



圖十七. DM1 病人肌肉細胞中 RNA gain of function 的假說圖(Charlet et al. 2002, Mol. Cell)

過長的 CUG 重複序列，會造成過多的 MBNL 的結合，而過多的 MBNL 透過不明的機制，造成 CUGBP1 的增加，進而影響到 CIC-1、IR 和 cTNT mRNA 的異常剪接。CIC-1 的異常會造成肌強直(myotonia)，IR 的異常會造成胰島素的耐受性改變(insulin resistance)。