

基因组所阿尔兹海默症染色体区域研究获进展

文章来源：北京基因组研究所

发布时间：2013-08-27

【字号：小 中 大】

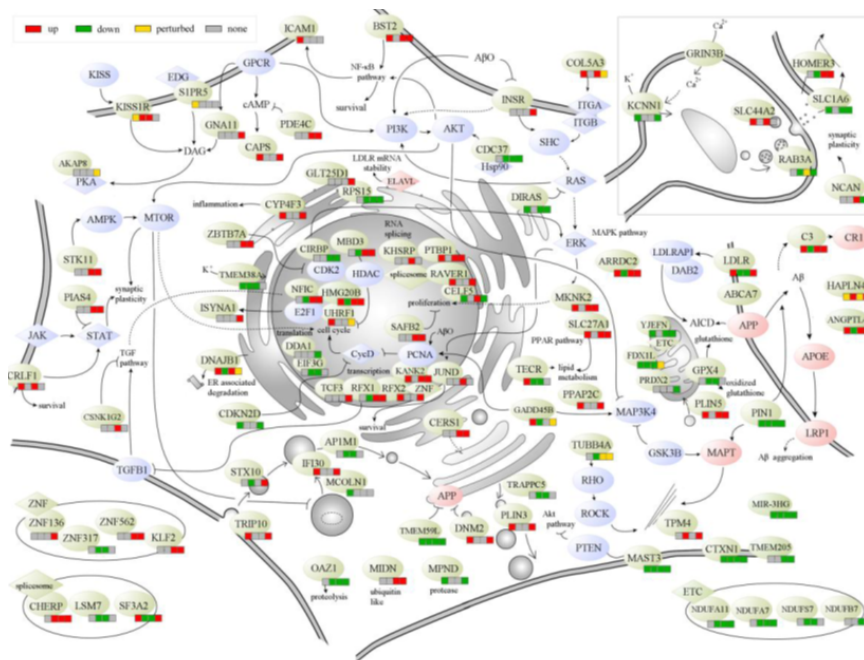
近日，中国科学院北京基因组研究所基因组科学与信息重点实验室“百人计划”研究员雷红星，开展的阿尔兹海默症染色体区域研究取得阶段性进展，其研究论文*Chromosome 19p in Alzheimer's disease: when genome meets transcriptome*于8月在*Journal of Alzheimer's Disease*杂志上发表。该研究证明了在AD的脑部转录组中，染色体区域19p (chromosome 19p, chr19p) 是最显著扰动的染色体区域；并提出了基因组和转录组两方面的证据，来表明chr19p在AD致病机理中起到的特殊作用。

阿尔兹海默症 (Alzheimer's disease, AD)，又称老年痴呆症，是一种进行性发展的致死性神经退行性疾病。目前，在全基因组关联研究 (genome-wide association studies, GWAS) 的背景下，散发性AD的遗传学机理还不是十分清楚。尽管遗传学研究已经确定了包括chr19p13.2在内的几个与AD显著相关的基因位点，但这些基因位点在AD的致病机理中所起到的功能作用仍有待进一步研究。

为此，雷红星研究员及其研究团队基于AD脑部转录组数据分析，找出了那些在散发性AD中具有较大扰动的基因，这些基因被认为在AD的致病机理中有着重要的调控作用。然后进一步考察了这些基因在不同染色体区域上的分布情况。研究人员发现，chr19p是最显著扰动的染色体区域，而且它包含着chr19p13.2条带区。chr19p13.2在之前的遗传学研究中，被认为是迟发型AD (late-onset AD, LOAD) 的主要遗传易感区域。与此同时，LOAD最显著的易感基因——APOE相关基因簇，也位于19号染色体的q臂上。基因组和转录组之间这种奇妙的关联，促使研究人员进一步去研究了chr19p上那些显著扰动基因的功能。最后，研究人员分析了一组到目前为止最大的AD脑部转录组数据集，将其作为文章结论的一个独立验证。

在这些分析的基础上，雷红星研究员指出：“基因组和转录组两方面的证据都表明了chr19p在AD致病机理中起到的特殊作用，今后研究者们可以更加密切地关注chr19p上的一些变化。”

论文链接



图： chr19p上在AD致病机理中显著扰动的代表基因的相关通路图

打印本页

关闭本页