

作者: 冯丽妃 来源: 中国科学报 发布时间: 2021/8/15 10:02:52

选择字号: 小 中 大

与常见病相关的罕见基因变异

《自然》发表的一篇文章，根据来自英国生物样本库（UK Biobank）28万志愿者的信息，阐明了数以千计的罕见蛋白质编码遗传变异对疾病的影响。这项研究或有助于对疾病的理解和新药物研发。

常见基因变异的健康和疾病影响研究已经相对充分，但罕见变异的相关研究不多，因此我们对其所知也较少。大型生物医药数据库英国生物样本库包含超过50万人的医疗和遗传数据，为研究这些罕见变异提供了绝佳机会。

阿斯利康的Slave Petrovski和同事使用了281104名生物样本库志愿者的全外显子测序数据，评估了罕见蛋白编码变异和超过18500种复杂表型（如哮喘等由多种基因及环境因素影响的疾病）的关系。他们识别出46837个变异水平上和1703个基因水平上的相关，包括此前未知的关联。这项研究中的一些基因-表型关联有成为药物干预新靶点的潜力。

作者表示，尽管这项研究中的志愿者约有12000人拥有来自非洲、东亚和南亚的遗传祖先，大多数样本还是来自欧洲裔的志愿者，表明需加强生物样本库的多样性建设。

相关文章信息:

<https://doi.org/10.1038/s41586-021-03855-y>

版权声明：凡本网注明“来源：中国科学报、科学网、科学新闻杂志”的所有作品，网站转载，请在正文上方注明来源和作者，且不得对内容作实质性改动；微信公众号、头条号等新媒体平台，转载请联系授权。邮箱：shouquan@stimes.cn。

打印 发E-mail给:

International Science Editing
25年英语母语润色专家

发明专利 3个月授权
提高授权率 提高授权数量 免费润色评估

云集苏州 创赢未来
GATHER & TECHNOLOGY CREATE A FUTURE

SCI英文论文润色翻译服务
SCI不录用不收费，不收定金

- | 相关新闻 | 相关论文 |
|--------------------------|------|
| 1 未来三天西南地区、长江中下游等地多降水 | |
| 2 德尔塔变异毒株为何传播如此快？接下来如何防控 | |
| 3 14日新增新冠确诊53例，其中本土24例 | |
| 4 “进食”的黑洞质量与吸积盘亮度闪烁有关 | |
| 5 全人类的红色警报：解读IPCC报告关键信息 | |
| 6 美国阿拉斯加州东南海域发生6.9级地震 | |
| 7 华科师生团队获2021年图计算挑战赛冠军 | |
| 8 广东教育厅：从严控制高校异地校区 | |

图片新闻

>>更多

- 一周新闻排行
- 1 专家：德尔塔病毒潜伏期和代间隔缩短1-2天
 - 2 157所中国内地高校上榜！世界大学排名发布
 - 3 谁阻止了教授们的“学术休假”
 - 4 中科院上海有机所研究员俞飏获惠斯勒糖化学奖
 - 5 张文宏博士论文被举报，复旦大学：已启动调查
 - 6 科技期刊卓越行动计划高起点新刊拟入选项目
 - 7 国家重点研发计划一重点专项预评审专家名单公示
 - 8 齐民友：“中国近代数学史会记得他”
 - 9 华科师生团队获2021年图计算挑战赛冠军
 - 10 中科院公示全国杰出专业技术人才推荐人选和集体

编辑部推荐博文

- 新疆可可托海积雪野外考察掠影

- 贺Plant Phenomics被SCI收录
 - 2021年夏季青藏高原考察：返程中再过家门而不入
 - 自律的十个技巧
 - 铁摩辛柯在密歇根大学
 - 以师为本
- [更多>>](#)

[关于我们](#) | [网站声明](#) | [服务条款](#) | [联系方式](#) | 中国科学报社 京ICP备07017567号-12 京公网安备 11010802032783

Copyright © 2007-2021 中国科学报社 All Rights Reserved

地址：北京市海淀区中关村南一条乙三号

电话：010-62580783