



全站

请输入关键字

搜

首页

组织机构

信息公开

科技政策

政务服务

党建工作

公众参与

专

当前位置：科技部门户 > 科技动态

公开指南
法定公开内容
依申请公开
公开年报

人类疾病中罕见蛋白质编码变异位点的遗传关联

日期：2022年04月08日 10:55 来源：科技部生物中心 【字号：大 中 小】

全基因组关联研究鉴定了数千种与人类疾病风险相关的变异位点。然而，目前在稀有和低频位点的关联分析研究仍然不足，并且很难追踪到疾病具体的因果机制。

近日，一个由美国和英国研究小组组成的研究团队在《Nature》杂志上发表题为“Genetic associations of protein-coding variants in human disease”的文章，通过对英国生物样本银行(UKB)以及芬兰基因库(FG)两大基因组数据库的分析，揭示了罕见变异与疾病之间的关联，为细致的致病性分析提供依据。

研究团队整合UKB与FG两大全外显子组测序数据库（总共 653,219 个个体），对 744 种疾病表型进行关联荟萃分析，由此确定了 975 个基因遗传变异与疾病之间的关联，其中有超过三分之一先前未见报道，两个生物库的并行研究极大地扩展了对罕见基因以及相关疾病的研究灵敏度。将关联位点映射到基因后，发现有482个基因与148个疾病簇相关。482个基因中，13个基因座与至少5个疾病簇相关，说明这些基因存在基因多效性，例如CHEK2基因，除了被报道与乳腺癌相关外，在本研究中还发现与结直肠癌、甲状腺癌、子宫平滑肌瘤、良性脑膜肿瘤和卵巢囊肿的发生风险均相关。研究团队针对发现的基因遗传变异对一系列不同的基因和信号途径进行了生物学研究，发现两个血凝蛋白的罕见遗传变体与肺栓塞相关。此外，该研究团队还发现一些多效性疾病位点，这些位点的发现为多种疾病提供了生物学标记物，可以用于临床诊断以及药物开发。

该研究基于两个大规模数据库的分析，报告了大量新的疾病关联基因遗传变异，弥补了罕见以及低频率等位基因频谱与疾病发生的关联。

论文链接：

<https://www.nature.com/articles/s41586-022-04394-w>

注：此研究成果摘自《Nature》杂志，文章内容不代表本网站观点和立场，仅供参考。

扫一扫在手机打开当前页



打印本页

关闭窗口



版权所有：中华人民共和国科学技术部

办公地址：北京市西城区文兴东街1号国谊宾馆（过渡期办公）| 联系我们

邮政地址：北京市海淀区复兴路乙15号 | 邮政编码：100862

ICP备案序号：京ICP备05022684 | 网站标识码：bm06000001 | 建议使用IE9.0以上浏览器或兼容浏览器