

作者: 姜天海 来源: 科学网 www.sciencenet.cn 发布时间: 2018/3/30 11:10:21

选择字号: 小 中 大

## 首个中国人群阿尔兹海默症全基因组测序研究发现新风险基因位点



香港科技大学深圳研究院“分子神经科学和药物创新研究孔雀”团队在阿尔兹海默症研究领域取得突破性进展,针对中国的患病人群首次进行全基因组测序研究,发现了与疾病发生发展有密切关系的新风险基因位点,揭示了人体免疫系统失调与阿尔兹海默症病变的关系。该项重要成果于2018年2月5日在《美国国家科学院院刊》(PNAS)上发表,填补了国际上关于中国阿尔兹海默症人群全基因组数据的空白,对于阿尔兹海默症的早期诊断、生物标志物研究和药物开发具有重要意义。

阿尔兹海默症(Alzheimer's disease, AD),俗称老年痴呆症,是一种以认知、记忆损伤为特征的神经退行性疾病,也是导致老年人痴呆症状发生的主要因素,在65岁以上的人群具有很高的发病率。目前中国AD患者超过700万,居世界首位,而且预期患者数量将随着人口老龄化的加剧而激增。然而关于阿尔兹海默症的发病机制尚未完全明确,也缺乏有效的诊断和治疗方法。国际上关于阿尔兹海默症的研究主要集中在高加索人群,还尚未有中国人群的全基因组测序数据。鉴于遗传背景、环境和生活习惯等方面的差异,高加索人群的研究结果并不完全适用于中国人群。

由香港科技大学副校长、中科院院士叶玉如带领国际化团队,包括了来自香港科技大学、香港科技大学深圳研究院、复旦大学附属华山医院、中国科学院深圳先进技术研究院、英国伦敦大学学院、美国北卡罗来纳大学教堂山分校的科学家。研究团队选取了2007-2016年间收集的不同程度阿尔兹海默症患者和对应年龄的健康人群作为研究对象,进行了全基因组测序研究,发现了阿尔兹海默症的新风险基因,例如*GCH1*和*ACN115*基因。研究团队在非亚洲人群的阿尔兹海默症患者中也验证了*GCH1*和*ACN115*基因的变异与病变的关系,并且发现这两个基因的变异与阿尔兹海默症患者血浆生物标志物的表达有密切关联。研究团队的进一步分析发现了这些阿尔兹海默症风险基因与人体免疫信号存在相互作用,揭示了免疫系统功能失调与阿尔兹海默症病变的关系。

叶玉如表示:此次研究是首个针对中国阿尔兹海默症患者的全基因组测序研究,不但发现了新的遗传风险因子,而且提出了基因变异导致病变的内在生物学机制,对于阿尔兹海默症的早诊早治和精准医学研究有重要意义。我们非常感谢科技部973计划、国家自然科学基金、广东省重点实验室、深圳市孔雀计划等对该项目的支持。深圳是我国沿海地区最为发达的城市之一,经济的高速腾飞和人口老龄化的增速,亦使深圳在卫生、社会经济方面面临着巨大压力。该研究成果将有助于提升深圳市及粤港澳大湾区脑科学基础研究水平,推动生物医药产业的发展,保障人民群众身体健康,提高生活质量。

### 相关新闻

### 相关论文

- 1 聚焦神秘蛋白质 望发现老年痴呆新药靶点
- 2 专家呼吁建立脑疾病新诊疗体系
- 3 老年痴呆症研究取得系列进展
- 4 英研究发现酒精可显著提升患者老年痴呆症风险
- 5 面对老年痴呆症 制药巨头纷纷低头认输
- 6 阿尔茨海默病有望靠验血预警
- 7 验血可知老年痴呆
- 8 科学家用生物标记预测老年痴呆

### 图片新闻



&gt;&gt;更多

### 一周新闻排行

### 一周新闻评论排行

- 1 《科学》发表上海大学量子物质研究突破性成果
- 2 科研领域“××之父”称呼是否有滥用之嫌
- 3 三部委印发高校加快“双一流”建设指导意见
- 4 中科院发现衰老诱发神经退行性疾病分子机理
- 5 南方医科大学党委常委、副校长胡炜被双开
- 6 王恩哥院士和丁洪研究员获国际材料科学奖
- 7 “双一流”建设的攻略来啦!
- 8 北大2018级博士研究生试住住宿申请制
- 9 频摘国际奥数金牌,中国为何还未获菲尔茨奖?
- 10 她养育87个孩子,20个考入北大清华

&gt;&gt;更多

### 编辑部推荐博文

- 2018基金完整数据查询分析+资助统计系列报告
- 留德24年感悟
- 从第一作者/通讯作者看科学家的合作角色
- 女博士生娃那些事
- 飞机杀手——可怕的风切变(原创·时评·科普)
- 大声朗读你的论文

&gt;&gt;更多

### 论坛推荐

- AP版数理物理学百科 3324页
- 物理学定律的特性 Feynman
- 波恩的光学原理
- 弦论的发展史
- 时间与物理学
- 矩阵分析 霍恩 (Roger A. Horn) 著

&gt;&gt;更多



打印 发E-mail给:

以下评论只代表网友个人观点，不代表科学网观点。

目前已有0条评论

[查看所有评论](#)

需要登录后才能发表评论，请点击 [「登录」](#)

[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110402500057号

Copyright © 2007-2018 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