



科学家利用大规模基因组关联分析确定青光眼风险位点

日期: 2023年08月02日 16:03 来源: 科技部生物中心 【字号: 大 中 小】

青光眼是导致不可逆失明的主要原因,是一种高度遗传相关的人类疾病。过去的全基因组关联研究已经为最常见的原发性开角型青光眼确定了100多个风险位点。澳大利亚昆士兰医学研究院伯格霍夫医学研究所利用大规模、多特征全基因组关联分析确定了数百个青光眼风险位点。该研究成果于近日发表在《Nature Genetics》杂志上,题为: Large-scale multitrait genome-wide association analyses identify hundreds of glaucoma risk loci。

结合前期研究基础,研究人员进行了总样本量超过60万的大规模全基因组关联研究,提出263个风险位点以大幅提高遗传发现能力。他们进一步采用多血统分析,将独立的风险位点增加到312个,其中绝大部分在另一个大型独立队列(总样本量超过280万,提出296个位点,邦费罗尼校正后为240个)中得到了验证。利用多组学数据集,研究人员确定了许多潜在的药物靶基因,包括可能通过视神经发挥作用的神经保护靶点。这是青光眼研究的一个关键进展,因为现有的药物只针对眼内压。该项研究还进一步使用孟德尔随机化和基于遗传相关性的方法来确定与其他复杂性状的联系,包括免疫相关疾病,如多发性硬化症和系统性红斑狼疮。

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

扫一扫在手机打开当前页



打印本页

关闭窗口

