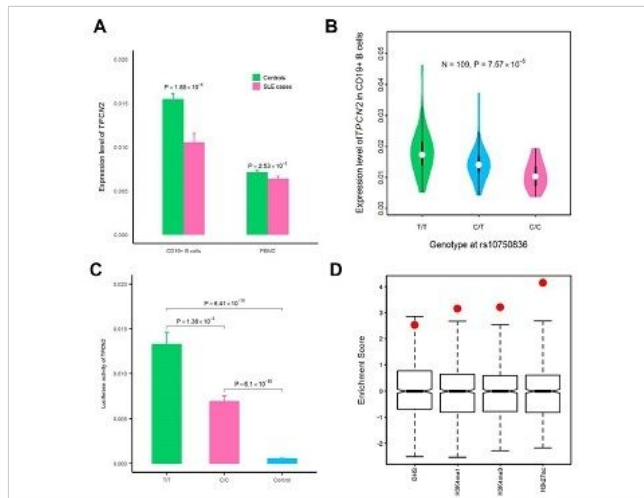




## 附属华山医院系统性红斑狼疮全基因组编码变异研究 为疾病遗传学研究提供新思路

作者: 孙新芬 来源: 附属华山医院 编辑: 王睿 发布时间: 2018-01-10 中字体

近日, 复旦大学附属华山医院、安徽医科大学附属第一医院、中口友好医院等牵头, 北京大学人民医院、北京协和医院、上海交通大学医学院附属仁济医院、中山大学附属第一医院、美国密歇根大学等共同参与完成的中国首项系统性红斑狼疮(SLE)全基因组编码变异研究取得新进展。该研究首次利用定制外显子芯片, 对中国汉族人群5004例SLE患者和8179例健康个体进行大规模的编码变异筛查, 对照研究发现了4个全新的SLE易感基因或位点, 同时发现了3个可能与疾病发病风险直接相关的编码变异, 给中国众多SLE患者带来了福音。相关成果以《全基因组编码变异研究发现4个新的汉族人系统性红斑狼疮易感基因》(Exome-wide association study identifies four novel loci for systemic lupus erythematosus in Han Chinese population)为题发表于《风湿病学年鉴》(Annals of the rheumatic diseases)。



实验数据图

SLE是一种多器官多系统受累的自身免疫性疾病, 好发于育龄期女性, 可累及皮肤、关节、浆膜、肾脏、心肺、血液系统、神经系统等, 严重者可危及生命。由多个易感基因参与。我国患者人数高达数百万, 无论在皮肤病还是在风湿病领域, SLE仍然是一沉痾痼疾, 广受关注。

据该文作者之一、华山医院皮肤科主任徐金华教授介绍, 目前世界范围内通过全基因组关联分析研究(GWAS)虽然已经鉴定出90多个SLE易感位点, 但大部分位于基因组非编码区内, 无法全面阐释该病的发病过程与机制。我们这项研究首次用定制外显子芯片进行大规模的全基因组编码变异研究, 发现了可能与疾病发病风险直接相关的编码变异, 这不仅有助于诠释发病机制, 揭开疾病的神秘面纱, 还有望为临床治疗提供精准靶点。”

该研究牵头人、复旦大学皮肤病研究所所长张学军教授表示, 这项研究可建立SLE临床表型与遗传学发病机制之间的深入联系, 有助于开发新型防治方案, 会极大地推动这一疾病基础研究和临床应用水平的提升。

相关文章

推荐 收藏 打印 关闭

本周新闻排行

相关链接

已有0位网友发表了看法 [查看评论](#)

我也来说两句!

验证码:  [发表评论](#)

[网站导航](#) - [投稿须知](#) - [投稿系统](#) - [新闻热线](#) - [投稿排行](#) - [联系我们](#)

复旦大学党委宣传部(新闻中心)版权所有, 复旦大学党委宣传部网络宣传办公室维护  
Copyright©2010 news.fudan.edu.cn All rights reserved.