

研究称“罕见突变”对银屑病影响或有限

文章来源：中国科学报 黄明明

发布时间：2013-11-12

【字号：小 中 大】

近日，安徽医科大学、深圳华大基因研究院等单位的研究人员对21309名中国银屑病患者和对照的目标区域基因测序研究确认，“罕见突变”对银屑病的影响可能很有限。相关研究成果已在最新一期的《自然—遗传学》杂志上发表。

银屑病俗称“牛皮癣”，是一种常见的慢性炎症性皮肤病。此前，主流学说普遍认为，在人群中频率较低的罕见突变与复杂性遗传疾病的发生关系密切。

科研人员对781位银屑病患者以及676位健康对照者的样本进行了外显子测序，希望发现更多遗传因素的证据。他们用数据分析的方法，检测到518308个单核苷酸变异（SNVs），其中，20.62%的SNVs是非同义突变，68.13%是罕见突变（<1%的等位基因频率）。考虑到外显子研究阶段样本量有限，研究者在第二阶段又进一步对9946位银屑病患者和9906位健康对照者的样本进行了靶向测序研究。他们共分析了1326个靶向基因，包括622个与免疫调节相关的基因，发现了82387个非同义突变的SNVs，其中罕见突变所占比例高达97.07%。

经进一步分析，科研人员在IL23R和GJB2这两个基因上检测到与全基因组关联分析（GWAS）信号独立的低频（1%~5%的等位基因频率）错义突变关联信号；在LCE3D、ERAP1、CARD14和ZNF816A这几个基因中，检测到5个可能是致病突变的常见错义突变与银屑病的发生显著关联。

此外，研究者们还认为，在FUT2和TARBP1这两个基因上发现的罕见错义突变可能也与银屑病的发生有关，但其关联没有达到全基因组显著水平。在以基因为单位的检验中，也没有发现罕见突变在对照和患者中的分布有明显差异。此结果显示，目标区域编码区的低频和罕见非同义突变对银屑病的发生可能影响有限。

打印本页

关闭本页