



营养所发现TMPRSS6SNPs与中国人群铁代谢及2型糖尿病相关

文章来源：上海生命科学研究院

发布时间：2012-02-08

【字号：小 中 大】

近日，人类营养学领域国际顶级杂志*The American Journal of Clinical Nutrition*在线发表了中科院上海生命科学研究院营养科学研究所王福梯研究组和林旭研究组合作的最新研究成果。这项研究揭示了TMPRSS6基因多态性与中国人群众体铁代谢状况以及2型糖尿病发病密切相关。

铁是人体必需微量元素之一，具有广泛的生理作用。正常生理状态下，5%-10%的铁来源于肠道吸收，90%-95%的铁来源于脾脏巨噬细胞从衰老红细胞中回收后释放的铁。血红蛋白和铁蛋白含量是临床上反映体内铁贮存状况的常用指标。体内铁减少会导致贫血；铁增多除了会引起以脏器铁蓄积为主要病理改变的血色病外，还会增加2型糖尿病的罹患风险。肝脏分泌的铁调素hepcidin通过调节肠铁吸收和巨噬细胞铁的释放来维持铁代谢平衡。TMPRSS6基因编码的膜结合丝氨酸蛋白酶Matrilysin-2能够降解细胞膜上的调控蛋白HJV，进而下调BMPs-SMAD信号通路，抑制hepcidin表达。小鼠基因缺陷模型和人群研究揭示，TMPRSS6基因突变可导致难治性贫血。最近的人群基因组关联(GWA)研究发现，TMPRSS6基因多态性位点在欧洲及印度亚裔人群中与血清铁和血红蛋白水平密切相关。

该项研究以1574名中国老年人为研究对象，对TMPRSS6基因上rs855791 (V736A)和rs4820268 (D521D)多态性位点与血红蛋白、铁蛋白含量及2型糖尿病患病风险之间的关系进行了关联分析。结果表明，在中国汉族人群中，TMPRSS6基因上这两个多态性位点不但与血红蛋白以及铁蛋白含量之间存在显著关联关系，而且与2型糖尿病患病风险之间有显著关联关系。结合之前对该人群的研究发现，高水平的血浆铁蛋白是2型糖尿病等慢性代谢性疾病的独立风险因素。研究人员推测，TMPRSS6上的这些SNPs位点对2型糖尿病患病风险的作用可能是通过影响血浆铁蛋白水平来实现的。

该项工作得到了国家科技部、国家自然科学基金委、中国科学院及上海市科委等经费资助。

打印本页

关闭本页