
DNA重新定义人类疾病

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/16318.html>

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

DNA重新定义人类疾病。通常，医生会根据病人的描述和临床症状来诊断各种疾病。但近年来，全基因组关联研究（GWAS）帮助科学家探索了不同疾病的遗传因素。日本大阪大学和美国哈佛医学院等机构研究人员对不同人群的生物样本进行了GWAS，以确定与各种医疗指标和特征相关的特定基因组位点。近日，相关论文刊登于《自然-遗传学》。

虽然，在过去的几十年里，科学家进行了密集的GWAS，但其适用性还不够广泛。例如，大多数GWAS使用欧洲人口数据，而且还缺乏一种系统方法解释这些结果，并将它们置于具体环境中。此次，该研究团队旨在解决这些限制。

为了实现这一目标，该团队使用日本生物库数据进行了GWAS，该生物库包括来自18万人的医疗数据，涉及了220种与健康相关的疾病和特征。研究人员表示，这些数据使该研究非常多样化和全面，特别是在亚洲人群中。

我们希望扩大GWAS的范围，从这个生物库获得尽可能多的有意义的见解。该研究的主要作者Satori Sakaue说。

事实上，我们发现108种表型在东亚人的GWAS中从未出现过。该研究的共同第一作者Masahiro Kanai说。

然后，研究人员结合英国生物库和芬兰基因库数据进行了跨人群荟萃分析。该分析涉及62.8万人，鉴定了超过14000个具有表型意义的基因组位点。其中5000个位点是新发现。该团队还在线分享了他们的数据。

我们认为，让多人访问我们的数据是极其重要的。我们希望促进全球合作，以及确定有意义的后续研究。论文通讯作者Yukinori Okada说。

由于GWAS结果和疾病遗传学的复杂性，研究小组对汇总的统计数据和其他数据进行了统计去卷积计算。这允许研究人员从庞大的数据集中得出与疾病相关的结论。

我们能够精确定位特定的遗传变异与不同人群各种疾病相关的共同机制。这些机制反过来有助于通过人类遗传学重新评估疾病。Sakaue说。

专家认为，这项工作提供了突破性的结果，将有助于研究人员更好地通过遗传学检查人类疾病。（来源：中国科学报唐一尘）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1038/s41588-021-00931-x>

版权声明：凡本网注明来源：中国科学报、科学网、科学新闻杂志的所有作品，网站转载，请在正文上方注明来源和作者，且不得对内容作实质性改动；微信公众号、头条号等新媒体平台，转载请联系授权。邮箱：shouquan@stimes.cn。

作者：Yukinori Okada 来源：《自然—遗传学》

更多 科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](https://www.iikx.com)转发