新研究发现一种引发女性为主的心脏病的基因基础

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/17618.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！

新研究发现一种引发女性为主的心脏病的基因基础。自发性冠状动脉夹层(英文简称SCAD）是50岁以下成年人，特别是女性，一种严重的甚至是致命的引发心脏病的原因。尽管SCAD的病因尚不清楚，但风险因素包括女性风险高、近期分娩、动脉壁细胞的不规则生长（纤维肌肉发育不良）、偏头痛史、抑郁/焦虑、以及使用口服避孕药或治疗不孕症中使用激素。

日前，美国马萨诸塞州总医院的研究人员已经确定了SCAD的潜在遗传基础：控制纤维状胶原蛋白生产的基因发生突变——纤维状胶原蛋白是细胞外基质或支架中蛋白质含量最丰富的部分，它赋予血管形状、强度和稳定性。相关文章已发表在《美国医学会杂志-心脏病学》期刊。

文章作者Mark Lindsay博士表示：这表明细胞外基质，即血管的结构部分，在这种疾病中很重要，尤其是基质的胶原部分。

虽然目前还没有能够帮助血管生成或恢复胶原蛋白的疗法，但这一发现为研究SCAD提供了一个新思路，并可能开发新的疗法来预防高危人群的自发性动脉夹层。

论文称，Lindsay及其同事使用了被称为全外显子组测序的遗传技术，该技术考察了人类基因组中涉及蛋白质生产和调节的区域。他们将130名患有SCAD的女性和男性的外显子与46468名没有SCAD的人进行了比较。通过比较，他们确定了纤维胶原蛋白基因的罕见遗传变异，这些变异的发生率比冠状动脉中发现的2506个其他基因的背景值高17倍。

此外，他们发现，与没有SCAD的人相比，患有SCAD的人更有可能在纤维胶原蛋白基因中出现这些所谓的破坏性（异常）罕见变异。

这一发现得到了进一步的支持，有证据表明，与野生小鼠相比，体内有SCAD基因变体的小鼠，其动脉夹层和扩大的风险增加，血管中的胶原蛋白也因此发生变化。这种影响在雌性小鼠中尤其明显。

Lindsay表示：我们的研究结果对患有SCAD和其他动脉夹层患者具有指导意义，这表明在现有的基因检测中添加一些额外的胶原蛋白亚型的基因检测就可能会对检测出相关病症有所帮助。（来源：中国科学报赵广立）

相关论文信息：https://doi.org/10.1001/jamacardio.2022.0001

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：Mark Lindsay 来源：《美国医学会杂志—心脏病学》

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转发