预测基因变异风险，需针对性招募非欧洲人群

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/18660.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！

预测基因变异风险，需针对性招募非欧洲人群。

随着基因检测价格的下降和人们对这些检测功能认识的提高，越来越多的人选择进行DNA分析。但这些检测的一个局限性是，即使在医生的指导下进行，也可能检测到那些疾病风险作用尚不完全清楚的基因变异。

科学家研究了这些意义不确定的变异（VUS）是如何因某些群体的代表性不足引入的，以及如何减少它们在基因数据库中的出现率。相关结果近日发表于《美国人类遗传学期刊》。

人们应将大量努力投入到旨在招募不同人群的基础广泛的项目中，并重点考虑特殊人群。哥伦比亚大学精神病学、神经病学和行为遗传学法律与社会影响研究中心主任，论文第一作者Paul Appelbaum说。

实际上，VUS有许多实际和伦理上的原因需要解决。生成VUS的测试无法产生对临床有用的信息。此外，尽管目前的指南不鼓励临床医生根据VUS做出治疗决定，但许多临床医生和患者可能会觉得无论如何都有必要采取行动。VUS会导致焦虑和痛苦，尤其是在已知会增加癌症等疾病风险的情况下。在某些情况下，测试者可能会采取预防性手术这样激烈的干预措施。

在这篇论文中，研究人员关注了两个不同祖先群体之间的特定文化问题，以及寻找解决和克服这些问题的方法。

对于第一个群体——纽约的西班牙系犹太社区，研究人员使用了Dor Yeshorim项目收集的数据，该项目旨在减少犹太社区基因疾病的发病率，尤其是萨氏病的发病率。第二组来自沉默基因组计划，这是不列颠哥伦比亚大学的一个项目，旨在减少医疗保健差距，提高对加拿大土著居民儿童

遗传疾病的诊断成功率。

这两个群体在提供基因数据方面都有特定的文化原因。通过与他们合作，找到解决他们担忧的方法，我们可以克服这些问题。Appelbaum说。

Appelbaum承认，扩大相关研究并惠及其他弱势群体存在挑战，而且缺乏一刀切的方法。对于每个群体，我们需要认识到他们代表性不足的原因，并与他们合作，找到解决这些问题的方法。他补充说，有针对性的招募工作能获得更多资金支持至关重要，管理部门应以持续的方式建立一个让相关社区参与进来的治理结构。

了解人群中变异的频率是至关重要的。Appelbaum说，考虑到不同人群之间变异频率的差异和特异性变异的普遍程度，比较来自特定祖先群体的数据可能是至关重要的。在临床和研究中都是如此。(来源：中国科学报冯维维)

相关论文信息：https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2022.04.012

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：Paul Appelbaum 来源：《美国人类遗传学期刊》

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