基因变异让13格陵兰人易患心血管疾病

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/18758.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！

基因变异让13格陵兰人易患心血管疾病。

一项研究表明，近30%的格陵兰人体内存在一种基因变异，该变异与高胆固醇和心血管疾病患病风险增加有关。正如作者所言，这是第一份关于北极地区居民特有的p.G137S变异与心血管疾病之间关联的报告。6月9日，相关研究发表在《人类遗传学和基因组学进展》杂志上。

由于p.G137S出现的频率高、效应量大，因此它有显著的影响，增加了高达30%的格陵兰人口患高胆固醇和心血管疾病的风险。论文共同第一作者、丹麦哥本哈根大学的Emil Jorsboe说，因此，这种变异是对北极地区居民进行早期干预的一个潜在标志。

心血管疾病是全球许多人群的头号死因。它与低密度脂蛋白（LDL）胆固醇水平的升高密切相关。LDL胆固醇颗粒从血液进入肝脏等组织是由LDL受体（LDLR）介导的。编码这种受体的LDLR基因的突变是导致血液中胆固醇水平高的常见原因。

在格陵兰人中，由于预期寿命的延长和生活方式的改变，心血管疾病的流行率未来可能会增加。常见的北极居民特异性LDLR基因变体，被称为p.G137S，最近被证明与胆固醇水平升高有关。但到目前为止，还不清楚这种变异是否也与心血管疾病的风险增加有关。

在这项新研究中，Jorsboe和合作者在5063名格陵兰人中研究了这种可能性。大约30%的人携带至少一个p.G137S风险等位基因。大约25%的杂合子和55%的纯合子携带者血液中有高水平的LDL胆固醇。

此外，p.G137S与缺血性心脏病、外周动脉疾病和冠状动脉手术的风险增加相关。然而，只有LDL胆固醇水平很高的一小部分人接受了降胆固醇治疗。此外，p.G137S携带者的LDL胆固醇水平升

高与年龄无关，表明这些个体将受益于早期干预和治疗。

我们的研究结果表明，p.G137S变体对格陵兰人脂质谱的影响比之前报道的更大。Jorsboe说，这种变异进一步强调了在格陵兰岛这样的小群体中进行基因研究的重要性。

该研究结果表明，对p.G137S变异的筛查有助于早期识别心血管疾病风险增加个体，从而改善预防保健和公共卫生。

我们认为一项干预研究将是非常重要的，人们可以研究降胆固醇药物如何改善这种基因变体携带者的脂质谱。Jorsboe说，相关部门能确定这种变异携带者的最佳治疗和预防策略也至关重要，尤其是在格陵兰1/3的人口处于危险中的情况下。(来源：中国科学报冯维维)

相关论文信息：https://doi.org/10.1016/j.xhgg.2022.100118

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：Emil Jorsboe 来源：《人类遗传学和基因组学进展》

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