我国汉族人群扩张型和肥厚型心肌病基因获重评估

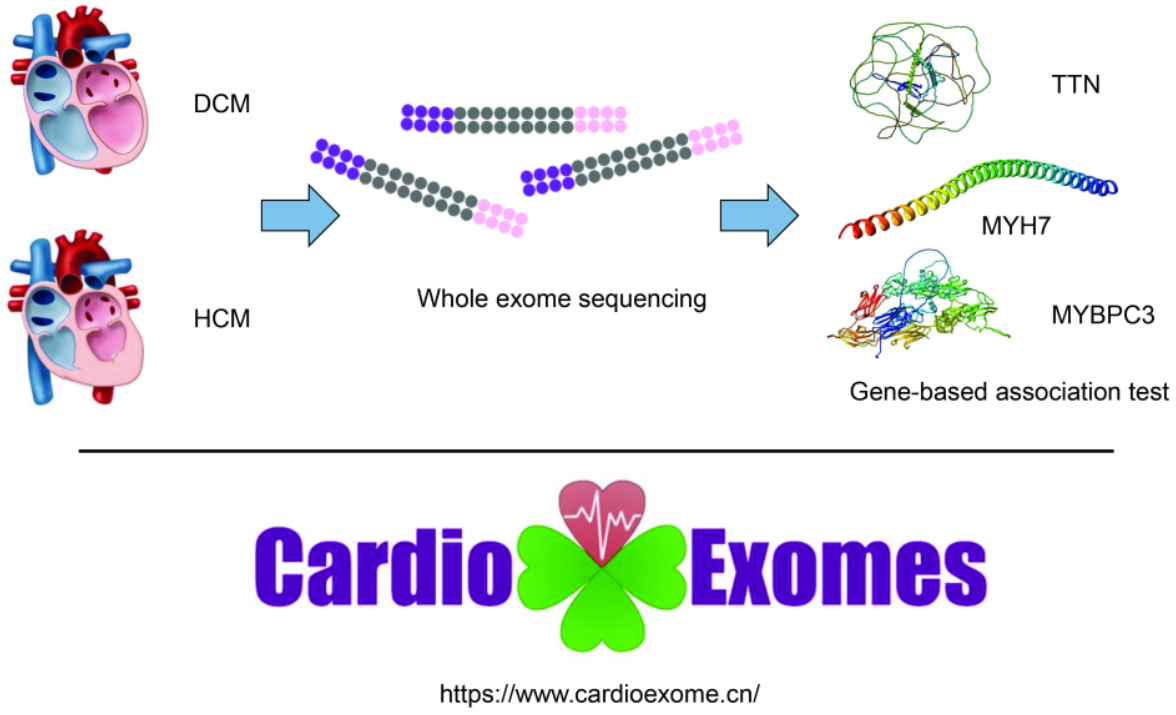
作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/22000.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！

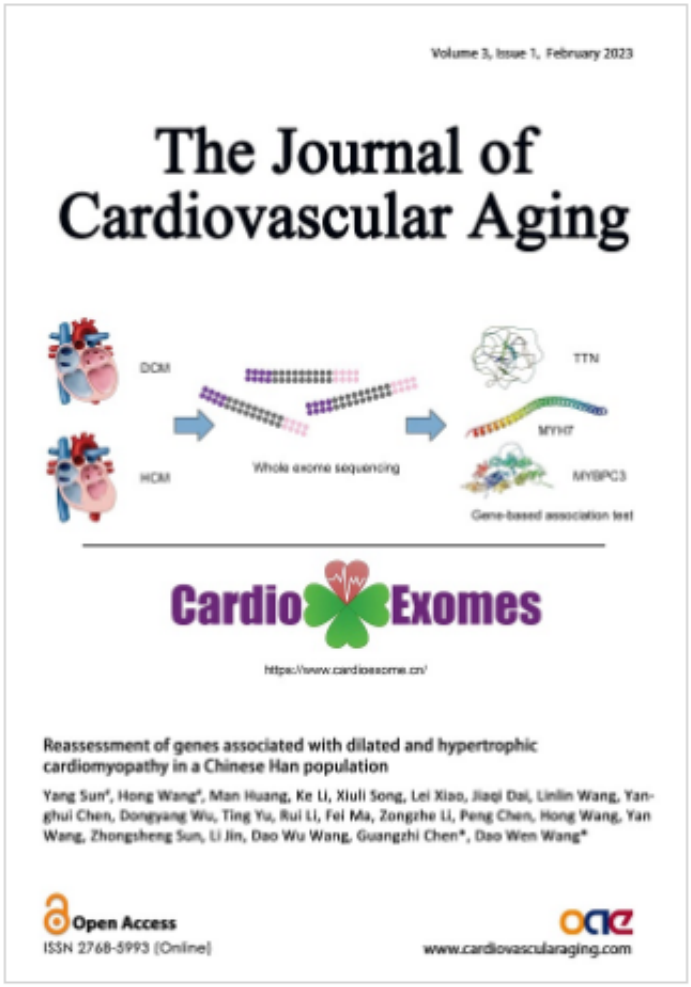
我国汉族人群扩张型和肥厚型心肌病基因获重评估。

2月10日，《心血管衰老杂志》以封面文章的形式刊发了华中科技大学同济医学院附属同济医院心内科教授汪道文团队的文章《中国汉族人群扩张型心肌病和肥厚型心肌病相关基因的重评估》，该研究通过全外显子组测序对 500 余个心肌病相关基因分析，明确了经典致病基因 TTN 在扩张型心肌病以及 MYBPC3 和 MYH7 在肥厚型心肌病中的致病作用，团队建立 CardioExomes 网站，辅助科学研究及遗传诊断。



团队建立 CardioExomes 网站 同济医院心内科供图

扩张型心肌病和肥厚型心肌病是导致心力衰竭的常见遗传病。据报道， ClinGen数据库认定的明确致病基因外，仍有百余个基因与扩张型心肌病和肥厚型心肌病相关，这些基因大多来自病例报告和小型家系研究，缺乏大规模人群队列的证据，尤其是中国汉族人群。因此，遗传咨询过程中往往难以对这些基因做出明确解释。



《心血管衰老杂志》封面文章 同济医院心内科供图

汪道文团队通过对 1059 例扩张型心肌病、1176 例肥厚型心肌病和514例健康对照人群进行全外显子组测序，对500余个心肌病相关基因再分析，本研究首先筛选出最小等位基因频率小于0.001的罕见变异，并分为罕见截短变异和错义变异，罕见截短变异又分为移码变异、无义变异和剪接位点变异，最后对上述罕见变异进行基于基因的关联分析。

该研究分别描绘了罕见截短变异以及罕见错义变异在各队列人群中的遗传图谱，并对比了经典致病基因 TTN
的罕见截短变异在各队列人群中的分布情况。最后，通过基于基因的关联分析，明确了
TTN、MYBPC3 和 MYH7
在扩张型和肥厚型心肌病中的相关性，进一步筛选出多个扩张型和肥厚型心肌病的关联基因。

基于本研究的人群数据，汪道文团队认为，未来研究可从两方面进行。一是构建新基因和新突变的动物模型，完善动物表型，进一步探索新基因的致病机制，为遗传诊断和新药研发提供新方向。二是基于本研究建立的数据共享网站，为遗传咨询提供参比数据集，用于提高扩张型和肥厚型心肌病在中国汉族人群的诊断敏感性。

据悉，本研究获得国家重点研发计划、国家自然科学基金和上海市级科技重大专项国际人类表型组计划(一期)支持。(来源：中国科学报 廖洋)

相关论文信息：http://dx.doi.org/10.20517/jca.2022.44

作者：汪道文等 来源：《心血管衰老杂志》

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