
学者揭示阿尔兹海默症的遗传新机制

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/24395.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！

学者揭示阿尔兹海默症的遗传新机制。阿尔兹海默症（AD）是常见的神经退行性疾病。遗传学研究发现了数千个与阿尔兹海默症风险相关的遗传位点。然而由于发病机制复杂以及大部分跟阿尔兹海默症风险关联位点存在于基因组非编码区的顺式调控元件区域，进一步的深入研究，包括确定这些位点影响的具体细胞类型、它们调控的靶基因以及最终如何影响生理功能进而致病等，一直都是AD遗传学领域的难题。而缺乏对阿尔兹海默症遗传机制的理解导致科研人员无法开发有效的预测和治疗方法。

近日，加州大学旧金山分校沈音课题组及北卡罗来纳大学教堂山分校李蕴课题组联合在《自然—遗传学》（Nature Genetics）杂志发表论文。通过使用多方面的实验和分析手法，揭示了阿尔兹海默症的遗传机制最新成果。

受访者供图

本次研究涵盖了小胶质细胞特异性的三维表观基因组标注、遗传学精准预测，高通量单细胞水平的CRISPR干扰筛选来寻找真正的功能性位点和他们调控的基因，和进一步深入阐明风险位点在细胞水平上与疾病相关的功能特性。是首次对AD非编码风险位点的全面性研究，对将来研究更多的复杂疾病相关位点，精准定位致病位点和揭示遗传机制具有指导意义。（来源：中国科学报张晴丹）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1038/s41588-023-01506-8>

作者：李蕴等 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