# 万人研究揭示青光眼相关基因变异

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/25816.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！*

**万人研究揭示青光眼相关基因变异**。青光眼是导致全球不可逆失明的主要原因，影响了4400万人。现在，科学家通过研究11275名非洲人后裔的基因，揭示了导致原发性开角型青光眼（POAG）的遗传基因变异机制，这是青光眼最常见的一种形式。相关研究1月19日发表于《细胞》。

与欧洲血统的人相比，非洲血统的人患青光眼的可能性是前者的5倍，视力丧失或失明的可能性则为15倍。论文通讯作者、美国宾夕法尼亚大学复杂疾病遗传学医学中心主任Joan O 'Brien说，但目前对这种疾病的治疗仍然不够，如果能更清楚地了解这种遗传性神经退变的病理生理学，就可以开展精准医学治疗。

当正常的眼液排泄被阻塞，导致眼内压力积聚时，POAG就会发生。如果眼压过高，会损伤视神经，导致永久性视力丧失。患有POAG的人通常首先会失去周边视力，再失去中央视力。这种疾病没有早期症状，在经历视力丧失时，通常已经发生了永久性损害。

论文共同作者、宾夕法尼亚大学的Rebecca Salowe说，眼压升高是该疾病目前唯一可靶向的现象，但许多患者会维持正常的眼压水平或对降压治疗没有反应，这说明POAG还有其他潜在机制。

研究人员与黑人社区负责人合作，在教堂和老年中心组织青光眼免费筛查，最终收集了11275人（6003名青光眼患者和5272名对照组）的数据和基因样本。利用全基因组关联研究等遗传分析，研究小组确定了两种与青光眼形成有关的新基因变异，分别是rs1666698和rs34957764，前者与基因DBF4P2有关，后者与基因ROCK1P1有关。与ARHGEF12相关的第三个变异rs11824032也被确定，该变异先前与杯盘比（衡量青光眼严重程度的一种指标）有关。

研究人员在宾夕法尼亚大学医学生物银行中验证这一结果，这是一个与健康记录相关的内部遗传信息库，包含多样化的遗传物质集合。该团队正在专注开发更好的方法来早期诊断青光眼，利用已识别的变异，他们开发了一个多基因风险评分，该评分优于使用欧洲血统个体信息开发的类似风险评分，可以帮助患者在青光眼导致视力丧失前进行筛查和治疗。（来源：中国科学报 冯维维）

相关论文信息：http://doi.org/10.1016/j.cell.2023.12.006

作者：Joan O 'Brien 来源：《细胞》

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