
高通量解析骨质疏松非编码易感变异被揭示

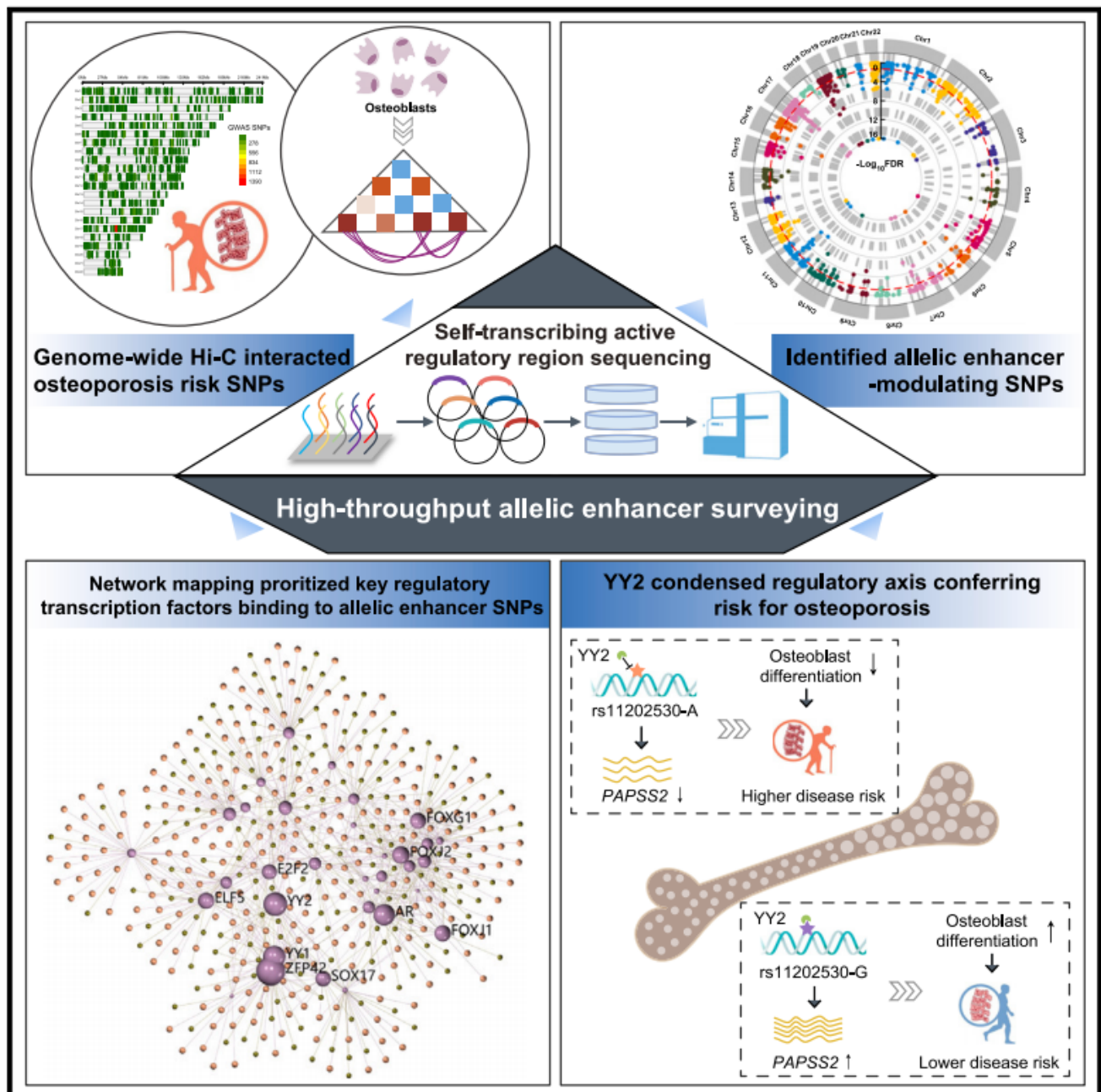
作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/26138.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！

高通量解析骨质疏松非编码易感变异被揭示。西安交通大学生命科学与技术学院杨铁林教授团队开发了一个增强子调控网络打分方法，鉴定了33个显著富集的转录因子，并发现这些转录因子显著富集到转录激活和骨代谢相关分子通路。近日该研究成果发表在《细胞基因组学》上。

Graphical abstract



研究揭示了高通量解析骨质疏松症非编码易感变异调控机制。（课题组供图）

研究通过改进高通量增强子活性检测技术STARR-seq，并联合三维基因组Hi-C和表观组ChIP-seq等多组学技术，系统鉴定了319个潜在的骨质疏松症功能性易感变异，具有碱基偏好性增强子调控能力，其靶基因显著富集到成骨分化和骨代谢相关分子通路。结合功能实验，揭示了关键转录因子YY2通过增强子介导的染色质成环机制，碱基特异性结合非编码易感变异，调控PAPSS2表达和成骨分化，进而影响骨质疏松症风险的完整调控机制。该项工作实现了在全基因组水平高通量系统性鉴定非编码易感变异的增强子活性，结合染色质三维互作等多组学信息，从功能变异和调控基因的角度为骨质疏松GWASs提供了新见解，这些新基因的发现将为疾病治疗提供潜在新靶

点。（来源：中国科学报 严涛 张行勇）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1016/j.xgen.2024.100501>

作者：杨铁林等 来源：《细胞基因组学》

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