
AI发现冠心病罕见变异基因

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/27705.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！

AI发现冠心病罕见变异基因

。科技日报讯（记者张佳欣）美国西奈山伊坎医学院研究人员使用一种先进的人工智能（AI）工具，在17个基因中识别出罕见的编码变异，揭示了冠状动脉疾病（CAD，也称冠心病）的分子基础。近日发表在《自然·遗传学》上的相关研究，揭示了影响心脏病的遗传因素，或为心血管疾病的定向治疗和个性化治疗开辟新途径。

研究人员使用一种计算机生成的冠状动脉疾病评分（ISCAD）来全面分析冠心病。ISCAD评分结合了电子健康记录中数百种不同临床特征，包括生命体征、实验室测试结果、药物、症状和诊断。为了建立AI评分系统，他们在这项综合分析中，利用英国生物库、“我们所有人”研究计划和BioMe生物银行中604914人的电子健康记录对系统进行了机器学习训练。

随后，研究人员测试了该评分与这些个体外显子组序列中发现的罕见和超罕见编码变异的关联性。此外，团队还进一步研究了所发现的基因在CAD的致病危险因素、CAD的临床表现及其与CAD状态之间的联系等方面的作用。

AI工具最终在17个基因中识别出编码变异，并帮助研究人员了解这些基因是如何与冠状动脉疾病产生关联的。由于它们只发生在一小部分个体中，罕见编码变异的存在可能对疾病风险或易感性产生重大影响。因此，研究这些变异有望为确定心脏病的生理机制和发现治疗的基因靶点提供新途径。

作者：张佳欣 来源：科技日报

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