
研究发现与帕金森病相关的结构、拷贝数变异

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/28546.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！

研究发现与帕金森病相关的结构、拷贝数变异

。帕金森病（PD）是一种常见的老年神经退行性疾病。近年来国内外大样本全基因组关联分析（GWAS）等研究发现了系列与PD相关的单核苷酸变异（SNP），但基因组上的结构变异、拷贝数变异和短串联重复变异与PD的关系仍不明确。

近日，首都医科大学宣武医院神经内科教授王朝东、陈彪联合华大基因研究院张建国研究员和刘汉奎助理研究员在npj Parkinson's diseases期刊发表研究首次通过高深度全基因组测序，联合长读长、Sanger测序和定量PCR（qPCR）等技术确认了MUC19基因上1.6kb缺失变异、RXFP1基因上的12.4kb拷贝数变异和SLC2A13基因上的GGGAAA重复数目与帕金森病显著相关。

同时，研究还发现SLC2A13和MUC19基因分别位于LRRK2基因的上下游，5拷贝的GGGAAA重复单元扩增和缺失型MUC19结构变异显著降低了LRRK2 G2385R（最常见的东亚人群帕金森病相关变异）的发病风险。这一发现首次为G2385R找到了遗传修饰因素，也为其临床上表现的相对低外显率提供了解释。

此外，研究团队还发现，人类染色体两端5Mb的区间内帕金森患者的拷贝数变异负荷显著更高。而且随着年龄的增长，健康对照的染色体末端CNV负荷也随之升高，提示了染色体端粒变异、衰老和帕金森病的关系。

据悉，王朝、刘汉奎为共同第一作者，陈彪、张建国为共同通讯作者。

相关论文信息：<https://doi.org/10.1038/s41531-024-00722-1>

作者：张思玮 来源：中国科学报

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](http://iikx.com)转发