
FMD 心脏疾病新视角：机器学习揭示肥厚型心肌病亚型和基因关联

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/31516.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！

FMD 心脏疾病新视角：机器学习揭示肥厚型心肌病亚型和基因关联。论文标题：Machine learning modeling identifies hypertrophic cardiomyopathy subtypes with genetic signature

期刊：Frontiers of Medicine

作者：Jiaqi Dai, Tao Wang, Ke Xu, Yang Sun, Zongzhe Li, Peng Chen, Hong Wang, Dongyang Wu, Yanghui Chen, Lei Xiao, Hao Liu, Haoran Wei, Rui Li, Liyuan Peng, Ting Yu, Yan Wang, Zhongsheng Sun, Dao Wen Wang

发表时间：15 Aug 2023

DOI：10.1007/s11684-023-0982-1

微信链接：[点击此处阅读微信文章](#)

导读 肥厚型心肌病（HCM）是一种常见的心脏遗传性疾病，其表型异质性显著，影响着患者的临床病程和预后。华中科技大学同济医学院同济医院汪道文等在Frontiers of Medicine发表研究论文《机器学习建模识别具有遗传标志的肥厚型心肌病亚型》（Machine learning modeling identifies hypertrophic cardiomyopathy subtypes with genetic signature），研究通过机器学习建模方法揭示了肥厚型心肌病的亚型和遗传特征，为理解肥厚型心肌病的异质性和改善患者管理提供了新的视角。

肥厚型心肌病是一种常见的心脏遗传性疾病，在成年人中发病率约为1/500至1/200。肥厚型心肌病患者之间存在显著的表型异质性，即不同的临床病程和预后。据报道，基因或可调整的风险因素会影响肥厚型心肌病的表型严重程度。然而，修饰基因及其变异在很大程度上仍然未知。华中科技大学同济医学院同济医院汪道文等通过使用机器学习方法，有效区分了肥厚型心肌病亚型的亚型相关基因，为遗传背景、临床预后和潜在干预提供了进一步的见解，为弥合表型、基因型和预后之间的知识差距提供帮助。

研究共招募793例肥厚型心肌病患者，通过心脏超声检查收集临床数据。首先利用共识聚类分析，基于患者的心脏超声特征，将患者分为两个主要的亚型。这一过程避免了传统的主观分类方法，而是通过机器学习算法自动识别患者之间的相似性，从而发现了具有不同临床表现和病程的亚

型（图1）。亚型1患者表现出左室收缩功能障碍和病情进展，而亚型2患者则表现出不对称间隔肥厚和稳定的病程。其中，亚型1患者的全因死亡率高于亚型2患者（图2）。亚型1患者发生心血管死亡、心脏移植和NYHA III/IV级症状的风险也更高。另外，研究发现，大多数传统肥厚型心肌病相关基因在两种亚型中的携带者比例没有显著差异，且这些基因的突变对亚型分类和生存预测的预测能力较弱。

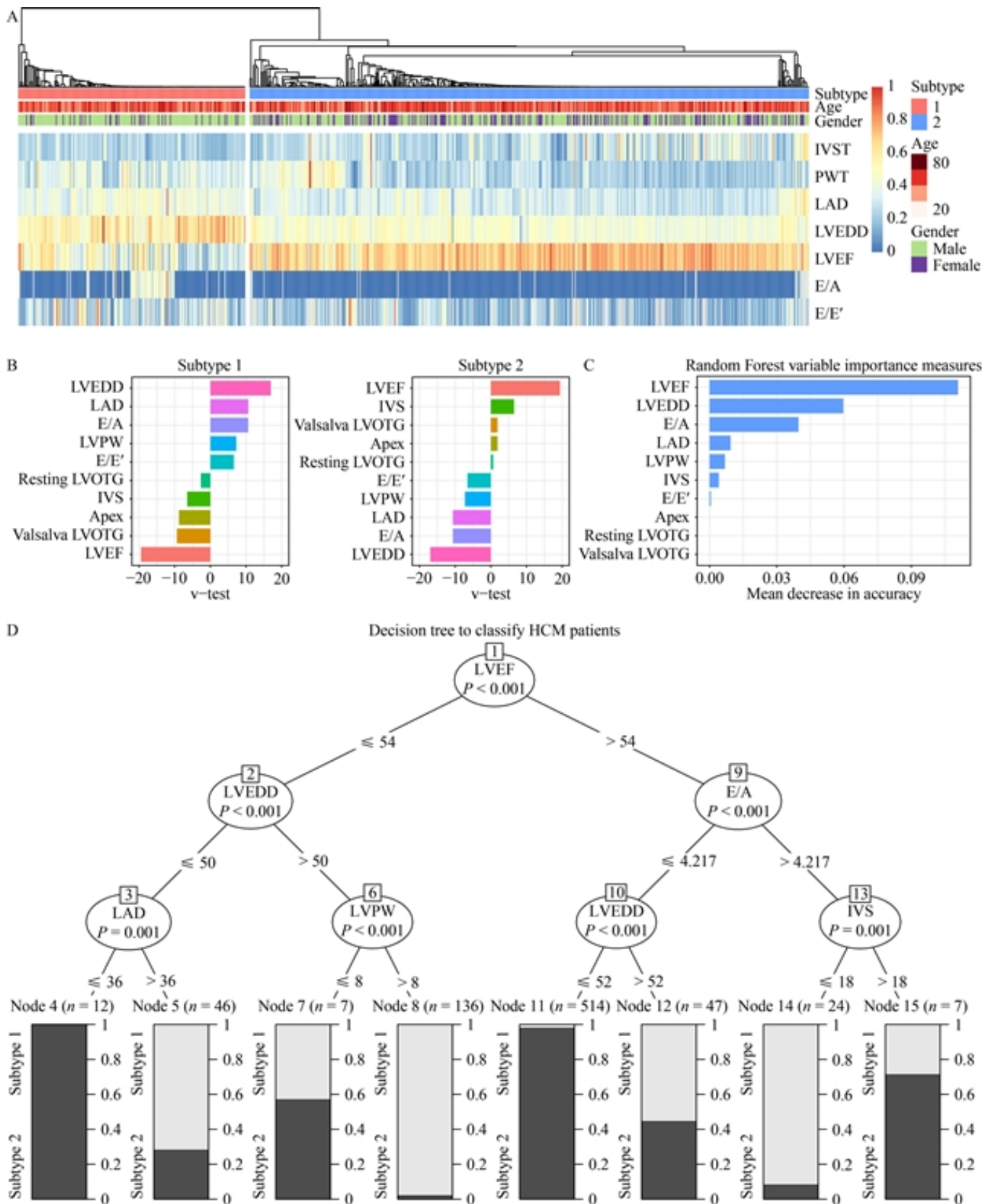


图1共识聚类识别出两种与多种临床特征相关的亚型

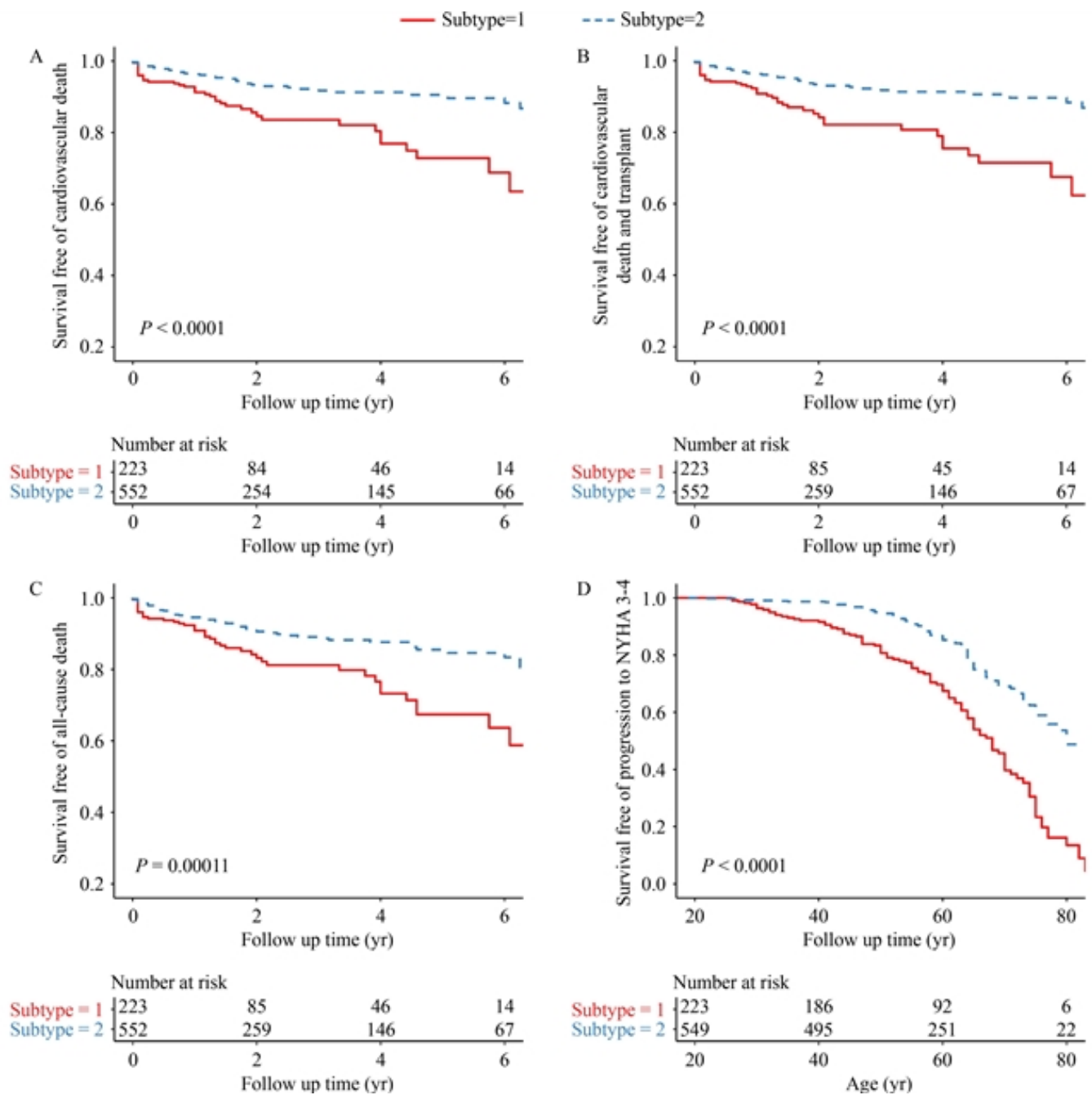


图2根据共识聚类确定的亚型分层的无事件生存。

进一步采用机器学习方法，基于个人全外显子组测序数据，识别出了与这两个亚型相关的46个基因（图3）。这些基因的突变负荷在亚型1中显著增加，表明它们可能与疾病的严重程度和进展有关。研究还通过在另一个独立的414例肥厚型心肌病患者队列中验证发现的亚型和基因关联，证实了模型的稳定性和可重复性（表1）。此外，亚型1患者在验证队列中表现出增加的左室舒张期末径和降低的左室射血分数，这与亚型1的病情进展特征相符。

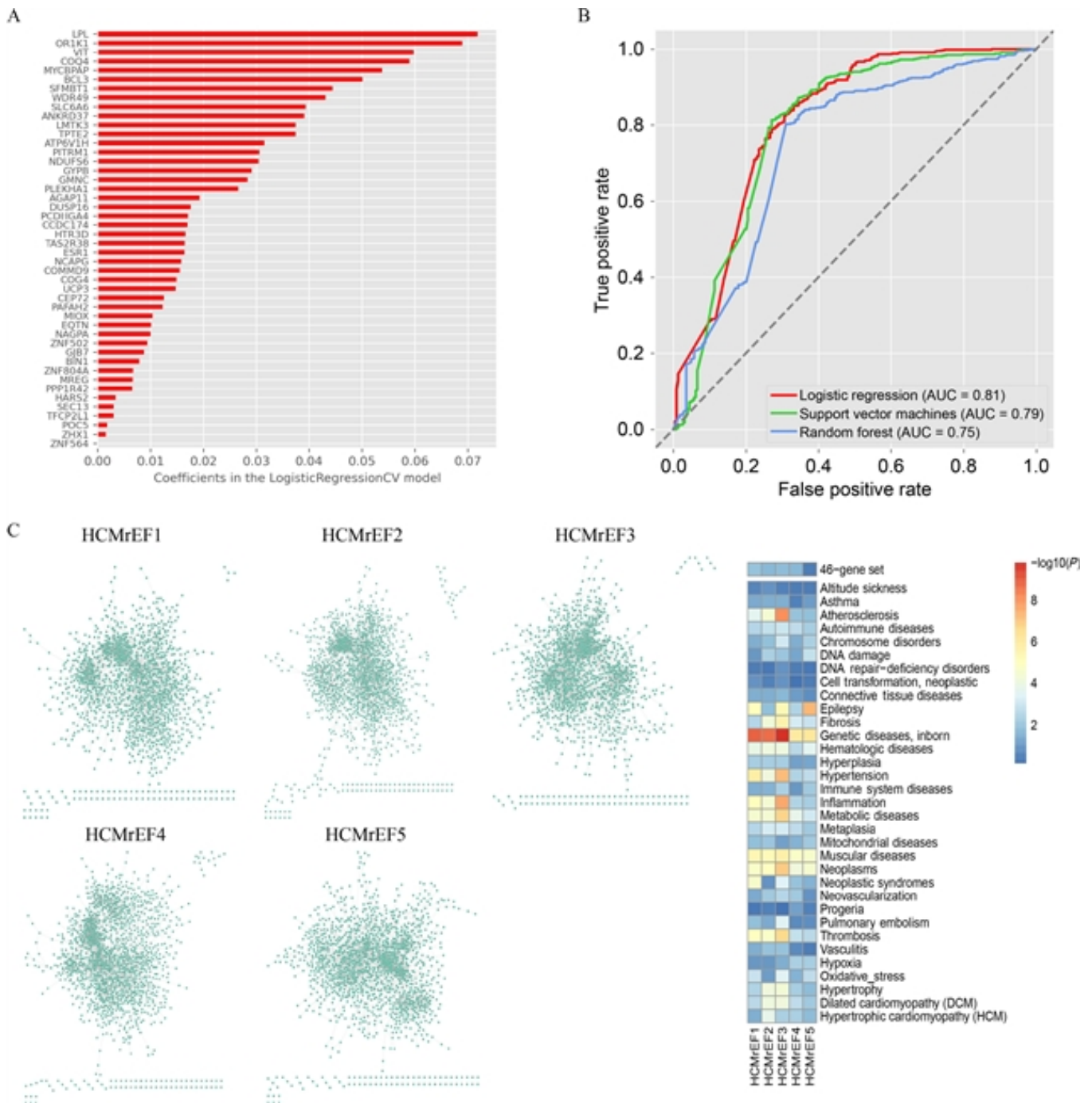


图3 机器学习模型构建。

表1 基于遗传模型的二次群体亚型划分的特征

研究也存在一定的局限性。首先，研究人群来自单一中心，且存在年龄跨度，这可能影响结果的普遍性。其次，心脏超声检查可能无法检测到所有的心肌肥厚类型，导致部分患者的亚型分类不准确。最后，机器学习模型发现的基因关联需要通过实验方法进一步验证其功能和机制。总体而言，本研究通过机器学习建模方法，成功识别了肥厚型心肌病的亚型和相关遗传特征，为理解肥厚型心肌病的异质性和改善患者治疗提供了宝贵的信息。这一研究为未来的肥厚型心肌病研究奠定了基础，并可能对患者的临床管理产生深远影响。

期刊介绍 *Frontiers of Medicine* 专注于发表临床医学和基础医学领域的最新研究成果，旨在通过全球医疗专业人员之间的交流促进健康和医疗保健的发展。该刊采用严格的同行评审和编辑流程，确保发表的文章的科学准确性、新颖性和重要性。

原文信息

标题

Machine learning modeling identifies hypertrophic cardiomyopathy subtypes with genetic signature

作者

Jiaqi Dai, Tao Wang, Ke Xu, Yang Sun, Zongzhe Li, Peng Chen, Hong Wang, Dongyang Wu, Yanghui Chen, Lei Xiao, Hao Liu, Haoran Wei, Rui Li, Liyuan Peng, Ting Yu, Yan Wang, Zhongsheng Sun, Dao Wen Wang

机构

1. Division of Cardiology, Department of Internal Medicine, Tongji Hospital, Tongji Medical College, Huazhong University of Science and Technology, Wuhan 430030, China
2. Beijing Institutes of Life Science, Chinese Academy of Sciences, Beijing 100101, China
3. Hubei Key Laboratory of Genetics and Molecular Mechanism of Cardiologic Disorders, Huazhong University of Science and Technology, Wuhan 430030, China

通讯作者 Zhongsheng Sun, Dao Wen Wang

引用这篇文章

Jiaqi Dai, Tao Wang, Ke Xu, Yang Sun, Zongzhe Li, Peng Chen, Hong Wang, Dongyang Wu, Yanghui Chen, Lei Xiao, Hao Liu, Haoran Wei, Rui Li, Liyuan Peng, Ting Yu, Yan Wang, Zhongsheng Sun, Dao Wen Wang. Machine learning modeling identifies hypertrophic cardiomyopathy subtypes with genetic signature. *Front. Med.* 2023;17(4):768 – 780 <https://doi.org/10.1007/s11684-023-0982-1>

<https://journal.hep.com.cn/fmd/EN/10.1007/s11684-023-0982-1>

<https://link.springer.com/article/10.1007/s11684-023-0982-1>

感谢作者对Frontiers of Medicine的信任和支持。



《前沿》系列英文学术期刊

由教育部主管、高等教育出版社主办的《前沿》（Frontiers）系列英文学术期刊，于2006年正式创刊，以网络版和印刷版向全球发行。系列期刊包括基础科学、生命科学、工程技术和人文社会科学四个主题，是我国覆盖学科最广泛的英文学术期刊群，其中12种被SCI收录，其他也被AHCI、Ei、MEDLINE或相应学科国际权威检索系统收录，具有一定的国际学术影响力。系列期刊采用在线优先出版方式，保证文章以最快速度发表。

中国学术前沿期刊网

<http://journal.hep.com.cn>

- Covering the fields of natural sciences, engineering, life sciences and social sciences & humanities
- Indexed by SCI, A&HCI, Ei, MEDLINE, Scopus, etc.
- Worldwide available
- Online first publishing
- Co-published by Springer, etc.

特别声明：本文转载仅仅是出于传播信息的需要，并不意味着代表本网站观点或证实其内容的真实性；如其他媒体、网站或个人从本网站转载使用，须保留本网站注明的“来源”，并自负版权等法律责任；作者如果不希望被转载或者联系转载稿费事宜，请与我们联系。

来源：Frontiers of Medicine

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://www.iikx.com)转发