

# 研究描绘先天白内障的临床与遗传全景特征

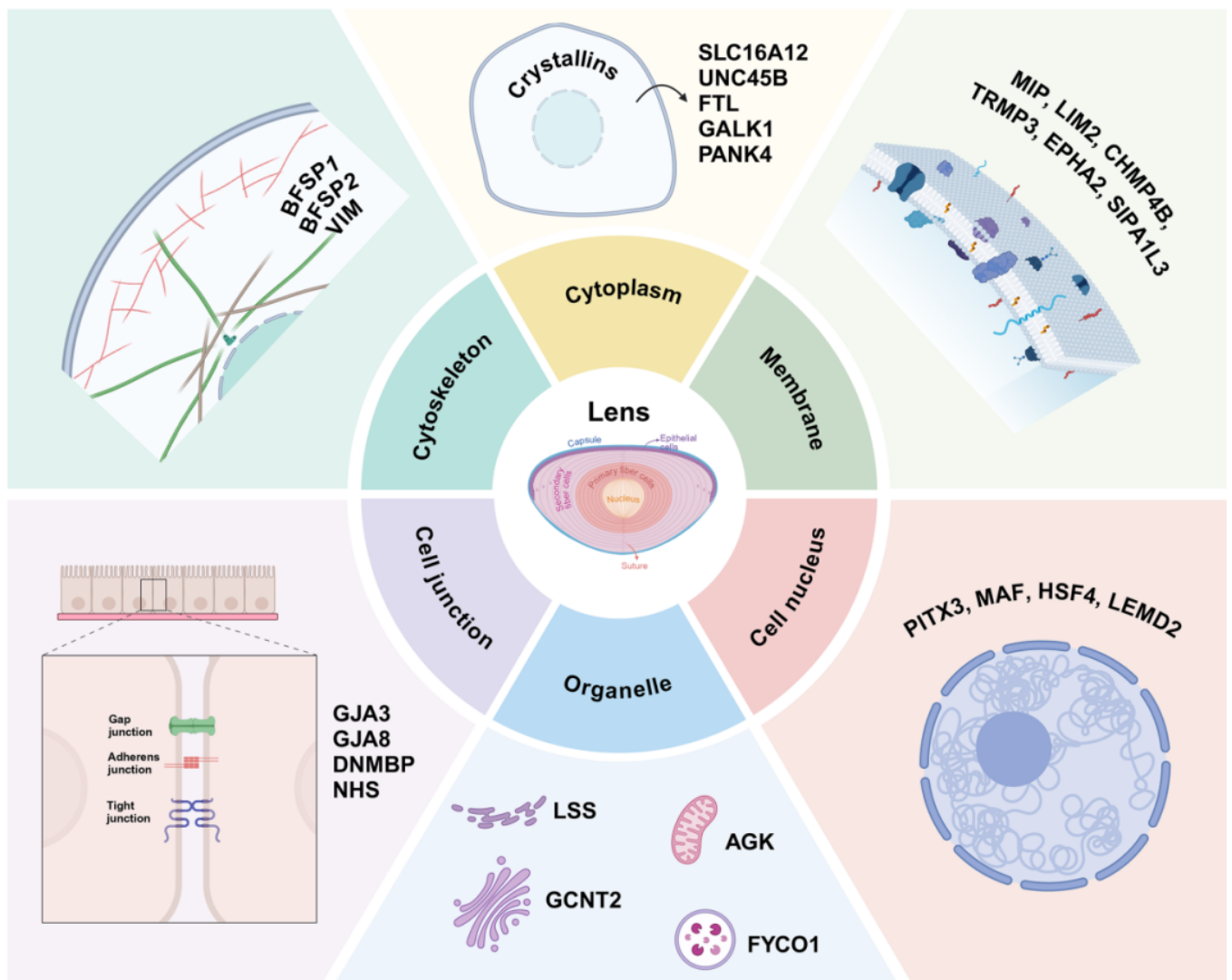
作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/33892.html>

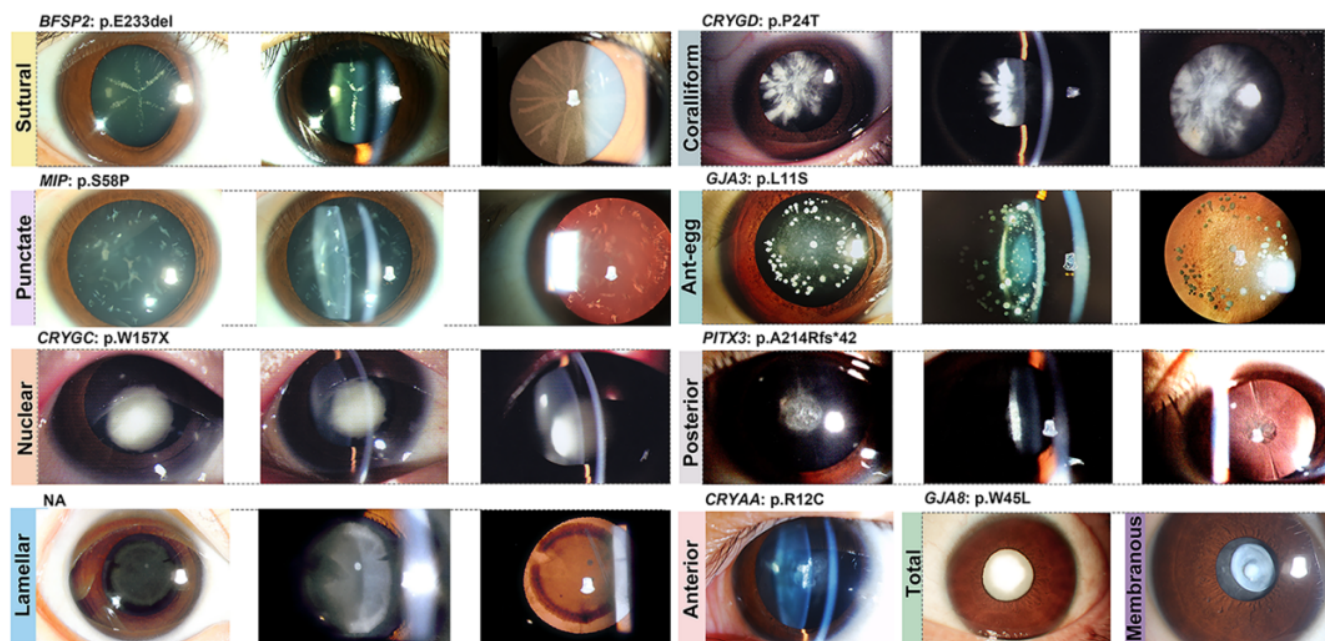
本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

研究描绘先天白内障的临床与遗传全景特征。

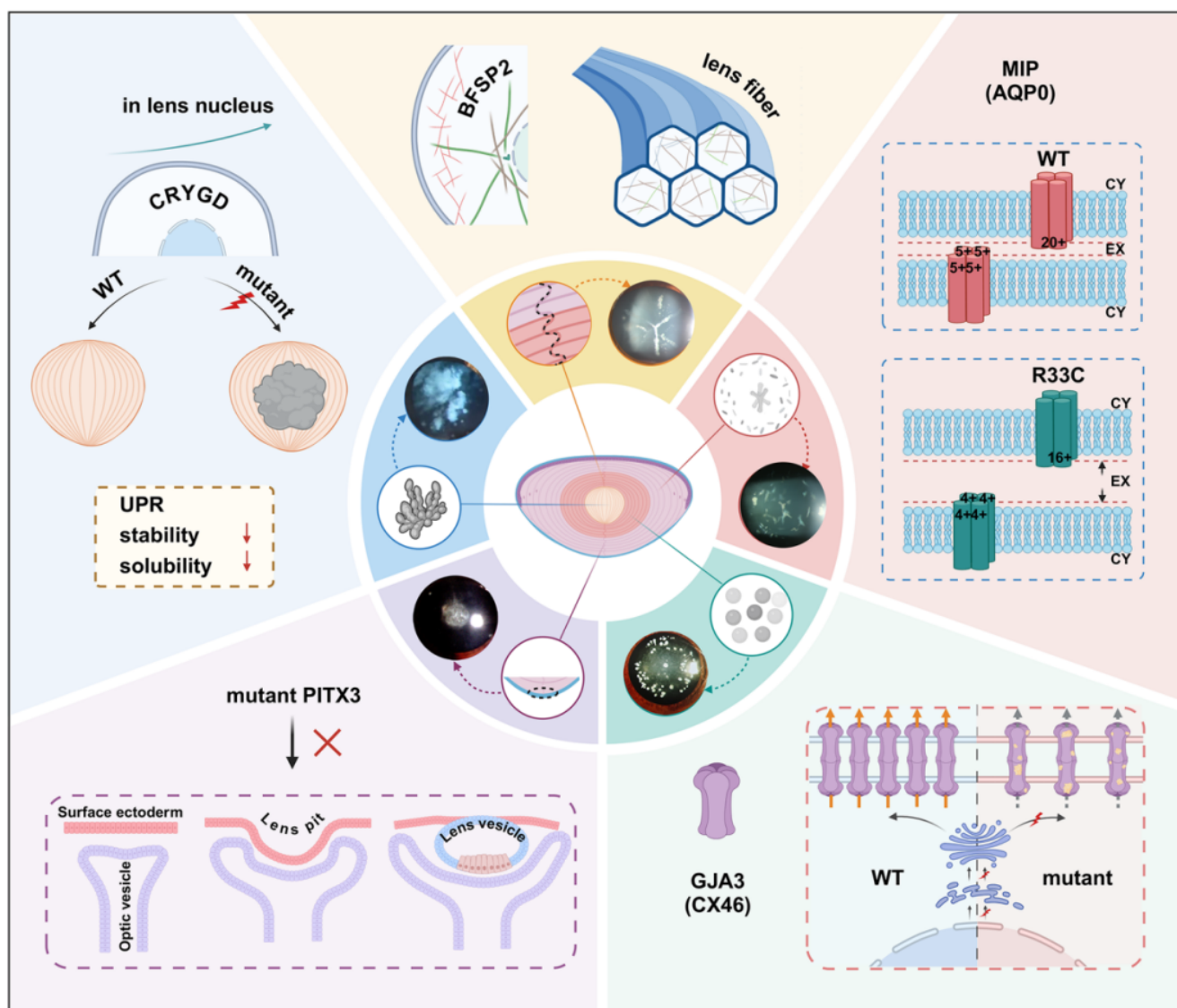
近日，中山大学中山眼科中心教授张清炯/郑丹莹团队联合美国国立眼科研究所教授James Fielding Hejtmancik团队，首次围绕39个基因系统描绘了先天性白内障的遗传变异频谱与临床特征关联图谱，为先天性白内障相关的变异致病性判读、遗传咨询及诊疗策略提供重要参考。相关成果在线发表于《视网膜和眼科研究进展》（Progress in Retinal and Eye Research）。



39个先天性白内障相关基因。研究团队供图，下同



先天性白内障临床形态图谱。



先天性白内障基因变异与形态学关联性。

?

研究团队通过对1385个先天性白内障家系展开全面的文献回顾，并整合来自gnomAD数据库以及本课题组眼遗传数据库的信息（包含疾病队列和对照队列），对既往报道所认为的在显性遗传模式下有害的基因变异，展开致病性分析。在所有以显性遗传的33个基因中，有18个基因呈现了明显的致病性特点，且对于特定类型的变异其致病性可能存疑，当这些变异在个体中被检测出时，若出现不准确的致病性判读，可能导致假阳性报告增多，若用于临床防治，可能造成严重后果。

研究团队通过对HGMD或Cat-map所报道的有害变异进行重新评估，部分变异被重新归类为可能良性或良性变异。有三个关键因素在识别这些有疑问的变异中发挥了重要作用，包括本课题组眼遗传数据库中携带该基因变异患者的表型、多工具生物信息学预测结果，以及大规模人群数据库中的携带者频率，通过这些方式以揭示错误解释的非致病变异，校正既往报道的先天性白内障相关基因的变异频谱，进一步指导后续的先天性白内障基因变异的判读。

基于以上标准，总计有来自21个基因的45个变异根据ACMG/AMP分类，它们很可能属于良性或

---

可能良性的变异。这些致病性存疑的变异在总体变异中的比例高达3.8%，在普通人群中的总体发生率高达56.0%。这一结果意味着，遗传咨询中对于这些变异致病性的解读必须秉持谨慎态度。  
(来源：中国科学报 朱汉斌)

相关论文信息：<https://doi.org/10.1016/j.preteyeres.2025.101373>

作者：张清炯等 来源：《视网膜和眼科研究进展》

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