罕见变异与激素性股骨头坏死发病密切关联

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/39092.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！

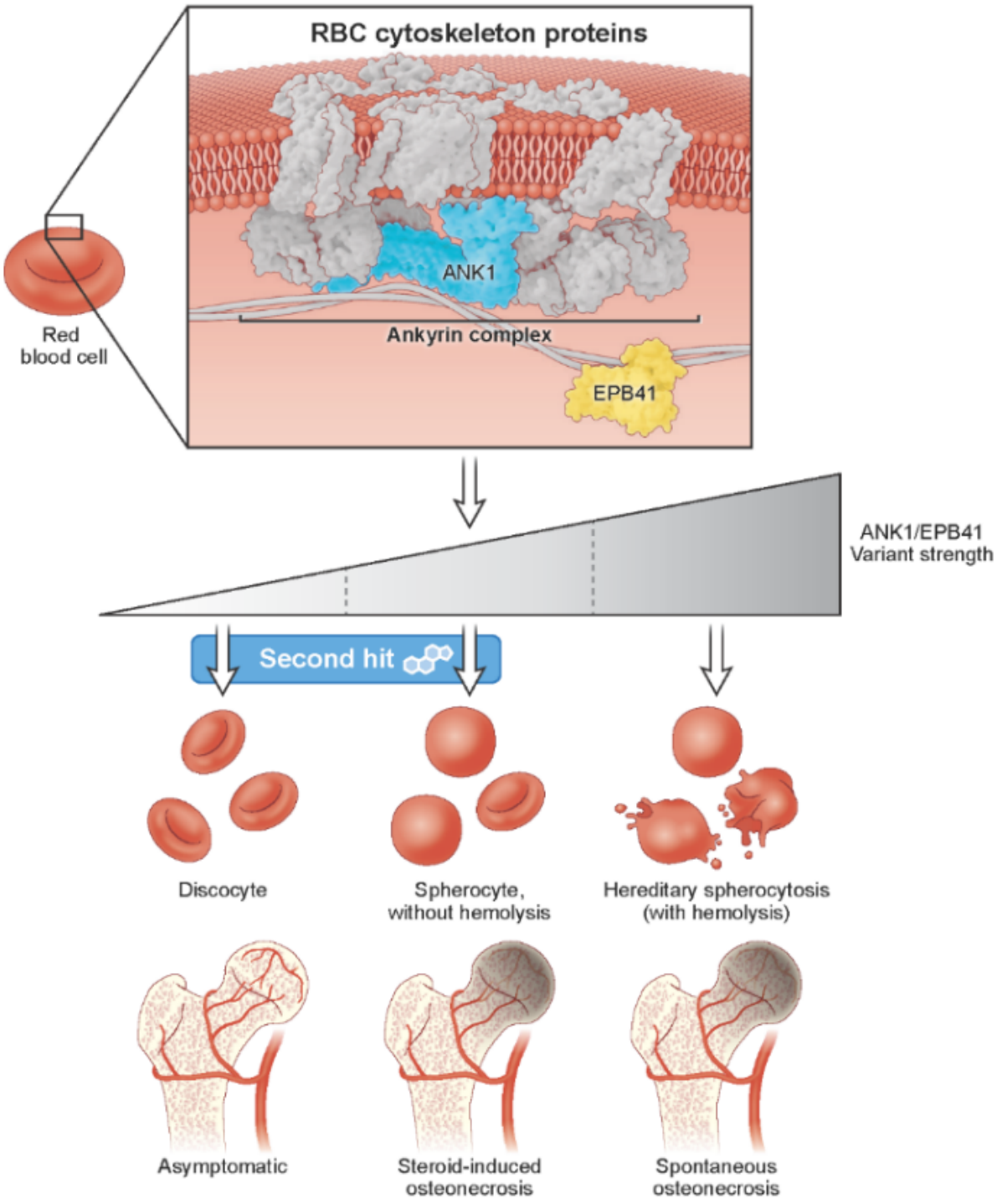
罕见变异与激素性股骨头坏死发病密切关联。上海交通大学医学院附属第六人民医院教授张长青团队与合作者发现，基因ANK1、EPB41的罕见变异，与激素性股骨头坏死发病密切关联，拓展了激素性股骨头坏死的遗传病因学说，为早期识别、预警激素性股骨头坏死高风险个体，预防和降低激素性股骨头坏死发生奠定了理论基础，为未来形成筛诊靶标、激素个性化治疗决策提供了潜在实践方向。相关研究成果近日发表于《关节炎与风湿病》。

作为临床治疗自身免疫性疾病及其他疾病等的利器，糖皮质激素挽救了无数生命，却也是股骨头坏死的主要诱因之一。临床上，同样的激素用药方案，有人安然无恙，有人却难逃骨坏死厄运——这种同样用药，不同结局的谜题长期困扰着医学界。业界普遍认为，除了环境因素，个体遗传因素也发挥着作用，使得部分患者在激素暴露下更易发生骨坏死。然而，这种个体差异背后的遗传密码至今仍未被破解。

研究团队利用多种测序和分析方法，首次发现与血影蛋白带结合的编码锚蛋白、红细胞膜带蛋白4.1的基因ANK1、EPB41罕见变异与激素性股骨头坏死密切关联，且变异与特定疾病无关，是激素导致股骨头坏死的普适性罕见有害变异。该类罕见有害变异符合孟德尔遗传规律，且变异引起红细胞膜功能缺陷。膜脆性增加导致红细胞可变形性下降，引起局部组织微循环缺氧损伤的不利条件，在无外在诱因下能够健康代偿，然而在激素暴露的二次打击下易加重微循环损伤导致微循环障碍。

值得注意的是，ANK1、EPB41变异均未表现出典型的球形红细胞增多症和卵圆形红细胞增多症。这意味着，临床常规检查很难发现阳性结果，呈现隐匿性改变，这无疑增加了临床识别难度。

研究团队重点解析了ANK1、EPB41罕见变异与激素性股骨头坏死的关联密切性，携带变异个体仅在激素刺激等特定因素作用才易加重出现局部微循环障碍，导致缺血性骨坏死。（来源：中国科学报 江庆龄）



研究图示。研究团队供图

相关论文信息：http://doi.org/10.1002/art.70153

作者：张长青等 来源：《关节炎与风湿病》

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转发