2024 – 2025高引文章荐读
Genes：心血管遗传学：从遗传机制到精准防治

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/42881.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！

2024 – 2025高引文章荐读 Genes：心血管遗传学：从遗传机制到精准防治。期刊名：Genes

期刊主页：https://www.mdpi.com/journal/genes

Genes期刊2024 – 2025高引文章荐读，为您提供心血管遗传学领域的最新研究进展！

心血管疾病的发生发展并非仅由生活方式和环境因素决定，遗传因素同样贯穿于疾病易感性、临床表型、疾病进展及治疗反应的全过程。从先天性心脏病、遗传性心肌病和离子通道病，到心力衰竭、冠状动脉疾病及心肾综合征，越来越多研究表明，不同层级的遗传变异及其调控网络共同塑造着个体的心血管风险。随着二代测序（NGS）、全外显子组测序（WES）、全基因组关联研究（GWAS）以及多组学技术的发展，心血管遗传学研究已逐渐从寻找单一致病基因，走向解析复杂的多基因调控、基因—环境互作及跨器官分子网络。

心血管精准医学的目标也因此从发现遗传变异进一步延伸至利用遗传信息。通过将遗传背景与临床表型、生物标志物、环境危险因素以及药物反应相结合，有望实现疾病的早期识别、个体化风险分层及针对性治疗。本期精选Genes发表于2024 – 2025年的相关研究，从多个方向集中展示遗传学与基因组学如何推动心血管疾病由机制研究迈向精准防治。

1. Noonan Syndrome: Relation of Genotype to Cardiovascular Phenotype—A Multi-Center Retrospective Study

努南综合征：基因型与心血管表型关系—一项多中心回顾性研究

http://www.mdpi.com/2073-4425/15/11/1463

文章介绍：努南综合征（NS）是一种与RAS/MAPK信号通路异常密切相关的先天性遗传疾病，心血管异常是其最重要的临床表现之一。本研究对25例经全外显子组测序确诊的儿童NS患者开展多中心回顾性分析，其中88%的患者存在心血管异常。研究发现，不同致病基因与心脏表型之间呈现一定关联：PTPN11变异较多与肺动脉瓣狭窄相关，而RAF1变异则更多见于肥厚型心肌病患者。研究进一步提示，对NS患者开展早期遗传学诊断，不仅能够明确疾病分子基础，还可辅助预测特定心血管并发症，为制定针对性的心脏监测和临床管理策略提供依据。

2. Obesity and Heart Failure: Mechanistic Insights and the Regulatory Role of MicroRNAs

肥胖与心力衰竭：机制解析及MicroRNAs的调控作用

http://www.mdpi.com/2073-4425/16/6/647

文章介绍：肥胖是心力衰竭的重要危险因素，但其影响并不仅限于血流动力学负荷增加。MicroRNAs（miRNAs）作为重要的转录后基因调控因子，在肥胖相关心脏损伤中发挥着关键作用。本综述系统梳理了miRNAs参与肥胖相关心力衰竭发生发展的主要分子过程，包括心肌重构、细胞凋亡、血管生成、炎症反应、线粒体功能障碍及心肌脂毒性等。不同miRNAs通过调控特定靶基因和信号通路，将代谢异常与心脏结构和功能改变联系起来。深入解析这些miRNA—靶基因网络，有助于发现新的心血管生物标志物，也为开发针对肥胖及心力衰竭的RNA类治疗策略提供了新的研究方向。

3. Sudden Cardiac Death and Channelopathies: What Lies behind the Clinical Significance of Rare Splice-Site Alterations in the Genes Involved?

心源性猝死与离子通道病：相关基因罕见剪接位点变异背后的临床意义

http://www.mdpi.com/2073-4425/15/10/1272

文章介绍：心源性猝死可由多种遗传性心肌病及离子通道病引起，其中长QT综合征、Brugada综合征、短QT综合征及儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速等疾病均与离子通道相关基因异常密切相关。随着NGS技术广泛应用，大量罕见遗传变异被发现，但其中许多非编码或剪接位点变异仍被归为临床意义未明变异（VUS），给疾病诊断与风险评估带来困难。本文重点梳理与遗传性离子通道病相关的罕见剪接位点变异，并讨论其可能造成异常RNA剪接、改变离子通道功能以及增加恶性心律失常风险的机制。研究强调，对剪接变异进行更加深入的功能验证和临床解释，是提高遗传性心律失常精准诊断能力的重要环节。

4. Mitochondrial Mutations in Cardiovascular Diseases: Preliminary Findings

心血管疾病中的线粒体突变：初步研究发现

http://www.mdpi.com/2073-4425/15/11/1442

文章介绍：心肌细胞具有极高的能量需求，因此线粒体功能异常可能对心血管系统产生显著影响。本研究关注线粒体DNA变异与心血管疾病之间的潜在联系，对接受冠状动脉旁路移植术患者的心肌组织及血清样本进行了分析，并重点检测线粒体NADH脱氢酶1（ND1）基因。研究在部分患者中发现A3397G变异，该变异可导致ND1蛋白相应氨基酸发生改变。尽管研究样本规模有限，但这些初步发现进一步提示线粒体DNA异常可能参与冠状动脉疾病及相关心脏功能障碍的发生发展，也为从线粒体代谢和能量稳态角度理解心血管疾病提供了新的研究线索。

5. Genomics and Multi-Omics Perspectives on the Pathogenesis of Cardiorenal Syndrome

心肾综合征发病机制的基因组学与多组学视角

http://www.mdpi.com/2073-4425/16/11/1303

文章介绍：心肾综合征体现了心脏与肾脏之间复杂的双向损伤过程，其机制远超传统的血流动力学异常。本文综合分析转录组学、蛋白质组学、肽组学、代谢组学以及非编码RNA研究，从多组学角度解析心脏与肾脏功能障碍之间的分子联系。不同研究共同指向若干核心通路，包括细胞外基质重塑和纤维化、免疫炎症激活、肾素—血管紧张素—醛固酮系统异常、氧化应激以及线粒体和代谢功能紊乱。通过将不同组学层面的信息整合起来，不仅能够更加完整地解释心肾综合征的跨器官病理机制，也有助于筛选新的疾病标志物和潜在治疗靶点，为心肾疾病的精准分型及个体化干预提供基础。

6. The Utility of Genome-Wide Association Studies in Inherited Arrhythmias and Cardiomyopathies

全基因组关联研究在遗传性心律失常与心肌病中的应用价值

http://www.mdpi.com/2073-4425/16/12/1448

文章介绍：遗传性心律失常和心肌病过去通常被视为典型的单基因孟德尔遗传病，但越来越多研究发现，单一罕见致病变异并不能完全解释患者之间显著不同的外显率和临床严重程度。本文综述了GWAS如何推动这一领域从单基因模型向更加复杂的多基因遗传模型转变，并重点分析肥厚型心肌病、扩张型心肌病、Brugada综合征和长QT综合征等疾病。GWAS不仅能够发现传统候选基因分析未能识别的疾病相关位点，还可进一步构建多基因风险评分（PRS），量化个体的遗传易感性。将罕见致病变异与多基因背景相结合，有望进一步提高遗传性心脏病的风险预测、临床分层和家系管理水平。

7. APOE Genotype and Endothelial Biomarkers: Towards Personalized Cardiovascular Screening

APOE基因型与内皮生物标志物：迈向个体化心血管筛查

http://www.mdpi.com/2073-4425/16/12/1494

文章介绍：载脂蛋白E（ApoE）长期以来主要因其参与脂质代谢及心血管风险调控而受到关注，其编码基因APOE的ε2、ε3和ε4等不同等位基因可形成不同的个体遗传背景。近年来研究显示，ApoE的作用还涉及血管内皮功能、炎症及血栓形成过程。本文提出，将APOE基因型与内皮功能相关生物标志物结合，包括内皮素-1、一氧化氮、血管性血友病因子及细胞黏附分子等，有望构建更加精细的心血管及血栓风险评估模式。相较于单纯依赖传统危险因素，这种遗传背景+功能标志物的综合策略尤其可能有助于边缘风险人群、存在不明原因血栓事件或具有特殊家族史的个体开展更加个体化的筛查和预防。

8. Cardiac Phenotype and Gene Mutations in RASopathies

RAS 通路病的心脏表型与基因突变

http://www.mdpi.com/2073-4425/15/8/1015

文章介绍：RAS 通路病是一组由RAS/MAPK信号通路相关基因胚系变异引起的遗传综合征，其中努南综合征是最常见的类型之一，心血管受累是其重要临床特征。本文系统梳理了RAS/MAPK通

路异常与心脏疾病之间的关系，并重点分析努南综合征中最常见的肺动脉瓣狭窄和肥厚型心肌病。不同基因变异可对应不同的心脏表型，例如PTPN11、RAF1、RIT1等基因与特定心血管表现具有不同程度的相关性，因此基因型—表型关联可为患者的长期预后判断及心脏监测提供重要依据。文章同时讨论了针对RAS/MAPK信号通路开展靶向治疗的早期探索，展示了由遗传诊断进一步走向机制导向治疗的潜力。

9. Clinical Relevance of the Systematic Analysis of Copy Number Variants in the Genetic Study of Cardiomyopathies

系统分析拷贝数变异在心肌病遗传研究中的临床意义

http://www.mdpi.com/2073-4425/15/6/774

文章介绍：遗传性心肌病具有显著的遗传异质性，即使随着NGS技术的发展，仍有相当比例患者无法通过常规点突变和小片段插入/缺失分析获得明确的遗传诊断。拷贝数变异（CNVs）可能是其中一类被低估的遗传因素。本研究分析了11,647例心肌病患者，系统评估CNV检测在临床遗传诊断中的贡献。研究共发现95个致病或可能致病CNVs，涉及18个主要基因；CNV分析总体诊断收益约为0.8%，在不同类型心肌病中存在一定差异。虽然总体比例并不高，但对于相应患者而言，识别CNV能够直接解释疾病遗传病因。研究因此建议在肥厚型、扩张型、致心律失常性、左心室致密化不全及限制型心肌病的遗传检测中，更系统地纳入CNV分析，以进一步提升遗传诊断的完整性。

10. Exploring the Role of Genetic and Genomic Factors in Therapeutic Response to Heart Failure: A Comprehensive Analytical Review

遗传与基因组因素在心力衰竭治疗反应中的作用：综合分析性综述

http://www.mdpi.com/2073-4425/16/7/801

文章介绍：尽管心力衰竭的药物治疗近年来取得了显著进展，不同患者对同一种治疗方案的疗效及不良反应仍存在明显差异。本文从药物基因组学角度系统分析遗传和基因组因素如何影响心力衰竭患者的治疗反应，包括单核苷酸多态性、基因表达特征及表观遗传修饰等。相关遗传差异可能影响药物代谢、受体敏感性及心衰进展相关分子通路，并进一步影响ACE抑制剂、β受体阻滞剂、盐皮质激素受体拮抗剂及SGLT2抑制剂等治疗的效果。随着遗传信息逐渐与临床指标整合，药物基因组学有望帮助识别更可能获益或发生不良反应的患者，使心力衰竭治疗从标准化方案进一步迈向真正的个体化精准用药。

Genes期刊介绍

主编：Selvarangan Ponnazhagan, The University of Alabama at Birmingham, USA

期刊主题涵盖了与DNA、RNA、染色体、基因、遗传学和多组学相关的所有内容。下设18个专题，从人类、动物、植物、微生物、分子遗传、种群进化和高新技术等多个角度全方位审视遗传学和基因组学的前沿研究。

2025 Impact Factor 3.1 2025 CiteScore 5.9 Time to First Decision 13.3 Days Acceptance to Publication 3.7

Days
来源：Genes

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