中国汉族人群重型痤疮的遗传易感基因研究取得新进展

作者：writer 来源：中国科学院昆明动物研究所

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/4651.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！

中国汉族人群重型痤疮的遗传易感基因研究取得新进展。痤疮，俗称青春痘，是因皮脂腺与毛孔的堵塞，使皮脂外流不畅所致的一种常见炎症性皮肤病。痤疮的发病由多基因共同调控，也可受到遗传因素和环境因素多方面的影响，是一种复杂性疾病。根据Pillsbury分类法在临床上将痤疮分为轻中型(Ⅰ～Ⅲ级)和重型(Ⅳ级)。其中，重型痤疮由于皮损严重、易复发、易形成瘢痕，往往造成患者永久的损容。昆明医科大学第一附属医院何黎教授团队长期致力于痤疮研究，先后开展了从痤疮遗传模式到疾病易感基因的系列工作。2014年，何黎团队和中国科学院昆明动物研究所张亚平研究员团队与国内多个机构开展合作，运用全基因组关联分析 (GWAS)，首次在中国人群中发现了两个和重型痤疮相关的易感基因SELL和DDB2，这两个基因分别与雄激素代谢通路、炎症过程及疤痕形成有关(He et al. 2014. Nature Communications)。

传统的全基因组关联分析针对的是人群中的常见遗传变异 (common variants)。进入后GWAS时代，研究人员开始探讨稀有变异(rare variants)对疾病遗传易感性的贡献。例如，一些疾病相关的稀有变异由于发生时间较晚，可能局限在一些特定的人群中。这些稀有突变的单倍型没有被重组事件打断，导致单倍型的同源一致性 (identity-by-descent, IBD)片段在患者中分布的概率要大于在正常对照中的概率。基于此，张亚平研究员团队和何黎教授团队合作运用IBD定位的策略对中国人群重型痤疮GWAS数据进行了深度挖掘。除了检测到此前报道的DDB2基因，研究人员还发现了一个新的重型痤疮相关的风险基因F13A1。已有的研究表明F13A1突变可上调白细胞介素6水平，从而参与痤疮发病机制中的免疫应答。相关结果在独立扩大样本的基因分型实验中得到了支持。

上述研究成果以Identity-by-descent analysis reveals susceptibility loci for severe acne in Chinese Han cohort 为题于3月25日在线发表在国际皮肤病学刊物 Journal of Investigative Dermatology上。云南大学博士生杨兴艳、昆明医科大学第一附属医院吴文娟副教授和中国科学院昆明动物研究所彭旻晟副研究员为共同第一作者。何黎教授和张亚平研究员为共同通讯作者。相关工作得到国家自然科学基金项目(U1402223，81460469，81760559，81360234)、云南省科技厅项目(2017HA010，D-201612)以及中国科学院青年创新促进会的资助。

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