

专论与综述

## 人类复杂疾病关联研究中群体分层的检出和校正

智联腾<sup>1,2</sup>, 周钢桥<sup>1,2</sup>, 贺福初<sup>1,2</sup>

1. 军事医学科学院放射与辐射医学研究所, 基因组学与蛋白质组学研究室, 北京 100850;  
2. 北京蛋白质组研究中心, 功能基因组学研究室, 北京 102206

收稿日期 2006-3-17 修回日期 2006-4-24 网络版发布日期 2006-12-4 接受日期

摘要

病例对照研究是鉴定多基因疾病易感位点重要的遗传流行病学方法, 而群体分层是导致病例对照研究关联研究结果出现偏倚甚至是假关联的重要原因之一。文章对人群分层的检出及校正的方法和原理进行了阐述, 包括基于核心家系的传递/不平衡检验 (TDT) 以及基于不相关基因组遗传标记的基因组对照 (GC) 和结构化关联 (SA) 等, 并且对这几种方法进行了比较。

关键词 [关联研究](#) [人群分层](#) [传递不平衡检验](#) [基因组对照](#) [结构化关联](#)

分类号

## Detection and controlling for population stratification in association studies of human complex disease

ZHI Lian-Teng<sup>1,2</sup>, ZHOU Gang-Qiao<sup>1,2</sup>, HE Fu-Chu<sup>1,2</sup>

1. *Department of Genomics & Proteomics, Beijing Institute of Radiation Medicine, Beijing 100850, China;*  
2. *Department of Functional Genomics, Beijing Proteome Research Center, Beijing 102206, China*

### Abstract

<P>Case-control studies, which serve as standard design for genetic association analysis, can be the most practical and powerful approach to detect genetic polymorphisms contributing to susceptibility to complex human diseases. However, considerable concern has been expressed that this approach is prone to population stratification, which can lead to biased or spurious results. We review several methods to detect and account for population stratification; these methods include nuclear family-based transmission/disequilibrium test (TDT), and genomic control (GC) and structured association (SA) based on unlinked genetic markers.</P>

**Key words** [association study](#) [population stratification](#) [transmission/disequilibrium test](#) [genomic control](#) [structured asso-ciation](#)

DOI: 10.1360/yc-007-0003

通讯作者 贺福初 [hefc@nic.bmi.ac.cn](mailto:hefc@nic.bmi.ac.cn)

### 扩展功能

#### 本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(0KB\)](#)
- ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
- ▶ [参考文献](#)

#### 服务与反馈

- ▶ [把本文推荐给朋友](#)
- ▶ [加入我的书架](#)
- ▶ [加入引用管理器](#)
- ▶ [复制索引](#)
- ▶ [Email Alert](#)
- ▶ [文章反馈](#)
- ▶ [浏览反馈信息](#)

#### 相关信息

- ▶ [本刊中 包含“关联研究”的相关文章](#)
- ▶ 本文作者相关文章

- [智联腾](#)
- 
- [周钢桥](#)
- 
- [贺福初](#)
-