



导致关节软骨破坏并形成关节炎的基因

<http://www.firstlight.cn> 2007-03-27

根据2007年3月25日公布在《Nature Genetics》上的结果，人体内一个包含大约25000个基因的基因群的微小变化可能是导致一种最普遍关节炎的原因。

研究人员测试了大约1500名日本人，他们的一种被称为GDF5的基因存在一种特殊变化，结果这些人患上髌关节炎的几率比正常人大了80%。由Yoshinari Miyamoto领导的小组认为，这种基因变化可能减少了GDF5基因的产物，而这种产物对于关节软骨的产生非常重要。对于日本和中国人群的研究还显示该基因异常和膝关节炎之间同样存在关系，尽管关系并不特别明显。

这种关节炎会对软骨造成损伤，从而使关节的两骨之间直接摩擦，世界卫生组织数据显示，它影响着全世界约1亿9千万人的健康。这种疾病的症状在男性中通常发生在45岁左右，而女性中则在55岁附近。

作者表示，GDF5基因和骨生成素密切相关，这会影响关节的形成。而早前针对老鼠及人类的研究表明这些变异会导致关节的异常。为了得到相关结果，Miyamoto和他的小组测序了24位患者的DNA，并检查了单个核苷的变化（SNP）。核苷是DNA的基本结构，在人类中99%都是一致的。SNP是基因组中的单个核苷和种群中的其它个体不一样情况，或者在同一个个体的染色体之间不一致，这是90%的人类基因变异的原因。

一旦确定了可疑的DNA变异，科学家就会测试更多的关节炎患者以及对照组，然后在SNP和疾病间建立起联系。

[存档文本](#)