(دکتر مریم اسلامی)

مجموعه اثرات واریانت های ژنتیکی و صفات پیچیده

The collective effects of genetic variants and complex traits

رویکردهای سنتی در مطالعه ژنتیک صفات پیچیده بر شناسایی انواع ژنتیکی خاص متمرکز شده است.

با این حال، اثرات دسته جمعی انواع تا حد زیادی ناشناخته باقی مانده است.

در اینجا، ما ارزیابی کردیم که آیا صفات می‌توانند تحت تأثیر اثرات جمعی واریانت‌ها در کل منطقه کدکننده پروتئین ژنوم یا کل ژنوم قرار گیرند.

ما داده‌های توالی‌یابی exome Biobank UK از 167246 نفر و همچنین داده‌های آرایه SNP ژنومی 408868 نفر را مطالعه کردیم.

ما برای هر فرد چهار معیار مختلف تنوع ژنتیکی مانند هتروزیگوسیتی و تعداد واریانت‌ها و دو معیار مختلف از مضر بودن کلی همه واریانت‌ها را محاسبه کردیم و با 17 صفت نماینده که قبلاً مطالعه شده‌اند همبستگی انجام دادیم.

تجزیه و تحلیل رگرسیون خطی با تعدیل برای سن، جنس، و اجزای اصلی ژنتیکی انجام شد.

نتایج نشان داد که بین شش معیار مختلف همبستگی بالا و ارتباط معکوس بین دو صفت همبستگی خوب (پیشرفت تحصیلی و قد) با تعداد کل همه متغیرها و همچنین مضر بودن کلی همه متغیرها وجود دارد.

ما همچنین ژن ها را بر اساس اینکه آیا آنها در مغز بیان می شوند طبقه بندی کرده ایم و دریافتیم که ارتباط با پیشرفت تحصیلی فقط برای ژن های بیان شده توسط مغز برقرار است.

هرصفت دیگری که مورد بررسی قرار گرفت، ارتباط معنی داری با ژن های بیان شده توسط مغز نشان نداد.

این مطالعه نشان می دهد که ویژگی های مشترک را می توان با تجزیه و تحلیل تنوع ژنتیکی کلی مورد مطالعه قرار داد و نشان می دهد که پیشرفت تحصیلی با تنوع ژنتیکی رابطه معکوس دارد.

https://www.nature.com/articles/s10038-022-01105-1