

論文中文摘要	
中文題目	全基因組關聯研究揭露了台灣人群中與可溶性E-選擇素血中濃度相關的新候選基因位點。
英文題目	Genome-wide association study revealed novel candidate gene loci associated with soluble E-selectin levels in a Taiwanese population.
作者群	鄧明生 1、許隆安 2、吳賜猛 3、曾奕翔 1、周星輝 4,5、柯毓麟 1,4,5
單位群	<ol style="list-style-type: none"> 1. 台北慈濟醫院研究部 2. 長庚大學醫學院、林口長庚紀念醫院心內一科 3. 中國文化大學生命科學系 4. 台北慈濟醫院心血管醫學中心 5. 花蓮慈濟大學醫學院
摘要內容	<p>背景和目標:過去報告顯示可溶性E選擇素 (sE選擇素血中濃度上升與各種炎症和心臟代謝異常相關。</p> <p>方法:本研究旨在經由全基因組關聯研究 (在 4,525 名台灣人體生物資料庫 (參與者中探討可溶性E選擇素血中濃度的遺傳決定因子，並在超過 80,000 名台灣人體生物資料庫 (參與者中對可溶性E選擇素血中濃度之遺傳決定基因進行基因型表現型關聯分析。</p> <p>結果:通過 GWAS ABO、SELE 和 FUT6 基因變異被確定為可溶性 E 選擇素血中濃度的決定因子，達到全基因組顯著性 (最大 p 值分別為 3.25×10^{-271}、4.81×10^{-14} 和 9.64×10^{-12})。在對主要 ABO rs2519093 基因型進行進一步調整後，三個新基因位點 EVI5、FER 和 DMAC1 與可溶性 E 選擇素血中濃度密切相關 $p < 5 \times 10^{-7}$。其他三個先前報導的基因位點，CELSR2、ST3GAL6 AS1 和 HNF1A AS1，也顯示了與可溶性 E 選擇素血中濃度相關的支持性證據 (最大 $p < 0.0073$)。多變量分析顯示年齡、體重指數、當前吸煙、糖化血色素 A1C、紅血球比容、白血球和血小板計數、血清丙氨酸轉氨酶、甘油三酯和尿酸血中濃度與 sE 選擇素血中濃度獨立相關，其中上述十個基因位點貢獻可溶性 E 選擇素血中濃度的 27.68%。對於基因型表現型關聯性分析，ABO 基因變異與總膽固醇和低密度脂蛋白膽固醇血中濃度、白血球計數和紅血球比容之間的全基因組顯著相關性證明其多效性。</p> <p>結論:我們的數據提供了對可溶性 E 選擇素血中濃度調節的新見解。這些結果可能為了解 E 選擇素在炎症和心臟代謝疾病的發病機制中的關鍵作用開闢了新的途徑。</p>
刊載雜誌資訊	<p>英文：Atherosclerosis</p> <p>中文：動脈粥狀硬化</p> <p>卷(冊)：Oct 15；337</p> <p>起始頁碼-結束頁碼：18-26</p>

發表年代	2021-10
SCI 影響係數	SCI 影響係數：5.162 學門：Peripheral Vascular Disease 排名：14 /65；21.5 4 %百分比
本論文在學術上之重要發現或貢獻	本論文首度找到台灣人可溶性 E 選擇素血中濃度 之多基因選擇決定因子。E 選擇素為重要之細胞吸附因子與動脈硬化血管疾病密切 相關 。本研究為動脈硬化重要之分子基礎。