

論文中文摘要

中文題目	以 <i>APOE</i> 基因位置的遺傳變異預測心血管代謝特徵和代謝症候群：台灣人體生物資料庫研究
英文題目	Genetic Variants at the <i>APOE</i> Locus Predict Cardiometabolic Traits and Metabolic Syndrome: A Taiwan Biobank Study
作者群	葉冠宏 ^{1,2,†} , 萬祥麟 ^{3,†} , 鄧明生 ⁴ , 周星輝 ^{1,2} , 許隆安 ⁵ , 柯毓麟 ^{1,2,4,*}
單位群	1. 台北慈濟醫院心血管醫學中心 2. 花蓮慈濟大學醫學院 3. 台北慈濟醫院血液腫瘤科 4. 台北慈濟醫院研究部 5. 長庚大學醫學院、林口長庚紀念醫院心內一科
摘要內容	<p>數個載脂蛋白基因位於染色體 19q13.32 上的 <i>APOE</i> 基因位置。本研究探討了台灣族群中 <i>APOE</i> 基因位置心血管代謝特徵和代謝症候群的遺傳決定因子。本研究共收集 81,387 名台灣人體生物資料庫(TWB)參與者，以其 Axiom Genome-Wide CHB 的數據進行基因型-表現型分析。區域關聯研究加上條件分析顯示了在 <i>APOE</i> 基因位置上多個最有意義之單核苷酸變異(SNV)，包括 <i>APOE</i> rs7412 和 rs429358 與總膽固醇，低密度脂蛋白(LDL)膽固醇和高密度脂蛋白(HDL)膽固醇血中濃度；<i>CLPTM1</i> rs3786505 和 rs11672748 與低密度脂蛋白和高密度脂蛋白膽固醇血中濃度；<i>APOC1</i> rs438811 和 <i>APOE-APOC1</i> rs439401 與血清三酸甘油脂血中濃度。基因型-表現型關聯分析顯示了顯著的 rs429358 和 rs438811 與代謝症候群以及 rs7412、rs438811 和 rs439401 與血清白蛋白血中濃度 ($p < 0.0015$) 之密切相關性。逐步回歸分析表明 <i>CLPTM1</i> 基因變異獨立與 LDL 和 HDL 膽固醇血中濃度相關 (分別為 rs3786505 $p = 3.10 \times 10^{-15}$ 和 rs11672748 $p = 1.48 \times 10^{-15}$)。APOE rs429358 和 APOC1 rs438811 也是獨立分別與代謝症候群 ($p = 2.29 \times 10^{-14}$) 和血清白蛋白血中濃度 ($p = 3.80 \times 10^{-6}$) 相關。總之，除了 <i>APOE</i> 基因變異外，<i>CLPTM1</i> 是一個新的台灣 <i>APOE</i> 基因區域的 LDL 和 HDL 膽固醇血中濃度的候選基因位置。我們的數據還表明 <i>APOE</i> 和 <i>APOC1</i> 基因變異分別與代謝症候群和血清獨立相關白蛋白血中濃度密切相關。這些結果顯示了遺傳變異在 <i>APOE</i> 基因位置預測心臟代謝特徵和代謝症候群之重要性。</p>
刊載雜誌資訊	英文：Genes 中文：基因 卷(冊)：13(8) 起始頁碼-結束頁碼：1366.
發表年代	2022
SCI 影響係數	4.141 (學門 Subject Category：GENETICS & HEREDITY 遺傳學與遺傳；排名：72/175，百分比 41.1%)
本論文在學術上之重要發現或貢獻	本論文為首度以台灣人體生物資料庫超過八萬人之大型基因資料探討 <i>APOE</i> 基因區域與心血管代謝特徵及代謝症候群之相關性。顯示此基因區域變異在代謝疾病之重要性，本文亦首度發現 <i>CLPTM1</i> 基因變異為台灣人決定血脂濃度之獨立遺傳決定因子。