



舍费尔助理教授（左起）和库特教授负责的跨国研究，运用这台3D核磁共振成像扫描器，收集参与研究患者的心脏图像，研究他们的心脏功能。（陈来福摄）

## 跨国研究：因环境和生理因素 全球1%健康者体内变异基因或引发心衰竭

杨漾 报道  
yangyang@sph.com.sg

一项最新跨国研究发现，全球约1%健康者，约3500万人，体内存有可导致心肌病的变异基因，当中部分人在有生之年受环境和生理因素影响，最终可能发病。

在这之前，医疗科研界只知道这个名为肌联蛋白（Titin）的基因，是导致常见遗传性心脏疾病——扩张型心肌病（dilated cardiomyopathy，简称DCM）的一大因素。

扩张型心肌病患者的心室因病变得大而薄，影响心脏血液输

送功能，并有致命风险。

这项研究由新加坡国家心脏中心、杜克—国大医学院、英国伦敦帝国学院和德国国家分子医学中心联合进行，超过2490名来自三国的扩张型心肌病患者和约1400名健康者参与。

国家心脏中心助理教授舍费尔（Sebastian Schafer）是研究负责人之一。他指出，肌联蛋白是人体已知的最大蛋白质，它的基因组相当多，因此身体健康者出现基因变异的概率也随之增加。

舍费尔说：“这次研究发现，不少存有肌联蛋白变异的健康者，在有生之年不会发病。但

有另一批人，若他们因生理或环境因素而受到巨大压力时，心脏可能会逐渐衰竭。”

### 大多健康者心脏 发现基因变异可做出调整

另一名研究负责人新加坡杜克—国大学术医学中心，陈江和基金会心血管内科教授库特（Stuart Cook）指出，除了遗传因素，酗酒、病毒感染、化疗药物或怀孕等后天因素，也可能导致存有变异基因的健康者面对心脏衰竭风险。

他解释说，大部分健康者的心脏有能力“察觉”体内出现基

因变异，从而做出调整应对这个情况，因此不会发病。

“这就好像那些勤于锻炼的人，练着练着手臂肌肉就长出来。至于那些因遭受压力而出现心肌病症状的人，我们现在仍无法知道他们在受压后多久会出现症状，也不清楚可导致病发的风险系数，接下来需要进一步研究。”

这项研究获得陈江和基金会、全国医学研究理事会和新加坡杜克—国大精密医学研究所支持。研究成果刊登于国际权威学术期刊《自然—遗传学》（Nature Genetics）。