

研究显示：北方人比南方人酒量相对更好，藏族、蒙古族、彝族人民和河南人酒量居于全国前列，山东人酒量并不突出，福建人和广东人排在最后。

## 建立中国人自己的遗传病数据库

代谢病“中国地图”别愁看不懂，先来看几个“通俗易懂”的研究结论：

酒量与酒精代谢能力直接相关，到底中国哪个地方的人酒量大？研究显示，从总体上看，北方人比南方人酒量相对更好，藏族、蒙古族、彝族人民和河南人酒量居于全国前列，山东人酒量并不突出，福建人和广东人排在最后。

研究还证实，导致喝酒脸红和酒精代谢能力差的乙醛脱氢酶2基因 rs671 变异是东亚人特异性的，在中国人中的携带者（纯合子比例 4.50%，杂合子比例 34.27%）远高于全球其他人群。rs671 变异也是诱发食管癌发生的重要风险因素，所以喝酒脸红应少喝酒。

代谢性疾病，特别是2型糖尿病和肥胖，已成为中国和世界范围内发病率最高的重大慢病。但是，欧洲人群中最显著的2型糖尿病遗传风险 TCF7L2 基因变异（如 rs7903146）在中国人中的频率却很低，可见在代谢特征和疾病研究中仅参考和验证欧美人群的结果是不行的。

中国人群中先天性甲状腺功能减低症、慢性胰腺炎、遗传性掌跖角化症等疾病的致病基因变异携带

者较欧美人群显著更多，且具有地域分布特征。

王卫庆教授表示，ChinaMAP 以覆盖中国各地区的研究队列为基础建立了高质量中国人群数据库，通过高深度全基因组数据和精细表型分析，可为疾病机制研究、预防、遗传咨询和公共卫生管理提供依据。

研究获得的结论在新冠疫情中立即得到了应用，ChinaMAP 在2月下旬报道的新冠病毒受体 ACE2 相关变异在全球不同人群中的比较分析证实该病毒对所有人种均易感，

下图：王卫庆教授。



该成果发表后已被访问下载超过 20 万次。

这些年，瑞金医院内分泌代谢专业领衔的多个临床科研项目结出硕果，频频登上世界顶级的学术期刊，获得国家级科技奖项，引起全球同行业专家的关注。

遗传性内分泌代谢病发病率低、缺乏系统性研究，易误诊漏诊。确定规范的诊断和分类原则成为必需。经过 7 年潜心研究，在总结大样本临床病例的基础上，瑞金医院内分泌团队构建并逐步完善 3 类 10 种的分子分类体系，理清并提出全新的诊断思路，极大提高了遗传性内分泌疾病的检出率和准确率。这项临床工作获得国家科技进步二等奖，被誉为“遗传内分泌疾病的家谱编写者”。

王卫庆教授主持的另外一个研究即“中国糖尿病的心血管疾病和癌症风险队列（4C）研究”是一个有 20 个省市参加的长期随访研究，成为国际上理解糖尿病与心血管病和肿瘤发生关系的重要研究，在国际重要学术杂志上发表 10 余篇重要论文。

2019 年末，《柳叶刀-糖尿病和内分泌》发表了王卫庆教授团队的一项研究成果。项目通过对约 9.5 万人的分析得出结论：胰岛素抵抗（胰岛素调控葡萄糖代谢能力的下降）和胰岛  $\beta$  细胞功能缺陷（导致胰岛素分泌减少）是中国 2 型糖尿病主要的病理生理学特征。这个重要的结论将指导中国的糖尿病预防和治疗。

王卫庆教授解释，以往我国学界观点认为， $\beta$  细胞功能障碍（胰岛素分泌不足）是中国人 2 型糖尿