



## 重磅！金力院士团队发表汉族个体全外显子组测序最新研究成果

伴随诊断网讯：2021年8月18日，Journal of Genetics and Genomics在线发表了复旦大学金力院士团队题为“The HuaBiao Project: Whole-Exome Sequencing of 5,000 Han Chinese Individuals”的研究论文。该研究对来自中国郑州（华北）、泰州（华东）、南宁（华南）三个代表性汉族群体的5000个体进行外显子测序，构建了“华表”中国外显子组数据库。



Journal of Genetics and Genomics

Available online 18 August 2021

In Press, Journal Pre-proof



Letter to the editor

### The HuaBiao Project: Whole-Exome Sequencing of 5,000 Han Chinese Individuals

Meng Hao<sup>a,1</sup>, Weilin Pu<sup>a,1</sup>, Yi Li<sup>b,1</sup>, Shaoqing Wen<sup>c,1</sup>, Chang Sun<sup>d</sup>, Yanyun Ma<sup>e</sup>, Hongxiang Zheng<sup>d</sup>, Xingdong Chen<sup>d,f</sup>, Jingze Tan<sup>d</sup>, Guoqing Zhang<sup>g</sup>, Menghan Zhang<sup>d</sup>, Shuhua Xu<sup>h</sup>, Yi Wang<sup>d,i,j</sup>, Hui Li<sup>d,i,j</sup>, Jiucun Wang<sup>a,f,i,j</sup>, Li Jin<sup>a,f,i,j</sup>

二代测序技术加速遗传致病突变的鉴定，促进个性化医疗发展。与全基因组测序相比，覆盖基因组编码区的全外显子组测序(whole-exome sequencing, WES) 成本更低。可在高测序深度情况下，更准确检测出临床致病的罕见变异。

现有大型公共WES数据库，如ExAC, gnomAD等，其样本大多由高加索、非洲裔美国人或拉丁美洲人组成，汉族样本数量有限。而汉族是世界上人口最多的民族，具有较高遗传多样性。因此，建立一个高质量且有代表性的汉族人群WES数据库对于遗传疾病研究具有重要价值。

该研究通过对5000个来自华北郑州、华东泰州和华南南宁汉族人群个体进行深度测序，构建了“华表”中国汉族外显子组数据库。数据库共包含207万个遗传变异，其中46.4%的遗传变异为该研究首次发现。为推动数据库资源共享，项目组同时构建了“华表”中国汉族外显子组数据库网站(<https://www.biosino.org/wepd>)，研究人员可以从该网站快速检索相关遗传变异频率信息。



为获得高质量遗传变异信息，该研究首先保证高质量原始测序数据和对测序区域的高深度覆盖。基于标准生物信息学流程，该研究对得到的遗传变异信息进行多方面验证。首先与中华家系标准品 (<http://chinese-quartet.org/>)相比，“华表”标准品遗传数据精度达到96.8%；之后与全基因组芯片数据进行比较，一致率达到99.8%；华表数据库与gnomAD（东亚人群）中共有遗传位点相比，两者频率高度一致 ( $R^2 > 0.99$ )。上述结果均证明“华表”外显子数据库变异数据的准确性。



复旦大学泰州健康科学研究院

Fudan University Taizhou Institute of Health Sciences

首页

关于我们

队列介绍

平台介绍

项目介绍

新闻资讯

VR全景

电话: 0523-82205000

地址: 江苏省泰州市医药高新区药城大道799号数据大厦B栋裙楼

邮箱: fdtz@

版权所有© 复旦大学泰州健康科学研究院 | 苏ICP备15059120号-1

阿里云 本网站由阿里云提供云计算及安全服务 | 本网站支持 IPv6 | Powered by CloudDream