



上海生科院关于中国汉族人群遗传结构与复杂疾病关联研究有新进展

文章来源: 上海生命科学研究院

发布时间: 2009-12-02

【字号: 小 中 大】

11月25日,《美国人类遗传学》杂志(*AJHG*)在线发表了中科院上海生命科学研究院计算生物研究所金力课题组的最新研究成果“Genomic Dissection of Population Substructure of Han Chinese and Its Implication in Association Studies”。这项研究主要由该课题组的徐书华副研究员与复旦大学教育部现代人类学重点实验室和安徽医科大学合作完成。

中国汉族是世界上人口最多的民族,占世界人口的20%、中国人口的92%。这样一个人口庞大的民族的卫生保健将直接影响到中国乃至全球人口的整体健康状况。全基因组关联研究(GWAS)是目前科学界公认的最为有效的搜寻恶性肿瘤、精神分裂症、高血压、糖尿病等重大疾病易感基因的研究方法。随着高通量芯片分型技术日趋成熟,GWAS已逐渐成为目前复杂疾病基因定位的一项常用手段,迄今已有近400项GWAS相关研究成果发表。然而,GWAS始终面临着人群遗传结构导致的假阳性结果问题。汉族人群的历史悠久,汉族的形成是一个多民族群体接触、交流、联结和融合的复杂过程。几千年不同程度的隔离、融合和迁徙,不可避免地造成了不同地区汉族群体之间的遗传差异。全面解析汉族人群的遗传结构、量化各地区汉族人群的遗传差异以及充分了解汉族人群遗传结构对GWAS的影响程度,是合理实验设计的前提,也是保证GWAS结果可靠的必要条件。

该项研究通过对中国26个省市1700多例汉族人全基因组数据的分析,揭示了中国汉族的南北差异,精细刻画了汉族人群的遗传结构,并通过计算机模拟研究计算了不同采样策略中假阳性结果的可能性和统计功效的大小,同时还探讨了常用公共数据库中汉族样本和数据在关联分系研究中的合理利用策略。

这项研究工作得到了国家杰出青年基金、国家自然科学基金委、科技部、上海市科委、上海生命科学研究院优秀青年人才前沿领域项目、赛诺菲-安万特-上海生命科学研究院优秀青年人才基金项目以及香港王宽诚教育基金会的资助。

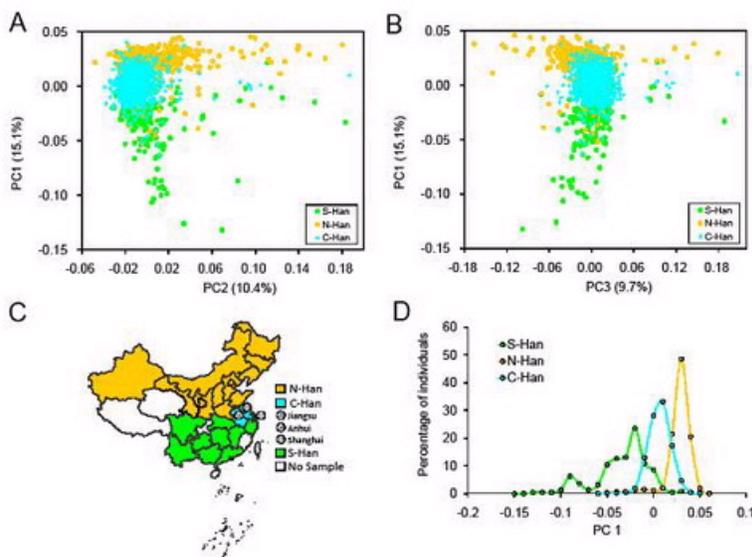


Figure Principal Components Analysis of Han Chinese Individuals

- A. Analysis of the first two Principal Components of Han Chinese; B. Analysis of the first and third Principal Components of Han Chinese; C. Geographical locations of three C-Han populations; D. Distribution of PC1 for Han Chinese individuals as classified into three sub-groups.

打印本页

关闭本页