



为人类基因组结构变异检测提供新方法

发布时间: 2011-07-29 15:49:00 分享到:

发布日期: 2011-07-29

我国科学家在人类个体基因组研究领域又取得一项重要成果。今天,由深圳华大基因研究院主导完成的“基于全基因组组装数据检测人类基因组结构变异(SVs)”的研究成果在国际著名学术杂志《自然·生物技术》上在线发表。

近年来,人类基因组中大量变异被发现。研究这些变异不仅有助于揭示许多复杂疾病和个体性状的遗传学机制,也能够加快个性化医疗的发展。该项研究采用由新一代测序技术获得的全基因组组装的短片段,构建了一个亚洲人和一个非洲人详尽的结构变异图谱,为人类基因组结构变异检测提供了一种新方法——基于全基因组组装的结构变异检测。该方法与其他检测方法相比具有性价比高、速度快等优点。该方法可检测到1—50kbp范围内不同长度的结构变异,包括插入、缺失、倒置、基因重排等。

在该研究中,研究人员在亚洲人和非洲人的个人基因组组装区域(1—23kbp)共检测到27万多个结构变异,并对这些变异进行了验证,结果表明,该方法具有高准确度的特点。

为推断结构变异在人群中的频率分布,研究人员对106个“千人基因组计划”中的个体进行了基因组结构变异统计,发现与单核苷酸多态性(SNPs)相比,基因组结构变异(SVs)一般呈现出更强的负向选择,证明其具有更强的个体特异性。

研究发现,基于基因组重测序构建的相关图谱在准确度上还是会有所偏差,所以研究人员建议在以后的人类基因组研究工作中最好能够进行基于从头组装的全基因组研究,这样会使研究结果更加准确可靠,尤其是医学基因组及相关领域的研究。

文章来源: 科技日报

