



下一篇 ▶

2021年03月03日 星期三

放大 ◀ 缩小 ▶ 默认 ○

人类基因组新数据集反映25个人种间遗传差异

使疾病遗传易感性相关研究成为可能



基因组的结构。图片来源：美国国立卫生研究院

科技日报北京3月2日电（记者冯卫东）据最新一期《科学》杂志报道，一个国际研究团队对代表全球25个人种的64个完整人类基因组进行了测序，该数据集更好地揭示人类的遗传多样性，帮助发现更复杂形式的遗传变异，并使针对人类疾病遗传易感性的人群特异性研究成为可能。

20年前，国际人类基因组测序联盟宣布了人类基因组参考序列初稿。该人类基因组计划耗时13年，由40多个国家的1000多名科学家共同完成。但是，该参考序列并不代表单一个体，而是一个无法准确反映人类遗传变异复杂性的人类基因综合体。

在此基础上，科学家在过去20年中开展了多个测序项目，以鉴定和分类个体与参考基因组之间的遗传差异。这些差异通常集中在小的单碱基变化上，而忽略了较大的遗传改变。新研究采用的技术聚焦于检测和表征较大的差异（称为结构变异），例如插入新的遗传物质。与较小的遗传差异相比，结构变异更可能干扰基因功能。

最新完成的功能更为全面的参考数据集，是通过结合先进的测序和作图技术获得的。新的参考数据集反映了64个人类基因组，代表了全球25个不同的人种群。因此，新的数据集可以更好地反映不同人群的遗传差异。

该研究第一作者、德国海因里希海涅大学医学生物统计学和生物信息学研究所的彼得·艾伯特说：“有了这些新的参考数据，就可以在全球遗传变异的背景下，

下一篇 ▶

第04版：国际

上一版 ◀ ▶ 下一版

- ▶ 人类基因组新数据集反映25个人种间遗传差异
- ▶ 十年后地球大气将重回低氧水平
- ▶ “地平线欧洲”项目：意在重塑“科研面貌”
- ▶ 助全球减少PET 请喝中瓶饮料
- ▶ 德推出快速抗原筛检 助力防疫解封
- ▶ 新型注射器能增加疫苗接种人数
- ▶ 可可中的黄酮醇有助增强老人短期记忆
- ▶ 韩国计划2030年前推广785万辆环保车



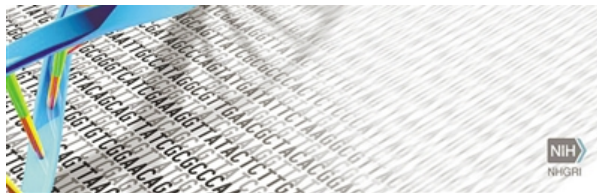
下一篇 ▶

2021年03月03日 星期三

放大 ⏏ 缩小 ⏏ 默认 ⏏

人类基因组新数据集反映25个人种间遗传差异

使疾病遗传易感性相关研究成为可能



基因组的结构。图片来源：美国国立卫生研究院

科技日报北京3月2日电（记者冯卫东）据最新一期《科学》杂志报道，一个国际研究团队对代表全球25个人种的64个完整人类基因组进行了测序，该数据集将更好地揭示人类的遗传多样性，帮助发现更复杂形式的遗传变异，并使针对人类疾病遗传易感性的人群特异性研究成为可能。

20年前，国际人类基因组测序联盟宣布了人类基因组参考序列初稿。该人类基因组计划耗时13年，由40多个国家的1000多名科学家共同完成。但是，该参考序列并不代表单一个体，而是一个无法准确反映人类遗传变异复杂性的人类基因综合体。

在此基础上，科学家在过去20年中开展了多个测序项目，以鉴定和分类个体与参考基因组之间的遗传差异。这些差异通常集中在小的单碱基变化上，而忽略了较大的遗传改变。新研究采用的技术聚焦于检测和表征较大的差异（称为结构变异），例如插入新的遗传物质。与较小的遗传差异相比，结构变异更可能干扰基因功能。

最新完成的功能更为全面的参考数据集，是通过结合先进的测序和作图技术获得的。新的参考数据集反映了64个人类基因组，代表了全球25个不同的人种群。因此，新的数据集可以更好地反映不同人群的遗传差异。

该研究第一作者、德国海因里希海涅大学医学生物统计学和生物信息学研究所的彼得·艾伯特说：“有了这些新的参考数据，就可以在全球遗传变异的背景下，以前所未有的准确性研究遗传差异，这有助于对个人携带的遗传变异进行生物医学评估。”

这项研究建立在去年发表于《自然·生物技术》上的一种新方法的基础上，该方法可以准确地重建一个人基因组的两个组成部分——一个从父亲继承而来，另一个从母亲继承而来。当组装一个人的基因组时，这种方法可消除一些潜在偏差。

下一篇 ▶

第04版：国际

上一版 ◀ ▶ 下一版

- ▶ 人类基因组新数据集反映25个人种间遗传差异
- ▶ 十年后地球大气将重回低氧水平
- ▶ “地平线欧洲”项目：意在重塑“科研面貌”
- ▶ 助全球减少PET 请喝中瓶饮料
- ▶ 德推出快速抗原筛检 助力防疫解封
- ▶ 新型注射器能增加疫苗接种人数
- ▶ 可可中的黄烷醇有助增强老人短期记忆
- ▶ 韩国计划2030年前推广785万辆环保车