“女娲”基因组计划发布第三项成果

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/22955.html

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

“女娲”基因组计划发布第三项成果。

4月12日，中国科学院生物物理研究所徐涛院士团队和何顺民研究员团队在国际学术期刊《自然—通讯》(Nature Communications)发表论文，介绍了该团队关于STR的最新工作。这项工作也是徐涛、何顺民牵头的 女娲(NyuWa)中国人群基因组计划的一部分。

短串联重复序列(STR，又被称为微卫星DNA)是一类由1－6个碱基对的串联重复序列。尽管它们仅占人类基因组的3%，但与许多人类遗传疾病相关，如共济失调、肌萎缩性侧索硬化症、亨廷顿舞蹈症、额颞叶痴呆和各种神经系统疾病等。由于目前仍然缺少对人群STR变异的大规模研究，构建包含中国人群在内的世界人群pSTR(多态性STR)图谱有助于弥补这一缺失，补充人类基因组STR多态性。

最近发表的这项工作针对包含中国人群在内的世界人群构建了全基因组STR变异图谱，并对STR的基因组分布、突变特征、功能影响、基因调控效应、人群特征与人群差异等进行了系统分析，构建了一个全面的STR变异资源库。

研究发现STR的突变受单元长度、染色体环境和表观遗传特征的影响。同时该研究探索了STR的人群特征，鉴定了人群间以及人群内部差异性的STR位点，还提供了已知的致病STR位点在人群中的长度分布。这一工作是目前国际上最大规模的STR变异研究之一，对人类基因组中STR变异的多样性和潜在功能提供了新的见解，为未来STR相关的研究提供了参考与基础。

女娲(NyuWa)中国人群基因组计划旨在构建中国人群的全基因组数据资源,并全面解析中国人群基因组遗传变异。在此之前，该计划已经发布了两项工作：一是2021年发布中国人群SNP/Indel变异图谱、基因及非编码基因功能丧失型变异图谱，以及首个中国人群特异的大规模高深度单倍型参考面板;二是2022年系统分析和挖掘了5675人的全基因组数据(含女娲中国人群数据2998例)，发布全球人群移动元件变异图谱，构建了目前含中国人群数目最多的全球移动元件变异资源。(来源：中国科学报 李晨阳)

相关论文信息：https://doi.org/10.1038/s41467-023-37690-8

作者：徐涛等 来源：《自然—通讯》

更多 科学进展 请访问 https://www.iikx.com/news/progress/

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，爱科学iikx.com转发