人类泛基因组首个草图发布

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/23150.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！

人类泛基因组首个草图发布

。5月10日，《自然》发表了人类泛基因组参考的初稿，这一集合旨在最终代表整个人类物种中尽可能多的DNA序列。该项研究组合的人群遗传物质来自47个遗传多样化个体，为人类基因组提供了更完整的图像。



覆盖全球范围的泛基因组。 图片来源：Darryl Leja

自2001年发布草案以来，人类参考基因组一直是人类基因组的支柱。但由于结构变异和替代等位基因的存在——有些在最初参考基因组中没有，单个基因组一直无法代表人类物种的遗传多样性。

在3篇论文的合集中，人类泛基因组参考联盟(Human Pangenome Reference Consortium)提出了首个人类泛基因组参考草图，以及两个以这一参考图为基础的新遗传学研究发现。

泛基因组开发自47名祖先不同个体的阵列，为当下的参考人类基因组(GRCh38)添加了1.19亿碱基对和1115个基因重复(一个DNA区域里含有一个基因重复的变异)。

与GRCh38相比，利用这一草图，检测到结构变异的数量增加了104%，为人类基因组遗传多样性描绘了更完整的图景。

两篇同时发表的文章提出了使用人类泛基因组草图的相关发现。

在第一篇文章中，美国西雅图华盛顿大学医学院的Evan Eichler和同事开发了一个有片段重复序列(在基因组一个以上位点重复出现、共享高度相同序列的DNA区域)的单核苷酸变异(SNV)图谱，描述了数百万此前未绘制的SNV，和与单一DNA不同的变异性质。

在另一篇文章中，孟菲斯田纳西大学卫生与人文科学学院的Erik Garrison和同事观察了异源着丝粒染色体短臂(中节位于靠近染色体一端)间的重组模式，对一种过去曾推测存在但因缺乏合适数据而未观测到的染色体之间的DNA交换机制提供了证据。

这些成果还只是人类泛基因组前景中的一个过渡阶段，该计划旨在获取350名个体的遗传多样性。

加利福尼亚大学圣迭戈分校的Arya Massarat和Melissa Gymrek在同时发表的新闻与观点论坛文章中强调了这些进展的重要性，但提出还需持续改进以应对一些现有的挑战，如需要更多样化的取样。这将最终使发现促成生理和临床特征的遗传变异变得更为容易，而且人们也期望，它为许多人带来更好的健康结局。他们写道。

另有第四篇论文发表于《自然-生物技术》。(来源：中国科学报 赵路)

相关论文信息：https://www.nature.com/articles/s41586-023-05896-x

https://www.nature.com/articles/articles/s41586-023-05895-y

https://www.nature.com/articles/s41586-023-05976-y

https://www.nature.com/articles/s41587-023-01793-w

作者：Evan Eichler 来源：《自然》

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