
研究解析人类基因组小卫星多态性图谱

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/30609.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！

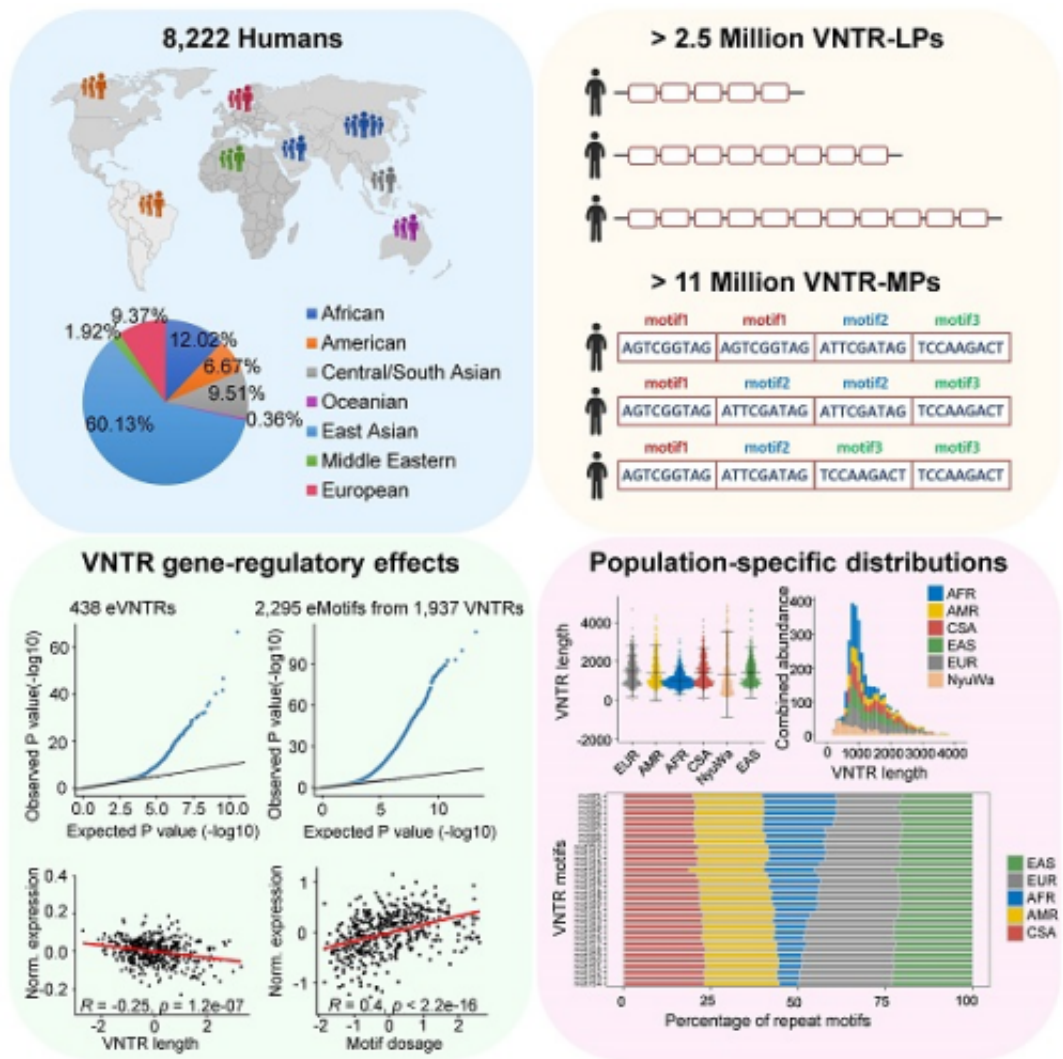
人类基因组中，超过一半的区域由重复序列组成。这些重复序列在人类进化过程中高度变化，丰富了基因组的遗传多样性。可变数目串联重复序列（VNTRs）又称小卫星DNA，是一类重复基序超过6 bp且重复次数通常在10次至60次的DNA串联序列。有研究发现，VNTR可以通过长度扩增来增加患病风险，VNTR的重复基序的变化具备独立的致病效应。而受限于样本量、测序深度、人群多样性及识别算法等因素，在已有的人群规模的基因组测序项目中，VNTR的遗传研究不足，导致人类基因组中部分遗传力缺失。

近日，中国科学院院士、生物物理研究所研究员徐涛团队与研究员何顺民团队在《细胞-基因组学》（Cell Genomics）上发表了题为Genome-wide Investigation of VNTR Motif Polymorphisms in 8,222 Genomes: Implications for Biological Regulation and Human Traits

的研究文章。该研究利用140多个国家和地区的8,222例高深度全基因组测序数据，构建了全球人群VNTR多态性遗传图谱——“女娲”VNTR多态性图谱，解析了VNTR的功能特征，特别是VNTR在基因表达中的调控作用。

此次发布的“女娲”VNTR多态性图谱完成了“女娲”基因组资源对人类基因组中主要重复序列元件的全覆盖，是剖析重复序列元件变异的重要参考。这一成果拓展了现有遗传研究中重复序列元件变异规模，为探讨重复序列元件在基因调控中的作用提供了新视角，并为未来的临床研究和基因型-表型关联研究提供了参考。

[论文链接](#)



研究解析人类基因组小卫星多态性图谱

研究团队单位：生物物理研究所

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](https://www.iikx.com)转发