
“女媧”基因组计划发布第六项成果

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/30707.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！

“女媧”基因组计划发布第六项成果

。中国科学院生物物理研究所徐涛院士团队、何顺民研究员团队牵头的“女媧”中国人群基因组计划发布了第六项成果，利用140多个国家和地区的8222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（编者注：VNTR为可变数目串联重复序列）。相关论文11月27日发表于《细胞-基因组学》（Cell Genomics）。

在人类基因组中，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，极大地丰富了基因组的遗传多样性。可变数目串联重复序列又被称为“小卫星DNA”，是一类重复基序（motif）超过6 bp（base pair），重复次数通常在10-60次的DNA串联序列。已有研究表明VNTR不仅可以通过长度扩增来增加患病风险，其重复基序的变化也具备独立的致病效应。然而受限于样本量、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的遗传研究还远远不足，导致了人类基因组中部分遗传力的“缺失”。

研究发布的“女媧”VNTR多态性图谱，完成了“女媧”基因组资源对人类基因组中主要重复序列元件的全覆盖（ME，STR和VNTR），是系统解析重复序列元件变异的重要参考。该工作拓展了现有遗传研究中重复序列元件变异规模，为我们理解重复序列元件在基因调控中的作用提供了新的视角，并为未来的临床研究和基因型-表型关联研究提供了重要参考。

此前，“女媧”基因组项目基于大规模人群全基因组测序数据，已经发布和解析了人类基因组SNP、InDel变异图谱，移动元件变异图谱和微卫星变异图谱，并基于基因组中的近期正选择及非编码调控元件适应性选择，探讨了其对人类表型和疾病演化的影响。

相关论文信息：<https://doi.org/10.1016/j.xgen.2024.100699>

作者：孟凌霄 来源：中国科学报

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](http://www.iikx.com)转发