迄今最全面的世代遗传变异图谱绘就

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/32934.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！

迄今最全面的世代遗传变异图谱绘就。了解人类DNA如何在世代间变异，对于评估遗传疾病风险、理解人类的进化过程至关重要。但直到现在，研究人员一直难以涉足人类DNA中一些变异最频繁的区域。

美国犹他大学、华盛顿大学、太平洋生物科学公司等机构的研究人员利用多种DNA测序技术，绘制出迄今最全面的世代遗传变异图谱。这项新研究显示，部分人类基因组的变异速度比以前认为的快得多，这为深入了解人类的疾病根源和进化历程奠定了基础。4月23日，相关论文发表于《自然》。

正是突变最终使我们有别于其他物种。论文作者之一、犹他大学斯宾塞·福克斯·埃克尔斯医学院的Lynn Jorde表示，我们正在探寻人类一个非常基本的属性。

通过对比父母和子女的基因组，研究人员可以检测出新突变发生并遗传的频率。Jorde解释说，这种频率对于理解人类生物学的重要性，就像光速对于理解物理学一样。

我们看到的个体之间的所有遗传变异都是这些突变的结果。Jorde说。随着时间的推移，这些变异造成了从眼睛的颜色到消化乳糖的能力，再到罕见遗传疾病等方方面面的不同。

研究人员估计，每个人都有近200个不同于父母的新遗传变异。其中许多变异发生在特别难以研究的DNA区域。

论文作者之一、犹他大学斯宾塞·福克斯·埃克尔斯医学院的Aaron Quinlan表示，以前的研究仅限于基因组中变异最少的部分，但这项研究采用了先进的测序技术，揭示了人类DNA中变异最快且以前无法触及的区域。

我们发现人类基因组某些部分的变异速度快得惊人，几乎每一代都会发生一次突变。而其他的DNA片段则更稳定。Quinlan说。

Jorde认为，研究结果可为遗传咨询提供重要支持，帮助回答这类问题——如果有一个患有某种疾病的孩子，该病可能是从父母那里遗传的，还是一个新突变导致的？

由突变热点区域的变异引起的疾病更有可能是孩子独有的，而不是从父母那里遗传的。这意味着父母生育其他患有同样疾病的孩子的风险较低。但如果是从父母那里遗传的，这些父母未来的孩子患这种疾病的风险更高。

新发现与一个犹他州家庭有关。自上世纪80年代以来，这个家庭一直作为人类多态性研究中心联盟的一部分，与遗传学家合作，为人类基因组计划提供了极为宝贵的帮助。该家庭四代人都捐赠了DNA，并同意对其进行分析。这使遗传学家能够极其深入地研究新变异是如何产生的，以及如何从父母遗传给子女。

拥有如此广度和深度的大家庭是一种非常独特、宝贵的资源。论文作者之一、犹他大学斯宾塞·福克斯·埃克尔斯医学院的Deborah
Neklason说，它帮助我们细致了解了基因组在世代间的变异。

为了获得关于遗传变异随时间变化的完整、高分辨率图谱，研究团队利用多种不同技术对每个人的DNA进行了测序。有些技术最适合检测DNA可能发生的最小变化；有些技术则可以一次扫描大片段DNA，以发现较大变化，并观察基因组中其他难以测序的部分。由此，研究人员实现了两全其美——在小尺度和大尺度上都达到了准确性。

在未来的工作中，研究人员希望将全面测序技术扩展到更多人身上，以了解不同家庭的遗传变异速度是否不同。下一个问题是，当试图预测疾病风险或基因组如何进化时，这些发现能在多大程度上适用于不同的家庭？Quinlan说。

测序结果将免费公开，以便其他研究人员在自己的工作中使用这些数据，从而为进一步了解人类进化和遗传疾病打开大门。（来源：中国科学报 王方）

相关论文信息：https://doi.org/10.1038/s41586-025-08922-2

作者：Lynn Jorde 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