

---

# 科研人员构建线粒体变异及核线粒体片段图谱

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/36695.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！**

## 科研人员构建线粒体变异及核线粒体片段图谱

。线粒体参与多种生物学过程，如细胞凋亡、寿命调节、胞质钙缓冲、固有免疫及细胞周期等。千人基因组计划1KGP和gnomAD等大规模mtDNA研究主要针对欧洲人群，但东亚人群特别是中国人群的数据有限。

近日，中国科学院生物物理研究所研究团队，以“女娲”基因组资源为核心，整合千人基因组1KGP，对7331个个体的线粒体变异和核线粒体片段（NUMTs）进行系统分析，描绘了中国人群NUMTs全景图，建立了迄今最全面的中国人群mtDNA变异与NUMTs资源，为线粒体相关疾病的遗传学研究提供了重要参考。

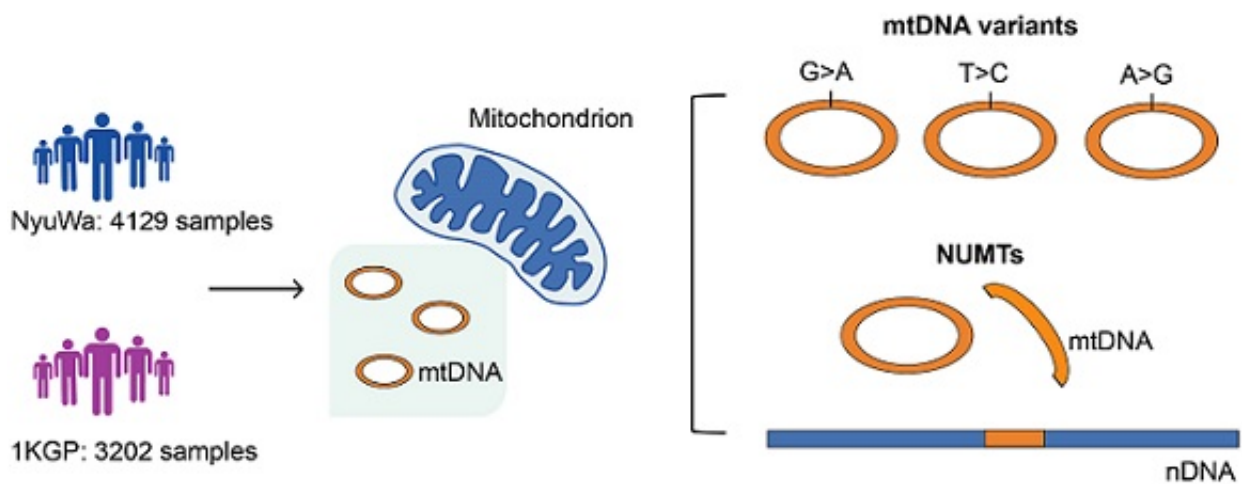
团队鉴定了7216个不同的高质量mtDNA变异，将其分为22个宏单倍群，并检测到1466个NUMTs。其中，88个mtDNA变异和642个NUMT是女娲基因组资源（Nyuwa）特有的。全基因组关联分析显示，12个mtDNA变异与199个核DNA变异之间存在相关性。NyuWa队列和1KGP队列中的个体均携带常见的NUMTs，五分之一的个体携带罕见的NUMTs，这些NUMTs倾向于插入核基因区域。与1KGP队列相比，NyuWa队列中的罕见NUMTs在长散在核元件中，表现出核断点富集。

该研究为线粒体DNA相关疾病遗传学研究，特别是东亚人群的研究提供了参考资源。下一步，整合这些数据集将有助于更全面地研究核基因组—线粒体基因组相互作用、复杂变异关联，及其在疾病易感性和进展中的作用。

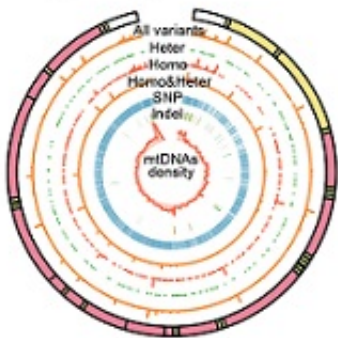
相关研究成果发表在《基因组蛋白质组与生物信息学报》（Genomics, Proteomics Bioinformatics

）上。研究工作得到国家自然科学基金委员会、科学技术部、中国科学院、北京市科学技术委员会等的支持。

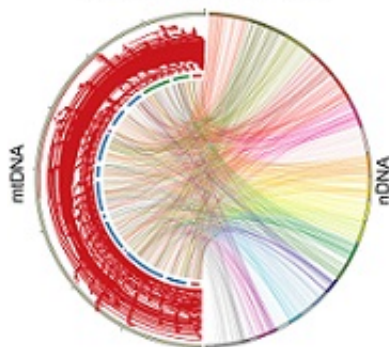
[论文链接](#)



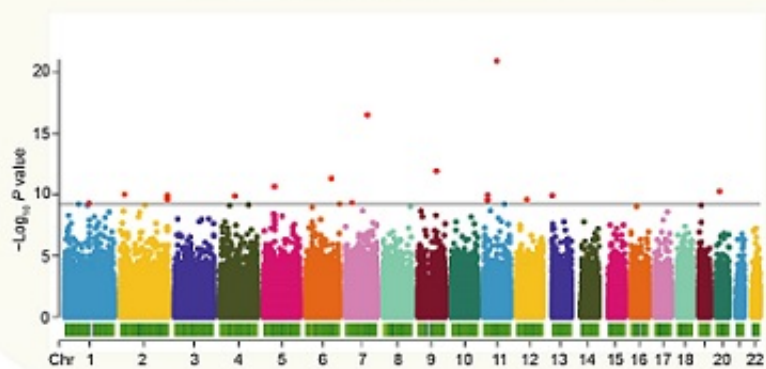
mtDNA variants: 7216  
 Macrohaplogroups: 22  
 NyuWa specific: 88



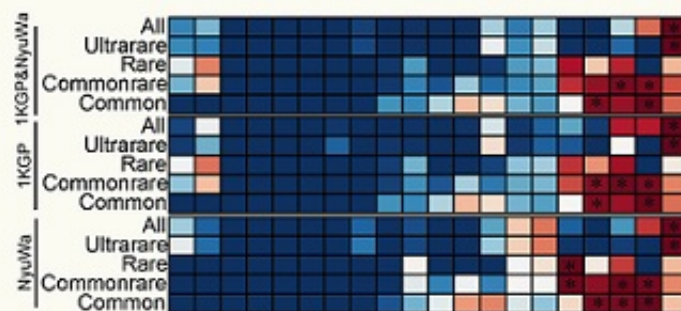
NUMTs: 1466  
 NyuWa specific: 642



### mtDNA-nDNA variant association



### Characteristics of NUMT insertions



线粒体数据资源、线粒体变异及NUMTs图谱概览

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](http://www.iikx.com)转发