迄今最全质量最高的人类基因组序列构建完成

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/41412.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！

迄今最全质量最高的人类基因组序列构建完成
。国际科学家团队近日成功构建出真正意义上的人类完整基因组，同时包含来自父母双方的全套染色体序列。这是迄今为止最完整、最高质量的人类基因组序列，填补了单个基因组最后的空白。该成果被称为人类基因组学里程碑，标志着个性化基因组学将迈入新阶段，有望大幅提升遗传病诊断效率，并推动精准医疗成为临床常态。



图片来源：AI生成

这项由“端粒到端粒”（T2T）联盟、约翰斯·霍普金斯大学、美国国家人类基因组研究所，以及国家标准与技术研究院共同领导的研究，于6日以12篇论文的形式发表在《细胞》及《细胞·基因组学》期刊上。研究团队以名为HG002的真实人体细胞样本为基础，首次实现了每条染色体的“端粒到端粒”全覆盖，不仅补全了比此前版本中多15%的基因组内容，还新增了超过9亿个DNA碱基对，涵盖性染色体及与癌症、神经系统疾病密切相关的关键区域。

相较于2022年完成的第一个完整人类基因组，此次突破的核心在于攻克了“二倍体”重建的技术难题。每个人体细胞中都含有来自父亲和母亲的两套染色体副本，二者存在细微差异。此前的研

究只能拼出一套基因组，而本次研究相当于同时将两幅高度相似但又不完全相同的巨型拼图放入同一盒子并成功还原。研究团队指出，这一挑战的解决，使得对任何个体基因组的分析不再受限于与参考基因组的相似程度，从而避免了因个体差异导致的关键区域被遗漏。

从成本角度看，基因组测序的效率发生了质的飞跃。2003年人类基因组计划完成时，总耗资折合约50亿美元。而如今，获得一份远比当年完整和准确的个人基因组序列，成本已降至约5000美元。随着技术进一步成熟，新生儿全基因组测序并存入电子病历将成为常规操作，可为其一生的健康管理提供底层数据支持。

在临床应用方面，完整基因组的价值首先体现在罕见遗传病的诊断上。目前，即便对有明确家族史的患者，医生在超过半数病例中也难以确定具体的遗传病因。完整二倍体基因组的引入，有望显著缩小这一诊断缺口。此外，通过对BRCA1、BRCA2等已知风险基因的全面解读，以及对其他癌症、心脏病、免疫疾病和精神类疾病相关区域的精细分析，医生将能更早、更准确地评估个体患病风险。

研究还同步发布了猕猴、狨猴、斑胸草雀、小鼠、马、驴和长颈鹿等8种脊椎动物的高质量基因组。这些跨物种参考数据将为进化生物学、生物多样性保护和农业育种提供基础，同时也为训练AI模型、提升罕见病诊断算法和推动个性化医疗决策提供关键训练素材。

作者：张梦然 来源：科技日报

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转发