



国际人类基因组单体型图 (HapMap) 计划

随着科学家开始创建称为“单体型图 (haplotype map)”或“HapMap”的数据资源，世界为之兴奋。HapMap 将显示人类遗传物质 DNA 中含有的差异的位置，以及这些变异的存在形式。HapMap 将通过计算机数据库向全世界的科学家开放。这些科学家将在研究中使用 HapMap，以阐述基因遗传变异的形式。这些基因的发现将有助于了解遗传因素如何引起肿瘤、心脏病、糖尿病、抑郁症等疾病。科学家还将使用 HapMap 中的信息，以帮助寻找影响人类对药物反应的基因。“这些新的数据对于寻找涉及全世界数百万人罹患的疾病的基因将极有帮助，”参与建立 HapMap 的研究人员之一、McGill 大学及魁北

克基因组创新中心的 Tom Hudson 博士说。

HapMap 正在由国际 HapMap 协作组 (The International HapMap Consortium) 完成。六个国家——日本、英国、加拿大、中国、尼日利亚和美国的科研人员合作建立这一资源。目前，研究人员正在研究来自四个人群的 270 例样本：

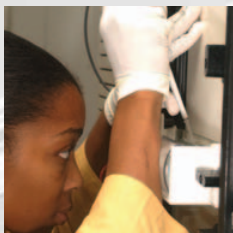
- ◆ 尼日利亚伊巴丹市的约鲁巴人
- ◆ 日本东京市的日本人
- ◆ 中国北京市的汉族人
- ◆ 美国犹他州祖籍为北欧与西欧的居民

转下页

这是 Coriell 医学研究所出版的系列通讯中的第一卷。它提供给您的社区和为 HapMap 与将来相关研究提供样本的全部居民。其目的是告知全部居民样本是如何使用的，以及研究人员在利用样本和 HapMap 的研究中发现了什么。

关于 Coriell 研究所

位于新泽西州卡姆登市的 Coriell 医学研究所是一个非赢利性基础研究所，它通过在遗传学研究和细胞库创建方面的成就而享有国际盛誉。它的细胞贮存室是世界最大的研究用细胞培养样本收集地，成为全球科学界的一个无法替代的中心资源。



如何联系我们

我们鼓励您的社区通过社区顾问委员会 (Community Advisory Group)，使我们了解您希望得到哪些其他类型的信息。在 Coriell 研究所内，Jeanne Beck 博士指导研究所参与 HapMap 计划。Beck 博士还负责协调参与的社区和研究人員。她的通信地址是：

Dr. Jeanne Beck
Director, Coriell Cell Repositories
Coriell Institute for Medical Research
403 Haddon Avenue
Camden, New Jersey 08103, USA

电话

美国请拨打 800-752-3805
其他国家请拨打 856-757-4848

传真

856-757-9737

电子邮件

jbeck@coriell.org

网址

<http://www.coriell.org>



尼日利亚伊巴丹市大学医院的外科医生、流行病学家、HapMap 研究人员 Clement Adebamowo 博士称,“伊巴丹人民对能参与这一非常重要的计划感到自豪。我们认为,我们正在帮助改善全世界人民的健康。”

最近已采集或将要采集另外几个其他人群的血液样本用于 HapMap。这些人群包括:

- ◆ 肯尼亚埃尔多雷特市 (Eldoret) 的卢赫雅 (Luhya) 人
- ◆ 南非的某个人群 (稍后选择)
- ◆ 意大利佛罗伦萨附近地区的托斯卡纳 (Tuscan) 人
- ◆ 美国加州洛杉矶市具有墨西哥血统的人
- ◆ 美国西南部, 祖籍为非洲的人
- ◆ 来自丹佛市 (科罗拉多州) 华裔社区的汉族人
- ◆ 印度人和美国国内的印度裔美国人

全部采集这些附加样本后, 研究人员将比较这些人群与最初四个人群的某些遗传模式。其目的是判断采用通过最初四个人群的样本建立的 HapMap 寻找其他人群的疾病相关基因时, 可靠性如何。



“这些新的数据对于寻找涉及全世界数百万人罹患的疾病的基因将极有帮助。”

- McGill 大学的 Tom Hudson 博士参与建立 HapMap。

事实

人类共同具有大约 99.9% 的相同遗传变异。换句话说, 我们相互之间的基因水平差异只有千分之一。

由血液样本转化为细胞系

用于建立 HapMap 的血液样本贮存在美国新泽西州卡姆登市的非赢利性 Coriell 医学研究所的人类遗传学细胞贮存室。当样本送至 Coriell 研究所后, 技

术人员从每份样本中分离出细胞。这些细胞随后被处理, 以使它们能在实验室中持续生长。这些处理过的细胞称为细胞系。这一过程使许多研究人员能够长时间地研究细胞及其 DNA。技术人员将细胞冷冻贮存在液氮罐中。当研究人员需

要某一细胞或细胞内的 DNA 样本时, 技术人员解冻细胞并制备样本。科学家能否使用 Coriell 研究所的样本要经过伦理委员会审查申请的研究是否符合献血者签署的同意书。科学家不允许销售由 Coriell 研究所获得的样本。

三十多年来，Coriell 研究所是全世界贮存与分发人类细胞系的领导者。Coriell 研究所具有世界最大的、向公众开放的、用于研究的人类细胞系收集库。这些细胞是全球科学界极为宝贵的资源。自开放之日起，Coriell 研究所已向六十一个国家的研究人员提供了成千上万份细胞系和 DNA 样品。

“参与 HapMap 计划是我们的崇高荣誉，” Coriell 细胞贮存室主任 Jeanne Beck 博士说。“我们希望这一计划的结果对将来数年的科学和医学都产生显著影响。我们也非常重视自己的职责，担当供者慷慨捐赠的样本的优秀保管人。”

为将来建立资源

去年以来，数百人为 HapMap 计划捐献血液样本。每位供者均签名同意将样本用于 HapMap 计划与将来的相关研究。该计划不收集供者的任何医疗信息，并且供者的确切姓名不会联系到任何样本。

在捐献新样本的每个社区内，将设立社区顾问委员会 (CAG) 作为联系社区、HapMap 计划和 Coriell 研究所的纽带。这些社区顾问委员会由能够帮助居民更多地了解 HapMap 和如何使用他们的样本的社区成员组成。他们的部分工作是和社区居民分享本通讯与将来的通讯中的信息，以及 Coriell 研究所向每个参与社区提供的季度报告。

“伊巴丹人民对能参与这一非常重要的计划感到自豪。我们认为，我们正在帮助改善全世界人民的健康。”

- 伊巴丹市大学学院医院的外科医生、
流行病学家、HapMap 研究人员
Clement Adebamowo 博士



事实

如果把一个人体内的全部 DNA 首尾相连，其长度是从地球至太阳的600个来回以上。

“参与 HapMap 计划是我们的崇高荣誉，我们希望这一计划的结果对将来数年的科学和医学都产生显著影响。我们也非常重视自己的职责，担当供者慷慨捐赠的样本的优秀保管人。”

- Jeanne Beck 博士是 Coriell 研究所的细胞贮存室主任。



本通讯的未来几期将强调：

- 采集样本的社区和人群
- HapMap 计划如何进行及该计划的有意义发现
- HapMap 如何用于将来寻找基因的研究
- 样本如何用于相关研究，以及这些研究的有意义发现

国际人类基因组单体型图计划的网站 <http://www.hapmap.org> 阐述了这一计划、利用单体型定位影响疾病基因的理论和相关伦理问题。

最近的二篇文章阐述了国际人类基因组单体型图计划的科学、伦理与文化等问题。它们是：

国际 HapMap 协作组，国际人类基因组单体型图计划 (*The International HapMap Project*):

Nature 426 (2003):789-796.

国际 HapMap 协作组，在国际人类基因组单体型图计划中伦理与科学的结合

(*Integrating Ethics and Science in the International HapMap Project*):

Nature Reviews Genetics 5 (2004):467-475.

词汇表

DNA:

将遗传信息由父母传递给子女的细胞内物质。该信息影响个体的发育和功能。

基因:

体内具有明确功能的 DNA 片段。

单体型:

DNA 的一个区域，不同人的类型具有少许差异。每种类型均称为一种单体型。

细胞系:

能够在实验室内长时间存活的一组细胞。

供者:

提供样本用于 HapMap 计划与将来的相关研究的人。

样本:

为 HapMap 计划而从供者体内抽出的血液，以及来自该血液的细胞系和 DNA。



Coriell Institute for Medical Research
403 Haddon Avenue
Camden, New Jersey 08103 USA
电话 856-757-4826
传真 856-964-0254
<http://www.coriell.org>