



人类基因组单体型图计划 (HapMap Project) 自创建起已有三年。三年来, 这一项目已经证明成为了研究人员强有力的资源。全世界的科学家都相信, 此一有价值的工具可以帮助他们理解遗传如何影响人类的健康和诸如癌症、心脏病、糖尿病、忧郁症之类的疾病, 同时还可以帮助他们找出影响人类对药物产生反应的基因。

## HapMap 的首个里程碑

2005 年 10 月, 美国犹他州盐湖城, 国际 HapMap 协会在盛大的庆祝和新闻发布会上宣布完成了基本的人类基因组单体型图。这个包含大量资料的资源展示了取自 270 人的 DNA 样本的遗传变异模式。这些样本

取自:

- ◆ 尼日利亚伊巴丹市 (Ibadan) 的约鲁巴人 (Yoruba)
- ◆ 日本东京市的日本人
- ◆ 中国北京市的汉族人
- ◆ CEPH (祖先为北欧与西欧的美国犹他州的一个社区)

待续

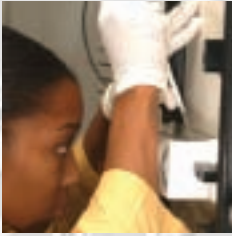


「全世界很多人都为 HapMap 计划做出过贡献, 但我们尤其感谢那些捐献了自己血液样本的人。没有他们的慷慨帮助, 本计划就不可能完成。」

— Yusuke Nakamura 博士, RIKEN 和日本东京大学的 HapMap 小组组长

## 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盈利性基础研究所, 在遗传学研究和建立细胞库方面享有国际盛誉。它的细胞储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核心资源。



## 如何联系我们

我们鼓励您所在的社区通过社群咨询委员会 (Community Advisory Group), 告知我们您希望得到哪些其它类型的信息。在 Coriell 研究所, Jeanne Beck 博士指导参与 HapMap 计划。Beck 博士还负责协调参与的社区和研究人員。她的通讯地址是:

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  
其它国家请拨打 856-757-4822

传真:  
856-757-9737

电子邮件:  
jbeck@coriell.org

网址:  
<http://www.coriell.org>





## 使用 HapMap 发现的第一个基因

甚至在 HapMap 计划第一阶段结束前, 研究人员便已利用 HapMap 来帮助发现和几种常见疾病患病风险相关的基因。与老年黄斑病变相关的几种基因的发现是本计划的首次大捷。

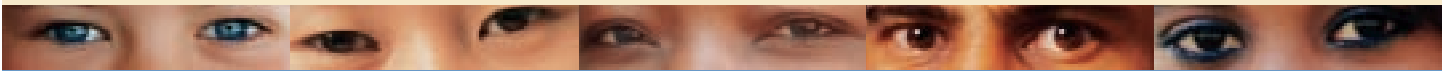
在全球, 黄斑病变影响着两千五百万到三千万人的健康, 是人类致盲的最主要原因之一。

当然, 找到这些基因并不能立刻治愈黄斑病变, 但是这

重要的第一步。根据此新知识, 研究人员最终也许能够开发出一种测试手段, 来了解哪些人的基因型 (“变异型”) 会使他们罹患此病的风险提高。如果这些人接受测试, 发现具有这种变异, 医生就可以建议他们采取额外的预防措施, 以降低致盲的机率 — 如不吸烟, 尽量避免明亮的太阳光线, 多吃蔬菜, 并且更经常地检查眼睛。了解与黄斑病变相关的基因不仅可以帮助

医生更早发现患有此病的人群, 还可能在将来的某一天找出更好的治疗方法。

其它发现也指日可待。例如研究人员已经使用 HapMap 资料来帮助辨认下列基因: 与 2 型糖尿病相关的基因、与肾脏病相关的基因、以及与不同人对一些药物的反应方式相关的基因。未来的几期新闻将报告由 HapMap 计划及其它相关研究带来的部分新发现。



### 接第一页

“全世界很多人都为 HapMap 计划做出过贡献, 但我们尤其感谢那些捐献了自己血液样本的人。没有他们慷慨的帮助, 本计划就不可能完成。” Yusuke Nakamura 博士, RIKEN 和日本东京大学的 HapMap 小组组长如是说道。

达到此一里程碑不过是第一步。HapMap 计划最终会发展成为更有用的资源。研究人员很快就会开始进入本计划的一个新阶段。在此一阶段, 将对来自另外 7 个族群的样本进行研究:

- ◆ 来自肯尼亚维布耶 (Webuye) 的卢赫雅人 (Luhya)
- ◆ 来自肯尼亚辛巴 (Simba) 的马赛人 (Maasai)
- ◆ 美国西南部的非洲后裔
- ◆ 来自美国科罗拉多州丹佛市 (Denver) 大都会地区汉族华裔社区的居民

- ◆ 意大利托斯卡尼市的托斯卡尼人 (Tuscans)
- ◆ 美国加州洛杉矶市具有墨西哥人血统的人
- ◆ 美国得克萨斯州休斯敦市的印度裔古吉拉特人 (Gujarati)

比较这些族群样本的遗传变异模式, 可以帮助研究人员了解根据前述四个族群样本所构建的基本 HapMap, 能在多大程度上帮助定位世界上其他族群的和疾病相关的基因。



「随着对来自更多族群的样本进行研究, HapMap 资源将在更大范围内发挥作用, 涵盖范围更广。」

- 美国麻萨诸塞州波士顿市博大研究院 (The Broad Institute) 和麻萨诸塞总医院 HapMap 小组组长 David Altshuler



# 特别报导

## 中国北京汉族人

中国 56 个民族中, 汉族人口最多。汉族还是世界上最大的族群。90% 以上的中国人和约 19% 的世界人口自认为是汉族人。“汉”此名称来自公元前 202 年至公元后 220 年间统治了中国大部分中心地区的汉朝。

HapMap 计划在第一、二阶段对在北京收集的汉族样本进行了研究。这些样本取自居住在北京师范大学 (BNU) 社区的成员。北京师范大学是个倍受敬重的大型教育机构, 共有 25 个院系, 14 所学院, 1 所夜校, 及成人教育计划。居住在北京师范大学社区的居民约有 35,000 人, 包括学生、大学教职员工及其家属、和各领域的专业人士与服务人员。来自中国不同地区 (32 个省、市、自治区中的 22 个) 且具有不同职业背景的人或参与讨论 HapMap 计划, 或为研究捐赠了样本。

参与者理解 HapMap 计划能从总体上帮助改善人类的健康, 促进医学研究, 所以都为有机会代表中国尽自己的一份力而感到自豪。尽管在刚开始时, 社区顾问委员会 (CAG) 曾对样本的未来使用、储存地点及分配等提出过一些问题, 但他们很高兴获知 HapMap 计划的进展, 及样本如何被更广泛的科学界使用方面的信息。

## 本期特别关注三大参与社区



据北京师范大学社区顾问委员会 (Community Advisory Group) (上图) 成员说, 该社区的居民为捐赠样本感到自豪。

## 美国科罗拉多州丹佛市大都会地区汉族华裔

在人口近 55 万 7 千的科罗拉多州丹佛市 (Denver), 有 10 万亚洲人居住, 其中约 15,600 (占当地亚洲人的 6.4%) 人认为自己是中国。科罗拉多州丹佛市大都会地区的中国社区尤其具有多样性, 其居民由众多具有不同移民经历、社会和文化背景的人构成。这些人中有 19 世纪移民到此的家庭, 有 20 世纪 40 年代末来丹佛学习的交换学生, 有主要来自台湾及香港地区, 通过“1965 年移民暨国籍法修订法案” (该法案废除了原籍定额, 放开移民) 来到此地的个人, 还有分别在 20 世纪 70 年代中期和后期从越

南和中华人民共和国移民到此地的人。

取自科罗拉多州丹佛社区的样本将用于 HapMap 计划第三阶段的研究。从总体上看, 社区成员和 CAG 都热切盼望着加入到社区参与及样本采集活动中。很多人表示希望此遗传学研究能够为改善人类健康, 防止疾病做出贡献。

社区成员也报告说, 因为他们或多或少还是有些怀疑, 觉得还是谨慎为好, 所以希望遗传学研究人员能抱敬重态度, 并对自己的研究实话实说。同时, 他们也希望研究人员对中国种族与文化的多样性、文化价值观和行为有充分的了解, 不要用陈规来对待个人和他们的社区。CAG 成员盼望能了解取自本社区的样本在遗传学研究中是如何被使用的, 他们还希望能保持彼此之间, 以及与 Coriell 研究所之间的关系。



对科罗拉多州丹佛市的中国社区来说, 庆祝端午节是一年一度的盛事。

## CEPH (美国犹他州 祖先为北欧与西欧 的居民)

这些提供 HapMap 第一、二阶段进行研究的样本于 1980 年取自美国犹他州居民；他们中的绝大多数人祖籍北欧与西欧。“CEPH”是法语“人类多态性研究中心”(Centre d'Etude Polymorphisme Humain)的缩写，是这个机构最初采集了这些样本。CEPH 样本采自拥有多代成员的大家庭，曾用于很多其它重要的遗传学研究中。通过 HapMap 计划，研究人员可以在 CEPH 样本已有的信息上添加更广泛的内容。

样本采集后的 25 年来，有的 CEPH 捐赠者已经去世，有的则已经搬到了别的地方，但

他们中的绝大多数人最初就居住在犹他州盐湖城附近(人口近 22 万)。盐湖城是个山谷，因西半球最大的咸水湖——大盐湖而出名。盐湖城也是末世纪圣徒基督教会(也称摩门教)的总部。

尽管没有为 CEPH 捐赠者成立正式的 CAG，但绝大多数捐赠者还是与收集样本的研究人员保持了合作和信任的关系。这些成功的长期关系，和作为取样典范的 CEPH 样本的持续的科学价值，是 HapMap 计划从其它捐赠社区收集样本时尽力学习的范例。



CEPH 采集的样本包括来自美国犹他州拥有多代成员的家庭。这些家庭的祖先主要来自北欧和西欧。

未来两期的 HapMap 新闻将特别关注其它参与社区，并继续提供与 HapMap 计划及其重大发现相关的信息。

本期 HapMap 新闻电子版的网址是：  
<http://www.coriell.org/ccr/hapmap.html>. 更多相关信息也可在国际人类基因组单体型图计划网站上找到。网址为：  
<http://www.hapmap.org>.

## 社区的持续参与

为方便 HapMap 捐赠社区成员的不断参与,在每个为此计划采集样本的地点都成立了社区顾问委员会 (CAG)。作为储存样本的管理方, Coriell 研究所欢迎 CAG 就如何更好地为社区提供此计划和样本的相关信息提出建议。

因为样本不仅用于 HapMap 计划的开发,还将用于未来的遗传变异研究,所以,即使在 HapMap 计划结束后,这些建议也会有用。Coriell 细胞库主管 Jeanne Beck 博士说:

“尽管这些未来的研究不太可能产生不同于 HapMap 计划已有的新风险,但 Coriell 研究所还是承诺继续为社区提供所有类似研究的全部信息”。为此, Coriell 研究所将为每个 CAG 提供季度报告,列出获得该社区样本的所有研究的目录。

在将信息传达给当地更多



的社区成员方面, CAG 也发挥了重要作用。有些 CAG 采用传统的交流方式,如就此计划与社区的其他成员进行非正式讨论,以及分发 HapMap 新闻。

有些 CAG 在可行的情况下,计划创建网站,以发布相关信息,如 CAG 成员名单、CAG 会议记录等。还可在网站上发布与 HapMap 及其相关研究有关的出版物、关于遗传学研究的伦理、法律和文化方面的文章,以及 HapMap 新闻等。

「我们希望随着时间的推移,能在参与的社区中建立一种更为强烈的,将 HapMap 计划当作真正的全球性事业的意识。」

— 美国华盛顿特区的霍华德大学 HapMap 小组组长 Charles Rotimi 博士

Coriell 研究所会为所有希望维持网站却缺乏资金的 CAG 提供财力资助。到目前为止,已经建立了一家网站 (<http://snp.ims.u-tokyo.ac.jp/CAG/JCAG/>

JCAG.html.ja), 并且如果有新的网站成立,我们将在未来的通讯中列出其 URL。网站地址还可从 Coriell 研究所的网站 (<http://www.coriell.org>) 和国际人类基因组单体型图计划网站上 (<http://www.hapmap.org>) 上获取。希望甚至那些传统上很少有机会接触网络技术的社区,也能利用我们提供的帮助,更积极地参与到研究中来,更加了解世界上其它地方捐赠社区的相关情况,最后甚至可能与其它捐赠社区建立直接联系。美国

华盛顿特区的霍华德大学 HapMap 小组组长,曾在尼日利亚和肯尼亚与当地合作者一起采集过样本的 Charles Rotimi 博士说,“我们希望

随着时间的推移,能在参与的社区中建立一种更为强烈的,将 HapMap 计划当作真正的全球性事业的意识。”



Coriell Institute for Medical Research  
403 Haddon Avenue  
Camden, New Jersey 08103 USA

电话: 美国请拨打 800-752-3805 in the U.S. • 其它国家请拨打 856-757-4822  
传真: 856-757-9737  
<http://www.coriell.org>