



Coriell 醫學研究所出版，總第 2 卷，2005 年

人類基因組單體型圖計畫

(HapMap Project) 自創建起已有三年。三年來，這一項目已經證明成為了研究人員強有力的資源。全世界的科學家都相信，此一有價值的工具可以幫助他們理解遺傳如何影響人類的健康和諸如癌症、心臟病、糖尿病、憂鬱症之類的疾病，同時還可以幫助他們找出影響人類對藥物產生反應的基因。

HapMap 的首個里程碑

2005 年 10 月，美國猶他州鹽湖城，國際 HapMap 協會在盛大的慶祝和新聞發佈會上宣佈完成了基本的人類基因組單體型圖。這個包含大量資料的資源展示了取自 270 人的 DNA 樣本的遺傳變異模式。這些樣本

取自：

- ◆ 尼日利亞伊巴丹市 (Ibadan) 的約魯巴人 (Yoruba)
- ◆ 日本東京市的日本人
- ◆ 中國北京市的漢族人
- ◆ CEPH (祖先為北歐與西歐的美國猶他州的一個社區)

待續

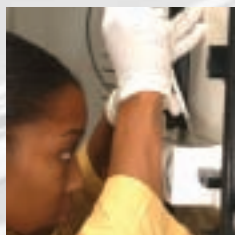


「全世界很多人都為 HapMap 計畫做出過貢獻，但我們尤其感謝那些捐獻了自己血液樣本的人。沒有他們的慷慨幫助，本計畫就不可能完成。」

— Yusuke Nakamura 博士，RIIKEN 和日本東京大學的 HapMap 小組組長

關於 Coriell 研究所

位於新澤西州卡姆登市的 Coriell 醫學研究所是一個非盈利性基礎研究所，在遺傳學研究和建立細胞庫方面享有國際盛譽。它的細胞儲存室是世界最大的研究用細胞培養樣本收集地，成為全球科學界的一個無法替代的核心資源。



如何聯繫我們

我們鼓勵您所在的社區通過社群諮詢委員會 (Community Advisory Group)，告知我們您希望得到哪些其他類型的資訊。在 Coriell 研究所，Jeanne Beck 博士指導參與 HapMap 計畫。Beck 博士還負責協調參與的社區和研究人員。她的通訊位址是：

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

電話：
美國請撥打 800-752-3805
其他國家請撥打 856-757-4822

傳真：
856-757-9737

電子郵件：
jbeck@coriell.org

網址：
<http://www.coriell.org>





使用 HapMap 發現的第一個基因

甚至在 HapMap 計畫第一階段結束前,研究人員便已利用 HapMap 來幫助發現和幾種常見疾病患病風險相關的基因。與老年黃斑病變相關的幾種基因的發現是本計畫的首次大捷。

在全球,黃斑病變影響著兩千五百萬到三千萬人的健康,是人類致盲的最主要原因之一。

當然,找到這些基因並不能立刻治癒黃斑病變,但這是

重要的第一步。根據此新知識,研究人員最終也許能夠開發出一種測試手段,來瞭解哪些人的基因型(“變異型”)會使他們罹患此病的風險提高。如果這些人接受測試,發現具有這種變異,醫生就可以建議他們採取額外的預防措施,以降低致盲的機率——如不吸煙,儘量避免明亮的太陽光線,多吃蔬菜,並且更經常地檢查眼睛。瞭解與黃斑病變相關的基因不僅可以幫助

醫生更早發現患有此病的人群,還可能在將來的某一天找出更好的治療方法。

其他發現也指日可待。例如研究人員已經使用 HapMap 資料來幫助辨認下列基因:與 2 型糖尿病相關的基因、與腎臟病相關的基因、以及與不同人對一些藥物的反應方式相關的基因。未來的幾期新聞將報告由 HapMap 計畫及其它相關研究帶來的部分新發現。



接第一頁

“全世界很多人都為 HapMap 計畫做出過貢獻,但我們尤其謝那些捐獻了自己血液樣本的人。沒有他們慷慨的幫助,本計畫就不可能完成。” Yusuke Nakamura 博士,RIIKEN 和日本東京大學的 HapMap 小組組長如是說道。

達到此一里程碑不過是第一步。HapMap 計畫最終會發展成為更有用的資源。研究人員很快就會開始進入本計畫的一個新階段。在此一階段,將對來自另外 7 個族群的樣本進行研究:

- ◆ 來自肯雅維布耶 (Webuye) 的盧赫雅人 (Luhya)
- ◆ 來自肯雅辛巴 (Simba) 的馬賽人 (Maasai)
- ◆ 美國西南部的非洲後裔
- ◆ 來自美國科羅拉多州丹佛市 (Denver) 大都會地區漢族華裔社區的居民

- ◆ 義大利托斯卡尼市的托斯卡尼人 (Tuscans)
- ◆ 美國加州洛杉磯市具有墨西哥人血統的人
- ◆ 美國德克薩斯州休士頓市的印度裔古吉拉特人 (Gujarati)

比較這些族群樣本的遺傳變異模式,可以幫助研究人員瞭解根據前述四個族群樣本所構建的基本 HapMap,能在多大程度上幫助定位世界上其他族群的和疾病相關的基因。



“隨著對來自更多族群的樣本進行研究,HapMap 資源將在更大範圍內發揮作用,涵蓋範圍更廣”。美國麻薩諸塞州波士頓市博大研究院 (The Broad Institute) 和麻薩諸塞總醫院 HapMap 小組組長 David Altshuler 如是說。儘管每個為本計畫捐贈血液樣本的社區都很獨特,但所有參與的社區都有一個共同特點,那就是:他們都為世界各地人類未來的健康做出了重大持久的貢獻。

「隨著對來自更多族群的樣本進行研究,HapMap 資源將在更大範圍內發揮作用,涵蓋範圍更廣。」

— 美國麻薩諸塞州波士頓市博大研究院 (The Broad Institute) 和麻薩諸塞總醫院 HapMap 小組組長 David Altshuler

特別報導

中國北京漢族人

中國 56 個民族中，漢族人口最多。漢族還是世界上最大的族群。90% 以上的中國人和約 19% 的世界人口自認為是漢族人。“漢”此名稱來自西元前 202 年至西元後 220 年間統治了中國大部分中心地區的漢朝。

HapMap 計畫在第一、二階段對在北京收集的漢族樣本進行了研究。這些樣本取自居住在北京師範大學 (BNU) 社區的成員。北京師範大學是個倍受敬重的大型教育機構，共有 25 個院系，14 所學院，1 所夜校，及成人教育計畫。居住在北京師範大學社區的居民約有 35,000 人，包括學生、大學教職員工及其家屬、和各領域的專業人士與服務人員。來自中國不同地區 (32 個省、市、自治區中的 22 個) 且具有不同職業背景的人或參與討論 HapMap 計畫，或為研究捐贈了樣本。

參與者理解 HapMap 計畫能從總體上幫助改善人類的健康，促進醫學研究，所以都為有機會代表中國盡自己的一份力而感到自豪。儘管在剛開始時，社區顧問委員會 (CAG) 曾對樣本的未來使用、儲存地點及分配等提出過一些問題，但他們很高興獲知 HapMap 計畫的進展，及樣本如何被更廣泛的科學界使用方面的資訊。

本期特別關注三大參與社區



據北京師範大學社區顧問委員會 (Community Advisory Group) (上圖) 成員說，該社區的居民為捐贈樣本感到自豪。

美國科羅拉多州丹佛市大都會地區漢族華裔

在人口近 55 萬 7 千的科羅拉多州丹佛市 (Denver)，有 10 萬亞洲人居住，其中約 15,600 (占當地亞洲人的 6.4%) 人認為自己是中國人。科羅拉多州丹佛市大都會地區的中國社區尤其具有多樣性，其居民由眾多具有不同移民經歷、社會和文化背景的人構成。這些人中有 19 世紀移民到此的家庭，有 20 世紀 40 年代末來丹佛學習的交換學生，有主要來自臺灣及香港地區，通過“1965 年移民暨國籍法修訂法案”(該法案廢除了原籍定額，放開移民) 來到此地的個人，還有分別在 20 世紀 70 年代中期和後期從越

南和中華人民共和國移民到此地的人。

取自科羅拉多州丹佛社區的樣本將用於 HapMap 計畫第三階段的研究。從總體上看，社區成員和 CAG 都熱切盼望著加入到社區參與及樣本採集活動中。很多人表示希望此遺傳學研究能夠為改善人類健康，防止疾病做出貢獻。

社區成員也報告說，因為他們或多或少還是有些懷疑，覺得還是謹慎為好，所以希望遺傳學研究人員能抱敬重態度，並對自己的研究實話實說。同時，他們也希望研究人員對中國種族與文化的多樣性、文化價值觀和行為有充分的瞭解，不要用陳規來對待個人和他們的社區。CAG 成員盼望能瞭解取自本社區的樣本在遺傳學研究中是如何被使用的，他們還希望能保持彼此之間，以及與 Coriell 研究所之間的關係。



對科羅拉多州丹佛市的中國社區來說，慶祝端午節是一年一度的盛事。

CEPH (美國猶他州 祖先為北歐與西歐 的居民)

這些提供 HapMap 第一、二階段進行研究的樣本於 1980 年取自美國猶他州居民;他們中的絕大多數人祖籍北歐與西歐。“CEPH”是法語“人類多態性研究中心”(Centre d'Etude Polymorphisme Humain)的縮寫,是這個機構最初採集了這些樣本。CEPH 樣本采自擁有多代成員的大家庭,曾用於很多其他重要的遺傳學研究中。通過 HapMap 計畫,研究人員可以在 CEPH 樣本已有的資訊上添加更廣泛的內容。

樣本採集後的 25 年來,有的 CEPH 捐贈者已經去世,有的則已經搬到了別的地方,但他

們中的絕大多數人最初就居住在猶他州鹽湖城附近(人口近 22 萬)。鹽湖城是個山谷,因西半球最大的鹹水湖——大鹽湖而出名。鹽湖城也是末世紀聖徒基督教會(也稱摩門教)的總部。

儘管沒有為 CEPH 捐贈者成立正式的 CAG,但絕大多數捐贈者還是與收集樣本的研究人員保持了合作和信任的關係。這些成功的長期關係,和作為取樣典範的 CEPH 樣本的持續的科學價值,是 HapMap 計畫從其他捐贈社區收集樣本時盡力學習的範例。



CEPH 採集的樣本包括來自美國猶他州擁有多代成員的家庭。這些家庭的祖先主要來自北歐和西歐。

未來兩期的 HapMap 新聞將特別關注其他參與社區,並繼續提供與 HapMap 計畫及其重大發現相關的信息。

本期 HapMap 新聞電子版的網址是:
<http://www.coriell.org/ccr/hapmap.html>. 更多相關資訊也可在國際人類基因組單體型圖計畫網站上找到。網址為:
<http://www.hapmap.org>.

社區的持續參與

為方便 HapMap 捐贈社區成員的不斷參與，在每個為此計畫採集樣本的地點都成立了社區顧問委員會 (CAG)。作為儲存樣本的管理方，Coriell 研究所歡迎 CAG 就如何更好地為社區提供此計畫和樣本的相關資訊提出建議。

因為樣本不僅用於 HapMap 計畫的開發，還將用於未來的遺傳變異研究，所以，即使在 HapMap 計畫結束後，這些建議也會有用。Coriell 細胞庫主管 Jeanne Beck 博士說：“儘管這些未來的研究不太可能產生不同於 HapMap 計畫已有的新風險，但 Coriell 研究所還是承諾繼續為社區提供所有類似研究的全部資訊”。為此，Coriell 研究所將為每個 CAG 提供季度報告，列出獲得該社區樣本的所有研究的目錄。

在將資訊傳達給當地更多的

社區成員方面，CAG 也發揮了重要作用。有些 CAG 採用傳統的交流方式，如就此計畫與社區的其他成員進行非正式討論，以及分發 HapMap 新聞。

有些 CAG 在可行的情況下，計畫創建網站，以發佈相關資訊，如 CAG 成員名單、CAG 會議記錄等。還可在網站上發佈與 HapMap 及其相關研究有關的出版物、關於遺傳學研究的倫理、法律和文化方面的文章，以及 HapMap 新聞等。

「我們希望隨著時間的推移，能在參與的社區中建立一種更為強烈的，將 HapMap 計畫當作真正的全球性事業的意識。」

— 美國華盛頓特區的霍華德大學 HapMap 小組組長 Charles Rotimi 博士

Coriell 研究所會為所有希望維持網站卻缺乏資金的 CAG 提供財力資助。到目前為止，已經建立了一家網站 (<http://snp.ims.u-tokyo.ac.jp/CAG/JCAG/JCAG.html>)，並且如果

有新的網站成立，我們將在未來的通訊中列出其 URL。網站地址還可從 Coriell 研究所的網站 (<http://www.coriell.org>) 和國際人類基因組單體型圖計畫網站上 (<http://www.hapmap.org>) 上獲取。希望甚至那些傳統上很少有機會接觸網路技術的社區，也能利用我們提供的幫助，更積極地參與到研究中來，更加瞭解世界上其他地方捐贈社區的相關情況，最後甚至可能與其他捐贈社區建立直接聯繫。美國華盛頓特區的

霍華德大學 HapMap 小組組長，曾在尼日利亞和肯雅與當地合作者一起採集過樣本的 Charles Rotimi 博士說，“我們希望隨著時間的

推移，能在參與的社區中建立一種更為強烈的，將 HapMap 計畫當作真正的全球性事業的意識。”



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

電話:美國請撥打 800-752-3805 in the U.S. • 其他國家請撥打 856-757-4822

傳真: 856-757-9737

<http://www.coriell.org>

