

# 國際人類基因組 單體型圖計畫 (HapMap) 新聞

Coriell 醫學研究所出版，總第3卷，2007年

## HapMap 使遺傳學研究發生革命性變化

HapMap 正使科學家在從事遺傳學研究的方法發生革命性的變化。科學家們已經利用 HapMap 來尋找與數種疾病相關的基因，而且還在進行許多其他前景看好的研究。全世界有數百名研究人員正在利用該計畫所採集的樣本進行許多其他研究。這些研究將加強我們對疾病病程，以及眾多生物學方面基礎知識的理解。

世界各地的研究人員正在以各種激動人心的新方法來運用 HapMap，期望能加速找到那些與健康和疾病相關的基因。數家生物科技公司亦根據對 HapMap 資料的分析開發出各種新技術——亦即所謂的「平台」。這些平台讓篩檢 DNA 樣本的新方法不斷出現。HapMap 為科學家們創造了一個捷徑，讓他們得以篩選來自數百甚至數千個罹患或未罹患某種疾病的人的血液樣本。這讓他們能夠發現

某種基因變異與疾病之間的關聯。

自從發現與黃斑病變相關的兩種主要基因（見上期 HapMap 新聞）以來，研究人員透過使用 HapMap 資料發現了與其他重大疾病相關的基因，這些疾病包括：

- ◆ 自閉症
- ◆ 乳糜瀉
- ◆ 兒童肥胖症
- ◆ 糖尿病
- ◆ 多發性硬化症

[接下頁](#)

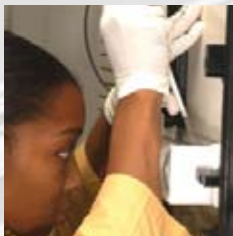
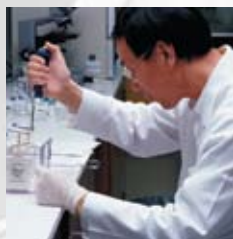


「在網際網路上向全世界的研究人員免費、公開地提供 HapMap 將大幅加速國際範圍內生物醫學研究的步伐。」

—— 楊煥明博士，北京基因組研究所所長

## 關於 Coriell 研究所

位於紐澤西州卡姆登市的 Coriell 醫學研究所是一個非營利性的基礎研究所，在遺傳學研究和建立細胞資料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之一，已然成為全球科學界一個無法替代的核心資源。



## 如何聯繫我們

我們鼓勵您透過您所在的社區的社群諮詢委員會 (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，Donald Coppock 博士負責監管該研究所對 HapMap 計畫的參與。Coppock 博士還負責協調與參與的社區和研究人員的聯繫。他的通訊資訊如下：

Dr. Donald Coppock  
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

其他國家或地區請撥打 856-757-4822

傳真：

856-757-9737

電子郵件：

[dcoppock@coriell.org](mailto:dcoppock@coriell.org)

網址：

<http://www.coriell.org>



## 在 HapMap 的協助下發現的自閉症主要基因

研究人員使用 HapMap 的資料以及收集自許多患病兒童家庭的 DNA 樣本，發現了與自閉症相關的基因變異。自閉症是一種通常在孩童期診斷出的異常，可嚴重影響患者的思維、感受、語言和人際溝通能力。在 3-10 歲的兒童當中，每 1,000 名兒童中就有 3 個名以上會罹患這種疾病。

自閉症是遺傳性最強的心理健康疾病之一。如果雙胞胎中有一個罹患自閉症，則另外一個有近 90% 也會具有自閉症。如果兄弟姐妹中有一個罹患該疾病，則其他兄弟姐妹罹患該疾病的風險要比一般人高出 35 倍。但直到最近，研究人員才成功地找到了該疾病所涉及的基因。

在 HapMap（以及收集自許多患病兒童家庭的樣本）的幫助下，研究人員現在已取得重大突破。他們找到了與自閉症相關的基因序列（稱為「MET 受體酪氨酸激酶基因」）中的變異。該基因與大腦發育、免疫功能和消化系統修復有關。基因變異導致了該基因表達量的減少。具有這種變異的人，其罹患「自閉症系列疾病」的可能性會比其他人高出兩倍，這些系列疾病包括最嚴重的疾病形式 — 自閉症，以及中度和較輕微的發育疾病等。

根據 IRCCS Fondazione Santa Lucia（義大利羅馬）試驗神經科學部 (Department of Experimental Neurosciences) 研究員 Antonio Persico



Antonio Persico 博士在他的辦公室。

博士的說法，「自閉症可能涉及許多不同的遺傳和環境因素之間的複雜交互作用。但從目前為止所完成的最大的家族遺傳學研究

來看，這是與自閉症相關的一種非常重要的基因。這項利用 HapMap 進行的研究讓我們距離揭開該疾病的神秘面紗更近了一步。」

## HapMap 讓遺傳學研究發生革命性變化

### 接第一頁

如果沒有 HapMap，可能需要多花費數年的時間才能獲得這些突破性的發現。雖然可能還需要一段時間才能將這些基因的確定轉化為治療或治癒這些疾病的方法，但能夠找到這些基因確是關鍵的第一步。

正如北京基因組研究所所長楊煥明博士所說：「在網際網路上向全世界的研究人員免費、公開地提供 HapMap 將大幅加速國際間上生物醫學研究的步伐。」例如，來自日本、英國、愛沙尼亞和幾個其他國家或地區的研究人員正在利用 HapMap 啟動大型國家生物樣本

庫計畫，希望能更好地瞭解多種疾病的遺傳和非遺傳因素。在美國，最近剛剛成立了一家大型公私合營的合夥企業 — Genetic Association Information Network (GAIN)，其目標是判斷某些常見疾病的主要遺傳成分。這些疾病包括：糖尿病、精神分裂症、雙相情感障礙、抑鬱症、牛皮癬和注意力缺陷多動障礙 (ADHD)。在英國，也有類似的專案在研究冠心病、第一型糖尿病、第二型糖尿病、類風濕性關節炎、克隆病與潰瘍性結腸炎、雙相情感障礙以及高血壓；還有迦納則在研究肺結核與瘧疾。在中

國、美國和其他一些國家或地區，研究人員正在討論尋找與幾種類型癌症相關之基因的大型專案。

除了利用 HapMap 資源的數據之外，全世界的許多研究人員還在研究樣本本身，以協助解答多種其它的生物學基本問題。到目前為止，HapMap 樣本已經被分發給 16 個國家或地區的 138 名研究人員，包括中國、新加坡、冰島、波蘭、南非和西班牙等。就像 HapMap 自身一樣，這些研究人員所進行的研究將擴展我們對於健康和它與人類相關的知識的瞭解。



## 特別報導

本期將特別關注 HapMap 計畫的四大參與社區。

### 日本東京的日本人

計畫的前兩個階段所研究的日本人樣本取自東京，這是日本最大的城市，擁有 1,200 多萬人口。在樣本捐贈者中，有許多都曾經參與過其他的生物醫學研究專案。但除了那些決定捐贈樣本者之外，還曾與許多人討論過該計畫。那些人主要來自東京周圍的關東地區。

在進行這些討論的過程中，一些人對取自日本的樣本將會如何標記的問題表達了他們的憂慮；他們不希望將來基於 HapMap 的研究被用於

歧視那些在日本以外國家或地區屬於少數民族的日本人。一些人還對隱私權和保密問題提出了疑慮，但當他們瞭解到樣本收集不會包含姓名或可識別資訊時，這些疑慮得到了緩解。有些人還擔心儲存的樣本可能會被西方的生物科技公司用作

商業用途，並擔心一旦將樣本送至 Coriell 研究所，是否能夠確保對樣本有足夠的監管。為了回應這些疑慮，Coriell 研究所修改了若干政策，以便能夠從訂購樣本的研究人員那裡獲取更詳細的資訊，並傳遞回日本人社群諮詢委員會 (CAG)。



日本的許多捐贈者之前都曾參與過其他的生物醫學研究專案。



德克薩斯州梨城 (Pearland) 的米納克希神廟 (Meenakshi Temple) 是休士頓印度裔古吉拉特人 (Gujarati) 社區的重要集會地。

### 德克薩斯州休士頓的印度裔古吉拉特人

這些將在 HapMap 計畫的下一個階段研究的樣本取自居住在德

克薩斯州休士頓、祖籍為印度古吉拉特地區的人群。古吉拉特位於印度次大陸的西北部，是印度工業化程度最高的州之一。

「古吉拉特人」

一詞泛指祖籍在該地理區域且講古吉拉特語的人群。

與之討論過該計畫的大部分休士頓古吉拉特人社區的人都很少表

達對遺傳變異研究的疑慮，且非常希望該研究能釐清疾病原因並有助於人類的福祉。他們之所以特別感興趣參與，是因為祖籍印度的人群很少像祖籍是世界其他地區的人群那樣做為生物醫學研究中的代表人群。尤其是居住在美國的南亞印度人，因為經常被「合併」到其他亞洲人種之中，所以更少做為研究中的代表人群。休士頓古吉拉特人社區的人們希望 HapMap 的研究發現能引起人們對研究印度人特殊健康問題的更大興趣，包括居住在印度和居住在世界其他地區的印度人。

## 奈及利亞伊巴丹 (Ibadan) 的約魯巴人 (Yoruba)

計畫的前兩個階段所研究的約魯巴人樣本取自伊巴丹，這是奈及利亞的第二大城市，擁有近 200 萬人口。約魯巴人大多為擁有複雜人口歷史和混合的政治和社會背景的城市居民。在西非 4,000 萬人口中，大約 30% 的尼日利亞人以及絕大多數的伊巴丹人都是約魯巴人。

討論該計畫的大部分約魯巴社區人都非常熱衷於被選中參加該研究。他們尤其對人類人口史的「源於非洲」(Out of Africa) 理論感興趣，該理論認為全世界的所有人口都起源於非洲。有些人所表達的觀點



約魯巴 CAG 的成員希望遺傳變異研究能讓全世界的人們距離更近。

是，透過幫助揭示人們在生物學上是如何相互關聯的，遺傳變異研究也許會以某種方式將全世界的人聯系在一起——特別是約魯巴人或其他祖籍非洲但卻因為奴隸制度而與其根源隔絕的人群。雖然約魯巴社區的人們知道該計畫所產生的健康福利還需要一定的時間才能惠及奈

及利亞，但仍然願意參與，並期望他們的後代能夠受益。有些人的孩子和親屬就是近年來散居在美國、英國和其他國家或地區的奈及利亞人，他們認為，如果該計畫能夠在這些國家或地區產生短期的健康利益，這些人甚至可能在其有生之年就可以獲益。

## 義大利的托斯卡尼人 (Tuscani)

這些將在 HapMap 計畫的下一個階段研究的樣本取自義大利中部托斯卡尼 (Tuscany) 地區的托斯卡尼血統人群。這些樣本採自佛羅倫斯 (Florence) 市附近一座繁榮的工業城鎮之居民，他們悠久而又活躍的歷史可追溯到伊特魯裏亞人 (Etruscan)，且擁有極強的當地特徵。

如果不需要很多時間的涉及和聽取有關項目內容的講解，計劃實施中所接觸的人們一般都持很開放的態度。有些人還對該計劃所產生的

道德和社會意義進行了大量討論，包括辯論城鎮居民的含義、「托斯卡尼人」的含義，以及個人和族群身份的社會定義相對於生物學定義的重要性。為該計畫而設立的工作組的參與者與收集樣本的研究人員合作起草了一份書面聲明，表明了他們對該計畫之潛在風險和利益的立場，以及他們渴望“……將要使用並基於我們的血液進行的研究不會被用於我們曾經努力反對的社

會或政治歧視，也不會被用於軍事目的或複製目的。」Coriell 研究所將在其發送給研究人員的每個該社區的樣本盒中包含該聲明。如需該聲明全文的連結，請見

<http://ccr.coriell.org/nhgri/tuscan.html>。



托斯卡尼人 CAG 的成員就 HapMap 計畫對其社區的意義進行辯論。

# 對於 HapMap 樣本的 強化力度的監管

Coriell 研究所已經對其儲存 HapMap 樣本的儲存室管理層進行了重組，以加強對未來研究人員使用樣本的監管，並（透過社群諮詢委員會）採納來自捐贈者社區的更多建議。現由美國國家人類基因組研究所 (National Human Genome Research Institute, NHGRI) 負責管理的儲存室將繼續由 Coriell 研究所的同一批工作人員運營，已經在 Coriell 研究所從事 4 年多 HapMap 計畫工作的 Donald Coppock 博士擔任領導。



首席研究員 Donald Coppock 博士（左）和副首席研究員 Christine Beiswanger 博士（右）與從事 HapMap 樣本工作的 Coriell 細胞培養實驗室工作人員在一起。

樣本的儲存地點將保持不變。但這次重組將使 Coriell 研究所的工作人員可以更加積極地監督將來對樣本的使用，並向捐贈者社區進行報告。

下一期的 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資訊。

本期 HapMap 新聞電子版的網址是：

<http://www.coriell.org/index.php/content/view/65/120/>，包括以下各語言版本：中文、英文、法文、義大利文、日文、西班牙文、斯瓦希裏文和約魯巴文。更多相關資訊也可在國際 HapMap 計畫網站上找到，網址為：  
<http://www.hapmap.org>。



Coriell Institute for Medical Research  
403 Haddon Avenue

Camden, New Jersey 08103 USA

電話：美國請撥打 800-752-3805 • 其他國家或地區請撥打 856-757-4822

傳真：856-757-9737

<http://www.coriell.org>