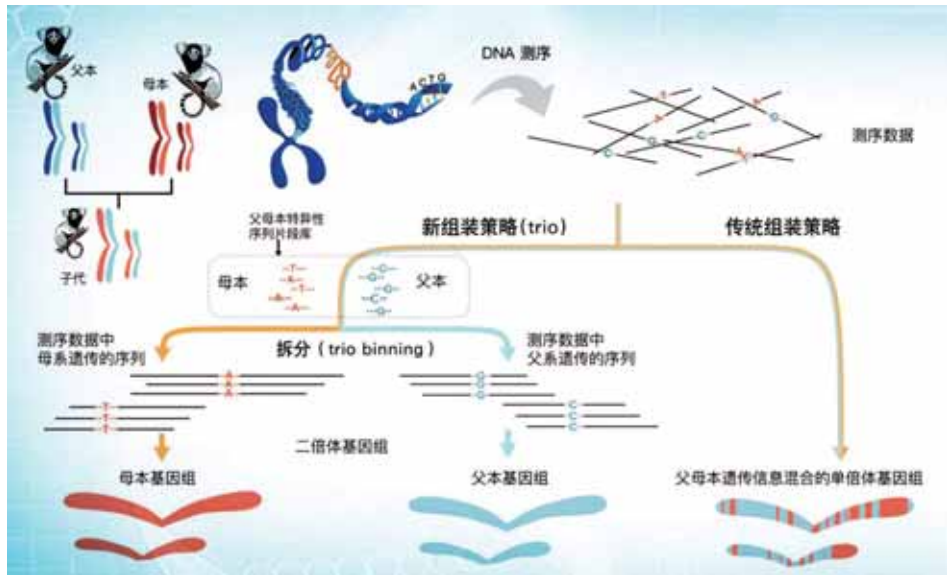


中外科学家联合团队首次采用全新测序组装技术,构建灵长类动物“完美基因组”

基因新研究将推动精准医疗



父母孕育出的生命,还能截然分清哪些遗传信息来自父亲,哪些来自母亲吗?以我国科学家为主导,一个中外科学家联合团队首次采用全新方式,对猕猴这一非人灵长类模式动物的全基因组数据进行了组装和分析,获得了两套完美的同源染色体(分别来自父亲和母亲)基因组,为高质量基因组分析找到了新方法,也为进入“完美基因组”时代提供了一个范例。该成果近期发表于国际权威学术期刊《自然》杂志。

从“马赛克”变成“清一色”

众所周知,正常人的体细胞内有46条23对染色体。“但传统方法在测序后只能组装出22条常染色体,以及X、Y两条性染色体,总共只有24条。”论文第一作者、深圳华大生命科学研究院与丹麦哥本哈根大学联合培养的博士生杨琛涛说,由于染色体分子太大,所以测序时无法直接测整条染色体,只能分段测得数据,再通过算法将这些数据组装起来。

灵长类动物的染色体是成对存在

的,一条来自父亲,一条来自母亲,成对的两条常染色体演化起源相同、序列相似,但又存在遗传差异。杨琛涛说,在DNA测序数据组装时,算法有时无法区分DNA上某些有差异的区域,只能随机保留其中一条的数据。因此,目前大多数基因组研究往往只能得到一套父母本遗传信息混合的基因组,类似于由两种颜色拼成的马赛克图案。

能不能将这些被算法混淆不清的

基因组信息弄清楚呢?“我们在猕猴基因组测序中首次尝试了新方法。”论文共同第一作者、深圳华大生命科学研究院副研究员周旻介绍,他们同时为猕猴及其父母进行了基因组测序,“利用被测个体的父母本的测序数据进行遗传信息区分,我们的算法可以完美地将两条同源染色体分别组装出来。”最终,两套染色体级别的父母本单倍体基因组的单碱基精确度分别达到99.996%和99.998%。

透露猕猴演化独特信息

“这是一个很大的进步,相关方法未来可以应用到更多物种的分析中。”杨琛涛表示,如果考虑到所有类型的遗传变异,目前一般得出的杂合率结果被远远低估了。

另外,研究团队发现,来自父亲的种系突变是来自母亲的两倍,这可能与卵细胞和精子的形成过程中细胞发生复制分裂的次数不同有关。

研究团队还在对猕猴生物学进行

分析时,获得不少有趣的发现。

例如,他们发现,猕猴的Y染色体上比人多出了一段雄性特异性序列,而且一些参与人类精子形成的基因在猕猴中丢失或者失去功能。又如,猕猴的Y染色体上一些对精子形成过程至关重要的基因发生了丢失或假基因化。这一现象可能与猕猴一夫一妻制的婚配方式导致雄性个体精子竞争的降低有关。

研究团队还发现,在人和猕猴之

助力精细疾病研究

“2021年是人类参考基因组草图序列公布20周年,但如何构建参考基因组序列仍是当前基因组研究的重点攻关领域。”论文通讯作者、深圳华大生命科学研究院、中国科学院昆明动物研究所及丹麦哥本哈根大学的张国捷教授认为,基因组中包含大量与健康、疾病和表型相关序列,对这些序列的研究有赖于基因组序列的准确度。

近几年,随着基因组序列功能研究的日益深入,生命科学界对获得更高质量基因组的需求不断增加。“我们对二倍体物种完美基因组序列提出了新的标准,即二倍体细胞中的两套基因组应分别独立组装到染色体水平并含有极少的测序漏洞。通过本次研究,我们论证了实现这一目标的可行性。”张国捷表示,高质量的

猕猴基因组也为利用该物种作为动物模型的医学研究提供了重要遗传数据。

未来20年,精准医学是人类基因组学的一个主要发展方向。该研究显示了新测序组装技术的极大潜力,它可为科学家提供非常精准的基因组数据支持,在此基础上,科学家可以进行更为精细的疾病相关研究。

相关链接

普通猕猴是生活在巴西东北部大西洋沿岸地区的一种小型猴子,是医学研究常用的模式动物之一。

猕猴与人都属于简鼻亚目,与

起源于亚洲和非洲的旧世界猴在形态上有很多显著差别,例如身体大小、鼻孔形态、牙齿数目等,可为实验室提供非常充足的样本资源。猕猴与人类在解剖学、生理

学和药物代谢方面具有许多共同特征,能开发出多种医学研究模型。对猕猴高质量遗传信息的解读,对于推进人类疾病研究非常重要。

据新华网

模式动物猕猴

拇指滑屏 一年竟能滑出 两个马拉松!

拇指每天在智能手机等移动端屏幕上滑动,一年下来能“滑”多远?英国一家市场营销机构估算,单靠浏览社交媒体,拇指每年能“滑”出近两个马拉松。

英国媒体14日报道,市场营销企业“类型”基于英国通信管理局2020年6月份报告提供的数据做出上述估算。依据报告,英国成年人人均每天耗费大约49分钟浏览社交媒体。“类型”估计,大约92%浏览在手机等移动端完成,相当于每天大约45分钟。按移动端屏幕对角线长大约25厘米、每滑动一次屏幕需要大约3秒钟估算,一天下来拇指在屏幕上滑动将近229米,一年下来累计滑动超过83公里,而一场马拉松全程将近42.2公里。

这家企业的社交媒体主管罗布·琼斯说,这个数字“令人震惊”,可见“社交媒体对人们生活影响之大”。

这家企业还在线提供一个名为“拇指跑”的互动游戏,让“穿”上运动服的拇指在数字赛道上跑起来,以帮助人们更生动地理解拇指的“运动量”。

医学人士提醒说,过度使用手机可导致拇指疼痛甚至发炎,出现“手机手”。屏幕越小,对拇指损伤越大。为避免这种伤害,专家建议尽量减少使用手机,多用食指等手指代替拇指打字,多使用语音功能以及每天做腕部和手指拉伸等。

据新华社

1400万亿电子伏特!

我国科学家观测到迄今最高能量光子

中国科学院高能物理研究所17日公布,国家重大科技基础设施“高海拔宇宙线观测站”记录到1400万亿电子伏特(1.4PeV)的伽马光子,这是人类迄今观测到的最高能量光子,有助于进一步解开宇宙线的奥秘。

宇宙线是来自宇宙空间的高能粒子流,其起源是一个前沿科学问题。以往观测尚未发现银河系内有将宇宙线加速到1PeV以上的天体。今年4月初,中科院高能物理研究所曾公布,西藏ASγ实验观测到最高能量达957万亿电子伏特的超高能伽马射线,非常接近1PeV。

相比之下,人类在地球上建造的最大加速器只能将粒子加速到0.01PeV。

中科院高能物理研究所研究员曹臻介绍,其团队此次发现能量超过1PeV的光子,来自天鹅座内非常活跃的恒星形成区,此外还发现12个稳定伽马射线源,辐射能量一直延伸到1PeV附近。

“这表明银河系内大量存在可将宇宙线加速到1PeV的‘拍电子伏特宇宙线加速器’,它们都是超高能宇宙线源的候选者,这就向着解决宇宙线起源这一科学难题迈出了重要一步。”曹臻说。

据介绍,此次发现表明,年轻的大质量星团、超新星遗迹、脉冲星风云等,是银河系超高能宇宙线起源的最佳候选天体。同时,此次发现也要求科学家重新认识银河系高能粒子的产生、传播机制,探索极端天体现象及其相关的物理过程,并在极端条件下检验基本物理规律。

高海拔宇宙线观测站位于四川省稻城县海拔4410米的海子山,目前仍在建设中。这次报道的成果是基于已经建成的1/2规模探测装置,在2020年内11个月的观测数据。研究成果17日在国际知名学术期刊《自然》发表。

据新华社