

## 资料·信息

## 中华民族基因组中若干位点基因结构的研究通过专家验收

国家自然科学基金“八五”期间资助强度最大的重大项目“中华民族基因组中若干位点基因结构的研究”目前在上海通过专家验收。

1993年,国家自然科学基金委员会,经过专家论证,设立了以强伯勤院士和陈竺院士负责的这一重大项目。这标志着我国人类基因组研究正式启动。近4年来,在该项目组16个单位19个课题组共同协作努力下,圆满完成了预定任务,并有所突破,获得了一批重要成果:

(1)完成了我国南、北方两个汉族人群和西南、东北地区12个少数民族共733个永生细胞系的建立,为中华民族基因组的研究保存了宝贵的资源,并展开了我国多民族基因组多样性的比较研究。

(2)建立了较完整的基因组研究技术体系,包括基因谱作图、测序、定位、基因识别、基因组扫描、生物信息学等。获得了与神经系统、造血系统发育、分化和基因表达调控相关的一批cDNA。在基因组信息学的研究中,也取得了一些重要进展,如剪切位道的预测、外显子与内含子序列的分维分析等。

(3)在致病基因的分离和结构、功能研究方面,克隆到了定位于11号染色体的遗传多发性外生性骨疣的疾病基因;获得了一批食管癌特异缺失的DNA片段,发现了若干肝癌相关基因的cDNA和确定了17p上肝癌相关缺失区域的范围,克隆到了若干白血病致病基因并研究其结构和功能,定位了X染色体上视网膜色素变性的相关区域。此外,还在Wilson氏病相关位点、 $\beta$ 珠蛋白基因、血友病甲(FVIII)和Marfan综合征等基因突变与疾病的关系以及血管紧张素I转换酶(ACE)基因、脂蛋白脂酶(LPL)基因和载脂蛋白E(ApoE)基因与II型糖尿病并发症易感性的关系研究方面有所发现。

该项研究发表专著两部、论文180多篇。获国家级、省部级和国际奖7项。一批结果以数据方式进入国际基因组数据库。专家组一致认为,该项研究在人类基因组多样性研究、疾病基因及功能基因分离研究与临床治疗紧密联系等方面具有一定的特色。取得的研究成果已达到国际水平,一批新的疾病相关基因及cDNA的分离,已接近或达到国际先进水平。这使我国人类基因组研究计划有了一个良好的开端。

通过这一研究,已在国内形成了人基因组研究的协作体系,形成了资源和信息无偿共享,技术和方法互通有无、相互支持的可喜局面。在研究与管理工作中以中青年科学家为骨干、注意发挥老科学家的重要作用,及时吸收归国的年轻科学家加入,努力开拓国际交流与合作。在研究工作中积极探索适合我国国情的新技术体系,充分发挥我国原有工作的特色,这都为项目的顺利开展提供了重要保证,为我国人类基因组研究的深入发展奠定了基础,为我国在有限投资下如何从基因资源大国努力向基因研究大国迈进积累了宝贵经验,作出了重要贡献。

以吴昱院士为首的专家验收组也同时指出,该项目虽然取得了可喜的成绩,但就总体而言,还处于初始阶段,建议国家进一步加强对人类基因组研究的资助,为我国的人类基因组研究在国际学术界争得一席之地。

(生命科学部 董道玉 供稿)