

國際人類基因體 單套體圖譜 (HapMap) 新聞

Coriell 醫學研究所出版，2004 年第 1 卷

國際人類基因體單套體圖譜 (HapMap) 計劃

隨著科學家開始創建稱為「單套體圖譜 (haplotype map)」或「HapMap」的資源，世界為之興奮。HapMap 將顯示人類遺傳物質 DNA 內存在的差異的位置，以及出現這些變異的形式。HapMap 將通過電腦資料庫向全世界的科學家開放。這些科學家將在將來的研究中使用 HapMap，以闡述基因遺傳變異的形式。發現這些基因將有助於他們瞭解遺傳因素如何引起腫瘤、心臟病、糖尿病、憂鬱症等疾病。科學家還將使用 HapMap 的資訊，幫助尋找影響人類對藥物反應的基因。「這些新的資料將非常有助於尋找涉及全世界數百萬人罹患的疾病的基因，」參與建立 HapMap 的研究人員

之一、McGill 大學及魁北克基因創新中心的 Tom Hudson 博士說。

HapMap 正在由國際 HapMap 協會 (International HapMap Consortium) 完成。六個國家——日本、英國、加拿大、中國、奈及利亞和美國——的研究人員合作建立這一資源。目前，研究人員正在研究來自四個族群的 270 例樣本：

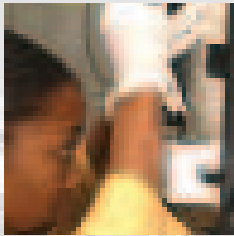
- ◆ 奈及利亞 (Nigeria) 伊巴丹 (Ibadan) 市的約魯巴人 (Yoruba)
- ◆ 日本東京市的日本人
- ◆ 中國北京市的漢族人
- ◆ 美國猶他州 (Utah)，祖先為北歐與西歐的居民

待續

這是 Coriell 醫學研究所出版的系列通訊中的第一部。它提供給您的社區和為 HapMap 與將來相關研究提供樣本的全部居民。其目的是告知全部居民樣本是如何使用的，以及研究人員在利用樣本和 HapMap 的研究中發現了什麼。

關於 Coriell 研究所

位於新澤西州 (New Jersey) 卡姆登 (Camden) 市的 Coriell 醫學研究所是一個非營利性基礎研究所，它透過在遺傳學研究和細胞庫創建方面的成就而享有國際盛譽。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中心和無法替代的資源。



如何聯繫我們

我們透過社區顧問委員會 (Community Advisory Group) 鼓勵您的社區，使我們瞭解您希望得到哪些其他類型的資訊。在 Coriell 研究所內，Jeanne Beck 博士指導研究所參與 HapMap 計劃。Beck 博士還協調參與的社區和研究人員。她的通訊地址是：

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 856-757-4848

傳真 856-757-9737

電子郵件 jbeck@coriell.org

網址 <http://www.coriell.org>



奈及利亞伊巴丹市大學學院醫院的外科醫生、流行病學家、HapMap 研究人員 Clement Adebamowo 博士稱，「伊巴丹人民對參與這一非常重要的計劃感到自豪。我們認為，我們正在幫助改善全世界人民的健康。」

最近已採集或將要採集許多其他族群的血液樣本用於 HapMap。這些族群包括：

- ◆ 肯亞 (Kenya) 埃爾多雷特市 (Eldoret) 的盧赫雅 (Luhya) 人
- ◆ 南非 (South Africa) 族群 (稍後選擇)
- ◆ 義大利 (Italy) 佛羅倫斯 (Florence) 附近地區的托斯卡納 (Tuscan) 人
- ◆ 加州 (California) 洛杉磯市 (Los Angeles) 具有墨西哥血統的人
- ◆ 美國西南部，祖先為非洲人
- ◆ 來自丹佛市 (Denver) (科羅拉多州 (Colorado)) 漢族華裔社區的人
- ◆ 印度人和美國國內的印度裔美國人

全部採集這些附加樣本後，研究人員將比較這些族群與最初四個族群的某些遺傳形式。其目的是判斷採用通過最初四個族群的樣本建立的 HapMap 尋找其他族群的疾病相關基因時，可靠性如何。



「這些新的資料將非常有助於尋找涉及全世界數百萬人罹患的疾病的基因。」

- McGill 大學的 Tom Hudson 博士參與建立 HapMap。

事實

人類共同具有大約 99.9% 的相同遺傳變異。換句話說，我們相互之間的基因差異只有 1% 的十分之一。

由血液樣本轉化為細胞株

用於建立 HapMap 的血液樣本儲存在位於美國新澤西州卡姆登市的非營利性 Coriell 醫學研究所內的人類遺傳學細胞儲存室。將樣本送至 Coriell 研究所

後，技術人員分離每份樣本中的細胞。隨後處理細胞，使它們在實驗室中繼續生長。這些處理過的細胞稱為細胞株。這一過程使許多研究人員能夠長時間地研究細胞及其 DNA。技術人員通過在液態氮罐中冰凍，對細胞進行儲存。當研究人員

需要細胞或細胞內 DNA 的樣本時，技術人員解凍細胞並製備樣本。在科學家能夠使用 Coriell 研究所的樣本前，倫理委員會檢查申請的研究是否符合捐血者簽署的同意書。不允許科學家銷售由 Coriell 研究所獲得的樣本。

三十多年來，Coriell 研究所是全世界儲存與分發人類細胞株的領導者。Coriell 研究所具有世界最大的、向公共開放的、用於研究的人類細胞株收集庫。這些細胞是全球科學界極為寶貴的資源。自開放之日起，Coriell 研究所已向六十一個國家的研究人員提供了數十萬份細胞株和保存瓶。

「參與 HapMap 計劃是我們的崇高榮譽，」 Coriell 細胞儲存室主任 Jeanne Beck 博士說。「我們希望這一計劃的結果對將來數年的科學和醫學都產生顯著影響。我們也非常重視自己的職責，擔當捐贈者慷慨捐贈的樣本的優秀保管人。」

為將來建立資源

去年以來，數百人為 HapMap 計劃捐獻血液樣本。每位捐贈者均填寫表格，同意將樣本用於 HapMap 計劃與將來的相關研究。該計劃不收集捐贈者的任何醫療資訊，並且沒有確切捐贈者的姓名以聯結任何樣本。

在捐獻新樣本的每個社區內，將設立社區顧問委員會 (CAG) 作為聯繫社區、HapMap 計劃和 Coriell 研究所的樞紐。這些社區顧問委員會由能夠幫助居民更瞭解 HapMap 和如何使用他們的樣本的社區成員組成。在一定程度上，他們將透過分享本通訊與將來的通訊中的資訊、Coriell 研究所向每個參與社區提供的季報來完成這項工作。

「伊巴丹人民對參與這一非常重要的計劃感到自豪。我們認為，我們正在幫助改善全世界人民的健康。」

- 伊巴丹市大學學院醫院的外科醫生、流行病學家、HapMap 研究人員 Clement Adebamowo 博士



事實

如果把一個人體內的全部 DNA 首尾相連，其長度將連接地球至太陽 600 個來回以上。

「參與 HapMap 計劃是我們的崇高榮譽，我們希望這一計劃的結果對將來數年的科學和醫學都產生顯著影響。我們也非常重視自己的職責，擔當捐贈者慷慨捐贈的樣本的優秀保管人。」

- Jeanne Beck 博士是 Coriell 研究所的細胞貯存室主任。



本通訊的未來幾期將強調：

- 採集樣本的社區和族群
- HapMap 計劃如何進行及該計劃的值得注意的結果
- HapMap 如何用於將來尋找基因的研究
- 樣本如何用於相關研究，以及這些研究的值得注意的結果

國際人類基因體單套體圖譜計劃的網站 <http://www.hapmap.org> 闡述了這一計劃、利用單套體標記影響疾病的基因的知識和相關的倫理問題。

最近的二篇文章闡述了國際人類基因體單套體圖譜計劃的科學、倫理與文化等問題。它們是：

國際 HapMap 協會。
國際人類基因體單套體圖譜計劃 (*The International HapMap Project*)。

Nature 426 (2003):789-796.

國際 HapMap 協作組。
在國際人類基因體單套體圖譜計劃中結合倫理與科學 (*Integrating Ethics and Science in the International HapMap Project*)。

Nature Reviews Genetics 5 (2004):467-475.

辭彙表

DNA:

將遺傳訊息由父母傳遞給子女的細胞內物質。該資訊影響個體的發育和功能。

基因：

在體內具有明確功能的 DNA 片段。

單套體：

DNA 的一個區域，不同人的類型具有少許差異。每種類型均稱為一種單套體。

細胞株：

能夠在實驗室內長時間生存的一組細胞。

捐贈者：

提供樣本用於 HapMap 計劃與將來的相關研究的人。

樣本：

為 HapMap 計劃而從捐贈者體內抽出的血液，以及來自該血液的細胞株和 DNA。



Coriell Institute for Medical Research
403 Haddon Avenue
Camden, New Jersey 08103 USA
電話 856-757-4826
傳真 856-964-0254
<http://www.coriell.org>