

遗传学与人类未来

余抗抗

(浙江大学医学院遗传学研究所, 杭州 310058)

2016年9月23~25日,第3届全球华人遗传学大会在浙江大学举行。此次会议由浙江大学、中国遗传学会、中国科学院遗传与发育研究所和美洲华人遗传学会共同主办,浙江大学医学院等承办。大会以“遗传学与人类未来”为主题,邀请到了李家洋、张亚平、邓子新、贺林、杨焕明和朱健康院士以及其他百余位来自耶鲁大学、剑桥大学、多伦多大学、中国科学院、清华大学、北京大学、浙江大学和中国人民解放军军事医学科学院等国内外著名学术机构的知名学者。与会专家就近年来人类遗传学、医学遗传学、植物遗传学、动物遗传学、微生物遗传学、生物信息学、遗传与生物产业和遗传咨询等相关领域的最新进展进行交流讨论。本次会议共吸引了500多位国内外一线科研工作者参加。

遗传学是当今发展最为迅速和活跃的学科之一,对人类健康、生态环境、现代农业、新能源和生物多样性都起着重要推动作用,深刻影响着人类和社会生活。

中国遗传学会(The Genetics Society of China)由从事遗传学教学科研的遗传学工作者组成,是具备独立法人资格的全国性、公益性、学术性社会团体,其宗旨是:联系和团结广大遗传学工作者,以国家经济建设为中心,促进遗传学繁荣发展,促进遗传学普及和遗传学教育事业的发展及人才培养和提高,促进科学技术与经济结合,为社会主义物质文明和精神文明服务,为加速实现我国社会主义现代化作出贡献。

美洲华人遗传学会(Association of Chinese Geneticists in America)主要关注遗传学和人类健康的问题,是全球华人遗传学学术交流的重要平台,

对推动华人遗传学研究和相关行业产品研发都做出了积极贡献。全球华人遗传学大会已成功举办两届,每次会议的召开都为广大的遗传学工作者搭建了一个交流学术思想、探讨研究问题、报告研究成果、寻求科研合作的平台。

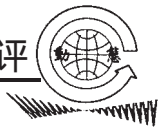
会议开幕式由大会主席、浙江大学医学院管敏鑫教授主持,浙江大学校长吴朝晖校长出席开幕式并致欢迎辞,中国遗传学会理事长张亚平院士致辞。大会共设置9个专题会场,安排近110场学术报告。贺林院士针对中国的遗传咨询指出,当“精准医学”的概念席卷全球时,中国需要根据具体国情发展好中国版的精准医学,建立完善遗传咨询体系,将海量的基因组数据信息与临床疾病有机结合。他同时指出,精准医学是新医学的基础,遗传咨询驱动新医学进程,而新医学才是解决人类健康的钥匙。家养动植物的驯化导致了农业的形成,奠定了人类现代文明发展基础,但家养动物的起源和驯化机制并不清楚。张亚平院士通过对来自世界各地的家犬、家鸡进行群体基因组分析,并分别与灰狼、红原鸡比较,发现家犬、家鸡均起源于东亚南部,家犬和人类基因组中存在平行进化的现象。在结合功能研究后,揭示了家犬、家鸡驯化的遗传机制及其适应高原环境的遗传机制。管敏鑫教授介绍了由线粒体DNA突变导致的Leber遗传性视神经疾病的最新研究进展。质体是光合作用发生的场所,其基因组编码了许多光合功能相关蛋白,中山大学生命科学学院王宏斌教授围绕质体基因组稳定性及其与核基因组功能间的相互协同,筛选鉴定质核双定位的基因组稳定性相关的调控因子,通过功能研究,阐释了质核双定位蛋白对质体和细胞核基因组

余抗抗:行政主管。

Tel: 0571-88206916

E-mail: kangkangyu@zju.edu.cn

收稿日期:2017-03-08



稳定性的调控作用,提示两者间的功能协调机制。田大成教授以“重测序时代的植物遗传研究”为题,就生物多样性分子层面的“正反馈”现象进行探讨,提出达尔文进化论中的遗传变异与自然选择不完全是一种先后关系,突变率本身也是自然选择的结果,可以反向促进自然选择的效率。中国科学院遗传与发育生物研究所朱祯教授利用 RNA 干扰技术,通过阻断控制昆虫生长发育的关键代谢途径基因表达,以达到抗虫目的,目前已成功克隆多条昆虫生长发育关键基因的全长 cDNA 序列。开发出的新型转基因抗虫植物具有实际应用潜力,有可能成为继 Bt 棉之后的抗虫棉育种新策略。先天性心脏病(先心病)是全球范围内发病率最高的出生缺陷。复旦大学马端教授应用深度测序、基因芯片、Mass ARRAY,针对先心病核心家系和散发患儿进行检测验证,发现了部分新的候选致病基因和已报道基因的新突变位点以及某些表观遗传修饰变异。基因组异常改变是实体肿瘤的突出特征,国家癌症中心/中国医学科学院北京协和医学院肿瘤医院的王明荣教授对 139 例食管癌进行高通量基因突变分析,不仅检测到重要的食管癌驱动基因 TP53、CDKN2A、RB1、PTEN、NFE2L2 等,同时发现新的在食管癌发展过程中起重要作用的基因 FAT1、FAT2、ZNF750、KMT2D 等,较全面揭示了食管癌基因突变谱。基因组拷贝数变异(Copy Number Variation, CNV)是基因组上的大片段 DNA 变异,一般指 1 kb 以上的 DNA 片段拷贝数增加或减少,是人类遗传多样性的重要来源,也是遗传学研究热点。张锋教授以出生缺陷等 CNV 相关疾病为模型鉴定突变事件,展开了如下研究:①CNV 的生物学功能与致病作用;②CNV 突变机理研究;③CNV 研究的新方法新技术应用,揭示 CNV 突变在出生缺陷中的致病机制。中国科学院计算机网络信息中心牛北方教授以“泛癌体细胞突变的全景观分析”为题进行报告。泛癌症基因组研究针对多种类型肿瘤的多个基因组进行计算分析,利用大样本的统计效力来寻找跨越不同癌组织界限的癌突变共同特征,可能获得关于引起癌症的一些共同信号通路的新认识,发现新的药物靶点,为癌症防治带来新机遇。牛教授同时介绍了 TCGA 127 个泛癌显著突变基因的计算识别、微卫星不稳定性探测及泛癌子类

型的研究工作。生物计量和标准是生物经济发展的要素,也是现代生物产业发展的基石,中国计量科学研究院王晶研究员指出随着生物产业的发展和生命健康的需求,对生物测量的有效性和可比性提出了挑战,生命科学和生物产业质量和安全的提高需要高质量测量。此外,他还提出通过计量和标准带动生物技术产业走出去,助力生物技术产业发展。随着新一代测序技术的快速发展,基因组测序的吞吐量显著提高,促使全基因组测序或全外显子测序在单基因遗传病的诊断上获得广泛应用,但如何分析和解读这些大规模数据,成为应用中的瓶颈。赵屹博士基于云计算平台,开发了从测序原始数据质控、分析计算到结合临床标准化表型数据库,为研究提供了系统的分析解决方案。9月25日的科普会场上出现了一位特殊的参会人员——小胖威利综合征患者。小胖威利综合征,正式医学名为“普拉德-威利综合征”(英文 Prader-Willi Syndrome,简称 PWS),是一种因第 15 号染色体长臂(位置 15q11-q13)异常导致的罕见先天性疾病。此病临床症状复杂,目前尚无法根治,治疗涉及内分泌、骨科、外科、牙科、眼科、神经内科、血液科、康复科、营养科、心理学等多个学科,易漏诊或误诊,患者需终生在监管下生活,致病原因及遗传机制非常特殊且复杂,多数病例为新的突变,即父母亲皆正常,仅有极少数为遗传。大部分是胚胎形成阶段产生的基因错误,即在 15 号染色体长臂上有 10 多个基因被遗漏或抑制。患者的参与,引起与会专家、教授的广泛共鸣和关注。

本次大会是遗传学领域召开的一次高水平的学术盛会,是交流、探讨遗传学领域各个方面研究成果的学术会议,也是遗传学工作者济济一堂、面对面交流的大聚会。此次会议也是积极推动浙江省加强国际交流与合作的重要机会,它的召开为从事遗传学研究的广大科研人员提供了一个成果交流、学术探讨、思想碰撞、合作研究的良好平台。这对加强遗传学学术交流、促进遗传学各领域的进一步发展都将起到积极的作用;同时展示了我国在遗传学领域科学研究和学科教育上所取得的丰硕成果,也展现了以管敏鑫教授为代表的浙江大学遗传学领域工作者的科研和学术成果。西子湖畔的这次盛会将在促进我国遗传学更好、更快地发展留下深远的影响。