

The international Human Genome Project: A milestone for life sciences and humanity - The three stages and three major impacts of the HGP, and three contributions by China

生信 2001 张子栋 2020317210101

这篇文章是由中国科学院生物物理研究所的王永志教授和中国科学院大学的李晓峰教授共同撰写。在阅读完这篇文献后，以及经过进一步对相关资料的检索，我主要了解了 HGP 的相关背景以及我国在其中的贡献。人类基因组计划（HGP）是一个历史性的全球科学项目，其主要目标是生成人类基因组的第一个序列。该项目于 1990 年 10 月启动，于 2003 年 4 月完成。基本包括三个阶段：第一阶段（1990 - 1995）是启动阶段，主要目标是建立人类基因组的物理图谱和遗传图谱，以及选定一些重要的模式生物进行基因组测序；第二阶段（1996 - 2000）是加速阶段，主要目标是完成人类基因组草图的测序，以及对模式生物基因组进行完整测序；第三阶段（2001 - 2003）是完成阶段，主要目标是完成人类基因组精细图谱的测序，以及对基因功能和变异进行初步分析。

根据其生物医学目标，人类基因组计划的目的包括但不限于：寻找导致罕见单基因遗传病的致病基因，如囊性纤维化、镰状细胞贫血等。寻找与复杂多基因遗传病相关的候选基因或关键基因群，如心血管病、糖尿病、癌症等。确定人类基因组中所有编码蛋白质的基因（约 2.5%）和非编码 DNA（约 97.5%）的功能和作用。比较人类基因组与其他物种（如小鼠、果蝇、线虫等）的基因组，以揭示进化保守性和差异性。利用人类基因组信息为每个个体提供定制化的预防、诊断和治疗方案。

此外，设计此计划的成果转化，HGP 对生命科学和人类社会产生了以下影响：首先是促进了生物技术的发展和创新，如 DNA 测序、生物信息学、合成生物学等。还加速了人类生物学的研究和医学的实践，如发现新的遗传变异、药物靶点、分子诊断等。除了以上成果，HGP 计划还引发了伦理、法律和社会问题的讨论和解决，如个人隐私、知识产权、遗传歧视等。

中国对 HGP 也做出了极大的贡献。我国科学家参与了人类基因组草图和精细图谱的测序工作，完成了约 1% 的人类基因组序列测序，为国际合作做出了重要贡献；开展了中国人群基因组多态性研究，揭示了中国人群的遗传特征和多样性，为个体化医疗和精准医学奠定了基础；建立了中国自主的基因组研究平台和数据库，培养了一批优秀的基因组科学家和技术人员，为后续的基因组研究提供了支撑。

总结以上，人类基因组计划是生命科学与人类历史上的一个里程碑，它不仅揭示了人类的遗传密码，还催生了一系列新的概念、方法和技术，如基因组学、转录组学、蛋白组学、代谢组学、表观遗传学、系统生物学等，为生物信息学提供了丰富的数据、提出了一些尚未解决或有待深入探索的难题，如基因功能和调控、基因变异和表达、基因与环境的互作等，为生物信息学提供了广阔的空间和方向。文章最后总结了人类基因组计划对生命科学与人类社会的深远影响，展望了未来基因组研究的发展方向 and 前景，呼吁加强国际合作和伦理监管，促进基因组科技与产业的健康发展。