## 人类基因组计划

人类基因组计划（Human Genome Project, HGP）是一项规模宏大，跨国跨学科的科学探索工程。其宗旨在于测定组成人类[染色体](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E6%9F%93%E8%89%B2%E4%BD%93)（指[单倍体](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E5%96%AE%E5%80%8D%E9%AB%94)）中所包含的六十亿对组成的[核苷酸](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E6%A0%B8%E8%8B%B7%E9%85%B8)序列，从而绘制[人类基因组](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E4%BA%BA%E9%A1%9E%E5%9F%BA%E5%9B%A0%E7%B5%84)图谱，并且辨识其载有的[基因](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E5%9F%BA%E5%9B%A0)及其序列，达到破译人类遗传信息的最终目的。截止到2005年，人类基因组计划的[测序](https://zh.wikipedia.org/wiki/DNA%E6%B5%8B%E5%BA%8F)工作已经基本完成（92%）。

人类基因组计划的分阶段目标如下：

1. [遗传图谱](https://zh.wikipedia.org/w/index.php?title=%E9%81%97%E4%BC%A0%E5%9B%BE%E8%B0%B1&action=edit&redlink=1)的绘制
2. [物理图谱](https://zh.wikipedia.org/w/index.php?title=%E7%89%A9%E7%90%86%E5%9B%BE%E8%B0%B1&action=edit&redlink=1)的绘制
3. 序列测定
4. 辨别序列中的个体差异
5. 基因鉴定
6. 基因的功能性分析

意义：

破译人类遗传信息，将对生物学，医学，乃至整个生命科学产生无法估量的深远影响。目前基因组信息的注释工作仍然处于初级阶段。随着将来对基因组的理解更加深入，新的知识会使[医学](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E5%8C%BB%E5%AD%A6)和[生物技术](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E7%94%9F%E7%89%A9%E6%8A%80%E6%9C%AF)领域发展更为迅速。基于DNA载有的信息在细胞生命活动中的指导作用，在[分子生物学](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E5%88%86%E5%AD%90%E7%94%9F%E7%89%A9%E5%AD%A6)水平上深入了解疾病的产生过程将大力推动新的疗法和新药的开发研究。对于[癌症](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E7%99%8C%E7%97%87)、[老年痴呆症](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E9%98%BF%E5%B0%94%E8%8C%A8%E6%B5%B7%E9%BB%98%E7%97%85)等疾病的病因研究也将会受益于基因组遗传信息的破解。此外，人类基因组计划将促成医学界的“个人化制药”的发展。对病人的整个基因序列的了解有助于医疗人员相应地提供最适合有效的帮助。

人类基因组计划对许多生物学研究领域有切实的帮助。例如，当科研人员研究一种癌症时，通过人类基因组计划所提供的信息，可能会找到某个，或些相关基因。人类基因组计划对与肿瘤相关的[癌基因](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E7%99%8C%E5%9F%BA%E5%9B%A0)，[肿瘤抑制基因](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E8%82%BF%E7%98%A4%E6%8A%91%E5%88%B6%E5%9F%BA%E5%9B%A0)的研究工作，起到了重要的推动作用。

分析不同物种的DNA序列的相似性会给生物[进化](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E8%BF%9B%E5%8C%96)和演变的研究提供更广阔的路径。例如，人类基因组计划提供的数据揭示了许多重要的生物进化史上的里程碑事件。如[核糖体](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E6%A0%B8%E7%B3%96%E4%BD%93)的出现，[器官](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E5%99%A8%E5%AE%98)的产生，[胚胎](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E8%83%9A%E8%83%8E)的发育，[脊柱](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E8%84%8A%E6%9F%B1)和[免疫系统](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E5%85%8D%E7%96%AB%E7%B3%BB%E7%BB%9F)等都和DNA载有的遗传信息有密切关系。

人类遗传信息也为考古学，犯罪学以及社会执法提供了极大的帮助。例如，分子人类学家通过母系遗传的线粒体DNA以及父系遗传的染色体Y确定了非洲确实是人类起源的摇篮。此外，通过收录已知犯人的DNA序列，有关政府加速了判别及震慑罪犯的措施。此执法方式被证明十分有成效但也常因迅速误判无辜嫌疑人而饱受争议。

## ENCODE项目

DNA元件百科全书（Encyclopedia of DNA Elements，简称为ENCODE项目）是一个由[美国](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E7%BE%8E%E5%9B%BD)[国家人类基因组研究所](https://zh.wikipedia.org/w/index.php?title=%E5%9B%BD%E5%AE%B6%E4%BA%BA%E7%B1%BB%E5%9F%BA%E5%9B%A0%E7%BB%84%E7%A0%94%E7%A9%B6%E6%89%80&action=edit&redlink=1)(NHGRI)在2003年9月发起的一项公共联合研究项目，旨在找出[人类基因组](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E4%BA%BA%E9%A1%9E%E5%9F%BA%E5%9B%A0%E7%B5%84)中所有功能组件。

这是既完成[人类基因组计划](https://zh.wikipedia.org/wiki/%E4%BA%BA%E7%B1%BB%E5%9F%BA%E5%9B%A0%E7%BB%84%E8%AE%A1%E5%88%92)后国家人类基因组研究所开始的最重要的项目之一。

所有在该项目中产生的数据都会被迅速的在公共数据库中公开。

ENCODE计划主要分为三个阶段进行 ：

1.利用目前的技术进行小规模实验 ( 试点研究阶段 ) ，研究的重点主要是关于[转录](http://baike.baidu.com/view/83218.htm)调节单元，转录调节序列 ，[酶切](http://baike.baidu.com/view/10313796.htm)位置，[染色体](http://baike.baidu.com/view/6633.htm)修饰 ，复制起始[原点](http://baike.baidu.com/view/25440.htm)的确定等方面。

2.技术开发阶段 ，这阶段主要关注没有被充分研究的功能基因。

3.实际生产阶段 ，该阶段主要将前面两个阶段的研究成果应用到对整个基 因组的研究中 。

意义：

首先 EN CODE计划推翻了传统的观点：即我们的基因蓝图 ( genetic blueprint)作为一群独立基因( independent genes) ，漂浮在“垃圾[DNA](http://baike.baidu.com/view/758.htm)”( junk DNA) 的大海上。事实上，人类基因蓝图的30亿个化学“字母”组成了一个极 为复杂的网络 ，在这个网 络中，[基因](http://baike.baidu.com/view/8563.htm)、调控基序( regulatory elements) 和其它 [DNA序列](http://baike.baidu.com/view/1009438.htm)以 一种人们尚未了解的重叠方式相互作用，共同着控制人类的生理活动。

其次“DNA元件百科全书”加深了对[哺乳动物](http://baike.baidu.com/view/30264.htm)基因组进化的认识。传统理论认为，与生理功能相关的重要D N A 序列往往位于基因组中的“进化限制”(evolutionary constraint)区域，它们在物种进化过程中更容易保存下来。但是，最新 的研究表明，大约一半人类基因组 中的功能元件在进化过程中，不会受到很大限制 。科学家认为 ，[哺乳动物](http://baike.baidu.com/view/30264.htm)缺乏 “ 进化限制”这一点很可能意味着，许多物种的[基因组](http://baike.baidu.com/view/152123.htm)都囊括了大量的包括RNA 转录副本在内的功能元件，在进化过程中，这些功能元件成了基因“ 仓库” 。

ENCODE计划破解人类疾病和生老病死之谜、解决人类健康问题 ，对生命科学的研究和生物产业的发展具有非常重要的意义，它为人类社会带来的巨大影响是不可估量的 。科学共 同体有必要重新考虑长期以来对于[基因](http://baike.baidu.com/view/8563.htm)和[基因组](http://baike.baidu.com/view/152123.htm)功能的认识，这将对与人类疾病相关的基因序列研究产生重大的影响。