

春天里,我们满怀期待

春天来了,春风拂面,春雨潇潇,千百年来的中华文明,是以漫长的农耕社会为主要特征的,春种夏养秋收冬藏,大自然赋予了春夏秋冬的节律,以一年为一个周期,春天是一年的开始。

三月,一年一度的“两会”传递着国家的大政方针,其中,有一则信息令科技界颇为关注,2012年中央科技投入 2285.46 亿元,比去年增长 12.4%,其中,中央本级投入 2234.4 亿元,近三年来呈大幅度增长。春节前召开的中科院 2012 年度工作会议,部署以“出成果出人才出思想,开创‘创新 2020’新局面”为工作方向,进一步明确院所两级战略定位,制定“一三五”规划。我所按照“一个方向、三个重点突破、五个重点培育方向”的要求,认真贯彻落实,进一步凝练目标、明确重点、优化布局、锤炼细节、发挥学科特色,争取在重要基础研究与交叉科学方面,做出重要贡献。诸多大事叠加在一起,犹如一个多节的强大的推进器,给人们带来了注目的期待与遐想。

当然,对于我们所来说,在这个春天里又多了一份实实在在的期待,楼下前厅里那个小灯闪烁的科研实验大楼微缩模型,即将变成现实。历时一年有余,新大楼的基建施工已经进入收官阶段,一个全新的基因组所科研实验大楼就要建设完成,实验环境、实验空间、将会得到根本性的改变和提高。建所至今,在发展的过程中,一所多处临时所址,空间不足,环境不良,互为牵绊,一度遭遇了人才引进与科研进展的瓶颈期。

在这个春天里,我们终于可以高兴的解惑了,盼望许久的事情触手可及,搬新家换新颜,成为我所最热点的话题。对于我们更为重要的是固定宽敞的新家,可以吸引急需的领军人才,实现筑巢引凤的夙愿。当今世界科技发展,人才竞争成为核心,只有拥有学科的领军人才,才能置身于学科的前沿,我们要抢抓机遇,前瞻部署,实现人才强所的目标。

春天的序幕拉开了,一年的轮回,无论2011年度的“运行简表”成绩单好与差,都已经属于过去,在这个春天里,归零之后又要重新开始。时间在前行,呼唤春天,翘首期盼的新家已经张开怀抱在等着我们,希望就在前面。感知春天,“春种一粒粟,秋收万颗子”,慎思明辨之后,笃行才是关键所在。寄予春天,我们满怀期待。

中国科学院北京基因组研究所 所刊

Beijing Institute of Genomics, Chinese Academy of Sciences



所刊

二〇一二年三月 总第二十六期

主 编:杨卫平
责任编辑:张玉琪 徐 磊
封面设计:徐 磊

地 址:北京市朝阳区北土城
西路7号G座

邮 编:100029
电 话:010-82995363
传 真:010-82995373
网 址:www.big.cas.cn
电子信箱:xulei@big.ac.cn

刊首语

1 春天里,我们满怀期待

热点聚焦

- 4 中科院副院长张亚平到基因组所调研 徐 磊
5 我所召开 2012 年度职工代表大会四次全体会议 所工会
6 我所举行“计算生物学研究中心工作会议暨揭牌仪式” ... 综合办
8 所基建工作小组举办新大楼实验台设计方案评选会 韩振华

科研学术

- 9 “GPB 迈入十周年”专题——特别致谢 学 报
10 基因组所人员对 GPB 支持情况 学 报
14 《GPB》学报 2012 年第 1 期内容简介 学 报
16 基因组所小鼠组织新转录本鉴定研究取得新进展 葛晓萌
17 我所开发“编码蛋白质 DNA 序列并行比对工具” 谷 岚
18 基因组结构变异的检测技术 龚 强
21 混合谱系白血病及致病机理 陈艾莉

合作交流

- 24 国际知名免疫学和遗传学家到基因组所访问交流 ... 方向东组

- 25 荷兰生物信息学代表团参观访问基因组所 翟微波
25 李俊雄率队访问中国医学科学院血液学研究所 严江伟

党群园地

- 26 基因组所召开党支部工作考评会 张欣
27 行政党支部赴“天使之家”开展爱心活动 徐磊
28 基因组所举办“庆三·八节做优雅女性主题讲座” 范红媛

科普之窗

- 29 多米诺科普时刻——“基因百科”专题(四) 科普小组
29 DNA分子之神奇 于军
31 基因对相貌的影响有多大? 徐玮
32 从《碟中谍4》漫谈仿生科技——壁虎手套 刘侃

成长博览

- 35 春节海南骑行游记 张若思
42 我的大学:银杏树下的青春记忆 吴俊

趣味天地

- 44 油炸食品与健康 周媛媛



中科院副院长张亚平到基因组所调研



2月28日,中国科学院副院长张亚平一行到北京基因组研究所进行调研,指导工作。

张亚平首先考察了基因组所高性能计算机房、基因组测序实验室以及所级公共技术服务中心,详细听取了各实验室负责人的科研进展以及科研产出情况工作汇报。

随后,张亚平一行与基因组所全体领导班子成员、实验室负责人、所内科研骨干以及职能部门负责人进行了座谈交流。座谈会上,吴仲义所长从研究所历史沿革与若干思考、战略定位与发展规划、科研进展与重点工作,以及存在困难与相关举措等四方面内容,全面的汇报了基因组所的整体工作情况。所党委书记、常务副所长杨卫平作了基因组所有关党群工作和基建工作的情况汇报。副所长于军就“中科院基因组学与生物信息重点实验室”的工作情况以及水稻基因组研究、人参基因组研究、中-沙椰枣基因组计划的有关工作进展作了重点发言。研究所PI和科研骨干就一些大家

关心的问题与院领导交换了意见。

张亚平副院长在最后总结发言中,充分肯定了基因组所几年来在研究所规划、科研实力、人才队伍建设、项目争取等方面所取得的长足进步和发展。他指出:基因组所曾经为科学事业做出过重要的贡献,拥有很好的历史。在新的发展时期,经过部署、调整与发展,现在又是一个年轻富有朝气的研究所,相信在所班子的带领之下和全所职工共同努力下,能够在“创新2020”中有更大的发展,做出更大的贡献。

与此同时,张亚平对基因组所在重大科研方向、人才引进、体系建设、技术支撑等方面提出了要求和意见。他希望基因组所抓住“创新2020”新的发展机遇期,就研究所“一三五”规划进一步深入思考,提出科学问题,解决问题,充分利用好“百人计划”、“千人计划”引进优秀人才,增强研究所实力,在科学以及技术等方面发挥引领作用。同时,有效利用基因组所平台、技术与基因组学研究方法的优势,为兄弟研究所提供更好的技术支撑与服务。

中科院农业项目办公室常务副主任段子渊、生物局生物医学处王丽萍处长以及北京生命科学院高福副院长陪同考察调研。基因组所副所长韩斌、李俊雄,所长助理胡松年、王彩平以及所内相关人员六十余人参加了座谈会。

综合办公室 供稿

基因组所召开 2012 年度职工代表大会四次全体会议

2月24日,中科院北京基因组研究所“第一届职工代表大会第四次全体会议”在所202会议室召开。所领导班子成员、职工代表、工会经费审查委员会成员、PI研究员代表、职能部门负责人以及所内部分职工等90余人出席了大会。按照职代会章程,大会由所工会主席肖景发主持。基因组所所长吴仲义,党委书记、常务副所长杨卫平分别作了大会报告;副所长于军、李俊雄就研究所研究生管理、学术期刊建设以及职工《提案》内容进行了解答和补充发言;所工会作了《研究所工会2011年度工作总结》,全体职工代表对以上报告内容进行了集中审议。

会上,吴仲义所长首先做了《研究所上年度工作总结和本年度工作部署报告》。他从“研究所发展现状”、“研究所新时期的目标定位”、“人才引进与培养”、“存在不足与举措”以及“新年工作思路与部署”五方面内容对研究所各方面工作,进行了全面的分析、总结和展望。

杨卫平书记按照往年惯例,连续4年在职代会上向全体职工代表、科研人员发放了“研究所年度运行表”,并向大会作了《所财务、基建工作报告》。对基因组所2011年度经费财务情况,2012年度所财政预算情况,以及正在建设中的基因组所综合实验楼的进度控制、资金控制、质量控制等情况向大会做了全面、详实的介绍。

于军副所长则补充总结了所内研究生教育和学术期刊建设的有关工作情况,鼓励所内PI应多

在研究生院开设特色课程,为研究生培养作出更大的贡献。同时他还对所内学术刊物《Genomics, Proteomics & Bioinformatics, GPB》期刊的发展、定位以及所内投稿情况作了回顾,并希望更多的科研人员参与到期刊的建设当中,发挥其重要的学术作用。

随后,李俊雄副所长受所长办公会委托,就2012年度职代会征集的9项职工《提案》根据所长办公会的讨论意见进行了集中答复,对不能马上办结的《提案》责成相关职能部门进行调研、办理。

会议最后,所工会副主席徐磊代表所工会(职代会常设主席团),做了《从小入手用心服务——研究所工会2011年度工作总结》。他从所工会的日常工作、重要活动、职工福利、权益保障、文体活动等方面回顾了一年来开展的工作情况,并对2012年的工作重点进行了介绍。同时,所工会经费审查委员会主任袁瑞君宣读了对2011年度工会工作经费审查的报告,并提出了有关改进意见与建议。

此次大会的召开对于基因组所广大科研职工认真领会和贯彻、落实研究所在新时期的发展定位以及推进研究所“一三五”规划的实施起到了积极作用。大家通过职代会的召开为研究所的发展建言献策,及时反应问题,提出思考,为研究所党政领导与科研职工之间架起了良好沟通的桥梁。

所工会 供稿

●——基因组所举行“计算生物学研



为推动我国基因组学计算生物学以及相关技术的发展，引进高端优秀科研人才，2012年2月17日，中科院北京基因组研究所“计算生物学研究中心工作会议暨揭牌仪式”在二楼报告厅举行。基因组所领导班子、各实验室主任、PI、职能部门负责人，以及计算生物学研究中心所级中心生物信息分析部相关科研人员出席了会议。

会上，基因组所所长吴仲义首先向与会人员阐述了计算生物学研究中心的规划部署，回顾了中心从设想到实施的历史过程，并通报了研究所在计算生物学领域引进优秀人才的具体情况。随后于军副所长向参会人员进行了动员，希望广大科研人员能与研究中心开展广泛的合作，共同提

高生物信息学研究水平。李俊雄副所长也就顶尖千人的引进工作背景、程序，以及我院相关人才工作的重要情况进行了讲解和通报。随后，参会人员就基因组所计算生物学研究中心的发展方向、工作目标，以及未来工作重点进行了深入的讨论。最后，基因组所所长吴仲义和党委书记杨卫平共同为“中国科学院北京基因组研究所计算生物学研究中心”揭牌。

基因组所自2010年下半年开始规划“计算生物学研究中心”的建设，于2010年10月27日，首次召开“基因组所计算生物学研讨会”，对研究所计算资源、肿瘤基因组、个人基因组等生物信息未来重点研究领域，以及筹备成立“基因组所计算

究中心工作会议暨揭牌仪式”

生物学研究中心”，并就中心未来的发展目标、管理模式和人才引进等众多方面进行了热烈讨论。2010年12月16日，基因组所办公会通过“基因组所科学组织框架与管理体系”（四室一中心）的构成和布局，即建立“中科院基因组学与信息重点实验室”、“重大疾病基因组与个性化医疗实验室”、“工业生物资源基因组科学实验室”、“农业资源基因组科学实验室”和“计算生物学研究中心”。2011年3月18日，为大力推进研究所“十二五”规划实施，以及“四室一中心”的科研框架，基因组所召开了动员部署大会，研究所领导班子成员分别就“十二五”期间开展和推进规划的具体实施方案进行宣布和部署。2011年11月30日，基因组所又邀请国内外众多顶尖专家学者，召开了“计算生物学与生物信息研讨会”，与会专家围绕生物计算分子模型和分析方法；生物超算和数据库；群体遗传学和分子进化进行研讨，畅谈计算生物学的发展现状及其前景。作

为基因组所战略规划中的3个重点突破领域之一，基因组所将在未来10年致力于“大幅提升生物信息计算能力，构建系统完整的海量生物数据的存储、传递、分析和利用能力，并利用这些手段在解决若干生命科学重大问题作为方面做出世界一流的贡献”。与此同时，为建设该研究中心，基因组所还加大了在计算生物学及生物信息学领域顶尖人才的引进力度，多次邀请重点引进的科学家到所进行访问和参加学术会议，共同探讨计算生物学研究中心的发展与前景。

此次工作会议的召开以及计算生物学研究中心的揭牌，标志着基因组所在基因组学、计算生物学，以及整个生命科学领域，迈出了重要而坚实的一步，为我院乃至我国计算生物学发展铺设了前进的道路。

综合办公室 供稿

基因组所基建工作小组举办新大楼 实验台设计方案评选会

为体现“以人为本”的研究所发展理念,营造和谐创新的科研环境氛围,2月27日下午,中科院北京基因组研究所新大楼实验台设计方案评选会顺利召开。会上,所基建工作小组邀请了三家实验台生产厂家,提供新大楼实验台的设计方案,并邀请所内领导、工效心理学专家、实验楼总设计师、所内PI代表以及职工代表等20多人参加,对参选的一套方案进行了现场评选。评选会由所党委书记、常务副所长、基建工作小组组长杨卫平主持。

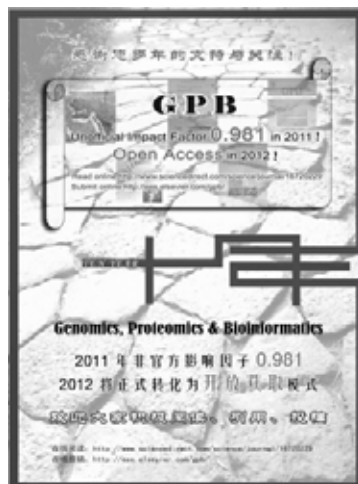
评审小组成员经现场观看效果图、审阅方案文件、听取三项方案PPT汇报及提问释疑等评选环节,通过不记名投票,现场唱票的方式评选出大家心目中的优胜设计方案。同时,评委们就实验台的设计方案提出了各自的改进意见。基建工作小组将根据评选结果和汇总意见,结合实际情况进行后续的招投标采购工作。

评选活动中基建工作小组也给大家准备了各式饮品,使大家在轻松、愉快的氛围中进行了方案的评选并收集了大家的宝贵意见。

基建工作小组



“GPB 迈入十周年”专题 ——特别致谢



尊敬的各位领导、全体老师、亲爱的同学们：

大家好！

Genomics, Proteomics & Bioinformatics (GPB)自 2003 年创刊以来,秉承创办国际化学刊的理念,在基因组所全体人员的关怀下稳步发展。被录用文章中海外作者比例从 2003 年的 13.5%增加到 2011 年的 74.1%;编委会成员中海外专家比例从 2003 年的 38.2%增加到 2011 年的 54.9%;从最初的季刊到现在的双月刊;随着期刊影响力的不断提高,投稿数量日益增加,文章质量也不断提高,2011 年非官方统计的影响因子为 0.981;2012 年期刊也将正式转变为开放获取的模式。

伴随着基因组所的成长,GPB 迎来了 10 周岁的生日。回首 GPB 的每一步成长,离不开全体同仁的关心与呵护,离不开大家的支持与帮助。感谢大家多年来对 GPB 一如既往的关

爱,感谢成长道路上有您们一路相伴!在此,我们借所刊向给伴随 GPB 一起经历风雨,一起成长的主编、副主编、编委会委员

们、全体教职

员工和同学们表示最诚挚的谢意!

一旦出发,便风雨无阻、义无反顾。十年的艰辛历程,基因组所与 GPB 一路走来,也必将一路拼搏下去,在下一个十年、以后更多个十年,我们将继续努力,迎接更多的挑战与辉煌。在今后的日子里,GPB 会继续努力、扎实认真、不断学习、与时俱进、永葆活力。我们将竭尽所能为作者、读者、评审专家提供更加完善、更为周到的服务,我们会更加细心,努力把 GPB 办得更加专业、更加有声有色!真正成为凝聚、沉淀、记载、传播的知识平台,以此去见证基因组所和 GPB 的辉煌!

GPB 在办刊过程中不免会出现这样那样的问题和不足,我们诚恳地希望全体同仁多提建议、批评指正。

最后,再次向基因组所全体人员表示衷心的感谢,祝大家工作顺利,万事如意!

学报编辑部

2012 年 3 月 22 日

本所人员对 GPB 支持情况

一、2003 年至今在 GPB 发表论文情况					
研究组	人员姓名	已发表文章总数量 (篇)	发表文章卷期及作者位置情况		文章被引用次数 (截止 2012-03-20)
于军组	于军 (2003 年 入选编委)	33	1) 2003 Feb; 1(1): 1	通讯作者	0
			2) 2003 Feb; 1(1): 15-25		0
			3) 2003 Feb; 1(1): 26-42		11
			4) 2003 May; 1(2): 101-107		8
			5) 2003 Aug; 1(3): 180-192	通讯作者	8
			6) 2003 Aug; 1(3): 193-197		6
			7) 2003 Aug; 1(3): 216-225	通讯作者	1
			8) 2003 Aug; 1(3): 226-235	通讯作者	3
			9) 2004 Nov; 2(4): 237-244	通讯作者	8
			10) 2005 Feb; 3(1): 1-2	通讯作者	0
			11) 2005 Feb; 3(1): 3-4	通讯作者	0
			12) 2005 Feb; 3(1): 5-17		14
			13) 2005 Aug; 3(3): 143-157	通讯作者	7
			14) 2005 Aug; 3(3): 158-168	通讯作者	0
			15) 2006 Aug; 4(3): 173-181	通讯作者	8
			16) 2006 Aug; 4(4): 203-211	通讯作者	10
			17) 2006 Aug; 4(4): 259-263	通讯作者	53
			18) 2007 Feb; 5(1): 1-6	通讯作者	7
			19) 2007 Dec; 5(3-4): 143-151	通讯作者	3
			20) 2008 Dec; 6(3-4): 155-162	通讯作者	1
			21) 2009 Sep; 7(3): 107-115		1
			22) 2009 Sep; 7(3): 116-127	通讯作者	3
			23) 2009 Dec; 7(4): 147-154	通讯作者	18
			24) 2010 May; 8(1): 77-80	通讯作者	7
			25) 2010 Jun; 8(2): 81-91	通讯作者	1
			26) 2010 Jun; 8(2): 92-102	通讯作者	2
			27) 2010 Dec; 8(4): 211-228	通讯作者	0
			28) 2010 Dec; 8(4): 229-237		1

			29) 2011 Apr; 9(1-2): 21-29	通讯作者	1
			30) 2011 Dec; 9(6): 238-244		0
			31) 2012 Feb; 10(1): 1-3	通讯作者	/
			32) 2012 Feb; 10(1): 4-10	通讯作者	/
			33) 2012 Feb; 10(1): 11-22	通讯作者	/
	肖景发	1	1) 2007 Dec; 5(3-4): 143-151	第一作者	3
	蔡亦梅	1	1) 2009 Dec; 7(4): 147-154	第一作者	18
	王大鹏	2	1) 2009 Sep; 7(3): 116-127	第一作者	3
			2) 2010 May; 8(1): 77-80	第一作者	7
	林强	2	1) 2012 Feb; 10(1): 4-10	第一作者	/
2) 2012 Feb; 10(1): 11-22			第一作者	/	
胡松年组	胡松年 (2003年 入选编委)	16	1) 2003 Feb; 1(1): 26-42		11
			2) 2003 May; 1(2): 171-172	通讯作者	1
			3) 2004 Nov; 2(4): 237-244	通讯作者	8
			4) 2008 Dec; 6(3-4): 155-162		1
			5) 2009 Sep; 7(3): 107-115	通讯作者	1
			6) 2009 Sep; 7(3): 116-127		3
			7) 2009 Dec; 7(4): 147-154	通讯作者	18
			8) 2010 May; 8(1): 10-21	通讯作者	0
			9) 2010 May; 8(1): 72-76	通讯作者	2
			10) 2010 Jun; 8(2): 81-91	通讯作者	1
			11) 2010 Jun; 8(2): 92-102		2
			12) 2010 Dec; 8(4): 229-237		1
			13) 2011 Apr; 9(1-2): 30-36		0
			14) 2011 Dec; 9(6): 238-244	通讯作者	0
			15) 2012 Feb; 10(1): 4-10	通讯作者	/
			16) 2012 Feb; 10(1):11-22	通讯作者	/
	张晓伟	4	1) 2003 May; 1(2): 101-107		8
			2) 2003 May; 1(2): 118-130		8
			3) 2003 May; 1(2): 155-165		3
			4) 2003 Aug; 1(3): 193-197		6
	耿佳宁	2	1) 2003 May; 1(2): 171-172		1
			2) 2010 May; 8(1): 72-76	第一作者	2
刘万飞	1	1) 2010 Dec; 8(4): 229-237	第一作者	1	
张同武	1	1) 2011 Dec; 9(6): 238-244	第一作者	0	
刘斯奇组	刘斯奇 (2003年 入选编委)	9	1) 2003 Feb; 1(1): 26-42		11
			2) 2003 Feb; 1(1): 78-86	通讯作者	3
			3) 2003 May; 1(2): 101-107		8
			4) 2003 May; 1(2): 118-130		8

			5) 2003 Aug; 1(3): 180-192		8
			6) 2003 Aug; 1(3): 193-197		6
			7) 2003 Aug; 1(3): 198-206	通讯作者	5
			8) 2003 Aug; 1(3): 207-215	通讯作者	5
			9) 2010 Dec; 8(4): 211-228		0
	童唯	3	1) 2003 May; 1(2): 101-107		8
			2) 2003 May; 1(2): 118-130		8
			3) 2004 Feb; 2(1): 6-14	通讯作者	5
	曾长青组	曾长青 (2003年 入选编委)	5	1) 2003 May; 1(2): 101-107	
2) 2003 May; 1(2): 118-130					8
3) 2003 May; 1(2): 145-154					9
4) 2005 Aug; 3(3): 158-168					0
5) 2011 Jun; 9(3): 113-118				通讯作者	0
张大可		3	1) 2010 Dec; 8(4): 256-261	通讯作者	0
	2) 2011 Jun; 9(3): 113-118			0	
	3) 2012 Feb; 10(1): 51-54			/	
赵永良组	赵永良 (2010年 入选编委)	2	1) 2010 Sep; 8(3): 170-179		0
			2) 2010 Dec; 8(4): 238-245		2
	聂凌虎	2	1) 2010 Sep; 8(3): 170-179	第一作者	0
			2) 2010 Dec; 8(4): 238-245		2
章张组	章张 (2012年 入选编委)	5	1) 2006 Aug; 4(3): 173-181	第一作者	8
			2) 2006 Aug; 4(4): 259-263	第一作者	53
			3) 2010 May; 8(1): 77-80		7
			4) 2011 Apr; 9(1-2): 21-29	第一作者	1
			5) 2012 Feb; 10(1): 4-10		/
所级 中心	宋述慧	1	1) 2010 Dec; 8(4): 229-237	通讯作者	1
	张国强	1	1) 2009 Sep; 7(3): 107-115	通讯作者	1
科研 处	严江伟	1	1) 2005 Aug; 3(3): 143-157		7

二、GPB 审稿情况

研究组	人员姓名	同行评议文章次数 (2007-08-01 至 2012-03-20)	初审文章次数 (2011-12-01 至 2012-03-20)	争议稿评审次数 (2011-12-01 至 2012-03-20)
于军组	肖景发	11	3	2
	蔡亦梅	4	/	/
胡松年组	胡松年	未统计	5	3
曾长青组	张大可	2	/	/
方向东组	方向东	2	/	/

	(2009 年入选编委)			
雷红星组	雷红星 (2009 年入选编委)	1	5	2
刘江组	刘江 (2010 年入选编委)	1	/	/
王前飞组	王前飞 (2010 年入选编委)	2	/	/
章张组	章张	6	5	/

三、GPB 约稿情况

研究组	人员姓名	约稿人员
方向东组	方向东	Invited review from Kris Kowdley (Virginia Mason Medical Center, WA) Edward Wakeland (UT Southwestern Medical Center at Dallas) Leroy Hood (Institute for Systems Biology, WA)
孙英丽组	孙英丽	已向裴端卿、邓宏魁、周琪老师邀约
雷红星组	雷红星	组织 Gene Regulatory Network 专辑

四、GPB 宣传情况

部门	人员姓名	宣传情况
孙英丽组	孙英丽	在苏州 2011 国际 ISSCR 干细胞会议中进行 GPB 的宣传
于军组	肖景发	在长春 2011 国际基因组学大会中进行 GPB 的宣传
	朱亚宏	
	孟庆姝	
胡松年组	骆迎峰	
科研处	程晓洁	
于军组	王绪敏	在美国圣地亚哥 2012 动植物基因组 (Plant and Animal Genome, PAG) 大会中进行 GPB 的宣传
综合办公室	徐磊	在所刊、网站等进行 GPB 的宣传
所级中心	宋述慧	
	赵文明	
胡松年组	刘侃	

五、其他

吴仲义组	吴倩	帮助编辑部整理资料
------	----	-----------



《GPB》学报

2012年第1期 Genomics, Proteomics & Bioinformatics (GPB) 共发表7篇文章,包括1篇刊首语、3篇研究性文章、2篇方法和1篇应用说明。

其中,由本刊主编于军研究员撰写的刊首语一方面就GPB的近年概况进行了总结,包括编委人员分布情况、录用文章作者分布情况、高频被引文章的类型及来源情况、文章下载地区分布情况、与Elsevier和科学出版社的合作情况等;另一方面对2012年GPB做出的重要变化进行了描述,一是副主编及编委人员的更新;二是期刊在今年将转为开放获取模式,并对开放获取的重要性、意义及采用此模式后的期刊编辑、加工、出版工作进行了介绍;三是初审方式的改进,今后将更加充分地发挥编委会委员们的作用,加快文章评审速度和发表速度。

在我所于军研究员和胡松年研究员的指导下,崔鹏、丁峰、林强博士等对人类基因组的复制转录突变进行了研究。其中一篇文章评价了DNA复制和转录这两种主要的生物学过程对人类基因组突变率变化的影响,研究结果表明,DNA复制过程所产生的突变要高于转录过程,而转录相关过程主要对基因突变的积累负责。另一篇文章研究了转录过程和染色体动态结构的相互关系,利用SNP数据分析,证明人类基因组中基因表达水平与转录突变成正相关,同时发现了转录中心突变的4种主要类型,且突变修复率从转录本5'端到3'端呈下降趋势,这种周期性发生的遗传变

异是与核小体定位相关的。研究表明,转录中心突变是基因和基因组进化的主要驱动力之一。

转录组研究的关键在于精确定义整个基因组的所有转录情况。邓立彬博士等开发了一种新的软件包——Gene2DGE,来更新现有的DEG数据。他们用该软件研究小鼠Blastomere转录组,最终更新了4788个基因模块,占全部转录基因的39%;鉴定了12613个基因间的Read富集区,这提示在目前已知的基因模块外可能存在新的基因。研究证实,Gene2DGE是一种在转录组研究中通过ab initio prediction来更新已知基因模块的适宜工具。该软件包可在<http://bighapmap.big.ac.cn/>免费使用。

由于遗传变异可增加类风湿性关节炎(RA)的发病风险,首都医科大学的华琳博士等构建了一个新的SNP-SNP遗传网络,用于推测与RA相关的功能性基因模块,对RA这类复杂疾病的病因学研究有着重要意义。该研究结果表明,CD160、RUNX1与RA的发生密切相关。

蛋白的三维结构直接影响蛋白的功能,因此对蛋白结构的预测可帮助人们更好地了解蛋白功能。为了更好地帮助人们发现新的蛋白家族成员,进一步促进对蛋白功能的了解和分类,Rashid等研发了一种寻找和分析蛋白结构中保守序列的新方法——MotViz,利用此方法,使用者可通过对三维结构、基序结构、生化特性的分析,提取到待测基序的完整信息。研究者对已知的9种蛋白家族进行了分析验证,与目前已有的基序预测工具相比,MotViz具有更高的灵敏度、可同时生成三维结

2012 年第 1 期内容简介

构、操作更加方便、处理速度更快等明显的优势。该工具可在 <http://www.fi-pk.com/motviz.html> 使用。另外, Sekar 等更新了数据库 SMS2.0, 用于研究非冗余蛋白短肽片段的结构可塑性。SMS2.0 可提供含有 5-14 个氨基酸的多肽片段相关信息; 利用 STAMP 程序和 JAVA 插件程序对 SMS2.0 进行了修饰, 使获得的结构更加易于观察; SMS2.0 还可提供特定基序在其他结构和其他序列数据库中的出现率。该工具可在 <http://cluster.physics.iisc.ernet.in/sms/> 使用。

另外, GPB 将在今年 12 月出版“基因调控网络”的专刊, 由牛津大学的 Roger Patient 博士担任 Guest editor, 欢迎大家积极投稿, 详情请查看本期的 Call for paper。

本期文章的全文可在 ScienceDirect 数据 (www.sciencedirect.com/science/journal/16720229) 或 GPB 主页 (<http://www.elsevier.com/locate/gpb>) 中浏览下载, 欢迎大家阅读、引用。

附: 本期目录

Editorial
Genomics, Proteomics & Bioinformatics

(GPB) Has a New Start—Open Access

Articles

Distinct Contributions of Replication and Transcription to Mutation Rate Variation of Human Genomes

The Transcript-centric Mutations in Human Genomes

Mining Functional Gene Modules Linked with Rheumatoid Arthritis Using a SNP-SNP Network

Methods

MotViz: A Tool for Sequence Motif Prediction in Parallel to Structural Visualization and Analyses

SMS 2.0: An Updated Database to Study the Structural Plasticity of Short Peptide Fragments in Non-redundant Proteins

Application Note

Gene2DGE: A Perl Package for Gene Model Renewal with Digital Gene Expression Data

Call for Papers for GPB Special Issue on Gene Regulatory Network



书讯: 由参与新一代测序技术开发的的应用的研究人员 Janitz, M. 编著, 本刊编委薛庆中等翻译的生物信息学数据分析丛书《新一代基因组测序——通往个性化医疗》近日由科学出版社出版发行。本书是全球第一本介绍新一代 DNA 测序技术的书, 与传统测序技术相比, 新一代测序技术具有超高速、高通量、低成本和高效益的强大优势, 该技术的研发和新一代测序平台的建立对基因组研究、人类健康和社会认知都产生了重大影响, 是当今前沿科学发展最为迅猛的领域。相信本书能带给广大热衷于生命科学的读者以启迪和帮助。(附该书封面)

基因组所小鼠组织新转录本鉴定研究取得新进展 相关文章在《frontiers in genetics》杂志发表

胡松年组 葛晓萌

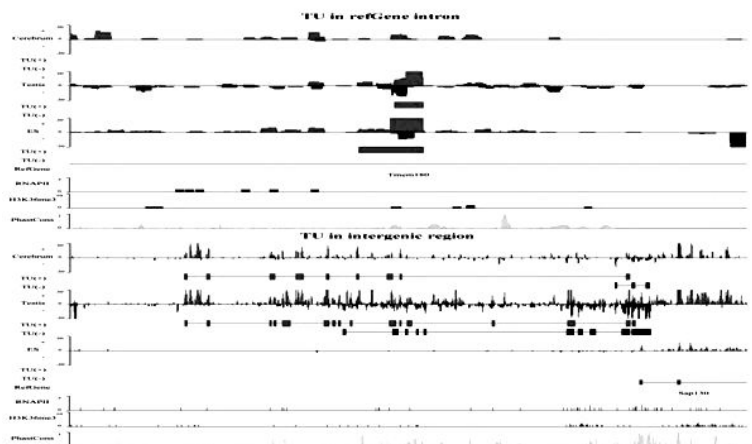
近日,中国科学院北京基因组研究所胡松年项目组利用新一代测序数据,运用生物信息学方法,在小鼠的几个组织中发现了几千个新的转录本,该研究成果的完成拓宽了转录组数据分析的思路,有利于更全面的认识小鼠的转录组组成,并进一步补充了其基因组的注释,相关成果论文在《frontiers in genetics》杂志发表。

本研究运用的是通过去除核糖体技术构建的转录组文库的二代测序数据,该项技术理论上可以捕获较全面的 RNA 分子。通过深入分析,在小鼠的大脑、睾丸和胚胎干细胞中有几千个新的转录本(大部分是非编码 RNA)被发现。这些新检测到的转录本与转录起始和延伸的信号密切相关,在这些转录本上游,科研人员看到了 H3K4me3, RNAPII 结合位点和 CAGE 等标志转录起始的特征。而且这些转录本的基因组位置,外显子序列和启动子经过了进化的选择,由此可以看出它们潜在的功能性。这些结果定义了一个小鼠基因组的新的转录本集合,这些转录本在小鼠的细胞和组织中有一定的功能。

转录组研究是一种被广泛应用的

从整体的层次研究材料中基因表达与调控的研究手段,在探索生命过程以及形形色色的生物学问题如疾病发生等的研究中发挥重要的作用。以前的转录组研究主要侧重于对 mRNA 的研究,随着不同类型 RNA 分子的发现以及其重要生物学功能的揭示,转录组的研究内容也随之拓展。新一代测序技术以其高通量数据的产出为鉴定低丰度表达的转录本提供了机会,另一方面,文库构建技术的发展也使科研人员有机会更高效全面的捕获 RNA 分子。我们将有机会更全面深入的认识转录组,并在此基础上开展研究。

文章链接 :http://www.frontiersin.org/non-coding_rna/10.3389/fgene.2011.00093/full



新鉴定的转录本示意,分别定位于基因 Tmem180 的内含子区域(上)和基因 Sap130 邻近的基因间区

基因组所成功开发“编码蛋白质 DNA 序列并行比对工具—ParaAT”

基因组科学与信息重点实验室 谷岚

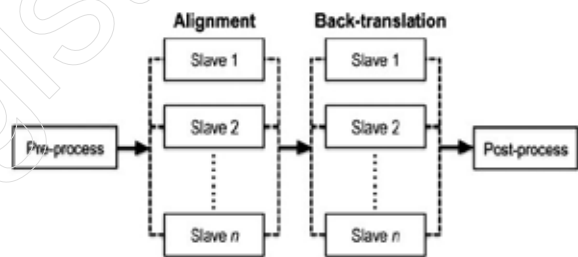
中国科学院北京基因组研究所基因组科学与信息重点实验室“百人计划”章张研究员,带领其团队成功开发“编码蛋白质 DNA 序列并行比对工具—ParaAT (Parallel Alignment and back-Translation)”,该研究成果发表在《Biochemical and Biophysical Research Communications》杂志。

同源序列比对是生物信息学普遍采用的分析方法之一,其中,编码蛋白质 DNA 序列比对最为常见,在比较基因组学、分子进化学、系统发育等领域具有重要的基础作用。为获取相应的比对结果,通常采用的方法是先比对后回译(back-translate),此方法比直接进行 DNA 序列比对更可靠、准确。然而,现有相关的工具每次只能处理一组同源序列,无法实现多组同源序列的比对工作。

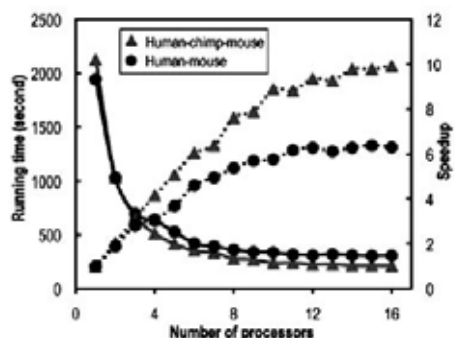
鉴于传统工具所产生的弊端,基因组所科研人员采用并行计算(Parallel Computing)策略开发 ParaAT,实现了多组同源编码蛋白质 DNA 序列的并行比对。经验证,ParaAT 可大大降低运行时间,获得较好的并行加速比(speedup),因此,适合大规模、同源序列的比对工作。

ParaAT 可在不同操作系统下运行,支持多种不同的输出格式,方便后续相关的生物信息学分析(诸如:用于检测自然选择压力的 KaKs_Calculator)。

软件链接:<http://cbb.big.ac.cn/software>



ParaAT 并行计算方案图



ParaAT 在真实数据中的加速比(虚线)和运行时间(实线)

基因组结构变异的检测技术

2007 级硕博研究生 龚强

在基因组的复制过程中,会产生一系列的变异。这些变异依照其影响的区域大小可大致分为两类,其中小于 50 个碱基对(base pair, bp)的变异包括单核苷酸变异(Single Nucleotide Variant, SNV)和小插入缺失(small indel),大于 50 bp 的基因组变异称为结构变异(Structural variant, SV),包括缺失(deletion)、插入(insertion)、倒位(inverson)、易位(translocation)以及更复杂的结构变化。由缺失、重复所引起的大段的基因组拷贝数变异(Copy Number Variation, CNV)也是结构变异的一种,也可称之为非平衡结构变异(unbalanced SV),与之对应的是倒位、易位引起的平衡结构变异(balanced SV)。如何检测基因组中的结构变异一直是近年来基因组学研究中的热门话题。特别是随着二代测序技术的日益普及,涌现了一大批检测结构变异的方法。大体上,目前检测结构变异的主流方法主要基于两个平台,基于分子杂交原理的芯片平台和第二代测序平台。

一、基于分子杂交原理的芯片检测技术

2004 年,芯片技术第一次被用来检测基因组中的拷贝数变异。其后的几年里,芯片技术一直都作为拷贝数变异检测主流方法。它又包括比较基因组杂交芯片(array comparative genomic hybridization, aCGH)和单核苷酸多态性芯片(SNP microarray)两种技术。两种技术都可以检测基因组相对于参考序列的拷贝数变化,具体的应用细节有所不同。

aCGH 技术是将带有荧光标记的待测基因组和参考基因组与固定在玻璃载体上的目标片段杂交,通过检测待测片段和参考序列荧光信号的强度比得到数字化信号,并通过标准化获得离散的拷贝数信息。而 SNP microarray 的目标片段根据基因型的不同分为两套,一次杂交实验可以同时进行 SNP 的分型和 CNV 的检测。二者相比,aCGH 的优势在于单个探针的信噪比更高,而 SNP microarray 的优势是能获得更多的信息,还能区分检测序列的等位基因。

基于芯片平台的技术优势是成本低,检测流程快,而其不足也很明显,主要有:

1) 只能用来检测非平衡的结构变异,也没有办法提供重复片段在基因组上的位置,更不可能在单碱基水平上找到结构变异的断点(break point)位置。

2) 相对于拷贝数减少(如从 2 到 1),其对拷贝数增多(如 2 到 3)的检测能力较弱。

3) 芯片的品牌、款式和探针密度繁多,下游的检测算法也各不相同,依赖于不同的芯片、算法和设置不同的参数常常会得到不同的结果,使用者只能尝试不同的算法,通过比较这些算法产生的结果来获得一个一致性的结果。

4) 芯片技术一般假设基因组的正常拷贝数为 2。在基因组富含重复序列的区域,如遇到一个类似 4 到 5 的拷贝数增加或者其他更复杂的变化,就不能与二倍体情况下的变化模式相匹配。而基

因组的拷贝数变异又常常发生在重复区域，这就使得这一劣势更加显著了。

二、基于第二代测序技术检测结构变异的计算策略

第二代测序技术的出现对结构变异的检测方法产生了革命性影响，并取代了芯片平台成为结构变异检测的第一选择。相对于芯片技术，二代测

序技术的应用对计算能力的要求要高得多。这些方法大多要先将测序仪产生的短序列比对到参考基因组上获得位置信息，具体计算策略主要可以分为四类，包括覆盖深度分析、配对关系分析、断裂序列分析和重头拼接比对(图1)。

1. 覆盖深度分析

此策略沿袭了基于芯片的数据分析方法：假

SV类型	配对关系分析	覆盖深度分析	断裂序列分析	重头拼接比对
缺失				
新序列插入		不适用		
转座插入		不适用		
倒位		不适用		
散在重复				
串联重复				

图1 基于测序技术检测不同类型结构变异的策略(C(Alkan, Coe, and Eichler 2011))

设短序列在全基因上的覆盖是随机的,这种随机性常常以接近泊松分布的形式表现出来,而通过检测短序列覆盖深度异常的区域来发现序列的重复和缺失。覆盖度升高表示该区域发生了重复,反之则表示有缺失。其优势在于能得到绝对的拷贝数信息,但对于断点的检测乏力。采用此策略的软件包括 event-wise-testing (EWT)和 CNVnator。

2. 配对关系分析

此策略利用了双向测序数据中相互配对的两个短序列比对到参考序列后的方向和距离(即插入片段长度)信息来发现结构变异。对于没有发生结构变异的区域,其插入片段长度应该符合正态分布,且均值略大于建库过程中的回收片段长度。而对于不同类型的结构变异,其插入片段长度或者比对方向会发生相应的变化。因此,这种策略可以探测各种不同类型的结构变异。其灵敏度受建库质量的影响较大,且很难检测到较小的结构变异。相关软件有 PEMer, Variation Hunter, BreakDancer, MoDIL, MoGUL, HYDRA 等。

3. 断裂序列分析

此策略基于碱基的“断裂比对”,能以单碱基分辨率分析结构变异的断点信息。比如当短序列的两端比对到同一条染色体的不同区域时,其标示出的空白区域(gap)可能是一个缺失。实际上,这种策略多用于较长的序列分析,如 Sanger 序列、454 序列等,而对于小于 100bp 的短序列来说,其应用受制于短序列比对的难度。因为将一条已经很短的序列进一步拆分比对会降低特异性和灵敏度。

4. 重头拼接比对

理论上,如果能获得足够长的序列进行比对的话,任何形式的结构变异都能识别出来。然而,目前常用测序仪的读长都在 700bp 以下。一种间接的策略是通过重头拼接 (de novo assembly)的

方式获得较长的片段重叠群 (contig),通过比较 contig 和参考序列之间的差异来检测结构变异。这种策略是目前检测结构变异最可靠有效的办法,但是费时费力,目前很难广泛应用。目前常用的重头拼接软件有 ABySS, SOAPdenovo, ALL-PATHS-LG, Velvet 等。

基于测序技术检测结构变异的重大优势在于能只用一次实验检测各种不同类型的结构变异。同时也能得到绝对拷贝数信息并区分旁系同源序列(paralogous)和重复拷贝序列。但除了高成本的重头拼接策略以外,还没有一个算法能全面有效的检测所有类型的结构变异,每种策略都各有所长,也各有缺陷。一种解决方式是多种策略的混合使用,如 SPANER, CNVer 和 Genome STPiP 都将覆盖深度和配对关系信息综合起来检测 CNV。

测序技术的另一个问题是高通量的第二代测序仪的读长偏短,因此影响比对的特异性。而多数的检测算法对比对的准确度十分依赖。如人类的大型基因组常有大片段的散在重复序列,即使使用重头拼接的方法,发生在这些序列上的结构变异也常常难以有效检测。

不久前,Oxford Nanopore 公司宣布了其新一代基于纳米孔测序技术的测序仪,宣称能得到高质量的长达 100kb 的序列,如果所言属实,当从根本上解除重复序列带来的困扰,大大提升目前结构变异检测水平。

参考文献

Alkan, Can, Bradley P Coe, and Evan E Eichler. 2011. "Genome structural variation discovery and genotyping." *Nature reviews. Genetics* 12 (5) (May): 363-76. doi: 10.1038/nrg2958.

混合谱系白血病



致病机理

王前飞组 陈艾莉

白血病,通常称为血癌,是青少年人群高发疾病之一。正常情况下,骨髓中的祖细胞会发育成一系列白细胞、红细胞和血小板,白血病就是由于不成熟的淋巴系或髓系祖细胞失控,呈克隆性扩张,被阻滞于一定的分化期而发生的。骨髓过量产生白细胞,而多数的白细胞为不成熟的幼稚细胞,其存活期比正常情况下长,但没有正常白细胞的功能,其后果是影响正常血细胞的产生,并大大降低了人体的免疫能力。大多数肿瘤呈单克隆性,从正常细胞转化为恶性细胞要历经多个步骤,呈明显不同的发展阶段,其发生与基因异常有直接关系,但是人类白血病的确切病因至今不明。研究其发病机制,探索发病原因,有助于临床治疗、药物选择和预后判断。

通常结合病情急缓和细胞类型,白血病可分为4种基本类型:1)急性淋巴细胞性白血病(acute lymphocytic leukemia, ALL);2)慢性淋巴细胞性白血病(chronic lymphocytic leukemia, CLL);3)急性髓细胞性白血病(acute myelocytic leukemia, AML)或急性非淋巴细胞性白血病(acute non-lymphocytic leukemia, ANLL);4)慢性髓细胞性白血病(chronic myelocytic leukemia, CML)。

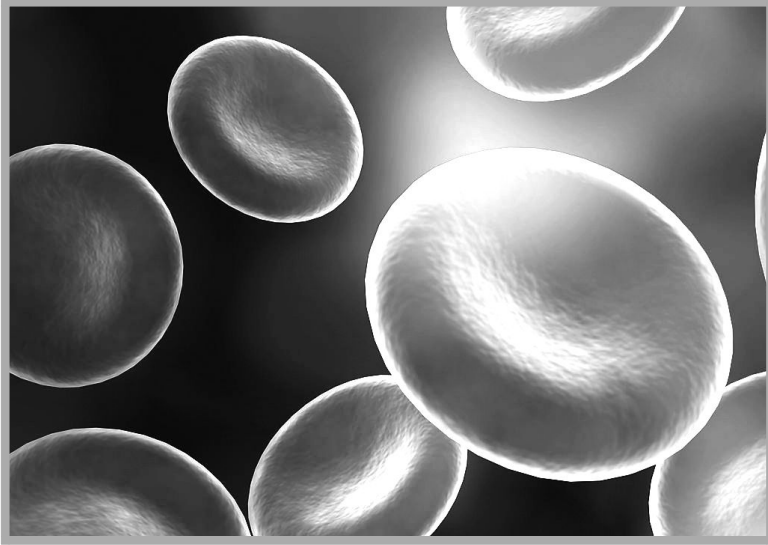
混合谱系白血病(mixed lineage leukemia, MLL)是白血病中的一种,隶属于急性淋巴细胞性白血病,在急性髓细胞白血病中也有发生。它由11号染色体上的MLL基因的断裂和重排与其他ALL区分开来^[1]。

MLL基因及MLL蛋白

MLL基因位于11q23,与果蝇的Trithorax(TRX)基因具有同源性,两者都在转录的维持过程中起着重要作用。该基因的重排与造血系统恶性肿瘤中的发生和发展密切相关。MLL基因发生断裂和重组,所形成的异常蛋白被称为MLL融合蛋白,是混合谱系白血病产生的原因。

完整的MLL蛋白包括3698个氨基酸,分为MLLN和MLLC两个部分,非共价结合于一个二元复合体上。其中MLLN包含的几个基序能使MLL蛋白定位于特定的染色体位点上,如AT钩和转甲基酶同源区(MT),这些区域均具有特殊的锌指结构;而MLLC则具有表观遗传效应的功能,它包含一个能使H3K4甲基化的保守的SET结构域,并为组蛋白乙酰转移酶CREB蛋白结合蛋白提供结合位点^[2]。

MLL基因易位的结果通常会使其丢失MLL



蛋白的 C 端，最终产生具有活性的 MLL 融合蛋白。MLL 基因重排阳性的急性白血病从出生至成人期均可发生，表现为急性淋巴细胞白血病或急性髓系白血病。在儿童 ALL 中 MLL 发生率大约为 6%，其中 80% 为婴儿^[3]；在儿童 AML 中 MLL 发生率大约为 14%，其中 65% 为婴儿。研究表明，涉及 MLL 基因重排的白血病大多恶性程度高，具有独特的临床和生物学特征，通常表现为高白细胞计数，且对常规化疗不敏感，完全缓解率(Complete Remission, CR)低，生存期短，其中年龄小于 1 岁的患者预后更差^[4]。目前 WHO 已将其单独列为 11q23 /MLL 白血病。

MLL 融合蛋白及其致病机制

MLL 基因能够参与多种染色体易位，故存在多种类型的 MLL 融合蛋白。主要的有以下几种：11 号染色体与 4 号、9 号、10 号染色体易位分别形成的 MLL-AF4、MLL-AF9 和 MLL-AF10 融合蛋白，11 号染色体与 19 号染色体易位形成的 MLL-ENL 融合蛋白。

融合蛋白中包含许多蛋白质基序，就是这些结构域决定了其功能。融合蛋白由野生型 MLL 蛋

白的 N 端和易位而来的基因表达的不同 C 端组成，以 MLL-AF4 融合蛋白为例，蛋白的 N 端全部为野生型 MLL 的结构域，主要有 AT-h 1-3，即 AT 钩；SNL1,2 (speckled nuclear localization sites)，属于核定位位点；RD1、RD2，是由两个功能性亚基组成的转录抑制结构域。靠近融合蛋白 C 端的则 AF4 蛋白的一部分，其包含的 ALF 是 AF4/FMR2 家族成员的同源区域，还有一个富含丝氨酸的区域，该区域含有一个反式激活结构域。C 端还可以找到核定位信号以及 AF4 家族同源的保守结构域^[5]。

上文提到，野生型 MLL 蛋白的 C 端具有 SET 结构域，可以使组蛋白 H3 的第 4 个赖氨酸三甲基化(H3K4me3)，但 MLL 融合蛋白由于失去了原始的 C 端，丧失了该功能。且 MLL 融合蛋白可以特异性的招募 DOT1L 蛋白，该蛋白可以促进 H3K79me2。这也成为 MLL 区别于其他 ALL 的标志之一^[5]。

由于蛋白结构的改变，MLL 融合蛋白的靶基因与野生型的 MLL 蛋白不同，且当 MLL 融合蛋白结合在这些靶基因处后，会造成该基因表达的上调，从而使得病人体内某些功能异常，表现出来就是 MLL 白血病。

MLL 白血病的发生需要“二次打击”

目前的研究成果支持“二次打击”假设，认为白血病的发生需要多个突变的积累。近年流行病学研究资料显示，某些小儿白血病可能起源于胎儿，提出这一设想是因为发现某些同卵孪生婴儿

患同一种类型白血病。Gale 等用 PCR 方法筛选新生儿出生时纸片血斑样本,发现在 5 个月~2 岁时确诊为 AL 小儿的出生纸片血斑样本中存在 MLL/AF4 融合基因序列,由此证实带有融合基因序列的白血病细胞起源于宫内胎儿造血。研究认为,仅有胎儿期染色体的易位不足以引起白血病,因为研究者发现宫内染色体易位导致的融合基因在正常新生儿中的发生频率远较白血病的发病率高(高 10~100 倍),因此,获得性的遗传学异常和生后暴露于致病因子(如感染)在白血病的发病中也起着关键作用。由此,Greaves 提出了 ALL 发生的“二次打击”假说^[6],第一次“打击”发生在子宫内,引起染色体平衡易位导致融合基因的形成,而发生发展过程中的关键步骤是出生后的第二次“打击”,即后天发生的染色体或分子异常。

小鼠的 t(4;11)融合基因转染实验也从另一个角度支持了这个假说。用逆转录病毒将 MLL/AFF1 基因转导到用 5-氟尿嘧啶处理过的骨髓细胞中,在长达 2 年的观察时间内没有任何一种疾病表型被观测到。在饮用水中加入 ENU (N-nitroso-N-ethylurea) 来增加互补突变率的小鼠中情况也是如此(Catherine Lavau, Duke University Medical School, Durham, NC, USA, personal communication)。表达 MLL/AFF1 knock-in 等位基因的小鼠经过很长的潜伏期才表现 B 系的分化并发展成淋巴瘤 (Chen et al, 2006; Metzler et al, 2006)。只有同时进行了 knock-in 与逆转录病毒转导的小鼠才能观测到 AML 与 preB ALL (Krivtsov et al, 2008)。

MLL 白血病研究状况及治疗策略

现阶段对于 MLL 白血病的研究重点仍然集

中在寻找 MLL 融合蛋白的靶基因上。只有确定了融合蛋白的靶基因,才能从根源上得知这种病变对人身造成的影响。目前已知的 MLL 靶基因包括 MEIS1 及 HOX 家族的基因,如 HOXA9 等[2]。这些基因在病人体内表达有着明显的上调,通过确定它们在人体内的功能,可以探索出 MLL 白血病的一条治疗途径。

参考文献:

1. Genetics Of MLL Leukemogenesis, ScienceDaily, Oct. 18, 2007.
2. Bernd B. Zeisig, Tom Milne, Hoxa9 and Meis1 Are Key Targets for MLL-ENL-Mediated Cellular Immortalization, MOLECULAR AND CELLULAR BIOLOGY, Jan. 2004, p. 617-628.
3. Chowdhury T, Brady HJ. Insights from clinical studies into the role of the MLL gene in infant and childhood leukemia. Blood Cells Mol Dis, 2008, 40: 192-199.
4. Saarinen-Pihkala UM, Gustafsson G, Carlsen N, et al. Outcome of children with high2risk acute lymphoblastic leukemia (HR2ALL) :Nordic results on an intensive regimen with restricted central nervous system irradiation. Pediatr Blood Cancer, 2004, 42: 8-23.
5. Andrei V. Krivtsov, Zhaohui Feng, H3K79 Methylation Profiles Define Murine and Human MLL-AF4 Leukemias, Cancer Cell 14, November 4, 2008, 355-368.
6. Greaves MF. Biological models for leukaemia and lymphoma [J]. IA RC Sci Publ, 2004, 157 :351-372.

国际知名免疫学和遗传学家

Edward K. Wakeland 教授到基因组所访问交流

2月15日,国际知名免疫学和遗传学家 Edward K. Wakeland 教授到中科院北京基因组研究所访问交流,并向所内科研人员做了题为“A genomic analysis of the immune system”的学术报告。报告中 Edward K. Wakeland 教授介绍了其领导的课题组通过分析正常人类免疫谱系细胞在常态和诱导状态下转录组的变化,研究与自身免疫性疾病相关的特异基因变异与特异的免疫系统功能改变之间的联系。会后,Edward K. Wakeland 教授与科研人员展开了长时间的交流与讨论。基因组所百人计划方向东研究员主持了报告会。

自2010年受聘中科院“外国专家特聘研究员”以来,Edward K. Wakeland 教授与基因组所方向东研究组合作开展了“肿瘤和干细胞分化的表观遗传学机制研究”。在基因组所工作期间,他积极参与青年学者的培养工作,对研究所多位青年科技人员和在读博士生进行现场指导,在中科院研究生院讲授“GWAS、生物芯片与新一代测序技术研究进展”等课程。

Edward K. Wakeland 教授与基因组所方向东研究组依托所内优势,与清华大学医学院、中国医科院天津血研所实验血液学国家重点实验室等单位,开展了广泛的学术交流与合作研究,并成功获得国家“十二五”863计划主题项目分课题、国家“十二五”科技支撑计划分课题等多项资助。借助 Edward K. Wakeland 教授的研究背景和工作经验等优势,方向东研究组等国内合作研究团队



图为:Edward K. Wakeland 教授为基因组所科研人员做学术报告。

在干细胞、血液疾病和肿瘤基因组学、生物信息学等研究领域的学术水平和学术地位获得提升。

Edward K. Wakeland 教授作为国际著名的免疫学家和遗传学家,在以系统性红斑狼疮为代表的自身免疫性疾病等研究领域享有盛誉。其目前所供职的美国德克萨斯大学西南医学中心是国际知名的医学研究机构,他领导的免疫学系也是较早开展生物芯片和高通量测序的单位之一,在血液遗传学、病理学和基因组学等方面积累了丰富的工作经验。在利用高通量测序技术进行疾病的靶基因测序研究领域处于国际领先地位。Wakeland 教授带领的课题组利用 BAC 转基因技术建立的系统性红斑狼疮小鼠动物模型在自身免疫性疾病研究中已得到广泛应用。

方向东组 供稿

荷兰生物信息学代表团参观访问基因组所

3月19日,在荷兰驻华大使馆助理科技参赞简敬民先生,以及中国科学院国际合作局欧洲处房强副处长的陪同下,荷兰绿色遗传学高技术研究所(TTI GG) Bernard de Geus 教授,召集来自荷兰科研机构、大学、企业各界的生物信息学代表一行16人,到中科院北京基因组研究所参观访问,并与基因组所所长吴仲义,百人计划研究员章张等就癌症基因组学研究、生物信息学等科学问题进行了深入交流。

荷兰生物信息学代表团一行,首先参观了基因组所高性能计算机系统和环境以及基因组测序平台等实验室。随后,双方进行了座谈交流。座谈

中,吴仲义所长首先代表研究所同仁向来宾的到来表示欢迎,并就癌症基因组学的最新研究进展与代表团专家进行了详细的介绍与交流。随后,双方就未来的科研合作进行了深入讨论,并就加强双方科研合作达成了共识。

TTI GG (Technological Top Institute Green Genetics)是由荷兰多家分子育种公司,学校和研究院共同组成。其主要任务是在荷兰知识和教育基地启动研究和教育项目以及持续创新,此外,该机构的经费由荷兰政府经济事务部、林业部和创新部提供。

基因组所副所长李俊雄一行访问中国医学科学院血液学研究所

3月9日,中科院北京基因组研究所李俊雄副所长,科技处严江伟处长,“百人计划”方向东、王前飞研究员等一行四人,到天津市中国医学科学院血液病医院暨血液学研究所(血研所)访问交流。血研所常务副所长、实验血液学国家重点实验室主任程涛教授率所长助理兼科研处长刘汉芝教授,协和特聘教授袁卫平、周家喜研究员,血液病医院淋巴瘤中心邱录贵主任、儿童血液病中心竺晓凡主任等接待了李俊雄一行,双方进行了座谈交流。

座谈会上,程涛所长对基因组所客人到访表示欢迎,并介绍了血研所建设历程、研究布局、科研成果等基本情况。李俊雄副所长介绍了基因组所的研究方向和所级中心的平台资源情况。随后双方就共建“血液疾病遗传功能实验室”的实施部署,进行了具体磋商并达成共识。希望双方在血

液系统疾病领域,全面开展合作研究并实现资源共享,培养一批高水平人才并积极推进双方合作研究科研成果转化工作。

中国医学科学院血液病医院(血液学研究所)是我国最大的基础与临床相结合的国家级血液学专业科研医疗机构,既是拥有500多张床位的血液病专科医院,具有丰富的临床治疗经验,并且是国家临床药物试验基地;同时又是实验血液学国家重点实验室及国家干细胞工程技术研究中心的依托单位、国家教育部的内科学(血液病)重点学科点。目前,基因组所已经与天津血研所开展了多项科研合作项目,包括“十二五”863计划、科技支撑计划、国家自然科学基金等国家级基金项目4项和开放实验室课题3项。

科技处 供稿

基因组所召开党支部工作考评会

党办 张欣



根据京区党委《关于在创先争优活动中开展基层组织建设年的实施方案》的要求,3月13日,基因组所召开党支部工作考评会,对各支部工作进行考评打分。所党委书记、常务副所长杨卫平,纪委书记、副所长李俊雄,党委委员,各支部书记、委员,党员和群众代表等50余人参加了会议。

会上,全所七个党支部的负责人分别做了本支部工作报告,从支部领导班子、党员队伍、工作机制、工作业绩、群众关系等方面对一年多来的工作情况进行了总结汇报,突出了支部特色活动,并提出了2012年的活动计划。

各支部报告结束后,杨卫平书记对七个支部的特色活动分别进行了精彩点评。他指出,邓小平同志曾告诫我们,“办好中国的事情,关键在党”;做好党的工作,必须抓好基层组织建设。党委将按照开展“基层组织建设年”活动的相关部署大力加强党支部建设,支持和鼓励各支部结合实际进一步加强特色品牌活动设计,精心策划,提高党组织的凝聚力和吸引力,更好地发挥支部的战斗堡垒作用,推动和促进研究所各项工作的顺利实施。

会议现场发放了支部工作考评表,各支部代表、群众代表和党委成员分别进行了考评打分。下一阶段党委将根据考评情况指导各支部查找不足,改进提高。



基因组所行政党支部赴 “天使之家”开展爱心活动

有这样一群孩子，小小年纪却不幸身患重病，更不幸的是，即使他们的病患可以治愈，但巨额的医疗费用也使他们的父母不得不徘徊在医院门外，甚至将他们遗弃。这些幼小的生命之花还没有绽放，便可能无奈的枯萎……

3月15日，中国科学院北京基因组研究所行政支部的部分党员及群众代表，带着对孩子们的同情与关爱，前往了位于昌平区的“天使之家”，带去了基因组所广大党员、群众的一片爱心。并将去年2011年12月，行政党支部开展的“变闲为宝，爱心拍卖”活动，所得三千余元善款全部捐赠给“天使之家”，用于对患病孩子的救助。

捐赠结束后，大家又在“天使之家”进行了一个多小时的爱心志愿活动，照料孩子们生活，同他们快乐的玩耍。并与“天使之家”负责人就后续爱心活动的开展进行了交流。基因组所行政党支部也将会持续关注“天使之家”的有关动态，开展爱心捐助及帮扶活动。

“天使之家”是一个志愿者团队，团队成员和大部分捐款者均为富有爱心、有良好教育背景和各方面特长的妈妈。这个团体包括上百名海内外的核心志愿者。工作方式主要是通过网络宣传和筹款，并同国内外各种医疗机构、媒体、基金会、志愿者等广泛合作，为孩子们募集医疗资金、安排手术和康复援助。帮助身处困境的儿童改善后续生计，帮助生活在机构中的弃婴和孤儿改善生存发展状况。

行政党支部 供稿

基因组所举办 “庆三·八做优雅女性主题讲座”

妇委会 范红媛

为庆祝三·八国际劳动妇女节的到来，促进研究所内广大女职工和女学生的身心健康，作为所工会、妇委会在今年三·八妇女节活动的一项重要内容，3月8日上午，基因组所“庆三·八做优雅女性之衣橱巧搭配和扬长避



短话穿衣主题讲座”在研究所大会议室举行。本次讲座邀请了科学文化传播中心高级时装造型培训师韩托女士作为主讲嘉宾，为研究所的女科研人员及研究生做了精彩的培训讲座。来自所内各部门、三室两中心近80名女职工和女学生参加了讲座。

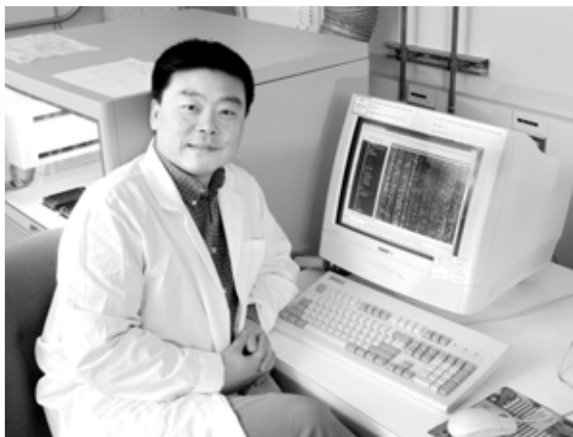
讲座过程中，韩老师从“优雅女性着装与衣橱规划的重要原则、自我形象及衣橱的诊断、优雅身材着装技巧，扬长避短穿衣法则”等角度，探析了优雅女性着装的本质和意义，用娓娓生动的讲述把优雅穿衣从“观念的世

界”带到了现实生活中，通过“找到适合自己的服饰风格”的价值观阐述如何打造一个优雅、时尚、美丽的女性形象。此外，韩老师还对大家关心的一衣多搭经济搭配技巧提出了非常实用的建议。讲座过程中，韩老师与女职工及女学生就现实生活中的体验和感受进行了热烈的现场交流，气氛热烈。

今年的三八妇女节，所工会还向研究所每位女职工送上了价值100元的蛋糕券，以及一份温馨的祝福，希望大家工作顺利，生活美满。

基因百科:

DNA 分子之神奇

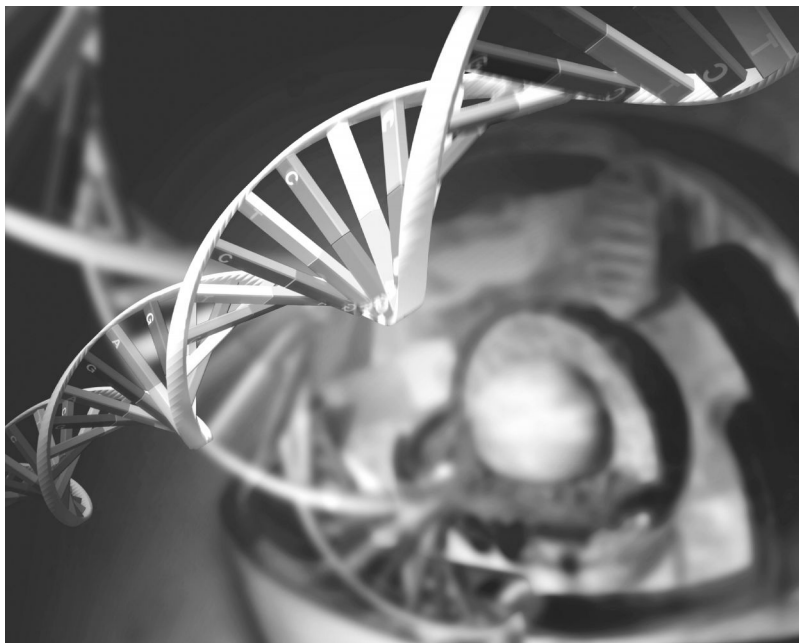


作者:于军,中国科学院北京基因组研究所副所长、研究员、博士生导师,全球知名基因组学、生物信息学和人类遗传学专家。1984年赴美国纽约大学(New York University)医学院就读,1990年获生物医学科学博士学位。同年,获聘美国纽约大学医学院泌尿系研究助理教授。1998年归国后,先后参与并主持了国际人类基因组计划、超级杂交水稻基因组计划、家蚕基因组计划等重大科学研究项目。迄今已在包括 Nature、Science 等主要国际杂志发表科学论文逾百篇。

如果我告诉你,DNA 也许并不是生命起源初始时必需的大分子(基本上包括核苷酸、蛋白质和多糖)“建筑材料”,你相信吗?如果我告诉你,DNA 是被它的“兄弟”——大分子 RNA (组成 RNA 和 DNA 的基本单元在分子结构上只差一个氧原子)“挟持”到生命的“最小独立复制单元”——细胞里来的,你相信吗?如果我告诉你自然界各种能够独立生存的生命形式都有自己惟一的 DNA 分子,而这些 DNA 分子又都有它们共同但又特定的传承轨迹,你相信吗?如果我告诉你,我们人类的 DNA 是从编码单细胞真核生物(类似于今天的啤酒酵母)的水平逐渐变演到编码鱼类的水平,又到编码蝌蚪的水平,再到编码鳄鱼的水平,最后实现可以编码人类的复杂度,你相信吗?最不可思议的是,10 多亿年来,生命从小到大,从简单到复杂,再从

海洋到陆地,从森林到草原,却从没有停止传宗接代,或许真正属于它们的尸骨化石就深深地埋藏在喜马拉雅山的冰川下或是广袤无边的大洋底,你相信吗?芸芸众生,各有其源溯,生命密码组成的信息归根结底,就是由这个结构简单、序列重复的大分子——DNA 来主宰的。

如此而推论,生命应该起源于“操作”,而不是起源于“信息”。操作首先是由生命大分子“建筑材料”的物理和化学性质决定的。分子之间的相互作用,称为分子机制;而分子机制的关联性和运动则称为过程;两者的结合,称为“流”。相对稳定、有规律的操作就形成了“操作流”,操作流的可重复性则需要“信息流”来保证。因此,操作流的信息化成为必然,导致信息流的产生。最初,操作流的主宰



是 RNA,亦即所谓的“RNA 世界”假说。在 RNA 世界里, RNA 既管操作,也管信息,因此信息流应该是很早就萌生了。但由于同是由 RNA 分子来承载,操作起来就会产生冲突,尽管产生了很多 RNA 的化学修饰,有 100 余种延续至今,其复杂度也还是有限的。于是,这个由 RNA 启动的简单、粗犷的信息流首先编码出功能单一的蛋白质。从 RNA 到蛋白质的信息流就被打通了。蛋白质是由氨基酸组成的,氨基酸分子不仅体积小(为核苷酸的 $1/3$),而且化学性质也远比核苷酸复杂。虽然核苷酸可以被简单的化学基团修饰,但终归只有酸性和亲水的性质;而氨基酸则可以是碱性、中性、亲电、疏水,甚至可以形成共价交联。核苷酸虽说有嘌呤和嘧啶之分,但大小相差不多,而氨基酸不仅种类多,还可有变化多端的侧链,在大和小之间变幻无穷。因此,蛋白质使操作流日趋精确和复杂,也就需要呼唤更稳定的信息流。

操作流的复杂化需要细胞的“分室”即内质网,将细胞分隔成许多小室,使细胞内的物质处于特定的环境,从而使各种生化反应高效率地进行。

“分室化”首先可以使操作流本身复杂化;其次,可以将操作流与信息流分开。前者造就了“核糖原初细胞”,后者造就了 DNA 和现代细胞的“始祖细胞”。因此,细胞的分室造就了现代生命,始祖细胞的分室(分裂)使信息流的功能更加丰富而明确。生命的传承和演变需要既相对稳定而又循序可变的的信息流, DNA 被选择来担当这个重任,细胞的分室化也因此一发不可收拾。生命从此由单细胞发展为多细胞;亦动物,亦植物;亦简单,亦复杂。DNA 不断地改变传承,传承改变,生生不息,千变万化。生命科学家的研究对象因此而取之不尽、用之不竭,他们的好奇心将会得到充分的满足。

近年来,新一代 DNA 测序仪的发明、应用以及相关技术的革命性更新使我们获取所有物种基因组(所有基因的总合)信息的梦想即将变为现实。我们或许要解读所有物种的遗传密码,寻找人类远祖的轨迹;我们或许首先要全面地了解我们的食物和环境物种;我们或许要解读我们每个人的遗传密码,寻找 DNA 序列与生老病死的关联;我们或许从 DNA 密码中可以找到防患于未然、健康长寿的秘诀。无论如何,我们都要努力地去了解 DNA 的来龙去脉,全面地掌握关于 DNA 的知识,为科学所用、为社会的福祉所用,为人类的未来所用。请在你的“知识窗口”中洞开一扇,面向 DNA 科学,相信你将来绝不会后悔。

本文发表于《科学世界》2012 年第一期卷首语

基因百科：

基因对相貌的影响有多大？

多米诺科普小组 徐玮

基因对相貌的影响有多大？这是人们普遍关心的一个问题。目前已经发现了相貌特征相关的一些基因，比如单眼皮和双眼皮的基因，有无耳垂的基因等。但是我们的相貌远远没有“基因决定”这么简单。

我们以单双眼皮为例。首先，决定单双眼皮的是A和a这一对等位基因，表达双眼皮的A对a呈显性，也就是说，基因组合为AA和Aa的人为双眼皮，而aa的人为单眼皮。

那么内双是怎么回事呢？内双其实也是双眼皮的一种，AA和Aa都可以长成内双，内双跟双眼皮的区分就是基因的表现度不同。表现度是指基因在个体表型中所表现出来的程度。AA或Aa基因的表现度高，表现出来就是很明显的双眼皮；表现度不是很高，可能就会表现出内双或者不明显的双眼皮；表现度如果很低很低，即使是双眼皮基因，表现出来的性状也可能只是跟单眼皮差不多。还有我们经常看到有的婴儿在出生时是单眼皮，长大后却变成了双眼皮。而有的人的眼皮是一单一双。其实他们都是双眼皮基因(AA或Aa)，之所以这样是因为表现度不是一出生就固定了的，会

随着时间变化而且两只眼睛的表现度变化情况也不一定相同。

生活中我们常常发现，一些双眼皮很明显的人在衰老之后，就变成了内双。一些单眼皮的姑娘为了漂亮常常粘眼皮贴，做成双眼皮的效果，结果时间长了就真的变成了双眼皮。这说明外界的影响是可以改变眼皮的表现度甚至是性状的。

通过上面的例子我们看到，单双眼皮的决定是很复杂的：基因决定单或双，表现度大小和变化以及外界环境则决定这单双的程度及形成时间等，此外基因突变也可以改变眼皮性状，只不过突变的概率是很小的。这些复杂因素糅合在一起就形成了我们每个人都不一样的各种眼皮。

管中窥豹，可见一斑。通过单双眼皮的例子，大家知道相貌的影响因素有多复杂了吧？简单的说，就是基因决定“有”和“无”，表现度和外界因素决定“多”和“少”。当然整容手术也可以改变相貌，但这种强行的人为手段会让你的本来相貌在下一代身上得到很大程度的还原，毕竟，基因的遗传是不会骗人的。



从《碟中谍4》漫谈仿生

高科技、未来科幻题材的电影一直备受好莱坞的偏爱,近期,一部被大家熟知的大片《碟中谍4》又出银屏,再一次在广大影迷中刮起了一股不小的旋风。剧中扣人心弦的情节,以及实景3D投影幕布,壁虎手套,带有人脸识别和摄像功能的隐形眼镜等形形色色的高科技设备深深将大家吸引。影片中有非常吸引眼球的一段场景,阿汤哥借助神奇的壁虎手套,徒手潇洒地在的世界第一高楼上飞檐走壁,真正在完成着不可能的任务。在观看影片的同时,也许我们也时刻幻想并渴望这些神奇的高科技装备有一天也会出现在我们的日常生活当中,让我们每一个人都可以体验其中。

那么人们在感受震撼的同时,也会产生疑问,如此神奇的道具,现实中存在吗?答案是——壁虎手套不但真实存在,而且围绕其诞生的前后,对壁虎飞檐走壁神技的研究,同样开阔着我们的视野。



壁虎漫步,独门舞步

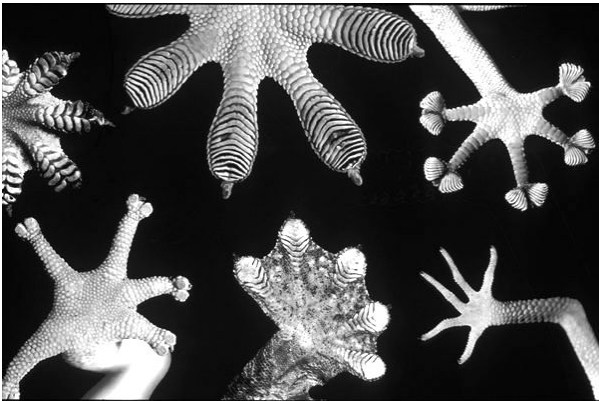
壁虎并不是什么稀奇的动物,人类祖先还住山洞的时候就与之为邻了,而壁虎在天花板上藐视重力行走如飞,这样反常理的现象理应能牢牢地吸引人们的注意,并使人苦苦求解。

这个问题就这么一直悬而无解,直到19世纪,人们才开始提出一些逐渐靠谱的答案。当时的人们最先想到的是粘液说,但是经过仔细观察,壁虎的脚上并没有可以分泌粘液的腺体,所以这个说法很快被终结了。那是不是吸盘呢?1934年,德国科学家沃尔夫德利特(Wolf-Dietrich Dellit)把壁虎放在玻璃罩子里,然后把玻璃罩里的空气抽走,结果壁虎仍然可以爬上垂直的玻璃——吸盘说被终结了。而后人们又想到了静电,把气球在头发上蹭几下它就能吸在天花板上,壁虎是不是这样做的呢?又有“好事者”用X光将空气电离,然后在电离的空气里放上一块金属板,这时静电荷是会不会在金属板上蓄积的。又一次,壁虎咪溜溜的破解了这个说法。

脚底板有毛,范德华给力

又是被抽真空,又是被X光辐射,壁虎可真没少遭罪。转了一圈,注意力又重新回到了壁虎的脚上。在1872年,有科学家用显微镜观察发现壁虎的脚底板上布满了细小的刚毛,并且刚毛的末端似乎是弯曲的,于是人们想到了尼龙粘扣。1965

科技——壁虎手套



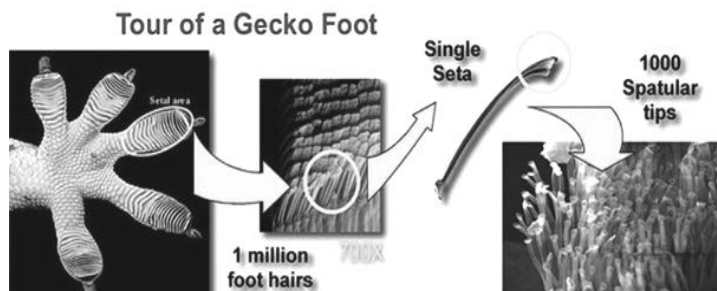
年，来自美国加州大学河滨分校的生物学家瑞宝（Rodolfo Ruibal）把壁虎的脚放在了电子显微镜下，他发现那些看似小钩子一样的刚毛末端，实际上是开叉的，每根刚毛都分成了100-1000根更细的绒毛，这些绒毛极大的增加了壁虎脚掌的面积，特别是当壁虎攀在那些粗糙的物体表面时，这些绒毛更能填满那些细小的坑洼。人们很快猜到了，可能是一种叫“范德华力”的东西在起作用。所谓“范德华力”，又叫分子间作用力，是一种发生于分子与分子之间的吸引力，相比让原子构成分子的那些作用力，范德华力很小，生活中我们往往不会在意到它的存在。举个例子，我们在买到新手机，揭开屏幕保护膜的那个瞬间，其实那层膜就是靠范德华力“粘”在手机屏幕上的。由于范德华力的作用距离非常小，当你揭开保护膜的一角轻轻拉起，只要膜和屏幕不再紧密接触，范德华力就失去了作用，这时那层不管你怎么搓怎么蹭都不会掉的膜，就轻

松脱落了。壁虎的脚趾，使用的正是“揭膜大法”。

那么，也许有人会提出这样的疑问——如果壁虎脚上的这些刚毛粘了脏东西怎么办？如前所述，范德华力的作用距离很小，就好像手机贴膜如果粘了灰尘，就不好使了。壁虎生活的环境可不是那么干净，灰尘、花粉颗粒，这些都足以让壁虎失足，可是也没见哪只壁虎好端端的从天花板上掉下来。经过研究证实，壁虎的刚毛不但拥有像荷叶一样的“超疏水性”，任何水滴都会从它的表面滑落下来顺便带走灰尘；而且它刚毛上的绒毛尺寸比灰尘小得多，以至于这些绒毛对灰尘的吸附力不及灰尘与墙面的吸附力，这是真正的踏雪无痕。

壁虎手套？这个“可以有”

既然从仿生的角度明白了壁虎这一独门绝技的奥秘，人们就开始着手将其应用于科技。2001年，美俄两国科学家共同开始研发“壁虎胶带”，这是胶带史上的一次革命，因为这种胶带是真正的“不湿胶”胶带，也就是所谓的干性粘接。2003年，成品问世，这是一种甚至动用了可以操纵单颗原



子运动的原子力显微镜在内的各种精密仪器生产出来的胶带。半个指甲盖那么大一点就可以把一只蜘蛛侠玩偶粘在天花板上。

至于壁虎手套,那自然是没有问题。而且,真正的壁虎手套比阿汤哥那双要高档得多,因为干性粘接本身无需能源,因此没电失效这种事是不会发生的。但是真正造出来的壁虎手套可能没阿汤哥那双那么拉风,或者说过于拉风了。在现实生活中已经有地球人利用壁虎手套爬墙了。2008年,业余攀岩爱好者沃林斯基小姐(Lynn Verinsky)用罗伯特福教授设计的“壁虎手套”——实际上是“壁虎板子”成功爬了一段垂直的墙壁。当然,绝对没有阿汤哥在哈利法塔外墙上那般潇洒。看来对于寻常百姓来说,顶级特工不是那么好当的。

参考资料:

[1] 杨文伍,何天贤,邓文礼 壁虎的动态吸附与壁虎纳米材料仿生学 《化学进展》2009年4月第21卷第4期

[2] Autumn, K., Liang, Y.A., Hsieh, S.T., Zesch, W., Chan, W-P., Kenny, W.T., Fearing, R. and Full, R.J. (2000), “Adhesive force of a single gecko foot-hair”, Nature, Vol. 405, pp. 681-5.

[3] Geim, A.K., Dubonos, S.V., Grigorieva, I.V., Novoselov, K.S., Zhukov, A.A. and Shapoval, S.Y. (2003), “Microfabricated adhesive mimicking gecko foot-hair”, Nature Materials, Vol. 2, pp. 461-3.

[4] Synthetic setae form Wikipedia

基因e语

什么是单基因遗传病?单基因遗传病常见的类型有哪些?

单基因遗传病是指受一对等位基因控制的遗传病。常见的有如下几种类型:

1.常染色体显性遗传病

由常染色体上显性致病基因引起的疾病称为常染色体显性遗传病,常见疾病有多囊肾病,短指(趾)症,Huntington舞蹈病,Marfan综合征等。

2.常染色体隐性遗传病

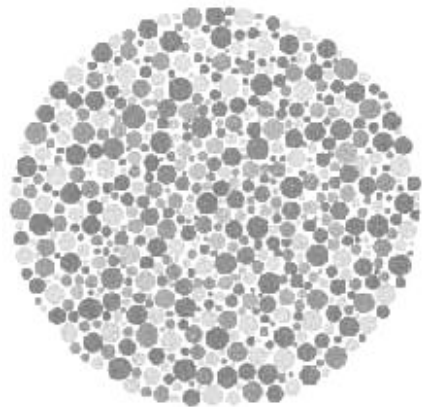
由常染色体上隐性致病基因引起的疾病称为常染色体隐性遗传病,常见疾病有囊性纤维化,白化病,老年症等。

3.X-连锁显性遗传病

由X染色体上的显性致病基因引起的疾病称为X连锁显性遗传病。常见疾病有抗维生素D佝偻病,遗传性肾炎等。

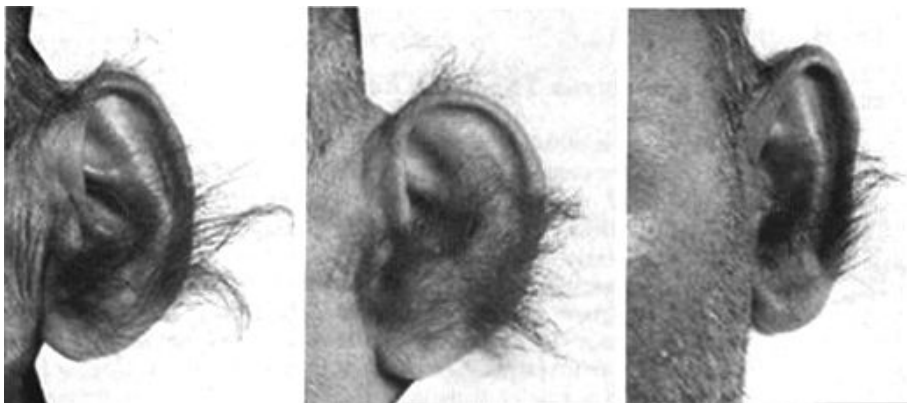
4.X-连锁隐性遗传病

由X染色体上的隐性致病基因引起的疾病称为X连锁隐性遗传病。常见疾病有红绿色盲,血友病,假肥大型进行性肌营养不良等。



5.Y-连锁遗传病

随Y染色体传递的遗传病称为Y连锁遗传



病。由于女性没有Y染色体,不传递有关基因,因此这种类型的遗传又称为全男性遗传。该类型疾病较少,常见的为外耳道多毛症。

基因视野:唤醒“睡美人”

小时候临睡前,总是听妈妈讲一个又一个生动、神奇的童话。相信大家都还记得那个沉睡了千百年的白雪公主,被王子一吻就醒了过来,后来和王子一起过着快乐幸福生活的故事吧?

当时并未觉得这有多么不可思议,现在想来,这有科学根据吗?沉睡千年能否醒过来我们不得而知,毕竟我们现实生活中没有个例,但是科学家们发现在人类大脑中有一些“沉睡”(休眠)的细胞,如果唤醒这些细胞就可以补充患有某些疾病人(比如阿尔茨海默氏症)不断衰亡的脑细胞。

阿尔茨海默氏症,俗称老年痴呆症,它的一个显著特点就是患者的脑细胞在不可遏制地衰亡。虽然神经学家们已经发现,因疾病和衰老而损失的各种细胞能通过干细胞来加以补充,但遗憾的是,目前这种宝贵的干细胞还得从外界移植到患者体内——一般来源于晶胚或骨髓,而这种移植术既复杂又伴有很高的风险。美国纽约蒙特菲奥尔医疗中心神经科主任、阿尔伯特·爱因斯坦医学院神经学系主任马克·F·梅勒博士说:“在细胞释放信号的过程中,神经系统的运转十分重要。即使

成功移植了正确的细胞,也必须确定其释放的所有信号能被患者神经系统所接受,否则就有可能出现患者死亡等灾难性的后果。”

人类大脑中本身就存在一些“休眠”的干细胞,未来,医生也许能唤醒

这些沉睡的小家伙,让它们来补充患者失去的细胞。更令人激动的是,这一唤醒过程将无需通过危险的手术,只需根据病情,刺激大脑相应的区域就万事大吉了。

梅勒博士说:“我们将为人脑绘制一个‘地图’,在图上标明哪一区域的干细胞可以补充哪种类型的细胞。”

“这就意味着,今后治病时医生们可以镇定自若地说,‘这个病不难治,让我们唤醒第3段第7区的细胞。’”梅勒补充说,“当然,所谓的唤醒除了针对特定对象外,还得借助特殊的方法。”

这种特殊的方法就是内生(意指在患者自身体内)干细胞激活术。相比之下,内生干细胞激活术显然具有巨大的优势,因为它的基因表达或化学反应都是非侵入性的,而且明确指定了要再生的细胞,这样一来,老年痴呆症等大脑疾病就有了安全的治疗途径。但是,目前还面临很多问题,离临床治疗可能还有好几年的路要走。

当然,在科学家们研究出更好更稳定安全的方法出来之前,最好多学习多锻炼身体,因为根据美国芝加哥大学科研人员最新研究报告,在精神和身体上都活跃的人较少得老年痴呆症,学习和锻炼似乎有助于使保证大脑健康的基因保持活力。

科普小组二组 刘侃、张利利、周媛媛 供稿

基因百科：

微博时刻

——微时代的快乐体验

多米诺基因科普微博版主 谢彬

【秃顶患者有福了】来自宾夕法尼亚大学的研究者们通过对超过 20 名患有男性型态性秃发症(AGA)的秃发头皮组织进行了基因表达检测,发现秃顶区域组织中一种叫做前列腺素 D2(PGD2)的脂质复合物的浓度是正常区域的三倍,而这抑制了头发的生长,相关研究论文发表最新一期的(Science Translational Medicine)杂志上。

【红发人不怕疼】有研究人员表明,红发人对痛的体验与普通不一样,他们对刺痛、压力造成的痛,都不敏感。据说在其中起决定因素的是一个叫 MC1R 的基因,它可以制造褐色素,同时又不产生红色素。这种基因也与大脑感知功能相连接,或许就是它造成的。

【三万年前植物种子复活】近日俄罗斯科学家成功将一枚在西伯利亚科雷马河的永冻层发现的封冻了超过三万年的种子复活,这是目前为止复活的最古老的种子。科学家称种子被封冻在永冻层中,就像一个巨大冷冻基因库。韩国人因此还想复活猛犸,还有消息称冰河世纪里那只很欠的松鼠的化石也被发现了。

【长寿基因】FOXO3A 被科学家称为“长寿基因”,研究发现,在组成 FOXO3A 基因的 3 个碱基中,有一个位置的碱基通常为胸腺嘧啶 T,而大多数长寿者的此碱基则为鸟嘌呤 G。

【解酒药】想象一下,有一种药,你吃下去之后无论之前喝了多少酒都能速效醒酒,或者说服用后迅速治愈宿醉。研究人员即将进行解酒药的人体试验,这种解酒药物名为二氢杨梅素(DHM),提取自枳椇子,中药里把这种植物作为解酒药已经有 500 年的历史。



春节海南

骑行游记

2012 硕博研究生 张若思



“今年元旦逛自行车论坛时看到有人发海南环岛的照片,那个四季皆夏天的地方最适合冬日骑行了。阳光海滩的图片看得我心里痒痒的,立马询问老孙的意见,在组里调整假期时间,当天就把往返海口的机票订好了。在之后的一个月,利用业余时间抓紧查地图,看攻略,一直处在行前的兴奋中。现在回想起来,就像是做了很美的一场梦,美好的记忆依旧清晰。

骑行日期:2011年1月28日~2月4日

骑行人:孙昕,张若思

初到海南,摸黑赶路

第一天:海口美兰机场—三江镇—大致坡镇,约30公里;

第二天:大致坡镇—文昌—东郊椰林—琼海市,约120公里;

第三天:琼海市—和乐镇—万宁市—兴隆镇,约90公里;

还没上岛,海南就给了我们一个下马威:海口大雾导致飞机延误了十几个小时,为了不影响行程进度,我们决定摸黑赶路。从美兰机场出发已经下午6点,不巧赶上了省道修路,一路的泥土沙石,坑坑洼洼,道两旁没有路灯,人烟稀少。我们第一次走夜路就碰上搓衣板路,心里很没底,一路小

翼翼缓慢地向前骑。

在停车喝水时出现了第一次惊喜,当我们关掉电筒,周围是一片伸手不见五指的漆黑,抬头竟能看到久违的满天星斗,心情大好,这样的夜晚也变得浪漫起来。当我们骑了一会儿又想停车浪漫片刻的时候,四周围立马响起了此起彼伏的狗叫声,腿一软,头皮发麻,骑上车落荒而逃。

在沿途小镇落脚一晚后,第二天路况虽然依旧颠簸,在阳光下的骑行也让人心情大好,一路上看来往行人车辆和热闹的村镇,看路边晒太阳的小鸭子,游玩了种满椰子树和红树的小岛东郊椰林,来到海南后第一次看到了大海。沙滩上游客不多,我们在海边的小道和两边种满椰子树的乡间

小路间骑行,心中有着满满的幸福感。

由于前两天走怕了搓衣板路,加上海南全岛高速不设出入口,从琼海到三亚,我们间隔走了几段东部沿海高速公路。高速骑行比想象中安全,一路贴着边骑,自行车和机动车隔的远远的,只是对于机动车司机来说,我们是活生生的路障,加上高速上风景相对枯燥,如果体力充沛的话,还是走小路更加和谐。

早上一出门,先站在嘉积大桥看流经琼海市区的万泉河,吹吹小风,无比惬意。中午在和乐镇下高速品尝了著名的和乐蟹,两只大螃蟹加蒸鱼,结账只要一百二,除了三亚,海南的商家还是很厚道的。

沿着高速一路向南,傍晚我们路过万宁市区到达了兴隆温泉城。万隆大桥的一侧是兴隆镇,另一侧是温泉酒店旅游区。我们很轻松就骑进了一家酒店的小花园,靠在躺椅上享受着休息了一会儿,溜达溜达就回到了兴隆镇上找到小旅馆安置了下来。



和乐海鲜大排档的和乐蟹,好吃又实惠,就在高速出口不远处,走过路过不要错过呀!

兴隆的咖啡很出名,热爱黑咖啡的老孙还没吃饭就去喝了一杯,味道非常香浓,有种粗糙的美感,于是我们在兴隆买了两袋咖啡粉背了一路,成了在海南路上唯一购买的特产。结账时小妹笑眯眯地说一杯咖啡两块五,老孙高兴的都想在这安营扎寨了。后来路过一个椰子摊,我们请老板帮忙

挑个好吃的,这大妈果然给力,挑出来的椰子都有淡淡的酒味了,甜滋滋的老椰子,内有超级厚的椰肉,这是我们吃过最好吃的椰子!



在琼海市万泉河上观景,打电话给母亲时还学到了一首红歌《我爱五指山,我爱万泉河》

沿途看海,进军三亚

第四天:兴隆镇—石梅湾—日月湾—陵水黎族自治县—海棠湾—三亚大东海,约142公里;

海南是个空气湿度很大的地方,湿衣服干不了,干衣服也容易变潮,即使是速干衣也没有太大帮助。我们每天早上起床第一件事都是拿着风筒吹衣服,那时候还是有点怀念帝都的。这天早上边看电视边心不在焉地吹衣服,没多久就闻到一阵糊味,低头一看,是袜子烤了两个大洞。

第四天安排的路程比较远,我们也提前做了计划,将游玩模式和赶路模式相结合,遇到海边就去玩一会儿,没什么风景的地方直接上高速。等到三亚之后才发现,不少人把兴隆到三亚以陵水为中转一分为二是个明智之举,因为这段路值得玩的地方太多了!

从兴隆出来沿着温泉酒店旁的兴梅路一路向南,就到了石梅湾,石梅湾是《非诚勿扰2》的拍摄点,现在有一家艾美度假酒店,游人也可以随意进去游玩。海边几乎没人,一大早清清爽爽的。从石梅湾出来沿着滨海的小路一直走,就能到达正在举办冲浪节的日月湾。也许因为去的早,冲浪的人并不多,海边种着椰子树,很有本土气息。

从日月湾到陵水的国道有点曲折,加上没什

么风景,我们就骑上高速,变成赶路模式。中午从陵水下去,在路边尝试了东山羊火锅,酱料是甜甜辣辣的,类似麦乐鸡的泰式酸辣酱,羊肉切成块而不是薄片,浓稠的汤汁配上腐竹和木耳,味道很不错。吃完后,我们还在饭店的空桌子上小寐了半小时,然后继续精力充沛地前进。



“私家沙滩”海棠湾,拍下这张照片时老孙已经实实在在地睡着了

路上遇到的大爷告诉我们,三亚的海都是内海,风平浪静,而海棠湾属于外海,浪大的时候能有两米,很是值得一玩。于是快到三亚的时候,我们拐进了海棠湾,这也是我们一路上游览过最美的海湾。海棠湾新修了平坦的公路,路的一侧是正在建的五星度假酒店,给我们的感觉是,也许一两年后这里会变成第二个亚龙湾。沿着工地仔细寻找小路,七拐八拐终于顺着沙路到了海边,看着这片一个人都没有的海滩,听着高高的海浪拍打沙滩的声音,我都感动的要流泪了!在沙滩上躺到差点睡着,才恋恋不舍地离开,如果带了帐篷,真想在这住上一晚。

出了海棠湾,天已经快黑了,我们继续向三亚挺进,走了几十公里的夜路,临到市区还有个一百几十米高的大坡,等我们终于到达三亚的已经是晚上十点了。连玩带骑加上各种爬坡,一天下来到了旅馆,我就像跑断了气的狗一样累吐了。

翻山越岭,一路向北

第五天:三亚--五指山市,约80公里;

第六天:五指山市—琼中黎族自治县,约80公里;

第七天:琼中黎族自治县—枫木镇---屯昌—定安县,约106公里;

第八天:定安—海口市,约47公里;

到达三亚之后的路线是这时候才决定的,我们之前同时做了西线和中线的攻略,西线略长,道路平坦,风景也比较平淡,中线翻山,会经过五指山区,爬坡很需要体力,但是沿途风景特别美。我们起床后到大东海逛了一圈,体验了一下游客聚集的海滩,然后就本着感受美景和挑战自我的想法,最终选择了翻山越岭的中线。

五指山区这段路基本就是爬坡,长坡短坡缓坡陡坡盘山坡,我们骑着车各种爬,缓慢爬,蛇形爬,断了气地爬,倒也逐渐摸到了爬坡的技巧。一路风景都相当好,绿树环绕着很滋润,每次绝望的上坡后都能换来一段舒爽的下坡,倒也骑的惬意。从五指山到琼中一段山路十八弯,一弯又一弯,每段路好不容易爬上去都会出现另一个上坡,于是这段山路被我们取名叫大肠弯,十公里的上坡换来十几公里的下坡,一路杀下去,我们俩已经冻僵了。



五指山区的盘山国道,爬不动了就坐路边歇会儿

过了五指山区,原本以为轻松的好日子终于来了,哪知道第七天才是我们旅途中最为艰难的一段路。这天从午后开始下雨,虽然穿了雨衣,没



多长时间袖子和鞋也湿透了。老孙前两天爬坡时大腿有小拉伤，我的脚后跟不小心撞在脚踏上鼓了个大包也有点疼，这时候都发作了。我们就这样骑骑歇歇，缓慢前进，每骑一公里都很不容易，怕身体冷下来骑车着凉也不敢休息太久。

到定安县还有十几公里时，天色逐渐暗了，一想到雨天夜路非常不好走，我们都有点心急。老孙的大腿越来越疼，在前面咬着牙骑，没力气说话了，也不肯把行李给我。我只好紧跟在后面，时不时对他大喊加油，和他聊天。太阳完全落山以后，路况更糟糕了，眼镜上都是雨滴，看不清前面的路，电筒瓦数不足，对面一来车眼前就一抹白。怕被对面的车撞到不敢靠中间骑，怕掉到路边的沟里也不敢往边上靠，只能胆战心惊祈祷人品。

就剩下几公里的时候，突然感觉轮子底下变软，几乎要失去平衡，下车细看发现前方修路，边上是泥泞路，中间是石头路，我们担心摔倒或爆胎，只好下来推着车慢慢走，周围开始变得一片漆黑，推着推着车居然还推不动了，泥巴里面混着的垃圾把刹车和轮子糊住了，当时真叫一个崩溃，只好找来一根竹子，蹲在雨里慢慢抠刹车上的泥……后来又推了好一段路，将要进城时路况才逐渐

变好，也出现了路灯的身影，当时终于觉得有救了！

我们找的旅馆房间在四楼，没有电梯，没办法，对面有电梯的酒店贵了一倍。扛！发扬户外精神，人人靠自己，车上全是水和沙子抓不起来，只好放在肩上往上扛，这时心中油然而生了一种“安能辨我是雄雌”的威武感。进了房间以后，我们立刻跑到浴室冲热水，抱团取暖，冲了好久好久才觉得身上的温度终于恢复了，那时候觉得真是太幸福了。

请楼下粥铺老板煲了两碗浓浓的红糖姜汤喝掉，照顾一路负重身体不适的老孙睡下以后，面对两辆满身泥巴的单车和浴室里的湿衣服，我终于开始发挥一个主妇的威力。先拆掉车包，把单车推到浴室里洗澡，浴室不够大，单车只能进前半身或后半身，半边半边地用莲蓬头冲。接着洗衣服和鞋子，还有各种糊了泥的装备。洗完发现浴室满地的泥沙，遍布各个角落，于是又开始清理浴室……一路上住宾馆，虽然会提出各种要求比如把车放在房间里，或者借两个风筒吹衣服，我们还是在尽最大努力保持房间的卫生，希望能给主人留下好印象，以后也对车友更加友好。等把所有装备和房间都整理好之后，我已经累的目光呆滞，终于心满意足上床睡觉了。

第二天早上雨过天晴，我们的身体也得到了恢复，中午出发，直奔东部环岛高速。一路向北跑40公里到达海口的捷安特，把单车交给他们打包走中铁快运直接运回北京。在稍微逛了一下海口，傍晚上了机场大巴后，老孙感慨：“终于坐上现代交通工具了！”

后记+攻略

到这里，我们的海南之旅就结束了。和老孙一起出游是件愉快的事，一路上的互相照顾让人很有安全感，特别是遇到困难的时候，他的耐心、平和与乐观总是能帮我平静下来。要感谢支持和鼓励我们的朋友们和路上偶遇的骑友，让我们觉得很温暖。

好朋友在春节写了一张卡片给我，说，这次旅行应该只是我人生的一个开始。我们骑行归来才看见这句话，瞬间觉得心被戳中了。这一路的美景和艰辛足以让它成为我经历过的最美好的旅行，那些没有人的海，爱骑摩托爱吃槟榔又热情的海南人，爬坡时自己呼吸的声音，雨水从头盔滴下的瞬

间，到达目的地坐下吃饭的狼吞虎咽，都让我深深地怀念，并且无比期待，我们的下一场自行车旅行。

装备：老孙是 ATX770，我的是同价位组装车，比他的轻一些。每辆车都配上车头包和车梁包，晚上装电筒。我们基本都是 2 件速干衣，1 件抓绒（天热的时候当屁垫），一件防水风衣，骑行裤，袜子内衣各 3 件，1 穿 1 洗 1 备用。再加上基本药品和工具，为了轻便相机和 DV 都没带。后车架捆了一个常规背包，老孙背了一个小包装点塑料袋和雨衣之类的。只要把握好“轻装”二字就妥妥的，脏乱一点没有关系。

财务：每日三餐住宿加上购买零食补给，我们俩在海南的 8 天总共花费约两千出头，这里面不包括自行车装备和来回的机票。虽然没什么奢侈的项目，地道美食倒也能尝个遍，老孙戏称人家在亚龙湾住一晚上，够我们玩一圈了。其实做为骑行穷游，理论上还应该更节省一些，毕竟除了三亚之外每个城市或小镇 80 元都能住的相当不错。





我的大学：银杏树下的青春记忆

2007 级硕士研究生 吴俊

大学是每个中国学生高中时所期望的天堂，又是其后在其中彷徨的世界，而后不断回忆的地方。那藏有初被释放的感觉，藏有朦胧觉醒的体验，还有挥洒豪情的心境。她是一个调色盘，由你的心情和喜好调出或宁静，或火热，或温馨，或凄冷的景色。

云南大学坐落在昆明城西边的滇池旁，湖光山色十分秀丽，有小家碧玉般的婀娜，又有大家闺秀的落落大方，来自湖面微风吹拂下更平添了几分风雅。云南大学有悠久的历史，在抗战时她紧邻当时的西南联大，是大师们云集的地方。遥想当年明亮的月光下，大师们围坐在翠湖边探讨国事，学

术，他们思想理念让世界为之惊叹。自翠湖进入云南大学正门，眼前是须抬头仰望的九五之尊石阶，在两旁茂密的树阴下黝黑发亮，给人蹬堂入室的感觉。阶梯上面是民国时留下的建筑会泽院，它现在已成为我们学校的标志了。但我更喜欢它身后东北角上的一个两层小红木屋楼，那里留着云南大学第一任校长熊庆来先生的足迹。当年在战火弥漫的中国，熊先生励精图治担任云南大学校长，推陈出新，提出一系列办学理念使云南大学入选大不列颠词典世界百所大学的行列。如今小楼经历风雨洗礼但雅致的格调依然在圆润的红木，折叠的木梯中透射出来，闪烁着精神的气质。

现在,每每想起那里,眼前常浮现出校园图书馆银杏道边那宁静的角落,在初春的早晨有婀娜的身影在诵读,在夜晚迷蒙的路灯下有情侣窃窃私语,银杏道那头球场上传来阵阵熟悉的呼喊声,拍球声,投篮声,无论白天黑夜总是那么热闹。银杏道是校园里最美的地方,有诗意般的金色。道旁的银杏的高龄已无从考证,它和对面山坡上的郁郁葱葱间的古钟楼经历了无数的沧桑,一边仍旧青春茂密,而一边却老态龙钟。伴随着每日的浑厚有力的古钟的叮嘱声,银杏渐渐成长起来。树下厚厚的书本被一页页翻过,银杏道上的足迹也一天天变得清晰有方向。如今站在树下就觉得应该感激在岁月变幻中,老师用自己的耐心哺育我们成长的艰辛,就如同那古钟默默看护着校园。“十年树木,百年树人”的古谚又伴随阵阵钟声传诵而来。说到成长,我第一次深有感触还是在大学里。虽然不可否认,从小学到初中再到高中,我都在不断长大,但那多是被迫的成长,而大学的成长却是主动的成长。仿佛小溪融入大海的感觉。我感到沉浸在一种精神世界里成长的感觉:在这银杏婆娑的校园里,可以纵览古今,上学天文下知地理,包容百家思想,品味艺术建筑魅力。或和同学谈天说地,争论问题;或在课堂上感受老师的博学智慧;也可和自己喜欢的人在校园中不期而遇,人生的追求与快乐莫过于此。时常漫步于银杏道上,沐浴着微微的晚风,看着老教授们缓缓走来,脸上露出幸福的笑容。我顿感到个人的存在历史长河中太过短暂,个人所知相比于浩瀚的真理之海太过渺小,但人类的智慧却能让我们追溯古今,揭开宇宙奥

秘,在有生之年能多思考和明白一些哲理是多么幸福的事啊,更能沉浸在校园的秋日的金黄银杏树下又是多么的幸福。

别了,校园。记得看到高年级的同学在银杏树下仔细地寻找飘落的黄叶,我觉得很可笑。然而,不久我也控制不住自己,守候在银杏树下,等待那不知不觉飘落到我身边的银杏叶,眼前闪现出过往的一幕幕景象,我猛然觉悟到这纷纷扬扬飘洒的落叶就是一张张胶片,是我们在这四年的时光的纪录啊,由绿转变成黄,那样的耀眼又那样的温馨!

此刻看着这些落叶,深深感到了成长中有种痛,是那样的淋漓。





油炸食品与健康

多米诺科普小组 周媛媛

你是否也和我一样对各种油炸食品没有抵抗力呢？你是否也喜欢吃起来嘎滋嘎滋的薯条炸鸡？你是否也喜欢各种美味的铁板烧？那你是否害怕因为过多的食用油炸食品而引起的发胖，高血脂症，冠心病甚至癌症？

吃油炸食品和保持健康之间似乎是矛盾的，是否有一种方法既能满足我们的味蕾又能让我们维持身体健康呢？

通常我们都认为油炸食品是不健康，对身体有害的，经常吃油炸食品容易导致肥胖，高血脂，胃病等等。不过很有意思的是，近日在《英国医学杂志》上发表了西班牙的一项研究结果：长期食用橄榄油或葵花籽油制作的油炸食品并不会导致冠心病等健康风险上升。

马德里自治大学等机构研究人员报告说，在1992年到2004年间，他们对4万多名西班牙人的饮食习惯和健康状况进行了跟踪调查。西班牙是一个典型的“地中海式饮食”国家，其食谱中所用的油大多是橄榄油或葵花籽油，因此这里的油炸食品与其他许多地方相比在用油上并不相同。

分析结果显示，在西班牙，长期食用油炸食品并不会导致冠心病风险上升，也不会因此增加死亡风险，不存在世界上许多地方都曾发现的油炸食品与健康风险间的联系。

但是，这项研究结果是否就意味着我们可以肆无忌惮的食用富含不饱和脂肪酸的橄榄油或葵花籽油来炸的食物呢？答案当然是否定的。

众所周知，大多数疾病都是多种环境因素和遗传因素共同作用的结果。除了生活方式，生活习惯和生活环境等外部因素之外，还有很重要的遗传内因。对健康不利的遗传因素所对应的就是一些与疾病发生相关的基因，这些疾病易感基因会使得携带这类基因的人更容易患病。包括让人们闻之色变的癌症，也可能因为携带了某种致癌基因而使得这些人患癌症的风险比正常人高3-7倍。

英国一个名叫海伦的女子，在她12岁那年，她的母亲先后患上了乳腺癌和卵巢癌，随后去世。这已经不是第一次了，在过去的岁月里，她母亲家族中，连续三代都有女性被乳腺癌杀死。这就是因为她们的体内都携带了肿瘤抑制基因的变异型基因，正是因为这个携带了这个基因，使得她们的家族女性几乎无一幸免于乳腺癌和妇科癌。

当然，肥胖和冠心病也有易感基因，比如研究较为深入的FTO基因，携带它的人就可能因此肥胖。2011年也有三篇独立研究的论文，分别在欧洲、南亚和中国汉族人群中，发现了冠心病的易感基因位点。

目前，已经有20多种疾病可以用基因检测的方法进行预测。在不久的将来，基因检测手段可以帮助我们更多更全面的了解自身是否有家族性疾病的遗传致病基因，并帮助携带疾病易感基因的高危人群做好饮食保健与生活习惯的调整，将未来可能发生的疾病，防患于未然。