



科学出版社
Science Press



中国人类遗传资源与生物大数据研究专刊

特邀组稿：方向东 朱波峰

ISSN 0253-9772



10>



万方数据

目次 | Contents

前言

- 921 中国人类遗传资源与生物大数据
方向东, 朱波峰

领域前瞻

- 924 前沿信息技术在生物医学大数据中的应用及展望
郑广勇, 曾涛, 李亦学

综述

- 930 组学大数据和医学人工智能
王昕玥, 渠鸿竹, 方向东

研究报告

- 938 基于全基因组数据的 AI-SNPs 筛选及大陆次级区域内群体遗传结构差异研究
王浩宇, 胡渝涵, 曹悦岩, 朱强, 黄雨果, 李茜, 张霖
- 949 基于有限突变模型和大规模数据的 19 个常染色体 STR 的实际突变率研究
刘志勇, 任贺, 陈冲, 张京晶, 张晓梦, 石妍, 石林玉, 陈滢, 程凤, 贾莉, 陈曼, 范庆炜, 张家榕, 李万婷, 王萌春, 任子林, 刘雅诚, 倪铭, 孙宏钰, 严江伟
- 962 微单倍型遗传标记的法医基因组学研究
李茜, 王浩宇, 曹悦岩, 朱强, 舒潘寅, 侯婷芸, 王雨婷, 张霖

资源与平台

- 972 基于“中国慢性病前瞻性研究”的遗传资源建设与应用
王文秀, 黄涛, 李立明
- 980 大型人群队列遗传资源建设与利用
陈兴栋, 蒋艳峰, 徐萍, 金力
- 988 GSA-Human: 人类遗传资源数据管理的公共系统
张思思, 陈旭, 陈婷婷, 朱军伟, 唐碧霞, 王安可, 董丽莉, 张哲文, 孙艳玲, 俞彩霞, 翟爽, 孙玉彬, 陈焕新, 杜政霖, 肖景发, 章张, 鲍一明, 王彦青, 赵文明

观点

- 994 法医遗传学研究和鉴定中的伦理问题
刘志勇, 乌日嘎, 李燃, 王蔷薇, 孙宏钰
- 1003 生物安全视野下的法医学研究
郭瑜鑫, 赵兴春

遗传

Hereditas (Beijing)

第 43 卷 第 10 期 2021 年 10 月



封面说明

《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》于 2019 年 7 月 1 日起正式实施, 标志我国人类遗传资源研究进入规范化管理道路。而随着信息技术的高速发展, 生物医学也进入了大数据时代, 这使得生物医学领域传统的假说驱动模式逐渐转变为数据驱动模式。本期专刊主要介绍了近年来中国人类遗传资源的建设和应用, 法医学领域的鉴定、伦理和生物安全问题, 以及大数据时代下的生物医学先进计算机技术。封面底色采用具有科技感的深蓝色, 左上的双螺旋结构的 DNA 是遗传资源中最具代表性的遗传材料。左边由碱基构成的人脸则代表着人体所蕴含的人类遗传资源, 右边由“0”, “1”代码构成的人脸表示人类智慧引领着大数据时代迅猛发展, 中间的点线结构代表着大数据网络, 错综而又立体的结构同时表示着大数据网络的庞大与复杂。

CONTENTS

Perspective

924 Application and prospect of cutting-edge information technology in biomedical big data

Guangyong Zheng, Tao Zeng, Yixue Li

Review

930 Omics big data and medical artificial intelligence

Xinyue Wang, Hongzhu Qu, Xiangdong Fang

Research Article

938 AI-SNPs screening based on the whole genome data and research on genetic structure differences of subcontinent populations

Haoyu Wang, Yuhan Hu, Yueyan Cao, Qiang Zhu, Yuguo Huang, Xi Li, Ji Zhang

949 Actual mutational research of 19 autosomal STRs based on restricted mutation model and big data

Zhiyong Liu, He Ren, Chong Chen, Jingjing Zhang, Xiaomeng Zhang, Yan Shi, Linyu Shi, Ying Chen, Feng Cheng, Li Jia, Man Chen, Qingwei Fan, Jiarong Zhang, Wanting Li, Mengchun Wang, Zilin Ren, Yacheng Liu, Ming Ni, Hongyu Sun, Jiangwei Yan

962 Forensic genomics research on microhaplotypes

Xi Li, Haoyu Wang, Yueyan Cao, Qiang Zhu, Panyin Shu, Tingyun Hou, Yuting Wang, Ji Zhang

Resource and Platform

972 Construction and application of human genetic resources in the China Kadoorie Biobank

Wenxiu Wang, Tao Huang, Liming Li

980 Construction and utilization of human genetic resources in large population cohorts

Xingdong Chen, Yanfeng Jiang, Ping Xu, Li Jin

988 GSA-Human: Genome Sequence Archive for Human

Sisi Zhang, Xu Chen, Tingting Chen, Junwei Zhu, Bixia Tang, Anke Wang, Lili Dong, Zhewen Zhang, Yanling Sun, Caixia Yu, Shuang Zhai, Yubin Sun, Huanxin Chen, Zhenglin Du, Jingfa Xiao, Zhang Zhang, Yiming Bao, Yanqing Wang, Wenming Zhao

Opinion

994 Ethical issues of the research and practice in forensic genetics

Zhiyong Liu, Riga Wu, Ran Li, Qiangwei Wang, Hongyu Sun

1003 Research in forensic medicine under the view of biosafety

Yuxin Guo, Xingchun Zhao