

## 评“口腔鳞状细胞癌遗传变异数据库”

林 昊

针对癌症遗传变异数据的探索和分析,有助于挖掘其变异规律和分子机制,能够为精准临床癌症的预后与治疗提供相应的支持和帮助。建立相应癌型的遗传变异数据库是帮助实现肿瘤个体化治疗最有效的途径之一。由于临床诊疗与生命组学数据本身呈现多源异构的性质,一些已有的遗传变异数据库对临床的参考与应用价值有限。因此,将以往碎片化的癌症遗传变异研究和临床信息融合起来建立一个高质量的遗传变异数据库,不仅可以为其临床的精准诊断和治疗提供数据和信息支撑,而且可以促进生物医学领域快速进入“大数据”时代。

口腔鳞状细胞癌是口腔鳞状上皮发生恶变形成的恶性肿瘤,属于头颈部最恶性的肿瘤。尽管其治疗方案已经取得了许多重要进展,但由于缺乏对口腔癌的常规筛查测试,使得大部分患者在诊断时已经恶化扩散到淋巴结。唯有越早发现患癌,方能争取最佳治疗效果及存活机率。因此,需要一个对口腔鳞状细胞癌遗传变异数据进行综合整理分析的数据库,以便在系统水平上了解其发生发展机制,进而研发出个性化的精准治疗靶点。

该文针对以往 Pubmed 中对口腔鳞状细胞癌的碎片化结论进行收集整理,构建了一个较全面的口腔鳞状细胞癌数据库,进而对数据库中的遗传变异信息进行生物信息学分析。包括建立 PPI 网络获得一些与口腔鳞状细胞癌相关的关键基因,将收集的基因进行 GO 富集分析以及 KEGG 通路富集分析,以获得重要的富集分析与通路,揭示了口腔鳞状细胞癌的一些内在分子机制。

## 评“外显子跳跃模式中组蛋白修饰的组合模式分析”

黄 健

可变剪接是基因表达过程中的一个重要环节,其不仅受顺式作用元件和反式作用因子的调节,也与组蛋白修饰等表观遗传因素密切相关。

该文以 IMR90 细胞系中外显子跳跃剪接事件为研究对象,通过分析 RNA-seq 和 ChIP-seq 数据,发现了组蛋白修饰在内含子和外显子区的相关性。基于组蛋白修饰间的联合条件概率,采用贝叶斯网络方法构建了与可变剪接相关的组蛋白修饰相互作用网络,发现了包含和排除外显子区及其上下游内含子区组蛋白修饰相互作用网络的差异性。

该研究不仅对了解表观遗传因素在可变剪接过程中的作用具有重要意义,也为可变剪接调控机制的研究提供了新思路。组蛋白修饰是一个动态过程,后续工作可以尝试借助贝叶斯网络分析组蛋白修饰的动态变化对可变剪接的影响。