
研究证实ctDNA甲基化筛查技术有效性

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/10505.html>

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

研究证实ctDNA甲基化筛查技术有效性。复旦大学泰州健康科学研究院和人类表型组研究院研究员陈兴栋团队发现，对于结直肠癌、食管癌、肝癌、肺癌和胃癌等5种常见恶性肿瘤，在达到现有临床确诊金标准之前，甚至在病人出现自觉症状前，早期的癌症信号—微量肿瘤甲基化就存在于血液循环之中，并可以被无创检测，时间可比常规诊断提早4年。7月21日，该研究成果发表于《自然—通讯》。

据介绍，研究人员利用由复旦校友企业鹄远基因原创研发的ctDNA甲基化多癌筛查技术PanSeer方法，对复旦大学牵头建设的泰州队列的部分血液样本进行了长期、系统的癌症早期检测研究，证实了通过提高检测技术的灵敏度能够更早的发现肿瘤标志物，从而实现有效的对癌症早期筛查。

目前，恶性肿瘤的发病率和死亡率呈逐年上升的趋势，已成为全球人类主要的疾病负担之一。要对早期肿瘤检测和筛查进行验证和研究，不仅仅需要高效、灵敏的技术，更关键的是需要对肿瘤患者在确诊前即进行血液和生物样本采样。

泰州队列由复旦大学牵头，于2007年开始建设。截止目前，已有近20万社区人群参加该项研究。研究团队通过系统的队列随访，长期跟踪队列人群各种重大慢性病的发生情况，并且在无症状人群中于多个时间节点跟踪采集了150余万份各类生物样本长期保存。此次发表的研究成果，纳入了191个在采样时间点1至4年后确诊肿瘤的病人血液样本，和223个在当地医院确诊后采集的肿瘤病人血样，并遵循严格的1:1匹配原则，选取414个随访超过10年且未被诊断为肿瘤的病人样本作为对照人群。

据悉，校企科研团队融合生命科学和大数据科学多学科手段，基于ctDNA甲基化特质设计了一套机器学习方法。对确诊后采集的病人样本以及未确诊之前采集的样本分别达到88%和91%的敏感性。

研究发现，这一中国原创技术对结直肠癌、食管癌、肝癌、肺癌和胃癌等5个不同癌种的检测敏感性在确诊前不同时间采集的血样相似。这说明癌症信号在病症发展早期、甚至在无症状未确诊的若干年前就会存在于血液中。利用泰州前瞻性队列的样本，复旦研究团队在严格意义上证明DNA甲基化测序能够比传统诊断方法更早地发现癌症。

该研究论文通讯作者、中科院院士、复旦大学泰州健康科学研究院和人类表型组研究院院长金力表示，在精准医学和大数据时代的今天，大型人群队列研究成为生物医学研究的主要支撑平台之一。

开发针对高风险人群或社区人群的癌症早期筛选检测，成本是确保检测可用性和受众依从性的关键因素。该论文第一作者陈兴栋表示，这一检测技术还在进一步优化和完善之中，研究结论也将在更大的人群和全国多中心队列中进行验证。（来源：中国科学报黄辛）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1038/s41467-020-17316-z>

版权声明：凡本网注明来源：中国科学报、科学网、科学新闻杂志的所有作品，网站转载，请在正文上方注明来源和作者，且不得对内容作实质性改动；微信公众号、头条号等新媒体平台，转载请联系授权。邮箱：shouquan@stimes.cn。

作者：陈兴栋等 来源：《自然—通讯》

更多 科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](https://www.iikx.com)转发