
光学基因组图谱助力检测癌症风险

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/14874.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！

光学基因组图谱助力检测癌症风险。

基因组图提供了个人染色体主要变异的总体视图，比如大的插入、删除或序列的180度翻转。其中一些结构变异与疾病的遗传易感性有关。例如，许多血癌与染色体重排有关，在这种情况下，一条染色体的部分断裂，然后附着到另一条染色体上。

目前，这些染色体重组和其他结构变异的图谱来自大量的测试，但根据近日在线发表于《美国人类遗传学杂志》的两项研究，只需要一种方法：被称为光学基因组映射的方法。这项技术使用荧光显微镜来观察DNA分子的结构，提供了基因组结构的总体图。在两项研究中，一张光学地图就可以探测到与疾病相关的结构变异，而这些变异之前是由三种现有测绘工具中的一种或多种所识别的。研究人员表示，这种最初由纽约大学的David Schwartz在20世纪90年代开发的单一测试，最终或能取代所有其他测试。

我们证明了（光学基因组图谱）技术可以忠实地检测到已知的畸变。论文资深作者、法国巴黎科钦研究所的细胞遗传学家Laila El-Khattabi说，下一步是当事先不知道畸变的时候，比较光学基因组图谱与现有工具的准确性。如果光学基因组图谱能与其他技术相抗衡，或者发现比其他方法更复杂的畸变，那么它可能成为临床医生的首选检测手段。

与El-Khattabi合作的荷兰Radboud大学医学中心的遗传学家Alexander Hoischen说，光学基因组图谱的吸引力之一是，旧的技术需要专门的培训和专业知识，特别是一种称为核型分析的技术，它可以对样本中的染色体进行拍照。核型测试的目的是识别出现异常长度或异常形状的染色体，Hoischen指出，这一解释过程存在主观性。

核型分析几乎是一门艺术。他说，而准备和分析光学基因组图将更加自动化和客观。

其中一项研究是由Hoischen和El-Khattabi领导的，研究重点是人们与生俱来的体质结构变异，这些变异与发育或生殖障碍有关。研究小组使用光学基因组图谱对血液样本或培养细胞进行检测，以检测来自85名患者样本的99种染色体变异。这些变异以前是通过核型或其他两种测试检测到的：FISH是一种较早的检测结构变异的技术，它也使用荧光显微镜，但可能会错过某些类型的结构变异，或者复制数变异分析，它使用微阵列检测一个人和另一个人之间的不同数量的基因拷贝。在每个案例中，光学基因组图都发现了之前检测到的畸变。其他测试都只检测到这些变体的一个子集。

另一项由Hoischen领导的研究重点是与急性髓系白血病等血癌相关的染色体畸变。这通常会贯穿个人的一生。在52个病例中，有50个病例的光学基因组图谱检测出了与标准测试相同的变异。光学测图法还发现了其他检测方法没有发现的更复杂的染色体结构，作者说，这可能最终会为临床护理决策提供信息，尽管还需要进一步的研究来将这些变异与血癌的具体表现联系起来。

我希望有越来越多的团体跟随我们，证明它是这样运作的。Hoischen说。

Rashmi Kanagal-Shamanna是休斯顿MD安德森癌症中心的一名诊断血癌的病理学家，并未参与这项研究的她表示，自己对光学基因组绘图作为主要诊断技术的潜在转变感到兴奋，因为它能够检测到用其他方法可能无法检测到的结构异常。她说，有时这些信息可以推动今天的临床护理决定，而在其他情况下，它是进一步研究的素材。

然而，她指出，标准的核型分析方法以合理的成本提供了有用的诊断信息，目前已被广泛应用于血癌的诊断方案中。她说，因此，只有在广泛的进一步验证光学基因组图谱的作用后，才有可能脱离核型分析。（来源：中国科学报冯维维）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2021.05.012>

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：Hoischen 来源：《美国人类遗传学杂志》

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](http://www.iikx.com)转发