全基因组测序提高罕见病诊断率

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/16506.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！

全基因组测序提高罕见病诊断率。每4300人中就有1人患有线粒体疾病，并会导致进行性的不治之症。这种疾病是最常见的遗传疾病之一，但对临床医生来说很难诊断，这是因为它们可以影响许多不同的器官，并与许多其他疾病相似。而其中40%的患者未能被目前的基因检测制度诊断。

近日，英国研究人员的一项新研究为尚不能被确诊的患者带来了希望。该研究发现，单次血液检测的全基因组测序检测出的罕见遗传疾病病例比标准检测多31%，并支持英国建立一个基于全基因组测序的国家诊断计划，以更快地诊断更多疾病。相关研究结果发表于11月4日《英国医学杂志》。

虽然之前基于小范围、高选择性队列的研究表明，WGS可以识别线粒体疾病，但这是第一次在国家医疗保健系统中检验其有效性。

该研究涉及319个疑似线粒体疾病的家庭，总共345名参与者，年龄范围为0~92岁，平均年龄为25岁，均进行了全基因组测序。通过不同的分析，研究人员发现他们可以对98个家庭(31%)做出明确或可能的遗传诊断。98个家庭中有2%的家庭被诊断为6种可能的疾病。总共涉及到95个不同的基因。

令人惊讶的是，62.5%的诊断结果实际上是非线粒体疾病，这是因为许多不同的疾病都类似于线粒体疾病，使得人们很难分清。

英国医学研究委员会线粒体生物研究组和剑桥大学临床神经科学系教授Patrick Chinnery教授说：我们建议，在肌肉活检等侵入性检查之前，应该尽早提供全基因组测序。

研究人员的诊断结果中，有37.5%是由已知的线粒体疾病基因引起的。这些诊断几乎都是特定家庭成员独有的，反映了疾病的遗传多样性。

线粒体功能受损往往会影响高能量需求的组织，如大脑、周围神经、心脏等。然而，该团队的大多数诊断(62.5%)是非线粒体疾病，其特征类似线粒体疾病。如果只是通过肌肉活检和/或特定的线粒体基因板对参与者进行线粒体疾病调查，这些疾病就会被忽略。

Chinnery说:这些病人被转诊是因为疑似线粒体疾病，而传统的诊断测试是专门针对线粒体疾病的。除非你考虑到其他的可能性，否则你不会诊断它们。全基因组测序不受这种偏见的限制。

Chinnery表示，英国的诊断服务支离破碎，分布不均，这给罕见疾病患者及其家人带来了重大挑

战。通过实施基于全基因组方法的国家规划，可以向每个人提供同等水平的服务。（来源：中国科学报辛雨）

相关研究结果：https://doi.org/10.1136/bmj-2021-066288

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：Patrick Chinnery 来源：《英国医学杂志》

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转发