
新型DNA检测可一次性筛查50多种遗传病

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/17635.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！

新型DNA检测可一次性筛查50多种遗传病。

近日，悉尼加文医学研究所基因组技术负责人Ira Deveson团队联合澳大利亚、英国和以色列的研究人员开发出一种新的DNA测试，可比现有测试更快、更准确地识别一系列难以诊断的遗传性神经和神经肌肉疾病。相关研究结果发表于《科学进展》。

研究人员表示，这项测试能正确地诊断出所有患有已知疾病的患者，包括亨廷顿舞蹈症、脆性X综合征、遗传性小脑共济失调、强直性营养不良、肌阵挛性癫痫、运动神经元疾病等。进一步研究表明，该测试能检测出由基因中异常长的重复DNA序列（短串联重复序列扩展障碍）引起的50多种疾病。

短串联重复序列扩展障碍可通过家族遗传，通常涉及肌肉和神经损伤，以及全身其他并发症，也有可能危及生命。

加文医学研究所临床神经学家Kishore Kumar表示，目前对重复序列扩展障碍的基因检测可能都是在碰运气。

当患者出现症状时，很难判断他们可能患有50多种重复序列扩展障碍中的哪一种，所以医生必须根据患者的症状和家族史来决定对哪些基因进行检测。Kumar指出，如果测试结果是阴性，病人的情况就没有答案了，而且相关检测可能持续数年，也找不到与疾病有关的基因，这对病人及其家人来说可能是相当大的压力。

研究人员表示，新的检测方法将彻底改变诊断这些疾病的方式，一次DNA测序就能检测出所有相关疾病，并给出一个明确的基因诊断，帮助患者避免多年不必要的肌肉或神经活检，或抑制免

疫系统的高风险治疗。尽管重复序列扩展障碍无法治愈，但更快的诊断可以帮助医生更早地识别和治疗疾病并发症。

研究人员介绍，新检测方法使用的是从血液中提取的单一DNA样本，通过纳米孔测序技术扫描病人的基因组。他们对纳米孔设备进行了编程，研究已知与这些疾病有关的大约40个基因，并阅读致病的长而重复的DNA序列，扫描患者基因中异常长的重复序列。

试验中使用的纳米孔技术比标准试验更小、更便宜。Deveson表示，有了纳米孔技术，这种基因测序设备已经从冰箱大小缩小到订书机大小，成本大约1000美元，而主流的DNA测序技术需要数十万美元。研究团队希望这能使其顺利进入病理实验室。

该团队预计，他们的新技术将在未来两到五年内应用于临床诊断，而实现这一目标的关键步骤之一是为该方法获得适当的临床认证。（来源：中国科学报 辛雨）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1126/sciadv.abm5386>

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：Kishore Kumar 来源：《科学进展》

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