

---

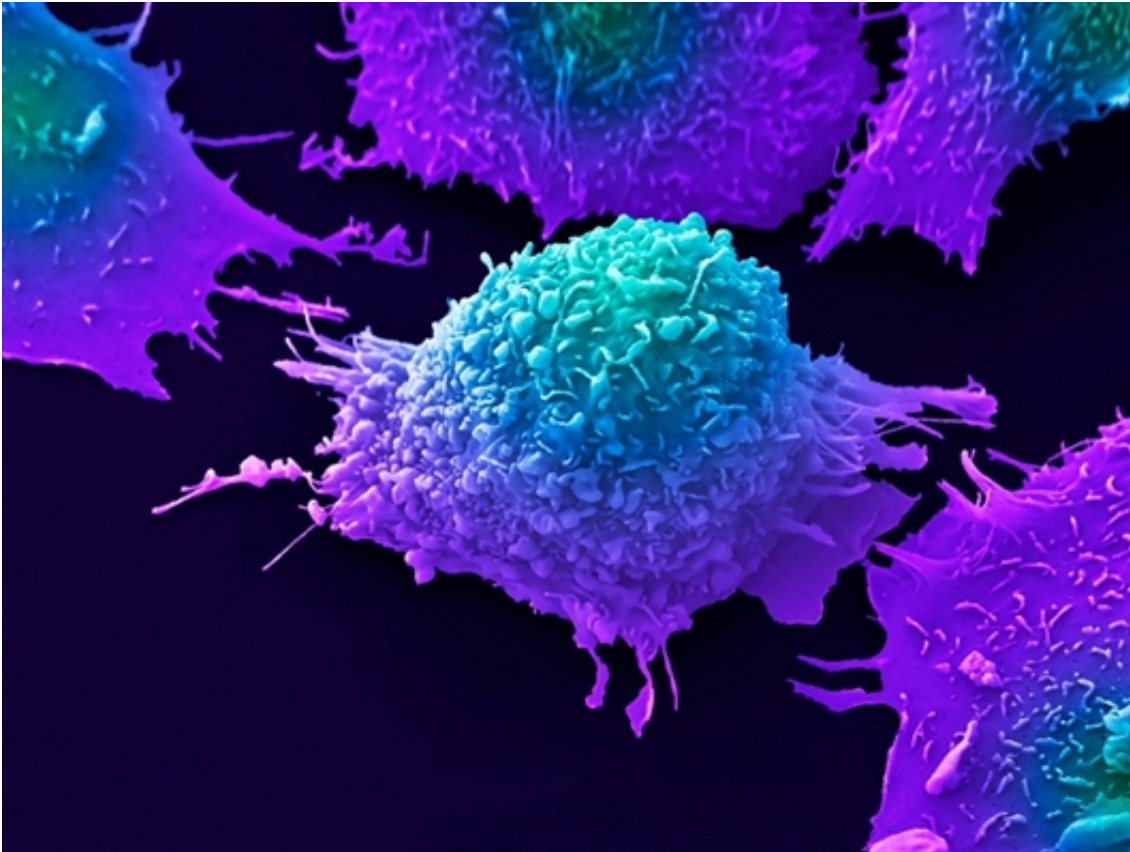
# 最大规模癌症全基因组测序发现致癌新突变

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/18098.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！

最大规模癌症全基因组测序发现致癌新突变。



肺癌细胞。图片来源：Anne Weston, EM STP, The Francis Crick Institute/Science Photo Library

4月22日，《科学》发表的一项大规模研究分析了12000多名患者癌细胞基因组中隐藏的数亿个突变，筛选确定了几十个新的DNA突变特征，这些特征可能为癌症的遗传和环境原因提供线索。在某些情况下，这也可能帮助临床医生为病人选择最佳的个人治疗方法。

---

西班牙巴塞罗那生物医学研究所计算癌症生物学家Núria López-Bigas表示，癌症基因组突变分析的规模大小很重要。该研究揭示了癌症罕见的突变模式，这些模式无法从较小的数据集中找到。

当拥有这么多的全基因组时，就拥有了更多力量，还可以找出更完整的突变特征。虽然现在还处于早期阶段，但未来在诊断和了解这些癌症如何产生等方面有极大的潜力。Núria López-Bigas说。

单个癌细胞可能包含数十万个突变，有时甚至超过100万个，但其中只有少数会直接导致肿瘤的发展。多年来，研究人员一直在基因组数据中搜寻这些致癌因素，希望能找到新的治疗方法。

许多剩余的旁观者突变也可以提供信息。一些致癌物质会产生DNA变化的特征模式。例如，紫外线可以导致DNA碱基中的胞嘧啶在基因组的某些位置被胸腺嘧啶取代，这种变化常见于黑色素瘤。

该研究通讯作者、英国剑桥大学计算生物学家Serena Nik-Zainal认为，这些突变模式可以比作沙滩上的脚印。脚印看起来可能是随机的，但它们的出现都事出有因。如果仔细端详脚印，有些特征会透露出脚印是动物还是人，是狗或鸟，是成人或儿童，以及他们在走路还是在跑步。她说。

此前关于癌症突变特征最大规模的研究发表于2020年，分析了在一项国际研究中收集的大约5000个肿瘤样本的全基因组序列。

在这项新研究中，研究人员分析了英国国家医疗服务系统收集的19种肿瘤类型、12000多个癌症基因组样本，这些基因组是英国基因组学10万个基因组项目的一部分。研究人员利用之前发表的数据集来验证他们的发现。该研究合著者、剑桥大学计算生物学家Andrea Degasperi介绍，这涉及到开发新的分析工具和一种能够处理数十万种突变的算法。

通过验证产生了几十个以前未知的突变足迹，其中一些可以追溯到修复DNA特定细胞方法的缺陷。

---

匈牙利布达佩斯自然科学研究中心癌症生物学家D á vid Sz ü tsì说，研究人员现在可能已经发现了所有最常见的突变特征。在这一点上，似乎不太可能错过主要过程。但是，随着癌症基因组计划在世界范围内的蓬勃发展，对特定器官中不到1%的肿瘤中出现的罕见特征的搜寻可能会继续下去。

除了寻找进一步的突变特征，Degasperi希望能够追踪那些尚未与致癌事件联系起来的更神秘的基因起源。他还想研究其他种类的基因变化，目前的研究集中在1到3个DNA碱基之间的变化，但DNA序列也可以被删除、插入或重组成更大的块。

他希望这些研究最终能促进针对个体的癌症治疗。当你了解了这种机制，你就可能了解它与药物的可能关联。（来源：中国科学报辛雨）

相关论文信息：

<https://doi.org/10.1126/science.abl9283>

<https://doi.org/10.1038/s41586-020-1943-3>

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：N ú ria L ó pez-Bigas 来源：《科学》

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