
万人基因筛查，预测疾病风险

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/23797.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！

万人基因筛查，预测疾病风险。

美国俄勒冈健康与科学大学的一个临床实验室团队希望通过为俄勒冈州所有成年人提供免费的遗传性癌症和家族性高胆固醇血症基因筛查来改变该州居民的这种状况。自2018年起，该团队筛查了13000多名当地居民，近日他们在《美国人类遗传学杂志》上介绍了此次研究的方法、发现和经验教训。

早期基因检测可以改善癌症预后，但如果缺乏家族史或负担不起检测费用，人们通常不会接受这种筛查。我们希望这次的研究可以作为其他想要进行低成本人口筛查的州的一个模型。论文第一作者Timothy O' Brien说，我们提供了一种路线图，让未来的筛查项目可以看看哪些是有效的，哪些可以改进。

该团队通过社交媒体广告和农贸市场等活动招募参与者，他们还设置了自动售货机，人们可以在那里取回和归还收集漱口水唾液样本的测试包。在新冠大流行暴发后，个人可以通过邮件申请检测试剂盒。一旦参与者通过一个符合健康保险流通与责任法案(HIPAA)的应用程序表示同意，样本就会在临床实验室进行处理，以筛选与遗传性癌症相关的31个基因和与家族性高胆固醇血症相关的1个基因中的致病变异。

我们希望报告任何被认为是可操作的致病变异，这意味着你可以对此做些什么，比如改变你的习惯，进行预防性手术或药物治疗，或者咨询临床医生。论文通讯作者、俄勒冈健康与科学大学分子与医学遗传学荣誉教授Sue Richards说。

研究者在13000多名参与者中发现，有710人的一种致病变异筛查呈阳性。所有确认阳性结果的参与者都会接到遗传咨询师的电话，解释他们的结果，以及该结果如何影响他们的疾病风险和医疗管理的建议。

遗传咨询对这个项目至关重要。Richards说，公众不容易理解这些基因检测报告，因为它们的技术含量相当高，仅仅携带致病变异并不意味着他们会患上那种癌症。咨询师不仅会告诉他们自己的健康状况和家族史，还会告诉他们如何将这些信息传递给其他家庭成员，因为他们也有携带这种变异的风险。

当实验室团队第一次开始这个项目时，他们不得不将实验室的基因检测工作流程扩大到原有能力的10倍左右，方法是专注于一组选定的致病变异，并通过机器人的帮助执行更繁琐的任务。这使得该小组可以每月用1名实验室技术人员处理1000个样本，估计每位参与者的成本为50美元。为

了减少实验室混淆导致假阳性的可能性，所有阳性结果的参与者都被要求使用不同的基因测序方法进行二次筛查。最终，研究人员报告说，在他们测序的20000个样本中，没有临床相关的样本混淆。

根据测序结果，研究人员还收集了大量数据，可用于分析俄勒冈州人口的遗传风险因素，并进行额外的研究。大约5%的参与者在一种致病的遗传性癌症变异筛查中呈阳性，这一比例高于之前几项人群筛查研究报告的结果，这可能是因为有个人或家族癌症病史的人更有可能寻求检测。

这种高于预期的患病率也可能是因为先前的研究筛选了一组不同的基因。美国医学遗传学和基因组学学院(ACMG)详细列出了一组与个人状况无关的基因，但建议在进行临床测试的患者中对其进行分析。然而，如果只检查这个列表中的基因，他们将错过研究人群中59%的致病变异。此外，研究中发现的最常见致病变异并不在ACMG的清单上。这突出表明，在大型筛查研究中，扩大被检测基因的范围可以对获得阳性结果的人数产生重大影响。

该团队计划在未来继续他们的筛查项目，并加大努力，以覆盖更多样化的参与者群体。目前，76%的研究参与者是女性，因此该团队正在研究如何招募更多的男性参与者。此外，通过将他们使用的应用程序翻译成西班牙语，研究人员打算接触更多俄勒冈州讲西班牙语的人口。

这个项目的总体目标是真正帮助俄勒冈人，让他们掌握这些健康信息。O'Brien说，我们觉得已经能够实现这一目标，并希望它在未来继续成为俄勒冈人健康的有力支持者。(来源：中国科学报 冯维维)

相关论文信息：<http://doi.org/10.1016/j.ajhg.2023.06.014>

作者：Timothy O'Brien 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](https://www.iikx.com)转发