
几小时即可完成基因检测 遗传疾病诊断速度大幅提升

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/28544.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！

几小时即可完成基因检测 遗传疾病诊断速度大幅提升

孟德尔遗传病患者通常要经过6年以上测试才能得到诊断结果。但现在，沙特阿卜杜拉国王科技大学研究人员开发出一种准确而快速的方法，名为NanoRanger，可在几个小时内对这一类疾病进行基因检测，从而改变传统遗传疾病诊断。研究成果发表在新一期《Med》杂志上。



新技术使用简单的分子生物学策略来寻找疑似存在复杂突变、缺失或重排的基因组区域。图片来源：阿卜杜拉国王科技大学（KAUST）

?

孟德尔遗传病包括运动系统、神经系统和智力发育障碍，是由某个特定基因的改变或基因组中某个片段的异常重排引起的。每种疾病都有一个特定的“断点”——结构变异的基因组位置，DN

A在该位置被删除、重排或倒置。虽然这些变异可以通过传统的筛查技术来识别，但重排的复杂性意味着它们经常被遗漏。

NanoRanger使用简单的分子生物学策略，找出了那些疑似存在复杂突变、缺失或重排的基因组区域。该技术成本效益高，只需要患者或疑似携带者的少量DNA。NanoRanger采集基因组DNA样本，使用称为限制性酶的分子剪刀将DNA切成具有相同末端序列的片段。然后这些片段自我连接成环并进行扩增，再利用长读测序技术，可更容易定位和测序受关注的基因组区域。

使用定制数据分析工具，NanoRanger已可精确绘制单碱基对分辨率的断点，提供有助于诊断遗传疾病的详细图像。其在初次测序后12分钟即可作出诊断。NanoRanger成功确定了13个家族性基因组疾病病例中的精确断点，而这些断点，正是传统基因测试所遗漏的。

作者：张梦然 来源：科技日报

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