
无创DNA的第三种结果

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/30660.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！

无创DNA的第三种结果。孕期会进行一系列检查和筛查，以监测胎儿的健康状况和母体并发症，如妊娠糖尿病。12月4日，一项发表于《新英格兰医学杂志》的研究发现，在极少数情况下，对发育中的婴儿开展染色体异常的常规产前检测，还会发现多种令人惊讶的母体癌症。

这项新研究的重点是那些通过一种特定类型的胎儿筛查得到不寻常结果的孕妇。结果发现，这组人中近一半患有癌症。



图片来源：OSCAR WONG/GETTY IMAGES

?

没有参与这项研究的美国北卡罗来纳大学教堂山分校的临床遗传学家Neeta Vora希望，这一发现能提高每天开这种筛查处方的产科医生的意识，后者可能没有认识到某些结果对患者的潜在严重性。不过，她补充说，我们不想制造太多焦虑，因为这些异常的检测结果非常罕见。

新研究背后的检测大约在10年前开始普及，即无细胞DNA序列分析，或简称为无创产前检测（NIPT），需要在怀孕至少10周后采集母体血液样本。游离DNA从样本中分离出来并测序。其中一些DNA来自胎盘，反映了胎儿DNA，大多数则来自父母。

通常，结果要么是正常的，表明胎儿没有某些染色体疾病，如唐氏综合症；要么是异常的，表明胎儿可能有病。对于少数病例，大约每8000例中就有一例，还有第三种结果。领导这项研究的美国国家儿童健康与人类发展研究所所长、医学遗传学家Diana Bianchi说：这些结果根本不符合常规，被认为无法解释。没有人知道该怎么对待这些孕妇。

早在2013年，Vora团队描述了一名患有晚期神经内分泌癌的孕妇，即使NIPT没有检测到胎儿的健康问题，结果也显示异常。我们有点摸不着头脑。Vora说。直到这名女性生下一个健康男婴后，被诊断为癌症。据医生推测，母体肿瘤正在向血液中分泌异常DNA，扭曲了产前检测结果。

5年前，Bianchi和同事发起了一项名为通过非侵入性无细胞DNA分析偶然检测母体肿瘤的研究，以更多地了解那些无法解释NIPT结果的孕妇患癌症的频率，以及某些结果是否更有可能与母体癌症有关。

现在，研究人员报告了NIPT结果可疑但胎儿健康的参与者的研究结果。所有参与者都进行了一系列诊断检测，包括全身核磁共振成像（MRI）。在这107人中，有52人患有癌症，其中31人患有淋巴瘤。

研究人员认为这并不奇怪，因为淋巴瘤在这个年龄段比其他癌症更常见，而且由于其位置，更有可能将DNA释放到血液中。但他们对发现的其他类型癌症的频率和广度感到吃惊——结直肠癌有9例、乳腺癌有4例，以及罕见的胆管癌2例。

在各种实体瘤中，13例为4期，已扩散到其他器官和组织。但患者在参与研究时并不认为自己有癌症症状。事实证明，一些人确实出现了各种症状，包括直肠出血和体重减轻。研究人员报告说，在52名癌症患者中，29名是真正无症状的。

仍有一些病例然是神秘的。对于其中10人，Bianchi团队无法找到异常检测结果的母体或胎儿原因。

到目前为止，在52名被诊断患有癌症的参与者中，除一人外，其他人都进行了活检和治疗。其中7人死于癌症，包括转移性乳腺癌、肺癌和胰腺癌。51人中有34人病情缓解，一些淋巴瘤患者需要较少的化疗周期，因为疾病发现得早。我们看到参与者的生命得到了挽救。Bianchi说。（来源：中国科学报 王方）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1056/NEJMoa2401029>

作者：Diana Bianchi 来源：《新英格兰医学杂志》

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](https://www.iikx.com)转发