北京基因组所等开发泌尿生殖系统肿瘤诊断和预后的液体活检技术

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/7342.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！

北京基因组所等开发泌尿生殖系统肿瘤诊断和预后的液体活检技术。泌尿生殖系统（genitourinary, GU）肿瘤是指发生在泌尿生殖系统上的肿瘤，包括肾癌、尿路上皮癌、前列腺癌等。到2020年，全世界GU癌症的估计发病率将超过200万，死亡人数约80万人。目前对GU肿瘤的诊断和监测方法多为侵袭性和/或缺乏敏感性和特异性。液体活检技术凭借其无创或微创、实时监控等优势已然成为肿瘤研究领域的新兴技术。

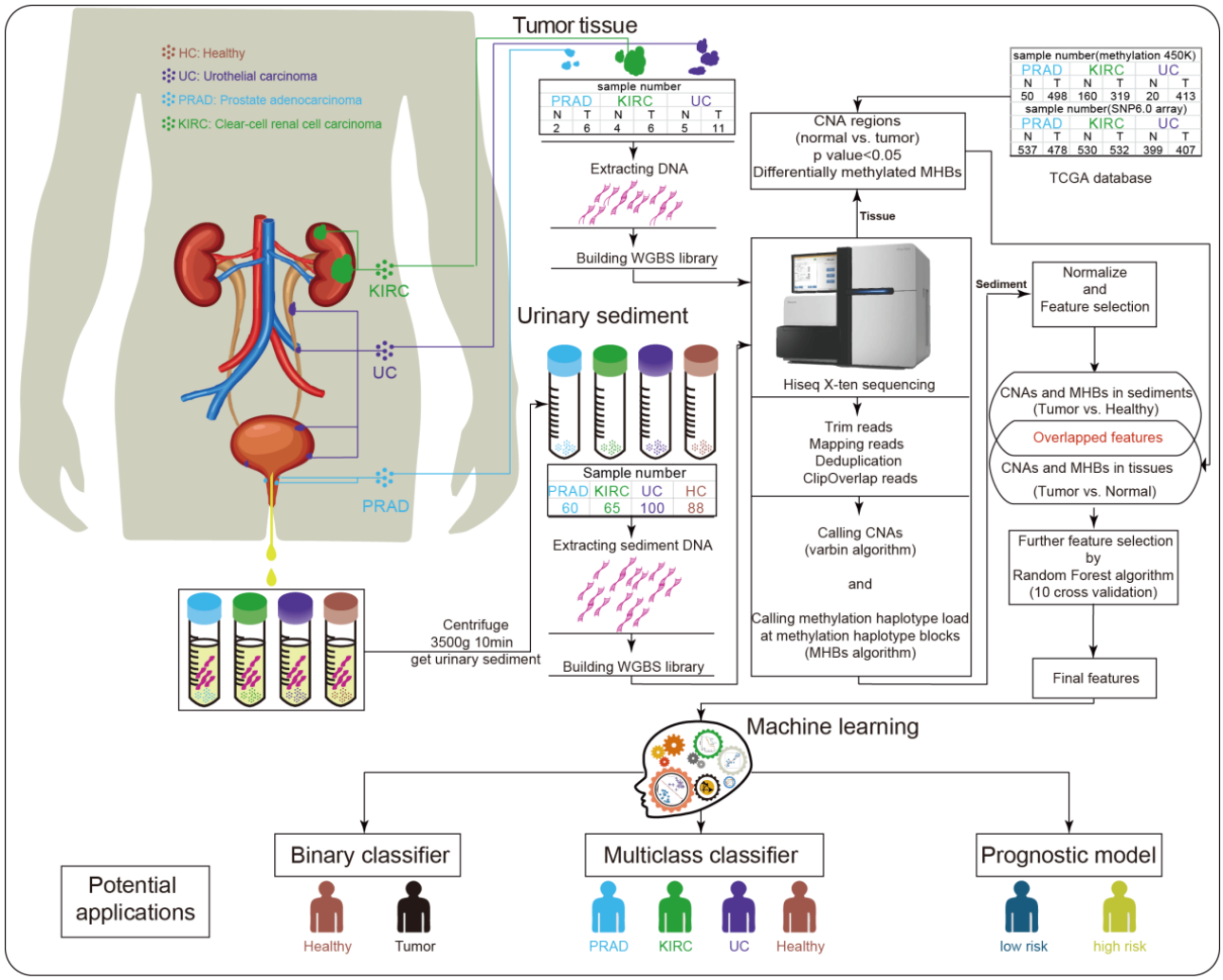
近日，中国科学院北京基因组研究所慈维敏组与北京大学第一医院、北京大学第三医院以及北京大
学航
天中心医
院合作开发了泌尿生殖系统肿瘤诊断和预后的液体活检技术，该项研究成果以*Non-invasive Detection and Localization of Genitourinary Cancers Using Urinary Sediment DNA Methylomes and Copy Number Profiles* 为题在学术期刊《欧洲泌尿学杂志》（*European Urology*）在线发表。

基于尿沉渣DNA的GU肿瘤诊断和定位，研究团队开发了GUseek技术。该技术通过对225例GU肿瘤患者（60例前列腺癌，100例尿路上皮癌，65名肾癌患者）和88名健康人群的尿沉渣DNA进行低深度全基因组重亚硫酸氢盐测序，获得了每个样本的DNA甲基化和拷贝数变异信息。基于该信息构建的二元分类器，能够准确地从健康个体中检测出GU肿瘤（尿路上皮癌AUC=0.972，前列腺癌AUC=0.940，肾癌AUC=0.962）。最终，团队建立了集成分类系统GUseek。经比较，该系统优于其他6种广泛使用的机器学习算法，对非肿瘤组、尿路上皮癌组、前列腺癌组和肾癌组的总体准确率达到90.57%。此外，结合TCGA的临床数据，研究团队建立了一个有效预测尿路上皮癌和肾癌患者的预后风险评估模型。

该研究首次证明尿沉渣DNA甲基化和CNA联合分析在GU肿瘤早期诊断、复发监控、治疗评估等潜在临床应用方面的可行性，并为其在GU肿瘤患者预后生存评估的应用提供了一个概念性证明。

该研究得到中科院战略性先导科技专项、国家自然科学以及国家重点研发计划等资助。

论文链接



基于尿沉渣DNA甲基化和拷贝数信息对泌尿生殖系统肿瘤进行检测，定位和预后评估的液体活检技术示意图
研究团队单位：北京基因组研究所

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转发