北京基因组所等在尿路上皮癌诊断和动态监测液体活检技术研究中获进展

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/7608.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！

泌尿生殖系统肿瘤是严重危害人类健康的一类疾病，当前对于泌尿生殖系统肿瘤的诊断和监测方法通常是侵入性的，且缺乏敏感性和特异性，存在假阳性率。

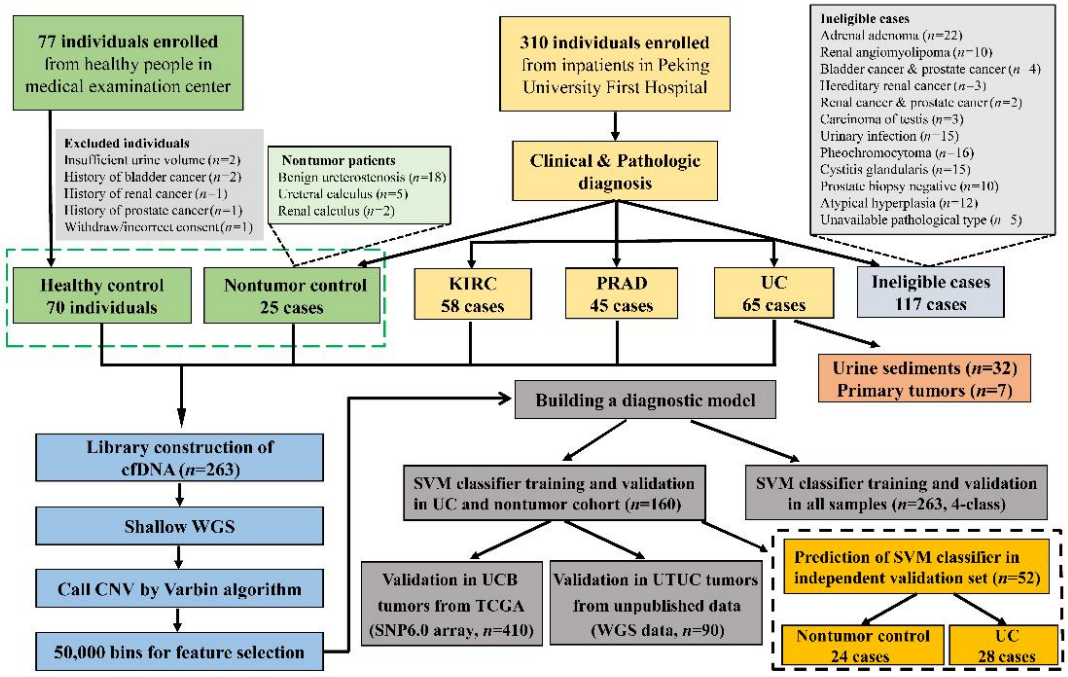
近日，中国科学院北京基因组研究所慈维敏团队与北京大学第一医院泌尿外科周利群、李学松团队合作，对315例尿液样本（检测队列含泌尿上皮癌、肾癌、前列腺癌，非肿瘤对照组患者、健康个体和验证队列）中的细胞游离DNA（cfDNA）进行浅覆盖度的全基因组测序，同时也检测了部分样本原发肿瘤组织及尿沉渣，通过检测cfDNA中的拷贝数变异（CNV）来识别肿瘤相关信号。研究发现，尿液cfDNA的拷贝数变异图谱和原发肿瘤组织的相关性很高，可以用来代替肿瘤组织进行诊断，且尿液中富集了更多的肿瘤信号，另外患者尿液cfDNA中肿瘤的比例也和分期分级相关。在尿路上皮癌患者中根据拷贝数变异图谱使用支持向量机构造的二元分类模型（UCdetector），在检测队列中获得了86.5%的灵敏度和94.7%的特异性，在独立的验证队列中获得78.6%的灵敏度和87.5%的特异性，在合并荧光原位杂交检测（FISH）后最终可得到89.3%的灵敏度。进一步在TCGA数据库及实验室自测的原发肿瘤组织中验证了标志物的可靠性。

同时该研究也构建了针对泌尿生殖系统肿瘤的多类分类模型，结果发现尿路上皮癌灵敏度最高，肾癌和前列腺癌的灵敏度较低，可能和泌尿上皮癌与尿液直接接触的时间较长有关。对部分患者术后进行随访，发现拷贝数变异图谱可以反映肿瘤治疗后的状况，这预示着通过检测尿液cfDNA中拷贝数变化可能用来对肿瘤患者进行动态监测。

该研究通过在尿上清中检测cfDNA，可以进行有效的泌尿系统中早期阶段、低级别、非浸润的肿瘤检测或诊断。研究成果于12月6日在《临床化学》（*Clinical chemistry*）杂志在线发表。

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基金等资助。

论文链接



基于尿液cfDNA开发的CNA分析和分类流程图

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