



首页

机构概况

机构设置

研究队伍

科研成果

交流合作

研究生

党建与创新文化

科学传播

信息公开

数据服务

首页 > 新闻动态 > 科研进展

北京基因组所（国家生物信息中心）合作研发尿路上皮癌诊断和动态监测液体活检技术

作者： 发布时间：2023-02-10 | 【大 中 小】 | 【打印】 【关闭】

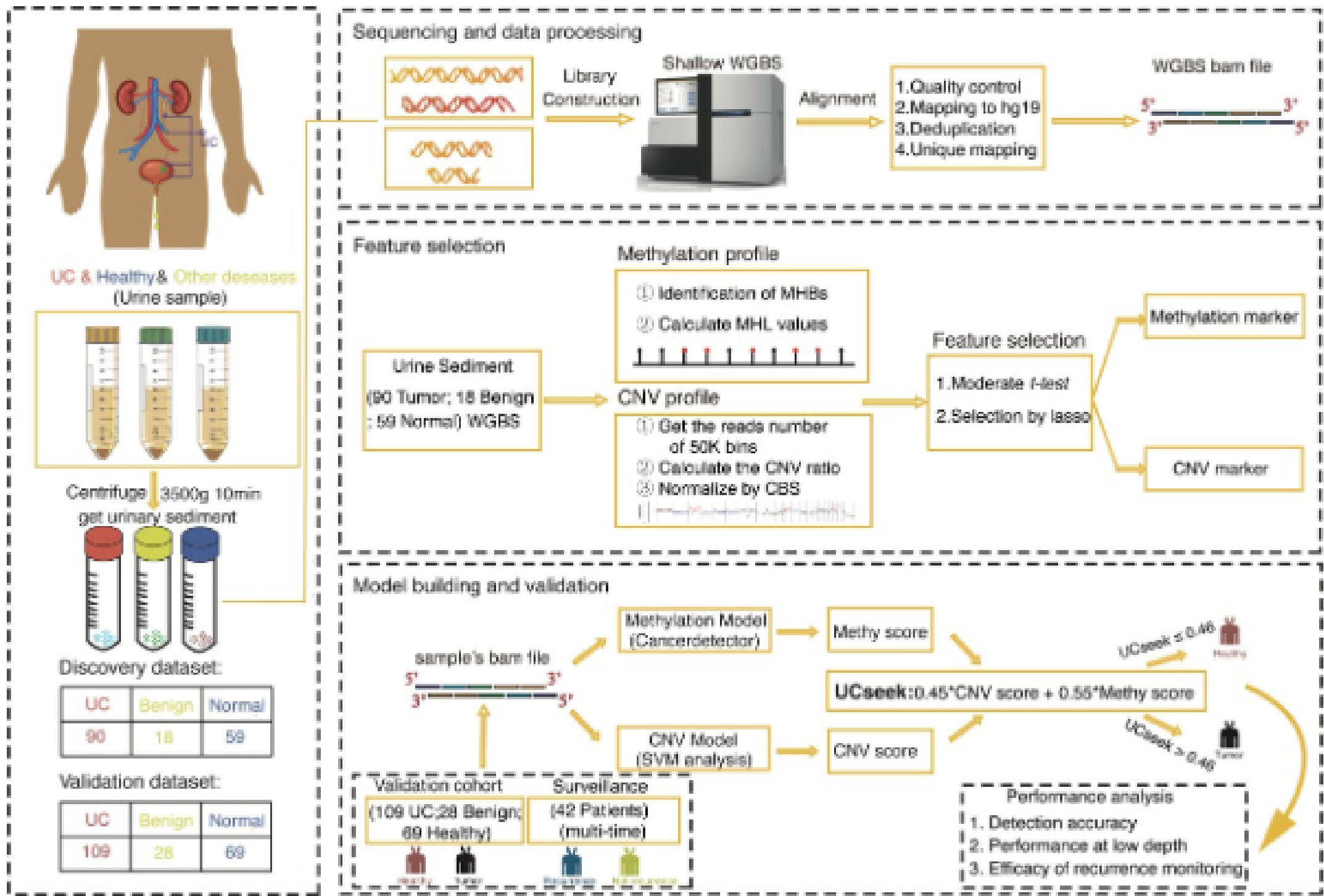


尿路上皮癌 (UC) 是泌尿生殖系统最常见的恶性肿瘤之一,包含上尿路上皮癌和膀胱癌。目前诊断和监测尿路上皮癌 (UC) 通常使用侵入性方法,价格昂贵,并且灵敏度和特异性并不理想,对低级别、早期和术后的微小残留病灶 (MRD)效果不佳。

2023年2月7日,中国科学院北京基因组研究所(国家生物信息中心)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,中国医学科学院肿瘤医院寿建忠、毕新刚团队合作,通过检测373例尿沉渣样本DNA中的甲基化特征和拷贝数变异来识别肿瘤相关信号,开发了一种超灵敏的诊断监测模型,将其命名为“UCseek”。该研究以“UCseek: Ultrasensitive early detection and recurrence monitoring of urothelial carcinoma by shallow-depth genome-wide bisulfite sequencing of urinary sediment DNA”为题,发表在*eBioMedicine*杂志。

该研究通过对尿沉渣DNA进行低覆盖度的全基因组甲基化测序,在发现队列中使用了一种新的组合建模方法,开发了新检测模型UCseek,并在独立验证队列(n=206)和复发队列(n=42)进行了效能验证。UCseek在独立验证集中的准确性、敏感性和特异性分别为 91.7%、92.7% 和 90.7%。此外,UCseek在低级别UC上的准确率有很大提高(准确率为 91.8%),在Ta/T1期UC上也非常高(准确率为94.3%)。同时,该模型在独立验证集超低测序深度下(0.3X-0.5X)仍能保持良好性能,具有良好的AUC值(AUC=0.88)。值得注意的是,UCseek还展示了强大的膀胱癌复发监测能力,复发监测的准确率高达90.91%,远高于膀胱镜检查(准确率为59.09%)。该研究发现通过检测尿沉渣中DNA的变异特征,可以对早期、低级别、非浸润的尿路上皮癌、进行有效诊断和监测。

中国科学院北京基因组研究所(国家生物信息中心)博士研究生王平、副研究员史悦、北京大学第一医院泌尿外科博士生张建烨和中国医学科学院肿瘤医院寿建忠教授为本文共同第一作者。中国科学院北京基因组研究所(国家生物信息中心)慈维敏研究员、北京大学第一医院泌尿外科李学松教授、周利群教授和中国医学科学院肿瘤医院毕新刚教授为本文的共同通讯作者。该研究得到国家重点研发计划、中国科学院战略性先导科技专项和国家自然科学基金等项目的资助。



基于尿沉渣DNA甲基化测序开发的UCseek流程图

[论文链接](#)

