

作者: 张佳欣 来源: 科技日报 发布时间: 2022/1/17 9:41:10

选择字号: 小 中 大

DNA测序打破罕见遗传病诊断速度纪录

科技日报北京1月16日电 (实习记者张佳欣)美国斯坦福大学医学院科学家领导的联合团队开发的一种新的超快速基因组测序方法,可在平均8小时内诊断出罕见遗传疾病,这是标准临床护理领域中几乎闻所未闻的壮举。相关研究论文日前发表在《新英格兰医学杂志》上。

基因组测序可让科学家看到病人的完整DNA组成,包含从眼睛颜色到遗传病的所有信息。这对于诊断植根于患者DNA的疾病至关重要,一旦医生知道了特定的基因突变,他们就可以根据需要进行量身定制的治疗方法。

科学家们此次设计的巨型测序方法重新定义了基因诊断的“快速”——最快的诊断在7小时多一点的时间内作出。快速诊断意味着患者可以大大减少检查、住院和痊愈时间,在护理上花费更少。更关键的是,更快的测序依旧能够保质保量。

在不到6个月的时间里,该团队对12名患者的基因组进行了测序,其中5名患者在大约一天的时间内从测序信息中获得了基因诊断。该团队的诊断率约为42%,比诊断罕见遗传疾病的平均诊断率高出约12%。

在其中一个案例中,对患者的基因组进行测序只用了5小时2分钟,这创造了最快DNA测序技术的首个吉尼斯世界纪录。

诊断该病例所用的时间是7小时18分钟,研究人员所知,这大约是美国拉迪儿童基因组医学研究所保持的基于基因组测序的诊断纪录(14小时)的一半。

研究团队首先建造了一台由48个测序单元组成的机器,可一次性读取数万个DNA字母。为了更快地处理数据,他们又重新改造了数据管道和存储系统。他们还发现了一种可将数据直接传输到云存储系统中的方法,该系统的计算能力足够强,能实时筛选数据。接着,算法独立地扫描传入的遗传密码,寻找可能导致疾病的错误。最终,科学家们将患者的基因变异与公开记录的致病变异进行比较完成诊断。

特别声明:本文转载仅仅是出于传播信息的需要,并不意味着代表本网站观点或证实其内容的真实性;如其他媒体、网站或个人从本网站转载使用,须保留本网站注明的“来源”,并自负版权等法律责任;作者如果不希望被转载或者联系转载稿费等事宜,请与我们联系。

打印 发E-mail给:

 **国际科学编辑**
英语母语润色 学术翻译
年末预存款福利进行中

 **发明专利 3个月授权**
提高授权率 提高授权数量 免费润色评估

云集苏州 创赢未来
GATHER IN SUZHOU CREATE A FUTURE

SCI英文论文润色翻译服务
SCI不录用不收费,不收定金

相关新闻 相关论文

- 1 DNA新技术可筛查新生儿193种疾病
- 2 北大7位学者历时7年刷新DNA测序精度
- 3 古DNA测序带来的突破和限制
- 4 纳米孔测序技术有望颠覆DNA测序市场
- 5 黄岩谊小组DNA测序方法研究获重要突破
- 6 DNA测序揭示早期人类如何在非洲扩散
- 7 DNA测序:一个都不能少
- 8 学校吉祥物DNA测序成潮流

图片新闻



>>更多

一周新闻排行

- 1 世卫组织:新冠疫情已经结束的想法是“危险的”
- 2 绿汁江吊灯花:初识便恐失去她
- 3 我国自主研发的“真激光”照亮冬奥闭幕式
- 4 让博士后成为科研主力军
- 5 《自然》:2022年值得关注的7项技术
- 6 联合清华、北大,集成电路高精尖创新中心成立
- 7 陈刚发声!“中国行动计划”为何必须结束
- 8 重大突破!科学家实现甲烷的选择性转化
- 9 苹果为什么红?
- 10 中国科协求是杰出青年成果转化奖揭晓

编辑部推荐博文

- 区域气候变化——印度季风尺度演化
- 双一流建设背景下普通双非高校如何破局(浅议)
- 高校图书馆专业馆员干什么?

- 美中日瑞研究人员提出物质具有奇异磁相的证据
- 套路化的教育硕士培养
- 元宇宙的起源、发展及教育意蕴

[更多>>](#)

[关于我们](#) | [网站声明](#) | [服务条款](#) | [联系方式](#) | 中国科学报社 京ICP备07017567号-12 京公网安备 11010802032783

Copyright © 2007-2022 中国科学报社 All Rights Reserved

地址：北京市海淀区中关村南一条乙三号

电话：010-62580783