



# 遗传病检测利器—— 目标序列捕获高通量测序技术 (panel)

**遗传病**是指由于遗传物质改变导致的疾病，主要分为染色体病、单基因病、多基因病、体细胞遗传病、线粒体遗传病等。目前，大部分遗传疾病还没有有效的治疗方法和手段，因此，应用简便、准确的方法尽早对遗传性相关基因进行检测，有助于早期发现及诊治，提高患者的生存质量。同时，检测致病基因携带者及产前基因诊断是预防与减少发病的唯一有效途径。因此，**基因检测对于遗传疾病的诊断、治疗及预防至关重要。**

目前，人类孟德尔遗传在线系统 (OMIM) 上统计，单基因病有 7000 多种。单基因遗传病严格遵循孟德尔遗传定律进行世代传递，但是存在遗传和临床的异质性。绝大部分患者仅根据临床表现无法进行确诊，同时，不同民族、区域的患者可能存在不同的基因变异位点，甚至很多遗传病是由几十 ~ 上百种突变引起，传统的 Sanger 测序无法满足临床需要。

我中心新开展的“**遗传病目标序列捕获高通量测序**”技术 (panel) 通过特异性基因捕获探针针对多个相关基因

目标区域 DNA 片段进行捕获，然后采用**二代测序技术**对捕获到的目标区域 DNA 序列进行测定，找出致病基因及突变位点。

其优势是能一次并行对几十万 ~ 几百万条 DNA 分子进行序列测定，**可同时检测多种疾病、多个基因、上万个突变位点**，快速高效、结果可靠、通量高、费用更低。目前，我中心已开展**遗传代谢性疾病、糖原贮积症、溶酶体病、神经肌肉病、周围神经病、皮肤病、骨骼疾病、肾脏疾病、血液系统、免疫系统、眼科、进行性肌营养不良**等相关项目。通过此技术，如确定了致病位点，可准确评估患者及家庭成员的患病风险、携带者风险、子代再发风险等，并对患者家系成员在怀孕时进行相关疾病的产前诊断，从而从源头上减少出生缺陷人口数及降低遗传病发病率，提高人口质量。

