

越来越自动化的基因检测实验室让医院内的快速检测得到实现。



基因检测，如何惠及更多人？

目前，对于医院内的临床实验室而言，由于普遍缺乏生物信息专业人才，仅仅依靠检验人员和临床医生完成生物信息学分析流程的开发、建立、验证、更新和维护极具挑战。

□ 记者 | 陈 冰

基因检测看上去特别高大上，其实你我他几乎天天都在和它见面。没错，我们非常熟悉的核酸检测就是基因检测的一种。它不仅用在病毒检测上，还可以鉴定疾病感染源、预知高发疾病患病风险，检测是否携带先天性遗传疾病基因，帮助肿瘤患者进行个性化医疗……

自1977年第一代基因测序技术出现，到今四十多年时间内，测序技术飞速发展，从第一代发展到了第三代测序技术。测序技术的每一次变革和突破，都会对基因组学研究、疾病医疗研究、药物研发、育种等领域产生巨大的推动作用。

目前，Sanger所发明的第一代测序依然在广泛使用，而高通量测序（High-Throughput Sequencing，HTS）是对传统

Sanger测序的革命性变革，因此也被称为新一代测序（Next Generation Sequencing，NGS）或第二代测序技术。以感染领域为例，病原体宏基因组高通量测序（metagenomic next generation sequencing，mNGS）技术，与传统基于培养学的病原体检测技术相比，能无偏倚地检测各类微生物，包括难以培养的病原体、经验性抗菌药物使用后生长受抑制的病原体，以及新发病原体（如新型冠状病毒），推动精准医疗，挽救病人生命，为人类提供巨大的福祉。

这样一个对感染性疾病诊断带来巨大改变的技术，如何更快地应用到临床？如何让更多的患者因为这一新技术而尽早摆脱疾病痛苦呢？临床专家和企业都正在为此而努力。