

什么是宏基因组测序 mNGS

宏基因组测序 (metagenomics next generation sequencing, mNGS) 技术是对样本中所有核酸进行无偏倚测序, 结合病原微生物数据库及特定算法, 检测样本中含有的病原微生物序列, 在病原微生物的鉴定、分型、耐药突变检测及新型病原体鉴定等方面具有独特的优势和吸引力。

2014年, 美国 Charles Chiu 教授首次应用 mNGS 技术诊断了一例神经系统钩端螺旋体病例, 而这类疾病依靠常规检测方法是难以检出的, 此次应用证实了 mNGS 技术在病原微生物鉴定领域, 尤其是疑难微生物鉴定方面的应用潜能。



国家差距最小的细分领域。也就是说, 中国人在基因检测技术上的获益与发达国家差距已经很小, 在某些基因检测项目上, 中国的普及率比美国还要高出很多。

这样的开局值得珍惜。

近日, 《新民周刊》采访了多位基因检测领域从业者和临床医学专家, 他们对基因检测行业的前景无不表示看好。

技术进步和精准诊疗两端的驱动, 将催生更多的基因检测服务新项目诞生, 它们会越来越精准、越来越便宜、越来越方便、越来越快速。基因检测可以说从根本上为实现疾病精准诊疗提供了可能性, 当精准诊疗得到实现, 患者痛苦将大大减少, 疾病负担也将大大降低。

基因检测已经对医疗产生巨大影响, 接下来它还会掀起更多的诊疗革命。

最火产业, 一年千家企业创立

这是一个年轻的产业。

70年代末出生的王珺, 在中国的基因检测行业里却是资深

的“老人”了。

2006年, 从海外留学归来, 有着浙江大学临床医学本科、英国邓迪大学细胞分子生物学博士学习经历的王珺, 进入浙江大学的一个研究机构。这是高学历人才回国很好的事业平台, 可以接触到世界最前沿的新技术, 王珺在这里, 第一次与基因检测亲密接触。

“当年, 只有院士级别的团队才有机会使用高通量测序仪。”高通量测序仪是基因检测的最基本的硬件, 高通量测序解决了一代测序一次只能测定一条序列的限制, 一次运行即可同时得到几十万到几百万条核酸分子的序列, 因此也被称为新一代测序。

这种设备如今在国内已经非常普遍, 但当时却贵为“院士专用”。王珺工作的实验室, 购买了中国内地购入的第二台高通量测序仪, 也是全球售出的第二十三台。

中国内地第一台高通量测序仪的买家是后来声名鹊起、引领中国基因测序行业发展的华大基因, 这两台价格昂贵、代表当时基因测序最新技术的仪器, 前后脚来到中国。

在科研岗位上工作4年后, 作为国内精通高通量测序技术的第一批科研人员, 王珺敏锐地看到了基因检测在临床上的巨大价值, 也嗅到了这项技术巨大的市场潜力。

2010年, 王珺离开体制, 开始和几位志同道合的年轻人一起创业, 他们创立了国内第一家上市的基因测序公司——贝瑞基因, 这家公司目前是产前诊断领域最有优势的基因检测企业之一。

国内基因检测技术在临床上的应用, 最早是从产前诊断开始的。中国过去的产前诊断技术可以说相当“粗糙”, 比如为胎儿做唐氏筛查, 如果有100位孕妇被判定为“高危”, 最终通过羊水穿刺确认高危的仅有1位。这个基于上世纪90年代的

基因检测是一个年轻的产业, 多数公司成立时间只有三五年。

