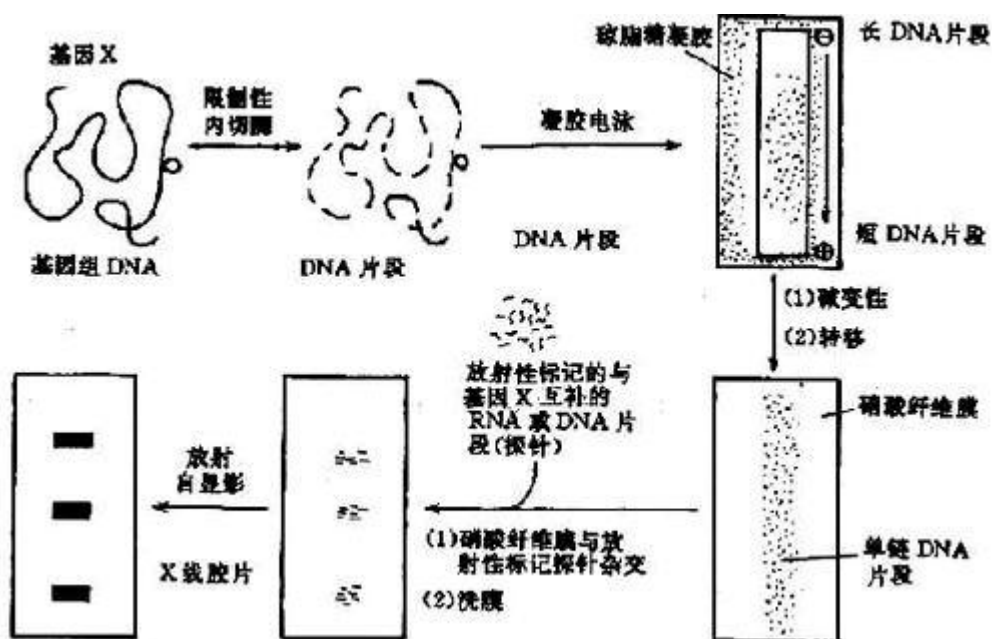


基因诊断技术

曾颜 16300680224

一、 技术原理

互补的 DNA 单链能够在一定条件下结合成双链，即能够进行杂交。这种结合是特异的，即严格按照碱基互补的原则进行，它不仅能在 DNA 和 DNA 之间进行，也能在 DNA 和 RNA 之间进行。因此，当用一段已知基因的核酸序列做出**探针**，与变性后的单链基因组 DNA 接触时，如果两者的碱基完全配对，它们即互补地结合成双链，从而表明被测基因组 DNA 中含有已知的基因序列。基因诊断以基因的结构异常或表达异常为切入点，在疾病出现之前作出诊断。



探针：基因探针（probe）就是一段与目的基因或 DNA 互补的特异核苷酸序列，它可以包括整个基因，也可以仅仅是基因的一部分；可以是 DNA 本身，也可以是由之转录而来的 RNA。



探针检测基因



DNA 分子探针

二、 技术应用

1、 应用于感染性疾病

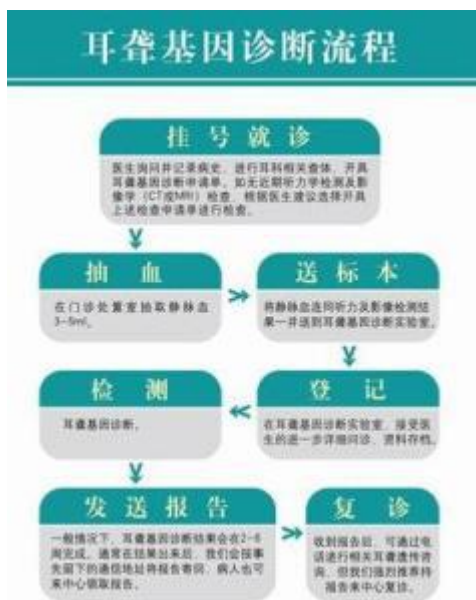
基因诊断具有高度的敏感性和特异性，且简便、快捷，因此在病毒、细菌、支原体、衣原体、立克次体及寄生虫感染诊断中得到了广泛应用。

实例：结核杆菌的检测：结核病是长期以来严重威胁人类，特别是发展中国家人民生命健康的常见病，传统的实验室诊断依赖痰涂片镜检和结核杆菌的培养与鉴定，但阳性率不高，所需时间长。目前应用 PCR 技术建立诊断方法，敏感度可达到少至 100 个细菌的水平，且应用针对在结核分枝杆菌中拷贝存在的特异性重复序列引物，即使菌株发生变异，也能准确检出。

2、 应用于遗传病

基因诊断本身是在分子遗传学的基础上发展起来的，在遗传病的诊断方面成绩最为突出，也最有发展前途，对许多已明确致病基因及其突变类型的遗传病诊断效果良好。即使不明确致病基因，也可利用遗传标志进行连锁分析来诊断某些遗传病。

实例：



3、 应用于肿瘤学

肿瘤是一类多基因病，其发展过程复杂，临床表现多样，涉及到多个基因的变化并与多种因素有关，因而相对于感染性疾病及单基因遗传病来说，肿瘤的基因诊断难度更大得多。但肿瘤的发生和发展从根本上离不开基因的变化，所以基因诊断在肿瘤疾病中也会有广阔的前景。其重要表现有以下几方面。（1）肿瘤的早期诊断及鉴别诊断。（2）肿瘤的分级、分期及预后的判断。（3）微小病灶、转移灶及血中残留癌细胞的识别检测。（4）肿瘤治疗效果的评价。

三、 技术优缺点（与传统诊断方法相比）

优点

- ① 针对性强，特异性高

② 标本用量少，来源广，灵敏度高。病人的血液、尿液和羊水脱落细胞以及头发等均可以用来检测，由于基因体外扩增技术的发展，待分析的标本只需微量，目标基因只需 pg 水平。

③ 发现早，为疾病的预防和早期及时治疗赢得了时间

缺点

① 价格较高，适用人群不广泛

② 纵观临床应用现状，除了病原体的 PCR 检测得到了一定程度的应用外，其它领域的应用非常有限，即使在条件较好的三级甲等医院开展的项目也不多。