



面向世界科技前沿, 面向国家重大需求, 面向国民经济主战场, 率先实现科学技术跨越发展, 率先建成国家创新人才高地, 率先建成国家高水平科技智库, 率先建设国际一流科研机构。 —— 中国科学院办院方针



搜索

### 科学家建立植入前胚胎遗传学诊断新方法

文章来源: 中国科学报 彭科峰 发布时间: 2016-01-04 【字号: 小 中 大】

我要分享

北京大学谢晓亮、乔杰、汤富酬团队在国际上首次建立了一种全新的植入前胚胎遗传学诊断方法MARSALA(高通量测序同时检测突变位点、染色体异常以及连锁分析),可以在早期胚胎阶段对各种单基因遗传疾病和染色体疾病同时进行精确诊断,以避免严重遗传病患儿的出生。相关成果日前发表于美国《国家科学院院刊》。

常规的产前诊断需要在怀孕12周左右进行绒毛穿刺或在孕中期18周左右进行羊水穿刺和遗传分析,一旦确诊遗传疾病,如果选择终止妊娠,会给孕妇及家庭带来巨大痛苦。基于此,植入前胚胎遗传学诊断(PGD)技术——一种在胚胎着床前就进行遗传诊断的技术——应运而生。

当前,PGD面临的最大挑战是每个胚胎能用于医学检测的细胞数量极少,无法对其直接进行后续遗传分析。此外,为惠及更多有需求的人群,诊断成本要尽可能降低。

此次研究团队建立的MARSALA方法,关键创新点是在单细胞水平上,通过高通量测序即可检测致病基因突变位点和全基因组范围染色体异常,同时完成高精度连锁分析,全面提高诊断的覆盖面和精准性。与常用方法相比,MARSALA方法具有精度高、分析全面、能进行多重校验、操作方便、成本低、适用范围广等6大突出优势。

(责任编辑:侯茜)

### 热点新闻

#### 中科院江西产业技术创新与育成...

- 白春礼在第十三届健康与发展中山论坛上...
中科院西安科学园暨西安科学城开工建设
中科院与香港特区政府签署备忘录
中科院2018年第三季度两类亮点工作筛选结...
中科院8人获2018年度何梁何利奖

### 视频推荐



【新闻联播】“率先行动”计划 领跑科技体制改革



【江西卫视】江西省与中国科学院共建中科院“江西中心”

### 专题推荐

