

【关注基因检测】

虽然看上去只是一串串简单的双螺旋链条,她却决定着人的生、老、病、死等一切生命现象,是所有生命程序的密码。她就是人类的基因。自2000年人类基因组工作草图完成以来,基因检测这项高深的科学技术已经开始逐渐走到了我们的身边。现在基因检测到底有什么作用?能做哪些检测?就让我们跟随专家来解码“基因检测”。



解码基因

见习记者 陈晓丽 记者 李钢

上千种遗传病, 通过基因检测“无处遁形”

新生儿遗传性疾病的检测、遗传疾病的诊断,是目前基因检测技术在临床上应用最广泛的项目。

“我碰到过许多有出生缺陷儿的父母,真是让人心里难受。”谈起我国的出生缺陷现状,国家辅助生殖与优生工程技术研究中心主任高媛博士大声说,我国每年新增1600万左右的新生儿,出生缺陷率能达到5%-6%,也就是每年新增90万的缺陷儿。

“随着基因检测技术的发展,如果做一些基因检测,可以有效预防很多出生缺陷。”高媛举了个她碰到的例子,一对即将步入婚姻殿堂的聋哑夫妇,经过基因检测发现,二人的聋哑基因致病位点碰巧落在同一处。这意味着,他们将来所生子女一定都是聋哑儿。

“通过这样的检测,可以提前预防许多缺陷儿的出生。”高媛说,该院现在开展的基因检测技术,可以检测出许多高发畸形。据统计,先心病、多指(趾)、唇裂伴或不伴腭裂、神经管缺陷、先天性脑积水等10类疾病是我国围产儿前10位高发畸形,其中,先心病、多指

(趾)、马蹄内翻等都可以通过基因检测的方式提前发现。

高媛尤其提醒,“像脊肌萎缩症、进行性肌营养不良等遗传性疾病,在我省人群中的隐形携带率很高,像脊肌萎缩症,每40-60个人里就有一个。如果是夫妻两人都携带,出生这种缺陷儿的几率就很大。检测出来之后,我们可以通过第三代试管婴儿技术,挑选健康的胚胎。”

据悉,目前有1000多种遗传性疾病可以通过基因检测技术做出诊断,而具有临床价值的也有数十种。

据介绍,截至2013年3月,高媛所在的国家辅助生殖与优生工程技术研究中心已建立40种以上的

遗传病种的分子检测方法,可实现常规的临床遗传病基因检测与诊断应用。这意味着,包括苯丙酮尿症、软骨发育不全症、脊肌萎缩症、进行性肌营养不良等40多种遗传病在高科技面前将“无处遁形”。

但专家同时提醒,这项技术也并不是“万无一失”。任何检测都不是万能的,只能是尽最大可能避免致病情况发生。高媛表示,遗传学诊断目前只用来帮助有染色体异常或确诊有基因问题的夫妇排除已知异常的“健康”宝宝。但除去这些已知异常,并不能为正常人群筛选所有基因,创造一个“完美婴儿”。

(下转B02版)

老婆向我道“保重” B02生命观

齐鲁名医团周六赴新泰义诊 B04公益行