Application and Prospect of High-throughput Sequencing Technology in Clinical Testing of Women and Children

Yimei Hu

Anqing Maternal and Child Health and Family Planning Service Center, Anqing, Anhui, 246003, China

Abstract

The rapid development of modern medicine and technological innovation have gradually increased the diagnostic and treatment methods for diseases, while also bringing new opportunities to the development of clinical testing for women and children. High-throughput sequencing is a groundbreaking new method that has changed the current situation of clinical testing for women and children in China. Through comprehensive analysis of the genome, transcriptome, and epigenetics, precise diagnosis of maternal and child related diseases can be achieved, providing a basis for individualized treatment and prevention strategies. With the development of technology, maternal and child health testing has entered a more precise, efficient, and personalized era. This paper mainly provides a detailed analysis and research on the application and prospects of high-throughput sequencing technology in clinical testing of women and children.

Keywords

high-throughput sequencing technology; clinical testing of women and children; application measures

高通量测序技术在妇幼临床检验中的应用与前景展望

胡以美

安庆市妇幼保健计划生育服务中心，中国 · 安徽 安庆 246003

摘　要

现代医学的飞速发展与科技的革新，使疾病的诊疗手段逐渐增多，也给妇幼临床检验的发展带来了新的契机。高通量测序是一种具有突破性意义的新方法，它改变了中国妇幼临床检验的现状。通过对基因组、转录组和表观遗传组的综合分析，实现对妇幼相关疾病的精准诊断，并为个体化治疗和预防策略的制订提供依据。随着科技的发展，妇幼卫生检测工作进入了一个更加精准、高效和个性化的时代。论文主要针对高通量测序技术在妇幼临床检验中的应用与前景展望作出详细分析研究。

关键词

高通量测序技术；妇幼临床检验；应用措施

1 引言

高通量测序是一项新兴的生物科学检测技术，在妇幼健康保障领域具有广阔的发展空间。近年来，由于科学水平的提高，以及生物科学研究的迅速发展，将高通量测序技术用于妇幼临床检验的研究越来越受到人们的重视。高通量测序技术作为一种对人体全基因组及致病基因进行深入研究的新方法，将极大地提高妇幼健康检测的准确性、高效性以及个体化治疗的能力。妇女和儿童的卫生问题受到了广泛的重视，而高通量测序技术的使用也给妇女和儿童的临床检验带来了巨大的变化，使其整体治疗精准率得到全面提高。高通量测序技术的持续革新与运用，也为妇幼临床检验提供了更多的机会，从而为维护妇女儿童的健康作出贡献。

【作者简介】胡以美（1971–），女，中国安徽安庆人，本科，主管检验师，从事检验检测研究。

2 高通量测序技术在妇幼临床检验中的挑战

2.1 数据解读存在的问题

高通量测序技术会产生海量的基因组、变异和基因表达等数据信息。所以，在进行数据解读时，如何高效地甄别、筛选出与研究目标有关的有用的数据，就成了临床检验所面临的一大难题。然而，由于技术本身的复杂多变，使得其数据解读变得更加困难，必须依靠现代生物信息学手段与方法才能实现 [1]。另外，妇幼临床检验所包含的病变类型较多，且所包含的基因突变与表达变化差异较大。

为了保证数据解读的准确与高效，必须根据临床实际情况、患者的具体情况设计相应的分析方案。同时，针对妇幼患者的生理特性及生命周期的改变，在解读数据时应充分利用各时期的生物信息学特性，为疾病诊疗提供依据。最终，将数据解读成果与临床实践进行有机融合，为临床检验提供科学依据。这就要求在解读时要与医师及专业人员进行密切的交流合作，以保证所得到的解读结果能真实地反映病人的

生物学特征，从而为疾病的诊治提供强有力的支撑 [2]。

2.2 隐私保护挑战性较大

在 DNA 序列测定过程中，个体的遗传信息会被保存到数据库中，其中包括个人的身体状况、家庭历史等，如果被泄露，将会对人们的隐私构成极大的威胁。为切实保障妇幼病人的隐私权，应制定相应的对策。

对资料的存取进行严密的限制，只允许经过授权的合格医务工作者对此类数据进行使用与访问。另外，要对系统进行严格的加密存储，保证系统在数据传送、保存时的安全性 [3]。在此基础上，构建完备的数据隐私制度与法律制度，明晰其应用领域与保障手段，并加大对违规行为的监督与惩处力度。在此基础上，建立隐私政策与法律法规，强化医护人员的个人隐私权观念训练，让他们明白个人隐私权的重要性，并保证他们能遵守有关法规与规范。与此同时，构建完善的个人信息安全评价体系，对潜在的个人信息安全隐患进行评价与监测，并适时地作出相应的对策。

2.3 成本费用相对昂贵

高通量测序技术所需的仪器、试剂等费用较高，部分医院难以购置、维修。由于高通量测序在妇幼临床检验领域的广泛使用，常需对大量的遗传样本进行分析，造成了成本快速增长的问题 [4]。在妇幼疾病的诊断中，尤其是妇幼疾病的筛查，往往要进行全基因组或全外显子组测序，既要消耗大量的仪器、资源，又要对样本数据进行解析，从而造成巨大的人力消耗。另外，有些疑难病或稀有病症还需做多重序列测定，导致成本更高。高通量测序技术的成本也受到保险保障范围的制约。有些医疗公司并不涵盖高通量基因测序技术的医疗保障，这些医疗成本由病人自己支付，给某些家庭带来了一定的经济压力。为应对妇幼临床检验中高通量测序技术带来的经济问题，一方面要加强卫生部门与医保部门的协作，建立科学的诊疗服务体系，另一方面要推进新的诊疗手段，降低仪器、药品的价格，让更多的病人享受到这项新的诊疗手段。

3 高通量测序技术在妇幼临床检验中的应用

3.1 产前遗传检测与筛查

在孕产妇和儿童的临床检验中，产前基因检测是高通量测序技术的一个主要研究方向。利用高通量测序技术，可以全面深入地分析胚胎的基因信息，尽早地检测出一些潜在的遗传病。相对于常规的基因筛查手段，高通量测序技术更准确、灵敏度更高，可以发现更多的基因变异，从而为疾病的早期预警及预后评估奠定基础。利用高通量测序方法对唐氏综合征、先天性心脏病等常见疾病进行筛查，并通过对其进行全基因组测序，可以找出稀有遗传疾病或新型变异。通过完整的胚胎基因测试，医师可尽早发现有遗传疾病的婴儿，并给予家人更多的基因咨询与治疗方案 [5]。同时，利用高通量测序方法对 35 岁以上孕妇及家族有遗传性疾病的孕妇进行产前筛查。通过对母体血样和羊水序列的测定，可以发现一些潜在的基因缺陷，从而提高妊娠率。

3.2 妊娠初期风险评估

通过对母体外周血样本的全基因组序列测定，可以快速准确地发现一系列孕期易感基因突变。其中有一些是与染色体的异常有关的，也有一些遗传病的危险因素。利用高通量测序方法，可以在妊娠初期对妊娠妇女进行综合的基因危险度评价，以便尽早地检测出潜在的致病因素，并制定针对性的防治策略。例如，利用高通量测序方法，可以发现怀孕妇女中存在诸如爱德华综合征等的染色体缺陷，进而对怀孕的危险性进行更加精确的评价。同时，利用高通量测序方法可以筛选出妊娠妇女中可能含有某些稀有遗传病的致病基因，如囊胚症等。通过对基因危险因素的分析，医师能更好地对怀孕妇女进行个体化的指导，从而使其在怀孕过程中作出正确的选择。

3.3 幼儿遗传性疾病的诊断

全面、快速地检测与疾病有关的基因序列，有助于临床医师对疾病的类型进行诊断，预测疾病的进展，并提供个体化医疗服务。在小儿遗传疾病的诊断中，利用高通量测序方法可以对成千上万的基因进行筛查，并能发现单基因疾病、染色体异常、新生儿遗传代谢疾病、遗传性视网膜病变、遗传性肌肉疾病等。通过对与孩子的遗传性病变有关的基因进行完整的测序，医师能够迅速地发现病因、确诊病症的种类、判定遗传方式、协助家人理解患病的危险程度、开展遗传辅导。同时，高通量测序技术也有助于临床上对基因异常的筛选与防治。通过对儿童的全基因组序列测定，可以使医师尽早地检测出儿童所患的某些遗传病，对其进行早期干预，从而达到延缓病情发展、改善疗效的目的。

3.4 妇科肿瘤基因检测

利用高通量测序方法，可以对女性癌症病人进行快速准确的全基因组数据分析，从而辅助临床医生进行个性化诊疗。在女性癌症的基因测试中，利用高通量测序方法可以快速地识别出与癌症有关的致病突变和易感突变。通过对基因变异的研究，可以帮助医师作出正确的诊断，采取正确治疗方法。例如，针对乳腺癌病人，采用高通量测序方法检测雌激素受体（ER）、孕激素受体（ER）、HER2（HER2）等的变异，并据此进行激素、靶向或化学治疗。同时，高通量测序技术也有助于临床医师对癌症的预后评价及术后随访。通过对病人进行常规的基因序列测定，可以帮助医师更好地了解癌症的发展状况，并据此制定相应的治疗计划，从而达到更好的疗效。因此，将高通量测序技术应用到妇幼临床检验当中，可为临床诊断及预后判断提供更全面、更准确的遗传数据，从而实现个性化诊疗，改善病人的生存率与生活质量，随着该技术方法的进一步改进，有望在妇科肿瘤研究中得到广泛的应用。

3.5 初期胎儿性别鉴定

利用高通量测序技术，在怀孕初期就能精确判断出婴

儿的性别，这对于家庭方面来说具有非常重要的意义。以往，通过超声、羊膜穿刺等技术进行胎儿性别鉴别，具有较大的危险性，但也有很大的局限性。而高通量测序技术通过对母体外周血中的 DNA 进行检测，可以在怀孕初期对胚胎的性别进行精确识别。该技术具有无创、安全、可靠的特点。利用非入侵性的技术检验方法，医师能在妊娠初期向家属告知婴儿的性别，使其能及早做好准备，迎接新生儿的到来。同时，高通量测序也为某些基因疾病的筛选提供了新的思路。通过对胚胎 DNA 序列的完整测序，可以尽早地检测出患病的可能，进而针对性地进行防治，保证胎儿的身体健康。高通量测序技术能为妇幼疾病诊断提供更加方便、准确、安全的方法，保障家人的快乐与身体健康。

4 高通量测序技术在妇幼临床检验中的前景展望

4.1 技术持续创新与费用降低

高通量测序技术以其快速、准确和全面的特点，在产前和妊娠期间进行基因检测方面显示出极大的优势。常规的遗传学检查通常要反复进行，耗时耗力，而高通量测序技术能够同时进行上千种基因的测定，极大地提升了筛查的效率与精度。其次，基于高通量测序的胚胎遗传学检测还具有很强的应用前景。通过对胚胎 DNA 序列的检测，能够早期检测出一些可能存在的基因缺陷，从而为家庭作出正确的判断。特别是高危妊娠妇女，可以减少新生儿先天畸形的发生。同时，高通量测序技术也能用于婴儿的基因和代谢疾病的筛选。通过对新生儿全基因组序列的大规模测序，可以早期检测出可能存在的基因和代谢性疾病，并对其进行积极的干预，防止疾病进一步发展，保证婴幼儿的正常发育。

4.2 个体化医疗服务的延伸

在妇幼健康领域，利用高通量测序技术进行研究显得尤其重要。比如，妊娠健康监测中，孕妇与胎儿的基因表达谱的变化，有助于早期识别与致病相关的致病因素，进而指导人们制定科学的生育策略。同时，利用高通量测序方法对女性常见的遗传性乳腺癌、卵巢癌等易感基因进行筛查，为乳腺癌的早期防治和个体化诊疗奠定基础。高通量测序技术将会越来越多地用于妇幼健康检查。在此基础上，通过对高通量测序技术的深入研究，能够为每个病人制定个体化的诊疗计划，使医疗资源更加高效地配置到需求地区，从而保障妇幼卫生事业的发展，并为医疗技术的持续革新带来巨大的推动力。

4.3 数据共享与多平台合作

在未来，针对高通量测序技术的研究，会逐渐向着多平台合作的方向发展，实现跨部门、跨区域的信息共享，构建更为完备、全面的基础数据库，增强数据的可靠性与可比性。通过这些数据的分享，能够更好地发现妇幼传染病的发病模式及危险因子，从而为临床医师作出正确的判断和治疗提供依据。其次，利用多个科研单位、科研队伍的优势，联合实施大型科研计划。在此基础上，开展多中心协作，充分发挥各自的优势，加速科研进程，促进妇幼卫生检测技术的开发与推广。通过多中心协作，增强研究结果的可靠性与可推广性，为妇幼卫生科学研究打下良好的基础。

5 结语

高通量测序技术已逐渐成为妇幼健康检测研究的一个重大突破。通过对基因的快速、精确和高效分析，使临床医师能够更加精准地对疾病进行精准的诊断，并设计个体化的诊疗计划，进而改善病人的生存率与生活质量。在今后的研究中，这种新的测序方法将会在妇幼临床检测工作中起到更大的作用，从而为妇幼的生命安全提供新的希望。但是，高通量测序技术还存在数据分析复杂性、质量控制标准等问题。这就要求医学临床继续加大研究力度，提高研究能力，强化标准，使高通量测序技术在妇幼临床检验研究领域有更大的突破。

参考文献

[1] 沐楠智,谢超,吴玉婷,等.基于低压静电场及高通量测序技术对中华管鞭虾(Solenocera crassicornis)保鲜过程中微生物群落影响分析[J].海洋与湖沼,2024,55(1):193-201.

[2] 张永玉,龚娅,刘荣碧,等.基于16S rRNA高通量测序技术初步探讨双歧杆菌乳杆菌三联活菌片对系统性红斑狼疮模型小鼠MRL/lpr肠道菌群的影响[J].风湿病与关节炎,2024,13(1):1-7.

[3] 羊泽锐,邓海君,胡源.肝癌细胞株-乙型肝炎病毒DNA整合事件的高通量靶向捕获测序分析[J].陆军军医大学学报,2024,46(2):110-117.

[4] 周玲,王军亮,王献伟,等.基于高通量测序技术检测慢性髓性白血病患者ABL激酶区突变的临床价值[J].中国实验血液学杂志,2024,32(1):262-268.

[5] 俞漪,庄孝飞.高通量测序技术对杀菌型益生菌含乳饮料菌群结构分析[J].食品安全质量检测学报,2024,15(2):243-250.