**高一年级生物学必修2第5章第3节人类遗传病**

**拓展资源**

**基因检测常用技术手段**

基因是指携带有遗传信息的DNA序列，是控制性状的基本遗传单位，一段具有功能性的DNA序列。基因通过指导蛋白质的合成来表达自己所携带的遗传信息，从而控制生物个体的性状表现。人类约有两万至两万五千个基因。广义上的基因检测指通过血液、组织或细胞分泌物，对染色体、DNA分子进行检测的一系列技术。目前在医疗领域，基因检测除直接人体DNA分子外，还可通过检测人体内微生物基因信息，判断受检者健康状况和疾病风险。

一般情况下，基因通过复制把遗传信息忠实地传给下一代，使其呈现出与亲体相似的性状如身高、血型等。有些基因与人体健康状况密切相关，其不一定直接导致某种疾病发生，也可能通过影响个体，如对某些病毒、细菌的免疫力，间接“参与”疾病发生过程。如果某些基因在复制过程中出现错误，或受后天环境影响发生突变也可能增加个体患病几率。而了解这些基因信息，有助于人类更好地应对疾病和健康风险。

**基因检测技术分类**

目前应用较广的基因检测技术大致分三类:基因测序、以核酸扩增为基础的PCR技术，以荧光杂交检测为基础的FISH技术。这三类技术沟通构成了基因检测基础，大部分基因检测项目都有赖于这三项基础技术开展。此外，基因芯片技术应用范围也较广。

**PCR技术**(聚合酶链式反应技术)，可放大、扩增特定DNA片段，通常用于人体基因少量突变位点检测、细菌或病毒基因检测，并在二代基因测序过程中扮演重要角色。该技术优点是灵敏度高、操作相对简便，但中间样本制备过程可能存在交叉污染。

**FISH技术**(荧光原位杂交技术)，可利用已知的DNA变异序列，与被检测的样本DNA序列杂交、互补配对，从而发现样本DNA的异常情况。基因芯片技术则是将大量已知DNA序列做成探针，集成在同一芯片上与标记样品分子进行杂交，从而获得样本序列信息。该技术优点是成本相对较低、效率较高，但难以发现未知区域信息。

**芯片又称DNA微阵列**(DNA micro-array), 是把大量已知序列探针集成在同一个基片(如玻片、膜)上, 经过标记的若干靶核苷酸序列与芯片特定位点上的探针杂交, 通过检测杂交信号, 对生物细胞或组织中大量的基因信息进行分析。

**基因测序**技术，采用生物化学和光学技术结合，将DNA序列中ATCG四种碱基逐一转化为电化学信号，通过光学检测设备识读，报告图为四种颜色的峰谷图，根据信号强弱来识别四种碱基。测序技术的优势在于，可以逐一读出全部基因序列，双向测序是基因检测结果金标准，可以用于检测未知基因;缺点是测序对样本DNA浓度和纯度要求比较高，实验操作技术要求比较高，且每次实验只能检测一个位点或一段序列。

与PCR和FISH技术相比，基因测序技术可直接读取DNA分子的30亿个碱基序列，具有高通量、数据量大的特点。其中二代基因测序是当下基因检测最热门的技术。基因测序技术的缺点是操作复杂、对样本DNA浓度和纯度要求较高，且数据庞杂。