

分子生物学病理诊断是检查什么的？

曾达通

玉林市红十字会医院 广西玉林 537000

【中图分类号】R361

【文献标识码】A

【文章编号】2095-9753 (2023) 05-066-01

随着医学技术的不断发展，分子生物病理学为临床中许多疾病提供了精准诊断依据。但是，还是有很多人不知道分子生物病理诊断是什么？具体作用有哪些？该项诊断从基因层面分析疾病有无发病可能以及疾病相关情况，近几年来，已经被广泛用于临床之中，是我国目前诊疗技术中较为“高大上”的检查。因此，我们需要赶快了解这项技术，充实自己的知识储备。

1 什么是分子生物学病理诊断

分子生物学病理诊断是指用分子生物学技术来检测细胞或组织中的特定基因、DNA、RNA、蛋白质等分子的异常变化，从而在分子水平上诊断疾病。它是现代医学诊断的重要手段之一。常用的技术包括原位杂交、荧光原位杂交、PCR、电泳、DNA 芯片技术、测序技术等。通过这些技术，可以检测到细胞或组织中不同水平的基因表达、基因突变、基因缺失、基因重排、基因扩增等各种异常变化，从而精确地诊断疾病和评估治疗效果。分子病理诊断已经被广泛应用于肿瘤学、遗传学、传染病学等领域，并成为疾病诊断和治疗中的重要补充和依据。

2 分子生物学病理诊断常用类型

(1) 原位杂交技术：是利用核酸分子单链之间有互补的碱基序列，将有放射性或非放射性的外源核酸（即探针）与组织、细胞或染色体上待测 DNA 或 RNA 互补配对，结合成专一的核酸杂交分子，经一定的检测手段将待测核酸在组织、细胞或染色体上的位置显示出来。应用于病毒学、肿瘤诊断、细胞遗传学等领域。(2) PCR（聚合酶链反应）：是在体外复制 DNA 片段的技术，可以从非常小的样本中扩增目标 DNA，应用于检测病毒和病原体细菌等微生物的核酸序列，检测肿瘤基因变异和突变等。(3) 电泳技术：DNA 电泳和蛋白质电泳常用于检测 DNA 片段或蛋白质的大小和形态等差异，诊断遗传病、肿瘤等疾病。(4) DNA 芯片技术：利用微阵列芯片平台检测大量基因的表达或突变情况，可用于肿瘤基因筛查、生殖健康检测、遗传性疾病诊断等。(5) 基因测序技术：包括 Sanger 测序、二代测序和三代测序等，可用于检测 DNA 序

列的变异、插入、缺失和基因突变等。(6) 荧光原位杂交技术（FISH）：检测染色体突变和基因拷贝数异常，可用于遗传疾病和肿瘤等的诊断。(7) 质谱技术：通过质谱设备对样本中蛋白质、代谢产物等进行检测，是现代疾病诊断技术中的新兴技术。

3 临床应用

3.1 遗传疾病诊断

分子病理学在遗传疾病诊断中具有非常重要的应用价值。具体应用如下：(1) 分子遗传学检测：分子病理学技术可以检测 DNA 序列和染色体结构异常，在遗传疾病诊断中可用于检测基因突变、基因多态性和染色体突变。(2) 基因诊断：分子病理学技术可以通过基因扩增和测序，准确鉴定某种遗传疾病与特定基因的关联性，可以确诊某些难以直接诊断的遗传疾病。(3) 预测遗传病风险：分子病理学技术可以检测一个人是否携带遗传病相关突变，从而预测其患病可能性。

3.2 肿瘤诊断

肿瘤的形成是一个受多种因素影响的过程，其中基因异常是一个重要原因。细胞癌基因调控细胞的增殖和分化，而当受到环境因素的影响时可以被激活。癌基因激活的机制十分复杂，包括基因序列变异和甲基化程度变化等。肿瘤标志物在诊断、监测、治疗和预测肿瘤等方面有着重要的应用价值。基因型标志和表型标志都可以作为肿瘤标志物，但基因型标志具有更早发现的优势。液相芯片是一种新型生物芯片，可以高通量检测多个肿瘤标志物，具有操作简单、快速、使用的标本量少等优势，有效地促进了早期肿瘤的诊断和发现。

3.3 其他方面应用

分子诊断在耐药性、疗效监控和卫生防疫等方面发挥着重要作用。耐药性的分子诊断主要应用于感染性病原体 and 肿瘤领域。对于疾病的耐药性分子诊断，可以通过检测耐药基因表达变化或检测病原体亚型和突变位点来分析其耐药性。分子诊断还可用于判断和诊断多基因疾病的易感性，如糖尿病、心血管疾病和自身免疫性疾病等，这些疾病由遗传和环境因素共同作用所致。

（上接第 35 页）

同时观察组患者恢复较快；观察组患者的手术并发症发生率 2.5% 明显少于对照组 27.5%，组间比较差异具有统计学意义（ $P < 0.05$ ）。充分说明腹腔镜手术治疗良性卵巢囊肿的积极性。

综上所述，腹腔镜与开腹手术治疗良性卵巢囊肿的临床效果对比发现，腹腔镜能够减少对于患者的创伤，同时利于患者手术后快速恢复，减少患者相关并发症的出现，因此更加值得临床优先借鉴，以期通过治疗改善患者预后。

参考文献：

- [1] 陈旭清. 良性卵巢囊肿腹腔镜微创手术 64 例 [J]. 中国医药指南, 2022, 10(1):50-51.
- [2] 杜红梅. 腹腔镜下良性卵巢囊肿剥除术对卵巢功能远期影响的临床研究 [J]. 中国实用医药, 2020, 11(15):15-16.
- [3] 彭婧. 腹腔镜与开腹手术治疗良性卵巢囊肿的临床疗效比较 [J]. 基层医学论坛, 2022(5):611-612.