

# 基因組測序檢驗

## 甚麼是基因組測序？

基因組測序是一種使用次世代測序 (NGS) 技術去識別我們遺傳信息中任何遺傳變化或變異的檢驗方法。相比於傳統的桑格測序 (單基因測序)，次世代測序技術可以對大量的 DNA 進行測序，能更有效於識別一組目標基因、全外顯子組或全基因組中的核苷酸排序。

## 甚麼是基因、外顯子組和全基因組？

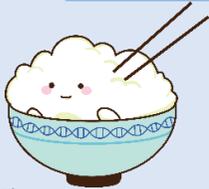
全基因組是我們全套的遺傳信息，包括所有基因的蛋白質編碼區和非編碼區。外顯子組是指基因中主要負責蛋白質編碼的特定部分 (外顯子)，外顯子組佔我們完整的基因組約 1-2%。我們的基因組中有大約 20,000 個基因。一個基因是指組成特定蛋白質的一段 DNA 序列。當基因發生變化或變異時，它便無法正常工作，從而影響我們的健康。

一個基因 = 一段 DNA 序列



外顯子 外顯子 外顯子 外顯子

外顯子組 = 所有外顯子的序列



比喻：  
全基因組 = 一碗白飯

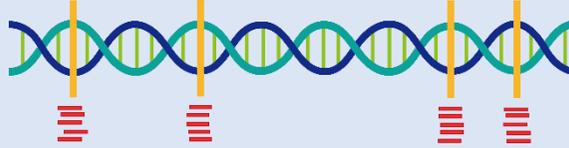


外顯子組 = 一口飯  
(佔全基因組的 1-2%)

## 基因組測序的類型

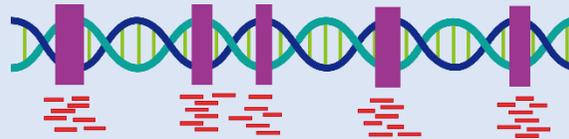
### 1. 小基因組測序

測試一組已知會導致特定遺傳情況的基因。



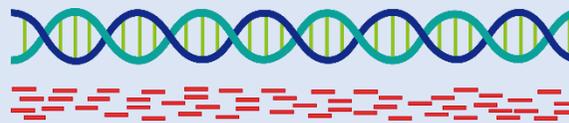
### 2. 全外顯子組測序

對基因中所有蛋白質編碼區 (外顯子) 進行測序，並尋找外顯子組中的任何遺傳變化。



### 3. 全基因組測序

對整個基因組進行測序，包括所有基因的蛋白質編碼區和非編碼區。



## 基因組測序的應用

基因組測序是一項高效的檢測技術，能夠幫助我們找出病因。它通常用於檢驗複雜的健康問題和懷疑與遺傳相關的發展障礙，並被用於識別許多遺傳性疾病，包括罕見疾病、心臟、神經和粒線體疾病等。

## 基因組測序是如何運作的？

在測序之前，實驗室會從患者的樣本中提取出 DNA，並將其分拆成更小的片段。然後這些 DNA 片段會被轉化為基因文庫和電腦可讀格式，以作分析。專門的電腦計算程式會將患者的 DNA 序列與參考序列進行分析比對，使實驗室專家能從中識別基因變異。另外，將基因列表和過濾器應用於序列數據中，有助於針對性地查看和分析與患者狀況相關的基因變異。它還有助於過濾掉健康人群中常見，且不太可能引起遺傳疾病的變異。遺傳學家透過查看 DNA 中核苷酸的順序，從而判斷是否有任何基因改變而導致個別健康問題。

## 基因組測序的檢測程序

