

DNA sequencing at 40: past, present and future

生信 2001 张子栋 2020317210101

这篇文章是为了纪念 DNA 测序的 40 周年而发表的，它回顾了 DNA 测序技术的发展历程，展示了 DNA 测序在各个领域的应用，以及对未来的展望。文章分为三个部分：第一部分介绍了 DNA 测序技术的历史，从早期的生物大分子测序，到电泳法的发明和人类基因组计划的实施，再到第二代（高通量）和第三代（单分子实时）测序技术的出现。第二部分介绍了 DNA 测序的应用，包括全新基因组组装，个体基因组重测序，临床应用如无创产前检测，以及将测序仪作为计数器用于各种分子现象的检测。第三部分介绍了 DNA 测序的未来，包括技术上的挑战和机遇，如提高准确性、降低成本、增加读长、实现原位测序等，以及应用上的前景和影响，如个性化医疗、基因编辑、合成生物学等。

作为一个生物信息学专业学生来说，这篇文章对我有以下几点启发：DNA 测序是生物信息学研究的基础和核心。没有高效、准确、便宜的测序技术，就没有大规模、高质量、多样化的数据，也就没有深入、广泛、创新的分析。DNA 测序是生物信息学研究的动力和方向。随着测序技术的不断进步和应用的不断拓展，生物信息学研究面临着新的问题和挑战，也有了新的机会和潜力。DNA 测序是生物信息学研究的工具和方法。通过将测序仪作为计数器或传感器，生物信息学研究可以探索各种分子现象，如转录、表观遗传、结构变异、互作等。DNA 测序是生物信息学研究的目标和价值。通过对不同物种、个体、组织、细胞、时间点等进行测序，生物信息学研究可以揭示生命的本质、多样性、进化、功能等。

尽管目前的测序手段已经非常发达，但是仍然有进步的空间。未来的测序手段可以有这些方面的改进：首先是提高测序的准确性和质量，减少错误和偏差，提高可重复性和可比较性。同时还需要降低测序的成本和时间，提高测序的便利性和普及性，使测序成为常规和必需的检测手段。此外也要增加测序的读长和覆盖度，捕获基因组的结构变异和复杂区域，提高测序的完整性和信息量。在以上的基础上，再实现原位测序和单细胞测序，观察基因组的动态变化和细胞间的异质性，揭示测序的空间和时间维度，并创新测序的工具和方法，利用新型纳米材料和生物分子，开发更灵敏、更快速、更多样的测序平台。

总体来说，这篇文章展示了 DNA 测序技术的发展历史，让我们了解了测序技术的原理、优势和局限，以及不断创新和改进的必要性。还有 DNA 测序技术的广泛应用，让我们看到了测序技术在基础研究、临床诊断、社会服务等方面的价值和影响，以及不断拓展和探索的可能性。并且展望了 DNA 测序技术的未来前景，让我们预见了解序技术在技术上和应用上的挑战和机遇，以及不断学习和适应的需求。