

序

三十年前,由 Sanger 和 Gilbert 分别建立了 DNA 双脱氧测序和化学测序技术。现在 DNA 测序的规模逐渐扩大,从每天能读几千个碱基对序列的小规模测序,发展到如今每天能够进行成千上万个序列的精确测定,成为数十亿美元的“产业”。世界上几个大的测序中心建立了大规模的基因组测序平台,支持几乎所有大学和大型医院的 DNA 测序工作。国际生物信息学中心拥有存储约一千五百万碱基对序列信息的能力,我们正处于一个“后基因组”时代。然而 DNA 测序在生命科学和医学的许多领域,仍然是一个主要的诊断和研究手段。这种强劲的需求,推动了新的测序技术的发展。这些新技术既不用电泳,也不用 Sanger 测序方法,而是通过 DNA 合成的方法进行测序,包括在固相表面上进行的多重平行测序反应,每一个循环的数据通过成像的方法获得。最近有一项由 454 生命科学和马普研究所制定的计划,使用合成法测序技术测定穴居人基因组,该计划显示了这些新的 DNA 测序技术在后基因组学研究中的强大作用。这将成为第二代全人类基因组项目,而且预计将进一步快速提升我们对人类基因组生物学知识的认识,加深我们对人类遗传性疾病机制的了解。

本书汇集了 DNA 测序技术的一些新的进展,全书的框架由一系列综述组成,主要包括 Sanger 和 SBS 测序方法的进展 (Kumar and Fuller)、毛细管电泳和微型集成系统 (Xiong and Cheng)、MS 测序 (Ehrich *et al.*) 和应用 (Mitchelson *et al.*)。还包括了一些最新的进展,如 SBS 技术的新进展 (Margulies *et al.*)、核酸染料 SBS 测序方法 (Edwards *et al.*)、通过循环合成实现单分子测序 (Hebert and Braslavsky)、纳米孔测序 (Lee and Meller),以及阵列 DNA 的光标测 (Schwartz *et al.*)。在书的最后,讨论了基因组拼接 (McGrath) 中的生物信息学工具、古代和环境 DNA 样品 (Kowalchuk *et al.*) 的测序和 SBS 序列拼接工具 (Keith *et al.*) 等 SBS 测序的新应用。作者真诚希望此书的出版和发行能够引起学生和研究人员对测序这个关键基因组学技术的兴趣,并引发相关的技术革新。

Keith Mitchelson

(肖华胜 译)