博奥晶典
CapitalBio Technology

胎儿染色体异常和单基因病无创产前检测（NIPT2.0）

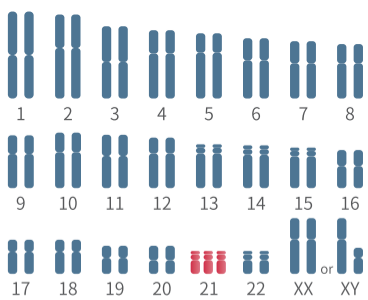
胎儿染色体非整倍体、微缺失/微重复和显性单基因病检测

临床背景

出生缺陷是影响我国人口质量的重要因素。有研究显示，3%~5%的活产儿存在出生缺陷，15%~25%的出生缺陷是由遗传性疾病所致，其中染色体异常和单基因遗传病为最主要的类型。

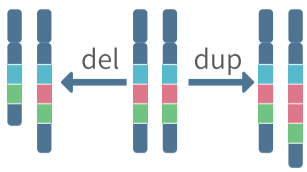
随着产前筛查技术的日臻成熟，NIPT已逐步从常见染色体非整倍体拓展至染色体微缺失/微重复综合征和部分严重显性单基因病的筛查。新一代NIPT2.0可以同步检测胎儿染色体非整倍体、染色体微缺失/微重复综合征以及多种显性单基因遗传病，可以提供更全面的胎儿遗传病风险评估，在更早的孕周了解胎儿患病的风险，帮助临床及早决策。

NIPT



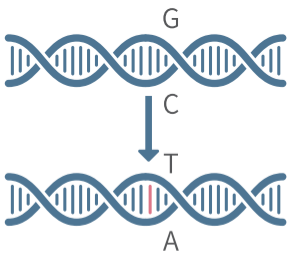
染色体非整倍体

NIPT Plus



染色体微缺失 / 微重复

NIPT2.0



单基因病

产品介绍

胎儿染色体异常和单基因病无创产前检测（NIPT2.0）依托高通量基因测序平台，检测孕周12^{+0}周及以上的孕妇外周血中胎儿游离 DNA，同步筛查胎儿7种染色体非整倍体、93种染色体微缺失/微重复综合征和 267种发病率高且表型严重显性单基因病的患病风险。

100种染色体病

3种胎儿三体异常、4种性染色体异常、93种染色体微缺失/微重复

&

267种单基因病

多系统异常、骨骼系统、神经系统、心脏系统、内分泌系统……

产品优势

疾病选择科学

- 纳入常见高发、表型严重、超声易漏检的 367 种疾病
- 涉及多种系统染色体病和单基因病，综合发病率 >1/200

探针设计合理

- 全基因组 CNV + 目标基因蛋白编码区域及上下游 10bp、其他区域内 ClinVar/HGMD 收录为 P/LP 位点

单病捕获均匀一性好

- 平均有效测序深度 >800X
- >200X 覆盖度的靶向区域占比 >98%

结果准确性高

- 染色体缺失 / 重复检测灵敏度及特异性 >99%
- SNV 和 Indel 检测灵敏度及特异性 >99%

解读系统自动化

- 算法更优化：自研算法精准识别胎儿新发突变
- 分析自动化：自建分析系统，支持临床自主解读

临床意义

01 无创检测

抽取孕妇外周血，减少感染和流产风险

02 全面覆盖

同步筛查胎儿染色体异常和单基因病

03 提早检测

筛查时间前移至孕早期，为诊断预留时间

04 指导妊娠

为临床提供精准的产前和围产期医学方案

样本采集及保存要求

样本类型	采集	保存
外周血	EDTA管：采取15 mL孕妇外周血，轻柔颠倒采血管4次	生物冰袋或4°C条件下保存，8 h内处理
	游离DNA保存管：采取15 mL孕妇外周血，轻柔颠倒采血管10次	常温（8~30°C）保存，96 h内处理
血浆	/	-20°C条件下可保存一周，-80°C长期保存，避免反复冻融

检测周期

自实验室接收到合格样本起，15个工作日出具检测报告。

15

检测孕周

最适孕周：12周~22^{+6}周（为高风险孕妇的产前诊断和后续处理预留足够时间），大于22^{+6}周签署知情同意后可接收。

北京博奥晶典生物技术有限公司

地址：北京市经济技术开发区科创六街生物医药园 C 座　邮编：101111　客服：400-9968-999　http://www.capitalbiotech.com

©2025 CapitalBio Technology Inc. All rights reserved.

YSP-240-DY-2025-03