博奥晶典
CapitalBio Technology

产前家系全外显子组检测（Trio WES）

全面、准确、快速的产前单基因病诊断策略

项目背景

研究发现，在妊娠过程中，大约 2%~4% 的胎儿存在明显的结构异常，目前常用的染色体核型分析和染色体拷贝数分析技术可为 20% 左右的这类胎儿提供诊断，但仍有超过一半的病例未能得到有效的诊断，这其中包括基因变异（SNV 和 InDel，更小的 CNV）导致的遗传病。

近年来，基于高通量测序技术的全外显子组测序（whole exome sequencing，WES）在产前诊断中的应用越来越广泛。大规模前瞻性研究表明，针对结构畸形的胎儿，产前 WES 在常规染色体核型和染色体拷贝数检测的基础上，可额外提高**12.7%~24.0%**的诊断率。因此，产前全外显子基因检测能够为确定胎儿预后、宫内治疗价值、分娩计划和新生儿管理决定提供关键信息，从而降低发病率和死亡率。

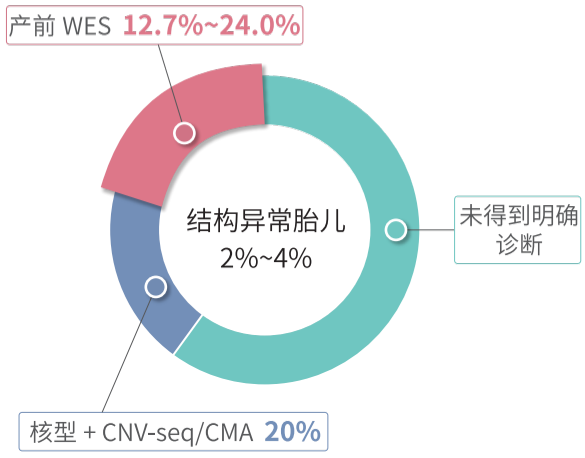

表1. 产前WES的应用指南与共识

文章	出处	时间	指南与共识要点
胎儿外显子组检测技术在产前诊断中的应用指南	美国医学遗传学与基因组学学会（ACMG）	2020年	1. 当妊娠胎儿有单个主要异常或多个器官系统异常，CMA和核型未能明确诊断时，建议进行WES检测。 2. 针对检测前遗传咨询、报告报出规范性、检测后遗传咨询等方面进行产前全外的规范性指导与建议。
产前外显子组测序遗传咨询和报告规范	广东省精准医学应用学会团体标准	2020年	
全外显子组测序技术在产前诊断中应用的专家共识	中华医学遗传学杂志	2022年	

产品介绍

采用全外显子组测序技术对胎儿及其父母目前已知的 2 万余个基因的全部外显子编码区以及剪切边界 20bp 以内的点突变，小的缺失插入突变（<20bp）进行检测，为疑似单基因病胎儿查找遗传学病因，辅助临床诊断。

适用人群

1. 胎儿有1个或多个器官超声结构异常或提示胎儿可能为单基因病。
2. 双亲中任何一位曾有过不良妊娠史，此次妊娠的胎儿与前次的表型类似，但CMA或核型检测阴性。

临床意义

- **辅助诊断：**疑似单基因病胎儿查找遗传学病因
- **风险评估：**预测胎儿罹患遗传病的风险
- **生育指导：**为有家族史或已生育过患儿的夫妇提供再生育指导

产品特点

01 覆盖全面
覆盖2万多个基因外显子及内含子致病位点

02 结果准确
平均测序深度>200X
检测灵敏度和特异性高

03 检测快速
15个工作日出具检测报告

04 流程规范
全流程质控，变异评级参考国内外权威指南

05 专业高效
全自动数据分析与报告系统，专业的报告解读

检测流程

咨询与知情同意 → 样本采集与运输 → 样本检测 → 数据分析 → 报告发放与遗传咨询

样本采集及保存要求

项目	样本类型	样本要求	保存及运输条件
产前家系全外显子组检测（Trio WES）	羊水	20 mL（15 mL锥形管，2管）	2~8°C / 72 h
	绒毛	黄豆大小，无菌或生理盐水冲洗2次（50 mL离心管，含保存液）	常温运输，夏季加冰袋运输 / 72 h
	脐血	1-2 mL（5 mL EDTA管）	2~8°C / 72 h
	需采集父母外周血	5 mL（EDTA管，父亲和母亲各1管）	2~8°C / 72 h
产前家系增强全外显子组检测（CNV-Seq + Trio WES）	羊水	30 mL（15 mL锥形管，3管）	2~8°C / 72 h
	绒毛	黄豆大小，无菌或生理盐水冲洗2次（50 mL离心管，含保存液）	常温运输，夏季加冰袋运输 / 72 h
	脐血	2~4 mL（5 mL EDTA管）	2~8°C / 72 h
	需采集父母外周血	5 mL（EDTA管，父亲和母亲各1管）	2~8°C / 72 h

检测周期

自实验室接收合格样本起，15个工作日出具检测报告。

15

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-214-DY-2025-03