博奥晶典
CapitalBio Technology

基因组拷贝数变异测序升级版（CNV-seq plus）

共识推荐CNV-seq为一线产前诊断技术

项目简介

染色体异常是导致出生缺陷、自然流产、不孕不育等的重要遗传因素，主要包括染色体数目异常、大片段缺失/重复及致病性拷贝数变异等。我国每年新增出生缺陷患儿80~120万例，其中染色体异常约占出生缺陷遗传学病因的80%以上。染色体异常多会导致不同程度的智力障碍和发育异常，常伴有五官、四肢、多器官畸形，目前无有效治疗手段，给家庭和社会带来沉重负担。

近年来，基于高通量测序的基因组拷贝数变异测序（Copy Number Variation Sequencing, CNV-seq）技术在产前诊断、辅助生殖、儿科遗传病辅助诊断等领域得到了广泛应用。2019年《低深度全基因组测序技术在产前诊断中的应用专家共识》明确指出，CNV-seq可以作为一线产前诊断技术。2020年《产前遗传学诊断拷贝数变异和纯合区域数据分析解读及报告规范》强调，产前诊断标本应通过STR或SNP分型排除母源性 DNA 污染。

博奥晶典在常规CNV-seq检测范围的基础上进行优化升级，采用高通量测序结合短串联重复序列（Short Tandem Repeat，STR）/单核苷酸多态性（Single Nucleotide Polymorphism，SNP）分型技术，不仅能实现特定单亲二倍体（uniparental disomy，UPD）、三倍体检测和母源污染排查，还能为临床提供本土化的CNV-seq解读报告系统，进一步助力临床提高诊疗效率。

检测内容

检测项目	检测内容	适用人群	样本类型
基因组拷贝数变异测序1.0（CNV-seq）	23对染色体非整倍体 100Kb以上缺失/重复	不孕不育、不良孕产史或复发性流产的夫妇	外周血
		不明原因智力障碍、多发畸形的新生儿/儿童	外周血
基因组拷贝数变异测序2.0升级版（CNV-seq plus）	23对染色体非整倍体 100Kb以上缺失/重复 10种>10Mb的致病性ROH 三倍体	超声提示结构异常或血清学筛查高风险的胎儿	绒毛、羊水、脐血
		不明原因流产、死产的胚胎组织	流产、引产组织
		CNV-seq 1.0适用人群	外周血

临床意义

01 流产组织

查明反复流产的原因，为再次妊娠提供指导

02 胎儿

排查胎儿异常的原因，辅助产前诊断

03 成人

排查不孕不育的遗传学原因，提供生育指导

04 新生儿/儿童

排查智力障碍、多发畸形的病因，辅助诊断

技术优势

更全面的检测范围

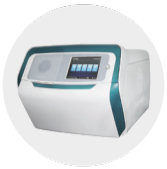
- 检测23对染色体非整倍体和>100Kb的致病性CNVs
- 提示全基因组UPD和10种>10Mb的致病性ROH
- 联合STR/SNP分型检测三倍体异常和母源污染

更适用于临床的测序平台

- BES4000通量适中，无需等样凑样，保证实验周期
- 兼容性好，支持CNV-seq、NIPT、NIPT-plus拼样上机
- SNP分型检测三倍体和母源污染，无需配置一代测序平台

更高效的实验操作

- 操作流程精简，建库时间和成本大幅降低
- 一管反应，降低反复转管导致的人为误差


更智能的数据分析系统

- **算法更优化：**新增杂合性缺失检测算法，采用贝叶斯概率模型简化检测指标
- **数据解读自动化：**自建百万基因组数据库和基于AI的智能报告系统，支持临床自主解读
- **信息管理更灵活：**实现样本录入、上机质控、注释解读、报告审核、报告生成一体化

样本采集及保存要求

样本类型	样本要求	保存和运输条件
外周血	5 mL EDTA抗凝管：采集5 mL（儿童≥2 mL），轻柔颠倒采血管	2~8°C保存/72 h运输
流产组织	50 mL离心管（含保存液）：采集2cmx2cm大小的胚胎或者胎儿组织，生理盐水冲洗3~5次，置于离心管（含保存液）	-20°C保存（无保存液） 干冰运输 2~8°C保存（含保存液） 冰袋运输
绒毛	50 mL离心管（含保存液）：采集黄豆大小，无菌或生理盐水冲洗2次，置于离心管（含保存液）	
羊水	15 mL 离心管：采集10~15 mL，置于螺口离心管	2~8°C保存/72 h运输
脐带血	5 mL EDTA抗凝管：采集1~2 mL	2~8°C保存/72 h运输
基因组DNA	1.5 mL/2 mL离心管：≥1μg，浓度≥5ng/μl；1.8≤OD260/280≤2.0，OD260/230≥1.8	-20°C/-70°C保存 生物冰袋（2~8°C）/72 h运输
干血斑	3个以上的血斑，每个血斑直径须大于8毫米	2~8°C保存/常温运输

检测周期

自实验室接收到合格样本起，10个工作日出具检测报告。

10

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

YSP-145-DY-2025-03

©2025 CapitalBio Technology Inc. All rights reserved.