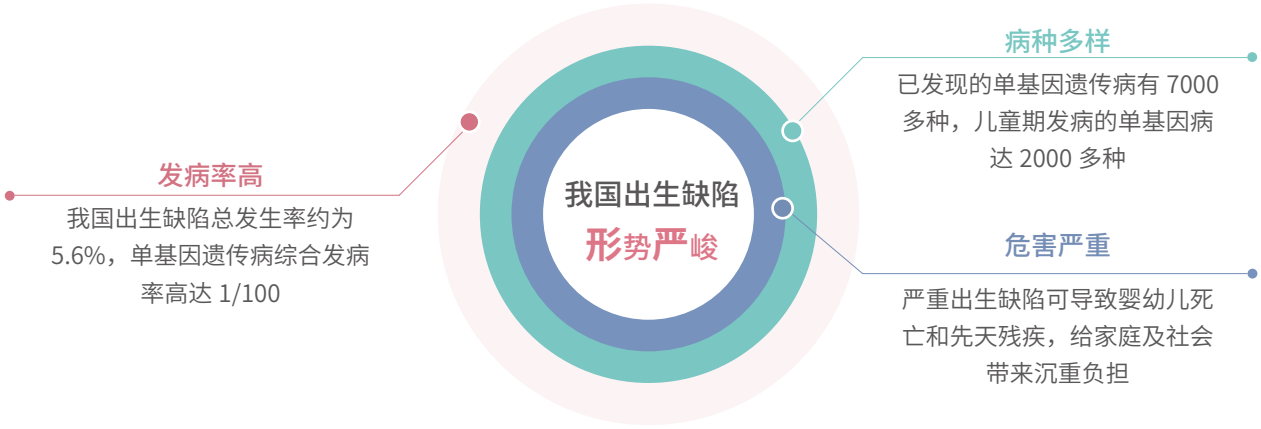
博奥晶典
CapitalBio Technology

# 新生儿遗传病基因筛查

把好新生儿第一道“安检”，用芯护航新生儿健康

## 项目背景




### 新生儿筛查是新生儿健康的第一道“安检”

- 新生儿遗传病筛查是指在新生儿期对严重危害新生儿健康的先天性、遗传性疾病施行专项检查，提供早期诊断和治疗的母婴保健技术，是出生缺陷三级预防的有效措施。
- 基于 NGS 测序技术的新生儿遗传病基因筛查可一次检测多种遗传病，实现遗传病的早诊断、早治疗，进而降低致残率和病死率。
- 新生儿遗传病基因筛查与传统生化 / 串联质谱筛查联合开展，能显著提高遗传病筛查的效率和准确性，有效减少筛查的假阳性或假阴性结果。

## 产品介绍

博奥晶典新生儿遗传病基因筛查通过从新生儿或婴幼儿干血斑、外周血或脐带血中提取基因组 DNA，采用杂交捕获高通量测序技术结合生物信息学分析，对新生儿遗传病相关基因进行检测，实现患儿的早诊断、早干预、早治疗，降低致残率和病死率。

| | 核心版 | 进阶版 |
|---|---|---|
| 检测内容 | 276个基因、478种疾病亚型 | 601个基因、562种疾病亚型 |
| 样本类型 | 干血斑、外周血 | |
| 检测范围 | 目标基因的外显子区及其邻近±20bp内含子区域的单核苷酸（SNP）及20bp以内的插入/缺失（InDel） | |
| 检测方法 | 杂交捕获-高通量测序 | |
| 适用人群 | 所有新生儿/婴幼儿 | |

## 产品特点

**01 设计科学**

基因及病种选择参考权威数据库、中外指南共识及本地数据库

**02 病种全面**

拓展常规新生儿疾病筛查病种，全面覆盖新生儿常见遗传病

**03 检出率高**

联合常规新筛技术，显著提高疾病检出率，降低假阳性率

**04 高效快速**

早期发现潜在遗传病患儿，缩短疾病诊断时间，促进早诊早治

## 临床意义

- **精准筛查**：一次筛查百余种遗传病，对新生儿潜在遗传病风险进行评估
- **精准诊断**：遗传病基因筛查弥补传统新筛技术不足，辅助临床精准诊断
- **指导治疗**：及时、有效的诊断，规范的干预和治疗，降低致残率和病死率
- **指导生育**：根据患儿致病变异携带情况，评估父母生育风险，指导再生育



## 样本采集及运输要求

| 类型 | 样本量 | 运输 | 耗材 |
|---|---|---|---|
| 干血斑 | 4个血斑（单个直径不小于8mm） | 常温/7d | 采血卡 |
| 外周血 | ≥2 mL | 生物冰袋（2~8°C）/72 h | EDTA抗凝管 |

## 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

## 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

YSP-217-DY-2025-03

©2025 CapitalBio Technology Inc. All rights reserved.