博奥晶典
CapitalBio Technology

线粒体基因组检测

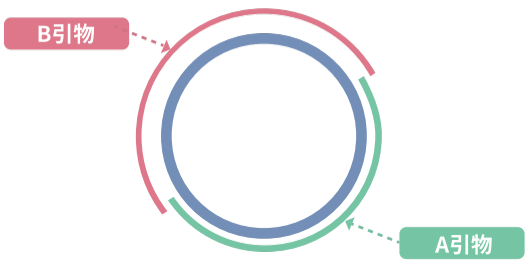
全面、准确、快速、简单

疾病介绍

线粒体病是指由线粒体呼吸链功能失调导致ATP合成障碍而引发的一组多系统疾病，可单独或同时累及肌肉、中枢神经、眼、耳、消化、内分泌、心血管及肾脏等器官系统。线粒体病可发生在身体的任何部位或任何年龄，发病率约为1/8500，临床表现多样，不同患者的临床表型存在显著差异，给临床诊断造成极大困难。线粒体基因组检测通过对线粒体进行高深度测序，可精确检测变异及异质性，辅助临床诊断。

产品介绍

运用两个长片段PCR扩增和高通量测序技术对整个线粒体基因组（16569bp）进行高分辨率检测，以最新剑桥版线粒体基因组NC_012920作为参考序列进行比对分析，致病性及关联疾病分析以Clinvar与MITOMAP数据库作为参考。适用于线粒体基因点突变、小的缺失插入突变（< 20bp）、不包含线粒体重排、大片段缺失与重复。



技术优势

1 针对性强

扩增线粒体基因，避免核DNA对mtDNA的影响

2 检出率高

特异性和灵敏度均为99.99%

3 准确性高

测序深度>4000X，覆盖度>98%

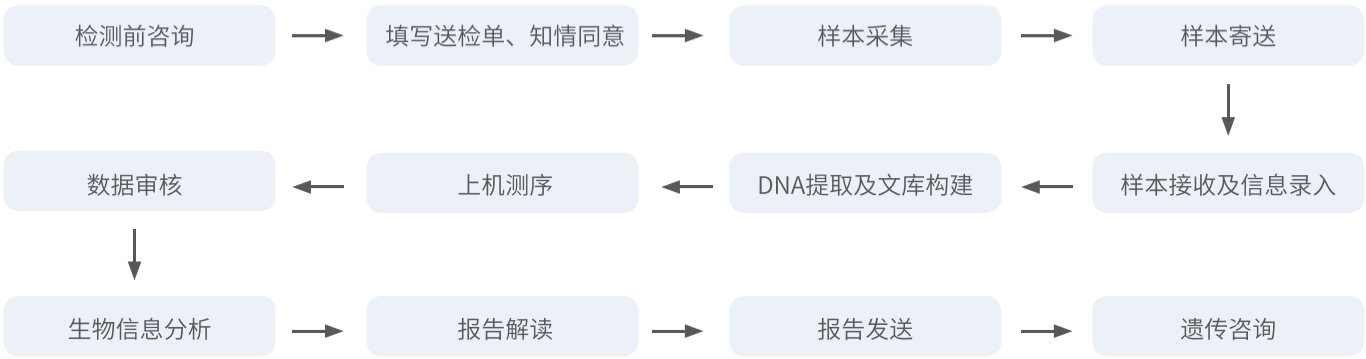
适用人群

- 临床疑似线粒体病的患者；
- 临床表现复杂且具有典型母系遗传特征的患者。

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	成人≥5 mL；儿童≥2 mL	冷藏(2～4 °C)保存，生物冰袋运输
DNA	浓度>30ng/uL，总 量>1ug，40uL	冷冻(-80 °C)保存，干冰运输
组织	0.5×0.5cm (约为黄豆粒大小)	1) RNAlater保存，常温运输　2)干冰运输
干血斑	至少1个采血斑 (血斑直径 8mm)	干燥后，常温保存，常温运输

检测流程



系列套餐

检测项目	检测内容	适用人群	报告周期
线粒体基因组检测	线粒体基因组全长	疑似线粒体病患者	10个工作日
遗传性耳聋227基因+线粒体基因组检测	227个遗传性耳聋相关核基因组+线粒体基因组全长	遗传性耳聋患者及耳聋高危人群	20个工作日

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-242-DY-2025-03

©2025 CapitalBio Technology Inc. All rights reserved.