博奥晶典
CapitalBio Technology

个人全外显子组基因检测

全面助力遗传病临床诊断

项目背景

单基因遗传病是由单个基因变异导致的遗传病，其遗传方式遵循孟德尔遗传。具有单一疾病发病率低、种类繁多、家族性遗传、先天性和致死致残性等特点。虽然单一单基因遗传病的发病率低，但全部单基因遗传病的综合发病率却高达1/100。单基因遗传病具有高度的临床和遗传异质性，同一患者身上有可能会同时出现两种不同形式的致病变异导致的混合表型，临床难以做出准确的诊断。2012年中国出生缺陷防治报告统计，我国每年新增90万例出生缺陷儿，单基因病是导致新生儿出生缺陷的主要原因之一。



目前人类全部的基因约2万多个，外显子是直接参与蛋白质编码的DNA区域，约占整个人类基因组的1~2%，约85%的人类遗传基因变异集中在外显子区域。基于高通量测序技术的个人全外显子组基因检测能够对人类目前已知的所有基因的外显子编码区进行测序分析，从而辅助医生进行临床诊断，确定疾病类型和患病风险，帮助患者及家属明确病因和指导生育。

产品介绍

对超过 20,000 个基因（共计超过 180,000 个外显子）进行目标区域富集与高深度测序，利用个人基因组分析管理软件自动化分析测序数据，不仅能够全面解读OMIM数据库中所有致病基因明确的单基因遗传病，还可通过对家系样本的分析，寻找新的致病基因。

产品参数	数值	产品参数	数值
基因数量	>2万	扩增子数量	29万
外显子数量	18万	扩增全长	57Mbp

临床意义

- 寻找疑似单基因病患者的致病原因，辅助临床诊断；
- 为有家族史或已生育过患儿的夫妇提供生育指导；
- 对有家族史的高危人群进行风险评估，提供早期干预方案，降低患病风险；
- 在罕见病家系研究中发现新的致病基因。

产品特点

全面

全面覆盖人类20,000多个基因的180,000多个外显子区域

准确

平均测序深度＞100X，目标区域30X覆盖度＞95%，保证结果准确性

规范

测序流程严格质控，解读报告遵循国内外指南进行规范报告

便捷

个人基因组数据分析管理软件，实现全面、自动、高效的数据管理

检测流程

检测前咨询 → 填写送检单、知情同意 → 样本采集 → 样本寄送

↓

样本接收及信息录入 → DNA提取及文库构建 → 上机测序 → 数据审核

↓

遗传咨询 ← 报告发送 ← 报告解读 ← 生物信息分析

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	EDTA抗凝管：采集5 mL（儿童≥2 mL），轻柔颠倒采血管	生物冰袋（2~8°C）/72 h
流产组织	离心管（含保存液）：采集2cm x 2cm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）	生物冰袋（2~8°C）/72 h
绒毛	离心管（含保存液）：采集黄豆大小，无菌液或生理盐水冲洗2次，置于离心管（含保存液）	生物冰袋（2~8°C）/72 h
羊水	离心管：采集10~15 mL，置于螺口离心管	生物冰袋（2~8°C）/72 h
脐带血	EDTA抗凝管：采集1~2 mL	生物冰袋（2~8°C）/72 h

检测周期

自实验室接收到合格样本起，20个工作日出具检测报告。

20

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-146-DY-2025-03