博奥晶典
CapitalBio Technology

遗传病扩展性携带者筛查

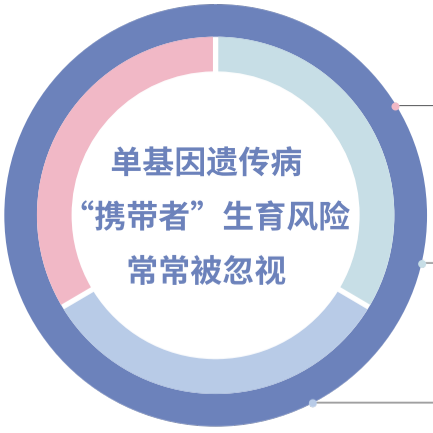
筑牢出生缺陷“第一道防线”，把好人生健康第一关



临床背景

扩展性携带者筛查（ECS）是指一次性针对多种单基因遗传病进行筛查，一般包含人群携带率相对较高，青少年期及以前发病、表型严重和/或可提供有效干预措施的常染色体隐性遗传疾病和X连锁遗传疾病。

国内外多个学术指南及专家共识建议，所有有生育意愿、期望通过携带者筛查评估生育隐性遗传病患儿的夫妇均可进行携带者筛查，筛查时机应当在孕前或孕早期，保证夫妻双方有充足的时间了解和考虑最适合自身需求的生育策略。



携带者是指自身无遗传病临床表现，但携带有致病基因变异的个体。携带者夫妻往往没有任何症状，但有生育隐性遗传病患儿的风险。

研究表明，每个人平均携带2.8个严重隐性单基因遗传病的致病变异。当配偶双方均携带同一隐性基因致病突变时，后代可能患病。

备孕期或孕早期携带者筛查能帮助育龄夫妇充分评估生育风险，从而进行针对性的遗传咨询和优生指导，避免出生缺陷发生。

产品介绍

基础版

24个基因，24种疾病亚型，8000多个致病性和可能致病性位点

核心版

200多个基因，300多种疾病亚型，15800多个致病性和可能致病性位点

适用人群

1. 表型正常、无遗传病家族史的育龄夫妻
2. 关注后代健康的孕早期夫妇（16周前）
3. 计划通过辅助生殖技术生育健康宝宝的夫妻
4. 关注自身和后代健康的人群

检测模式

序贯筛查

夫妻其中一方先行筛查，根据检测结果进行遗传咨询，再决定另一方是否筛查

&

同步筛查

夫妻双方同时筛查，建议孕早期夫妇优先考虑该策略，以保证有充裕的产前诊断时间

产品特点

科学

参考国际和国内指南共识，全面覆盖目标疾病谱

规范

检测流程规范，质量控制严格，变异分析标准化

专业

专业的数据分析系统，提供准确可靠的报告结果

全面

资深的遗传咨询团队，提供全面的报告解读服务

检测意义

- **遗传评估：**一次筛查多种疾病，对自身遗传风险进行评估
- **孕前指导：**夫妻双方通过孕前筛查可选择更适合的妊娠方式
- **优生指导：**孕期筛查可根据结果进行针对性的诊断和干预

样本采集及保存要求

类型	样本量	运输	耗材
外周血	⩾3 mL	2~8°C /72 h	EDTA抗凝管

送检流程

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

检测周期

自实验室接收合格样本起，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-210-DY-2025-03