博奥晶典
CapitalBio Technology

单基因遗传病基因检测

全面、准确、规范、专业

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。OMIM数据库（在线人类孟德尔遗传数据库）收录的遗传病约9000余种，其中发病机制明确的约6000余种，大部分为单基因遗传病。单基因遗传病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。虽然单个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。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。

基于高通量测序技术的单基因遗传病基因检测能够对特定疾病或多种疾病的多个致病基因同时进行大量平行测序，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

运用目标区域序列捕获高通量测序技术对相关基因的外显子及其上下游10bp区域进行检测，通过生物信息学方法分析受检者基因的变异情况，对筛选出的阳性位点进行Sanger测序验证，为疾病的分子诊断提供全面、准确、科学的指导。

技术优势

- 全面：提供单基因遗传病筛查与辅助诊断的整体解决方案；
- 准确：高深度测序，保证结果的准确性；
- 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；
- 专业：强大的生物信息学分析、报告解读与遗传咨询团队。

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 → 报告与解读

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
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 4 个采血斑 (血斑直径 8mm)	干燥后，常温保存，常温运输

检测项目

检测项目名称	检测内容	适用人群	报告周期
单基因病扩展性携带者筛查			
单基因病扩展性携带者筛查基础版	24个基因8000多个致病性和可能致病性位点	1.备孕期夫妇； 2.孕早期夫妇； 3.辅助生殖人群； 4.关心基因遗传的夫妇。	20个工作日
单基因病扩展性携带者筛查核心版	200余个基因15000多个致病性和可能致病性位点		20个工作日
特定疾病的辅助诊断			
杜氏/贝氏肌营养不良症（DMD/BMD）基因检测	*DMD*基因79个外显子编码区及其上下游50bp内含子区域以及21个内含子区域的单碱基突变、小的插入缺失（<20bp）、外显子重复、外显子缺失。	1.确诊或疑似DMD/BMD患者； 2.有DMD/BMD家族史或生育史的夫妇； 3.希望排除DMD/BMD患病风险的人群。	20个工作日
神经肌肉系统遗传病基因检测	1314种遗传病相关的1004个基因，包括外显子编码区及其上下游10bp内含子区域的单碱基突变、小的插入缺失（<20bp）。	1.确诊或疑似神经肌肉系统遗传病的患者； 2.有神经肌肉系统疾病家族史或生育史的夫妇。	20个工作日
癫痫相关基因检测	498种遗传病相关的452个基因，包括外显子编码区及其上下游10bp内含子区域的单碱基突变、小的插入缺失（<20bp）。	1.确诊或疑似癫痫的患者； 2.有癫痫家族史或生育史的夫妇。	20个工作日
GJB2编码区及剪切位点基因检测	*GJB2*基因外显子及其上下游10bp内含子的单碱基突变、小插入缺失（<20bp）。	1.*GJB2*基因阳性的新生儿； 2.*GJB2*基因阳性孕妇及其配偶。	10个工作日
SLC26A4编码区及剪切位点基因检测	*SLC26A4*基因外显子及其上下游10bp内含子的单碱基突变、小插入缺失（<20bp）。	1.*SLC26A4*基因阳性的新生儿； 2.*SLC26A4*基因阳性孕妇及其配偶。	20个工作日
线粒体基因组检测	线粒体基因组全序列，包括单碱基突变，小的缺失插入突变（< 20bp），不适用于大片段缺失重复及拷贝数检测。	1.疑似线粒体病患者； 2.具有典型母系遗传特征的，临床表现复杂无法确诊的患者。	10个工作日
遗传性耳聋基因检测（227个基因+线粒体基因组）	278种遗传病相关的227个基因，包括外显子编码区及其上下游10bp内含子区域的单碱基突变、小的插入缺失（<20bp），以及线粒体基因组全序列测定。	1.遗传性耳聋患者； 2.有耳聋家族史或生育史的夫妇。	20个工作日
复杂疾病的临床诊断			
临床全外显子组基因检测	4269种疾病相关的3877个基因，包括外显子编码区及其上下游10bp内含子区域的单碱基突变、小的插入缺失（<20bp）。	1.疑似单基因遗传病患者； 2.已生育过患儿的夫妇； 3.有家族史的高危人群。	20个工作日
个人全外显子组基因检测（WES）	全基因组中所有外显子编码区及其上下游10bp内含子区域的单碱基突变、小的插入缺失（<20bp），不包括外显缺失重复，动态突变和染色体易位检测等。	1.疑似单基因遗传病患者； 2.已生育过患儿的夫妇； 3.有家族史的高危人群； 4.在罕见病家系研究中发现新的致病基因。	20个工作日
增强全外显子组基因检测（WES+CNV-seq）	人类基因所有外显子编码区及其上下游10bp内含子区域的单碱基突变、小的插入缺失（<20bp）和23对染色体非整倍体、微缺失/微重复异常（分辨率100Kb）。	1.非典型性疾病特征的患者，不明原因的智力障碍、发育迟缓、畸形的先证者及父母； 2.复发性流产（死胎）的夫妇； 3.其他多种医学检测未查明原因的患者； 4.有遗传病家族史的高风险人群。	20个工作日

YSP-143-DY-2025-03
©2025 CapitalBio Technology Inc. All rights reserved.

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