博奥晶典
CapitalBio Technology

地中海贫血基因检测试剂盒（微阵列芯片法）

快速、全面、简捷、灵活

临床背景

地贫是世界最常见的人类单基因遗传性血液病之一，全球大约4.83%的人群携带地贫基因，每年有50万重型地贫新生儿出生，我国长江以南各省是地贫高发区。目前造血干细胞移植是根治地贫的唯一方法，但难以找到合适配型，做好婚检、孕检、产检是预防重型地贫患儿出生最有效的措施。

地贫的症状

地中海贫血（简称“地贫”），是由于遗传基因发生缺陷，导致红细胞血红蛋白合成异常，红细胞容易破裂，寿命缩短，引起溶血性贫血，是我国南方常见和危害较大的遗传病之一。常见的地贫类型：α-地贫和β-地贫。根据病情的轻重，又可分为：重型、中间型、轻型、静止型。

类型		临床表现
α地贫	静止型	无症状，红细胞形态正常，MCV 和 MCH 值较低或正常。
	轻型	无症状或轻微贫血，红细胞大小不等，中央浅染，MCV 和 MCH 值低。
	中间型	又称血红蛋白H病，临床差异大，出现贫血的时间和贫血轻重不一。大多在婴儿期以后逐渐出现相关症状，年龄较大的患者可出现类似重型 β 地贫的特殊面容。
	重型	又称 Hb Bart’s 胎儿水肿综合症。胎儿全身水肿，流产或出生后贫血、面色苍白、肝脾肿大，不久后死亡。
β地贫	轻型	无症状或轻度贫血，能存活至老年。
	中间型	多于幼童期出现症状，肝脾轻度或中度肿大，中度贫血。
	重型	患儿出生无症状，至3~12个月发病，慢性进行性贫血，面色苍白、肝脾肿大，发育不良，定期输血和用铁螯合剂治疗能维持至20岁左右，如不治疗多于5岁前死亡。

产品介绍

地中海贫血基因检测试剂盒（微阵列芯片法）

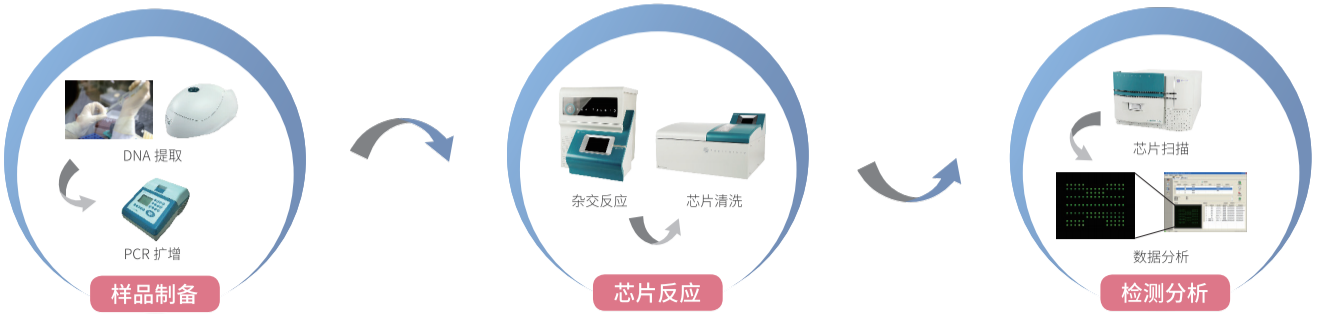
采用多重等位基因特异性 PCR 与通用芯片的技术对中国人最常见的地中海贫血基因突变位点及缺失片段进行检测。可一次性同时完成 α- 和 β- 地中海贫血基因共 25 种突变的检测，检测结果可以辅助临床诊断，也可用于流行病学调查、婚检及新生儿检测等领域。



检测内容

类型	基因缺陷型（25种）	
α-地贫	缺失型	--SEA；-α3.7；-α4.2
	非缺失型	aQS；aCS；aWS
β-地贫	点突变型	nt29 A>G，CD71-72 (+A)，Cap (-ACCC)，ATG>AGG，CD14-15 (+G)，CD17 A>T，CD26 G>A，CD27-28 (+C)，IVS-I-1 G>T，IVS-I-5 G>C，CD41-42 (-TCTT)，CD43 G>T，CD30 A>G，nt28 A>G，IVS-II-654 C>T，nt30 T>C，IVS-II-5 G>C，CD37 G>A，nt32 C>A

检测流程



技术优势

快速

4.5 小时完成全部检测过程

全面

一次实验可检测25种缺失型、非缺失型α地贫及点突变型β地贫

简捷

自动化操作，检测结果软件自动判读

灵活

全血、口腔拭子及血斑样本均可检测

适用人群

1. 有地贫家族史的群体
2. 配偶是地贫携带者或患者的群体
3. 地贫高发地区的群体
4. 关注婚前、孕前、产前健康检测的群体

检测周期

自实验室接收到合格样本起，3个工作日出具检测报告。

3

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-241-DY-2025-03

©2025 CapitalBio Technology Inc. All rights reserved.