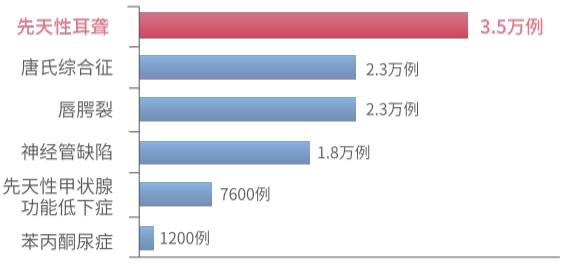
博奥晶典
CapitalBio Technology

二十三项遗传性耳聋相关基因检测试剂盒（微流控芯片法）

临床背景

耳聋出生缺陷情势严峻

- 我国每年新增3.5 万先天性聋儿
- 每年还将新增3~5 万的迟发性、药物性耳聋患儿
- 90% 的聋儿出生于听力正常、没有耳聋家族史的家庭



中国出生缺陷防治报告（2012）

2021年，《遗传性耳聋基因筛查规范》指出：

在中国人群中遗传性耳聋基因变异携带率至少达15%，还有2.4‰的线粒体耳聋易感基因变异携带者。

耳聋相关基因突变是导致耳聋最大的病因

基因	耳聋临床表型	正常人群携带率	耳聋人群携带率	遗传方式
GJB2	先天性耳聋	2~3%	21%	常染色体隐性遗传
SLC26A4	大前庭水管综合征先天或迟发性耳聋	2%	14.5%	常染色体隐性遗传
12S rRNA	药物性耳聋	0.3%	4.4%	母系遗传
GJB3	后天高频聋	我国本土克隆的第一个遗传疾病基因		常染色体遗传

筛查耳聋基因是预防耳聋出生缺陷的最有效手段

- 新生儿检测耳聋基因，耳聋早发现早诊断早干预
- 孕前/产前检测耳聋基因，有效评估生育聋儿风险
- 高危人群检测耳聋基因，明确致聋病因及生育指导

产品介绍

二十三项遗传性耳聋相关基因检测试剂盒（微流控芯片法）采用微流控芯片技术结合竞争性等位基因特异性扩增技术对耳聋相关4个基因23种突变形式进行检测。**国内首个纳入*GJB2* c.109G>A位点的获批试剂盒。**

检测基因	检测位点	位点数（个）
GJB2	c.235delC、c.299_300delAT、c.109G>A、c.176_191del16、c.257C>G、c.512insAACG、c.427C>T、c.35insG、c.35delG	9
SLC26A4	c.919-2A>G、c.2168A>G、c.1174A>T、c.1226G>A、c.1229C>T、c.1975G>C、c.2027T>A、c.589G>A、c.1707+5G>A、c.917insG、c.281C>T	11
12S rRNA	m.1494C>T、m.1555A>G	2
GJB3	c.538C>T	1
总计	-	23

为什么要检测*GJB2*基因 c.109G>A?

中国人群*GJB2* 基因c.109G>A携带率达12%，可引起复杂多样的听力表型，从听力正常、轻中度到重-极重度耳聋都会发生，具有不完全外显性，携带该突变人群的听力表型受遗传和环境交互影响，应尽量避免特定的环境和用药，比如噪音、钾离子通道阻断剂类药物等，以减少或延缓耳聋的发生。

临床应用

应用方向	新生儿筛查	产前筛查	听障诊疗
适用人群	新生儿	孕产妇及配偶	耳聋患者及家属
临床意义	尽早发现先天聋、迟发聋、药物聋，早干预，早预防	明确受检者耳聋基因携带情况及评估生育聋儿风险	明确病因，婚育指导，预测人工耳蜗植入效果

产品特点

检测快速
全程只需2 h即可出结果

操作简单
仅需一步加样，三步拿放

密闭体系
独立PCR体系，样本之间“零”交叉

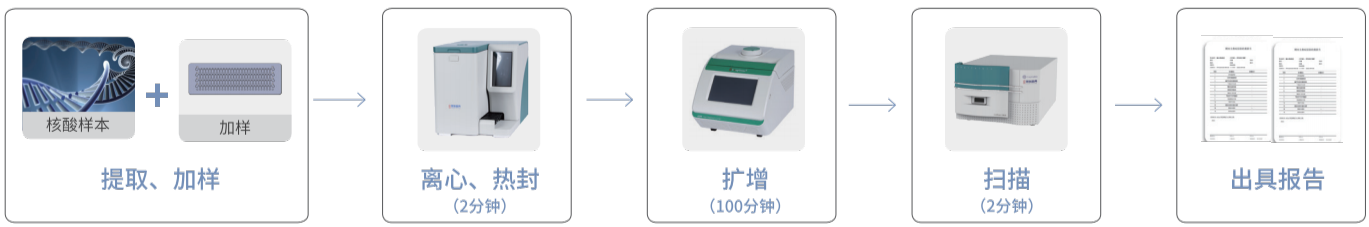
通量灵活
满足不同样本量检测要求

灵敏度高
最低可以检测2 ng/μL人全基因组DNA

准确度高
2000多例临床样本与Sanger测序结果一致

二十三项遗传性耳聋相关基因检测试剂盒（微流控芯片法）是目前覆盖位点最多、操作时间最短的遗传性耳聋基因检测产品

检测流程



产品简要信息

【包 装 规 格】 24人份/套，120人份/套

【产品有效期】 试剂盒A于2℃～8℃避光保存，试剂盒B于-20℃±5℃避光保存，有效期12个月。

【预 期 用 途】 用于体外定性检测全血或滤纸干血斑样本中*GJB2*基因、*SLC26A4*基因、线粒体*12S rRNA*和*GJB3*基因的23种突变。


二十三项遗传性耳聋相关基因检测试剂盒（微流控芯片法）


国械注准20213400743

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-175-DY-2025-03

©2025 CapitalBio Technology Inc. All rights reserved.