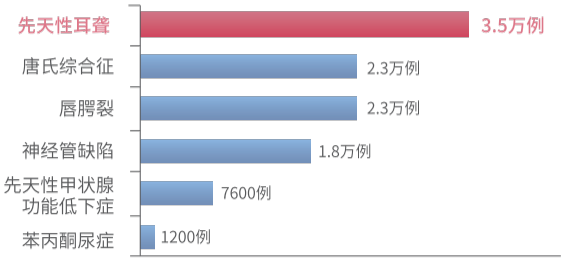
博奥晶典
CapitalBio Technology

十五项遗传性耳聋相关基因检测试剂盒（微阵列芯片法）

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）

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

晶芯®十五项遗传性耳聋相关基因检测试剂盒（微阵列芯片法）采用多重等位基因特异性PCR与通用芯片相结合（ASPUA）技术，同时检测人全血基因组DNA中*GJB2*、*SLC26A4*、*12S rRNA*、*GJB3*基因共15个位点。

检测基因	检测位点	位点数（个）
GJB2	c.235delC、c.299_300delAT、c.176_191del16、c.35delG	4
SLC26A4	c.919-2A>G、C.2168A>G、C.1174A>T、C.1226G>A、c.1229C>T、C.1975G>C、C.2027T>A、c.1707+5G>A	8
12S rRNA	m.1494C>T、m.1555A>G	2
GJB3	c.538C>T	1
总计	—	15

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	孕妇	耳聋患者及家属
临床意义	及早发现先天聋、迟发聋、药物聋，早干预、早预防	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

覆盖全面

同时检测4个基因15个位点

快速方便

5小时完成实验，自动打印临床报告

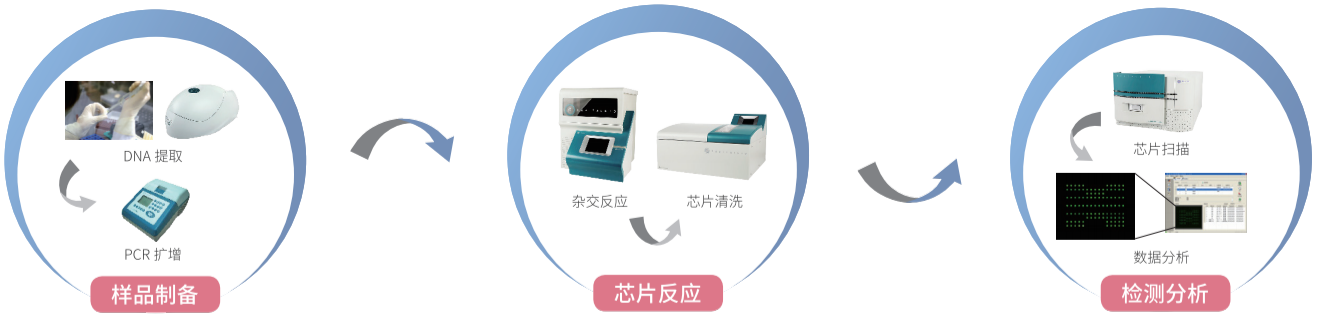
灵敏度高

最低可检测3 ng/μL人基因组DNA

适用性广

适用于干血片、人全血、口腔拭子等样品

检测流程



社会效益

“遗传性耳聋基因诊断芯片系统的研制及其应用”是在国家863等重大项目支持下，由博奥生物联合解放军总医院、清华大学共同参与完成的，是至今获证最早、筛查人群最多的产品。自2009年投入市场以来，成都、长治、郑州、福州、太原、南通、东莞、济南等近二十个省市区运用了这款芯片开展免费耳聋基因筛查项目。截至2024年12月，全国新生儿耳聋基因筛查项目共计筛查近700万例新生儿，检出总突变率为6.2%；其中药物性耳聋基因携带者约18700余例，直接避免了受检者和家庭成员近19万人因使用药物不当而致聋。有效的降低了耳聋的发病率，提高出生人口素质，实现优生优育。



十五项遗传性耳聋相关基因检测试剂盒（微阵列芯片法）



国械注准20173401343

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-198-DY-2025-03

©2025 CapitalBio Technology Inc. All rights reserved.