博奥晶典
CapitalBio Technology



胎儿染色体微缺失/微重复无创产前基因检测(NIPT-plus)

安全、全面、准确、专业

项目背景

相关研究显示，胎儿携带致病性拷贝数变异（pathogenic copy number variation，pCNV）的比例高达1.6%~1.7%，高于21、18、13-三体综合征的发生率，且再发风险高。除少数如DiGeorge，RCAD等综合征有代表性的超声结构异常外，更多的pCNV在产前并没有明确的超声结构异常。因此，扩大NIPT检测范围是提高产前筛查效能的关键。

NIPT-plus作为NIPT的升级版，在不改变临床流程、不增加采血量以及不延长报告周期的前提下，通过增加测序深度和加强算法等策略，除检测21、18、13-三体数目异常外，还能检测其他染色体数目异常以及染色体微缺失/微重复，可将出生缺陷的检测范围从4%提高至34%。

产品介绍

胎儿染色体微缺失/微重复无创产前基因检测（NIPT-plus）依托高通量基因测序平台，通过检测母体外周血中胎儿游离DNA，判断胎儿是否存在染色体非整倍体、染色体微缺失/微重复综合征等100种染色体数目和结构异常。本检测可更全面、更高效地预防和降低出生缺陷率。

共覆盖胎儿100种染色体异常疾病				
3种胎儿三体异常	21-三体综合征	18-三体综合征	13-三体综合征	
4种性染色体异常	特纳综合征（45，X）	克氏综合征（47，XXY）	超雌综合征（47，XXX）	超雄综合征（47，XYY）
6种大于3Mb并位于特定的症候群相关染色体片段位置的微缺失疾病	1p36缺失综合征	22q11.2缺失（DiGeorge）综合征	Wolf-Hirschhorn综合征	
	Cri-Du-Chat综合征	Angelman综合征	Prader-Willi综合征	
87种大于10Mb的胎儿染色体缺失/重复疾病	Smith-Magenis 综合征	Potocki-Shaffer 综合征	Jacobsen综合征	Yuan-Harel-Lupski综合征
	Potocki-Lupski综合征	猫眼综合征等		

技术优势

无创检测

只需抽取8~10 mL孕妇外周血
减少穿刺感染和流产风险

全面覆盖

一次性检出100种常见染色体微缺失/微重复综合征

分辨率高

可分辨3Mb以上的染色体微缺失异常

自动解读

数据自动关联国际四大主流染色体异常数据库进行解读

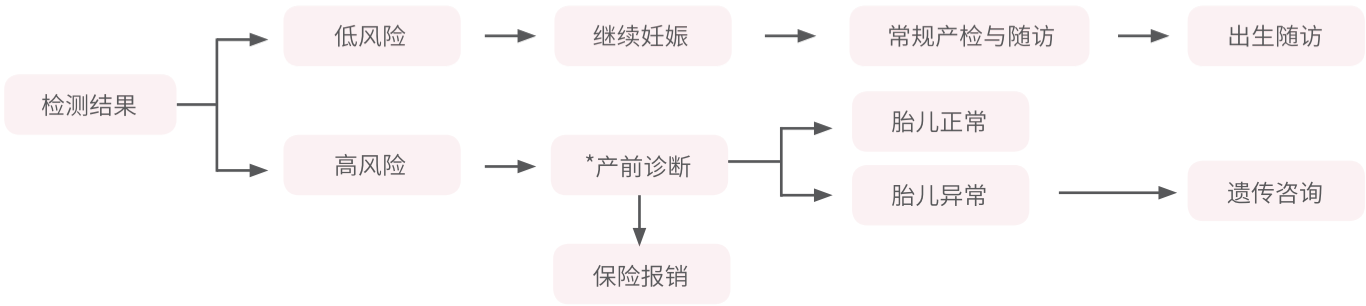
适用人群

- 血清学筛查显示胎儿常见染色体非整倍体风险值介于高风险切割值与1/1000之间的孕妇；
- 有介入性产前诊断禁忌证者（如先兆流产、发热、出血倾向、慢性病原体感染活动期、孕妇Rh阴性血型等）；
- 孕20^{+6}周以上，错过血清学筛查最佳时间，但要求评估 21、18和 13-三体等常见染色体异常风险者。

检测流程

现场咨询 检测开单 → 知情同意 样本采集 → 实验检测 数据分析 → 结果核对 报告发放 → 报告领取 遗传咨询

检测后诊疗建议



* 对于微小的染色体缺失重复综合征，建议使用核型分析、CMA或高精度测序等分子检测进一步验证，并验证父母染色体缺失重复情况。

样本采集及保存要求

样本类型	采集	保存
外周血	EDTA管：采取5 mL孕妇外周血，轻柔颠倒采血管4次	生物冰袋或4°C条件下保存，8 h内处理
	游离DNA保存管：采取8~10 mL孕妇外周血，轻柔颠倒采血管10次	常温（8~30°C）保存，96 h内处理
血浆	/	-20°C条件下可保存一周，-80°C长期保存，避免反复冻融

检测周期

自实验室接收到合格样本起，10个工作日出具检测报告。

10

检测孕周

最适孕周：12周~22^{+6}周（为高风险孕妇的产前诊断和后续处理预留足够时间），大于22^{+6}周签署知情同意后可接收。

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-239-DY-2025-03

©2025 CapitalBio Technology Inc. All rights reserved.