博奥晶典
CapitalBio Technology



新生儿黄疸相关基因检测

全面、准确、规范、专业

临床背景

新生儿黄疸是指新生儿时期由于胆红素代谢异常，引起血中胆红素水平升高，从而出现以皮肤、黏膜及巩膜黄疸为特征的病症。新生儿黄疸在足月新生儿中占比约 60%，且高发于早产儿（约 80%）。

新生儿黄疸的病因可以分为生理性黄疸和病理性黄疸两大类。生理性黄疸在出生后一周左右会自然消退。如果出现黄疸持续性不退、或伴有其他异常症状如感染、瘀血、精神反应差等，则极有可能是病理性黄疸，严重者甚至可能出现严重的脑损伤，从而导致发育延迟、脑瘫、听力下降、癫痫发作等，甚至死亡。因此，尽早有效地分辨出病理性黄疸意义重大。



	生理性黄疸	病理性黄疸
发生时间	足月儿生后2~3天 早产儿生后3~5天	出生后24小时内出现或反复出现
黄疸程度	黄疸程度较轻，呈淡黄色 先见于面部、颈、巩膜	黄疸程度严重，全身都可能出现 手心、足底皮肤明显发黄
持续时间	足月儿不超过2周 早产儿不超过4周	足月儿超过2周 早产儿超过4周
黄疸水平	足月儿经皮测胆红素小于12.9mg/dL 早产儿经皮测胆红素小于15mg/dL	足月儿经皮测胆红素大于12.9mg/dL 早产儿经皮测胆红素大于15mg/dL 进展快，每天上升5mg/dL

适用人群

1. 出现黄疸表型的新生儿
2. 黄疸持续2周以上不退的新生儿
3. 出现黄疸且伴有其他表型如瘀血、精神反应差、感染等的新生儿

产品介绍

利用杂交捕获-高通量测序技术对新生儿黄疸高度相关的 43 个基因的外显子区及其上下游 20bp 区域进行检测，结合生物信息学分析，从基因水平上为 46 种新生儿黄疸相关遗传病的辅助诊断提供依据。

重点疾病列表		
Alagille综合征	Crigler-Najjar综合征	Dubin-Johnson综合征
Gilbert综合征	Rotor综合征	β地中海贫血
半乳糖血症	丙酮酸激酶缺乏症	肝豆状核变性
过氧化物酶体生物合成障碍	家族性高胆汁酸血症	家族性暂时性新生儿高胆红素血症(Lucey-Driscoll)
甲状腺分泌障碍	进行性家族性肝内胆汁淤积	酪氨酸血症
尼曼-匹克病	囊性纤维化	葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症
球形细胞增多症	希特林蛋白缺乏症	先天性胆汁酸合成缺陷

检测意义

- **精准筛查：**一次检测43个黄疸相关基因，排查病理性黄疸潜在风险
- **精准诊断：**弥补传统检测技术不足，辅助黄疸相关遗传病早期诊断
- **指导治疗：**及时采取针对性的治疗和干预，避免胆红素脑病的发生



样本采集及保存要求

类型	样本量	运输	耗材
干血斑	4个血斑（单个直径不小于8mm）	常温/7d	采血卡
外周血	≥2 mL	生物冰袋（2~8°C）/72 h	EDTA抗凝管

送检流程



检测周期

自实验室接收合格样本起，12个工作日出具检测报告。



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-218-DY-2025-03

©2025 CapitalBio Technology Inc. All rights reserved.