博奥晶典
CapitalBio Technology

遗传性耳聋基因检测（100位点）

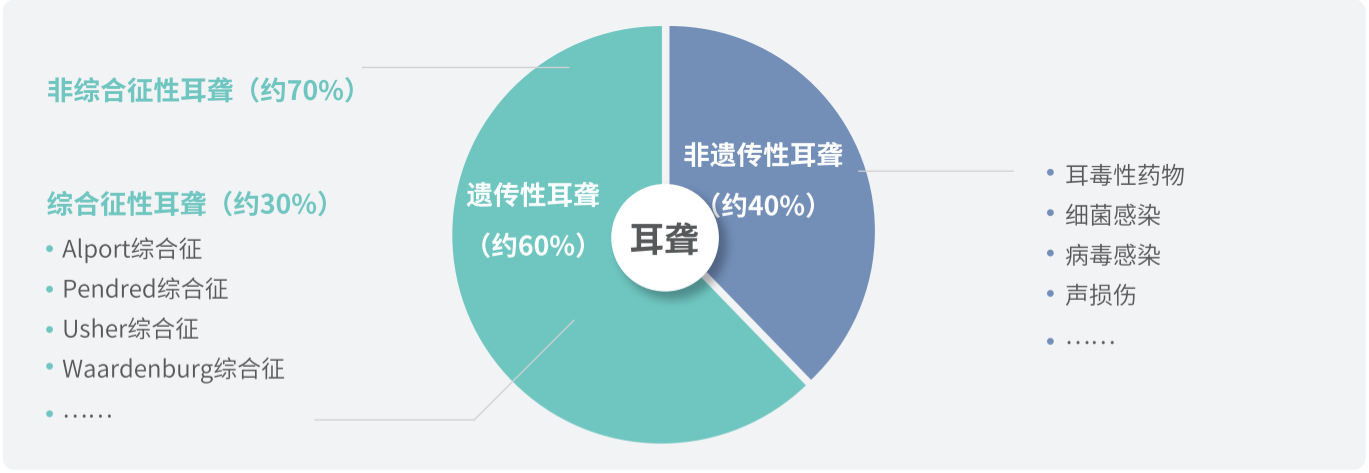
高通量测序法

临床背景

遗传性耳聋重在预防

耳聋是最常见的出生缺陷之一，全球有超过 15 亿人患有不同程度的听力损失。我国新生儿耳聋发生率为 1‰ ~3.47‰，在中国人群中遗传性耳聋基因变异携带率至少达 15%，另外还有 2.3‰的药物性耳聋易感变异携带者。

耳聋的病因复杂，其中 60% 由可预防的遗传因素所致。目前已发现超过 250 个基因与遗传性耳聋相关。遗传性耳聋按照是否合并其他表型分为综合征型和非综合征型。非综合征耳聋是指一类不伴其他组织器官症状和体征的听力损害，约占遗传性耳聋的 70%。综合征性耳聋约占遗传性耳聋的 30%，常伴有视觉、神经系统、内分泌和其他系统的临床表现。



《遗传性耳聋基因筛查规范》指出，遗传性耳聋基因筛查主要适用于正常听力群体，实施于婚前、孕前或孕早期以及新生儿。目的是筛出耳聋高风险个体或家庭，使之有机会得到早期诊断和干预，并通过有效措施预防耳聋出生缺陷及避免耳聋发生。

耳聋基因筛查很有必要

01 发病率高
新生儿耳聋发病率为1‰~3.47‰
每年新增3~5万聋儿

02 携带率高
耳聋携带率15%，隐性遗传携带者不发病但有生育风险

03 危害严重
严重影响生活质量
家庭和社会负担重

04 避免药聋
药物性耳聋易感人群超3000万，预知风险可避免

05 可查可防
早期筛查、诊断、干预，有效降低聋哑发生率

产品介绍

遗传性耳聋基因检测（100 位点）采用基于 NGS 的目标基因靶向测序技术，检测遗传性耳聋相关的 18 个基因 100 个变异位点，覆盖非综合征耳聋和 4 种综合征耳聋（Usher 综合征 II 型、Pendred 综合征、掌跖角化病耳聋和糖尿病耳聋综合征）。

检测基因列表

基因名称	位点数	基因名称	位点数	基因名称	位点数	基因名称	位点数	基因名称	位点数	基因名称	位点数
GJB2	16	*MT-RNR1*	3	*MT-TS1*	3	*GPR98*	1	*MYO7A*	2	*COCH*	2
SLC26A4	55	*MT-CO1*	1	*MT-TH*	1	*DFNA5*	1	*TECTA*	1	*MYO15A*	1
GJB3	4	*MT-TL1*	1	*DSPP*	1	*TMC1*	2	*DIABLO*	1	*PRPS1*	4

项目优势

覆盖全面 覆盖遗传性耳聋相关的 18 个基因 100 个位点

快速准确 变异检测准确性≥99.9%，5 个工作日出具检测报告

样本灵活 兼容全血和干血斑样本，满足不同人群采样需求

通量灵活 一次性完成 384 个样本测序，可与其他项目拼样上机

适用人群&临床意义

- **听力正常的育龄夫妇（婚前 / 孕前 / 孕早期）：**

及早发现耳聋生育高风险个体 / 家庭，评估生育风险，通过生育指导和产前诊断降低聋儿出生率。

- **有耳聋家族史或生育史的高风险人群：**

筛查携带者状态评估生育风险，通过产前诊断或胚胎植入前诊断降低聋儿出生率。

及早发现药物性耳聋易感者，通过用药指导避免药聋发生。

- **新生儿 / 儿童：**

及早发现和诊断耳聋患儿，通过早期干预和治疗提高患儿生活质量。

及早发现药物性耳聋易感者，通过用药指导避免药聋发生。

样本要求

类型	样本量	保存/运输	耗材
外周血	成人≥5 mL，儿童≥2 mL	2~8°C/72小时	EDTA抗凝管
干血斑	3个血斑（单个直径不小于8mm）	常温/7天	滤纸干血片

检测周期

自实验室接收到合格样本起，5个工作日出具检测报告。

5

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-215-DY-2025-03

©2025 CapitalBio Technology Inc. All rights reserved.