博奥晶典
CapitalBio Technology

增强全外显子组基因检测（WES+CNV-seq）

全面助力遗传病临床诊断

项目背景

研究显示，17.4%~47.1%的智力障碍或全面发育迟缓是由遗传因素导致的，包括各类染色体异常、单基因突变或多基因异常等。20%的胎儿或新生儿死亡是由先天性结构异常导致，如超声提示的骨骼异常中，染色体异常占比约7%，单基因病占比高达70%。单基因突变、染色体变异导致的遗传病种类繁多，表型复杂且极为罕见，同一患者身上有可能会同时出现两种不同形式的致病变异导致的混合表型，临床诊断较为困难。

增强全外显子测序技术依托高通量测序平台，采用全外显子组测序（whole exome sequencing，WES）与基因组拷贝数变异测序（Copy number variation sequencing，CNV-seq）的联合检测策略，一次性对单基因遗传病与染色体病进行检测，全面排查儿童智力障碍、发育迟缓，以及复发性流产/死胎、不孕不育等原因，为疾病的分子诊断提供全面、准确、科学的指导。

产品介绍

WES

检测人类2万个基因的180000个外显子组编码区及其上下游10bp内含子区域的单碱基突变、小的插入缺失（<20bp），覆盖全部已知疾病相关基因，还可通过对家系样本的分析，寻找新的致病基因。

CNV-seq

23对染色体非整倍体和300余种微缺失/微重复异常，可检出分辨率100kb以上的微缺失微重复和>5%的嵌合体。数据分析自动关联国际主流染色体异常数据库（Decipher、ISCA、OMIM、Clinvar）进行解读，准确率>99%。

增强全外显子组基因检测是一种近乎全基因组检测的遗传病临床解决方案，为非典型表型及罕见的疑难病例提供了一种更全面、性价比更高的检测手段。

临床意义

- 辅助诊断：寻找疑似单基因病、染色体病患者的致病原因，辅助临床诊断；
- 生育指导：为有家族史或已生育过患儿的夫妇提供生育指导；
- 风险评估：对有家族史的高危人群进行风险评估，提供早期干预方案，降低患病风险；
- 科学研究：在罕见病家系研究中发现新的致病突变。

技术优势

- **更高的检出率：**全面覆盖各类变异形式，提高临床诊断率；
- **更短的诊断时间：**一次检测完成疑难病例的变异分析，报告周期20个工作日；
- **更少的诊断成本：**减少患者尝试各种其他检测的时间成本和经济成本。

适用人群

1. 非典型性疾病特征的患者，如不明原因的智力障碍、发育迟缓、畸形的先证者及父母
2. 不孕不育、不良孕产史或复发性流产（死胎）的夫妇
3. 有遗传病家族史的高风险人群
4. 超声显示结构异常或宫内发育迟缓的胎儿及父母
5. 其他多种医学检测未查明原因的患者

检测流程



样本采集及保存要求

样本类型	样本要求	保存和运输条件
外周血	成人≥5 mL；儿童≥2 mL	冷藏(2～4 °C)保存，生物冰袋运输
组织	0.5×0.5cm (约为黄豆粒大小)	1) RNAlater保存，常温运输 2)干冰运输
干血斑	至少8个采血斑 (血斑直径 8mm)	干燥后，常温保存，常温运输

检测周期

自实验室接收到合格样本起，20个工作日出具检测报告。

20

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-152-DY-2025-03

©2025 CapitalBio Technology Inc. All rights reserved.