

A decorative graphic consisting of several blue squares of varying shades (dark blue and light blue) arranged in a stepped, staircase-like pattern on the left side of the slide.

凱普常見遺傳病核酸檢測新技術

王冰冰 博士

广东凯普生物科技股份有限公司

目录页

Contents Page

- 01** 地中海贫血防控整体解决方案
- 02** 耳聋易感基因检测
- 03** **G6PD**缺乏症基因检测
- 04** 遗传病核酸检测产品技术优势

过渡页

Transition Page

01 地中海贫血防控整体解决方案

02 耳聋易感基因检测

03 G6PD缺乏症基因检测

04 遗传病核酸检测产品技术优势



地中海贫血三大特点

- 01 发病率高** -- 广东人群携带率16.8%，每六个人有一个是携带者
- 02 危害性大** -- 中重度地贫患儿的出生给家庭和社会带来了极大的精神和经济负担
- 03 单基因遗传性疾病** -- 地贫难治但可防，婚前、孕前和产前筛查可有效避免中重度地贫儿出生



地贫防控基本内容



- 01 形式多样的健康教育
- 02 严格把关的三道防线（婚前、孕前和产前）
- 03 层层递进的三级网络（镇、县、市）
- 04 明确规范的技术指导
- 05 先进便捷的技术服务
- 06 专业广泛的学术培训
- 07 及时有效的信息管理





凯普地贫防控整体解决方案

- 01 全面的产品系列
- 02 高效的技术服务
- 03 先进的信息平台
- 04 权威的学术支持
- 05 丰富的防控经验





凯普地贫防控整体解决方案—系列产品

系列产品	CFDA	检测范围	检测步骤	产品优势
α -和 β -地中海贫血基因检测试剂盒	2012年3月	3种 α -地贫缺失型、3种 α -地贫突变型和15种 β -地贫突变型	两次PCR 一次杂交 同步检测	1. 首次实现α-地贫突变、α-地贫缺失、β-地贫突变同步检测 2. 首次取得α-地贫突变CFDA认证 3. 首次采用基因芯片法取代核酸电泳检测α-地贫缺失
α -地中海贫血基因检测试剂盒	2015年3月	3种 α -地贫缺失型和3种 α -地贫突变型	一次PCR 一次杂交 同步检测	唯一单检 α -地贫实现同步检测
β -地中海贫血基因检测试剂盒	2015年3月	15种 β -地贫突变型	基因芯片 同步检测	国内首家采用微阵列芯片法检测 β -地贫突变型

国内唯一具有单检和联检地贫基因检测产品能力



凯普地贫防控整体解决方案—技术服务

由镇、县、市组成地贫防控三级网络，筛查阳性患者统一转诊至地贫诊断中心。转诊过程中采用“**滤纸干血斑地贫基因诊断**”新技术模式，该技术方法简便，易于操作，递送方便，避免了单一静脉采血，样本递送不便和易发生DNA降解的问题，是方便患者，减少痛苦，提高检测质量的新技术。

NO: _____

NO: _____

地中海贫血筛查血样标本采集卡

采血单位: _____

采血日期: _____ 年 _____ 月 _____ 日 _____ 时

姓名: _____

年龄: _____ 性别: ☐ 男 ☐ 女

地址: _____

电话/手机: _____

采血人签名: _____

HybriBio 凯普

地中海贫血筛查血样标本采集卡 (回执)

NO: _____

姓名: _____

注意事项

- 1、保存条件: 避光、防潮、常温。
- 2、使用环境: 空气洁净处使用, 避免与其他物体接触。
- 3、标本采集: 本卡三个圆圈用于收集标本, 每个可吸收75-80 μ l血液样本, 采集时尽量将圆圈浸满。
- 4、采集后, 将合格滤纸干血片置于塑料袋内, 避光、防潮。
- 5、运输条件: 常温运输。
- 6、采集后保存: 常温干燥环境最多保存3周, 2-8 $^{\circ}$ C一个月, -20 $^{\circ}$ C三个月。

潮州凯普生物化学有限公司
www.hybribio.com
服务热线: 0756-2852923

说明
请妥善保管, 查询结果请出示本回执, 谢谢!

HybriBio 凯普



凯普地贫防控整体解决方案—信息平台

为了保证三级网络信息传递的准确性、便捷性，建立筛查人群的健康档案，进行有效的跟踪随访，凯普联合梅州市妇幼保健院设计研发了专业的地贫检测信息管理平台，该平台可以实现数据共享、自助查询、随访提示、档案管理、数据分析等功能，实现了地贫防控的信息化管理。

梅州市新生儿疾病筛查信息管理网

新生儿疾病筛查结果家长自助查询系统

(本查询只需输入采血卡号和出生日期即可查询！母亲姓名可以免填！！)

条件查询 **(!新生儿地中海贫血和G6PD筛查阳性尽早回筛查中心确诊治疗的必要性!)**
采血卡号: 2013038945 母亲姓名(免): 出生日期: 2013-11-22

查询结果

筛 查 结 果

采血卡号: 2013038945 母亲姓名: 彭桃玲 婴儿性别: 男
出生日期: 2013-11-22 出生医院: 兴宁市罗岗卫生院 采血医院: 兴宁市罗岗卫生院

筛查项目	筛查结果	结果解释	是否需要复诊
苯酮尿症	阴性	无异常	否
甲低	阴性	无异常	否
G6PD缺乏症	阴性	无异常	否
α 地贫	阳性	异常	是
β 地贫	阴性	无异常	否

* 上述结果的解释权归梅州市新生儿遗传代谢病筛查中心！

* 如有疑问请到采血医院或梅州市新生儿筛查中心询问！联系电话：0753-2390512。

* 温馨提示 *

* 若您的宝宝筛查为先天性甲低或苯酮尿症阳性，请立即带宝宝到采血医院复查或到梅州市新生儿疾病筛查中心进行确诊。

* 如筛查为G6PD缺乏症阳性，请在每周周一至周五上午直接到梅州市妇幼保健院梅州市新生儿疾病筛查中心专科门诊确诊！以便得到及时的治疗和详细的遗传咨询！

* 如筛查为地中海贫血（地贫）阳性或异常Hb病阳性，请在每周周一至周五直接到梅州市妇幼保健院梅州市新生儿疾病筛查中心专科门诊确诊！以便得到及时的治疗和详细的遗传咨询！

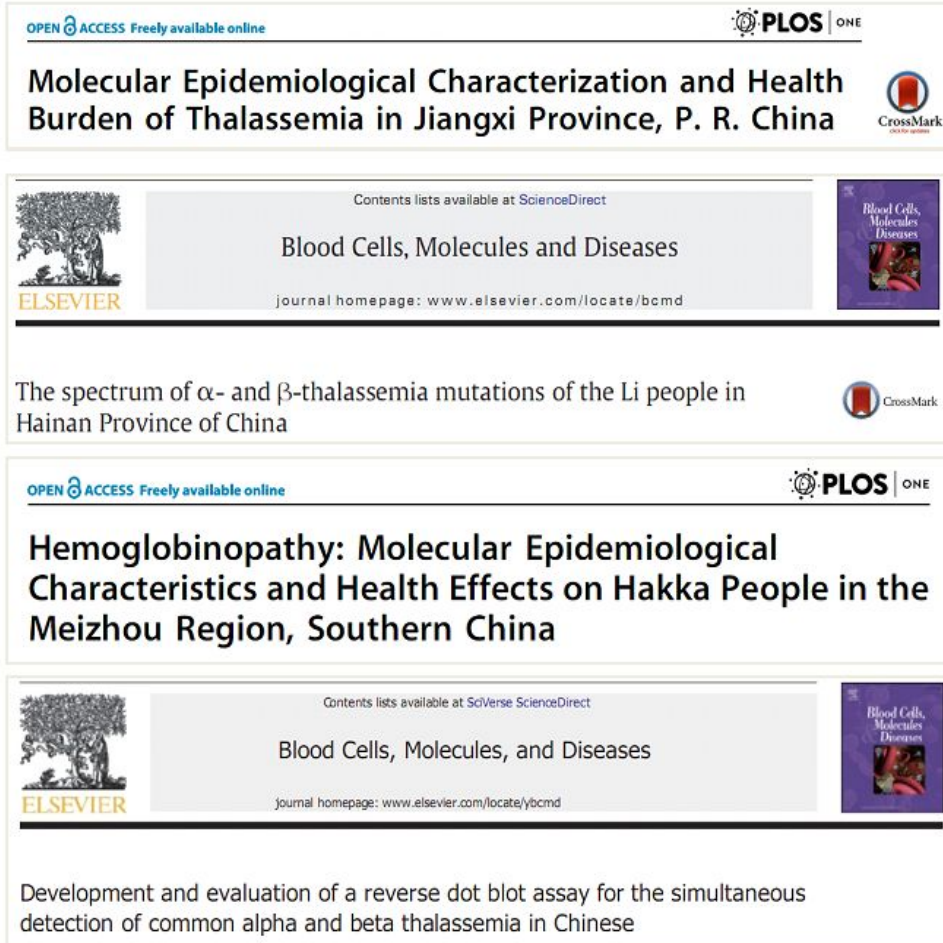
* 若筛查结果中有任何一项阳性者，可到出生医院领取阳性报告单！*

* 梅州市新生儿疾病筛查中心专科门诊地址：梅州市梅新路12号市妇幼保健院门诊楼五楼！*

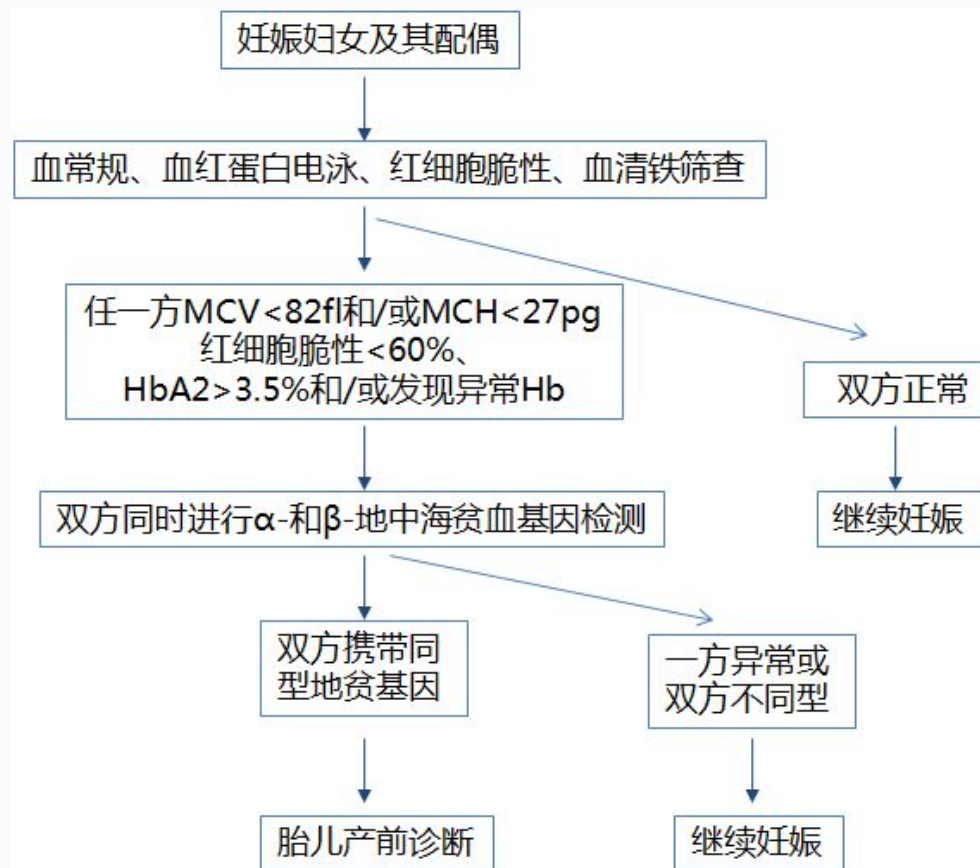
凯普地贫防控整体解决方案—学术宣传

1. 现阶段配合临床单位发表了4篇地贫基因检测相关SCI文章，分别为海南、江西、梅州、潮州地区的地贫情况调查。
2. 邀请专家参加各省遗传检验会议，介绍各自的防控经验，形成经验交流的网络平台，共建地贫诊断的学术制高点。

设计展板海报、提供宣传视频、开展宣传讲座、发放宣传资料、建设宣传网站，提供致地中海贫血筛查夫妇的一封信



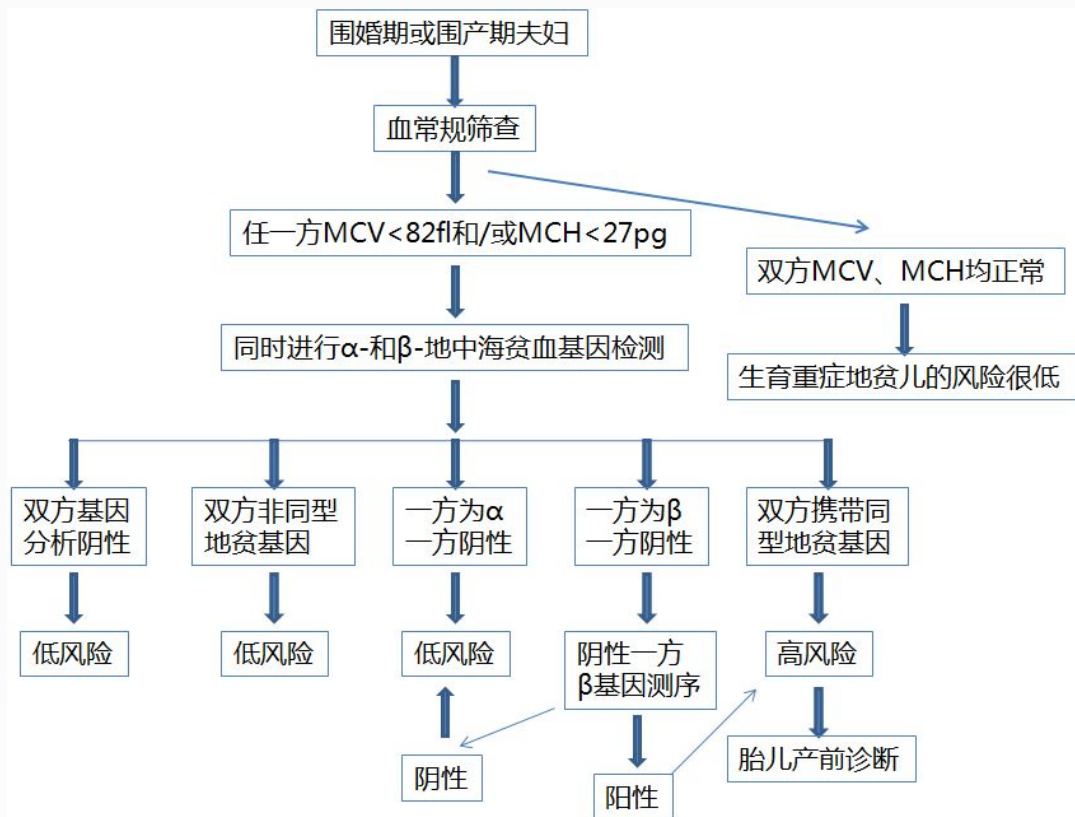
凯普地贫防控整体解决方案—防控经验（梅州妇幼）



凯普联合梅州市妇幼保健院建立最先进的梅州地贫基因检测实验室，共同开发地贫筛查信息管理系统，实施地贫防控镇、县、市三级网络，采用滤纸干血斑采集卡进行样本传送，采用最全面的初筛方法，将初筛漏诊率降到最低



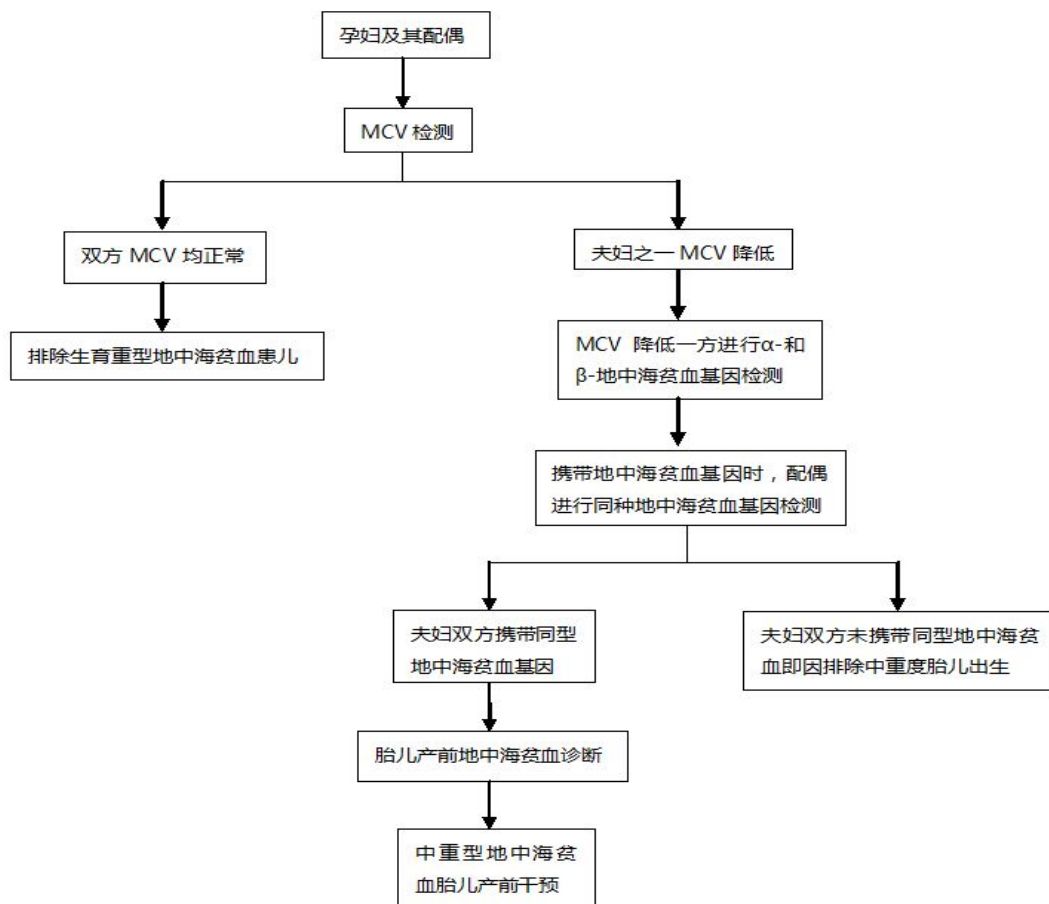
凯普地贫防控整体解决方案—防控经验（广东省计生）



2013年，凯普联合广东省计生、广州市计生、东莞市计生共同申报广东省地贫防控课题，广东省100多家计划生育研究所进行地贫初筛，采用最简便的地贫筛查流程，通过滤纸干血斑采集卡寄样至广东省计生、广州市计生，至今已检测9000多对夫妇。



凯普地贫防控整体解决方案—防控经验（南海计生）



南海计生是全国临床单位中最早的地贫防控试点，地贫防控经验丰富，成绩显著，南海计生的筛查流程即全面又有针对性，保证了整个地贫筛查体系的先进性和经济性



过渡页

Transition Page

01 地中海贫血防控整体解决方案

02 耳聋易感基因检测

03 G6PD缺乏症基因检测

04 遗传病核酸检测产品技术优势



基因	耳聋表现	正常人所占比例	聋人中所占比例	遗传方式
GJB2	先天性耳聋	2-3%	21%	常染色体隐性遗传
SLC26A4 (PDS)	先天性耳聋 迟发性耳聋	1-2%	14.5%	常染色体隐性遗传 —巴掌致聋
12S rRNA	药物性耳聋	0.3%	4.4%	线粒体母性遗传 药物敏感性耳聋
GJB3	后天性耳聋	我国本土上克隆的第一个遗传疾病基因		

耳聋居全国各类残疾之首，50%以上由遗传因素导致





	婚前、孕前、 产前筛查	新生儿听力筛查	听障诊疗	安全用药指导
目标人群	孕前、孕期女性， 高龄产妇，家族成 员有耳聋病史者。	新生儿	耳聋患者及家属、 耳蜗植入手术者。	氨基糖苷类药物使用 者、家族用药致聋历 史者。
开展科室	妇产科	产科、新生儿科	耳鼻喉科	内科、外科
临床意义	筛查耳聋基因突 变携带者，医学 干预，预防耳聋 患儿出生。	第一时间筛查听力 异常的患儿，发现 病因（迟发性或药 物性耳聋），提高 新生儿听力筛查的 检出率。	通过分子生物学技术， 从基因水平对耳聋进 行病因学诊断，对耳 聋个体及家庭进行遗 传咨询。	我国每年新增聋儿有 半数为药物性致聋， 药物性致聋可在母系 家族遗传，尽早发现 药物致聋基因，避免 药物性致聋的出现。





检测种类：用于检测中国人常见的4个耳聋相关基因(GJB2, GJB3, SLC26A4和12S rRNA)的13个突变热点

样本类型：外周血

临床应用：可用于耳聋患者的病因诊断、遗传咨询、产前诊断和新生儿听力筛查

膜条示意图

●	●	●	●	●	●
Biotin	35N	155N	176N	235N	299N
	35M	155M	176M	235M	299M
●	●	●	●	●	●
1494N	1555N	7445N	538N	IVS-N	2168N
1494M	1555M	7445M	538M	IVS-M	2168M
●		●			
1229N	1229M	12201N	12201M		

位点名称↕	检测的突变类型↕	突变点简称↕
mtDNA1494↕	C→T↕	1494M↕
mtDNA1555↕	A→G↕	1555M↕
mtDNA7445↕	A→G↕	7445M↕
mtDNA12201↕	T→C↕	12201M↕
SLC26A4-IVS7 (-2)↕	A→G↕	IVS-M↕
SLC26A4-1229↕	C→T↕	1229M↕
SLC26A4-2168↕	A→G↕	2168M↕
GJB2-35↕	-G↕	35M↕
GJB2-155↕	-TCTG↕	155M↕
GJB2-176↕	-GCTGCAAGAACGTGTG↕	176M↕
GJB2-235↕	-C↕	235M↕
GJB2-299↕	-AT↕	299M↕
GJB3-538↕	C→T↕	538M↕





- 01 高覆盖率：**检测遗传性耳聋**4**个基因**13**个突变点，非综合征耳聋检出率**>85%**
- 02 高准确率：****1050**例临床样本与测序结果符合率**100%**
- 03 高分辨率：**可检测出杂合、纯合及复合杂合突变位点
- 04 取样简便：**新生儿取几滴足跟血，成人仅需**2ml**外周血即可完成实验
- 05 适用广泛：**耳聋患者的病因诊断、遗传咨询、产前诊断和新生儿听力筛查
- 06 周期快速：**完成整个检测仅需**3.5-4**小时
- 07 技术先进：****PCR+**低密度基因芯片导流杂交平台，自动化程度高



过渡页

Transition Page

01 地中海贫血防控整体解决方案

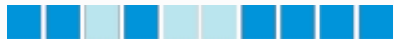
02 耳聋易感基因检测

03 **G6PD缺乏症基因检测**

04 遗传病核酸检测产品技术优势



葡萄糖-6-磷酸脱氢酶 (G6PD) 缺乏症是最常见的一种遗传性酶缺乏病,俗称蚕豆病





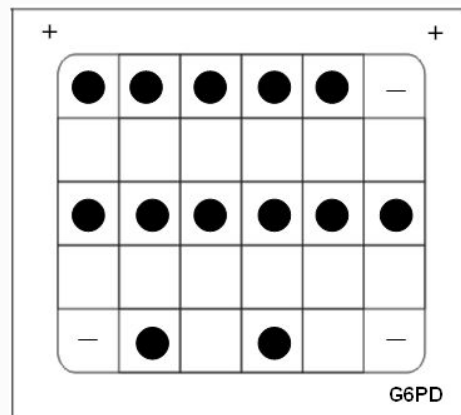
检测种类：用于检测中国人常见的**14个**G6PD
基因突变位点

样本类型：外周血

技术平台：PCR+基因芯片导流杂交技术平台

位点分布：

膜条示意图



Bio	95N	392N	487N	493N	----
1376M	95M	392M	487M	493M	1387M
1376/1381N	1004N	1024N	1311N	1360N	1387/1388N
1381M	1004M	1024M	1311M	1360M	1388M
----	592N	592M	871N	871M	----





- 01 高覆盖率：**90%**以上中国人常见突变类型
- 02 高准确率：**1050**例临床样本与测序结果符合率**100%**
- 03 高分辨率：可检测出杂合、纯合及复合杂合突变位点
- 04 取样简便：新生儿取几滴足跟血，成人仅需**2ml**外周血即可完成实验
- 05 适用广泛：新生儿筛查、孕前筛查、溶血性贫血检测等
- 06 周期快速：完成整个检测仅需**3.5-4**小时
- 07 技术先进：较传统方法敏感度好、准确性高，避免对女性杂合子的漏诊



过渡页

Transition Page

01 地中海贫血防控整体解决方案

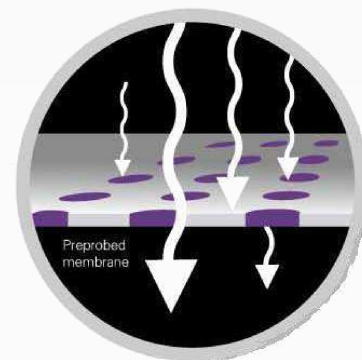
02 耳聋易感基因检测

03 G6PD缺乏症基因检测

04 遗传病核酸检测产品技术优势

自主研发的低密度基因芯片导流杂交技术

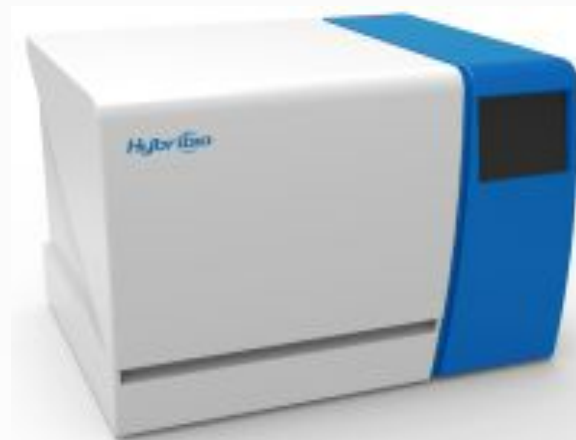
两项美国专利一项中国专利



第一代



第二代



第三代



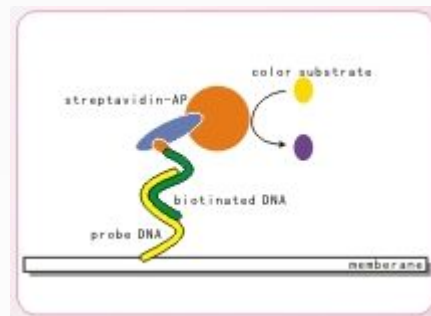
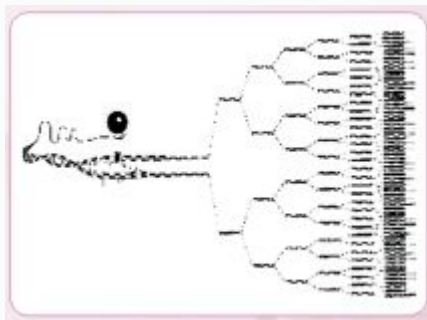
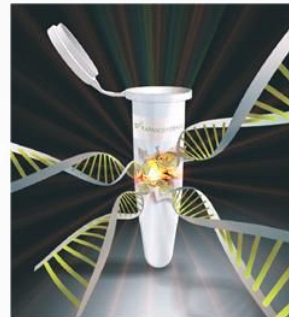
样本采集

DNA提取

PCR扩增

导流杂交

结果显色





- 01 通量适宜：一次检测**0-30**或**0-90**人份，满足不同临床需求
- 02 信价比高：仪器小巧，节省空间，成本适中
- 03 产品丰富：适用于所有凯普杂交平台产品，**HPV**、**STD**、地贫、耳聋、**G6PD**
- 04 成熟稳定：十年丰富临床研发经验，**HPV**产品业内首选
- 05 技术先进：**PCR+**低密度基因芯片导流杂交平台，半自动、全自动任您选择
- 06 行业趋势：核酸检测将成为遗传代谢病检测的首选技术方法



总结页

Summary Page

凯普新产品试用活动正在进行中

- 1：耳聋易感基因检测试剂盒（PCR+导流杂交法）
- 2：G6PD缺乏症基因检测试剂盒（PCR+导流杂交法）
- 3： α -和 β -地中海贫血基因检测试剂盒（PCR+膜杂交法）
- 4：乙型肝炎病毒核酸定量检测试剂盒（PCR-荧光探针法）
- 5：HPV（23分型）核酸分型检测试剂盒（荧光PCR法）
- 6：性传播疾病（STD）系列产品（PCR-荧光探针法）

欢迎光临凯普展位：**2号楼H厅 J-016**

HybriBio 凱普

良心品质
科学管理

Thank
you!