

# Applied Biosystems CarrierScan Assay 推动携带者筛查的变革

## 背景介绍

遗传分析工具的进步正在颠覆生殖健康检测并引领携带者筛查研究的开展方式的变革。传统分子研究实验室主要分析导致遗传疾病的少数遗传变化，并且已知或假定这些遗传变化与个体遗传背景相关。随着越来越多致病变异(包括序列和结构变异)的发现，以及在某些地区种族多样性的不断增加，扩展型包含更多变异和疾病的携带者筛查研究，正变得越来越重要。

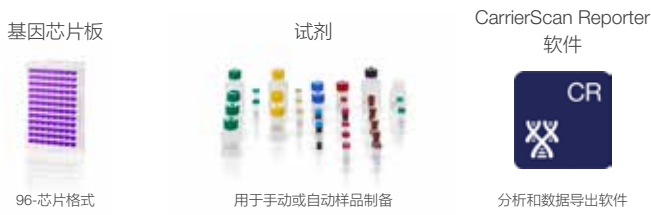
Applied Biosystems™ CarrierScan™ Assay是一种全面的、高通量的、基于基因芯片的新型工具，能可靠、稳定地检测序列和结构变异，以满足不同人群携带者筛查的研究需求。该产品的独特之处在于，能够将多个拷贝数和基因分型检测整合到一张基因芯片上。附带易于操作的数据分析和报告软件，这套完整解决方案可帮助高通量分子实验室快速生成所有相关携带者筛查研究的数据。



## 为分子研究实验室带来如下优势：

- **提高生产力和效率** — 将多次检测整合为一次检测，从而节省时间和成本
- **结果可靠** — 使用经实验验证挑选的探针进行检测，并对最常见的标记物进行生物学验证，从而确保数据可信
- **易于分析及出报告** — 使用Applied Biosystems™ CarrierScan™ Reporter软件，可快速直观地将数据转化为结果，并可自定义数据导出格式
- **可运行更多样本，减少手工操作时间** — 每次可运行96个样本，每周高达768个样本，可在Applied Biosystems™ GeneTitan™多通道(MC)仪器上灵活选择手动或自动样品制备方式

CarrierScan Assay完整解决方案兼顾灵活性和可扩展性，满足高通量分子研究实验室不断变化的各种需求，该方案包含以下组件：



### 一次完成多重检测

为确保扩展的携带者筛查研究有效、可靠地进行，实验室须能评估每个样本中的多种遗传变化。例如，复杂的隐性遗传疾病(图1)，如 $\alpha$ 和 $\beta$ 地中海贫血，可能由多种类型的遗传变异引起，包括HBA1, HBA2或这两种基因( $\alpha$ -地中海贫血)中的拷贝数缺失或重复，以及HBB基因突变( $\beta$ -地中海贫血和镰状细胞性贫血)。为准确检测出这些变异，需采用多种技术对单个样品进行全面分析，其中包括PCR，多重连接探针扩增(MLPA)，测序和基因芯片。而大量的技术要求会限制实验室的潜在生产力，并增加基础设施，试验维护和人力成本。

一次检测，即可可靠地完成序列和结构变异检测

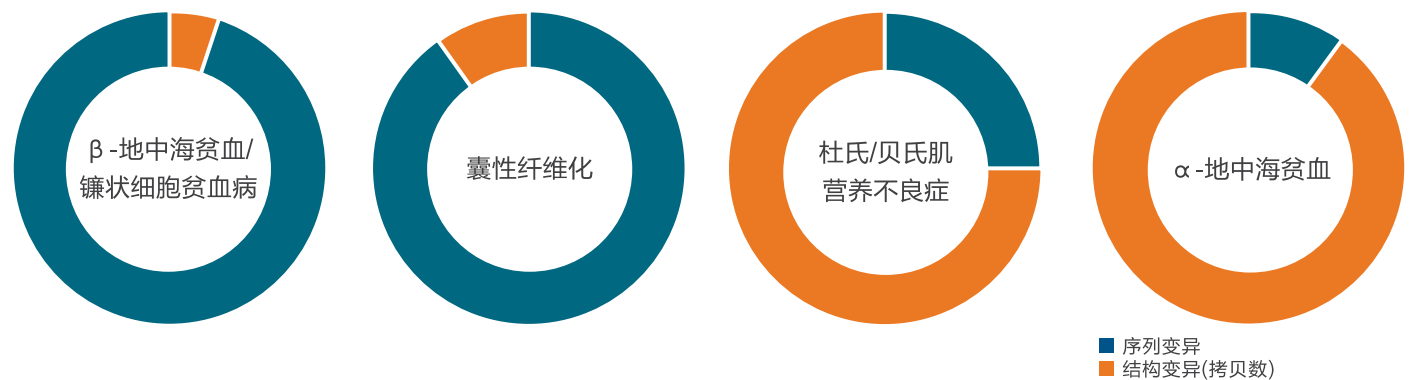


图1. 需要检测序列和结构变异的常见遗传疾病。

CarrierScan Assay可同时检测序列和结构变异，其中包括双等位和多等位基因突变，如单核苷酸突变(SNVs)，插入缺失变异(in-dels)，以及基因组结构变异，如小的基因内缺失和重复(拷贝数变异)。一站式解决方案，可将扩展的携带者筛查研究所需检测和技术整合为一，从而节省时间和成本。

### 经实验验证而挑选的探针，确保结果可靠性

CarrierScan基因芯片上所用所有检测探针，均通过实验验证而挑选，即基于1500多个样本进行变异的性能评估，确保您检测结果的准确性，可重现性及稳定性。

经实验验证而挑选的探针，可为您提供：

- 减少由相邻干扰变异引起的假阳性(例如，CFTR基因上的delta F508变异)
- 即使在假基因序列同源性较高的区域(如GBA和ARSA等)，也能获得高度准确的突变检测结果

此外，在阳性样品中，已在多个独立位点对最常见突变进行技术和生物学验证—获得100%一致的结果，显示出优异的稳定性和可重复性。CarrierScan Assay还可灵活分析多种样本类型，包括全血、组织、细胞系和口腔样本，合格率超过98%。

## 全面覆盖您所信任的检测内容

依据美国医学遗传学院(ACMG)和美国妇产科学院(ACOG)的指南，基于精选的重要数据库和同行评审文献，CarrierScan Assay可检测出600种疾病相关的600多个基因的6,000种序列和结构变异[1-6]。

图2为CarrierScan Assay所提供的全面检测内容示例。以CFTR基因为例，包含涵盖仅在数据库中发现的突变，以及在已发表文献中证实了其相关性的突变检测探针。此外还包括外显子水平拷贝数标记物，以增加检测的灵敏度。同样，对于DMD基因，CarrierScan Assay利用超过12,000个经验证挑选的探针，实现外显子水平的覆盖，从而可靠地检测出含有缺失和重复(del / dups)的结构变异。其全面的检测内容还包括用于人群分析的可选祖源信息标记(AIMs)，以及用于样本ID跟踪和质量控制的探针。



图2. CarrierScan Assay中所包含的全面检测内容示例。

## 数据分析和报告，简单方便

CarrierScan Reporter软件包含强大的双等位和多等位基因检测功能，以及最先进的拷贝数算法，可与严格收录的人群频率注释功能结合使用，为您提供快速、可靠和自动化的数据分析。

此外，CarrierScan Reporter软件可自动完成携带者筛查研究中针对单一和成对样本分析的常见计算，使报告变得更简单。最后，注释导出可根据群体或基因panel进行自定义设置，从而快速、轻松地过滤、注释数据，以满足您实验室特定的格式需求(图3)。

## CarrierScan Reporter软件工作流程



图3. CarrierScan Reporter软件中的数据分析工作流程。

## 改进您的实验室

采用全新CarrierScan Assay打造您的实验室，建立高效、全面、一体化的扩展携带者筛查研究。

立即咨询订购，请访问 [thermofisher.cn/carrierscan](http://thermofisher.cn/carrierscan)。

## 支持信息

### CarrierScan Assay中所包含的检测内容示例

Disorder	Gene	Sequence variants	Structural variants detection
囊性纤维化	CFTR	662	是
镰状细胞贫血病/β-地中海贫血	HBB	118	是
戴萨克斯症	HEXA	84	
布卢姆综合征	BLM	54	
海绵状脑白质营养不良症	ASPA	48	
尼曼匹克症, A/B型	SMPD1	47	
戈谢病	GBA	30	
范可尼贫血, 互补群C	FANCC	28	
粘脂病IV型	MCOLN1	14	
α-地中海贫血	HBA1/HBA2	11	是
家族性自主神经功能异常	IKBKAP	3	
高胰岛素血症, 低血糖, 家族性1	ABCC8	82	
Ia型糖原贮积病	G6PC	70	
Ib型糖原贮积病	SLC37A4	16	
范可尼贫血, 互补群A	FANCA	19	是
范可尼贫血, 互补群G	FANCG	9	
茹贝尔综合征 2	TMEM216	7	
茹贝尔综合征 7	RPGRIP1L	2	
枫糖尿病, IA型	BCKDHA	32	
枫糖尿病, IB型	BCKDHB	24	
枫糖尿病, II型	DBT	7	是

联系我们, 获取完整基因列表(网址链接: [thermofisher.cn/carrierscan](http://thermofisher.cn/carrierscan))。

### 参考文献

1. Grody WW et al. (2013) ACMG position statement on prenatal/preconception expanded carrier screening. *Genet Med* 15:482–483.
2. Landrum MJ et al. (2016) ClinVar: public archive of interpretations of clinically relevant variants. *Nucleic Acids Res* 44:D862–868.
3. Stenson PD et al. (2003) Human Gene Mutation Database (HGMD): 2003 update. *Hum Mutat* 21:577–581.
4. Zlotogora J et al. (2015) The Israeli national population program of genetic carrier screening for reproductive purposes. *Genet Med* 18:203–206.
5. Langfelder-Schwind E et al. (2014) Molecular testing for cystic fibrosis carrier status practice guidelines: recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns* 23:5–15.
6. Sosnay PR et al. (2013) Defining the disease liability of variants in the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene. *Nat Genet* 45:1160–1167.

更多信息, 请访问 [thermofisher.cn/carrierscan](http://thermofisher.cn/carrierscan)



赛默飞  
官方微信



赛默飞  
官方微信

Applied Biosystems

免费 800 820 8982

服务电话 400 820 8982

applied biosystems