

Technologies for life
科技关爱生命

Berry Genomics

贝瑞基因产品目录





ABOUT BERRY GENOMICS



公司 介绍

贝瑞基因 (股票代码: SZ000710) 成立于 2010 年 5 月, 是一家致力于将基因检测技术转化为临床应用的创新型生物科技公司。作为中国基因行业的先创企业, 肩负“**用不断创新的基因技术, 服务社会, 造福人类**”的使命。贝瑞基因不仅率先成功地把基因检测技术作为一种必要的临床筛查方法推广到全国, 同时, 得到学术界和临床专家的极大认可。公司视自主研发为发展的核心驱动力, 希望为临床提供更多、更精准的疾病筛查方法。

贝瑞基因总部设在北京, 在多个城市建有医学检验所, 在杭州建有生产基地, 并在香港成立子公司。市场网络覆盖国内 30 多个省市自治区、港澳台, 以及东南亚、中东、澳洲等海外市场, 超过 4000 家医疗机构、科研机构、高等院校和企业使用贝瑞基因的整体解决方案。

公司于 2017 年 8 月在国内 A 股主板上市。



标准的医学检验实验室

Standard Medical Laboratories



颁发机构:
国家卫生健康委临检中心

各实验室每年以优异成绩通过临检中心举办的室间质评

颁发机构:
国家发展和改革委员会

上海检验实验室获“国家基因检测技术应用示范中心和高通量测序分中心”称号

颁发机构:
美国病理学家协会

旗下的肿瘤检验实验室获美国病理学家协会 (CAP) 认证证书

颁发机构:
中国质量认证中心

各实验室通过 ISO9001.14001. 45001.27001 等质量、信息安全、环境、职业健康等认证

颁发机构:
上海临检质控中心

上海检验所连续两年获上海白玉兰专项第三方医学检验机构综合评估“A级”评估

颁发机构:
国家卫生健康委临检中心

各实验室获得临床基因扩增检验实验室技术审核合格证

荣誉资质

Honors & Qualifications

- 01 国家基因检测技术应用示范中心
- 02 全国新型冠状病毒核酸检测室间质评证书
- 03 全国染色体基因组结构异常室间质评证书
- 04 全国肿瘤游离 DNA EGFR 基因突变检测室间质评证书
- 05 全国外周血胎儿染色体非整倍体 (T21, T18 和 T13) 高通量测序室间质评证书
- 06 全国遗传病高通量测序检测生物信息学分析室间质评证书
- 07 全国地中海贫血基因分型室间质评证书
- 08 全国新生儿耳聋基因检测 (NDGM) 室间质评证书
- 09 全国叶酸代谢基因 (MTHFR) 多态性室间质评证书



服务 & 产品

Services & Products

贝瑞基因围绕基因测序技术的临床应用设计了完整的业务版图。以市场需求为核心，基于自主研发的创新技术，公司不仅开发了适用于生育健康、遗传病和肿瘤的基因测序产品和服务，还开发出适合医院自主开展检测服务的测序平台（包括测序仪、配套试剂及分析软件）。同时，公司利用全面的测序平台优势，为国内外科研院所、高等院校和医疗机构提供优质的科技服务。

公司一直将创新视作发展的核心驱动力，通过不断的研发投入，确保技术持续升级和迭代，从而使产品管线不断丰富，产品应用领域不断扩大。公司在深化二代测序技术临床应用的同时，开启了对三代测序技术临床转化的探索。



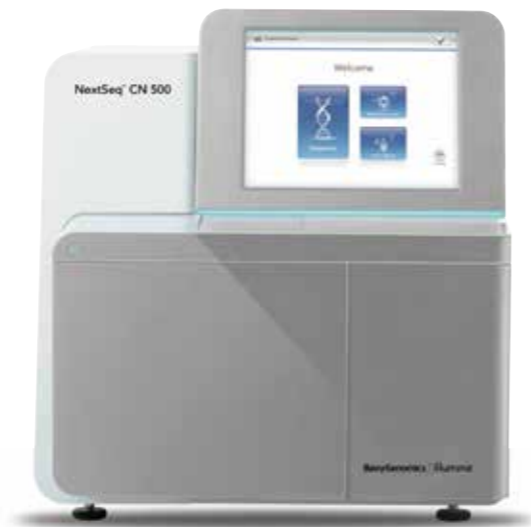
目录

Contents

NextSeq CN500 基因测序仪	06
NovaSeq 6000 基因测序仪	08
PacBio Sequel II 三代测序平台	10
贝比安® 无创DNA产前检测	12
贝比安 Plus® 无创 DNA 产前检测升级版	14
科诺安® 染色体拷贝数变异检测	17
贝全安® 全外显子检测	20
产前外显子检测	22
贝心安™ 新生儿基因筛查	24
携心安® 拓展性携带者筛查	26
第三代地中海贫血基因检测	28
科孕安® 胚胎植入前遗传学筛查	30
贝聪安™ 遗传性耳聋基因检测	32
贝乐安™ 叶酸代谢能力基因检测	34
科技服务	36
技术创新	38
订购信息	40
参考文献	42



NextSeq CN500 基因测序仪



国际品质 贝瑞制造 专为中国临床打造
国械注册 20153400460

仪器介绍

NextSeq CN500 基因测序仪 是贝瑞基因联合全球领先的测序仪生产企业 Illumina 公司专门针对中国临床需求共同开发的桌面式基因测序仪。

自 2015 年获得医疗器械注册证 (国械注册 20153400460) 以来, 全国数百家医院和临床检验机构已使用该测序仪自主开展检测项目。2019 年, 国家药品监督管理局批准 NextSeq CN500 基因测序仪适用范围变更, 标志着该仪器的临床应用不再局限于无创 DNA 产前检测 (NIPT)。未来, 在肿瘤、遗传病检测等多个领域, NextSeq CN500 基因测序仪亦将带来突破性进展。



该仪器在临床上可用于国家药品监督管理部门批准的体外诊断试剂以及仪器配套的随机软件配合检测

仪器特点

- 桌面式操作系统, 一键式启动
便捷的图标触控式操作系统, 加样和系统设定仅需 10 分钟。上机后无需手动操作和人员值守, 且无其他指定配套设备。预制全部测序试剂, 即拆即用。整个测序流程简单、快速。
- 中 / 高通量芯片, 灵活切换
NextSeq CN500 基因测序仪可搭载中 / 高两种不同通量的芯片, 最高数据量可达 180G。可根据临床样本量自由选择通量, 缩短样本收集时间, 大幅度提高测序仪的使用效率, 满足不同的临床需求。
- 应用广泛, 可扩展性高

应用方向

NextSeq CN500 基因测序仪可应用于生殖遗传、肿瘤、病原微生物等多个领域

生殖遗传	无创 DNA 产前检测 (NIPT)
	无创 DNA 产前检测升级版 (NIPT Plus)
	染色体疾病检测 (CNV-seq)
	全外显子组检测 (WES)
	胚胎植入前遗传学筛查 / 诊断 (PGT/PGD)
肿瘤	非小细胞肺癌基因突变检测
	结直肠癌基因突变检测
	血液肿瘤基因突变检测
	遗传性肿瘤基因突变检测
病原微生物	实体瘤全靶点基因突变检测
	感染性疾病 (科研方向)
临床研究	DNA 水平相关测序
	RNA 水平相关测序
	表观遗传学

NovaSeq 6000 基因测序仪



NovaSeq 6000 基因测序仪



仪器
介绍

NovaSeq 6000 基因测序仪 由全球领先的测序仪生产企业 Illumina 公司研发，拥有超过数据产出通量，具有极强的可扩展性，并且性能灵活、操作简便，适用于高深度、大数据量的基因组学临床应用和科学研究。



仪器
特点

- 简化操作，高效运行，超短的单位数据量产出时长

NovaSeq 6000 基因测序仪可实现自动上样，大幅减少手动操作；试剂卡盒集成化，即插即用。基于众多创新技术，该测序仪运行时间较短，双张 S2 flow cell 运行仅需 40 小时。

- 多种通量模式，超高通量选择，性能灵活

NovaSeq 6000 基因测序仪在测序通量的选择上提供了极大的灵活性，用户可以自由搭配 3 种类型流动槽 (S1、S2 或 S4) 和多种 read 读长 (50bp, 100bp, 150bp)，从而轻松调整每次测序运行的产出和样本通量，获得更优的测序性价比。先进的高性能成像结合图案化流动槽技术，将运行通量大幅提高，最高数据量产出可达 3000Gb。



- 可扩展性高，应用广泛，尤其适用于高深度大型基因组学研究

NovaSeq 6000 基因测序仪可提供强大的高通量基因组学解决方案，同时满足各类物种的全基因组测序、全外显子组测序、靶向基因测序、单细胞测序、转录组学及表观组学的临床及科研应用，尤其适用于高深度大型基因组学研究。



应用
方向

NovaSeq 6000 基因测序仪可应用于遗传病、肿瘤、病原微生物等多个领域

遗传病	全基因组测序 (WGS)
	全外显子组测序 (WES)
	靶向基因测序 (Panel)
肿瘤	非小细胞肺癌基因突变检测
	结直肠癌基因突变检测
	血液肿瘤基因突变检测
	遗传性肿瘤基因突变检测
	实体瘤全靶点基因突变检测
病原微生物	宏基因组检测
临床研究	DNA 水平相关测序
	RNA 水平相关测序
	表观遗传学



PacBio Sequel II 三代测序平台



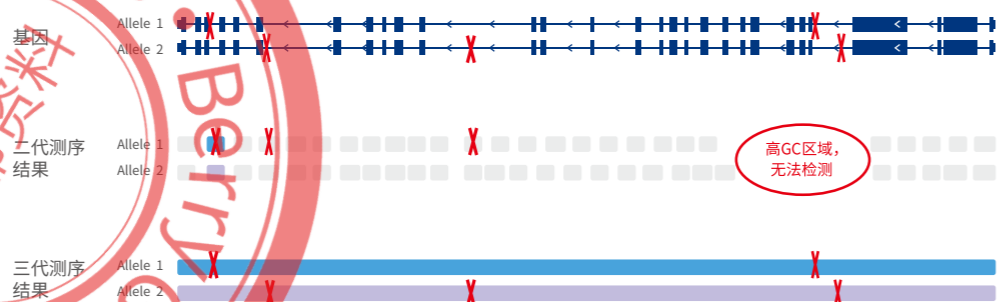
PacBio Sequel II 平台



仪器
介绍

PacBio Sequel II 测序系统 基于单分子实时测序 (Single Molecule Real Time, SMRT) 技术^[1], 无需 PCR 扩增, 真正实现对每一条 DNA 分子的单独测序, 以及对 SNV、Indel、CNV、动态突变和 SV 等各类变异信息的精准检测, 是解决临床复杂单基因遗传病检测的有力工具。

三代测序通过超长读长的高准确度单分子测序, 能够获得最真实的基因组变异信息, 让变异信息“一目了然”:



仪器
特点

- 超长的测序读长
平均测序读长可达 30 kb-100 kb^[2]
- “金标准”级碱基准确度
当测序深度大于 40× 时, 单碱基准确度高达 QV50 (99.999%), 媲美“金标准”Sanger 测序^[2]
- 无 GC 偏好性
无需 PCR 扩增, 在极端高 GC 和极端低 GC 区域都可以轻松测定, 保证检测的均一性^[2]
- 可拓展性强
PacBio Sequel II 测序系统不仅可以作为复杂单基因遗传病检测的得力工具, 还可以协助临床从事更多疾病和变异类型的检测及研究, 如多基因病、肿瘤基因组、全基因组测序、全长转录组测序、病原微生物检测等^[2]
- 各类变异“一网打尽”
单条 reads 便可同时获得 SNV、Indel、CNV 和结构变异等全面的变异信息



应用
方向

PacBio Sequel II 三代测序平台可应用于遗传病携带者筛查、胚胎植入前遗传学检测、肿瘤基因组等多个领域

遗传病携带者筛查	地中海贫血基因检测
	耳聋基因检测
	拓展性携带者筛查等
胚胎植入前遗传学检测	PGT-SR: 胚胎植入前染色体平衡易位检测
	PGT-M: 胚胎植入前单基因病检测
肿瘤基因组	乳腺癌基因检测
	白血病融合基因检测等
其他	HLA 基因分型检测等

贝比安® 无创DNA产前检测



临床
背景

染色体非整倍体异常,指个别染色体数目增多或减少而形成的染色体异常。其中 21 三体综合征(唐氏综合征)、18 三体综合征(爱德华氏综合征)和 13 三体综合征(帕陶氏综合征)是常见的三种染色体非整倍体疾病,综合发病率约为 0.2%^[1],患儿通常表现为不同程度的智力异常、生长发育迟缓,并常伴有五官、四肢、内脏畸形,迄今尚无有效治疗手段。在孕期选择更精准的产前筛查方式对胎儿进行检测,对出生缺陷的防控具有重大意义。



产品
介绍

贝比安® 依托于 NextSeq CN500 高通量基因测序仪,仅需抽取 10mL 孕妇外周血,采用独家专利 PCR-free 建库技术的检测试剂盒、高精度生物信息分析和数据管理软件,无创筛查胎儿相关染色体病的患病风险。



产品
优势

1 安全	2 放心	3 准确	4 快速
无需侵入,无需空腹,仅抽取 10mL 孕妇外周血	经严谨的前瞻性临床验证,至今已服务百万家庭	筛查准确率高于 99%	7-10 个工作日出具检测结果



大数据
说明

贝瑞基因先后与湖南湘雅产前诊断中心^[4]、北京协和医院^[5]合作完成两期大规模临床试验,结果显示,贝比安® 针对 21 三体综合征(唐氏综合征)、18 三体综合征(爱德华氏综合征)和 13 三体综合征(帕陶氏综合征)三大染色体非整倍体疾病的检测灵敏度和特异性可达 99% 以上。



检测
人群

- 适用人群:
除禁用人群外,所有希望通过无创 DNA 产前检测评估胎儿染色体异常风险的孕妇。
- 特别适合:
 - 血清学筛查显示胎儿常见染色体非整倍体风险值介于高风险切割值与 1/1000 之间的孕妇;
 - 有介入性产前诊断禁忌症者(如先兆流产、发热、出血倾向、慢性病原体感染活动期、孕妇 Rh 阴性血型等);
 - 孕 20⁺ 周以上,错过血清学筛查最佳时间,但要求评估 21、18、13 三体综合征风险者。
- 充分知情后选择:
 - 早、中孕期产前筛查高风险;
 - 有染色体异常胎儿分娩史,但除外夫妇染色体异常情形;
 - 预产期年龄 ≥ 35 岁;
 - 重度肥胖(体重指数 >40);
 - 双胎及多胎妊娠;
 - 通过体外受精 - 胚胎移植(IVF-ET)方式受孕;
 - 医生认为可能影响准确性的其他情形。
- 禁用人群:
 - 有下列情形的孕妇进行检测时,可能严重影响结果准确性。
 - 孕周 < 12⁺ 周;
 - 夫妇一方有明确染色体异常;
 - 孕妇接受过移植手术、干细胞治疗、1 年内接受过异体输血、4 周内接受过引入外源 DNA 的细胞免疫治疗等;
 - 胎儿超声检查提示有结构异常须进行产前诊断;
 - 有基因遗传病家族史或提示胎儿罹患基因病高风险;
 - 孕期合并恶性肿瘤(但良性子宫肌瘤除外);
 - 三胎及以上妊娠;
 - 医师认为有明显影响结果准确性的其他情形。

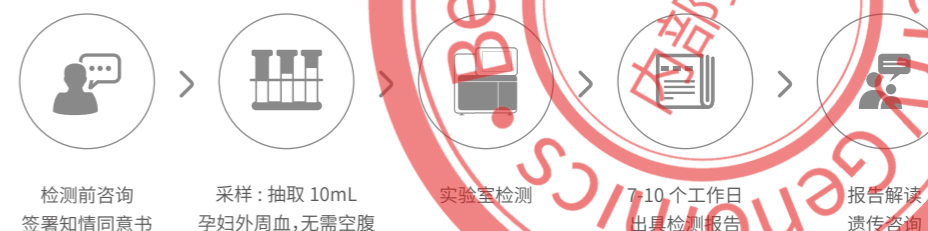


样本
要求

样本类型	采集	保存	运输
外周血	CF 管 10mL	4°C 冷藏,不可冷冻	蓝冰运输



检测
流程





贝比安 Plus® 无创 DNA 产前检测升级版



临床
背景

我国出生缺陷发病率约 5.6%^[6]，其中染色体畸变占出生缺陷遗传学病因的 80% 以上^[3]，大片段缺失 / 重复和染色体微缺失 / 微重复是染色体畸变的重要组成部分。

大片段缺失 / 重复会导致严重的染色体病，常涉及多器官的形态和功能异常。有研究表明，基因组水平的微缺失微重复在人群中的携带率可达 1/270^[7]，胎儿携带具临床意义 pCNV 的比例可达 1.6%-1.7%^[8,9]，远高于 21、18、13 三体综合征 0.2% 的发生率^[3]，并且 pCNV 是导致胎儿先天畸形、智力障碍等出生缺陷的重要遗传原因之一，且目前没有有效治疗手段。

开展胎儿非整倍体和 pCNV 的产前筛查及产前诊断对出生缺陷的防控有重大意义。



产品
介绍

贝比安 Plus® 是经典的贝比安® 无创 DNA 产前检测产品的升级版，同样依托于 NextSeq CN500 平台，基于贝比安® 的核心专利 PCR-free 建库技术和增强版 RUPA 快速分析流程，实现了检测范围从染色体非整倍体到微缺失 / 微重复的飞跃，一次即可检测 17 种胎儿染色体非整倍体、7 种相对高发微缺失 / 微重复和 76 种胎儿染色体大片段缺失 / 重复综合征，共计 100 种胎儿染色体病。



产品
优势

1 安全

无需侵入，无需空腹，
仅抽取 10mL 孕妇
外周血

2 放心

十万级前瞻性临床大
队列研究数据

3 全面

一次性检测 100 种真
正具有临床意义的胎
儿染色体疾病

4 快速

7-10 个工作日出具检
测结果



检测
人群

• 适用人群:

除禁用人群外，所有希望通过无创 DNA 产前检测评估胎儿染色体异常风险的孕妇。

• 特别适合:

- 血清学筛查显示胎儿常见染色体非整倍体风险值介于高风险切割值与 1/1000 之间的孕妇;
- 有介入性产前诊断禁忌症者(如先兆流产、发热、出血倾向、慢性病原体感染活动期、孕妇 Rh 阴性血型等);
- 孕 20⁺ 周以上，错过血清学筛查最佳时间，但要求评估 21、18、13 三体综合征风险者。

• 充分知情后选择:

- 早、中孕期产前筛查高风险;
- 有染色体异常胎儿分娩史，但除外夫妇染色体异常情形;
- 预产期年龄 ≥ 35 岁;
- 重度肥胖(体重指数 >40);
- 双胎及多胎妊娠;
- 通过体外受精 - 胚胎移植(IVF-ET)方式受孕;
- 医生认为可能影响准确性的其他情形。

• 禁用人群:

- 有下列情形的孕妇进行检测时，可能严重影响结果准确性。
- 孕周 < 12⁺ 周;
- 夫妇一方有明确染色体异常;
- 孕妇接受过移植手术、干细胞治疗、1 年内接受过异体输血、4 周内接受过引入外源 DNA 的细胞免疫治疗等;
- 胎儿超声检查提示有结构异常须进行产前诊断;
- 有基因遗传病家族史或提示胎儿罹患基因病高风险;
- 孕期合并恶性肿瘤(但良性子宫肌瘤除外);
- 三胎及以上妊娠;
- 医师认为有明显影响结果准确性的其他情形。

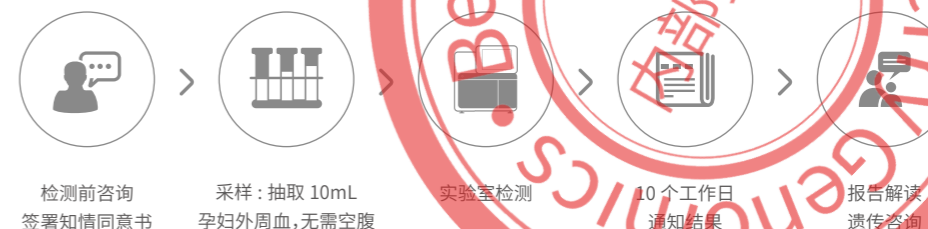


样本
要求

样本类型	采集	保存	运输
外周血	CF 管 10mL	4°C 冷藏, 不可冷冻	蓝冰运输



检测
流程





疾病列表

以下列表中疾病, 保险全覆盖, 其它阳性结果选择知情告知。

覆盖范围	疾病种类	发病率	经典核型举例	临床特征
常染色体非整倍体 (3种)	T21	1/750	47,XN,+21	特殊面容、多发畸形、生长发育迟缓、智力障碍, 寿命减少
	T18	1/3500-1/8000	47,XN,+18	先天性心脏病、外表及多器官严重畸形、发育迟缓, 40%存活至1个月
	T13	1/25000	47,XN,+13	95%以上会死于子宫内, 半数以上的患者会有全前脑畸形, 常合并先天性心脏病
性染色体非整倍体 (4种)	特纳综合征 (45,X)	1/2500 女性新生儿	45,X	身材矮小、生殖器与第二性征发育不全、智力发育程度不一
	克氏综合征 (47,XXY)	1/500-1/1000 男性新生儿	47,XXY	体型较高、双侧睾丸较小、两侧乳房肥大、不育或性功能低下、智力发育正常或略低
	超雄综合征 (47,XYY)	1/1000 男性新生儿	47,XYY	通常躯体外形特征不显著, 大多数性发育正常, 可孕育下一代, 可能存在学习障碍
	超雌综合征 (47,XXX)	1/1000 女性新生儿	47,XXX	通常躯体外形特征不显著, 存在学习障碍、语言发育迟缓、运动能力延迟、肌张力低下
其他染色体非整倍体 (10种)	T7、T8、T9、T14、18 单体、T19、T20、21 单体、T22、22 单体	罕见	47,XN,+7 47,XN,+8	多数情况下不能活产
染色体微缺失综合征 (7种) (>3Mb)	22q11 deletion 综合征 (含 DiGeorge 综合征)	1/2000-1/6000	46,XN,del(22)(q11)	心脏病、血小板异常、面部特征异常、低血钙、进食困难、肾功能异常、语言发育迟缓
	1p36 deletion 综合征	1/5000-1/10000	46,XN,del(1)(p36)	特殊面容、视听障碍、心脏结构异常、癫痫、肌张力低下、多发畸形、生长迟缓
	2q33.1 deletion 综合征	罕见	46,XN,del(2)(q33)	特殊面容、癫痫、关节韧带松弛、生长迟缓、严重语言发展迟缓、喂食困难、行为过动、躁动等症状
	Cri-Du-Chat 综合征	1/20000-1/50000	46,XN,del(5)(p13)	婴幼儿时期的哭声似小猫叫、特殊面容、肌张力低下、生长迟缓、行为过度活跃
	Langer-Giedion 综合征	罕见	46,XN,del(8)(q23.3 q24.13)	毛发稀疏、皮肤松弛、多发性骨疣、小头、智力低下, 寿命可至成年
	Angelman 综合征	1/12000-1/20000	46,XN,del(15)(q11 q13)	面孔似“快乐木偶”、智力低下、肌张力低下、过度笑容、癫痫, 寿命减少
	Prader-Willi 综合征	1/10000-1/30000	46,XN,del(15)(q11 q13)	智力低下、肌张力低下、性腺发育低下、肥胖、手足小、身材矮小, 寿命减少
染色体大片段缺失重复综合征 (76种) (>10Mb)	76种严重致畸致残致愚的胎儿染色体疾病, 覆盖1号染色体到22号染色体, 如: 6q(6号染色体长臂)部分单体综合征, 包含: 6q11-q14 缺失, 6q24-q25 缺失等			

* 其他致病性 CNV 知情同意情况下报出

数据来源于 OMIM 数据库

SERVICES & PRODUCTS



科诺安® 染色体疾病检测



临床背景

截止 2019 年, 已明确由 pCNVs (pathogenic copy number variations, pCNVs) 所致的染色体微缺失/微重复综合征 (Microdeletion and Microduplication Syndromes, MMS) 高达 300 多种^[10,11], 综合发病率近 1/600^[10]。由此, 对包含 pCNVs 在内的染色体畸变进行及时、准确的产前诊断, 将有利于进一步降低活产儿出生缺陷率和残疾率。基于下一代测序技术的基因组拷贝数变异测序 (copy number variation sequencing, CNV-seq) 为临床产前诊断提供了新的解决手段。



产品介绍

科诺安® 基于二代测序技术对样本 DNA 进行低深度全基因组测序 (CNV-seq), 测序结果与人类参考基因组进行比对, 通过生物信息学分析发现受检样本存在的染色体异常。





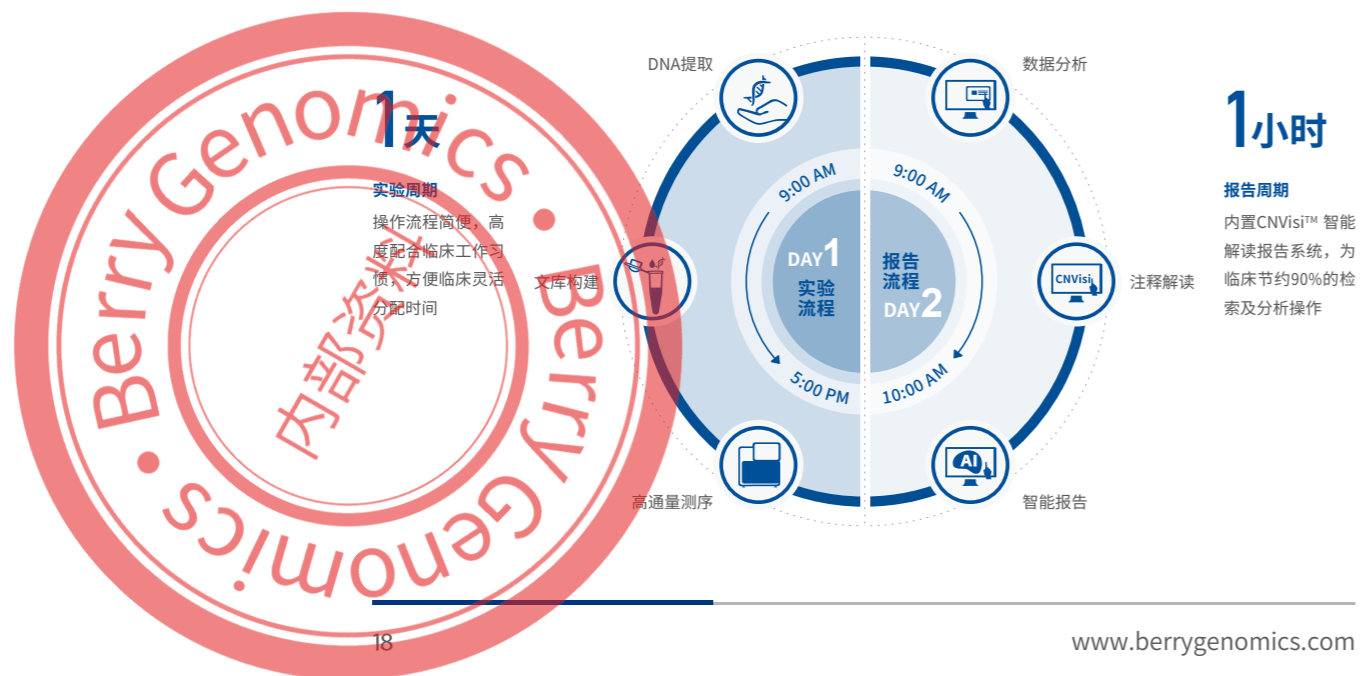
产品优势

- 检测范围更全面
 - 覆盖全基因组 23 对染色体非整倍体、
 - 大于 100kb 的 pCNVs;
 - 大于 10% 的染色体非整倍体嵌合;
 - 联合 STR 检测异倍体。
- 检测结果更精准
 - 采用《专家共识》^[12]推荐的 PCR-free 建库技术,有效避免扩增偏好;
 - 测序数据质量高, Q30 (单碱基错误率为 0.001) 高达 93%^[13];
 - 具有极高重复性,批次间基本无差异。
- 操作流程更高效
 - 通量灵活: 中、高通量检测方案灵活匹配不同的临床需求;
 - 操作流程简便: PCR-free 建库技术仅需 3 步加样, 1 步纯化, 避免反复转管操。
- 临床检测更适用
 - 平台兼容性好: 可联合 CNV-seq、NIPT、NIPT Plus 和 PGT 等同时检测;
 - 样本起始浓度低: 可精确检测低至 10ng 的 DNA 样本,更具有临床适用性。



智能方案

自 2014 年起, 贝瑞基因联合湖南家辉遗传专科医院与全国 230 多家产前诊断中心的合作网络已积累了超过 20 万例的 CNV-seq 临床实践经验。其中, 数十家权威产前诊断结构高效自主运行以 CNV-seq 为核心的智能解决方案。



适用方向

应用方向	适用科室	样本类型
产前诊断	产科、产前诊断中心	羊水、绒毛、脐血
流产组织遗传学分析	妇科、产科	流产组织
遗传病因排查	儿科、生殖遗传科	外周血



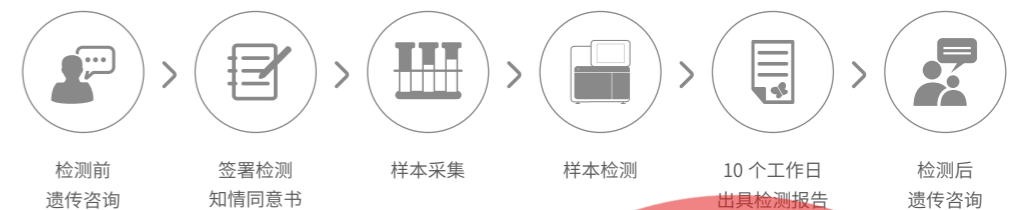
样本要求

样本类型	采集	保存	运输	备注
羊水	螺旋盖 BD 管 5-10mL	4°C冷藏, 不可冷冻	蓝冰运输	需采集母血, EDTA 抗凝管, 2mL
组织 *	螺口离心管或冻存管 PBS 缓冲液 或生理盐水冲洗	冷冻	蓝冰运输	需采集母血, EDTA 抗凝管, 2mL
外周血	EDTA 抗凝管 0.5-2mL	冷冻	蓝冰运输	

* 组织样本取黄豆粒大小, 主要包括产前绒毛、脐带以及流产后的绒毛、胎芽、脐带等组织样本



检测流程





贝全安® 全外显子组检测



临床
背景

遗传病是指由于遗传物质改变而引起的人类疾病，包括单基因病、多基因病、染色体病、线粒体病和体细胞遗传病。其中由于单一基因缺陷而导致的遗传疾病，又称为孟德尔遗传病。目前，已经报道的孟德尔遗传病超过 9000 多种^[14]。尽管每种单基因遗传病发病率相对较低，多属于罕见病，但其综合发病率高达 1%^[15]。我国每年新增出生缺陷约 80 万例，其中孟德尔遗传病导致的出生缺陷约占 22.3%^[16]。人类外显子区域约为 30Mb，仅占全基因组的 1% 左右^[17]，却包含了 85% 的致病突变^[18]。

全外显子测序 (Whole Exome Sequencing, WES)，是指利用序列捕获或者靶向技术将外显子序列富集后再进行高通量测序的基因组分析方法。全外显子测序可以帮助我们识别疾病的致病原因，辅助临床疾病诊断，制定疾病干预方案，判断预后和遗传咨询。



产品
介绍

贝全安® 全外显子组检测运用目标区域捕获及高通量测序技术，一次性检测人类基因组约 20,000 个基因的外显子区域，调节元件和内含子区中明确致病区域以及线粒体基因组。



产品
优势

- **覆盖全面**
一次性检测人类基因组约 20,000 个基因的外显子区域，调节元件和内含子中明确致病区域，以及线粒体基因组；
- **样本类型多样**
可检测样本类型多样，外周血、口腔拭子、干血片、流产组织和 DNA 均可送样检测；
- **特有的预文库构建方法**
采用 PCR-free 预文库构建方法，减少了 PCR 扩增的偏好性和碱基错配率，增加检测的敏感度；
- **捕获体系稳定**
采用 1 捕 1 的杂交捕获体系，大幅减少因一捕多导致的高错配率和数据分布不均的情况；
- **分析专业**
生物信息分析专家、遗传咨询师和资深临床医生组成了贝瑞多学科专家组，保障报告的准确性。



适用
方向

贝全安® 全外显子检测目前已经应用于全科遗传疾病检测，包括神经科、免疫科、代谢科、产科等。对于病因不明且有明显家族遗传倾向和临床疑诊为遗传病的患者，均可进行贝全安® 全外显子组检测。

疾病系统	疾病 / 表型
神经系统疾病	发育迟缓
代谢系统	苯丙酮尿症
内分泌系统	性发育异常
眼科系统	视网膜色素变性
心血管系统	肥厚型心肌病
皮肤系统	鱼鳞病
骨骼系统	成骨不全
肾脏系统	遗传性肾炎
免疫缺陷病	原发性免疫缺陷
消化系统	炎性肠病
呼吸系统	原发性纤毛运动障碍
血液系统	血友病

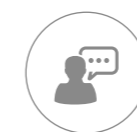


样本
要求

样本类型	采集	保存	运输	备注
DNA	EP 管 3μg	冷冻	蓝冰运输	基因组 DNA 相对完整，gDNA 片段主带应在 23kb 以上
外周血	EDTA 抗凝管 2mL	冷藏 / (长期储存) 冷冻	蓝冰运输	
口腔拭子	拭子保存管	低温	蓝冰运输	



检测
流程



检测前
遗传咨询



签署检测
知情同意书



样本采集



样本检测



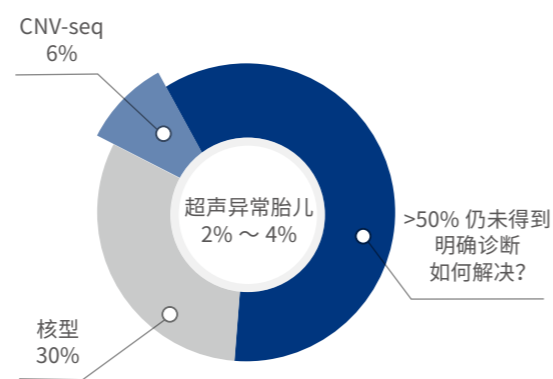
采样后 15-20 个工
作日出具检测报告

产前外显子检测



临床
背景

产前超声异常胎儿，通常采用核型分析进行遗传病诊断，其诊断率为30%左右，而后续通过基因组拷贝数变异测序 (CNV-seq) 等技术也仅提高了约6%的诊断率^[19]。这意味着仍有许多其他超声异常的病例存在，且未检出的病例仅能依靠有限的信息进行遗传咨询，无疑使医生与准父母面临着巨大挑战。



2020年01月，ACMG发出胎儿外显子组检测技术在产前诊断中的临床应用意见^[20]，从应用场景、检测策略、报告周期、报告变异范围并检测前后的遗传咨询等多方面内容做了详细的阐述和指导建议。同年09月，为了规范、推进我国产前外显子组测序技术的临床应用，提升产前遗传咨询水平和质量，我国首个团体标准《产前外显子组测序遗传咨询和报告规范》相应出台^[21]。



产品
介绍

本产品基于二代高通量测序平台进行全外显子测序 (Whole Exome Sequencing, WES)，对有胎儿超声异常情况的孕妇进行全面、快速的产前诊断。

产品策略：

Trio WES

黄金组合 1+1: Trio WES+ 先证者 CNV-seq

* 辅以 STR 检测，排除母源污染



产品
优势

- 更全：结合 CNV-seq, 常见变异类型全覆盖
 - SNVs (诊断级)、Indels (诊断级)
 - 外显子级别 pCNVs (表型驱动, 非诊断级, 建议经 qPCR/MLPA 进一步验证)
 - 致病性 UPD (表型驱动, 非诊断级, 建议经 STR/MS-MLPA 进一步验证)
 - 多倍体、非整倍体及嵌合体 (诊断级)
 - >100kb 的 pCNVs (诊断级)
- 更快：2-3 周完成超声结构异常胎儿的全面遗传学诊断
- 更准：精准识别新发突变, 可在一次检测中完成家系共分离分析, 缩短报告周期



适用
人群

- 超声结构异常, 单一或多系统;
- NT 增厚 ($\geq 3.0\text{mm}$);
- 重度胎儿宫内生长发育受限 (FGR, < 第 10 百分位数)、胎儿严重贫血;
- 重度羊水过多 (羊水最大暗区 >15cm 或羊水指数 >45cm)、羊水过少 (羊水最大暗区 $\leq 2\text{cm}$ 或羊水指数 $\leq 5\text{cm}$)、双侧脑室增宽 (10-15mm)、脑积水 / 脑水肿, 胎儿水肿等异常情况;
- 多发流产, 流产原因不明, 推荐“黄金组合 1+1 —— Trio WES + CNV-seq”检测。

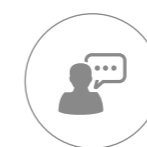


样本
要求

样本类型	采集	保存	运输
外周血	EDTA 抗凝管 0.5-1mL	冷藏 / 冷冻	蓝冰运输
脐带血	EDTA 抗凝管 0.5-1mL	冷藏 / 冷冻	蓝冰运输
羊水	螺旋盖 BD 管 5-10mL	4°C 冷藏, 不可冷冻	蓝冰运输
流产组织、绒毛	螺旋盖 EP 管 黄豆粒大小	冷藏 / 冷冻	干冰运输



检测
流程



检测前遗传咨询
签署知情同意书



采集样本



实验室检测
及数据分析



收到样本后
12 个工作日内出具报告

贝心安™ 新生儿基因筛查



临床
背景

新生儿筛查是指在新生儿群体中,采用快速、简便、敏感的检验方法对一些危害儿童生命、导致儿童体格及智能发育障碍的先天性、遗传性疾病进行筛检,作出早期诊断,并在患儿出现临床症状前及时给予治疗,从而避免其机体各器官受到不可逆损害的一项系统保健服务。虽然基于生化检测、串联质谱和芯片技术的新生儿遗传代谢病和听力筛查已基本上在全国范围内普及,但与国际相比,我国新筛工作还存在筛查假阳性率高、召回工作量大、疾病确诊时间长、筛查病种有限等问题。



产品
介绍

近年来,全外显子组检测技术(Whole Exome Sequencing, WES)在遗传病临床诊断应用领域发展迅猛。贝瑞基因基于大规模新生儿疾病 WES 筛查的临床研究,开发了贝心安™ 新生儿基因筛查方案。

该方案基于疾病高发、新生儿期/婴幼儿期起病且儿童期可明确诊断、发病后临床症状严重且不及时治疗会影响患儿智力体格发育等疾病入组原则,共纳入 81 种致病基因及致病位点明确的单基因遗传病,并通过参考 ClinGen (Clinical Genome Resource) 相关标准,对基因与疾病的相关性进行严格的校勘,确保筛查结果的准确性。

贝心安™ 新生儿基因筛查方案旨在通过对上述疾病的早筛早诊,为患儿提供及时有效且可及性高的疾病预防或治疗方案。该方案可与传统一线筛查方案联合开展,互为参考补充。



产品
优势

- 更高效
与传统新筛并行开展,联合筛查,可通过直接锁定致病分子机制,缩短病因排查路径,辅助疾病的快速确诊,从而提升诊断效率;
- 更精准
通过疾病精准分型和精准干预,可减少传统筛查漏诊,提高晚发型疾病的检出率;
- 更全面
通过扩大高发、可防、可治性新生儿遗传病的筛查范围,在疾病表型出现前,对新生儿进行更全面的遗传病筛查,做到早发现、早干预、早治疗,保护新生儿健康成长。



产品
方案

● 贝心安™ 新生儿基因筛查核心版

- 筛查病种: 48 种遗传代谢病(104 个基因)
- 方案优势: 在传统 48 种遗传代谢病筛查的基础上,增加基因联合筛查方案快速提升疾病的诊断效率,同时减少筛查假阴性,增加晚发型婴幼儿疾病的检出。

● 贝心安™ 新生儿基因筛查扩展版

- 筛查病种: 32 种扩展性疾病(202 个基因)
- 方案优势: 在传统新筛病种范围外,扩展性筛查 32 种高发、可防、可治性遗传疾病对应的 202 个基因。

● 贝心安™ 新生儿基因筛查全面版

- 筛查病种: 共计 81 种疾病(313 个基因)
- 方案优势: 可一次性联合筛查 48 种遗传代谢病和耳聋的共 112 个高发致病基因,同时扩展性筛查 32 种遗传疾病对应的 202 个基因,带给新生儿更全面的保护。



适用
人群

- 出生 72 小时并充分哺乳 8 次以上的新生儿;
- 0-6 岁需筛查相关疾病的婴幼儿。

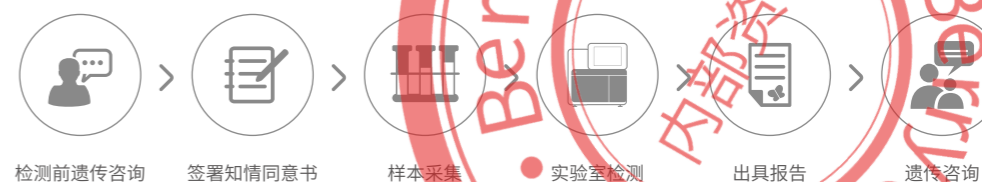


样本
要求

样本类型	采集	保存	运输	备注
脐带血	EDTA 抗凝管 2mL	冷藏/冷冻	蓝冰运输	在新生儿分娩时取脐带血
干血片	2-3 个干血斑 直径 10-12mm	常温/冷藏	蓝冰运输	新生儿出生 72 小时并充分哺乳 8 次以上,采集足跟血



检测
流程



携心安® 拓展性携带者筛查



临床背景

单基因遗传病是指由一对等位基因变异而引起的疾病，可引起人体内不同系统的异常，其综合发病率高达 1%^[15]，对人类健康构成极大危害。由于很多单基因遗传病是隐性遗传模式，其携带者往往没有疾病表型，存在的生育风险常被忽视。在我国，每年新增约 80 万出生缺陷儿^[6]，其中单基因遗传病占比高达 22.2%^[16]。对备孕或孕早期人群进行携带者筛查，可以有效避免严重遗传病患儿的出生。



产品介绍

作为三代测序临床应用的引领者，携心安® 拓展性携带者筛查开创性应用三代测序技术解决复杂单基因遗传病的检测，可一次性筛查 16 种或 498 种中国人群高发的严重单基因遗传病，全面、精准和快速地帮助夫妻双方了解自身单基因隐性遗传病致病变异的携带情况，提示可能面临的生育风险，以更全面、更科学和更经济的方式有效预防出生缺陷。



产品优势

- 领先
开创性应用三代测序技术解决复杂单基因遗传病（如：地中海贫血）致病变异检测难的问题；
- 全面
综合二代测序和三代测序的技术优势，全面解决复杂单基因遗传病和常规单基因遗传病的检测；
- 科学
仅针对中国人群最高发的严重单基因遗传病和致病性明确的变异进行检测；
- 经济
相较于单个遗传病的检测更经济实惠。



适用人群

- 表型正常且无遗传病家族史的育龄夫妇；
- 血缘关系相近的夫妇；
- 特定遗传病高发区域人群；
- 欲通过辅助生殖技术实现妊娠的夫妇双方。

* 注：有不良生育史或遗传病家族史的备孕夫妇，在进行针对自身疾病或家族史的病因排查后，可以选择拓展性携带者筛查。



疾病列表

序号	检测疾病中文名称	检测基因
1	α-地中海贫血	HBA1、HBA2
2	β-地中海贫血	HBB
3	脊髓型肌萎缩	SMN1
4	常染色体隐性耳聋 1A 型	GJB2
5	常染色体隐性耳聋 4 型	SLC26A4
6	克拉伯病	GALC
7	Usher 综合征 2A 型	USH2A
8	Usher 综合征 1 型	MYO7A
9	肝豆状核变性	ATP7B
10	先天性糖基化障碍	PMM2
11	苯丙酮尿症	PAH
12	四氢生物喋呤缺乏症	PTS
13	甲基丙二酸血症 CblC 型	MMACHC
14	甲基丙二酸血症 MUT 型	MUT
15	糖原累积病 II 型	GAA
16	杜氏进行性肌营养不良	DMD

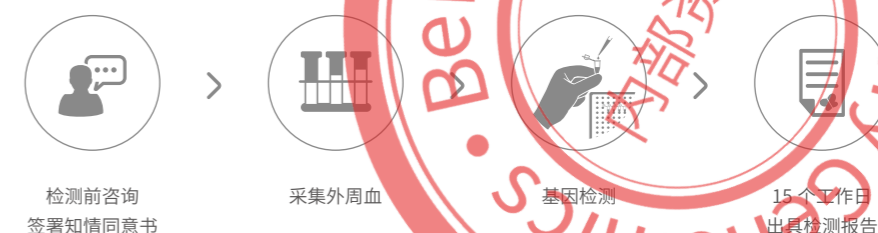


样本要求

样本类型	采集	保存	运输	备注
外周血	EDTA 抗凝管 2mL	冷藏 / (长期储存) 冷冻	蓝冰运输	与 NIPT/NIPT Plus 同检，直接使用 10mL 血样即可



检测流程





第三代地中海贫血基因检测



临床背景

地中海贫血 (Thalassemia, 简称地贫), 是指由珠蛋白基因缺陷 (突变、缺失) 导致的一种或多种珠蛋白肽链合成障碍引起的遗传性溶血性贫血, 重型患者甚至危及生命。该病通常呈常染色体隐性遗传, 主要包括 α -地中海贫血和 β -地中海贫血两类。

地贫是我国南方地区最常见、危害最大的遗传病。据 2016 年《中国地中海贫血蓝皮书》数据显示, 我国地贫基因携带者高达 3000 万, 重症患者 1 万 ~1.5 万。目前, 临床上尚无经济有效的地贫治疗手段, 地中海贫血携带者筛查成为控制重型地贫患儿出生的重要措施。



产品介绍

贝瑞基因创新性地应用第三代基因检测技术, 为临床提供覆盖全面、极其精准的第三代地中海贫血基因检测解决方案, 助力全面脱“贫”。

该检测仅需 1 μ L 全血样本, 无需 DNA 提取和打断, 即可直接读取全长基因序列, 一次性获得缺失、三联体和点突变等各类变异信息, 从而实现 α -地中海贫血和 β -地中海贫血基因变异类型全面覆盖, 精准检测地贫相关的 2062 个变异位点, 碱基检测准确度高达 QV50 (99.999%)。



产品优势

- **全覆盖**
实现中国人群 α -地中海贫血和 β -地中海贫血全基因全突变类型一次性全覆盖, 精准基因分型, 助力临床精准诊疗、避免漏检风险;
- **高精度**
基于单分子实时测序的第三代基因检测技术, 检测灵敏度和特异性 >99%;
- **高效率**
创新性实现全血 PCR 建库技术与三代测序的完美结合, 实验操作简捷, 高通量实现 α -地贫和 β -地贫同检;
- **精准分型**
能实现对 *HBA1* 和 *HBA2* 基因的同源区域的变异型、顺式 / 反式基因变异型、同源重组变异型精准区分, 助力临床遗传病精准诊疗。



适用人群

- 我国南方地贫高发地区的婚孕前和产前人群;
- 有地贫家族史、临床典型表征和地贫筛查异常的人群;
- 我国南方地贫高发地区的新生儿人群。



疾病列表

类型	检测变异类型	
α -地贫	18种缺失型	$-\alpha^{3.7}$ 、 $-\alpha^{4.2}$ 、 $-\text{SEA}$ 、 $-\text{THAI}$ 、 $-\text{FIL}$ 、 $-\text{MED-I}$ 、 $-\text{MED-II}$ 、 $-\alpha^{6.3}$ 、 $-\alpha^{5.6}$ 、 $-\text{11.1}$ 、 $-\alpha^{\text{MAL3.5}}$ 、 $-\alpha^{2.7}$ 、 $-\alpha^{2.4}$ 、Qinzhou type deletion、 $^{-9.7}$ 、 $-\alpha^{2.8}$ 、 $-\alpha^{1.2}$ 、 $-\alpha^{0.8}$
	4种三联体	$\alpha\alpha^{\text{anti3.7}}$ 、 $\alpha\alpha^{\text{anti4.2}}$ 、 $\text{HK}\alpha\alpha$ 、 $\text{anti-HK}\alpha\alpha$
	3种常见突变型	Hb Quong Sze(QS)、Hb Constant Spring(CS)、Hb Westmead(WS)
β -地贫	<i>HBA1</i> 、 <i>HBA2</i> 基因上900种其他变异 (包含最新指南所有点突变)	CD8(-C)、CD9(A>T)、CD15(G>A)、CD30(-GAG)、CD31(G>A)、CD40(-G)、CD43-44(-C)、CD49(-GC)、CD61(A>T)、Hb Dapu、Hb Debao、Hb Zurich-Albisrieden、Hb J-Broussais、Initiation codon (A>G)、Initiation codon (T>A)、Initiation codon (-T)、Hb J-Wenchang-wuming、Hb I、Hb Beijing、Hb Shenyang、Hb Sichuan、Hb Lille、Hb Ube-2、Hb Amsterdam-A1、Hb Hekinan II、Hb Owari 等
	2种缺失型	Taiwanese、3.5kb deletion
	19种常见突变型	-28(A>G)、-29(A>G)、-30(T>C)、-32(C>A)、CD14/15(+G)、CD17(A>T)、CD31(-C)、CD27/28(+C)、CD41/42(-TTCT)、CD43(G>T)、CD71/72(+A)、IVS-I-1(G>A)、IVS-I-1(G>T)、HbE、IVS-I-5(G>C)、IVS-II-654(C>T)、Cap+43/+40(-AAAC)、Initiation ATG>AGG、Cap+1(A>C)
	<i>HBB</i> 基因上1116种其他变异 (包含最新指南所有点突变)	-90(C>T)、-88(C>T)、-86(C>A)、-73(A>T)、-31(A>C)、-28(A>C)、Cap+8(C>T)、Cap+39(C>T)、CD5(-CT)、CD35(A>G)、IVS-I-128(T>G)、CD37(G>A)、IVS-II-5(G>C)、CD13-14(-C)、CD15-16(+G)、CD19(A>G)、CD41(-C)、IVS-I-2(T>C)、Hb Dhonburi、CD89-93(-AGTGAGCTGACTG)、PolyA(A>G) 等



样本要求

样本类型	采集	保存	运输	备注
外周血	EDTA 抗凝管 $\geq 200\mu\text{L}$	冷冻保存	蓝冰运输	不可使用非 EDTA 抗凝剂采血管及血浆游离 DNA 保存管



检测流程



科孕安® 胚胎植入前遗传学检测



临床
背景

中国不孕不育率达到 10%-15%，越来越多的不孕不育家庭选择辅助生殖技术实现妊娠。然而，通过辅助生殖方法获得的胚胎有 40%-60% 存在染色体异常，平均妊娠成功率仅 30%。研究发现，通过胚胎植入前遗传学检测，能够有效降低接受辅助生殖治疗的孕妇流产率和显著提升临床妊娠成功率，并帮助有生育困难的夫妇生育健康宝宝。



产品
介绍

胚胎植入前染色体非整倍体检测 (PGT-A)

运用创新性的 SUGA 单细胞全基因组扩增技术，准确对胚胎细胞的 23 对染色体进行非整倍体检测和大片段拷贝数异常分析，从而优选健康胚胎进行植入。

胚胎植入前染色体结构重排检测 (PGT-SR)

开创性应用三代测序技术将平衡易位断裂点精准、无偏检出，从而准确区分平衡易位胚胎与正常胚胎，阻断染色体平衡易位向子代传递。



产品
优势

- **领先**
开创性应用三代测序技术检测平衡易位断裂点；
- **精准**
可将全基因组范围内的平衡易位断裂点精准、无偏检出，断点精确至单碱基水平；
- **全面**
可一次性检测染色体非整倍体、微缺失、微重复和染色体平衡易位；
- **快捷**
无需借助显微切割和定制 SNP 引物等复杂流程。



适用
人群

- 染色体核型分析结果为染色体平衡易位的携带者；
- 希望提高 IVF 成功率的夫妇；
- 高龄孕妇 (年龄 ≥ 35 岁)；
- 反复自然流产史的孕妇 (自然流产 ≥ 3 次)；
- 反复胚胎种植失败的孕妇 (失败 ≥ 3 次)；
- 生育过染色体异常疾病患儿的夫妇；
- 染色体数目及结构异常的夫妇；
- 严重的男性不育 (SMF)：少弱精子症、畸精症。



样本
要求

样本类型	采集	保存	运输	备注
外周血	EDTA 抗凝管 5mL	0-4°C	蓝冰运输	不可使用非 EDTA 抗凝剂采血管及血浆游离 DNA 保存管
囊胚	0.2mL PCR 管 2-2.5μL	-78°C	干冰运输	每次取样须有空白对照，防止污染

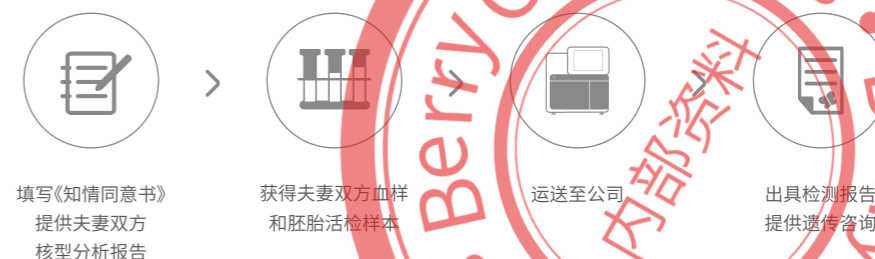


检测
流程

PGT-A



PGT-SR



* 注：血样与囊胚同时送：17 个工作日内出具检测报告
血样与囊胚分开送：30 个工作日，断裂点检测、PGT-A 和 PGT-SR 各 10 个工作日

贝聪安™ 遗传性耳聋基因检测



临床
背景

第二次全国残疾人抽样调查数据显示,我国现有听力残疾人 2780 万,其中 0-6 岁的儿童超过 80 万人,听力障碍已经成为我国第二大出生缺陷疾病。我国每年新增 3 万先天性聋儿,约有 60% 是遗传原因导致,通过基因检测进行遗传性耳聋的预防以及早诊早治至关重要。

- 听力正常人中约有 4%~5% 携带耳聋基因;
- 80% 聋儿的父母听力正常;
- 每年新增 3-5 万迟发性及药物性聋儿(中国听力论坛(2013));
- 通过育龄人群耳聋基因检测充分评估生育遗传性聋儿风险,科学指导生育;
- 通过新生儿耳聋基因检测,早发现,早干预,避免迟发性及药物性耳聋的发生。



产品
介绍

贝聪安™ 遗传性耳聋基因检测可一次检测 9 个热点基因的 26 个高频位点,可明确约 80% 的遗传性耳聋病因。

检测基因	临床症状
GJB2	先天性重度以上感音神经性耳聋, 50% 先天性极重度听力损失患者与 GJB2 基因突变相关
SLC26A4(PDS)	大前庭水管综合征(EVAS), 当患者患感冒、头部受打击时, 听力急剧下降
GJB3	后天高频感音神经性耳聋, 表现为后天突发性耳聋
12s rRNA	氨基糖甙类药物敏感性耳聋, 患者使用氨基糖甙类药物会导致重度耳聋的发生, 甚至发生“一针致聋”
KCNQ4	高频语后耳聋, 该基因突变可导致渐进性高频听力下降, 逐渐发展为全频率中-重度聋
COCH	多为高频神经性聋, 该基因突变患者可能会出现一系列耳蜗、前庭功能障碍症状
POU3F4	多为混合性耳聋, 听力减退与年龄和频率有关
GJB6	多为双侧中频至高频听力缺损, 感音神经性耳聋, 属于常染色体显性遗传非综合征耳聋
TMIE	属于常染色体隐性遗传非综合征耳聋, 多表现为先天性重度以上感音神经性耳聋



产品
优势

- 全面 可检测 9 个热点基因的 26 个高频位点, 覆盖更全面
- 快速 一次性完成耳聋相关位点检测, 5 个工作日即可出具报告
- 便捷 仅需 2mL 外周血, 与无创基因检测(NIPT)一起检测时, 无需再次抽血
- 准确 精确分析单个核苷酸的突变, 准确率高达 99%



适用
人群

- 孕前、孕中女性
- 新生儿
- 氨基糖甙类药物使用者
- 听障患者及亲属

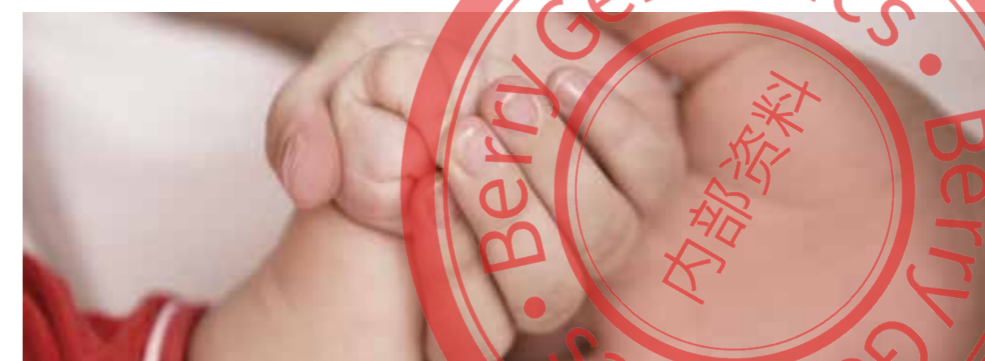


样本
要求

样本类型	采集	保存	运输	备注
外周血	EDTA 抗凝管 2mL	冷藏/ (长期储存)冷冻	蓝冰运输	与 NIPT/NIPT Plus 同检 直接使用 10mL 血样即可



检测
流程





贝乐安™ 叶酸代谢能力基因检测



临床
背景

叶酸是一种水溶性 B 族维生素，在机体细胞生长和胚胎发育中起关键作用。人体不能合成叶酸，只能完全依赖外源性供给。孕妇对叶酸的需求量比正常人高 4 倍，是叶酸缺乏的高危人群。研究表明，叶酸缺乏或过量均会给孕妇和胎儿带来危害，孕妇正确补充叶酸可使神经管畸形儿的发生率下降 50-70%。



产品
介绍

检测影响叶酸代谢的关键基因，科学指导补充叶酸。机体缺少叶酸，除了摄入量不足以外，另一个原因是与叶酸代谢相关的基因发生异常相关。5,10- 亚甲基四氢叶酸还原酶 (MTHFR) 和甲硫氨酸合成酶还原酶 (MTRR) 是参与叶酸代谢最重要的两个酶。当编码这两个酶的基因发生突变时，会引起叶酸代谢异常。

通过贝乐安™ 叶酸代谢能力基因检测可及早发现个体对叶酸的吸收利用水平，从而筛查出容易出现叶酸缺乏的高危人群，实现个性化增补叶酸，加强产前检测，以降低新生儿出生缺陷风险。

检测基因	检测位点	基因型	中国人群中所占比例
MTRR	A66G	AA (正常)	58%
		AG (风险)	36%
		GG (风险)	6%
MTHFR	C677T	CC (正常)	22%
		CT (正常)	50%
		TT (风险)	28%
MTHFR	A1298C	AA (正常)	66%
		AC (正常)	31%
		CC (风险)	4%



叶酸补充
临床建议

医生根据检测报告中所提示的被检测者叶酸缺乏综合风险程度，给与科学补充叶酸的建议。

检测结果	孕前 3 个月	孕早期(0~12 周以前)	孕中 / 后期(13~40 周)
未发现风险	400 微克 / 天	400 微克 / 天	注意食物补充
低度风险	400 微克 / 天	400 微克 / 天	400 微克 / 天
中度风险	400 微克 / 天	800 微克 / 天	400 微克 / 天
高度风险	800 微克 / 天	800 微克 / 天	400 微克 / 天

注：该建议由中国疾病预防控制中心妇幼保健中心提供的孕龄女性叶酸增补参考剂量



适用
人群

- 备孕及孕期女性；
- 有不良妊娠史的女性；
- 不明原因习惯性流产史的女性；
- 双胞胎或多胎妊娠孕妇；
- 其他需要评估叶酸利用能力的患者。



样本
要求

样本类型	采集	保存	运输	备注
外周血	EDTA 抗凝管 2mL	冷藏 / (长期储存)冷冻	蓝冰运输	与 NIPT/NIPT Plus 同检 直接使用 10mL 血样即可



检测
流程





科技服务

Science and Technology Services



产品分类	产品	应用
内部资料	人类基因组测序	筛选变异位点, 研究发病机制
	转录调控测序	转录组、全长转录组、全转录组
	单细胞测序	基于 10x Genomics 平台, 从单细胞水平开展研究
	动植物基因组重测序	变异检测、GWAS、遗传图谱、群体进化
	动植物基因组 de novo	基因组 Survey、基因组精细图组装、辅助基因组组装



全平台优势

- 与全球 3 大测序平台供应商 Illumina、PacBio 及 Oxford Nanopore 保持高度紧密的战略合作
- 拥有一代、二代、三代基因测序平台



服务科研机构

- 截至 2019 年底, 贝瑞基因的科技服务为超过 2,000 个科研院所、各大高校、三级医院提供服务
- 累计合作项目超过 10,000 个



参与重大科研项目

20⁺万
样本

100⁺篇
论文

1000⁺分
影响因子

创新技术

Innovative Technologies

贝瑞基因作为基因测序行业的先发企业，专注于将基因测序技术在临床的转化与应用，自主研发出一系列核心技术，在仪器制造、DNA 文库构建、生物信息分析等关键环节发挥着重要作用。在此基础之上，公司构建了覆盖生育健康、遗传学、肿瘤学的多层次产品及服务体系。

贝瑞基因核心技术优势覆盖了基因检测的各个环节，尤其在快速建库法、快速生物信息对比法、高效生物信息算法和大数据集成方法等方面有着独特的优势，使得贝瑞基因检测服务彰显出卓越的临床适用性。

EZ-PALO®

检测更精准,建库成功率始终高于 99.5%

产品: 贝比安® 无创 DNA 产前检测

贝比安 Plus® 无创 DNA 产前检测

EZ-GALO®

无扩增偏好性检测,适合大规模实验操作

产品: 科诺安® 染色体疾病检测

cSMART

万级技术分辨率,广泛应用于单基因病和肿瘤致病基因检测

产品: 昂科益® 肿瘤基因检测

RUPA

高效的生物信息算法

产品: 贝比安® 无创 DNA 产前检测

贝比安 Plus® 无创 DNA 产前检测

科诺安® 染色体疾病检测

Verita Trekker®

提高基因检测的灵敏度与准确度

产品: 贝全安® 全外显子组检测

Enliven®

拥有百万级基因组大数据,让解读更智能

产品: 贝全安® 全外显子组检测

Cruxome®

全外数据在线分析系统,快速准确识别临床表型变异

产品: 贝全安® 全外显子组检测

CNVisi™

基于 ACMG 的 CNV 智能解读报告系统,与“金标准”阳性符合率高达 95%

产品: 科诺安® 染色体疾病检测





订购信息

Ordering Information

贝比安® 无创 DNA 产前检测

仪器 / 系统 / 试剂名称	规格	产品号
高通量测序文库构建 DNA 纯化试剂盒 (磁珠法)——贝比安	100 人份 / 盒	R0022
胎儿染色体非整倍体 (T13/T18/T21) 检测试剂盒 (可逆末端终止测序法)	96 人份 / 盒, 管式	R1000
胎儿染色体非整倍体 (T13/T18/T21) 检测试剂盒 (可逆末端终止测序法)	96 人份 / 盒, 板式	R1001
NextSeq CN500 基因测序分析仪	台	M0001
NextSeq CN500 高通量测序试剂盒	75 循环 / 测试 1 测试 / 包装	R0075
NextSeq CN500 中通量测序试剂盒	150 循环 / 测试 1 测试 / 包装	R0151
血浆游离 DNA 提取试剂盒 (磁珠法)	100 人份 / 盒	R0011
贝比安® 分析软件	套	A0011

贝比安 Plus® 无创 DNA 产前检测

仪器 / 系统 / 试剂名称	规格	产品号
高通量测序文库构建 DNA 纯化试剂盒 (磁珠法)——贝比安	100 人份 / 盒	R0022
胎儿染色体非整倍体 (T13/T18/T21) 检测试剂盒 (可逆末端终止测序法)	96 人份 / 盒	R1000
NextSeq CN500 基因测序分析仪	台	M0001
NextSeq CN500 高通量测序试剂盒	75 循环 / 测试 1 测试 / 包装	R0075
NextSeq CN500 中通量测序试剂盒	150 循环 / 测试 1 测试 / 包装	R0151
血浆游离 DNA 提取试剂盒 (磁珠法)	100 人份 / 盒	R0011
贝比安 Plus® 分析软件	套	A0003

科诺安® 染色体疾病检测

仪器 / 系统 / 试剂名称	规格	产品号
染色体拷贝数变异检测试剂盒	96 人份 / 盒	KR2000
NextSeq CN500 基因测序分析仪	台	M0001
NextSeq CN500 高通量测序试剂盒	75 循环 / 测试 1 测试 / 包装	R0075
NextSeq CN500 中通量测序试剂盒	150 循环 / 测试 1 测试 / 包装	R0151
血浆游离 DNA 提取试剂盒 (磁珠法)	100 人份 / 盒	R0011
科诺安® 数据分析系统	套	A0002

科孕安® 植入前胚胎染色体 拷贝数异常检测

仪器 / 系统 / 试剂名称	规格	产品号
植入前胚胎染色体拷贝数变异检测试剂盒 (可逆末端终止测序法)	96 人份 / 盒	R0009
高通量测序文库构建 DNA 纯化试剂盒 (磁珠法)——科孕安	100 人份 / 盒	R0006
NextSeq CN500 基因测序分析仪	台	M0001
NextSeq CN500 高通量测序试剂盒	75 循环 / 测试 1 测试 / 包装	R0075
NextSeq CN500 中通量测序试剂盒	150 循环 / 测试 1 测试 / 包装	R0151
科孕安® 数据分析系统	套	A0004

参考文献

Reference

- [1] Eid J, Fehr A, Gray J, et al. Real-time DNA sequencing from single polymerase molecules.[J]. Science (New York, N.Y.), 2009, 323(5910):133-138.
- [2] <https://www.pacb.com/smr-science/smr-sequencing/>
- [3] Evans M I, Wapner R J, Berkowitz R L. Noninvasive prenatal screening or advanced diagnostic testing: caveat emptor[J]. American Journal of Obstetrics & Gynecology, 2016:298-305.
- [4] Liang D, Lv W, Wang H, et al. Non-invasive prenatal testing of fetal whole chromosome aneuploidy by massively parallel sequencing[J]. Prenatal Diagnosis, 2013, 33(5):409-415.
- [5] Song Y, Huang S, Zhou X, et al. Non-invasive prenatal testing for fetal aneuploidies in the first trimester of pregnancy[J]. Ultrasound in Obstetrics & Gynecology the Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, 2015, 45(1):55-60.
- [6]《中国出生缺陷防治报告 [2012]》
- [7] Screening for Fetal Chromosomal Abnormalities: ACOG Practice Bulletin Summary, Number 226[J]. Obstet Gynecol, 2020, 136(4):859-867.
- [8] Wapner R I, Martin C L, Levy B, et al. Chromosomal Microarray versus Karyotyping for Prenatal Diagnosis[J]. The New England journal of medicine, 2012, 367(23):2175-2184.
- [9] Matthew H K C, Cao Y, et al. Characteristics and mode of inheritance of pathogenic copy number variants in prenatal diagnosis[J]. AJOG, 2019, 221(5):493. e1-e11.
- [10] Nevado J, Mergener R, Palomares-Bralo M, et al. New microdeletion and microduplication syndromes: A comprehensive review. Genet Mol Biol 2014, 37: 210-219.
- [11] Weise A, Mrasek K, Klein E, et al. Microdeletion and microduplication syndromes[J]. Histochem Cytochem 2012, 60:346-358.
- [12] 中华医学会医学遗传学分会临床遗传学组, 中国医师协会医学遗传医师分会遗传病产前诊断专业委员会, 中华预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会遗传病防控学组. 低深度全基因组测序技术在产前诊断中的应用专家共识 [J]. 中华医学遗传学杂志, 2019, 36(4):293-296.
- [13] Zhou X, Chen X, Jiang Y, et al. A Rapid PCR-Free Next-Generation Sequencing Method for the Detection of Copy Number Variations in Prenatal Samples[J]. Life (Basel), 2021;11(2):98.
- [14] <https://www.omim.org/>
- [15] <https://www.who.int/>
- [16] March of Dimes 全球出生缺陷报告 [2006]
- [17] Ng SB1, Turner EH., et al. Targeted capture and massively parallel sequencing of 12 human exomes[J]. Nature. 2009, 461(7261):272-276.
- [18] Choi M1, Scholl UI., et al. Genetic diagnosis by whole exome capture and massively parallel DNA sequencing [J]. Proc Natl Acad Sci USA. 2009, 106(45):19096-19101.
- [19] Petrovski, Slavé, Aggarwal V, Giordano J L, et al. Whole-exome sequencing in the evaluation of fetal structural anomalies: a prospective cohort study[J]. Lancet, 2019, 393(10173):758-767.
- [20] Monaghan K G, Leach N T, Pekarek D, et al. The use of fetal exome sequencing in prenatal diagnosis: a points to consider document of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)[J]. Genetics in Medicine, 2020, 22(4):1-6.
- [21] 广东省精准医学应用学会遗传病分会, 广东省医学会产前诊断学分会, 广东省妇幼保健协会产前诊断技术专家委员会, 等. 产前外显子组测序遗传咨询及报告规范 (讨论稿) [J]. 中华医学遗传学杂志, 2020, 37(11).





北京贝瑞和康生物技术有限公司
Berry Genomics Co., Ltd.

地址: 北京市昌平区科技园区生命园路4号院5号楼

400-610-8005

www.berrygenomics.com



官方网站



官方微信

