

贝比安®——临床流程



Technologies for Life 科技关爱生命

无创DNA产前检测 (NIPT)

精准筛查T21、T18、T13



官方网站



官方微信

北京 | 上海 | 成都 | 杭州 | 青岛 | 福州 | 重庆 | 香港

*BAM001 V2.2



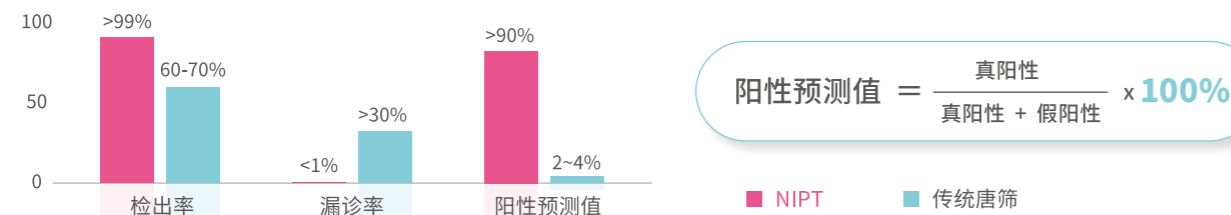
www.berrygenomics.com

无创DNA产前检测 (NIPT)

无创DNA产前检测是一项筛查胎儿染色体非整倍体疾病的产前检测技术。该技术通过分析孕妇静脉血中胎儿游离DNA信息，准确判断胎儿是否患有唐氏综合征 (T21)、爱德华氏综合征 (T18)、帕陶氏综合征 (T13) 三大染色体非整倍体疾病，具有准确、安全、简单、快速等特点，广泛用于孕妇的产前筛查。



NIPT筛查, 比传统唐筛更精准



$$\text{阳性预测值} = \frac{\text{真阳性}}{\text{真阳性} + \text{假阳性}} \times 100\%$$

国际协会强烈支持:NIPT替代传统唐筛

ACMG (美国医学遗传学和基因组学学会) 发表最新声明: NIPT 能够替代在不同年龄人群中传统的三体综合征筛查技术

ACMG

Gregg AR, et al. Genet Med. 2016 Oct;18(10):1056-65.

ACOG 2020 年发表最新指南并声明, 不论年龄或风险程度如何, 均可为所有孕妇提供 NIPT 筛查

ACOG

Rose NC, et al. Obstet Gynecol. 2020 Oct;136(4):e48-e69.

贝比安® 完整临床随访100万+样本

贝比安®无创DNA产前检测, 广泛应用于临床实践10余年, 服务了全国数百万孕妇。临床随访是评估检测效能的唯一有效途径。目前, 贝比安®完成了100万+的大样本人群跟踪随访, 随访结果显示贝比安®临床效能处于领先水平, 临床应用成熟。

染色体异常	真阳性	灵敏度	特异性	PPV
T21	5226	99.51%	99.97%	94.47%
T18	1525	99.54%	99.98%	86.30%
T13	323	100.00%	99.97%	55.79%

*数据来源于贝瑞基因

贝比安®——引领产前筛查方向

平台稳定



专为中国临床研发的NextSeq CN500临床通用型平台, 数据稳定

算法精准



独创RUPA算法, 增加DNA测序比对准确性, 大幅提高分析速度

技术领先



创新的PCR-free建库技术, 无需PCR扩增, 简化实验流程, 降低人为错误风险, 真实反映原始样本胎儿信息, 保证检测结果高准确度

临床验证



全国上千家医院多中心合作, 临床应用成熟, 完成超过 100 万 + 样本随访, 准确率高于 99%

服务专业



专业的生信分析团队、国际化的遗传咨询服务团队、完善的客户服务体系, 为医生与孕妇保驾护航



贝比安®——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;
- 预产期年龄≥35岁;
- 重度肥胖(体重指数>40);
- 通过体外受精-胚胎移植(IVF-ET)方式受孕;
- 有染色体异常胎儿分娩史, 但除外夫妇染色体异常情形;
- 双胎妊娠;
- 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。