

## 贝比安Plus®——检测疾病列表

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、T18单体、T19、T20、T21单体、T22、22 单体	罕见	47,XN,+7 47,XN,+8 .....	多数情况下不能活产	
	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、喂养困难、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	
	染色体大片缺失重复综合征 (76种) (>3Mb) (>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

## 贝比安Plus®——临床流程



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

北京 | 上海 | 成都 | 杭州 | 青岛 | 福州 | 重庆 | 香港

\*BAMP001 V2.1



Technologies for Life 科技关爱生命

## 无创DNA产前检测升级版 (NIPT Plus)

覆盖100种胎儿染色体疾病



www.berrygenomics.com

## 产前筛查范围扩展至致病性CNV具有重要临床意义

### ● 致病性 CNV 高发, 导致严重出生缺陷

除染色体数目异常外, 致病性染色体拷贝数变异 (pathogenic copy number variants, pCNVs) 也可导致严重出生缺陷, 且是传统无创DNA 产前检测 (NIPT) 筛查范围以外的高频检出变异。有研究表明, 在孕妇群体中胎儿携带 pCNVs 的比例高达 1.7%<sup>[1,2]</sup>, 已远高于 21 三体的发病率。以 DiGeorge 综合征 (22q11 区段约 3Mb 缺失) 为例, 其发病率可达 1/1000, 远高于 T18 (1/6000) 与 T13 (1/10000) 的发病率。因此, 临床开展胎儿无创 pCNV 筛查对进一步预防出生缺陷有非常重大的意义。

参考文献

[1] Ronald J, et al. N Engl J Med. 2012 Dec;367(23):2175-84.

[2] Chau MHK, et al. Am J Obstet Gynecol. 2019 Nov;221(5):493.e1-493.e11.

### ● 传统产前筛查无法有效检测致病性 CNV

血清学“唐筛”	传统无创DNA产前检测(NIPT)	超声检测
检测T21、T18和神经管畸形	检测T21、T18和T13	主要检测严重的结构畸形, 大多数pCNVs通常没有明确超声指征

### ● 权威领域支持 NIPT 检测范围拓展至致病性 CNV

<b>ISPD</b> 2015年8月 明确指出NIPT可以针对研究结果明确的染色体致病性CNV进行检测, 结合整个产检过程的实验室结果, 经过专业的临床咨询做出判断。 ——国际产前诊断学会(ISPD)	<b>ACMG</b> 2016年7月 医生应该在检测之前充分告知孕妇NIPT检测范围会扩大至染色体致病性CNV。 ——美国医学遗传学与基因组学学会(ACMG)	<b>广东省团标</b> 2020年11月 推荐具备以下特征的pCNVs纳入筛查范围: 1. 严重致死致残致愚, 治疗不可及; 2. 发病率至少大于1/100000; 3. 经大数据验证可有效检出(检出率>70%, 目标疾病复合PPV>30%); 4. 低外显率且表型不严重的pCNVs不建议纳入。 ——广东省精准医学应用学会
---	--	--

### ● 贝比安Plus® —— 经30万临床大数据验证

2021年, 近 300,000 例贝比安 Plus® 临床随访数据首次公布, 各项效能指标依旧保持领先, 展现了贝比安 Plus® 在我国临床一线开展的优秀成果。该数据为贝比安 Plus® 作为一线产前筛查方法提供了强有力的证据。



## 贝比安Plus® —— 科学完善的产前筛查解决方案

贝比安Plus®是经典贝比安®无创DNA产前检测(NIPT)的升级产品, 一次覆盖全基因组范围内染色体非整倍体, 2Mb以上致病性CNV。对中国工程院院士、人类与医学遗传学家—夏家辉院士总结的, 具有明确临床意义的100种胎儿染色体疾病提供全面的保险保障。

贝瑞基因	贝比安Plus®	贝比安®
主报告	T21、T18、T13	T21、T18、T13
附加报告	附加报告1 14+76+7: 14种染色体非整倍体(含性染色体非整倍体)、76种染色体大片段缺失重复和7种染色体微缺失综合征, 共97种染色体疾病	性染色体非整倍体
	附加报告2 全基因组覆盖, 知情同意下报出100种范围外的其他染色体疾病	
阳性结果产前诊断报销	是	是
检测精度	检测>2Mb致病性CNV	染色体非整倍体

## 贝比安Plus® —— 引领产前筛查方向

<b>平台稳定</b> 专为中国临床研发的NextSeq CN500 临床通用型平台, 数据稳定	<b>算法精准</b> 独创RUPA算法, 增加DNA测序比对准确性, 大幅提高分析速度	<b>技术领先</b> 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, 保证结果高准确度
<b>临床验证</b> 全国百余家医院开展临床应用, 经30万临床大数据验证	<b>服务专业</b> 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Plus® —— 检测人群

<b>适用人群</b> · 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。	<b>充分知情后选择</b> · 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。	<b>禁用人群</b> 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 <sup>+</sup> 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; · 孕联合并恶性肿瘤(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。
---	---	---