

科诺安® (CNV-seq) 样本标准要求

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

*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

参考文献:

- [1] Liang D, Peng Y, Lv W, Deng L, Zhang Y, Li H, Yang P, Zhang J, Song Z, Xu G, Cram DS, Wu L. Copy number variation sequencing for comprehensive diagnosis of chromosome disease syndromes. *J Mol Diagn*, 2014, 16: 519-526
- [2] Liu S, Song L, Cram DS, Xiong L, Wang K, Wu R, Liu J, Deng K, Jia B, Zhong M, Yang F. Traditional karyotyping vs copy number variation sequencing for detection of chromosomal abnormalities associated with spontaneous miscarriage. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2015, 46: 472-477
- [3] Zhu X, Li J, Ru T, Wang Y, Xu Y, Yang Y, Wu X, Cram DS, Hu Y. Identification of copy number variations associated with congenital heart disease by chromosomal microarray analysis and next-generation sequencing. *Prenat Diagn*, 2016, 36: 321-327
- [4] Chen Y, Bartanus J, Liang D, Zhu H, Breman AM, Smith JL, Wang H, Ren Z, Patel A, Stankiewicz P, Cram DS, Cheung SW, Wu L, Yu F. Characterization of chromosomal abnormalities in pregnancy losses reveals critical genes and loci for human early development. *Human Mutation*, 2017, 38: 669-677
- [5] Wang J, Chen L, Zhou C, Wang L, Xie H, Xiao Y, Zhu H, Hu T, Zhang Z, Zhu Q, Liu Z, Liu S, Wang H, Xu M, Ren Z, Yu F, Cram DS, Liu H. Prospective chromosome analysis of 3429 amniocentesis samples in China using copy number variation sequencing. *Am J Obstet Gynecol*, 2018, 219: 287 e281-287 e218
- [6] 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

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
电话: 010-53259188

400-610-8005
www.berrygenomics.com



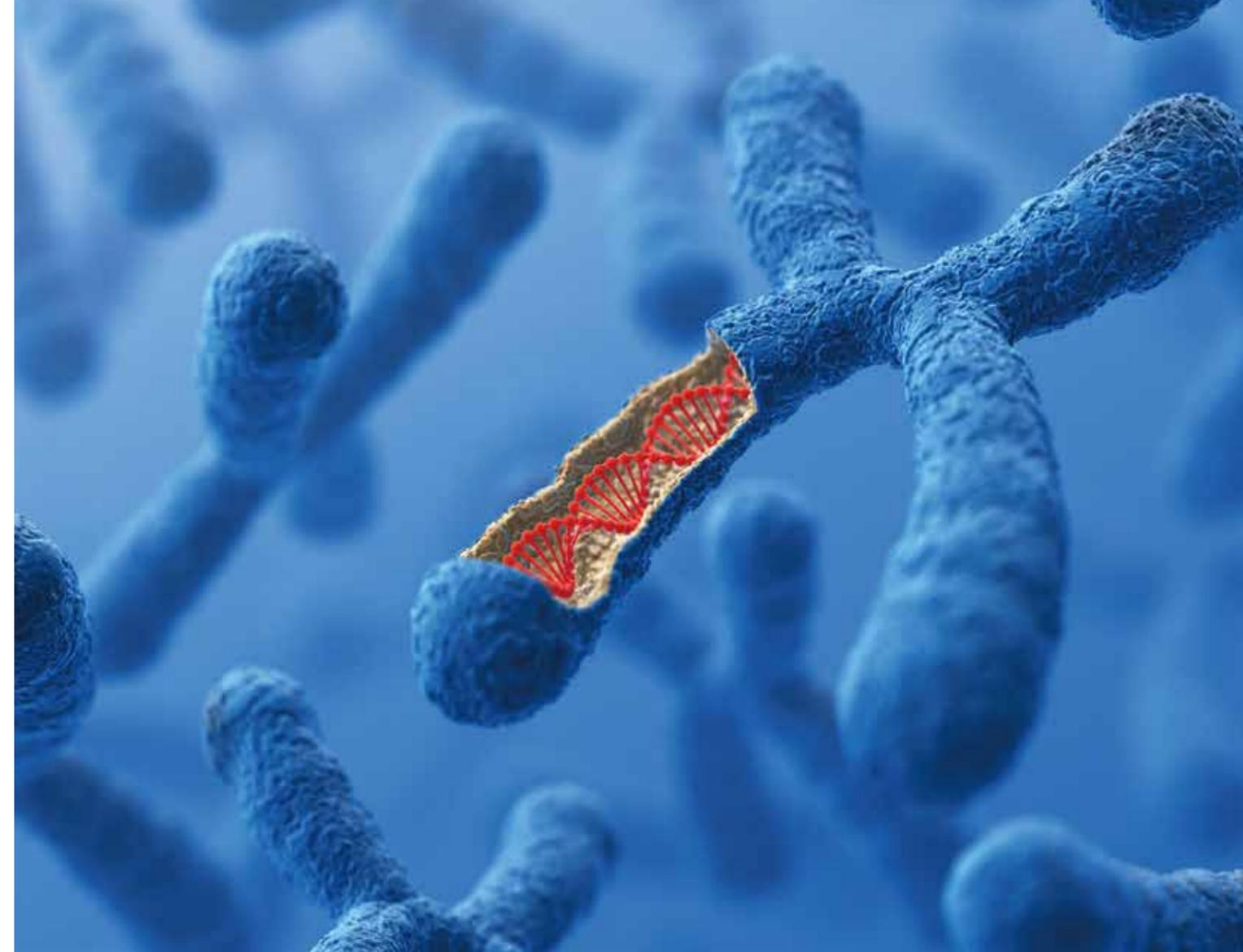
官方网站



官方微信



*XRO004 V1.0



Technologies for Life 科技关爱生命

染色体拷贝数变异检测(CNV-seq)

2019年《专家共识》推荐, 新一代一线产前诊断技术



www.berrygenomics.com

BerryGenomics
贝瑞基因

科诺安®染色体拷贝数变异检测 (CNV-seq)

科诺安®染色体拷贝数变异检测(CNV-seq)采用二代测序技术(NGS)对样本DNA进行低深度全基因组测序，测序结果与人类参考基因组碱基序列进行比对，通过生物信息分析以发现受检样本存在的基因组拷贝数变异(CNVs)。

在产前诊断及流产组织检测中，科诺安®将CNV-seq技术与STR检测进行联合应用，排除母源污染，检测异倍体。

● 专注临床服务,助力学科发展

2014 湖南家辉遗传专科医院: CNV-seq技术在CNVs检测上具有与中密度SNP芯片相当的灵敏度和特异性,且对于<1Mb的CNVs, CNV-seq的检测性能更优¹

2015 南方医科大学: CNV-seq技术可准确检出>100Kb的CNVs,高于传统核型分析的分辨率。CNV-seq技术联合STR分析,可更全面探索CNVs与妊娠早期流产之间的关系²

2016 南京鼓楼医院: CNV-seq技术与高密度CMA在与先天性心脏病相关的CNVs上的诊断符合率为100%。研究证实CNV-seq可作为一线产前诊断技术应用用于产前超声结构异常胎儿的染色体异常检测³

2017 湖南家辉遗传专科医院: 大规模临床数据证实CNV-seq可对流产组织中存在的CNVs稳定、准确的检出,为进一步研究人类胚胎发育早期相关的关键基因提供了支持⁴

2018 四川大学华西第二医院: 大规模前瞻性临床研究证实CNV-seq可对高危孕妇羊水样本中存在的CNVs全面、准确检出,可作为一线产前诊断技术应用于临床⁵

2019 《专家共识》

- 推荐CNV-seq作为新一代一线产前诊断技术应用于临床⁶
- 为规范化、规模化开展CNV-seq临床应用提供科学、系统的指导,全面助力我国出生缺陷综合防治工作

● 临床适用范围

应用领域	适用科室	样本类型
产前诊断	产科、产前诊断中心	羊水、脐带血、绒毛
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

科诺安®染色体拷贝数变异检测 — 染色体疾病诊断优选技术

● 检测范围更全面

- 全基因组
23对染色体
非整倍体
- 大于100kb
的致病性
CNVs
- 大于10%
的非整倍体
嵌合
- 联合STR
检测三倍体
等异倍体

● 检测结果更精准

- PCR-free建库,
检测更精准,
《共识》推荐
- 操作简便,无需
转管,防止交叉
污染
- 采用 Next Seq
CN500 平台测
序,数据质量高,
Q30高达93%
- 百万中国人CNV
大数据,报告解
读更精准

● 临床服务更专业

- 国际一流的遗传咨询团队
- 多中心临床服务实践经验

230+ 家
产前诊断机构战略合作

20万+
临床实践经验

数十 家
权威机构全环节自主开展

百万
中国人CNV大数据



● 业务流程更高效

PCR-free建库、高通量测序、自动化数据分析及结果解读,业务流程简便、高效,10个工作日出具报告

检测前遗传咨询 > 签署检测知情同意, 开具检查单 > 样本采集 > 样本检测 > 10个工作日 出具检测报告 > 检测后遗传咨询

