

样本要求

样本类型	采集建议
羊水	孕18-25周; 螺旋盖BD管, 5-10 ml
脐带血	孕22-25周; EDTA抗凝, 2ml
绒毛	孕9-13周; 螺旋盖EP管, 黄豆粒大小, 用PBS缓冲液或生理盐水冲洗2次, 尽可能去沾染的母血, 无需溶液浸泡
DNA	500ng, gDNG片段主带应在23kb以上
外周血	EDTA抗凝, 2ml

产品配套信息

系统和试剂名称	规格	产品号
NextSeq CN500基因测序仪	台	M0001
NextSeq CN500高通量测序试剂盒	300循环/测试, 1测试/包装	R0300
人类基因外显子检测试剂盒 (可逆末端终止测序法)	48人份/盒	KR9012
人类基因外显子数据分析系统	套	-

参考文献:

- [1] Persson M, Cnattingius S, Villamor E, et al. Risk of major congenital malformations in relation to maternal overweight and obesity severity: cohort study of 1.2 million singletons. *BMJ* 2017; 357: j2563
- [2] Wapner RJ, Martin CL, Levy B, et al. Chromosomal microarray versus karyotyping for prenatal diagnosis. *N Engl J Med* 2012; 367: 2175-84.
- [3] Misty Pratt, MES, Chantelle Garritty, MSc, et al. Application of exome sequencing for prenatal diagnosis: a rapid scoping review. *Genet Med* 2020; 22:1925-1934.
- [4] Monaghan KG, Leach NT, 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). *Genet Med* 2020; 22:675-680.

Technologies for Life 科技关爱生命

胎儿临床外显子组检测本地化解决方案

精准、智能、本地化辅助胎儿单基因病产前诊断

www.berrygenomics.com

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

*WES016 V1.0

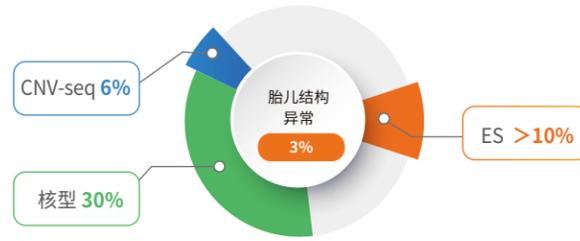
Berry Genomics
贝瑞基因



内部资料

外显子组检测技术普遍应用于产前诊断领域

在常规产前超声检查中,可发现约 3% 的胎儿结构异常^[1],且大多结局不良。对于超声筛查的异常胎儿,核型分析的诊断率为 30% 左右^[2],基因组拷贝数变异测序 (CNV-seq) 等技术可额外提高约 6% 的诊断率^[2],外显子组测序 (Exome Sequencing, ES) 可发现 10% 以上的单基因病因^[3]。

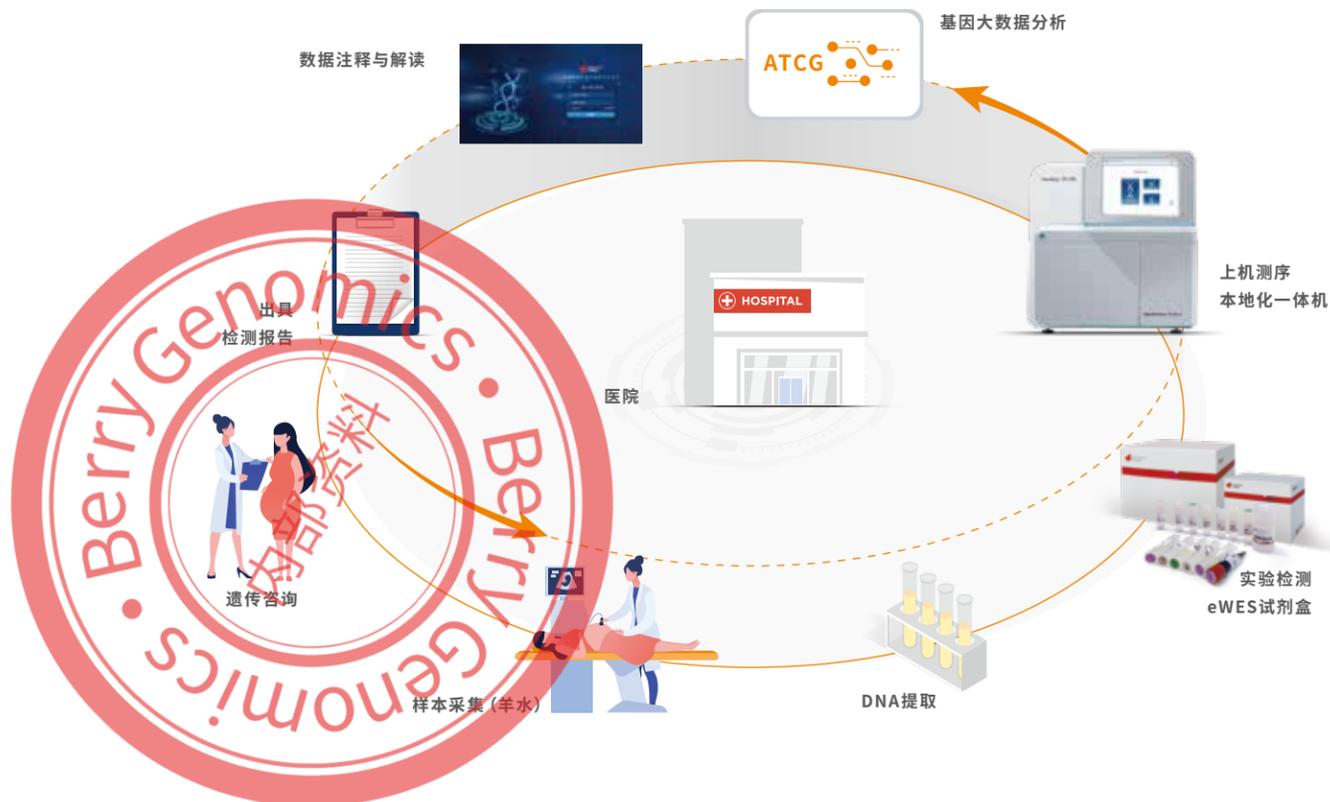


2020 年 1 月,ACMG 发出胎儿外显子组检测技术在产前诊断中的临床应用意见^[4],从应用场景、检测策略、报告周期、报告变异范围、检测前后的遗传咨询等多方面内容做了详细的阐述和指导建议,推进了我国产前外显子组测序技术的临床应用。

贝全安™ 胎儿临床外显子组检测——本地化解决方案

贝全安™ 胎儿临床外显子组检测本地化解决方案 (Clinical Exome Sequencing, CES) 依托 NextSeq CN500 基因测序平台和贝瑞基因自主研发的 Essential NanoWES (eWES) 实验建库技术体系,提供样本采集及提取、临床外显子组捕获、全流程 PCR-free 文库构建、高通量测序、数据分析和报告管理一体化服务,帮助医院更精准、更快速且更自主开展本地化的临床外显子组检测。

贝瑞基因自主研发的 eWES 探针针对权威临床数据库收录的已知明确致病的 4773 个基因进行变异位点全面捕获,聚焦可准确解读的信息,减轻疾病 - 基因关系不明确给医生带来的遗传咨询压力以及给孕妇和胎儿带来的风险。



本地化解决方案优势

实验性能更优异

采用开创性的全流程 PCR-free 建库技术,有效避免扩增偏好,SNV 检测的灵敏度和准确性均 $\geq 99\%$, InDel 检测的灵敏度和准确性均 $\geq 90\%$,降低了检测结果的假阴和假阳性,检测结果更精准

并行分析高效率

一体机内置贝瑞基因自主研发的高精准变异检测算法和几十万例临床真实样本训练的 Enliven® 变异注释系统,8 小时可完成 48 样本并行分析,且样本越少,检测用时越短,极大提高了数据处理效率

报告解读智能化

自主开发的 CES 数据分析系统纳入了 Berrylyzer™ 高度智能算法可通过识别自然语义抓取临床表型关键信息, HPO 标准化后进行 ACMG 评级,自动实现候选基因、候选位点排序及检测结论预测,大幅降低数据解读难度,同时系统设置了不同操作角色,满足临床医生与实验室交互式操作需求

平台兼容一体化

一台 Nextseq CN500 高通量测序仪即可满足 NIPT、NIPT Plus、CNV-seq 和 CES 等检测,实现“筛 - 诊”闭环的同时有效节约实验室空间并提高仪器使用效率

贝全安™ CES 适用人群

单一或多元系统超声结构异常

心血管畸形、中枢神经系统畸形、囊状水瘤/积液、先天性颅面部/颈部畸形、腹壁缺损、消化道畸形、泌尿生殖系统畸形、肢体/指趾畸形、肺/胸/胸廓/膈畸形、内脏反转等

其他临床认为需要开展临床外显子组产前诊断的适应症,如:

- NT 增厚
- 重度胎儿宫内生长发育受限 (FGR, 小于第 10 百分位数)
- 重度羊水过多 - 羊水最大暗区 $>15\text{cm}$ 或羊水指数 $>45\text{cm}$
- 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 ($10-15\text{mm}$)
- 脑积水

.....