

# 300,000例

## 扩展性无创产前筛查临床随访数据

# 全球首发

无创产前筛查NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing, NIPT) 已在临床广泛开展, 随着技术发展, 扩展性无创产前筛查技术逐渐普及, 产前筛查的疾病范围已扩展至致病性拷贝数变异。贝瑞基因推出的扩展性无创产前筛查产品NIPT Plus, 可一次覆盖全基因组范围内的染色体非整倍体及2Mb以上pCNV, 经过多年临床实践, 已完成近300,000例临床样本的检测及随访, 并首次在第6届胎儿医学临床基本技能培训班暨第2届国际产前诊断协会培训课程上进行数据解读。

### 数据直通车

染色体非整倍体检测效能	阳性率	灵敏度	特异性	PPV指标	NPV
T21、T18、T13	0.55%	<b>99.36%</b>	<b>99.87%</b>	75.80%	99.99%
SCAs	0.48%	<b>99.83%</b>	<b>99.72%</b>	40.71%	100.00%
RATs	0.06%	<b>100.00%</b>	<b>99.96%</b>	19.51%	100.00%

染色体微缺失微重复检测效能	阳性率	灵敏度	特异性	PPV指标	NPV
22q11.2 deletion syndrome	0.02%	<b>89.58%</b>	<b>99.99%</b>	68.25%	99.99%
≥10Mb pCNV	0.08%	<b>95.45%</b>	<b>99.95%</b>	34.85%	99.99%
<10Mb pCNV	0.06%	<b>100.00%</b>	<b>99.99%</b>	80.92%	100.00%

临床实践充分证明NIPT Plus对染色体非整倍体的检测效能依旧优越  
对pCNV保持足够的检测灵敏度和特异性。

平台稳定 算法精准 技术领先 临床验证 服务专业



# 专家访谈速递

## 国内最大规模扩展性无创产前筛查 300,000临床随访数据首次公布

妇产科在线  
www.foguide.com

**妇产科在线：** 在您看来高通量测序技术对我国产前筛查工作带来的最大改变是什么？未来的发展趋势如何？

**邬玲仟教授：** 我国在产前筛查方面的最大改变是 NIPT 技术的临床引入，相比传统血清学筛查技术，NIPT 拥有检出率高、假阳性率低的优势，其筛查范围也逐步扩展至微缺失 / 微重复综合征 (MMS)。MMS 整体发病率高，占所有新生儿先天性异常的 1-2%，对其进行产前筛查非常必要，也是未来产前筛查工作发展的重心所向。

**妇产科在线：** 此次公布的 30 万例临床随访数据对 NIPT Plus 的临床应用有何指导意义？

**邬玲仟教授：** 30 万例临床随访数据的公布为我国 NIPT Plus 的临床开展提供了详实的数据支撑。一方面，它帮助临床更加系统全面地评估 NIPT Plus 对染色体非整倍体和 MMS 的检测效能。另一方面，这些随访数据均来源于我国上百家临床机构，代表了 NIPT Plus 在我国产筛产诊机构实际应用的成果，更具有临床参考价值。

**妇产科在线：** 请您对这次公布数据进行简要的分析和解读。

**邬玲仟教授：** NIPT Plus 对非整倍体保持极高的检测灵敏度和特异性，T21、T18 及 T13 的检测 PPV 分别为 91.01%、57.85%、28.65%，复合 PPV 达 75.80%，远高于 45 号文中复合 PPV 不低于 50% 的要求，对 RATs 和 SCAs 的检测 PPV 也有 20% 和 41%；NIPT Plus 对致病性 CNV 筛查的灵敏度和特异性为 98.25% 和 99.94%，且复合检测 PPV 为 55.26%，远高于国内外发布的相关数据。

**妇产科在线：** 可以看出 NIPT Plus 的整体检测效能非常优秀，您认为能交出这样满意答卷的主要因素是什么？

**邬玲仟教授：** 高通量测序技术最关键的实验步骤就是文库构建。文库的质量好坏决定了最后的检测结果是否能够真实的反映胎儿的基因组变异信息。常规建库方法的扩增步骤存在偏好性，对检测小片段的微缺失微重复有致命的影响。我们推荐并一直采用 PCR-free 建库技术，避免扩增偏好性，从技术源头上保障了文库真实性，检测更精准。

**妇产科在线：** 在您看来扩展性 NIPT 筛查技术的广泛开展还面临哪些挑战？

**邬玲仟教授：** 目前国内还需进一步制定全国性的 NIPT Plus 筛查 pCNV 的管理和规范文件，扩展性 NIPT 的检测技术也需要不断地优化升级。同时，临床医生需要提升自身遗传咨询能力，相关专家和协会要做好培训工作，临床机构应高度重视随访工作，通过对检测数据的追踪及深入研究，及时总结临床经验，推动出生缺陷防控工作快速发展。



扫码查看原文



BerryGenomics  
贝瑞基因

北京 | 上海 | 成都 | 杭州 | 青岛 | 福州 | 重庆 | 香港

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  
www.berrygenomics.com

400-610-8005



官方网站 官方微信