



生殖道感染与出生缺陷防控 检测新技术

谢龙旭 博士

凯普生物 副总经理
广东省HPV及相关疾病工程研究中心 主任



HPV检测行业NO.1

核酸分子诊断龙头企业

测序、肿瘤检测高新技术企业

凯普全国医检网络

国家的追求，就是凯普的追求

2000

创建凯普母公司——
香港科技创业股份
有限公司

2003

成立潮州凯普生物
仪器有限公司



2002

与香港大学建立
战略合作关系，
注入两个美国专利
——导流杂交技术

2008

举行第一届中国凯普
HPV学术研讨会举行

全国妇联和中国妇女
发展基金会授予“支
持妇女公益事业慈善
楷模奖”称号

2004

成立潮州凯普生物
化学有限公司



2011

举行中国人乳头瘤病毒
(HPV)数据库项目启动
大会暨第二届中国凯普
HPV学术研讨会



2009-2010

全国600场生殖道感染
防治基层医师培训

潮州市启动30万农村妇女
宫颈癌政府筛查项目

荣获“中国妇女慈善奖”

中国医师协会授予
“社会责任奖”

2013

凯普广州管理总部基地
项目建设工程正式开工



建立“博士后工作站”

2012

获广东省HPV相关疾病
分子诊断工程技术研究
开发中心

获广东省生物医药产业发展
“十二五”规划重点项目

大庆石油12万人次女性
职工HPV健康体检

2015-2016

荣获第十八届中国发明专利金奖

凯普分子医学检验中心陆续建立

国家《战略性新兴产业发展专项》
——广东凯普生物芯片研究产业
基地正式启动

2014

广东省级企业技术中心

湖南省15万名女公务员
HPV宫颈癌筛查



2018-2019

中国癌症基金会授予“社会公益奖”

荣获“2018香港工商业奖—科技成就奖”

建立“海外智力为国服务行动计划工作站”

当选粤港澳大湾区生物科技创新企业50强领军企业

与欧洲分子基因诊断质量联盟(EMQN)正式达成战略合作

2017

凯普生物创业板上市 股票代码300639

获国家基因检测技术应用示范中心

建立“院士专家工作站”





生殖道感染现状

世界现状

- ❖ 全世界每天有**100多万人**获得性传播感染。
- ❖ 每年约有**3.57亿人**新发感染：衣原体、淋病、梅毒和滴虫中的一种。
- ❖ 估计**超过5亿人**感染生殖器疱疹病毒。
- ❖ 超过**2.9亿**妇女感染人乳头瘤病毒。



生殖道感染现状

世界卫生组织（WHO）发布：

- ❖ 中国女性中有**40%**患有不同程度的生殖道感染，据此估算，中国每年至少有2亿女性患生殖道感染及相关疾病。
- ❖ 对于成年女性而言，最常见的疾病不是感冒，而是**生殖道感染**。

另统计表明：

每年妇科门诊7亿人次，约**55%**为**生殖道感染**（**3.85**亿人次），由此产生的医疗费用每年高达**400多亿元！**



生殖道感染流行特征

据世界卫生组织(WHO)统计，全球每年15~49岁人群中可治愈的STD发生率欧洲为12%，东南亚为20%，美洲为33%，非洲为24%^[1]。

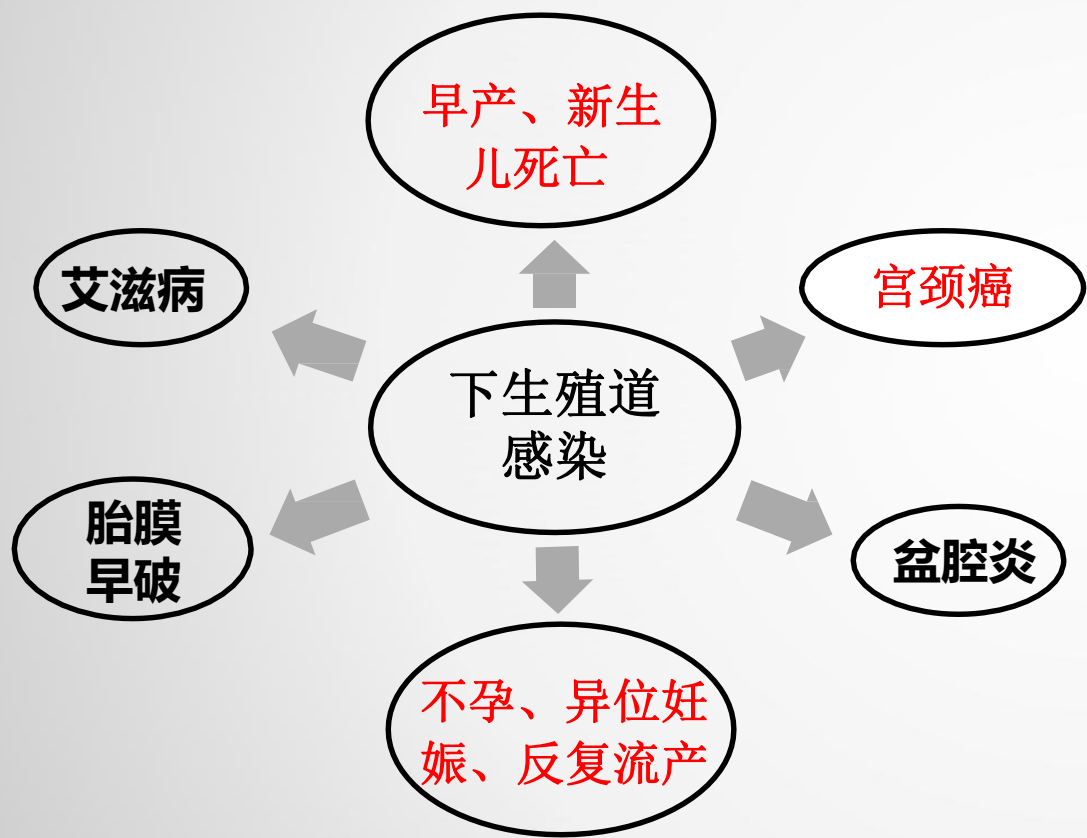
据统计，在发展中国家，性传播疾病（不包括AIDS）是导致15~44岁女性失去健康生活的第2位原因^[2]。

[1] World Health Organization. Global incidence and prevalence of selected curable sexually transmitted infections- 2008 [J]. WHO, 2012: 1-20.

[2] Richard LS, Ronald SG. Infectious Diseases of the Female Genital Tract [M]. Amsterdam: LWW, 2011: 401-403.

生殖道感染的危害

➤ 生殖道感染和性传播感染是全球性的重大公共卫生问题



□ 有**20%~60%**的女性不孕由感染引起, 其中淋病奈瑟菌、支原体、沙眼衣原体、假丝酵母菌等均是常见的感染病原体。

——陈曦, 刘朝晖.生殖道感染与不孕不育关系的研究进展. 中国妇产科临床杂志 2016,17(06),565-567

□ 感染对象: 成年男性
成年女性
新生儿

生殖道感染相关病原体

病毒

HPV、HSV
HIVs、
巨细胞病毒

细菌

淋球菌(NG)

加德纳菌、肉芽肿荚膜杆菌、
杜克雷嗜血杆菌

衣原体

沙眼衣原体
(CT)

支原体

解脲 UU
人型 MH
生殖 MG

螺旋体

梅毒螺旋体

真菌

白色念球菌

假丝酵母菌

寄生虫

阴虱
人疥螨

原虫

阴道毛滴虫



生殖道传染性疾病流行病学特点



综上，应及时进行STD病原检测
起到**早筛查**、早发现、早预防、早治疗的作用



生殖道病原体的检测方法

NG



CT



UU



Mh



MG



HSV II



与STD相关常见生殖道病原体

生殖道病原体的检测方法

细胞生物学法

免疫学法

核酸检测法

镜检法
细胞培养法

酶联免疫法
胶体金法

荧光PCR法
基因芯片法
核酸探针法

核酸检测方法的优势

- ❖ 敏感性更高，比培养法提高20-30%
- ❖ 特异性好，可高达99.7%
- ❖ 检测时间短
- ❖ 检测样本类型多
- ❖ 15~26%病例仅表现为核酸检测阳性
 - 慢性淋病
 - 非典型感染，女性隐性感染
 - 使用抗生素之后
 - 某些直肠、咽拭子样本

对比项目	核酸检测法	细胞培养法	酶联免疫法
检测原理	分子生物学	细胞生物学	蛋白质水平
检出率	高	低	低
敏感度	>98%，极高	低	低
特异性	>98%	约100%	低（极易发生交叉反应）
对样本的要求	低	较高	低
耗时	3-4小时	2-3天	短
质控	易质控	不易质控	无
药敏实验	无	有	无



国内外专家共识

- **核酸扩增检测方法（NAATs）在有症状和无症状的病人中均得到了评估**，因此FDA推荐核酸扩增检测用于衣原体和淋球菌的筛查和诊断。

——Centers for Disease Control and Prevention

《Recommendations for the Laboratory-Based Detection of Chlamydia trachomatis and Neisseria gonorrhoeae》

- 欧盟ECDC、IUSTI欧盟分会、WHO指出当前各种检测方法中，**核酸扩增灵敏度高**，是**首选**检测方法。
- 2015美国疾病控制和预防中心发布的PID诊治规范指出：对所有PID患者需要使用NAATs检查CT/NG。



- ❖ 现有淋病和衣原体感染实验室诊断技术检测能力有限，对疾病诊断和疫情上报结果的影响较大，**应当推广**灵敏度和特异性更好的分子诊断技术——**核酸检测技术**。
- ❖ 专家组成员应当利用实验室的平台，对新检测技术进行评估和验证，并有义务将好的检测方法**推荐给基层**。

——2013年全国性病实验室专家工作组扩大会议 暨性病分子诊断技术新进展研讨会



国内外专家共识

- 由于其敏感度及特异性较低，在2015年由中华医学会妇产科分会发布的《女性生殖道沙眼衣原体感染诊治共识》中已经**不再推荐胶体金**等抗原检测方法；该共识同时表示，**核酸检测法**是目前诊断沙眼衣原体感染敏感性和特异性最高的方法。
- 2019年，我国卫生部更新的**WS268-2019 淋病诊断标准**，将核酸检测法作为实验室检查的方法学之一，并且将**核酸检测结果作为判断淋球菌感染的依据**。这是对核酸检测方法学在临床上检测生殖道感染病原体的肯定。

核酸检测技术是生殖道感染病原体检测的最佳方法！



核酸检测法的应用

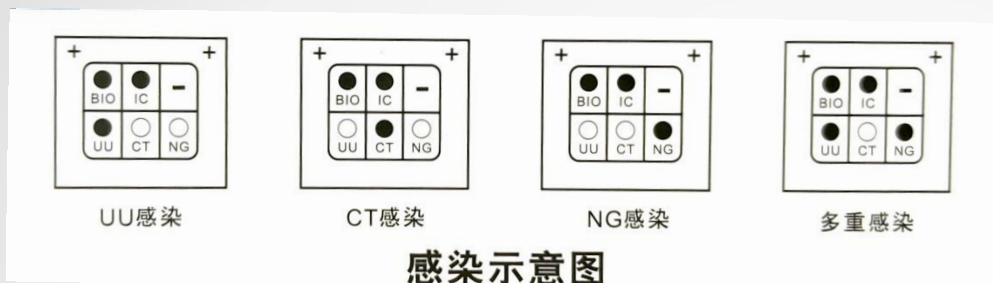
生殖道感染病原体检测应用的现状

- ❖ 目前，国内已取得NMPA认证的检测试剂盒有70种左右，其中，90%以上都是用的核酸检测法；
- ❖ 90%试剂盒为“单检”；10%为二联检和三联检；
- ❖ 对常见生殖道感染病原体检测不全面、无法及时发现混合感染和无症状感染

凯普优势

- ❖ **严格的监控体系：**严格的内部质控，监控细胞采集的数量和质量以及核酸分离/纯化过程是否达到要求
- ❖ **防污染体系：**杂交平台具UNG酶防污染体系
- ❖ **产品线丰富：**单检、三联检、**常见病原体检测（十联检）**
- ❖ **十联检：**可同时检测出十种病原微生物，避免误诊误治

❖ 产品线丰富：单检、三联检、常见病原体检测（十联检）



NG/CT/UU三联检测试剂盒

✓ 适用平台多样：

①自主研发的低密度基因芯片导流杂交技术
(**两项**美国专利**一项**中国专利)，技术先进，成熟稳定；

②国际通用荧光PCR技术平台；

✓ **三联检：一次取样、同步检测3种病原体**
(NG/CT/UU)

✓ **及时发现NG、CT、UU交叉混合感染，及诊及治**



沙眼衣原体/淋球菌/解脲脲原体核酸
检测试剂盒 (PCR-荧光探针法)

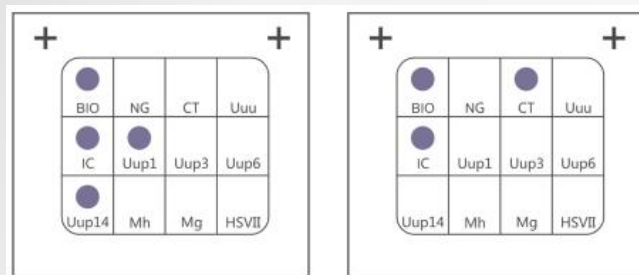


淋球菌/沙眼衣原体/解脲脲原体核酸
检测试剂盒 (PCR+膜杂交法)



生殖道常见病原体检测（十联检）

凯普(HybriBio)优势



导流杂交平台

课题合作方向：

1. 在不同人群的流行病学研究；
2. 与临床症状相关性研究；
3. 耐药性、治疗效果研究；
4. 与其他传播疾病相关性研究

.....

检测优势

- 一次取样、同步检测**6种**病原体，避免误诊误治(NG、CT、Uuu、Uup1/3/6/14、Mh、MG和HSV II)
- 利于**发现混合感染和无症状感染**
- 改善我国支原体诊断相对混乱局面，避免过度治疗
- 严格的内部质控，保证检测结果准确性
- 检测**平台（导流杂交）可兼容**HPV、地贫、耳聋、G6PD等检测项目



出生缺陷的定义

➤ 出生缺陷指婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常。

包括先天畸形（神经管缺陷）、先天性代谢病（G6PD缺乏症、PKU等）、染色体异常（唐氏综合征）、基因缺陷（地中海贫血），以及功能异常（先天发育残疾如盲、聋、智力障碍）等。

➤ 出生缺陷可由染色体畸变、基因突变等遗传因素或环境因素引起，也可由这两种因素交互作用或其他不明原因所致。



出生缺陷现状



出生缺陷疾病是围产儿死亡和出生人口素质降低下降的主要原因。因此**降低出生缺陷发生率**将是**提高我国人口素质**的第一个关键环节。

出生缺陷三级防控





政府主导出生缺陷防控

- 上个世纪90年代，国家出台《中华人民共和国母婴保健法》及其配套法规和规范，一法两纲
- 从六五开始有《计划生育及出生缺陷专项》的科技项目
- 2006年设立912 “国家出生缺陷防治日”
- 2009年纳入公共卫生范畴，启动系列重大出生缺陷防控专项
- 2010年逐步完善救治的社会保障系统
- 2010年推动WHO通过出生缺陷防治议案（2010年）
- 2012年正式发布出生缺陷防治报告
- 2016年《“健康中国2030”规划纲要》**将预防出生缺陷、提高出生人口素质**
 - 列为中国经济社会发展的重大战略需求和重点工作任务；
 - 列为妇幼保健服务的重要内容。



中华人民共和国中央人民政府

www.gov.cn

✉ ☰ 📱 📺 🗣️ 简 | 繁 | EN | 注



国务院

总理

新闻

政策

互动

服务

数据

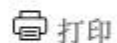
国情

首页 > 新闻 > 政务联播 > 部门

健康中国行动（2019—2030年）

2019-07-15 17:00 来源：卫生健康委网站

【字体：大 中 小】



健康中国行动

（2019—2030年）

健康中国行动推进委员会

7.实施妇幼健康促进行动。孕产期和婴幼儿时期是生命的起点。针对婚前、孕前、孕期、儿童等阶段特点，积极引导家庭科学孕育和养育健康新生命，健全出生缺陷防治体系。加强儿童早期发展服务，完善婴幼儿照护服务和残疾儿童康复救助制度。促进生殖健康，推进农村妇女宫颈癌和乳腺癌检查。到2022年和2030年，婴儿死亡率分别控制在7.5‰及以下和5‰及以下，孕产妇死亡率分别下降到18/10万及以下和12/10万及以下。

发展历程

十五年初心不改，十五年风雨兼程，成就凯普成为核酸诊断领军企业

凯普集团成立，专注于分子诊断试剂、仪器的生产、研发、销售和服务

2003

凯普HPV
取得CFD
启动分型检



曹泽毅教授牵头召开宫颈癌防治工程启动会议，开始了宫颈癌筛查和大规模推动

2008

学术会
奠定了
的学术

600场生殖道感染... 大大加快了... 于宫颈癌筛查的... HPV分型的临床

2009

第二届凯普HPV大会... 中国脑残星数据库... , HPV检测世界看... 、中国看凯普

大会暨... 专家... 作为中... 手段



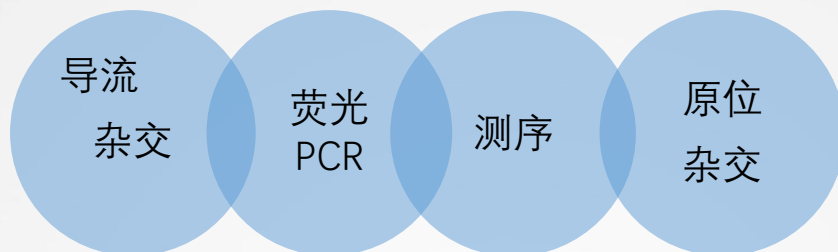
凯普“人乳头状瘤病毒基因分型检测试剂盒及其基因芯片制备方法”获第十八届中国专利奖金奖

2014

2016

2017





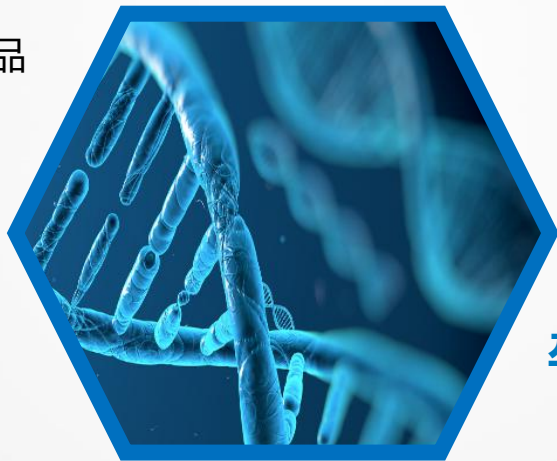
多种技术平台

宫颈癌HPV检测系列产品

HPV分型、部分分型、不分型系列检测产品
宫颈癌甲基化
HPV治疗药物

产前诊断及新生儿筛查系列产品

出生缺陷三级防控
耳聋易感基因检测
人巨细胞病毒核酸检测
G6PD缺乏症基因检测



地中海贫血基因检测系列产品

首创缺失型 α -地贫基因芯片替代电泳检测
首个 α -、 β -地贫联检产品
导流杂交VS传统杂交
单检、联检系列产品线

孕前优生生殖道感染筛查系列产品

核酸检测VS培养法
淋球菌/沙眼衣原体/解脲脲原体单检、联检
STD十联检

出生缺陷防控（病原微生物/遗传病检测）

一级防控

怀孕前半年至怀孕后8周（孕前筛查）

- ✓ 叶酸代谢基因检测
- ✓ TORCH系列检测
- ✓ CT/NG/UU检测
- ✓ 肝炎系列基因检测
- ✓

二级防控

怀孕后至生产前（产前筛查）

- ✓ 地中海贫血基因检测
- ✓ 隐性遗传病基因检测
- ✓ B族链球菌基因检测
- ✓ NIPT检测
- ✓ 羊水STR检测
- ✓

三级防控

生产后（新生儿筛查）

- ✓ 耳聋易感基因检测
- ✓ G6PD缺乏症基因检测
- ✓ 苯丙酮尿症基因检测
- ✓ 新生儿遗传代谢病筛查
- ✓

凯普地中海贫血基因检测试剂盒

系列产品	CFDA	检测范围	检测步骤	产品优势
α -和 β -地中海贫血基因检测试剂盒	2012年3月	3种 α -地贫缺失型 3种 α -地贫突变型 15种 β -地贫突变型	两次PCR、一次杂交、同步检测	1. 首次实现 α -地贫突变、 α -地贫缺失、 β -地贫突变同步检测 2. 首次取得 α -地贫突变CFDA认证 3. 首次采用基因芯片法取代核酸电泳检测 α -地贫缺失
α -地中海贫血基因检测试剂盒	2015年3月	3种 α -地贫缺失型 3种 α -地贫突变型	一次PCR、一次杂交、同步检测	唯一单检 α -地贫实现同步检测
β -地中海贫血基因检测试剂盒	2015年3月	17种 β -地贫突变型	基因芯片、导流杂交	满足国家技术服务指南，能够判断所有位点的纯合及杂合
α -和 β -地中海贫血基因检测试剂盒 (单管PCR)	2015年9月	3种 α -地贫缺失型 3种 α -地贫突变型 17种 β -地贫突变型	一次PCR、一次杂交、同步检测	1. 在原有的产品基础上简化操作步骤，增加操作位点 2. 满足国家技术服务指南，能够判断所有位点的纯合及杂合

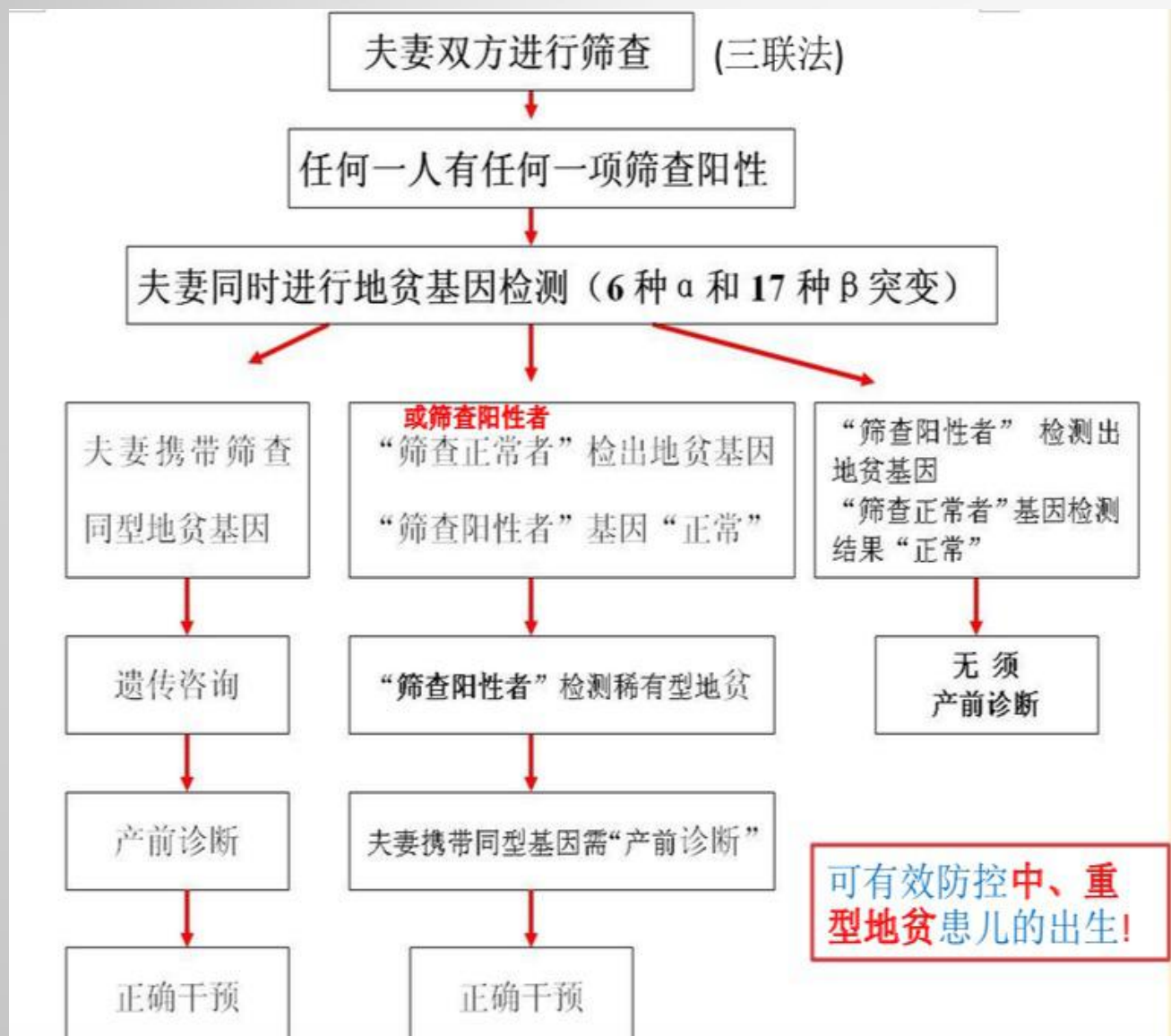
α -和 β -地中海贫血基因同步检测的开创者，产品线丰富，满足临床不同需求

地中海贫血防控新模式——梅州模式

- 政府主导、部门协调、建立市、县、镇三级防控网络为枢纽、开展有效筛查、诊断、遗传咨询和**产前诊断**、**新筛**服务为手段的地贫防控模式。



简便有效的地贫防控技术流程—梅州模式



滤纸干血斑的基因诊断: 凯普导流杂交技术

血斑、全血
DNA自动
提取、加样



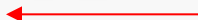
PCR



分子
杂交



结果
判读



一管检测常见 α β 地贫, 无需电泳, 杂交快速, 仅需30min

结果发布与信息管理

梅州市地中海贫血防控信息网

网站首页

信息通报

信息系统

自助查询

文件通知

资料下载

网站公告

本网站正式开通, 可供全市各机构进行地贫防控信息处理, 也可供受检者进行信息自助查询!

网站告知

本网站登录信息系统后, 需要IE8.0以上浏览器才能正常使用, 请到"资料下载"区下载安装!

地贫防控信息管理系统

检查结果自助查询

入口

入口

本网站版权属 梅州市妇幼保健院

联系电话: 0753-2390512

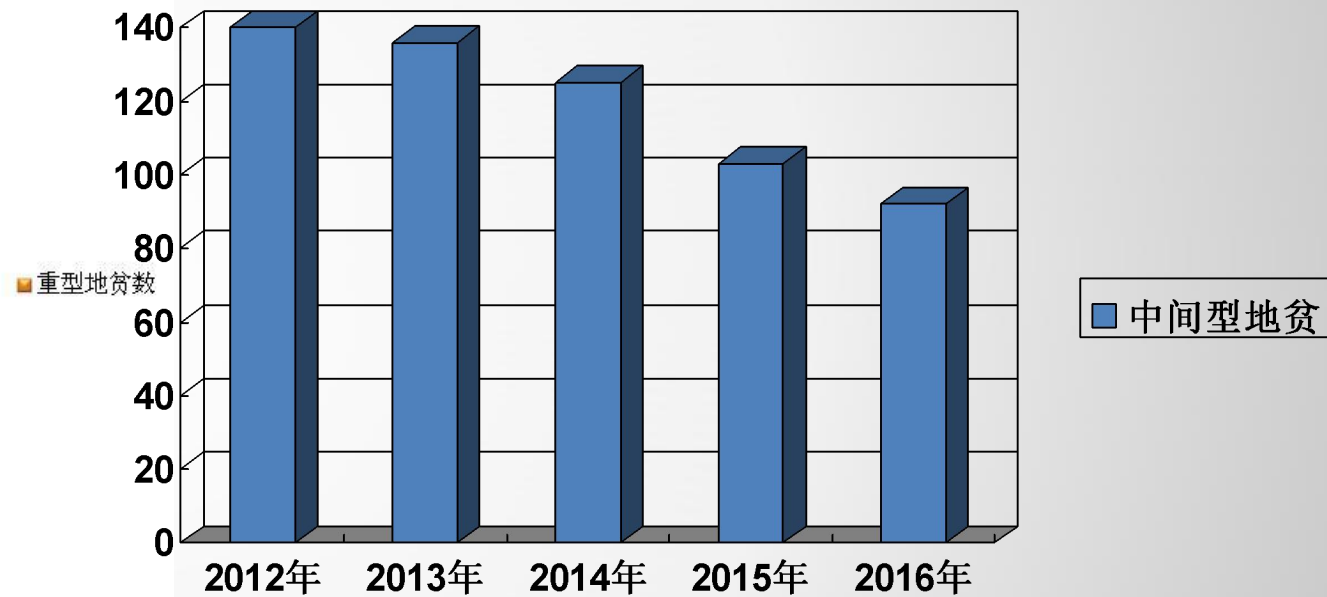
检查类型： 孕检	标本类型： 静脉血	采血日期： 2014-06-10
地贫初筛情况		
RBC脆性： 60.7%、 HbA2： 2.09%		
检测项目		
检测目的：	缺失型α地贫、点突变型α地贫	
检测范围：	缺失型α地贫： 东南亚型缺失--SEA， - α3.7缺失， - α4.2缺失 点突变型α地贫： αCS、αQS、αWS	
检测方法：	Gap-PCR 、 PCR-RDB	
检测结果		
检测项目名称	基因型	
缺失型α地贫	--SEA / αα	
点突变型α地贫	αα / αα	
综合结果： 轻型α地中海贫血		
建 议： 请将报告单交送检医生，结合临床情况进行干预和咨询！		
配偶情况		
配偶卡号： 0020142055	配偶姓名： 邓红梅	性别： 女 年龄： 36 诊断日期： 2014-06-10
地贫初筛情况： MCV： 78.1fL、MCH： 24.9pg、RBC脆性： 90.6%、Hb： 111g/L		
地贫基因 诊断结果： 缺失型α地贫：-α4.2 / αα、点突变型α地贫：αα / αα 静止型α地中海贫血		
配偶提示： 双方均为同型地贫，应在孕11周后进行产前诊断！以防重型地贫患儿出生！		

梅州市兴宁市地贫基因诊断配偶同型明细 (2018. 10. 1-2018. 10. 31)																
配偶序号	姓名	性别	年龄	籍贯	电话	县(区)	检查类型	标本类型	配偶建议	实验结果					相关情况	
										缺失型 α 地贫		点突变型 β 地贫		点突变型 α 地贫	MCV	MCH
1	曾思萍	女	30岁	广东省, 梅州市, 兴宁		兴宁市	孕前免费(省项目)	血斑	双方均为同型地贫, 请进行遗传咨询, 建议孕11周后进行产前诊断!	--SEA	$\alpha\alpha$	$\beta\beta$	$\alpha\alpha$	$\alpha\alpha$	67.7	21.7
	张国安	男	31岁	广东省, 梅州市, 兴宁		兴宁市	孕前免费(省项目)	血斑	双方均为同型地贫, 请进行遗传咨询, 建议孕11周后进行产前诊断!	$\alpha\alpha$	- α 3.7	$\beta\beta$	$\alpha\alpha$	$\alpha\alpha$	80.7	26.8
2	李海杰	男	31岁	广东省, 梅州市, 兴宁	1382666761	兴宁市	孕前免费(省项目)	血斑	双方均为同型地贫, 请进行遗传咨询, 建议孕11周后进行产前诊断!	--SEA	$\alpha\alpha$	$\beta\beta$	$\alpha\alpha$	$\alpha\alpha$	70.3	22.9
	王静霞	女	31岁	广东省, 梅州市, 兴宁	13798513372	兴宁市	孕前免费(省项目)	血斑	双方均为同型地贫, 请进行遗传咨询, 建议孕11周后进行产前诊断!	$\alpha\alpha$	- α 4.2	654	$\beta\beta$	$\alpha\alpha$	81.8	27.3
3	张志波	男	31岁	广东省, 梅州市, 兴宁	15822721690	兴宁市	孕检免费(市民生实事)	血斑	双方均为同型地贫, 请进行遗传咨询, 建议孕11周后进行产前诊断!	$\alpha\alpha$	$\alpha\alpha$	41-42	$\beta\beta$	$\alpha\alpha$	$\alpha\alpha$	
	李玉兰	女	23岁	广东省, 梅州市, 兴宁	18718139549	兴宁市	孕检免费(市民生实事)	血斑	双方均为同型地贫, 请进行遗传咨询, 建议孕11周后进行产前诊断!	$\alpha\alpha$	$\alpha\alpha$	26	$\beta\beta$	$\alpha\alpha$	$\alpha\alpha$	
4	黎银萍	女	25岁	广东省, 梅州市, 兴宁	15626138554	兴宁市	孕前免费(省项目)	血斑	双方均为同型地贫, 请进行遗传咨询, 建议孕11周后进行产前诊断!	$\alpha\alpha$	$\alpha\alpha$	71-72	$\beta\beta$	$\alpha\alpha$	$\alpha\alpha$	71.3
	钟思霞	男	25岁	广东省, 梅州市, 兴宁	15626138554	兴宁市	孕前免费(省项目)	血斑	双方均为同型地贫, 请进行遗传咨询, 建议孕11周后进行产前诊断!	$\alpha\alpha$	$\alpha\alpha$	41-42	$\beta\beta$	α CS α	$\alpha\alpha$	79.3
5	朱平鑫	男	25岁	广东省, 梅州市, 兴宁	14718081052	兴宁市	孕前免费(省项目)	血斑	双方均为同型地贫, 请进行遗传咨询, 建议孕11周后进行产前诊断!	--SEA	$\alpha\alpha$	$\beta\beta$	$\alpha\alpha$	$\alpha\alpha$	66.7	20.6
	张思婷	女	25岁	广东省, 梅州市, 兴宁	14718081052	兴宁市	孕前免费(省项目)	血斑	双方均为同型地贫, 请进行遗传咨询, 建议孕11周后进行产前诊断!	$\alpha\alpha$	- α 3.7	$\beta\beta$	$\alpha\alpha$	$\alpha\alpha$	81	26.2

核心问题:

找出需要产前诊断的人, 并实施了产前诊断!

梅州市近六年重型地贫患儿出生情况表



下降率: 25% 50% 70% 80% 90%

目标: 100%

耳聋防治现状

全球：耳聋患者3.6亿，是重大公共卫生问题

美国：重度耳聋患者240万，预计总康复投入超过9000亿美金

<http://trace.wise.edu>

- ◆ 我国残疾人群8296万，听力残疾人群2780万（34%）
- ◆ 7岁以下的聋哑儿童高达80万
- ◆ 每年新增聋儿3万余人

- ◆ 内科治疗无效
- ◆ 生物治疗尚无突破
- ◆ 国家人工耳蜗抢救性项目

4亿/年，仅康复4千人

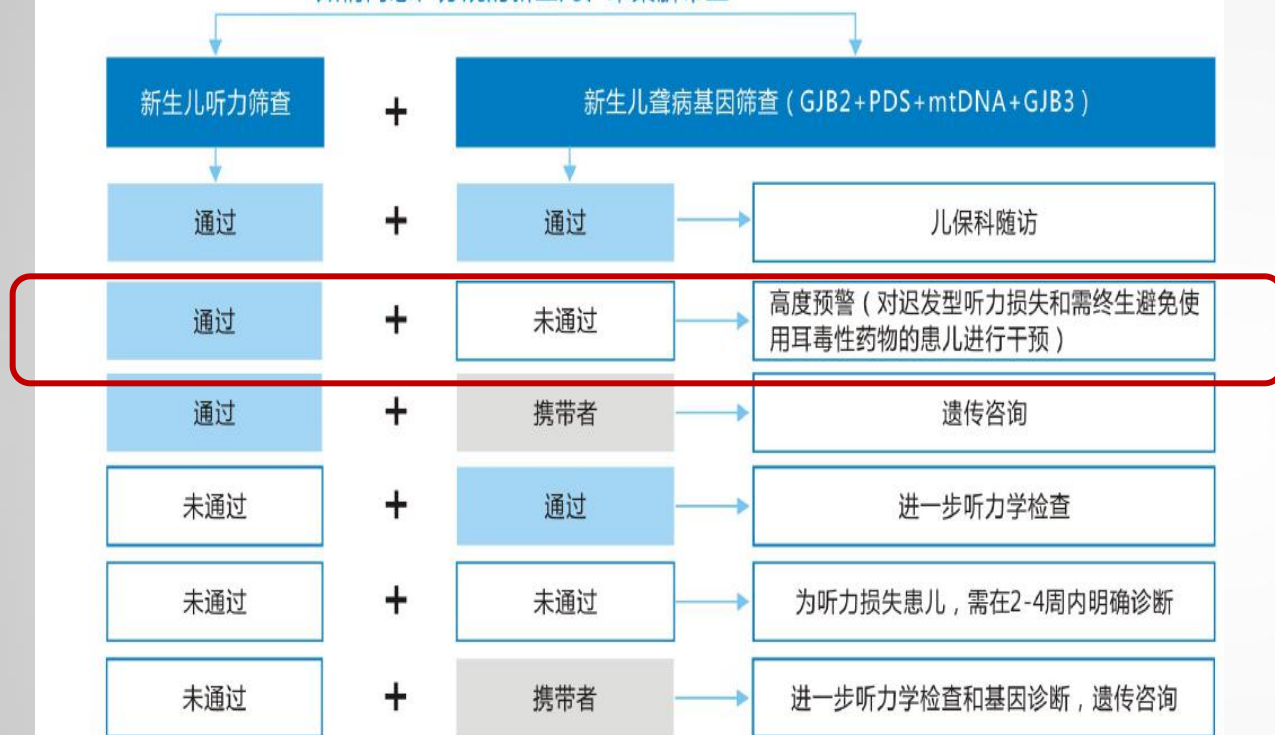
相对整个聋人群体，杯水车薪

第二次全国残疾人抽样调查，2006

新生儿听力与耳聋基因联合筛查

新生儿听力及基因联合筛查方案

知情同意、分娩的新生儿、采集脐带血



耳聋基因检测**不主要查耳聋宝宝的**, 是帮助**听力正常的宝宝**; 耳聋基因筛查是常规听力筛查的**很好补充**



从2012年4月开始, 作为北京市为民办实事项目之一, 北京市政府展开**全市新生儿耳聋基因筛查**。随后成都、长治、南通、郑州、长春等地区陆续跟进。鉴于上述地区开展该项目所取得的成功, 上海、福建、山东、云南、江苏、湖南、吉林、浙江等省市(区)也在积极筹备开展耳聋基因检测项目。

凯普耳聋易感基因检测试剂盒

检测种类：用于检测中国人常见的4个耳聋相关基因(GJB2, GJB3, SLC26A4和mt DNA)的13个突变位点

样本类型：外周血(成人)，足跟血(婴儿)

临床应用：可用于耳聋患者的病因诊断、遗传咨询、产前诊断和新生儿听力筛查

膜条示意图

● Biotin	● 35N	● 155N	● 176N	● 235N	● 299N
	35M	155M	176M	235M	299M
● 1494N	● 1555N	● 7445N	● 538N	● IVS-N	● 2168N
1494M	1555M	7445M	538M	IVS-M	2168M
● 1229N		● 12201N			
	1229M		12201M		

位点名称	检测的突变类型	突变点简称
mtDNA1494	C→T	1494M
mtDNA1555	A→G	1555M
mtDNA7445	A→G	7445M
mtDNA12201	T→C	12201M
SLC26A4-IVS7 (-2)	A→G	IVS-M
SLC26A4-1229	C→T	1229M
SLC26A4-2168	A→G	2168M
GJB2-35	-G	35M
GJB2-155	-TCTG	155M
GJB2-176	-GCTGCAAGAACGTGTG	176M
GJB2-235	-C	235M
GJB2-299	-AT	299M
GJB3-538	C→T	538M

耳聋基因检测标准化基地

- 中国妇幼保健协会儿童耳及听力专业委员会联合广东凯普生物科技股份有限公司在全国推动“全国妇幼保健系统耳聋基因筛查项目”，旨在建立耳聋三级防控体系，实现优生优育，同时提升项目单位出生缺陷防控技术诊疗水平。
- 该项目自2017年6月份在山西太原启动以来，在太原、江门、佛山举办了三场耳聋基因检测实验标准化基地学术交流会，截至目前，已在全国建设了292家耳聋基因检测实验标准化基地，覆盖了全国29个省区，推动了各省的出生缺陷防控工作的实施。



佛山妇幼保健院耳聋基因筛查项目成功经验分享

- 佛山妇幼保健院自2016年启动耳聋项目，通过**新筛中心医联体的建设**，与45家基层医院签订耳聋送检，目前耳聋基因年检测量超过5万人份，地区新生儿筛查率超过80%，被评为优秀示范基地。
- 该中心取得的成绩和优秀做法受邀在各大会议上作分享报告，迎来各级领导和医院单位考察学习，包括中国妇幼保健协会、上海公利医院、山西省妇幼、南宁二院、柳州妇幼、广州市何贤医院和海南省计生系统等



“佛山市妇幼保健院-凯普生物医疗联合体”签约仪式



南宁市二院院长一行



山西省妇幼保健院院长一行

1、凯普各类遗传病、优生优育检测试剂

(1) 优生优育病原体检测系列

- 淋球菌/沙眼衣原体/解脲脲原体单检
- 淋球菌/沙眼衣原体/解脲脲原体三联检
- 生殖道感染病原体十联检
- 人巨细胞病毒核酸定量检测
- B族链球菌核酸检测
- 单纯疱疹病毒I/II型核酸检测
- 人型支原体/生殖支原体核酸检测
-

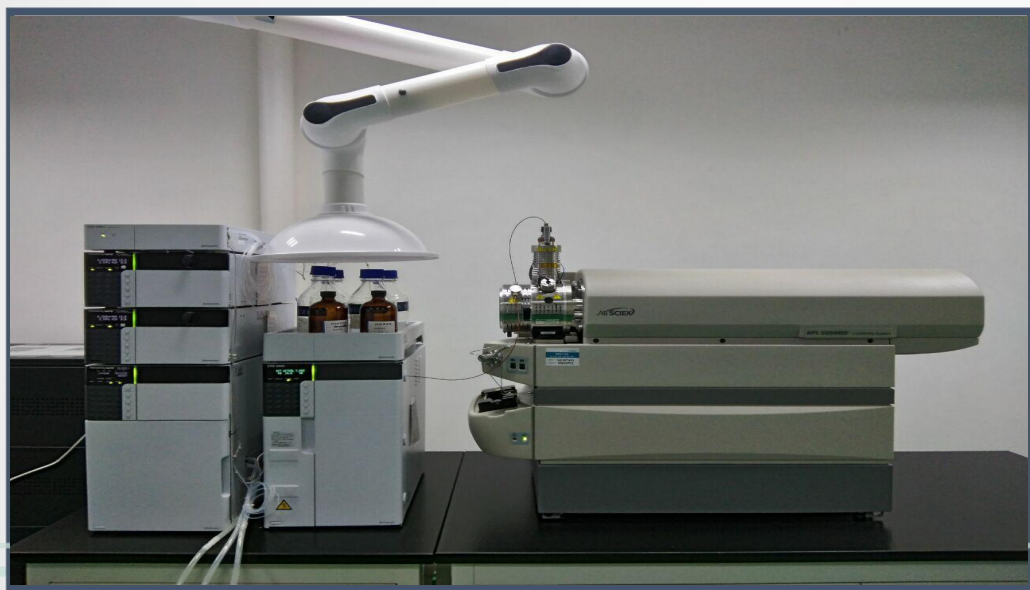
(2) 遗传性疾病检测系列

- 耳聋易感基因检测
- 地中海贫血基因检测
- 苯丙酮尿症基因检测
- 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症基因检测
- Y染色体微缺失检测
- 无创产前DNA检测



凯普助力出生缺陷检测

2、遗传代谢病检测



氨基酸代谢 19种

有机酸代谢 15种

脂肪酸代谢 14种

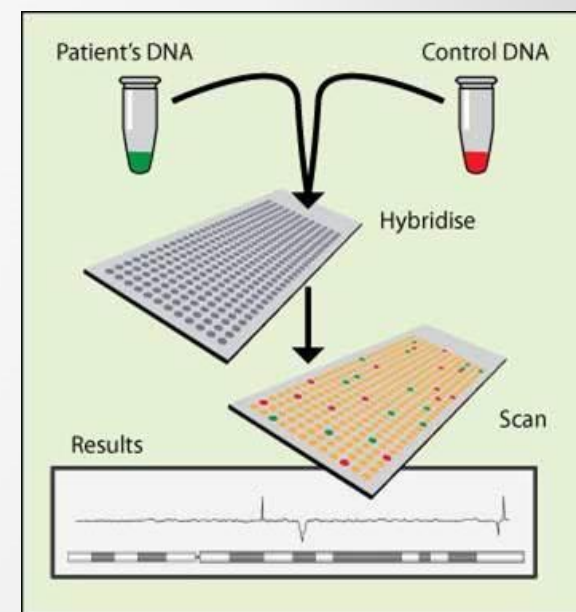
串联质谱仪器

- 1次检测、1个指标、1种疾病 → 1次检测、多个指标、多种疾病
- 具有高特异性、高灵敏度、高通量、快速检测的特点，大大推动了遗传代谢病检测以及新生儿筛查的发展。

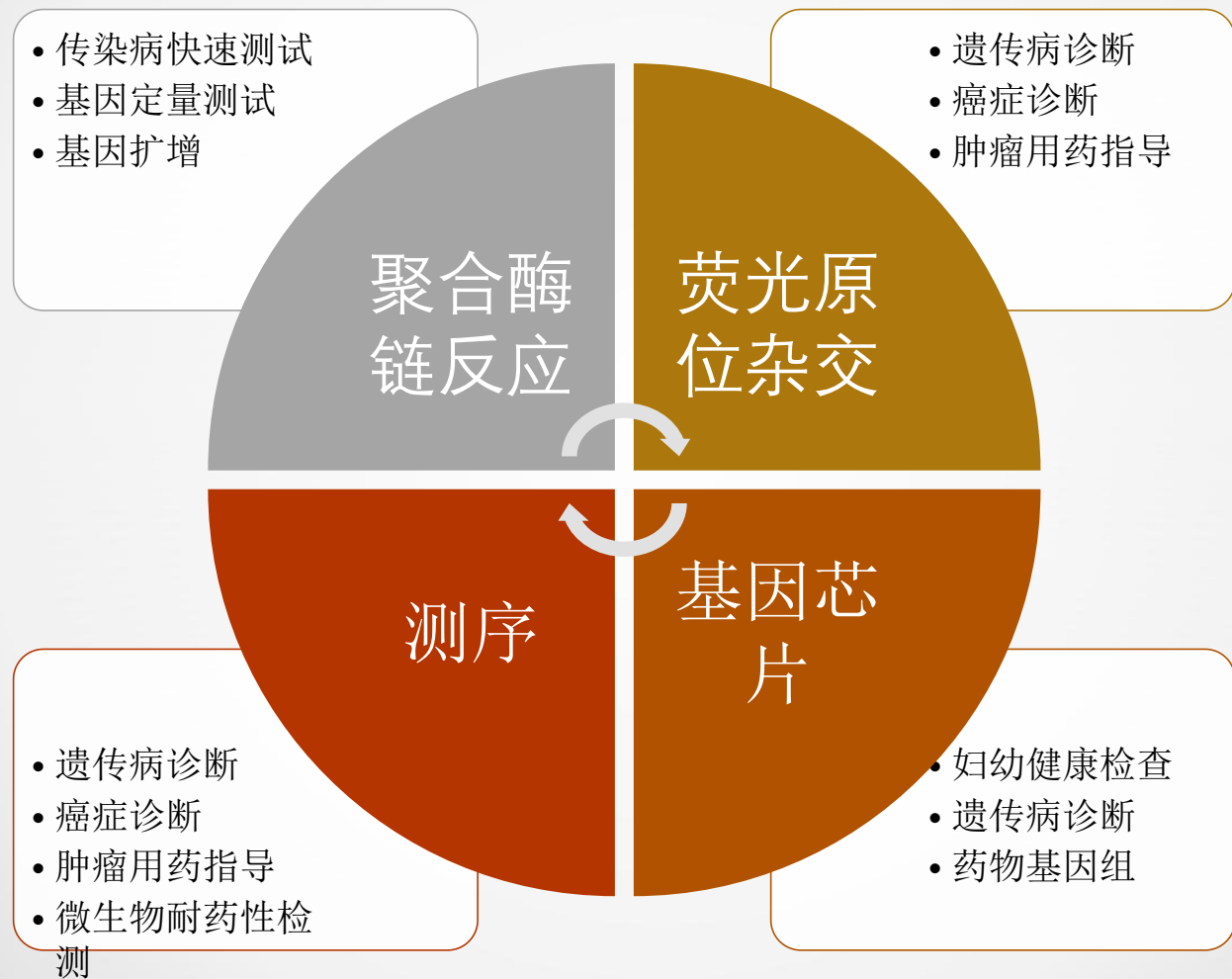
3、染色体异常检测-高密度染色体芯片

- 指导超声异常孕妇的妊娠
- 反复自然流产、死胎的病因分析
- 儿童智力障碍、发育迟缓、先天性多发畸形等复杂儿科疾病的诊断
- 胚胎植入前遗传诊断与筛查（PGD/PGS）

合计检测300余种染色体变异疾病



服务全面覆盖临床需求

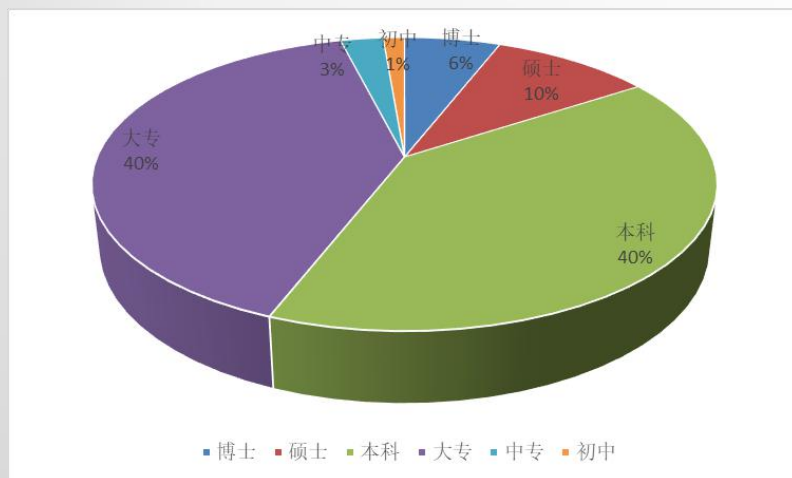


体系支持服务-遗传咨询办公室



广东凯普生物科技股份有限公司研发团队博士及技术支持人员目前已取得遗传咨询师资格证人员有40多名，聘请遗传咨询专家若干名。组成强有力的遗传咨询支持服务队伍。

办公室电话：020-83915220





1. 团队建设：全国拥有近200名具有博士、硕士、本科学历的优秀技术人员，凯普技术支持中心下设华北、华东、华南、粤东四个大区，明晰的区域划分将更加**及时准确**为客户排忧解难。

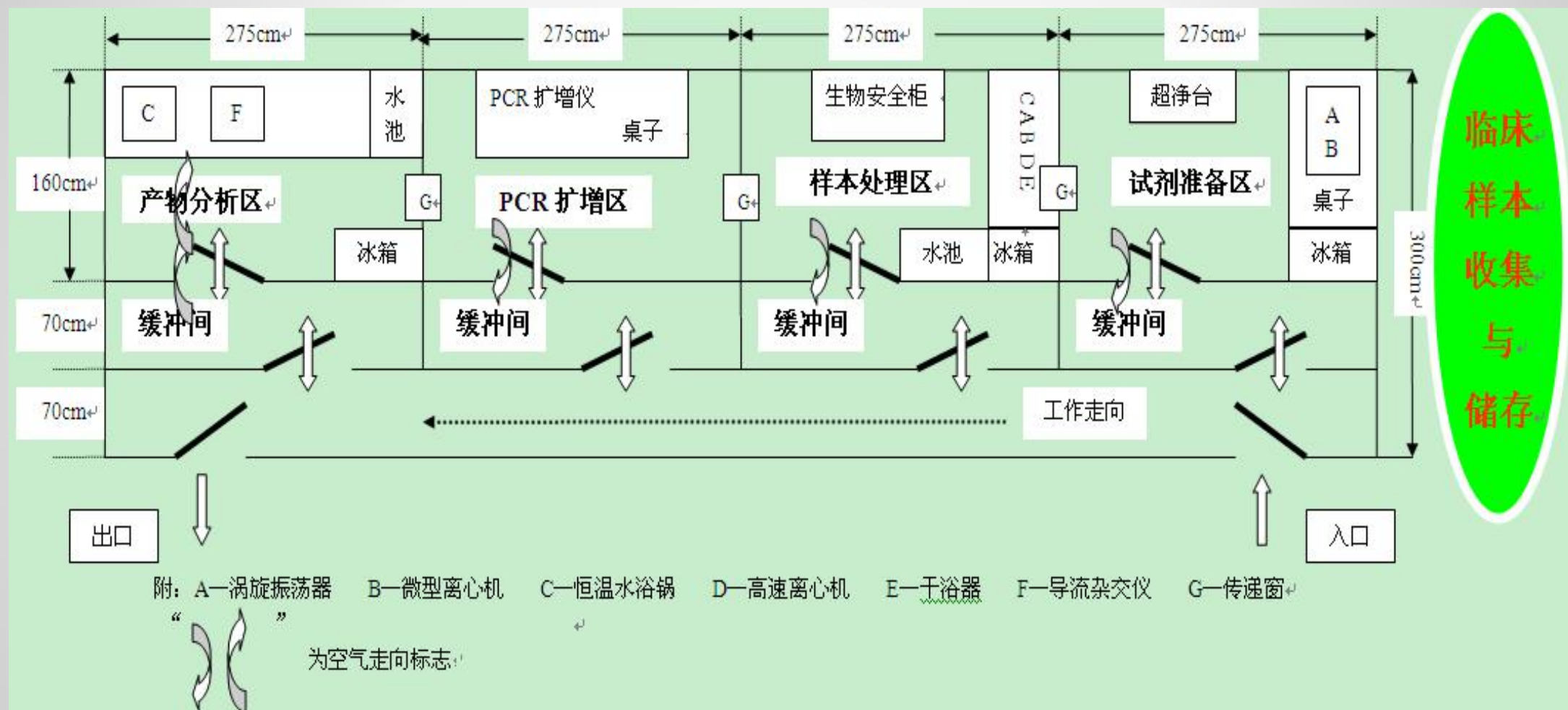
2. 提供服务：新开展客户的装机培训；

实时的技术支持服务；——**48小时内人员到位**

每年两次的技术巡访。

技术巡访情况：每年的巡访集中安排在上下半年各安排一次技术巡访，由公司各个大区各自主导并负责具体工作的开展。

核酸分子检测平台的建立



质量管理体系的建立

Hybridigo 凯普 广东凯普生物科技股份有限公司 KCP-TS-2015

采集卡操作及血斑 DNA 提取流程

一、试验材料

1. 无粉手套
2. 酒精和纱布
3. 采血针
4. 抗凝管
5. 标本采集卡
6. 信封或密封袋
7. 1.5ml 灭菌离心管
8. 打孔器或剪刀
9. 凯普血斑卡基因组 DNA 提取试剂盒
10. 无水乙醇

二、样本采集及保存方法

1. 样本采集

1.1 婴儿采血方法

- A. 6 周~4 月或小于 5kg 的婴儿采用脚跟采血法；
- B. 4~10 月或 5~10kg 的婴儿采用指尖采血法；
- C. 大于 10 月或大于 10kg 的婴儿采用手指采血法。

标本采集时，尽量让采血部位将圆圈浸透，以便试验有足够的样本量。



图 1 采血部位

耳聋易感基因检测试剂盒实验操作规范

第一部分 DNA 提取

血斑基因组 DNA 提取试剂盒（离心柱型）

1.1 方法原理

通过裂解细胞膜以释放 DNA，在高盐缓冲液中，核酸吸附到硅胶膜上，杂质在低盐缓冲液中洗去，从而得到高纯度的 DNA。

1.2 试剂盒组成及仪器设备

1.2.1 试剂盒组成

表 1 产品组成	
试剂盒组成	规格 (10 次)
裂解液 L1	50ml
洗涤液 W1	50ml
漂洗液 P1	15.5ml
漂洗液 P2	7.5ml
TE 洗脱液	50ml
蛋白酶 K	400mg
管架板	30 个
收集管 (20ml)	30 个
说明书	1 份

1.2.2 仪器设备

离心机、紫外分光光度计、高速离心机

1.3 样本要求及实验方法

1.3.1 样本要求

EDTA 抗凝血液或 EDTA 抗凝的全血，-20℃ 存放至一个月，2~8℃ 存放 5 天以内。禁止使用降解 DNA 的试剂或酶。

1.3.2 操作方法

1.3.2.1 实验准备

1) 预先打开平衡管并设置温度为 55℃，备用。

2) 按照试剂盒要求，事先将洗涤 W1 和漂洗 P2 中加入试剂盒上注明的无水乙醇需求量，充分混匀。

1.3.2.2 实验步骤

1) 从抗凝管中吸取 200μL 全血入 1.5mL 离心管中，样本不足时，可用裂解液 P 补足。

耳聋基因检测产品常见问题分析

耳聋基因检测试剂盒是一种遗传病检测试剂盒，要求大家以科学、严谨的态度来完成每一个样本的检测！

耳聋基因检测试剂盒在临床样本的检测过程中常会出现一些较难完全避免的问题，这些问题是由不规范的操作而引起。现针对耳聋基因检测试剂盒临床使用过程中常见的问题进行分析，并提出相应的解决思路。

一、非特异性

耳聋基因属于单基因遗传病，该试剂盒同时设置了野生型基因对照，与突变的探针序列差异较小，在杂交过程中难免会出现一些非特异性杂交，而为了避免非特异性杂交的出现，则需要严格控制杂交与洗脱温度，并且杂交后应进行彻底的清洗。

1、**仪器温度偏低或者不稳定容易出现非特异性杂交**：要求耳聋基因检测试剂盒杂交时所用的杂交仪应为 **HB-2012A《新一代杂交仪》**，并且在杂交后的 WB1 清洗时一定要保持在杂交温度 45℃，4 次清洗完成后将温度设置调整为 25℃，新装机实验时一定要先对杂交仪进行调试检测，保证温度正常、排液正常的情况下方可安排装机实验。

2、**杂交后 WB1 清洗时温度不够容易出现非特异性杂交**：杂交完成后采用 WB1 清洗，在清洗过程中要严格控制温度保持在 45℃，则要求 WB1 溶液要预先预热，为了避免溶液拿出水浴锅时间过长而使溶液温度降低，建议将 WB1 溶液放在略高于 45℃ 的水浴锅中进行温浴（如 46-48℃），如果不是采用水浴加热，而采用保温箱温浴，应保证温浴的温度适当提高并且适当延长温浴时间（空气加热没有水浴加热的效果好），保证清洗时 WB1 溶液温度可维持在 45℃ 左右。

3、**WB1 溶液清洗时排液不畅容易出现非特异性杂交**：杂交完成后采用 WB1 溶液清洗时，除了要求必须保持在 45℃ 进行清洗，同时也要求在每一次 WB1 溶液加入后等待 10S 左右再进行排液，并且每一次排液都要尽可能排干，整个实验过程中，杂交后的清洗环节是关键，这也是决定试验成败的重要因素，**针对耳聋基因检测的实验，操作应严格、谨慎，切忌快速率率的洗脱，务必保证温度与等待时间的前提下严格排尽每次清洗的 WB1 溶液，这与 HPV 实验操作排液时每次需保持温度表面温度有区别不同。**



1. 专家队伍：

中外著名生化专家，肿瘤专家以及放疗专家教授形成的顾问团队。

2. 研发、生产实力：

A. 上海：由多名博士、硕士组成的生物科研团队从事试剂开发；

B. 广州、潮州：科研和生产基地，由分子生物学博士、硕士、电子电器、软件工程师组成研发和生产质量监控团队，有仪器生产线及GMP生产厂房，从事仪器和试剂的研发和制造。

C. 2013年获人力资源和社会保障部、全国博士后管理委员会批准组建博士后科研工作站。

3. 学术成果：

专家学者使用凯普技术和产品在国内外学术期刊发表900多篇学术论文。

覆盖全国的医学检验网络



- 运营体系
- 市场营销
- 信息网络
- 物流服务



- 与香港分子病理检验中心同质化的检测和管理模式;
- 全专业的组织病理和分子病理诊断平台。

- 国际ISO15189认证
- 欧盟分子检测质控组织 (EMQN) 与分子诊断的质量控制组织(QCMD质量保证
- 业务涵盖分子肿瘤学、传染疾病、基因遗传疾病、药物检测医学分子生物学的四大领域。
- 取得提供第二代测序服务的认可资格



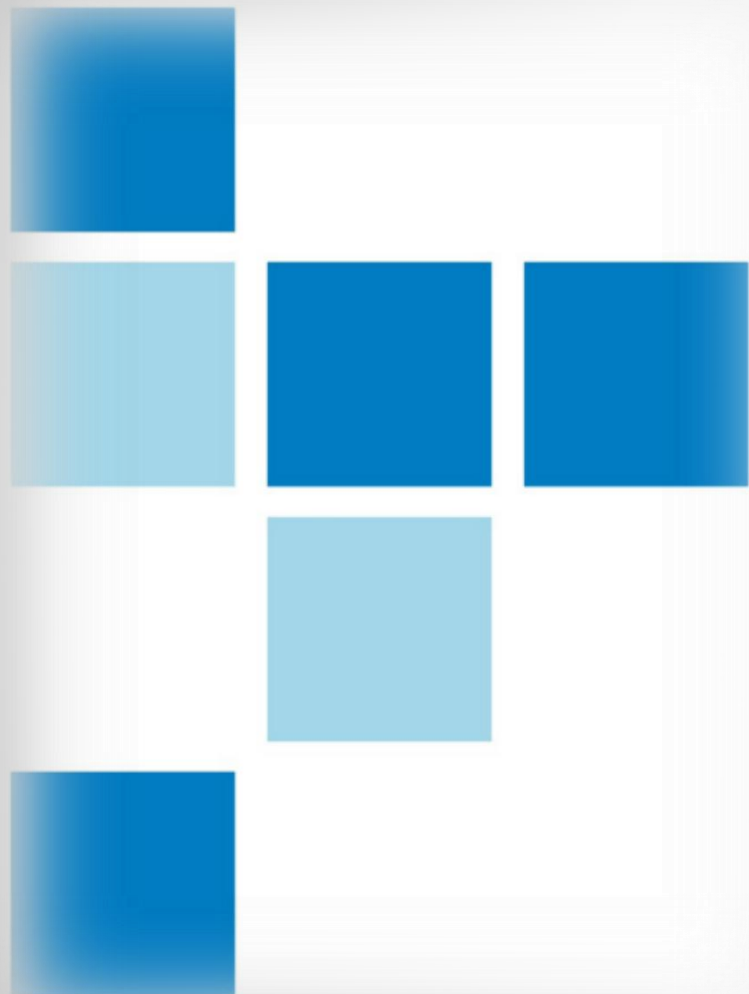
超过1500家合作
单位，累计产品使用
量超过
2000万人份



拥有超过300家医
联体建设运营经验，
真正满足临床需求



全国具备高端检验独立实验室25家，注册资本10亿



良心品质
理

科学管

谢谢