



## 凯普地贫防控整体解决方案

全新的筛查流程 | 完善的防控体系 | 便捷的操作步骤

**350000000**<sup>人</sup> **2%**  
全球携带地贫基因至少 占总人口

**100000**<sup>人</sup>  
每年重症地贫儿出生约

**24%**  
中国南方高发地区人群携带率高达

数据来源: Blood Rev, 2012

地中海贫血 (Thalassemia) 是世界上发病率最高、危害性最大的单基因遗传学疾病之一<sup>[1]</sup>。由于人体珠蛋白基因突变或者缺失而导致某种珠蛋白链合成障碍, 造成 $\alpha$ 、 $\beta$ -珠蛋白肽链合成速率的不平衡而导致的溶血性贫血。常见类型有 $\alpha$ -地贫和 $\beta$ -地贫。常见于地中海沿岸、东南亚、北非、印度次大陆以及我国西南、华南地区。广西、广东和海南是我国发病率最高的地区<sup>[2]</sup>。

### 中国南方地区地贫基因携带率

中国实用儿科杂志, 2018.Vol.33 (12); Clin Genet, 2010; 中华医学遗传学杂志, 2012.

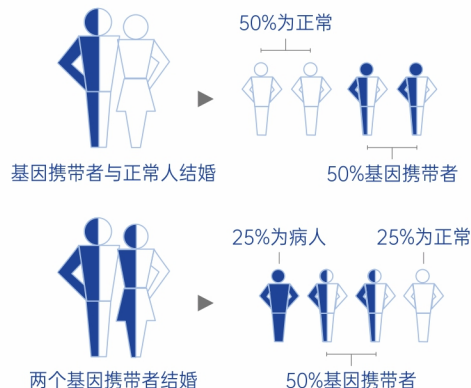
地区	携带率 (%)		
	$\alpha$ 地贫	$\beta$ 地贫	合计
广西	19.11	6.66	25.77
云南	6.99	2.7	9.69
广东	12.70	4.20	16.90
海南*	45.04	5.11	50.15
贵州	9.26	4.63	13.89
江西 (南部)	7.71	4.48	12.19
福建	3.23	1.32	4.55
湖南	5.52	4.84	10.36
四川	2.10	3.33	5.43
重庆	1.0	2.3	3.3

\*海南地区人群中 有3种静止型 $\alpha$ 地贫占25.63% (流调人群包含部分少数民族)

### 地贫难治 但可防可控

- 重型 $\alpha$ -地贫会引起胎儿水肿症, 胎儿多数于妊娠23-40周死亡或出生后数小时死亡<sup>[2]</sup>;
- 重型 $\beta$ -地贫胎儿出生时与正常胎儿无异, 到3-6个月时就会逐渐出现严重贫血, 如果不治疗, 一般5岁左右死亡;
- 中间型地贫患儿需经常输血, 长大基本丧失劳动力, 生存质量明显下降。

重视地贫基因筛查, 对地贫的防控、减少危害极为重要



地中海贫血遗传模式图

# 地贫常见突变 凯普地贫产品

## ▶ $\alpha$ -、 $\beta$ -地中海贫血基因检测试剂盒 (单管扩增)

3种缺失型 $\alpha$ -地贫 --SEA |  $-\alpha^{3.7}$  |  $-\alpha^{4.2}$

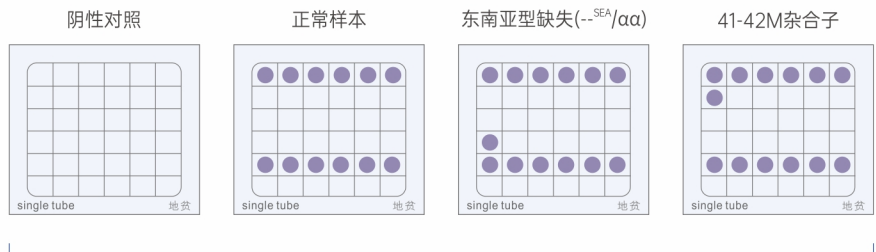
3种突变型 $\alpha$ -地贫  $\alpha^{CS}$  |  $\alpha^{QS}$  |  $\alpha^{WS}$

19种突变型 $\beta$ -地贫 -30(T-C) | -32(C-A) | -28(A-G) | -29(A-G) | Cap+40-43 (-AAAC) | Cap+1(A-C) | Int(T-G) | CD14/15(+G) | CD17(A-T) | CD27/28(+C) |  $\beta E(G-A)$  | CD31(-C) | CD41/42(-TCTT) | CD43(G-T) | CD71/72(+A) | IVS-I-1(G-T,G-A) | IVS-I-5(G-C) | IVS-II-654(C-T)



41-42N	17N	654N	71-72N	-28N	$\beta$ EN
41-42M	17M	654M	71-72M	-28M	$\beta$ EM
43M	14-15M	-30M	-32M	-29M	CapM
SEA	$\alpha^{3.7}$	$\alpha^{4.2}$	31M	IVS-I-5M	IntM
NP	CSN	QSN	WSN	IVS-I-1N	27-28N
	CSM	QSM	WSM	IVS-I-1M	27-28M

膜条位点示意图



结果判读示意

## ▶ $\alpha$ -和 $\beta$ -地中海贫血基因检测试剂盒 (双管扩增)

3种缺失型 $\alpha$ -地贫 --SEA |  $-\alpha^{3.7}$  |  $-\alpha^{4.2}$

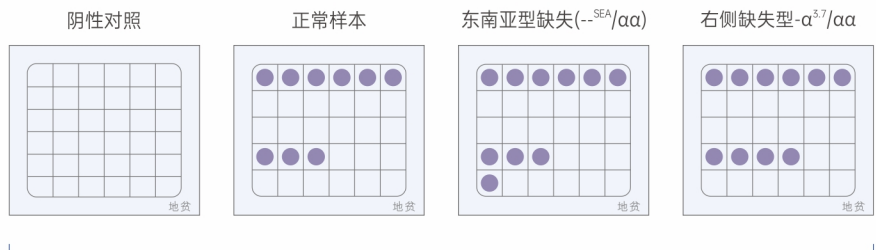
2种突变型 $\alpha$ -地贫  $\alpha^{CS}$  |  $\alpha^{QS}$

11种突变型 $\beta$ -地贫 -28(A-G) | -29(A-G) | CD14/15(+G) | CD17(A-T) | CD27/28(+C) |  $\beta E(G-A)$  | CD41/42(-TCTT) | CD43(G-T) | CD71/72(+A) | IVS-I-1(G-T) | IVS-II-654(C-T)



41-42N	17N	654N	71-72N	-28N	$\beta$ EN
41-42M	17M	654M	71-72M	-28M	$\beta$ EM
43M	14-15M	IVS-I-1M		-29M	
NP	CSN	QSN	$\alpha^{3.7}$		
SEA	CSM	QSM	$\alpha^{4.2}$		27-28M

膜条位点示意图



结果判读示意

## ▶ α-地中海贫血基因检测试剂盒

3种缺失型α-地贫 --<sup>SEA</sup> | -α<sup>3.7</sup> | -α<sup>4.2</sup>

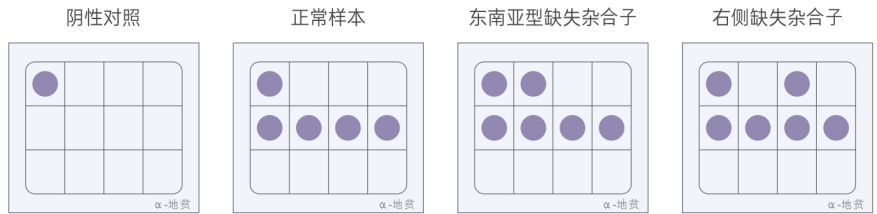
3种突变型α-地贫 α<sup>CS</sup> | α<sup>QS</sup> | α<sup>WS</sup>



BIO	SEA	α <sup>3.7</sup>	α <sup>4.2</sup>
NP	CSN	QSN	WSN
	CSM	QSM	WSM

α-地贫

膜条位点示意图  
(Bio指生物素点, 用于监控杂交过程)



结果判读示意

## ▶ α-地中海贫血基因分型检测试剂盒

5种缺失型α-地贫 --<sup>SEA</sup> | -α<sup>3.7</sup> | -α<sup>4.2</sup> | --<sup>FIL</sup> | --<sup>THAI</sup>

3种突变型α-地贫 α<sup>CS</sup> | α<sup>QS</sup> | α<sup>WS</sup>

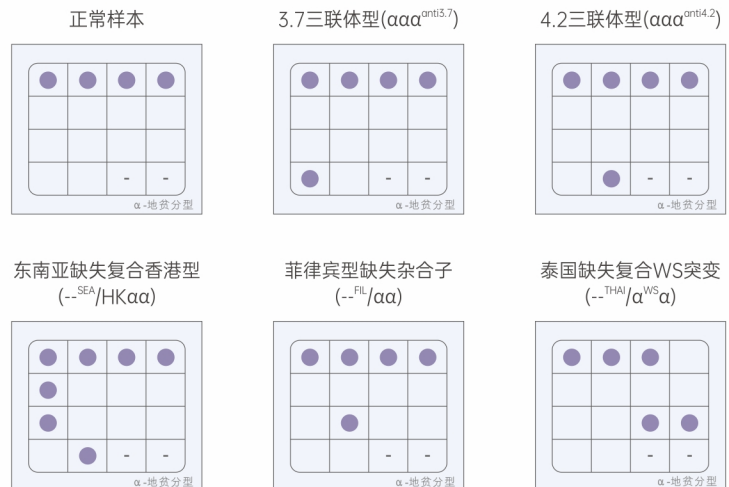
2种三联体型α-地贫 αα<sup>anti3.7</sup> | αα<sup>anti4.2</sup>



BIO	NP	CSN	QSN
α <sup>3.7</sup>	α <sup>4.2</sup>	CSM	QSM
SEA	FIL	THAI	WSM
anti3.7	anti4.2	-	-

α-地贫分型

膜条位点示意图  
(Bio指生物素点, 用于监控杂交过程)

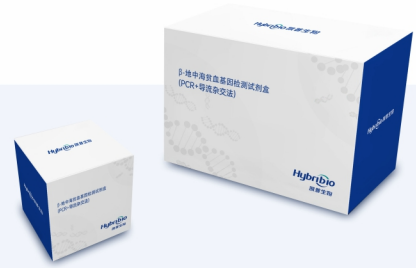


结果判读示意

## ▶ β-地中海贫血基因检测试剂盒

### 19种突变型β-地贫

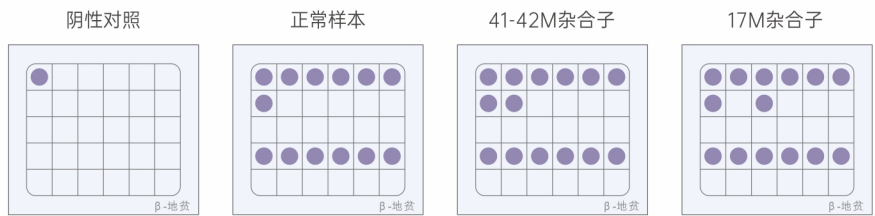
-30(T-C) | -32(C-A) | -28(A-G) | -29(A-G) | Cap+40-43 (-AAAC)  
 Cap+1(A-C) | Int(T-G) | CD14/15(+G) | CD17(A-T) | CD27/28(+C)  
 βE(G-A) | CD31(-C) | CD41/42(-TCTT) | CD43(G-T) | CD71/72(+A)  
 IVS-I-1(G-T,G-A) | IVS-I-5(G-C) | IVS-II-654(C-T)



BIO	41-42N	17N	71-72N	-28N	β EN
654N	41-42M	17M	71-72M	-28M	β EM
654M	43M	14-15M	-30M	-29M	-32M
IVSI-5N	27-28N	IntN	CapN	IVSI-1N	31N
IVSI-5M	27-28M	IntM	CapM	IVSI-1M	31M

β-地贫

膜条位点示意图  
 (Bio指生物素点, 用于监控杂交过程)



结果判读示意

## 产品优势



实现α-地贫点突变  
 α-地贫大片段缺失  
 β-地贫突变同步检测



采用低密度基因芯片  
 导流杂交法取代核酸  
 电泳检测α-地贫缺失



单检α-地贫  
 实现同步检测



通量高, 涵盖临床常见样本类型  
 覆盖中国人群95%以上突变<sup>[2]</sup>



快速便捷  
 准确率、灵敏度高



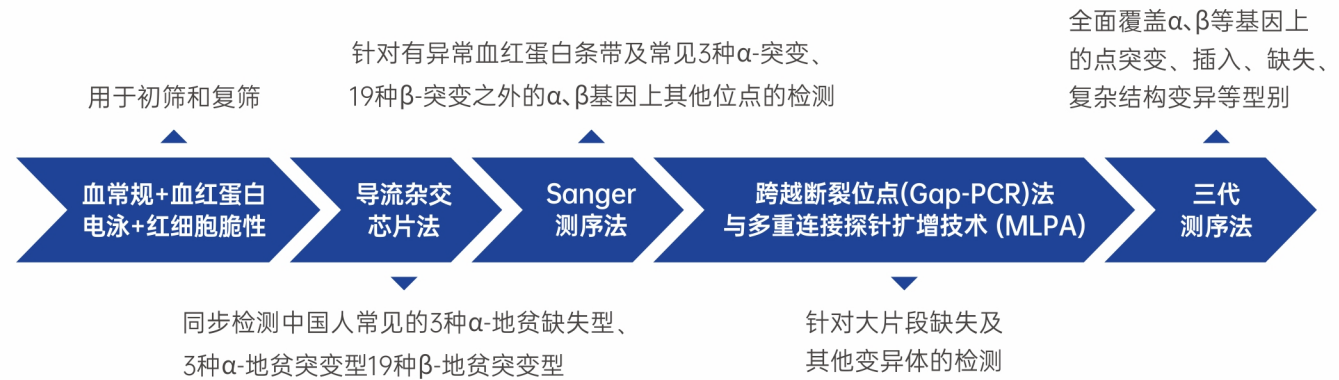
取得α-地贫突变  
 NMPA认证, 同时具有  
 单检和联检系列产品

# 地贫罕见突变 凯普检测服务

针对罕见地贫检测，凯普可以提供PCR+电泳、多重连接探针扩增技术（MLPA）、Sanger测序三代测序等检测方法，其中凯普的三代测序基于纳米孔（Nanopore）测序平台开展，详情如下：

类别	凯普
测序平台	Nanopore
检测基因	HBA1、HBA2和HBB等
覆盖变异类型	覆盖点常见点突变、InDels、CNV和罕见突变及缺失、结构变异、三联体等
最长读长	4Mb（取决于文库长度或扩增子长度）
生信团队	专业的生信工程师团队
报告周期	7个工作日，提供免费加急
遗传咨询	专业遗传咨询师提供1V1报告解读
二次分析	提供数据重分析服务
科研服务	专业的博士团队提供科研服务

## 地中海贫血基因检测阶梯策略



注： [1] Weatherall DJ ,Clegg JB (2011) .Inherited haemoglobin disorders: an increasing global health problem[J].Bull World Health Organ,79: 704-712.  
[2] 徐湘民.地中海贫血预防控制操作指南[M].第1版,北京: 人民军医出版社,2011.



Tel:0768-2852923 Fax:0768-2852920  
Email: kp@hybribo.cn

[www.hybribo.com](http://www.hybribo.com)

HB-THA-PC-202305-1  
版本号: 2024.05.07