

# 《安馨可婴幼儿基因检测》

## 图书基本信息

书名：《安馨可婴幼儿基因检测》

13位ISBN编号：9787514214593

出版时间：2010-4-9

作者：安馨可

页数：369

版权说明：本站所提供下载的PDF图书仅提供预览和简介以及在线试读，请支持正版图书。

更多资源请访问：[www.tushu000.com](http://www.tushu000.com)

# 《安馨可婴幼儿基因检测》

## 内容概要

安馨可婴幼儿基因检测.世界上,每年新增790万出生缺陷患儿,占全球新增婴儿总数的6%,出生缺陷已经成为婴儿死亡的首要原因。据卫生部统计,在我国每年新增的1600万婴儿中,约有90万为出生缺陷患儿,出生缺陷率高达5.6%,平均每30秒就有一个患儿出现。而在每年新增的出生缺陷病例中,有70%以上的患儿在出生时并没有明显的临床症状,如果可以提早发现并治疗,这些疾病是完全有可能缓解或者被治愈的。中文名:安馨可婴幼儿基因检测外文名:newborngeneticstesting简称:安馨可检测内容:常见先天性疾病及儿童药物基因组检测检测方法:基因检测检测应用:先天性疾病检测、疾病早期干预治疗、隐性致病基因的携带情况、安全用药指导等科研机构:华大基因代理机构:观世健康|婴幼儿药物使用现状世卫组织发表声明称,全球每年有数百万婴幼儿因用药不当而死亡。中国卫生部药物不良反应监测中心数据显示,我国婴幼儿用药不良反应率为12.9%,新生儿高达24.4%,是成人的4倍。在我国,每年死于用药不当的人群中有1/3是婴幼儿,每年有3万婴幼儿因用药不当导致耳聋,50%以上的婴幼儿都在超标用药。可怕的是因用药不当对机体造成的损伤,绝大部分是永久性的。国内外检测差距在美国,对于婴幼儿强制要求进行筛查的先天性疾病的病种已达到29种,并且已进入医疗保险体系。基因筛查已成为婴幼儿先天性疾病筛查的有效手段,这些疾病包括有机酸代谢异常、脂肪酸代谢异常、氨基酸代谢异常、血红蛋白病和其他单基因疾病等,筛查方法包括基因测序、质谱和临床。

在中国,大部分医院提供的常规婴幼儿体检主要是针对婴幼儿器官及生化指标的检查,而对先天性遗传疾病的检查少之又少,一般情况只能提供2-5种。少数具备能力的新生儿筛查中心可以进行40项的先天性疾病筛查,但仅仅是遗传代谢类疾病,不包括单基因、耳聋基因的筛查,筛查方式采用串联质谱的方式,而串联质谱的方式会有一定的假阳性结果出现。同时,中国对于婴幼儿药物敏感基因检测及用药指导方面更是空白。真正全面的婴幼儿健康检测应该是在常规体检的基础上,结合先天性疾病及药物敏感筛查,只有这样才能更全面了解婴幼儿的健康状况,提前发现疾病存在风险并及早进行干预治疗。了解安馨可婴幼儿基因检测

### I安馨可婴幼儿基因检测介绍

安馨可婴幼儿基因检测是针对0-5岁婴幼儿推出的疾病检测和用药指导服务,可一次性检测50种婴幼儿常见的先天性疾病,并提供20种药物敏感基因检测及用药指导服务。

### I与传统检测的区别

常规婴幼儿体检主要是针对婴幼儿器官及生化指标的检查,不能对先天性遗传疾病进行有效筛查。一般情况下医院只能提供2-5种先天性疾病筛查,少数具备能力的新生儿筛查中心可以进行40项的先天性遗传病筛查,但仅仅是遗传代谢类疾病,不包括单基因、耳聋基因的筛查,筛查方式采用串联质谱的方式,而串联质谱的方式会有一定的假阳性结果出现。检测方法及原理检测意义(1)可以早期发现新生儿是否患有先天性遗传疾病,并及早进行治疗干预,避免因诊治延误对患儿身体造成的不可逆损伤。

(2)提供婴幼儿对常见药物的敏感情况,有效指导父母科学用药,避免婴幼儿因用药不当产生的不良反应。(3)了解新生儿致病突变基因携带情况,为下一代提供生育指导。检测内容检测流程(1)采集新生儿3滴足跟血或6个月以上婴幼儿指血作为检测样本(2)利用干血片提取被检测婴幼儿DNA(3)DNA捕获杂交及高通量测序

(4)通过数据库进行DNA信息分析并自动生成检测报告(5)如检测结果为阳性则需要通过Sanger验证(6)17个工作日寄送检测报告并提供一对一专家咨询

I检测原理使用寡核苷酸探针捕获基因组DNA中的目标区域,进行高通量测序和生物信息学分析,获取目标区域的基因变异信息,快速及时有效地进行基因检测和筛查。可检测突变包括新生儿部分遗传性疾病及药物基因外显子及其邻近 $\pm 10\text{bp}$ 内含子区所有变异(包括点突变、小片段插入缺失),不包括基因组结构变异(例如大片段杂合缺失、复制与倒位重排)、大片段杂合插入突变(如ALU介导的插入)及位于基因调节区或深度内含子区的突变。技术优势(1)安全适合宝宝的足跟或指尖采血方式,采样安全疼痛少。(2)全面一次性完成50种先天性疾病筛查和20种药物易感基因检测。

(3)准确直击基因突变位点,准确率高达99%以上,筛查效率是普通筛查的10倍。(4)专业全球最大黄种人基因数据库,353道标准工序严格保障。5)权威顶级专家遗传咨询、转诊,并提供一对一报告解读服务5.科研机构介绍深圳华大基因医学有限公司(简称华大医学)是华大基因集团旗下的重要成员。母公司华大基因是全球最大的基因检测机构,是观世健康在基因检测领域的重要战略合作伙伴。华大基因自1999年成立以来,先后完成了国际人类基因组计划“中国部分”等多项具有国际

## 《安馨可婴幼儿基因检测》

先进水平的基因组研究工作,彰显了世界领先的测序能力和生物信息分析能力,也奠定了中国在基因组学研究领域中的国际领先地位。6.代理机构介绍观世(北京)健康科技有限公司(简称观世健康)是一家专注于基因检测和肿瘤治疗的专业健康管理机构。公司通过整合业界最权威和尖端的基因检测和肿瘤治疗技术,运用大数据和互联网的营销服务手段,为用户提供权威、便捷、高效的疾病咨询、诊疗及健康管理服务。

# 《安馨可婴幼儿基因检测》

## 作者简介

观世健康拥有丰富的医疗健康资源,是中国健康产业促进联盟、北京市健康管理协会的成员单位;是中国移动、中国联通、全国肿瘤防治研究办公室、中国妇幼保健协会、华大基因、大基医疗集团等组织的战略合作伙伴;与北京市肿瘤医院、北京儿童医院、武警总医院、北京武警医院、北京安贞医院、北京友谊医院、美国费城肿瘤医院(FCCC无锡分院)、和睦家医院、爱康国宾体检中心、民众体检中心等多家医疗机构有着良好的合作关系。

# 《安馨可婴幼儿基因检测》

## 版权说明

本站所提供下载的PDF图书仅提供预览和简介，请支持正版图书。

更多资源请访问:[www.tushu000.com](http://www.tushu000.com)