



亿立方生物
YILIFANG BIOTECH



链接全球高端技术 服务人类生命健康

Link the global high-end technology to serve human life and health

国械注准20183400519

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶基因突变检测试剂盒 (PCR-反向点杂交法)

Glucose-6-phosphate Dehydrogenase Gene Mutation Detection Kit
(PCR-Reverse Dot Blot)



地址：深圳市南山区高新中一道10号生物孵化器2-309
深圳市坪山区宝山路16号海科兴战略新兴产业园B栋9楼01区
电话：400-8063168 0755-86962192
邮箱：info@yilifangbio.com
网址：www.yilifangbio.com

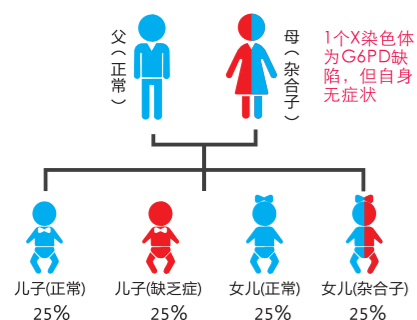
深圳市亿立方生物技术有限公司
SHENZHEN YILIFANG BIOTECH CO., LTD.

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症概况

【疾病背景】

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(Glucose-6-phosphate dehydrogenase, G6PD)缺乏症是由于红细胞中的葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺陷导致红细胞破坏并溶血的一种X染色体连锁遗传病, 俗称“蚕豆病”。全球约4亿人口受累, 男性多于女性。该病在我国的分布呈南高北低趋势, 广东、广西、海南、云南、四川和贵州等地区高发, 发生率为4%-15%, 个别地区高达40%。临床表现为新生儿黄疸、蚕豆病、药物性溶血、感染性溶血和非球形细胞溶血性贫血等疾病, 往往病情较重。新生儿重症黄疸中30%左右由该病引起, 若发展为核黄疸则会影响神经系统发育引起脑部损害, 导致听力障碍或智力低下。

【遗传机理】



G6PD缺乏症为X连锁不完全显性遗传。女性有两个X染色体(XX), 由于存在X染色体随机失活机制导致女性杂合子的酶活性变化范围大, 从而在临床上有不同的表现度, 部分无临床表现, 故称为不完全显性。而男性的性染色体只有一个X(XY), 一旦发生基因缺陷便会发病。很多无临床表现的杂合子女性往往受到监控忽略, 但有生育患病男孩的风险, 临床上需提高重视。

【临床现状】

G6PD缺乏症在无诱因不发病时, 与正常人一样, 但若发病则病情较重, 往往会造成严重后果, 危及生命。针对该疾病防治的关键在于预防。目前临床多采用G6PD酶活性检测进行筛查, 但该方法无法检测出女性杂合子, 对于临床表型不明显的女性杂合子患者存在有漏筛可能, 因此存在以下问题:

- ◆ 女性杂合子虽然表型轻微, 但依然有可能生出一个患病的男孩。
- ◆ G6PD杂合子是新生儿高胆红素血症发生的独立危险因素之一, 杂合子女孩容易发生高胆红素血症, 造成严重后果。
- ◆ G6PD杂合子女孩以后可能患G6PD缺陷症, 目前常规筛查无法有效的阻止女性的发病。

产品介绍

PCR-反向点杂交法是目前临床进行基因分型所采用的常规方法, 相比其他具有基因覆盖率高、准确性高、操作简便、成本低等特点, 尤其可针对女性杂合子进行准确判断, 有效减少漏检。



现有临床检测方法学对比

	酶活性检测法	PCR-反向点杂交法	PCR-熔解曲线法	基因芯片法
样本要求	蛋白样本	一般纯度DNA样本	指定样本提取方法	高纯度DNA样本
检测位点	不分型	12个	12个	7个
突变覆盖率	无	>95%	>90%	>75%
杂合子检测	否	是	是	是
结果判读	易	易	难	易
使用设备	生化仪	普通PCR	专用指定设备	专用设备

产品优势

- A 覆盖全面** 基因位点科学、全面, 同时检测12个突变位点, 经全国流调大数据验证, 覆盖率达95%以上
- B 技术领先** 拥有发明专利, 与国内多家临床单位展开合作, 产品充分优化, 杂交信号强, 非特异信号弱
- C 准确** 经过临床3万余例流行病学样本验证, 与测序符合率为100%, 所有位点均设置正常对照, 用于杂合/纯合子判别, 减少漏检
- D 简便** 肉眼直接判读结果, 准确易判
- E 适用性高** 样本要求低, 无需贵重专用设备, 检测结果不受环境影响

操作流程



应用领域和检测意义

- 1 人群筛查、G6PD分型检测**
 - 用药指导
 - 指导孕妇正确饮食和安全用药
 - 遗传咨询
- 2 孕中、产前筛查**
 - 指导孕妇正确饮食和安全用药
 - 遗传咨询
- 3 新生儿筛查**
 - 提早预防, 降低新生儿黄疸发生
 - 指导新生儿正确饮食和用药