用户需求

一、项目概况

脆性X综合征是最常见的遗传性智力障碍疾病，发病率仅次于唐氏综合征，且具有动态突变的特点。SMA是一种常见的神经肌肉疾病，也是导致婴幼儿死亡的头号遗传性疾病，在人群中的携带率为1/35-1/50，这类遗传性疾病的高携带率、高昂治疗费用以及致病机理明确，无不提示其筛查的重要意义，通过基因检测以指导生育和产前筛查，避免出生缺陷的发生，提高人口素质。随着人口的老龄化和生活方式、社会环境的变化，心血管和精神类疾病发病率、死亡率逐年上升，但传统的用药模式无法满足个体化需求，患者可能出现药物不良反应和疗效不佳的情况，药物基因组学已成为指导临床个体化用药，评估药物不良反应的重要工具。多种药物代谢相关基因分析通过一管反应，一次过检测全部相关基因的分型，获得用药指导，避免反复检测和药物毒副作用对患者造成的经济负担和伤害，并且检测的是中国人群频率较高的位点，准确度更高。

以SMA为例，通过多重荧光PCR-毛细管电泳技术，对血液样本可直接进行扩增，免除DNA提取步骤，不但可对SMN1/SMN2基因拷贝数进行准确定量，同时还设计了对中国人群高发的致病性突变位点以及与“2+0” 型连锁的两个SNP位点进行检测，使用遗传分析仪通过毛细管电泳对扩增产物进行检测，其他项目都是通过多重荧光PCR-毛细管电泳技术（一代测序金标准平台），并利用专业软件进行结果分析，检测结果直观快速。

二、合作单位资质要求

项目委托第三方合作开展检测服务，要求第三方合作公司应具有相应的医学检验资质，具备研发、生产及销售资质，可以开展医学检验服务。项目所需设备及检验试剂均取得了药监局审批的产品资质或注册证书。

三、项目技术参数

采用荧光PCR-毛细管电泳法进行检测，3个工作日内出报告，检测项目内容如下：

1）脆性X综合征FMR1基因重复数测定：FMR1基因CGG重复数及分型；

2）脊髓性肌萎缩症（SMA）检测：SMN1/2拷贝数+2个SNP；

3）遗传性耳聋基因检测：GJB2、GJB3、SLC26A4、MT12S共4个基因的17个位点；

4）十一种心血管药物代谢相关基因分析：CYP2C19、CYP2C9、VKORC1、CYP4F2、GGCX、CYP2D6、CYP3A5、ADRB1、AGTR1、ACE、NPPA、SLCO1B1、ApoE、ALDH2、MTHFR、MTRR共16个基因25个SNP位点；

5）精神病类药物代谢相关基因分析：ANKK1、DRD2、MC4R、HTR2C、CYP2D6、CYP1A2共6个基因的13个SNP位点；

6）抗抑郁药物代谢相关基因分析：CYP2C19、CYP2D6、HTR1A、FKBP5、ANKK1、SLC6A4、HTR2A、GRIK4、UGT2B15共9个基因的19个SNP位点。

四、服务期

三年。