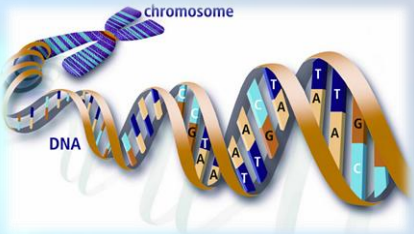
艾科优美遗传病基因携带信息全谱分析

人类遗传病也称基因病（genetic disease），是指人类由于遗传物质在数量、结构或功能上发生改变而导致的，或者是由致病基因所控制的疾病。



人类遗传病概况：

目前已发现的人类遗传病超过 6000 种；

我国遗传病患者占总人口的比例为 20-25%。

全面评估常见遗传病风险：

遗传病基因携带信息全谱分析就是通过检测人体特定基因的遗传变异信息，准确预测遗传性疾病发生风险。是一种前瞻性的、预防性的、主动性的健康保健行为。利用**全外显子捕获测序技术**，通过对遗传基因的系统分析，能科学、真实、客观地了解受试者疾病易感基因的基因型，以及该基因型与疾病的关联程度，从而**全面评估疾病的遗传性风险，做到早预防、早诊断、早治疗**。





检测意义：

1 准确预测遗传性疾病发生风险，可以协助医生进行疾病的预防和诊断；

2 及早发现突变基因，有助于提早干预，有效的降低发病率和/或延缓发病时间；

3 为受检者个人体质特性分析出最优预防、干预方案。

检测必要性：

通过遗传病基因携带信息全谱分析，能够提前得知患病的风险，及时采取措施有效地规避疾病发生的环境因素，可以既保证高危人群的生活质量，也为家庭和社会节约大笔的医疗费用。

通过常见遗传病基因检测，进行遗传信息评估，获取个人对环境影响的敏感度，及时的避免不良环境刺激并且接受专业的预防指导，专业的筛查，就可以预防和/或延缓疾病的发生。

检测适宜人群：

1. 有遗传病家族史的人群；
2. 有相关疾病的人群；
3. 新生儿；
4. 备孕夫妇。



检测内容统计：

统计条目	统计值	注释
基因数量	21291	目标区基因数
片段数量	214126	目标区片段数
位点数量	45112692	目标区碱基数

技术优势：

快速：正常情况下，收到样品后 15 天内可以出具检测报告。

准确：采用全外显子捕获技术，准确捕获目标基因，从而实现量身定制保健方案，精准干预，精准预防。

全面：进行全外显子捕获，所有的遗传疾病的突变位点均可以检测到，还能获得其他罕见突变，能够对受检者进行全面的遗传信息分析，早预防、早发现遗传疾病的风险。