



SurePrint 社区设计产前 CGH+SNP 8 × 60 K 微阵列芯片

使用 CNV 和 LOH 一体化检测简化产前研究

设计优势

- 在单次检测中同时检测 CNVs 和 LOH
- 简化分析
- 由业内专家开发
- 产前研究的特定目标区域
- 简化数据解析

用于产前研究的 CGH+SNP 微阵列芯片

染色体微阵列芯片分析 (CMA) 被认为是一种前沿检测技术，用于分析产前样本中与发育障碍相关的遗传异常。该技术已得到美国医学遗传学会、儿童神经病学学会、美国神经病学学会和欧洲指南的认可，可用于细胞遗传学分析^[1,2,3,4]。

遗传异常可能是各种体质性疾病的主要病因，例如唇裂、先天性出生缺陷、智力障碍 (ID) 和发育迟缓 (DD)。拷贝数变异 (CNVs) 是最常见的遗传变异之一。研究发现，许多 CNVs 会在统计学上增加患 DD、ID 的风险，并且近期在自闭症谱系障碍患者的样本中也鉴定出 CNV。

CGH+SNP 微阵列芯片采用靶向基因组区域和单核苷酸多态性 (SNP) 的创新探针组合。这种探针类型组合使得在同一微阵列芯片上同时检测 CNVs 和中性拷贝数变异（如单亲二体）成为可能。

SurePrint 社区设计产前 CGH+SNP 8 × 60 K 微阵列芯片

Agilent SurePrint CD 产前 CGH+SNP 8 × 60 K 微阵列芯片可用于检测产前样本中的各种突变，包括与产前临床研究相关的单基因增加和丢失、扩增和缺失。此外，为了评估杂合性缺失 (LOH) 区域，该设计包括一个安捷伦 SNP 探针组的子集，能够在低分辨率下检测所有染色体。

SurePrint CD 产前 CGH+SNP 微阵列芯片的设计重点是能够针对常见的微缺失/微重复综合征提供单基因或单个外显子分辨率，从而准确检测各种基因突变。结合安捷伦 CGH 的简化样品前处理，2-3 天即可获得高质量结果。

SurePrint CD 产前 CGH+SNP 微阵列芯片的创新设计使研究人员能够对 152 个基因组区域的拷贝数变化进行高分辨率筛查。该设计可确保对所有染色体上的 LOH 实现低分辨率检测，并且全基因组骨架的探针距离中值为 78 Kb，这些都是产前临床研究的关键。

表 1. 设计覆盖的综合征区域列表

| OMIM 实体 | 染色体带 | 相关基因 |
|----------------------------|----------------|------------------------|
| Jacobsen 综合征 | 11q24-q25 | 多个 |
| 耳牙发育不良 | 11q13 | FGF3 |
| NRXN1 微缺失综合征 | 2p16 | NRXN1 |
| 15q26 微缺失综合征 (IGF1R) | 15q26 | IGF1R |
| 手足裂畸形 5 | 2q31 | 未知 |
| Angelman 综合征 | 15q11.2-q13 | UBE3A |
| Chr 2q37 微缺失综合征 | 2q37 | 多个 |
| 全前脑畸形 6 | 2q37.1-q37.3 | HPE6 |
| Chr 10q22.3-q23.2 微缺失综合征 | 10q22.3-q23.2 | 多个 |
| 猫眼综合征 | 22q11 | 未知 |
| CHR 15q25 微缺失综合征 | 15q25 | - |
| 伯-韦综合征 | 11p15.4-p15.5 | ICR1, KCNQ10T1, CDKN1C |
| DiGeorge 综合征/膈心面综合征复合-2 | 10p14-p13 | 未知 |
| CHR 17p13.3、端粒、微重复综合征 | 17p13.3-p13.1 | - |
| Chr 16p12.2-p11.2 微缺失综合征 | 16p11.2-p12.1 | 多个 |
| II 型发鼻指综合征 | 8q24.11-q24.13 | 多个 (TRPS1, EXT1) |
| 常染色体显性精神发育迟滞 20 型; MRD20 | 5q14.3 | MEF2C |
| 5q14.3 微缺失综合征 (MEF2C) | 5q14.3 | MEF2C |
| Chr 2p16.1-p15 微缺失综合征 | 2p15-p16.1 | 多个 |
| 手足裂畸形 3 | 10q24 | 多个 |
| α-地中海贫血/精神发育迟滞综合征, 1 型 | Xq21.1 | ATRX |
| Menkes 病 | Xq21.1 | ATP7A |
| 杜氏肌肉营养不良症 | Xp21.2-p21.1 | DMD |
| 多指 1 | 2q31.1 | HOXD13 |
| CHR 2q31.1 微重复综合征 | 2q31.1 | - |
| Lubs X 连锁精神发育迟滞综合征 | Xq28 | MECP2 |
| 黏多糖贮积症 II 型 | Xq28 | IDS |
| Rett 综合征 | Xq28 | MECP2 |
| Chr 22q11.2 微重复综合征 | 22q11.2 | 多个 |
| CHR 22q11.2 微缺失综合征, 远端 | 22q11.2 | - |
| 22q11.2 远端微缺失 (BCR, MAPK1) | 22q11.2 | BCR; MAPK1 |
| Rubinstein-Taybi 综合征 1 | 16p13.3 | CREBBP |
| MESOMELIA-SYNOSTOSES 综合征 | 8q13 | - |
| CHR 16p13.3 微重复综合征 | 16p13.3 | CREBBP |
| X 连锁平脑症, X 连锁皮下薄层异位 | Xq23 | DCX |
| X-连锁淋巴增生症, 1 | Xq25 | SH2D1A |
| CHR 5q12 微缺失综合征 | 5q12 | - |
| 46,XX 性反转 2; SRXX2 | 17q24.3-q25.1 | SOX9 |
| 脊髓小脑共济失调 20; SCA20 | 11q12 | - |
| Lesch-Nyhan 综合征 | Xq26.2-q26.3 | HPRT1 |
| 线性皮肤缺损伴多发性先天异常 1 | Xp22.2 | HCCS |
| Opitz GBBB 综合征, I 型 | Xp22.2 | MID1 |
| 口面指(趾)综合征 I 型 | Xp22.2 | OFD1 |
| 脑畸形或不伴输尿管缺陷; BRMUTD | 1p31.3 | NFIA |
| FRIAS 综合征 | 14q22.1-q22.3 | BMP4 |
| Phelan-McDermid 综合征 | 22q13.3 | 多个 (SHANK3) |

| OMIM 实体 | 染色体带 | 相关基因 |
|--|---------|-------------------------------|
| 22q13.3 微重复综合征 (SHANK3/PROSAP2) | 22q13.3 | SHANK3 |
| 先天性小瞳孔 | 13q32 | - |
| 8p23.1 微缺失 | 8p23.1 | GATA4 |
| CHR 15q14 微缺失综合征 | 15q14 | MEIS2 |
| Axenfeld-Rieger 综合征, 1 型 | 4q25 | PITX2 |
| CHR 17q12 微重复综合征 | 17q12 | - |
| CHR 17q12 微缺失综合征 | 17q12 | - |
| RCAD 综合征 (肾囊肿和糖尿病) (HNF1B 或 ACACA) | 17q12 | HNF1B; ACACA |
| Potocki-Lupski 综合征 | 17p11.2 | 多个 |
| Smith-Magenis 综合征 | 17p11.2 | 多个 (RAI1) |
| 全前脑畸形 2 | 2p21 | SIX3 |
| CHR 17q11.2 微缺失综合征, 1.4-MB | 17q11.2 | NF1 |
| GLASS 综合征; GLASS | 2q33.1 | SATB2 |
| Chr 3q29 微缺失综合征 | 3q29 | 多个 |
| Chr 3q29 微重复综合征 | 3q29 | 未知 |
| 颅骨锁骨发育不良、顿挫型、牙齿异常、短指 | 6p21.1 | RUNX2 |
| NABLUS 面具样面容综合征; NMLFS | 8q22.1 | - |
| Witteveen-Kolk 综合征 | 15q24 | SIN3A |
| I 型发鼻指综合征 | 8q23.3 | TRPS1 |
| Pitt-Hopkins 综合征 (TCF4) | 18q21.2 | TCF4 |
| 1q44 微缺失综合征 (AKT3) | 1q44 | AKT3 |
| 唐氏综合征 | 21q22.3 | 多个 |
| 全前脑畸形 1 | 21q22.3 | 未知 |
| 骶/直肠肛门畸形 | 6q25.3 | 未知 |
| 无虹膜白内障伴迟发性角膜营养不良 | 11p13 | PAX6 |
| Wilms 肿瘤、无虹膜、泌尿生殖系统异常和精神发育迟滞综合征 | 11p13 | 多个 (PAX6, WT1) |
| Wilms 肿瘤 | 11p13 | WT1 |
| CHR 11p13 微缺失综合征, 远端 | 11p13 | ELP4 (606985) 和 PAX6 (607108) |
| 11p13 微重复/三重重复综合征 (PAX6) | 11p13 | PAX6 |
| Williams-Beuren 区域微重复综合征, 染色体 7q11.23 微重复综合征 | 7q11.23 | 多个 |
| 腓骨肌萎缩症, 1A 型 | 17p12 | PMP22 |
| 复发性神经病伴压迫性麻痹 | 17p12 | PMP22 |
| Potocki-Shaffer 综合征 | 11p11.2 | 多个 |
| Williams-Beuren 综合征 | 7q11.23 | 多个 |
| 先天性膈疝 1 | 15q26.1 | 未知 |
| 手足裂畸形 1 | 7q21.3 | 多个 (DSS1, DLX5, DLX6) |
| X 连锁 Alport 综合征 1 | Xq22.3 | COL4A5 |
| 脆性 X 综合征 | Xq27.3 | FMR1 |
| Prader-Willi 综合征 | 15q11.2 | 多个 (SNRPN, NDN) |
| CHR 15q11.2 微缺失综合征 | 15q11.2 | TUBGCP5, NIPA1, NIPA2, CYFIP1 |
| 心-面-皮肤综合征 | 7q34 | BRAF |
| Dyggve-Melchior-Clausen 病 | 18q21.1 | DYM |
| Mowat-Wilson 综合征 | 2q22.3 | ZEB2 |

表 1. 续

| OMIM 实体 | 染色体带 | 相关基因 |
|----------------------------------|----------|----------------------|
| Cornelia de Lange 综合征 1 | 5p13.2 | <i>NIPBL</i> |
| 常染色体隐性精神发育迟滞 59 型 | 8q21.13 | <i>IMPA1</i> |
| Feingold 综合征 1 | 2p24.3 | <i>MYCN</i> |
| 指甲髌骨综合征 | 9q33.3 | <i>LMX1B</i> |
| Wolf-Hirschhorn 综合征 | 4p16.3 | 多个 |
| Chr 1q21.1 微缺失综合征 | 1q21.1 | 多个 |
| Chr 1q21.1 微重复综合征 | 1q21.1 | 多个 |
| 发育性和癫痫性脑病 1, 早期婴儿, 1 | Xp21.3 | <i>ARX</i> |
| Saethre-Chotzen 综合征伴或不伴眼睑异常 | 7p21.1 | <i>TWIST1</i> |
| 血小板减少伴桡骨缺失综合征 | 1q21.1 | <i>RBM8A</i> |
| 瓦登伯革氏症候群, 2A 型 | 3p13 | <i>MITF</i> |
| 内脏异位 1、X 连锁先天性心脏缺陷, 非综合征型 1、X 连锁 | Xq26.3 | <i>ZIC3</i> |
| CHR 8q21.11 微缺失综合征 | 8q21.11 | - |
| Sotos 综合征 1 | 5q35.3 | <i>NSD1</i> |
| X 连锁 1 型无丙种球蛋白血症 | Xq22.1 | <i>BTK</i> |
| DiGeorge 综合征 | 22q11.21 | <i>TBX1</i> |
| 伴或不伴 AV 传导缺陷的心房间隔缺损 7 | 5q35.1 | <i>NKX2-5</i> |
| 髻心面综合征; VCFS | 22q11.21 | <i>TBX1</i> |
| 全前脑畸形 4 | 18p11.31 | <i>TGIF</i> |
| 幼年性肾癆 1 | 2q13 | <i>NPHP1</i> |
| CHR 17p13.1 微缺失综合征 | 17p13.1 | - |
| 2q13 微缺失综合征 | 2q13 | - |
| 全前脑畸形 3 | 7q36.3 | <i>SHH</i> |
| Koolen-De Vries 综合征 | 17q21.31 | 多个 (<i>KANSL1</i>) |
| Chr 17q21.31 微重复综合征 | 17q21.31 | 多个 |
| Chr Xp11.3 微缺失综合征 | Xp11.3 | 多个 (<i>RP2</i>) |
| KLEEFSTRA 综合征 1 | 9q34.3 | <i>EHMT1</i> |
| 短指发育不良、非曲肢型短指发育不良、短指发育不良伴常染色体性反转 | 17q24.3 | <i>SOX9</i> |
| CHR 3q13.31 微缺失综合征 | 3q13.31 | <i>ZBTB20</i> |
| 视神经发育不全和中枢神经系统小眼异常, 综合征 3 | 3q26.33 | <i>SOX2</i> |
| 瓦登伯革氏症候群, 1 型 | 2q36.1 | <i>PAX3</i> |

| OMIM 实体 | 染色体带 | 相关基因 |
|--|---------------|--------------------|
| 瓦登伯革氏症候群, 1 型 | 2q36.1 | <i>PAX3</i> |
| 全前脑畸形 9 | 2q14.2 | 未知 |
| 后部非晶形角膜营养不良; PACD | 12q21.33 | - |
| X 连锁鱼鳞病 | Xp22.31 | <i>STS</i> |
| CHR 17q23.1-q23.2 微重复综合征 | 17q23.1-q23.2 | - |
| 鳃裂-耳-肾综合征 1 | 8q13.3 | <i>EYA1</i> |
| 耳面颈综合征 | 8q13.3 | 多个 (<i>EYA1</i>) |
| 无脑回畸形 1 皮层下薄层异位 | 17p13.3 | <i>PAFAH1B1</i> |
| Miller-Dieker 无脑回畸形综合征 | 17p13.3 | 多个 |
| 15q13.2-13.3 微缺失 (CHRNA7) | 15q13.2-13.3 | - |
| 雄激素不敏感综合征 | Xq12 | <i>AR</i> |
| 胱氨酸尿, 肾源性胱氨酸尿, 非典型肾病 | 17p13.2 | <i>CTNS</i> |
| CHR 19q13.11 微缺失综合征, 远端 | 19q13.11 | - |
| 睑裂狭小、倒转型内眦赘皮和上睑下垂 | 3q22.3 | <i>FOXL2</i> |
| Alagille 综合征 1 | 20p12.2 | <i>JAG1</i> |
| 范德沃德氏综合征 1 | 1p32.2 | <i>IRF6</i> |
| BARAITSER-WINTER 综合征 1; BRWS1 | 7p22.1 | <i>ACTB</i> |
| 基底细胞痣综合征 | 9q22.32 | <i>PTCH1</i> |
| 全前脑畸形 5 | 13q32.3 | <i>ZIC2</i> |
| 先天性肾上腺发育不良 | Xp21.2 | <i>NROB1</i> |
| 甘油激酶缺乏症 | Xp21.2 | <i>GK</i> |
| 发育性和癫痫性脑病 2 | Xp22.13 | <i>CDKL5</i> |
| 家族性偏斜 X 染色体失活 | Xq13.2 | <i>XIST</i> |
| 努南综合征 1 | 12q24.13 | <i>PTPN11</i> |
| 16p13.11 微重复 | 16p13.11 | - |
| 家族性腺瘤息肉病 1、加德纳综合征、脑肿瘤-息肉综合征 2、腺瘤性结肠息肉病 | 5q22.2 | <i>APC</i> |
| 小眼综合征 6 | 14q22.2 | <i>BMP4</i> |
| 常染色体显性精神发育迟滞 1 型; MRD1 | 2q23.1 | <i>MBD5</i> |
| 佩梅病 | Xq22.2 | <i>PLP1</i> |
| CHARGE 综合征 | 8q12.2 | <i>CHD7</i> |
| DYRK1A 微缺失综合征 | 21q22.13 | <i>DYRK1A</i> |
| 全前脑畸形 7 | 9q22.32 | <i>PTCH1</i> |
| 前脑缺损 | 3p21.31 | <i>TDGF1</i> |

设计说明

SurePrint CD 产前 CGH+SNP 8 × 60 K 微阵列芯片具有多种功能，可用于分析临床产前研究样本。下面对微阵列芯片设计进行了简要说明。

| 微阵列芯片探针组成 | |
|-----------|-------|
| 类型 | 特征数量 |
| 对照 | 3886 |
| CGH | 43081 |
| SNP | 16009 |

| 微阵列芯片探针设计 | |
|-----------|---------|
| 区域类型 | 探针距离中值 |
| 总体 | 22.5 kb |
| 靶标区域 | 5.6 kb |
| 骨架 | 79 kb |
| 端粒区域 | 2.7 kb |
| SNP 探针 | 所有染色体 |

专家研发

此微阵列芯片源自香港中文大学医学院妇产科系教授兼产前基因诊断中心副主任 Richard Choy 博士设计的胎儿 DNA 芯片。产前基因诊断中心是香港最大的公立妇产科单位和三级转诊中心，其为居住在香港的 170 万人提供服务，每年接生近 7000 名新生儿。

参考文献

1. Satya-Murti, S. et al. Chromosomal Microarray Analysis for Intellectual Disabilities. *American Academy of Neurology* **2013**
2. Michelson, D. J. et al. Evidence Report: Genetic and Metabolic Testing on Children with Global Developmental Delay, Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology* **2011**, 77(17), 1629–1635
3. South, S.T. et al. ACMG Standards and Guidelines for constitutional cytogenomic microarray analysis, including postnatal and prenatal applications: Revision 2013. *Genet. Med.* **2013**, 15(11), 901–909
4. Marisa Silva et al. European guidelines for constitutional cytogenomic analysis *European Journal of Human Genetics, Eur J Hum Genet*, **2019**, 27(1), 1-16

订购信息

| 品名 | 货号 | 样本数量/试剂盒 |
|----------------------------------|-------------|----------|
| SurePrint CD 产前 CGH+SNP 8 × 60 K | G5988C | 8 |
| SureTag 完整 DNA 标记试剂盒 | 5190-4240 | 50 |
| SureTag 纯化柱试剂盒 | 5190-3391 | 50 |
| Cot-1 人 DNA | 5190-3393 | 312 |
| 杂交盖片套装 — 每张盖片 8 个微阵列芯片格式；5 个盖片/包 | G2534-60014 | 40 |
| 寡核苷酸 aCGH/ChIP-on-Chip 杂交试剂盒 | 5188-5200 | 200 |
| 寡核苷酸 aCGH/ChIP-on-Chip 清洗缓冲液试剂盒 | 5188-5226 | 320 |

请访问 <http://www.agilent.com/genomics> 查看提供的所有试剂盒配置
注意：安捷伦尚未对这些微阵列芯片进行验证。

安捷伦尚未对社区设计基因组合进行验证。

www.agilent.com/genomics

仅限科研使用。不用于临床诊断用途。
PR7000-2943

本文中的信息、说明和指标如有变更，恕不另行通知。

© 安捷伦科技（中国）有限公司，2021
2021 年 7 月 15 日，中国出版
5994-3675ZHCN

查找当地的安捷伦客户中心：

www.agilent.com/chem/contactus-cn

免费专线：

800-820-3278, 400-820-3278 (手机用户)

联系我们：

LSCA-China_800@agilent.com

在线询价：

www.agilent.com/chem/erfq-cn

