

NIPT 血浆参考品说明书

【产品介绍】

NIPT 血浆参考品采用人源细胞系来源的 gDNA 作为原料，通过片段化后掺入人源血浆中，模拟真实临床样本，本产品包含常见染色体异常类型，包含：三种常见染色体（21/13/18）的非整倍体；6 种临床常见的 CNV 类型（22q11 缺失、1p36 缺失和 15q 缺失等）和 1 种正常阴性对照（46 XY）。适用于全基因组方法（massive-parallel sequencing MPS）的孕妇外周血游离 DNA（cell-free DNA, cfDNA）检测。

【预期用途】

本产品可用于无创产前检测（Non-Invasive Prenatal Testing, NIPT）实验室的精密度检测，稳定性检测，灵敏性检测。可监控无创产前检测（Non-Invasive Prenatal Testing, NIPT）试剂盒的样本提取、文库制备、上机测序和数据分析的过程质控。

1. 适用于无创产前检测（Non-Invasive Prenatal Testing, NIPT）检测试剂盒的性能验证、生产质控。
2. 适用于无创产前检测（Non-Invasive Prenatal Testing, NIPT）检测的室内质量控制，监控检测流程的精密度。

【产品规格】

序号	货号	产品名称	规格
1	GW-RNF001	T21 10% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
2	GW-RNF002	T21 5% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
3	GW-RNF003	T21 3.5% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
4	GW-RNF004	T13 10% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
5	GW-RNF005	T13 5% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
6	GW-RNF006	T13 3.5% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
7	GW-RNF007	T18 10% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
8	GW-RNF008	T18 5% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
9	GW-RNF009	T18 3.5% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
10	GW-RNF010	1p36 缺失 10% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
11	GW-RNF011	1p36 缺失 5% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
12	GW-RNF012	4p 缺失 10% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
13	GW-RNF013	4p 缺失 5% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
14	GW-RNF014	5p 缺失 10% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
15	GW-RNF015	5p 缺失 5% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
16	GW-RNF016	15q 缺失 10%cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
17	GW-RNF017	15q 缺失 5%cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
18	GW-RNF018	17p 缺失 10%cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
19	GW-RNF019	17p 缺失 5%cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
20	GW-RNF020	22q11.2 缺失 10% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
21	GW-RNF021	22q11.2 缺失 5% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支
22	GW-RNF022	46 XY 10% cfDNA 血浆参考品	1.2 mL/支

【规格、贮存及效期】

规格	1.2 mL/支
产品基质	天然血浆
存储温度	-20°C±5 °C条件下正立放置保存。
保质期	18 个月

【使用方法】

1. 从产品盒中取出参考品，确认标签名称是否与说明书相符。
2. 在室温条件下使产品完全解冻，涡旋混匀，确保产品溶液的均匀度，瞬时离心，防止开盖溅液。

3. 小心打开管盖，使用移液器取适量体积（100~600 μ L）的参考品，将参考品视为临床样本，依据实验室 NIPT 检测流程，进行提取、建库和上机等流程进行后续操作。

【注意事项】

1. 本产品仅用于科学研究，不能用于体外诊断用途。
2. 本产品溶液呈现澄清的淡黄色液体，如有异常请停止使用并联系菁良技术支持予以解决。
3. 本产品保存条件为-20℃，开盖后请尽快使用，不建议反复冻融后使用。
4. 操作前请仔细阅读使用说明书，严格按照说明书进行试验操作，并参考外包装标示的生产日期，在产品有效期内使用。
5. 所有人源性物质均应视为具有潜在感染性，使用国家食品药品监督管理局批准的方法进行了乙型肝炎表面抗原(HBsAg)、丙型肝炎(HCV)抗体和 HIV1/HIV2 抗体检测，结果均呈阴性。本品可能含有其他尚无合适检测方法的感染性病原体，在使用时应由受过培训的专业实验人员操作，并采用与患者样本相同的防范措施进行处理。

【附录】

产品包含的 CNV 具体信息。

染色体异常	CNV 信息	性别
T21	21p11.2q22.3(7761420_46677460) (dup, 38.92 Mb)	Male
T13	13q11q34(18862147_114342258) (dup, 95.48 Mb)	Male
T18	18p11.32q23(136227_80256240) (dup, 80.11 Mb)	Male
1p36 缺失	1p36.33p36.32(914087_5286489) (del, 4.37 Mb)	Male
4p 缺失	4p16.3p15.1(68454_29422119) (del, 29.35 Mb)	Male
5p 缺失	5p15.33p15.2(113462_9999297) (del, 9.89 Mb)	Male
15q 缺失	15q11.2q13.1(22659098_28670718) (del, 6.01Mb)	Male
17p 缺失	17p11.2(16838188_20513922) (del, 3.68 Mb)	Male
22q 缺失	22q11.21q11.21(18929315_21111373) (del, 2.18 Mb)	Male
46 XY	阴性对照	Male