

耳聋基因检测 gDNA 参考品说明书

【产品名称】

通用名称：耳聋基因检测 gDNA 参考品

【包装规格】

产品名称	包装规格
耳聋基因检测 gDNA 参考品	1 μ g/支, 30ng/ μ L

【预期用途】

本产品适用于耳聋基因核酸检测的室内质量控制，可用于监测和控制临床实验室检测方法的精密度。本产品不用于疾病诊断。

【检验原理】

本产品可采用高通量测序（Next Generation Sequencing, NGS）、Sanger 测序、数字 PCR、时间飞行质谱等平台判断产品所包含的突变位点及基因型。

【主要组成成分】

本产品采用携带耳聋致病基因的细胞制备而成，高度模拟临床病人，包含常见的 GJB2、SLC26A4、GJB3 及线粒体 DNA 12SrRNA 等 4 个基因突变位点，包含纯合杂合突变，具体信息如下：

货号	产品名称	基因	核苷酸改变	突变类型
GW-HDF001	耳聋基因检测 gDNA 参考品 1	12S rRNA	m. 1494C>T	纯合
GW-HDF002	耳聋基因检测 gDNA 参考品 2	GJB2	c. 235de1C	杂合
GW-HDF003	耳聋基因检测 gDNA 参考品 3	SLC26A4	c. 281C>T	杂合
GW-HDF004	耳聋基因检测 gDNA 参考品 4	SLC26A4	c. 2027T>A	杂合
GW-HDF005	耳聋基因检测 gDNA 参考品 5	GJB2	c. 257C>G	杂合
GW-HDF006	耳聋基因检测 gDNA 参考品 6	SLC26A4	c. 589G>A	杂合
GW-HDF007	耳聋基因检测 gDNA 参考品 7	SLC26A4	IVS7-2A>G	杂合
GW-HDF008	耳聋基因检测 gDNA 参考品 8	GJB2	c. 235de1C	纯合
		GJB3	c. 538C>T	杂合
GW-HDF009	耳聋基因检测 gDNA 参考品 9	SLC26A4	c. 1174A>T	杂合
GW-HDF010	耳聋基因检测 gDNA 参考品 10	SLC26A4	IVS15+5G>A	杂合
		GJB2	c. 109G>A	杂合
GW-HDF011	耳聋基因检测 gDNA 参考品 11	GJB2	c. 235de1C	杂合
		GJB2	c. 35dupG	杂合
GW-HDF012	耳聋基因检测 gDNA 参考品 12	SLC26A4	c. 1229C>T	杂合
GW-HDF013	耳聋基因检测 gDNA 参考品 13	SLC26A4	c. 2168A>G	杂合
		GJB2	c. 109G>A	杂合

【储存条件及有效期】

长期稳定性：本品未开瓶前可于 2-8 $^{\circ}$ C 条件下保存 36 个月。

运输：冷藏运输，运输时间不超过 7 天。

【适用方法】

本产品适用于 NGS 测序、Sanger 测序、PCR、时间飞行质谱法。

【检验方法】

应将本产品视为临床样本，并参照所使用的仪器、配件或试剂的说明书进行操作。

取出质控品，放置室温平衡 5~10 分钟，瞬时离心，收集溶液于管底。

参考检验流程的说明书，根据流程上样量取对应体积的样本，进行后续实验。

【检测结果的解释】

1. 建议每天检测时进行质控，更换试剂批号后也需进行质控。

2. 质控频率和范围可由各实验室根据需求制定。

【检测方法的局限性】

1. 若检测试剂发生质变，检测材料受到污染，或仪器设备存在缺陷，本质质控品无法进行客观评价。

2. 未按照说明书要求进行操作，不能保证检测结果的正确性。

3. 本产品不可用于校准。

【产品性能指标】

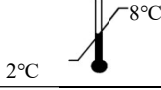


1. 外观：质控品为 gDNA 溶液形式，标签应清晰，无磨损。

2. 突变位点分型：通过 Sanger 测序验证产品所包含的突变位点。

【注意事项】

1. 使用本产品之前请仔细阅读使用说明书，严格按照试剂盒说明书进行试验操作。
2. 微量移液器吸嘴不可混用，以免交叉污染。
3. 本产品在使用时应由受过培训的专业实验人员操作，注意生物安全防护。应按有潜在生物传染性样本对待，操作和处理均需符合相关法规要求。
4. 所有样本及使用后的试剂盒应视为潜在的传染性物质，废弃时，按照《医疗废物管理条例》和《医疗卫生机构医疗废物管理办法》处理。
5. 请在外包装标示的有效期内使用，超过有效期的质控品不能再使用。

【标识的解释】

	储存温度范围
	向上
	参考使用说明书

【参考文献】

1. Proposed Guidelines for the Internal Quality Control of Analytical Results in the Medical Laboratory, Discussion paper from the members of the External Quality Assessment (EQA) Working Group A. (Eur J Clin Chem Clin Biochem, 34:983-999, 1996).

【基本信息】

生产企业名称：菁良科技（深圳）有限公司

售后服务单位名称：菁良科技（深圳）有限公司

住所：深圳市盐田区海山街道田东社区深盐路 2028 号大百汇生命健康产业园 1 栋三单元 802

生产地址：深圳市坪山区龙田街道老坑社区光科一路 1 号百泰黄金珠宝大厦 3 号厂房 601

联系方式：0755-25167057

邮政编码：518081 网址：www.gene-well.com

【说明书核准及修改日期】

核准日期：2023 年 10 月 11 日

修改日期：2023 年 10 月 11 日