

NIPT（复合）质控品说明书

【产品名称】

通用名称：NIPT（复合）质控品

【包装规格】

产品名称	胎儿浓度	包装规格
染色体非整倍体复合质控品	5%	1.2mL/支

【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，灵敏度检测。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。

- 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。
- 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。

【检验原理】

孕妇外周血中存在大量游离 DNA，其中包含约 80~95% 母体游离 DNA，约 5%~20% 胎儿游离 DNA。外周血中胎儿游离 DNA 由胎盘滋养层细胞释放产生，携带着胎儿的全套遗传信息。当胎儿为三体时，外周血中胎儿游离 DNA 同样为三体。无创产前检测（Noninvasive prenatal testing, NIPT）使用高通量测序的方法对游离 DNA 进行测序，能够准确检测出胎儿染色体的异常。与传统的筛查方法相比，NIPT 具有高阳性预测值、高敏感性和高特异性等优势，已广泛应用于 21 三体、18 三体和 13 三体综合症的筛查，为出生缺陷防控提供了强有力的技术支持。本产品以天然血浆为基质，将片段化的胎儿染色体非整倍体（T13/T18/T21）DNA 按照不同的比例添加到血浆中，以模拟弱阳性的临床样本。进行 NIPT 检测时，将质控品与临床样本按照相同的流程进行样本的提取、文库的制备、上机测序及数据分析，根据测定的各条染色体的 Z 值是否在产品规定的范围内，来判定检测过程是否正常。

【主要组成成分】

质控品由胎儿片段化 DNA、正常女性血浆组成。产品中各主要成分组成如下：

产品货号	主要组成成分	DNA 混合比例
GW-RNF023	片段化的 T13 DNA	5%
	片段化的 T18 DNA	5%
	片段化的 T21 DNA	5%
	正常女性血浆 cfDNA	85%

【储存条件及有效期】

储存条件：-20°C±5 °C 条件下直立放置保存。

产品有效期：18 个月。

运输条件：冷藏运输，运输时间不超过 7 天。

生产日期见产品外包装。

【适用方法】

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。

【检验方法】

- 从产品盒中取出参考品，确认标签名称是否与说明书相符。
- 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。
- 小心打开管盖，使用移液器取适量体积（100~600μL）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。
- 测序结束后，使用相应的分析软件对数据进行分析。

【检测结果的解释】

质控品的检测结果，应符合阴性质控品的检测结果为阴性，阳性质控品的检测结果为阳性。

【检测方法的局限性】

- 本质控品不能对不配套的检测试剂和检测方法进行质量评价。
- 若检测试剂发生变质，检测材料受到污染，或仪器设备存在缺陷，本质控品无法进行客观评价。
- 未按照说明书要求进行操作，不能保证检测结果的正确性。

【产品性能指标】

- 外观和性状：包装盒整洁，组份齐全，内包装瓶盖盖紧，盛装质控物的产品管无破损，标签字迹清晰；说明书内容完整，品名、批号和有效期清楚；质控

品为浅黄色半透明液体。

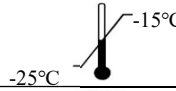


2. 装量：质控品每支 1.2 mL。

3. 检测结果：按照适用于该质控品的试剂及仪器进行检测，阴性质控品的检测结果为阴性，阳性质控品的检测结果为阳性。

【注意事项】

- 本产品仅用于科学研究，不能用于体外诊断用途。
- 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普良基因技术支持予以解决。
- 本产品保存条件为-20°C，开盖后请尽快使用，不建议反复冻融后使用。
- 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。
- 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总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。
- 使用完毕后用 10% 次氯酸或 75% 酒精或紫外灯处理工作台和移液器。

【标识的解释】

	储存温度范围
	向上
	参考使用说明书

【参考文献】

- Deborah A Driscoll, Susan Gross. Clinical practice. Prenatal screening for aneuploidy. N Engl J Med. 2009, 360:2556-62.
- Laura M Carlson, Neeta L Vora. Prenatal Diagnosis: Screening and Diagnostic Tools. Obstet Gynecol Clin North Am. 2017, 44:245-256.
- Shoufang Qu, Yanyan Zhang, Xin Yang, et al. The Setup and Application of Reference Material in Sequencing-Based Noninvasive Prenatal Testing. Gynecol Obstet Invest. 2021, 86:123-131.
- Blais J, Giroux S, Caron A, et al. Development of Reference Materials for Noninvasive Prenatal Aneuploidy Testing by Massively Parallel Sequencing: A Proof-of-Concept Study. J Appl Lab Med. 2019, 4:50-60.
- Bianco K, Sherwin EB, Konigshofer Y, et al. Novel Approaches to Develop Critical Reference Materials for Noninvasive Prenatal Testing: A Pilot Study. J Appl Lab Med. 2021, 6:1492-1504.

【基本信息】

生产企业名称：普良科技（深圳）有限公司

售后服务单位名称：普良科技（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

【附录】

产品包含的染色体非整倍体具体信息。

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

【说明书核准及修改日期】

核准日期：2023 年 06 月 27 日

修改日期：2023 年 06 月 27 日