

杜氏肌营养不良基因突变检测国家参考品

National reference material for detection of Duchenne muscular dystrophy gene mutation

【类别】体外诊断试剂参考品

【批号】360044-202001

【性状】DNA 样本

【用途】本标准品为首批研制。标准品原料系细胞系，适用于杜氏肌营养不良基因检测试剂盒的性能评价。

【组成和规格】46 支/套，20μl/支，25ng/μl。

【特性量值】

家系	样本编号	标准编码	样本信息	检测结果
1	1	CNGB030318	患儿	NM_000109:c.7669C>T 半合突变或 NM_004006:c.7693C>T 半合突变
	2	CNGB030319	318 之母	未检出致病突变
	3	CNGB030320	318 之父	NM_004006.2:c.412_413delAA (p.Lys138Aspfs*12) 嵌合突变
/	4	CNGB030321	患儿	54 号外显子半合缺失
2	5	CNGB030323	患儿	NM_000109:c.7315C>T 半合突变或 NM_004006:c.7339C>T 半合突变
	6	CNGB030324	323 之母	未检出致病突变
	7	CNGB030325	323 之父	未检出致病突变
3	8	CNGB030326	患儿	45-47 号外显子半合缺失
	9	CNGB030327	326 之母	45-47 号外显子杂合缺失
/	10	CNGB030329	患儿	2 号外显子半合重复
4	11	CNGB030330	患儿	46-52 号外显子半合缺失
	12	CNGB030331	330 之母	未检出致病突变
5	13	CNGB030332	患儿	49-52 号外显子半合缺失
	14	CNGB030333	332 之母	49-52 号外显子杂合缺失
	15	CNGB030334	332 之姨	未检出致病突变
6	16	CNGB030400	患儿	NM_000109:c.1307+1G>T 半合突变或 NM_004006:c.1331+1G>T 半合突变
	17	CNGB030401	400 之母	NM_000109:c.1307+1G>T 杂合突变或 NM_004006:c.1331+1G>T 杂合突变
7	18	CNGB030402	患儿	45-50 号外显子半合缺失
	19	CNGB030404	402 之母	未检出突变
8	20	CNGB030405	患儿	46-52 号外显子半合缺失
	21	CNGB030406	405 之父	未检出突变
	22	CNGB030407	405 之母	46-52 号外显子杂合缺失
	23	CNGB030408	405 之弟	46-52 号外显子半合缺失

9	24	CNGB030409	409 之母	未检出突变
	25	CNGB030410	患儿	NM_000109:c.1126-1G>A 半合突变或 NM_004006:c.1150-1G>A 半合突变
10	26	CNGB030411	411 之父	未检出突变
	27	CNGB030412	患儿	45-57 号外显子半合缺失
11	28	CNGB030413	414 之弟	8-43 号外显子半合缺失
	29	CNGB030414	患儿	8-43 号外显子半合缺失
	30	CNGB030415	414 之母	8-43 号外显子杂合缺失
12	31	CNGB030416	417 之母	NM_000109:c.507-2A>C 杂合突变或 NM_004006:c.531-2A>C 杂合突变
	32	CNGB030417	患儿	NM_000109:c.507-2A>C 半合突变或 NM_004006:c.531-2A>C 半合突变
	33	CNGB030418	417 之父	未检出致病突变
13	34	CNGB030419	患儿	3-28 外显子半合缺失
	35	CNGB030420	419 之母	3-28 外显子杂合缺失
	36	CNGB030421	419 之父	未检出致病突变
14	37	CNGB030428	429 之母	5-7 号外显子杂合重复
	38	CNGB030429	患儿	5-7 号外显子半合重复
	39	CNGB030430	429 之父	未检出致病突变
/	40	CNGB030432	患儿	14-41 号外显子半合缺失
15	41	CNGB030448	450 之父	未检出致病突变
	42	CNGB030449	450 之母	未检出致病突变
	43	CNGB030450	患儿	未检出致病突变
16	44	CNGB030455	患儿	NM_000109:c.9180_9183del 半合突变或 NM_004006:c.9204_9207del 半合突变
	45	CNGB030456	455 之父	未检出致病突变
	46	CNGB030457	455 之母	NM_000109:c.9180_9183de 杂合突变 I 或 NM_004006:c.9204_9207del 杂合突变

【使用方法和要求】

- 1、按照各 DMD 基因检测检测试剂盒的说明书进行检测。
- 2、采用本参考品进行检测，试剂盒性能应满足：
 - 1) 准确性：试剂盒检测范围内的缺失、重复及突变位点应检出；
 - 2) 特异性：试剂盒检测范围外的突变应为野生型或未检出。

备注：因样本为临床样本，给出的突变信息仅限于根据相关指南判为致病的突变信息。如在应用过程中有未给出的突变，上升到致病等级，将在验证之后，及时更新相关信息。

【包装】0.5ml PCR 小管

【储藏】长期保存应置于-70℃以下避光保存，避免反复冻融。如有冻融，次数不超过3次。

【注意事项】

本参考品含有人源样本，可能存在不可知的生物危险性，应按潜在传染性样本对待。操作应按实验室安全管理条例执行。

【有效期】国家药品标准物质不设具体有效期，按照规定条件保存的标准物质，在中国食品药品检定研究院发布停用通知前有效。

【技术咨询电话】010-67095413

声 明：

- 1.请按本品说明书规定使用，若作他用，用户须自行证明适用性；
- 2.因用户使用或储存不当所引起的损害或投诉，用户自行承担相关责任；
- 3.用户收到本品后应立即核对品种、数量、包装等，若出现质量、数量等不符，相关赔偿只限于标准物质本身，不涉及其他任何损失。

研制合作单位：

迈基诺基因科技有限责任公司

苏州贝康医疗器械有限公司

深圳华大智造科技股份有限公司

深圳华大基因股份有限公司

广州欧蒙未一医学检验实验室有限公司

北京贝瑞和康生物技术有限公司

成都纳海高科生物科技有限公司

东莞博奥木华基因科技有限公司

亚能生物技术（深圳）有限公司

圣湘生物科技股份有限公司

中国食品药品检定研究院

2020.11