

BIG DATA EMPOWERS
TO CREATE A NEW
ERA

染色体微阵列分析技术在 先天性心脏病产前诊断中 的应用

汇报人：

2024-01-16

目录

CONTENTS

- 引言
- 染色体微阵列分析技术原理及特点
- 染色体微阵列分析技术在先天性心脏病产前诊断中的应用
- 染色体微阵列分析技术在先天性心脏病产前诊断中的优势

目录

CONTENTS

- 染色体微阵列分析技术在先天性心脏病产前诊断中的挑战与前景
- 结论与建议

BIG DATA EMPOWERS
TO CREATE A NEW
ERA

01

引言

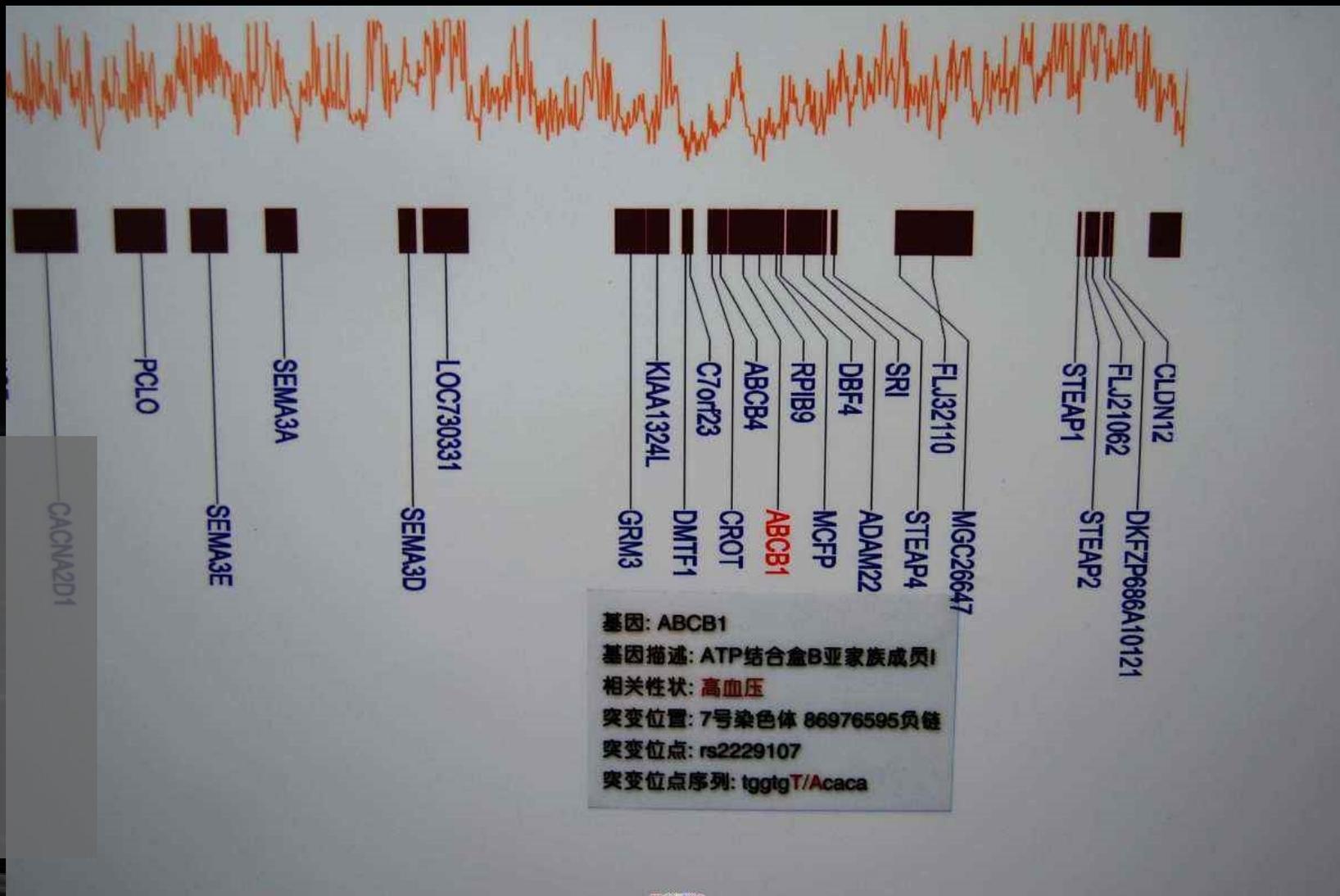
先天性心脏病概述

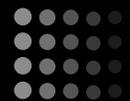
先天性心脏病定义

先天性心脏病是指在胚胎发育时期由于心脏及大血管的形成障碍或发育异常而引起的解剖结构异常，或出生后应自动关闭的通道未能闭合的情形。

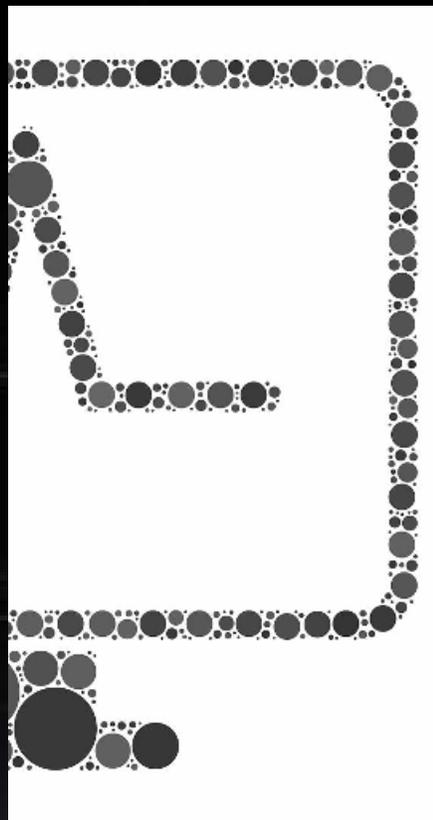
发病率和死亡率

先天性心脏病是新生儿最常见的出生缺陷之一，其发病率和死亡率均较高，严重危害儿童健康和生命。





产前诊断的重要性



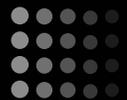
预防出生缺陷

通过产前诊断可以及早发现先天性心脏病的迹象，避免严重心脏缺陷患儿的出生，从而降低新生儿的死亡率。



提高治疗效果

对于已经出生的先天性心脏病患儿，及早的产前诊断有助于制定合适的治疗方案，提高治疗效果和患儿的生存质量。



染色体微阵列分析技术的引入

技术原理

染色体微阵列分析技术是一种高分辨率的分子遗传学技术，通过检测染色体上微小的DNA片段的拷贝数变异来识别潜在的遗传异常。

在先天性心脏病产前诊断中的应用

近年来，染色体微阵列分析技术已被广泛应用于先天性心脏病的产前诊断中，它能够检测出与心脏发育相关的多种遗传变异，为先天性心脏病的早期发现和预防提供了有力支持。

02

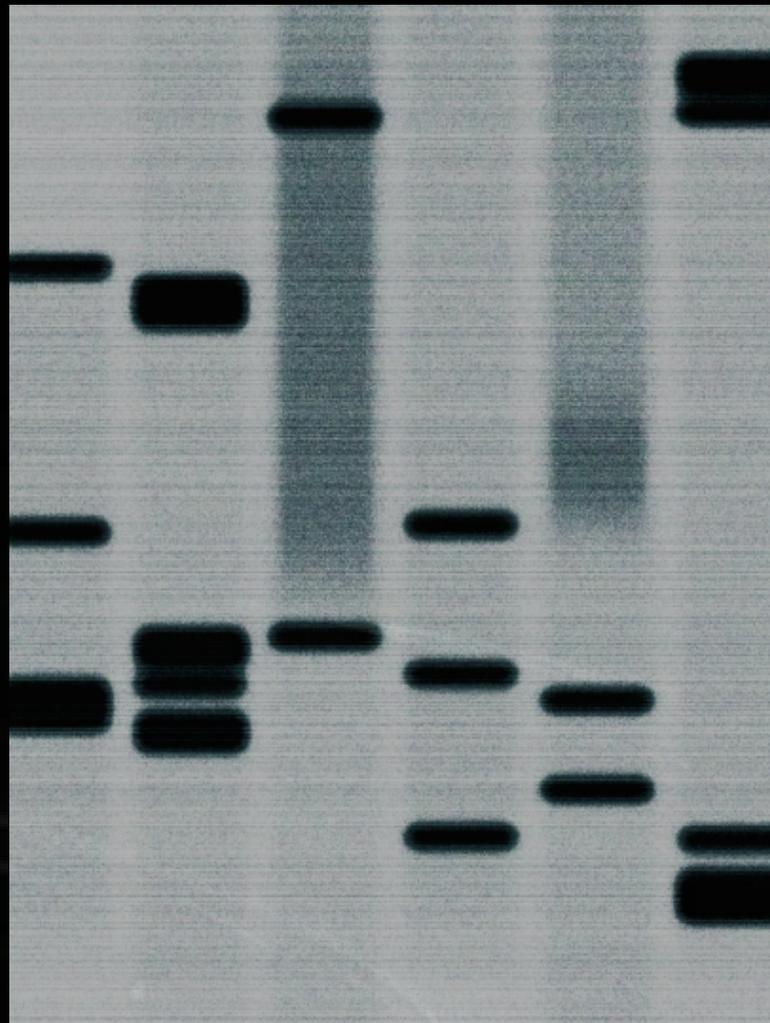
染色体微阵列分析技术原理及特点

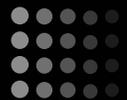
染色体微阵列分析 (CMA)

利用高密度微阵列技术对全基因组进行高分辨率扫描，检测染色体上的拷贝数变异 (CNVs)。

基于杂交或测序的方法

通过DNA与特异性探针的杂交或直接对DNA进行测序，实现对染色体上特定区域的精确分析。





技术特点

● 高分辨率

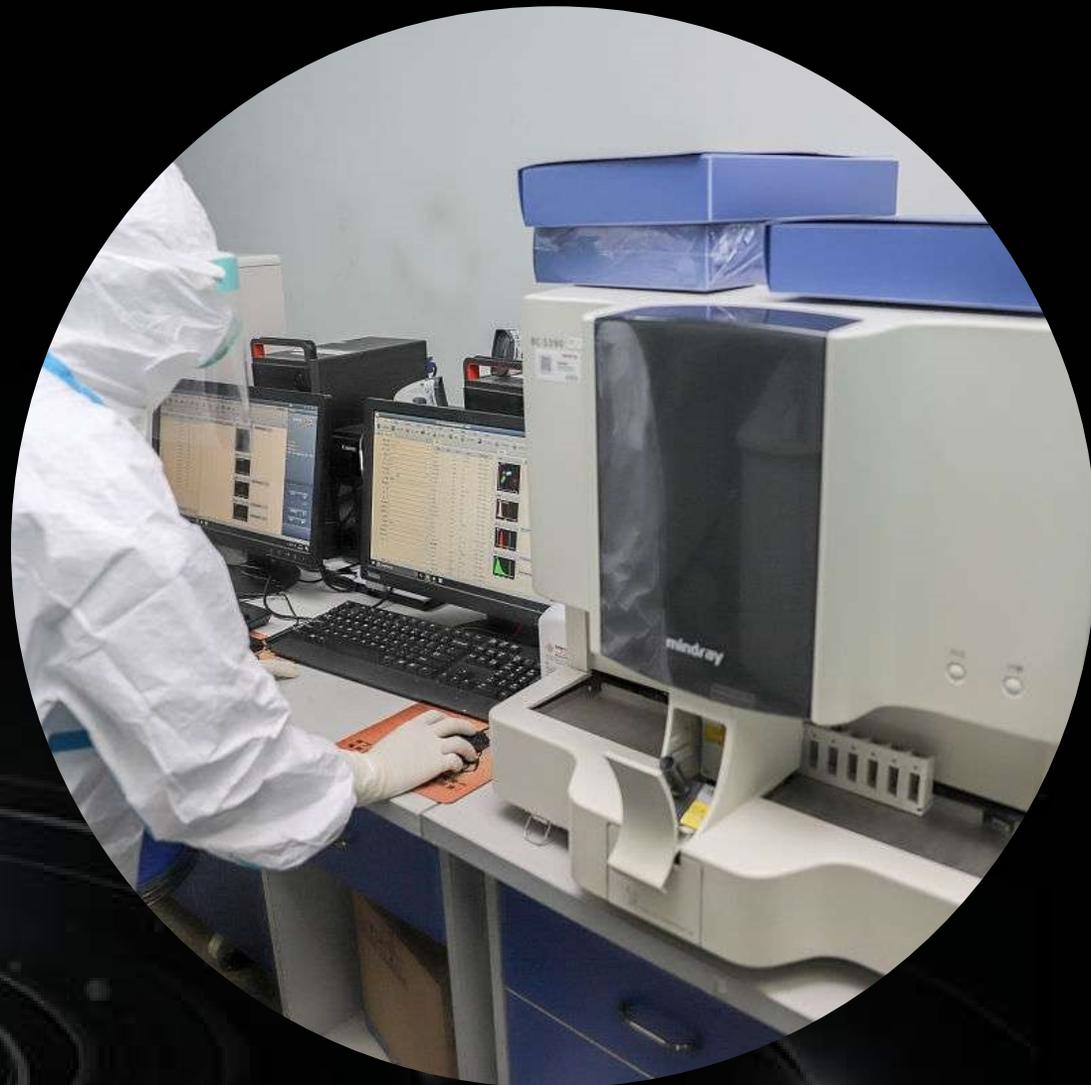
能够检测到传统核型分析无法发现的微小染色体变异。

● 高通量

一次实验可分析多个样本，提高检测效率。

● 自动化

借助专业软件对实验数据进行自动分析和解读，减少人为误差。





与传统核型分析的比较

分辨率更高

传统核型分析受限于显带技术，分辨率较低；而CMA技术可检测到更小的染色体变异。

检测范围更广

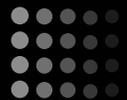
传统核型分析主要关注大片的染色体变异，而CMA技术可检测到全基因组的拷贝数变异。

实验周期更短

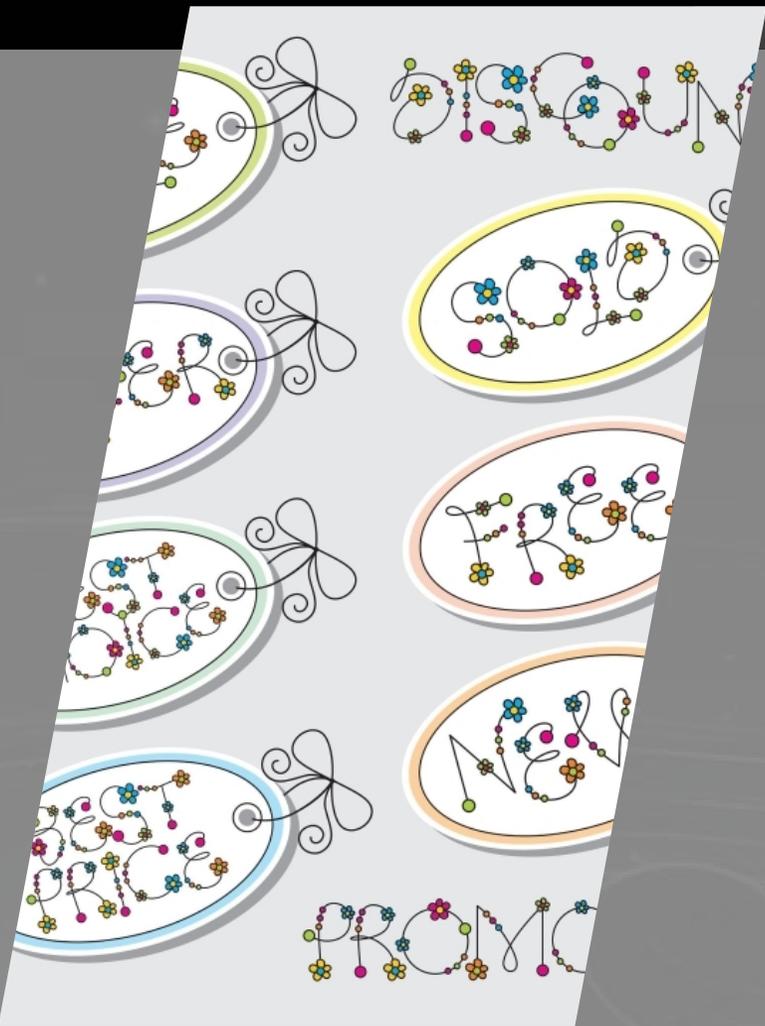
传统核型分析实验周期长，需要培养细胞、制备染色体等步骤；而CMA技术实验流程简化，周期相对较短。

03

染色体微阵列分析技术在先天性心脏病 产前诊断中的应用



病例选择与实验设计



病例选择

选择具有先天性心脏病家族史或高风险因素的孕妇作为研究对象，进行产前诊断。

实验设计

采用染色体微阵列分析技术，对孕妇外周血或羊水水中的胎儿DNA进行高通量测序，检测染色体异常和基因突变。

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：
<https://d.book118.com/525132021001011222>