



中华人民共和国国家标准

GB/T 35029—2018

基于微阵列芯片的遗传性 耳聋基因检测方法

Method based the microarray for mutation detetion of hereditary hearing loss

2018-05-14 发布

2018-12-01 实施

国家市场监督管理总局
中国国家标准化管理委员会 发布

前 言

本标准按照 GB/T 1.1—2009 给出的规则起草。

请注意本文件的某些内容可能涉及专利。本文件的发布机构不承担识别这些专利的责任。

本标准由全国生物芯片标准化技术委员会(SAC/TC 421)提出并归口。

本标准起草单位:博奥生物集团有限公司。

本标准主要起草人:蒋迪、项光新。

基于微阵列芯片的遗传性 耳聋基因检测方法

1 范围

本标准规定了基于微阵列芯片的常见遗传性耳聋基因检测的操作方法。

本标准适用于临床辅助诊断、新生儿筛查、流行病学调查、健康人筛查等领域常见的遗传性耳聋相关基因位点的检测。

2 规范性引用文件

下列文件对于本文件的应用是必不可少的。凡是注日期的引用文件,仅注日期的版本适用于本文件。凡是不注日期的引用文件,其最新版本(包括所有的修改单)适用于本文件。

GB/T 6682 分析实验室用水规格和试验方法

GB/T 27990—2011 生物芯片基本术语

YY/T 1153 体外诊断用 DNA 微阵列芯片

YY/T 1154 激光共聚焦扫描仪

3 术语和定义

GB/T 27990—2011 界定的术语和定义适用于本文件。

4 缩略语

下列缩略语适用于本文件。

DNA:脱氧核糖核酸(deoxyribonucleic acid)

dATP:脱氧腺苷三磷酸(deoxyadenosine triphosphate)

dCTP:脱氧胞苷三磷酸(deoxycytidine triphosphate)

dGTP:脱氧鸟苷三磷酸(deoxyguanosine triphosphate)

dTTP:脱氧胸苷三磷酸(deoxythymidine triphosphate)

GJB2:缝隙连接蛋白 β 亚基 2(gap junction beta 2)

GJB3:缝隙连接蛋白 β 亚基 3(gap junction beta 3)

PCR:聚合酶链式扩增(polymerase chain reaction)

SDS:十二烷基硫酸钠(sodium dodecylsulfate)

SLC26A4:溶质转运蛋白 26 成员 4(solute carrier family 26, member 4)

SSC:柠檬酸盐缓冲液(citrate buffer solution)

5 原理

根据现已发现并基于我国人群聋病流行病学调查确证的遗传性耳聋基因突变位点信息,采用多重扩增及芯片杂交技术对中国人群中常见的遗传性耳聋基因突变位点进行检测。