

# 产 品 说 明 书

## 地中海贫血 gDNA 标准品

### 一、产品简介

地中海贫血是遗传性溶血性贫血，是红血球血红蛋白的珠蛋白基因缺陷（基因突变或缺失），导致血红蛋白的组成成分改变，珠蛋白链合成减少或不能合成。根据血红蛋白的珠蛋白链受损不同，地中海贫血分为 $\alpha$ 型、 $\beta$ 型、 $\delta\beta$ 型和 $\delta$ 型4种，其中以 $\beta$ 和 $\alpha$ 地中海贫血较为常见。目前，临床上有效预防地中海贫血，需抽血进行肽链检测和基因分析，常规采用血常规、血红蛋白电泳和基因检测逐级筛查模式，其中基因检测是诊断地贫的金标准。菁良基因的地中海贫血gDNA标准品适用于基因检测方法全过程，有助于监测和修正您的实验方案、规范操作等。

### 二、产品特点

- 高度模拟病人样本的细胞来源标准品
- 包含常见的 $\alpha$ 型、 $\beta$ 型地贫突变位点
- 包含国家标准品所有的突变位点

### 三、产品应用

- 评估检测流程的效率
- 评估背景噪声对变异检测的影响
- 验证检测流程的稳定性
- 优化和验证新的检测panels，并监测流程性能
- 探测流程的检测限和定量限
- 分析检测流程的灵敏度，准确度和特异性
- 比较各平台的检测差异

### 四、变异信息

表一 产品信息

| 序号 | 产品编号       | 产品名称                       | 变异类型                             | 变异位点                                                       |
|----|------------|----------------------------|----------------------------------|------------------------------------------------------------|
| 1  | GW-TGTM101 | 地贫野生型 gDNA 标准品 一           | 野生型（阴性对照）                        | --                                                         |
| 2  | GW-TGTM102 | 地贫野生型 gDNA 标准品 二           | 野生型（阴性对照）                        | --                                                         |
| 3  | GW-TGTM103 | 地贫野生型 gDNA 标准品 三           | 野生型（阴性对照）                        | --                                                         |
| 4  | GW-TGTS001 | 地贫 $\alpha$ 点突变 gDNA 标准品 一 | $\alpha$ 点突变                     | Hb Quong Sze 杂合                                            |
| 5  | GW-TGTS002 | 地贫 $\alpha$ 点突变 gDNA 标准品 二 |                                  | Hb Constant Spring (HbCS) 杂合                               |
| 6  | GW-TGTS003 | 地贫 $\alpha$ 点突变 gDNA 标准品 三 |                                  | Hb Westmead 杂合                                             |
| 7  | GW-TGTS004 | 地贫 $\alpha$ 缺失 gDNA 标准品 一  | $\alpha$ 缺失<br>(部分含 $\beta$ 点突变) | $\alpha\alpha$ /--SEA & IVS-II-654 (C->T) beta+ 杂合         |
| 8  | GW-TGTS005 | 地贫 $\alpha$ 缺失 gDNA 标准品 二  |                                  | $\alpha\alpha$ /--SEA                                      |
| 9  | GW-TGTS006 | 地贫 $\alpha$ 缺失 gDNA 标准品 三  |                                  | - $\alpha$ 3.7/--SEA                                       |
| 10 | GW-TGTS007 | 地贫 $\alpha$ 缺失 gDNA 标准品 四  |                                  | $\alpha\alpha$ /- $\alpha$ 3.7                             |
| 11 | GW-TGTS008 | 地贫 $\alpha$ 缺失 gDNA 标准品 五  |                                  | $\alpha\alpha$ /- $\alpha$ 4.2                             |
| 12 | GW-TGTS009 | 地贫 $\alpha$ 缺失 gDNA 标准品 六  |                                  | - $\alpha$ 4.2/- $\alpha$ 4.2 & IVS-II-654 (C->T) beta+ 杂合 |
| 13 | GW-TGTS010 | 地贫 $\alpha$ 缺失 gDNA 标准品 七  |                                  | $\alpha\alpha$ /--SEA & IVS-II-654 (C->T) beta+ 纯合         |
| 14 | GW-TGTS011 | 地贫 $\alpha$ 缺失 gDNA 标准品 八  |                                  | THAI                                                       |

|    |            |                            |                                     |                                                                   |
|----|------------|----------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|
| 15 | GW-TGTS012 | 地贫 $\beta$ 点突变 gDNA 标准品 一  | $\beta$ 点突变<br>(部分含单位点插入/<br>小片段缺失) | HbE 杂合                                                            |
| 16 | GW-TGTS013 | 地贫 $\beta$ 点突变 gDNA 标准品 二  |                                     | -28 (A→G) beta+ 杂合                                                |
| 17 | GW-TGTS014 | 地贫 $\beta$ 点突变 gDNA 标准品 三  |                                     | IVS-I-1 (G→T) beta0 杂合                                            |
| 18 | GW-TGTS015 | 地贫 $\beta$ 点突变 gDNA 标准品 四  |                                     | Codons 71/72 (+A) beta0 杂合                                        |
| 19 | GW-TGTS016 | 地贫 $\beta$ 点突变 gDNA 标准品 五  |                                     | Codon 17 (A→T) beta0 杂合                                           |
| 20 | GW-TGTS017 | 地贫 $\beta$ 点突变 gDNA 标准品 六  |                                     | 5' UTR; +43 to +40 (-AAAC) beta+ 杂合                               |
| 21 | GW-TGTS018 | 地贫 $\beta$ 点突变 gDNA 标准品 七  |                                     | Codon 43 (G→T) beta0 杂合                                           |
| 22 | GW-TGTS019 | 地贫 $\beta$ 点突变 gDNA 标准品 八  |                                     | Initiation codon ATG→AGG beta0 杂合                                 |
| 23 | GW-TGTS020 | 地贫 $\beta$ 点突变 gDNA 标准品 九  |                                     | CD37 (Codon 37 (TGG→TAG)) beta0 杂合                                |
| 24 | GW-TGTS021 | 地贫 $\beta$ 点突变 gDNA 标准品 十  |                                     | CD41/42 (Codons 41/42 (-TTCT) beta0) 杂合                           |
| 25 | GW-TGTS022 | 地贫 $\beta$ 点突变 gDNA 标准品 十一 |                                     | Codons 27/28 (+C) beta0 杂合                                        |
| 26 | GW-TGTS023 | 地贫 $\beta$ 点突变 gDNA 标准品 十二 |                                     | -50 G>A beta+ 杂合                                                  |
| 27 | GW-TGTS024 | 地贫 $\beta$ 点突变 gDNA 标准品 十三 |                                     | -29 (A→G) beta+ 杂合                                                |
| 28 | GW-TGTS025 | 地贫 $\beta$ 点突变 gDNA 标准品 十四 |                                     | Codons 14/15 (+G) beta0 杂合                                        |
| 29 | GW-TGTS026 | 地贫 $\beta$ 点突变 gDNA 标准品 十五 |                                     | -90 (C→T) beta+ 杂合                                                |
| 30 | GW-TGTS027 | 地贫 $\beta$ 缺失 gDNA 标准品 一   | $\beta$ 缺失                          | SEA-HPFH                                                          |
| 31 | GW-TGTS028 | 地贫 $\beta$ 缺失 gDNA 标准品 二   |                                     | CD41/42 beta0 纯合 & G $\gamma$ (A $\gamma$ $\delta$ $\beta$ ) 0 杂合 |

## 五、产品质检标准

表二 产品质控标准

| 检测项目 | 检测方法                   | 质量标准                     |
|------|------------------------|--------------------------|
| 变异信息 | Sanger 或 GAP-PCR       | 检出突变                     |
| 浓度   | Qubit® 4.0 Fluorometer | 30 ng/ $\mu$ L $\pm$ 15% |

## 六、储存条件及稳定性

产品到货后在 2-8 摄氏度条件下保存，使用前请充分离心，以避免样本损失。

## 七、包装规格

表三 产品包装规格

|     |                                             |
|-----|---------------------------------------------|
| 质量  | 1 $\mu$ g/支                                 |
| 浓度  | 30ng/ $\mu$ L                               |
| 缓冲液 | Tris-EDTA (10mM Tris-HCl, 1mM EDTA), pH 8.0 |
| 有效期 | 36 个月 (2-8°C)                               |