

# 耳聋基因检测 gDNA 参考品



涵盖临床端常见致病性位点

GeneWell  
菁良科技

耳聋基因检测gDNA参考品包含常见的GJB2、SLC26A4、GJB3 及线粒体DNA 12SrRNA等4个基因突变位点, 包含纯合/杂合突变, 适用于耳聋基因核酸检测的室内质量控制, 可用于监测和控制临床实验室检测方法的精密度。

产品名称	产品形式	规格浓度	保存溶剂	存储温度及效期	质控方法
耳聋基因检测gDNA参考品	gDNA溶液	1µg/支, 30ng/µL	Tris-EDTA, pH 8.0	36个月(2-8°C)	Sanger

## 产品应用



1

评估检测流程效率



2

评估背景噪声对变异检测的影响



3

验证试剂盒的灵敏度、准确度和特异性



4

比较各平台的检测差异



5

监测检测流程, 优化和验证新的检测panel, 验证生物信息学分析流程



## 产品特点



**样本来源于人类细胞系**  
最大程度接近患者样本



**位点全面**  
覆盖国家盘所有基因, 涵盖临床端常见致病性位点



**适用范围广**  
NGS 测序、Sanger 测序、PCR、时间飞行质谱、芯片法皆适用

## 产品列表

产品编码	产品名称	基因	核苷酸改变	突变类型
GW-HDF001	耳聋基因检测 gDNA 参考品 1	12S rRNA	m.1494C>T	纯合
GW-HDF002	耳聋基因检测 gDNA 参考品 2	GJB2	c.235delC	杂合
GW-HDF003	耳聋基因检测 gDNA 参考品 3	SLC26A4	c.281C>T	杂合
GW-HDF004	耳聋基因检测 gDNA 参考品 4	SLC26A4	c.2027T>A	杂合
GW-HDF005	耳聋基因检测 gDNA 参考品 5	GJB2	c.257C>G	杂合
GW-HDF006	耳聋基因检测 gDNA 参考品 6	SLC26A4	c.589G>A	杂合
GW-HDF007	耳聋基因检测 gDNA 参考品 7	SLC26A4	IVS7-2A>G	杂合
GW-HDF008	耳聋基因检测 gDNA 参考品 8	GJB2	c.235delC	纯合
		GJB3	c.538C>T	杂合
GW-HDF009	耳聋基因检测 gDNA 参考品 9	SLC26A4	c.1174A>T	杂合
GW-HDF010	耳聋基因检测 gDNA 参考品 10	SLC26A4	IVS15+5G>A	杂合
		GJB2	c.109G>A	杂合
GW-HDF011	耳聋基因检测 gDNA 参考品 11	GJB2	c.235delC	杂合
		GJB2	c.35dupG	杂合
GW-HDF012	耳聋基因检测 gDNA 参考品 12	SLC26A4	c.1229C>T	杂合
GW-HDF013	耳聋基因检测 gDNA 参考品 13	SLC26A4	c.2168A>G	杂合
		GJB2	c.109G>A	杂合

