

脆性 X 综合征 *FMRI* 基因核酸检测国家参考品

National reference Panel for Fragile X

【类别】体外诊断试剂参考品

【批号】360023-201801

【性状】DNA 样本, 无色液体

【用途】本参考品为首批研制。参考品原料系以人全血转化的永生化细胞系及非人源性基因组提取的 DNA, 供脆性 X 综合征 *FMRI* 基因检测使用, 适用于荧光 PCR、PCR-毛细管电泳法、DNA 片段分析法。(注: 其他方法学产品用户需自行证明其适用性)

【组成和规格】

参考品类型	编号	规格	浓度	支数
阳性参考品	P1~P12	40 μ L/支	50ng/ μ L	12 支
阴性参考品	N1~N9	40 μ L/支	50ng/ μ L	9 支

P1~P2 为脆性 X 综合征 *FMRI* 基因中间型样本 CGG 重复数分别为 46 \pm 1/Y、54/Y, P3~P6 为脆性 X 综合征 *FMRI* 基因前突变型样本 CGG 重复数分别为: 30 \pm 1/69 \pm 3、29 \pm 1/155 \pm 5、56 \pm 1/Y、100 \pm 5/Y, P7~P10 为脆性 X 综合征 *FMRI* 基因全突变型样本 CGG 重复数分别为: 30 \pm 1/>200、29 \pm 1/>200、>200/Y、>200/Y, P11 为脆性 X 综合征 *FMRI* 基因前突变和全突变嵌合型样本 CGG 重复数为: 86 \pm 5,>200/Y, P12 为脆性 X 综合征 *FMRI* 基因野生和全突变嵌合型样本 CGG 重复数为: 13 \pm 1,>200/Y, N1~N6 为 *FMRI* 基因野生型样本 CGG 重复数分别为: 29 \pm 1/29 \pm 1、31 \pm 1/36 \pm 1、29 \pm 1/30 \pm 1、30 \pm 1/34 \pm 1、30 \pm 1/Y、36 \pm 1/Y, N7~N8 为非人源性基因组 DNA 样本, N9 为 *FMRI* 基因全部缺失样本。

【使用方法和要求】

1. 待参考品完全融化, 并混合均匀后作为待测样品使用。
2. 按照各脆性 X 核酸检测试剂盒的说明书进行。
3. 采用本参考品进行检测, 应满足:



中国食品药品检定研究院

National Institutes for Food and Drug Control

地址:北京市大兴区华佗路 31 号 电话:010 53852448 网址:www.nifdc.org.cn

- 1) 阳性参考品符合率：12 份阳性参考品，编号 P1~P12，检测结果应符合：P1、P2 为脆性 X 综合征 FMR1 基因中间型，P3~P6 为脆性 X 综合征 FMR1 基因前突变型，P7~P10 为脆性 X 综合征 FMR1 基因全突变型，P11 为脆性 X 综合征 FMR1 基因前突变和全突变嵌合型，P12 为脆性 X 综合征 FMR1 基因野生和全突变嵌合型；
- 2) 阴性参考品符合率：9 份阴性参考品，编号 N1~N9，检测结果应符合：N1~N6 为脆性 X 综合征 FMR1 基因野生型样本，N7、N8、N9 为脆性 X 综合征 FMR1 基因阴性样本；
- 3) 最低检测限：将阳性参考品稀释至 10ng/μL 时，检测结果应符合：P1~P2 为脆性 X 综合征 FMR1 基因中间型，P3~P6 为脆性 X 综合征 FMR1 基因前突变型，P7~P10 为脆性 X 综合征 FMR1 基因全突变型，P11 为脆性 X 综合征 FMR1 基因前突变和全突变嵌合型，P12 为脆性 X 综合征 FMR1 基因野生和全突变嵌合型；
- 4) 重复性：3 份阳性参考品 P2、P3、P7 各重复检测 10 次，检测结果应符合：P2 为脆性 X 综合征 FMR1 基因中间型；P3 为脆性 X 综合征 FMR1 基因前突变型，P7 为脆性 X 综合征 FMR1 基因全突变型。

【包装】 0.5mL 旋盖冻存管

【储藏】 长期保存应置于-70℃及以下。

【注意事项】

1. 本品应在-70℃及以下保存，-20℃及以下运输，避免 3 次以上反复冻溶；
2. 使用时应待参考品完全融化后方可加样；
3. PCR 操作按照分区进行，使用带滤芯的枪头吸取，防止污染。
4. 本参考品含有人源样本，具有潜在生物危害，请勿随意处置。

【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】 010-67095597



中国食品药品检定研究院

National Institutes for Food and Drug Control

地址:北京市大兴区华佗路 31 号 电话:010 53852448 网址:www.nifdc.org.cn

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。

***注：**

研制合作单位：

中南大学生命科学学院医学遗传学研究中心

广州市达瑞生物技术股份有限公司

四川省医疗器械检测中心

北京阅微基因技术有限公司



中国食品药品检定研究院

National Institutes for Food and Drug Control

地址:北京市大兴区华佗路 31 号 电话:010 53852448 网址:www.nifdc.org.cn