

拟推荐 2025 年中华医学科技奖候选项目/候选人
公示内容

推荐奖种	医学科学技术奖（非基础医学类）									
项目名称	胚胎植入前遗传学检测为核心的遗传性疾病综合防控体系创建与应用									
推荐单位/科学家	湖南省医学会									
项目简介	当前，我国人口健康领域面临总和生育率下降至 1.3、不孕症发生率上升至 17.6%、出生缺陷率高达 5.6%等严峻挑战，这些问题已成为影响我国出生人口素质、家庭和谐、社会稳定与经济发展的重要因素。本项目“孕前干预为核心的遗传性疾病综合防控新体系的创建与应用”，通过构建基于下一代测序（NGS）的胚胎植入前遗传学检测（PGT）新技术体系，并突破 PGT 关键技术，成功解决了传统 PGT 在临床应用中的胚胎活检创伤大、检测灵敏度低、应用范围窄等技术瓶颈，拓展了 PGT 在重大疾病中的应用范围。同时，结合脐血造血干细胞技术，实现了特定罕见病的防治兼顾。基于长沙市千万级人群，创新性地建立了“政府主导-公众参与-家系调查-基因检测-生殖干预”的遗传性疾病综合防控“长沙模式”。本项目的主要创新点如下： （1）创立基于下一代测序（NGS）的 PGT 新技术体系：本项目在国际上率先将 PGT 技术从“单卵裂球活检、少数染色体检测、鲜胚移植”（PGT 1.0 版）升级为“囊胚活检、全染色体筛查、冻胚移植”（PGT 2.0 版），将 PGT 的移植妊娠率从 38.4%提升至 61.3%。相关技术被《胚胎植入前遗传学诊断与筛查实验室技术指南》及《胚胎植入前遗传学诊断/筛查技术专家共识》等采纳。 （2）突破 PGT 关键技术，实现遗传性疾病精准防控：①成功诞生世界首批经全基因组测序的 PGT 试管婴儿，相关产品获得国家药品监督管理局注册证，将染色体检测分辨率提升至 1Mb，实现了微缺失/微重复综合征的孕前干预，流产率从 32.2%显著降低至 11.9%；②发明“显微切割-微测序（MicroSeq）”技术，在国际上首次识别染色体易位携带者胚胎，彻底阻断了易位在家族中的传递；③开发靶基因单体型分析新技术，将单基因病胚胎诊断率从 73.47%提升至 99.67%。相关工作经验被《单基因病胚胎着床前遗传学检测专家共识》及《中国专家关于 PGT-A 嵌合体胚胎遗传咨询和移植策略的共识》等采纳。 （3）首创以孕前干预为核心的遗传性疾病综合防控策略：本项目建立了“政府主导-公众参与-家系调查-基因检测-生殖干预”的遗传性疾病防控新模式，构建了覆盖千万级人口的遗传病综合防控网络，并成功应用于湖南省长沙市多个民生项目，诞生了国内首例“无癌宝宝”及湖南省首例β地中海贫血+HLA 配型成功试管婴儿。 本项目紧紧围绕人类胚胎植入前遗传学检测关键技术，项目获得产品注册证 3 项、发明专利 7 项，相关产品已成为国内主流产品；参编制定 1 项指南和 6 项专家共识；其中 10 篇代表性论文总他引 258 次；国内外重大会议上作学术报告百余次。项目组单位近 5 年直接经济效益超 13.7 亿元。 项目已建成了国际最大的 PGT 单中心，作为辅助生殖技术培训基地，项目组单位主办学习班培训医务人员 500 余名，关键技术已推广至全国 40 有 PGT 资质的生殖中心。项目累计完成胚胎染色体病检测超过 37 万例，胚胎单基因病检测超过 12 万例，项目单位通过 PGT 2.0 技术已诞生 13,556 名健康婴儿。2020 至 2024 年，项目应用于长沙市民生项目，卫生经济学评估显示直接减少社会经济负担 10.87 亿元。									
代表性论文目录										
序号	论文名称	刊名	年,卷(期)及页码	影响因子	全部作者（国内作者须填写	通讯作者（含共同，国内作	检索数据	他引总次数	通讯作者单位是否	

					中文姓名)	者须填写中文姓名)	库		含国外单位
1	Clinical outcome of preimplantation genetic diagnosis and screening using next generation sequencing	Giga science	2014 Dec 4;3(1):30	11.8	谭跃球、殷旭阳、张硕屏、蒋慧、谭珂、熊波、张春雷、潘晓宇、陈芳、陈绅鹏、龚春、陆长富、罗克莉、顾亦凡、张秀清、王威、徐迅、Gábor Vajta、Lars Bolund、杨焕明、卢光琇、杜玉涛、林戈	林戈，杜玉涛	SCI	61	否
2	Single-nucleotide polymorphism microarray-based preimplantation genetic diagnosis is likely to improve the clinical outcome for translocation carriers	Hum Reprod	2013 Sep;28(9):2581-92.	6.0	谭跃球、谭珂、张硕屏、龚斐、程德华、熊波、陆长富、唐小成、罗克莉、卢光琇、林戈	林戈	SCI	47	否
3	Number of biopsied trophectoderm cells is likely to affect the implantation potential of blastocysts with poor trophectoderm quality	Fertil Steril	2016 May;105(5):1222-1227	6.6	张硕屏、罗克莉、程德华、谭跃球、陆长富、贺慧、顾亦凡、卢光琇、龚斐、林戈	林戈	SCI	51	否
4	Obstetric and neonatal outcomes in blastocyst-stage biopsy with frozen embryo transfer and cleavage-stage biopsy with fresh embryo transfer after	Fertil Steril	2016 Jul;106(1):105-112.	6.6	井爽、罗克莉、贺慧、陆长富、张硕屏、谭跃球、龚斐、卢光琇、林戈	林戈	SCI	21	否

	preimplantati on genetic diagnosis/scr eening								
5	Reciprocal Translocation Carrier Diagnosis in Preimplantati on Human Embryos	EBioMedic ine	2016 Dec:14:1 39-147	9.7	胡亮、程德华、 龚斐、陆长富、 谭跃球、罗克 莉、伍先红、 何文斌、谢平 原、冯涛、杨 凯、卢光琇、 林戈	林戈	SCI	28	否
6	Blastocysts can be rebiopsied for preimplantati on genetic diagnosis and screening/	Fertil Steril	2014 Dec;102(6):1641- 5.	6.6	张硕屏、谭珂、 龚斐、顾亦凡、 谭跃球、陆长 富、罗克莉、 卢光琇、林戈	林戈	SCI	24	否
7	Segmental aneuploidies with 1 Mb resolution in human preimplantati on blastocysts	Genet Med	2022 Nov;24(1 1):2285- 2295	6.7	谢平原、刘萍、 张硕屏、程德 华、陈大洋、 谭跃球、胡亮、 邱咏、周爽、 欧阳琦、罗克 莉、卢光琇、 张绍红、龚斐、 林戈	林戈	SCI	4	否
8	Complex mosaic blastocysts after preimplantati on genetic testing: prevalence and outcomes after re- biopsy and re- vitrification	Reprod Biomed Online	2021 Aug;43(2):215- 222.	3.7	周爽、谢平原、 张硕屏、胡亮、 罗克莉、龚斐、 卢光琇、林戈	林戈	SCI	10	否
9	Identificatio n of biparental and diploid blastocysts from monopronuclea r zygotes with the use of a single- nucleotide polymorphism array	Fertil Steril	2018 Aug;110(3):545- 554	6.6	谢平原、唐奕、 胡亮、欧阳琦、 顾亦凡、龚斐、 冷丽智、张硕 屏、熊波、卢 光琇、林戈	林戈	SCI	12	否
10	单基因病临床意 义不明变异实施	中华生殖与 避孕杂志	2019	0	胡晓、杜娟、 谭振华、王	林戈	SCI	0	否

	植入前遗传学检测的策略研究				韦力、何文斌、谭跃球、张硕屏、戴婧、张毅、万振兴、李汶、罗克莉、龚斐、卢光琇、林戈				
--	---------------	--	--	--	---	--	--	--	--

知识产权证明目录

序号	类别	国别	授权号	授权时间	知识产权具体名称	全部发明人
1	中国发明专利	中国	ZL201510527239.9	2019-02-15	一种相互易位染色体的断点分析方法	胡亮、谭跃球、冯涛、杨凯、程德华、李自立、何文斌、林戈、卢光琇
2	中国发明专利	中国	ZL201710008083.2	2020-04-07	微量细胞水平鉴别单原核胚胎类型的方法和系统	林戈、卢光琇、谢平原、熊波
3	中国发明专利	中国	ZL201910704520.3	2021-05-14	杜氏肌营养不良基因缺陷的检测方法、引物组合物及试剂盒	杜娟、胡晓、费嘉、张癸荣、戴婧、伍昌胜、林戈、乔国枝、卢光琇
4	中国发明专利	中国	ZL202010357622.5	2021-08-24	Joubert 综合征的检测方法、检测组合物及检测试剂盒	杜娟、张毅、费嘉、张癸荣、胡晓、伍昌胜、戴婧、乔国枝、万振兴、林戈、卢光琇
5	中国发明专利	中国	ZL201180071288.6	2016-06-29	确定单细胞染色体非整倍性的方法和系统	殷旭阳、张春雷、邱咏、陈盛培、蒋慧、王俊、汪建
6	中国发明专利	中国	ZL202010441563.X	2023-06-13	遗传性乳腺癌和卵巢癌综合征的检测方法、检测组合物及检测试剂盒	杜娟、戴婧、费嘉、张癸荣、张毅、伍昌胜、胡晓、乔国枝、万振兴、林戈、卢光琇
7	中国发明专利	中国	ZL201280067240.2	2018-05-29	确定样本基因组中是否存在拷贝数变异的方法、系统和计算机可读介质	殷旭阳、张春雷、陈盛培、张春生、潘小瑜、蒋慧、张秀清

完成人情况表

姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
林戈	1	中南大学	中南大学	研究员,医师	所长
对本项目的贡献	项目总负责人，领导项目设计和实施，及项目总结和论文写作等工作，全部创新点的主要贡献者。10 篇代表性论文的通讯作者。带领项目组团队进行了全部“重要技术发明或科技创新”的研发、推广应用。在行业内顶尖会议，如欧洲人类生殖和胚胎学协会年会、美国生殖医学学会年会、中华医学会生殖医学分会等进行相关内容的报告二十余次。在他的领导下，项目组技术得以研发并在 40 余家医院推广，帮助 6 万多对夫妇完成				

	了 PGT 助孕检测，带领项目组团队获得 2017 湖南省创新奖。见附件 7.1-1 至 7.1-10，7.2-1 至 7.2-4，7.2-6。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
胡亮	2	中南大学	中南大学	研究员	无
对本项目的贡献	团队核心成员之一，全部创新点实施和推广的重要参与者。4 篇代表性论文的合著者。对“重要技术发明或科技创新”作重要贡献，是 PGT-SR 关键技术（MicroSeq）专利主要发明人和文献的通讯作者。PGT 研发与临床转化衔接的研发部门负责人。对项目研发推进作出主要贡献。见附件 7.1-5,7.1-7 至 7.1-9，7.2-1。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
谭跃球	3	中南大学	中南大学	研究员	无
对本项目的贡献	团队核心成员之一，全部创新点实施和推广的重要参与者。所有 PGT 技术在项目第一完成单位实施检测的技术负责人。8 篇代表性论文的合著者。对“重要技术发明或科技创新”作重要贡献。见附件 7.1-1 至 7.1-7，7.1-10，7.2-1。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
龚斐	4	中南大学	中南大学	副主任医师	无
对本项目的贡献	团队核心成员之一，全部创新点实施和推广的重要参与者。9 篇代表性论文的合著者。对“重要技术发明或科技创新”作出重要贡献。是项目组 PGT 在辅助生殖技术临床应用的部门负责人。对项目的实施应用作出主要贡献。见附件 7.1-2 至 7.1-10。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
杜玉涛	5	深圳华大基因股份有限公司	深圳华大基因股份有限公司	研究员	首席运营官
对本项目的贡献	项目主要完成人，参与主导研发大规模测序的植入前筛查（PGS）技术，与团队共同将大规模平行测序技术引进到胚胎植入前遗传学诊断与筛查中。标志着 人类开展积极性优生从胚胎植入前遗传学诊断（PGD）进入了胚胎植入前遗传学筛查（PGS）的新时代，对于研究植入前胚胎的遗传学变化规律，具有重要的科学意义。在本项目中作为通讯作者与 第一完成人参与发表一篇代表性文章，参与专利三项完成。见附件 7.1-1。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
费嘉	6	北京嘉宝仁和医疗科技股份有限公司	北京嘉宝仁和医疗科技股份有限公司	高级工程师	总经理
对本项目的贡献	项目在国内其他医疗单位推广应用的重要推动者。项目参与单位北京嘉宝仁和医疗科技有限公司的负责人，领导并推动了本项目在 40 多家医疗单位的推广应用、参与项目发明专利 4 项。见附件 7.2-3，7.2-4，7.2-6。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
杜娟	7	中南大学	中南大学	研究员	无
对本项目的贡献	团队核心成员之一，PGT-M 创新点实施和推广的重要参与者。多篇代表性论文的合著者。对“重要技术发明或科技创新”第二、三项作重要贡献，是 PGT-M 关键技术的专利主要发明人和文献的通讯作者，对 PGT-M 项目研发和应用作出主要贡献。见附件 7.1-10，7.2-3，7.2-4，7.2-6。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
谢平原	8	湖南光琇高新生命科技有限公司	湖南光琇高新生命科技有限公司	讲师	无

对本项目的贡献	团队核心成员之一，7篇代表性论文的合著者。对“重要技术发明或科技创新”第一、二项作重要贡献，是植入前遗传学检测 PGT-A 和 PGT-SR 项目的临床实施和新技术研发的主要人员，相关专利的发明人，文献的撰写者。见附件 7.1-5，7.1-7 至 7.1-9，7.2-2。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张硕屏	9	中信湘雅生殖与遗传专科医院有限公司	中信湘雅生殖与遗传专科医院有限公司	助理研究员	无
对本项目的贡献	团队核心成员之一，9篇代表性论文的合著者。对“重要技术发明或科技创新”第一项作重要贡献，是囊胚活检关键技术的实践者，关键文献的主要作者。为 PGT 技术顺利开展提供了胚胎实验室检测指标，为项目启动作出重要贡献。见附件 7.1-1 至 7.1-4，7.1-6 至 7.1-10。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
罗克莉	10	中南大学	中南大学	主治医师	无
对本项目的贡献	团队核心成员之一，全部创新点实施的重要参与者。9篇代表性论文的合著者。对“重要技术发明或科技创新”第二项作出重要贡献。是项目组 PGT 在辅助生殖临床应用的主要责任医生，对项目的应用作出重要贡献。见附件 7.1-1 至 7.1-8，7.1-10。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
胡晓	11	中信湘雅生殖与遗传专科医院有限公司	中信湘雅生殖与遗传专科医院有限公司	助理研究员	无
对本项目的贡献	团队核心成员之一，对“重要技术发明或科技创新”第二项作重要贡献，是植入前遗传学检测 PGT-M 项目的临床实施和新技术研发的主要人员，相关专利的发明人，文献的撰写者。见附件 7.1-10，7.2-3，7.2-4，7.2-6。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
程德华	12	中信湘雅生殖与遗传专科医院有限公司	中信湘雅生殖与遗传专科医院有限公司	其他	无
对本项目的贡献	团队核心成员之一，参与 MicroSeq 技术开发前期实验实施及临床推广应用实施，MicroSeq 病例相关数据收集汇总整理及参与文章总结发表，6篇论文的合著者，1项专利的发明人之一。附件 7.1-2，7.1-3，7.1-5，7.1-7，7.2-1。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
蒋慧	13	深圳华大基因股份有限公司	深圳华大智造科技股份有限公司	研究员	首席运营官
对本项目的贡献	项目参与者，主要完成胚胎植入前遗传学筛查与诊断检测技术攻关与临床应用研究工作，开发通过高通量测序技术应用于胚胎植入前遗传学筛查的实验流程、分析流程和解读流程，为高通量测序技术在胚胎植入前遗传学检测的临床应用上提供了有效实用的新方法。参与项目 1 篇论文、2 项专利的完成。见附件 7.1-1，7.2-5，7.2-7。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
顾亦凡	14	中南大学	中南大学	副研究员	无
对本项目的贡献	团队核心成员之一，参与了胚胎操作和技术改进工作以及 PGT 技术开发前期实验室与临床应用的衔接，促进了项目在临床推广应用实施，是 4 篇论文的合著者。附件 7.1-1，7.1-3，7.1-6，7.1-9。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
卢光琇	15	湖南光琇高新生命科技有限	湖南光琇高新生命科技	教授,研究员	终身荣誉院长

		公司	有限公司		
对本项目的贡献	本项目的发起人，承担项目的总体设计规划和实施，负责人员配置，协调。30 年来，项目主要完成单位中信湘雅生殖与遗传专科医院以及湖南光琇高兴生命科技有限公司在她的引领下，不忘初心，以帮助每一个家庭出生健康宝宝为目标，通过 PGT 技术的研发与应用，实现我国优生事业奠基者卢惠霖教授的梦想。协助课题第一完成人对“重要技术发明或科技创新”作重要贡献，见附件 7.1-1 至 7.1-10，7.2-1 至 7.2-4，7.2-6。				
完成单位情况表					
单位名称	中南大学			排名	1
对本项目的贡献	在遗传性疾病综合防治领域，本单位作为技术创新的核心力量，充分发挥其在人才和团队方面的优势，推动项目取得了一系列突破性成果。项目的主要完成人多为本单位的教师和学生，充分体现了该校在科研创新和人才培养方面的卓越能力。作为项目的第一署名单位，本单位在代表性论文中展示了在遗传性疾病孕前干预领域的领先地位，为后续应用推广奠定了坚实基础。主要内容及成果如下： 项目团队率先将高通量测序技术应用于胚胎染色体异常检测，开创性地利用该技术对囊胚期滋养层细胞进行染色体非整倍体和不平衡重排筛查，推动 PGT1.0 进入 PGT2.0 时代。 在 PGT-M 检测项目中，团队创新性地采用目标区域深度捕获测序技术，结合 SNP 与 STR 双重分子标记构建单体型进行连锁分析，显著提升了单基因遗传病的诊断效率；在 PGT-SR 检测项目中，团队优化了 MicroSeq 断点分析和单体型构建方法，开发了断点识别算法和单体型构建算法，实现了断点的精确定位和胚胎的精准区分；在 PGT-A 检测项目中，通过优化单细胞扩增体系和测序平台，将检测分辨率从 4M 提升至 1M，实现了更小片段异常的检测能力。 本单位通过建立联合实验室，整合校内外资源，推动医学基因组学在临床诊疗中的深度应用，为该项目优生技术的创新和推广提供支撑。				
单位名称	中信湘雅生殖与遗传专科医院有限公司			排名	2
对本项目的贡献	对本项目的贡献： 医院作为出类拔萃的生殖与遗传三级专科医院，凭借在患者中良好的口碑、优秀的学术氛围、深厚的技术力量，为项目持续发展、人才培养、推广应用创造了前提条件。人类优生事业的发展是医院的追求，为此几代人付出了艰苦的努力，该项目立足优生技术的前沿进展是医院全力以赴贡献力量的方向。为了加快科研成果的转化及进一步的临床应用，医院致力于立足湖南，辐射中西部，带动了生殖医学和基因检测技术的发展。 作为该技术项目的主要完成单位医院围绕基因测序开展优生工程，从遗传病咨询及诊断、孕前基因检测新技术和新体系的建立两大领域展开攻关。牵头应用了一系列 PGT 新技术。建立了囊胚期活检技术，减少对胚胎的损伤，并增加了检测的可靠性。探索新一代测序技术用于胚胎的全染色体分析在临床的应用。在 2013 年诞生世界首批经全基因组测序的试管婴儿，并推广应用，显著降低流产和出生缺陷的风险。在此基础上，2015 年诞生中国首例“无癌宝宝”。2016 年，牵头开发 MicroSeq 技术，可有效对平衡重排携带者进行生殖干预和风险评估，并进入广泛的临床应用阶段。研究成果先后在欧洲、北美等国际生殖年会进行口头发言，并在国内生殖相关学术年会上进行特邀报告和口头发言 50 余次。部分成果多次发表于生殖医学领域高影响力期刊。				
单位名称	湖南光琇高新生命科技有限公司			排名	3
对本项目的贡献	湖南光琇高新生命科技有限公司作为人类干细胞国家工程研究中心的实体运营企业，与中信湘雅生殖与遗传医院建立了长期紧密的战略合作伙伴关系。在本项目中，公司充分发挥技术优势，与各合作单位一起深度参与了一系列孕前基因检测新技术的研发与攻关以及遗传性疾病综合防治的推广应用，参与内容及取得成果如				

	下： 技术创新：2011 年，率先建立基于 SNP 技术的植入前遗传学非整倍体检测技术平台，并在此基础上成功研发出微量细胞水平鉴别单原核胚胎类型的方法与系统，为胚胎遗传学诊断提供了新的技术路径；2012 年，开发了基于 NGS 技术的微量细胞染色体非整倍体检测平台，通过技术改进和方法学优化，2016 年，参与开发 MicroSeq 技术平台，为平衡重排携带者的生殖干预和风险评估提供了新的解决方案，2022 年，将检测分辨率提升至 1Mb，显著提高了检测的准确性和灵敏度。 学术影响：研究成果多次在欧洲、北美等国际生殖年会上作口头发言，并在国内生殖相关学术年会上进行特邀报告和口头发言，获得国内外同行的广泛认可。多项研究成果发表于生殖医学领域高影响力期刊，为优生技术的发展提供了重要的理论依据和实践指导。 社会服务：承担 2020 年长沙市遗传性妇女肿瘤（乳腺癌/卵巢癌）综合防治民生项目，建立了以孕前干预为核心的遗传性疾病综合防治模式，并在人群中实现推广应用，为提升区域出生人口质量作出了贡献。		
单位名称	深圳华大基因股份有限公司	排名	4
对本项目的贡献	对本项目的贡献： 公司与项目主要完成单位在国际上率先将高通量测序技术应用于胚胎染色体异常检测领域，开创性地利用该技术对囊胚期滋养层细胞进行染色体非整倍体和不平衡重排筛查，充分验证了高通量测序技术在胚胎植入前遗传学检测（PGT）中的巨大应用潜力。研究表明，基于高通量并行测序的全基因组低覆盖度测序技术能够高效、准确地检测囊胚期胚胎滋养层细胞中的染色体非整倍体和不平衡重排，其检测结果与 SNP array 技术具有高度一致性，为该项技术在胚胎植入前遗传学筛查（PGS）和诊断（PGD）中的广泛应用奠定了坚实基础。相关研究成果以《使用高通量测序技术对囊胚期滋养层细胞检测染色体异常》为题发表，进一步证实了高通量测序技术在 PGD/PGS 临床实践中的广阔前景。作为项目组的重要合作单位，公司在开展遗传性疾病综合防治的两个民生项目中，承担了基因检测的核心任务，为提升区域出生人口质量作出了积极贡献。为加速医学基因组学研究成果的转化与应用，公司与项目组合作单位之间，通过建立联合实验室，整合优势资源，持续推进人类医学基因组学的科学研究与技术开发。实验室以"科研引领、技术驱动、产业转化、教育赋能"为发展理念，致力于实现医学基因组学在临床诊疗中的深度应用，推动相关技术的市场化与产业化进程。		
单位名称	北京嘉宝仁和医疗科技股份有限公司	排名	5
对本项目的贡献	对本项目的贡献： 公司作为核心研发团队，全程深度参与并协同第一完成人和主要单位开展产品研发与推广应用，参与内容及取得成果如下： PGT-M 检测项目：创新性地采用目标区域深度捕获测序技术，开发了基于 SNP 与 STR 双重分子标记的单体型构建与连锁分析方案，显著提升了胚胎植入前单基因遗传病的诊断效率与准确性，为单基因病家庭提供了可靠的生殖干预解决方案。 PGT-SR MicroSeq 检测项目：针对易位携带者家系，重点优化了断点分析与单体型构建连锁分析的方法学，成功开发了断点识别算法和单体型构建算法，使 MicroSeq 技术能够快速、经济地实现断点精确定位，分辨率达到基因或碱基水平。结合断点附近连锁 SNP 单体型分析结果，有效区分完全正常胚胎与染色体结构重排携带者胚胎，为平衡易位携带者家庭提供了精准的生殖选择依据。 PGT-A 检测项目：针对单细胞扩增技术，开发并优化了多种扩增方法，建立了适用于不同测序平台的 PGT-A 胚胎染色体非整倍体检测体系。通过技术升级，将检测分辨率从 4M 提升至 1M，实现了更小片段异		

	常的检测能力，能够对常见微重复微缺失综合征进行精准分析，为胚胎染色体异常的筛查提供了更全面的技术支持。 公司在上述项目中充分发挥技术优势，通过持续创新与优化，显著提升了胚胎植入前遗传学检测的准确性、效率与适用范围。
--	---