

中国辅助生殖行业产业现状与未来发展白皮书

Report of Assisted Reproductive Technology Industry Status Quo and Development

二零二二年六月

专家引言

出生缺陷是引起人民群众因病致贫因病返贫的重要因素。出生缺陷防控责任重大，任务艰巨，防控关口要不断前移，要重视一级预防。第三代染色体检测技术融合了人工智能设备和技术，大大提高了染色体检测的效率，兼顾了技术成本、检测通量及临床可及性，期待三代染色体检测技术尽快普及应用，惠及更多育龄夫妻。

——中国医师协会医学遗传医师分会 邬玲仟 教授

随着分子遗传诊断技术，产前影像学技术及宫内治疗技术的快速发展，产前筛查诊断的目标疾病不再仅仅局限于严重的遗传疾病及结构异常，还包括复杂性双胎/多胎、母儿血型不合、感染等所有可能影响胎儿健康的疾病。筛查及诊断的目的也不再是发现严重的出生缺陷终止妊娠，而是运用各种新技术为宫内患病的胎儿提供专业的遗传及胎儿医学咨询，合理化的宫内治疗及基于“多学科协作（MDT）”的“产前-产时-产后的全程管理，给患病的胎儿带来“新生的希望”。

——上海市第一妇婴保健院胎儿医学科主任 孙路明 教授

近年来，我国人口预期寿命不断延长，在人口老龄化、高龄少子化趋势不可逆转的社会发展规律下，辅助生殖技术对于提高生育率的重要性，正日益凸显。同时，我们不仅要关注育龄人口生育率，也应致力于通过生殖健康检测提高后代的生活质量，防控出生缺陷。《中国辅助生殖行业产业现状与未来发展白皮书》是一个客观全面的总结，为的是进一步加速行业发展。沙利文长期与学界业界保持密切交流，关注行业动态。中国的出生人口和中国长远经济、民族命运紧密相关，为此，我们一同努力！

——弗若斯特沙利文全球合伙人，大中华区总裁 王昕 博士

摘要

沙利文发布《中国辅助生殖行业产业现状与未来发展白皮书》报告，对辅助生殖行业的行业现状、检测手段、技术发展、重要意义以及重点公司进行了梳理，旨在分析辅助生殖行业现状与痛点，以及生殖健康检测作为辅助生殖流程的关键一环对于辅助生殖行业、国家人口出生缺陷防控的重要意义，并聚焦中国辅助生殖行业市场竞争态势，反映该市场上下游行业龙头企业的差异化竞争优势。

■ 辅助生殖行业顺应宏观环境，受到国家政策倾斜

在世界许多国家，不孕不育症干预措施的可及性和质量仍是一大挑战。不孕不育症的诊断和治疗往往未被列为国家人口与发展政策和生殖健康战略的优先事项，也很少能获得公共卫生资金。但是在中国，无论是医疗技术的发展，还是连续推出的“二胎”甚至“三胎”的人口政策的积极落地，昭示着在中国大环境下，对于生育问题的重视已经上升到了国家高度。随着2022年“两会”拉下帷幕，对于生育问题的讨论却延续至今。其中，辅助生殖作为现代医疗技术在响应国家人口问题上的应用，其发展和前景持续被关注和讨论。

■ 生殖健康检测对于提高个体生命质量和减轻社会宏观疾病负担意义重大

为了实现优生和更有效的辅助生殖，在孕前的生育准备时期需要对于孕前男女双方进行生殖健康检测，保证健康的精子与卵子结合，排查孕期可能出现的潜在不利因素，减少流产或出生缺陷的发生。例如，最新的真实世界数据表明，中国染色体异常发生率已超过1%；而染色体核型检测可有助于对这一情况进行排查，可帮助前置性发现一些高流产风险的胎儿，直接在胚胎移植前重新进行受精培育。

■ 生殖健康检测及辅助生殖治疗技术持续发展，对于配套器械的创新研发及国产替代逐渐成为趋势

长久以来，我国生殖健康检测面临检测成本高、医院普及度低、检测灵敏度不足、国家基因信息安全难保障等痛点；同时，辅助生殖治疗器械有自研自产能力不足，进口品牌仍占据主导等情况。随着技术水平的提升，研发创新和产品更新迭代不仅是有效解决上述痛点的有效手段，更是行业进步的重要动力。

目录

第一章 辅助生殖行业总览

◆ 辅助生殖技术（ART）概述	07
◆ 辅助生殖行业总览	08

第二章 辅助生殖行业现状

◆ 辅助生殖监管及政策环境	11
• 政策监管体系	11
• 宏观人口环境	12
• 支付环境改善	13
◆ 辅助生殖行业技术脉络分析	14
◆ 辅助生殖行业相关疾病负担	15
• 不孕不育症	15
• 新生儿出生缺陷	16
• 习惯性流产	17
◆ 辅助生殖发展现状分析	18

第三章 生殖健康检测行业分析

◆ 生殖健康检测领域介绍	21
◆ 生殖健康检测技术对比分析	23
• 中国生殖健康检测技术分析	23
• 美国生殖健康检测技术分析	24
◆ 生殖健康检测技术脉络分析	25
◆ 生殖健康检测的重要意义分析	27
◆ 生殖健康检测潜在市场容量分析	30
◆ 开展第三代染色体检测的重要条件	31
◆ 生殖健康检测领域未来发展驱动力与展望	32

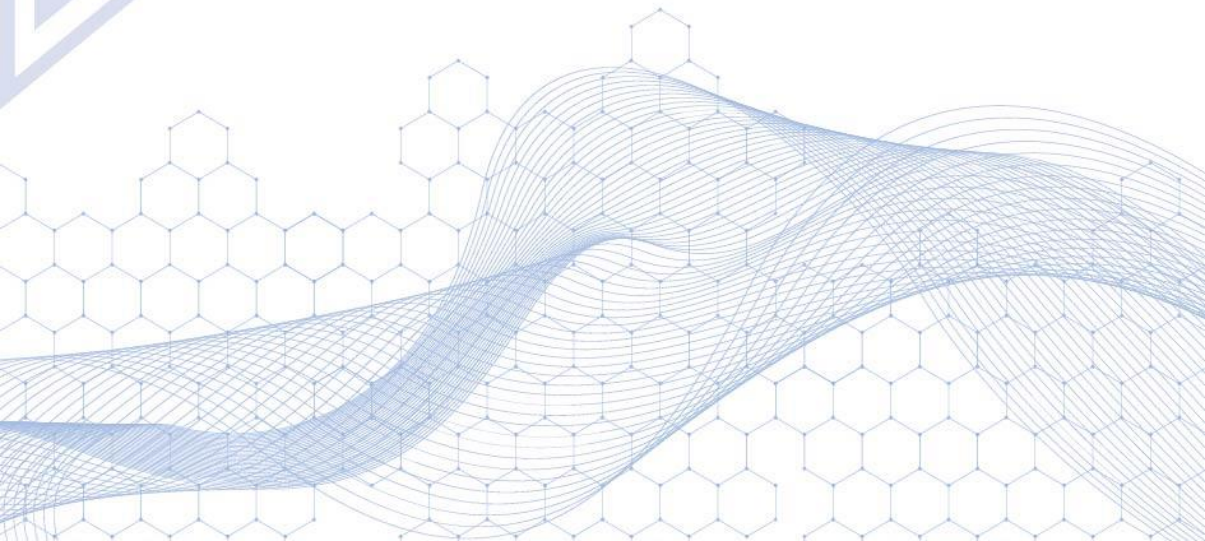
目录

第四章 辅助生殖行业生态参与者分析

◆ 辅助生殖行业上游参与者	-----	35
◆ 辅助生殖行业下游参与者	-----	39
◆ 法律声明	-----	41
◆ 致谢	-----	42

01

辅助生殖行业总览



辅助生殖技术（ART）概述

辅助生殖技术迭代推动辅助生殖行业的发展

■ 辅助生殖技术分类

辅助生殖技术是人类辅助生殖技术（Assisted Reproductive Technology, ART）的简称，指运用医学技术和方法对配子（精子和卵子）、合子（受精卵）、胚胎进行人工操作，以达到受孕目的技术。其主要技术可以分为人工授精（Artificial Insemination, AI）和体外受精（In Vitro Fertilization, IVF）及其各种衍生技术。

□ 人工授精 AI 技术

人工授精（AI）是一种体内受精过程，是通过非性交方式使精子进入女性生殖道内，使精卵自然结合达到妊娠的一种辅助生殖技术，适用于精子在女性生殖道内运行障碍及少精症、弱精症。根据精子进入女性体内的方式进行分类，AI包括子宫内授精 IUI、阴道内授精IVI、子宫颈内授精 ICI、卵泡内授精 IFI 等。其中，子宫内授精是人工授精的主要类型，是现有的辅助生殖技术中最简单的办法，但效果有限，受孕率较低。

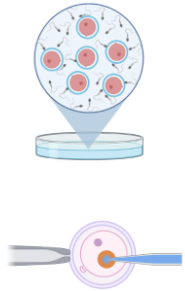


□ 体外受精 IVF 技术

体外受精（IVF），俗称试管婴儿，是现今治疗不育症最有效的辅助生殖技术。一个IVF周期可能需要2-3周，治疗程序一般包括获取卵子、体外受精、胚胎培养和胚胎（受精卵）移植等一系列流程。

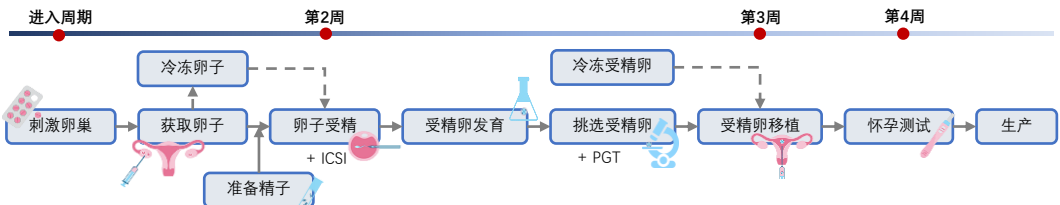
IVF技术分为三代：第一代体外受精-胚胎移植（IVF-ET）、第二代胞浆内精子注射（ICSI）、以及第三代植入前基因/遗传学检测（PGT），每一代IVF适用于不同患者。

- **IVF-ET**：卵子和精子被共同放置在培养皿中自行受精形成胚胎，随后胚胎被植入待孕女性的子宫中，进而成功怀孕。IVF-ET适用于患有排卵障碍、卵子输送障碍或子宫内膜异位的女性，以及患有少精症或弱精子症的男性。
- **ICSI**：胞浆内精子注射是从IVF-ET技术延伸发展而来的，是目前辅助生殖主流技术。在IVF-ET周期中，ICSI技术使用显微操作设备辅助将选定的单个精子注射进入卵子中，使其形成受精卵。ICSI适用于患有严重少精症或弱精子症的男性。
- **PGT**：植入前基因/遗传学检测指在胚胎植入前对胚胎进行基因或染色体检测，从而判断是否有基因突变或染色体数量或结构异常情况。其可帮助筛选健康胚胎移植，降低遗传病风险。PGT适用于染色体数量或结构异常的患者及遗传病携带者。PGT按照检测的遗传异常类型不同可以分为三种：PGT-A（非整倍体的PGT），PGT-M（单基因/单基因缺陷的PGT）和PGT-SR（用于染色体结构重排的PGT）。



■ 体外受精治疗流程简介

作为目前应用最广泛的辅助生殖技术，体外受精已形成较为完善的检测和治疗操作流程。体外受精前通常要对男女双方进行生殖健康体检，随后治疗周期启动。治疗周期中激素疗程最先发生，主要目的为刺激卵巢，让女方可同时产生多个卵，而非如通常情况下下一月形成单个。通常在卵巢刺激1-2周后，卵子可被取出，然后在试管中与男方健康精子自然结合或通过ICSI技术与健康精子结合形成受精卵。受精卵在实验室中培育2到6天后会被移植至女方子宫内。有时，医生可能会建议在胚胎移植手术之前进行辅助孵化或者PGT检测。若受精卵移植成功，则将在6至10天左右嵌入子宫内膜，并可以于12至14天检测是否怀孕。



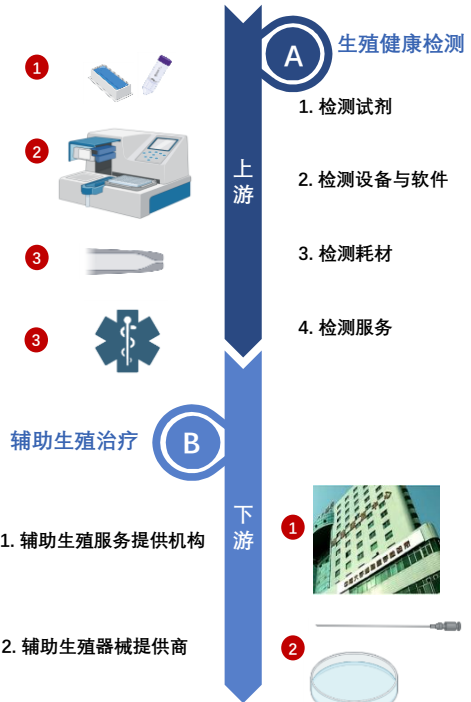
辅助生殖行业总览

上游生殖健康检测和下游辅助生殖治疗共同构成完整的辅助生殖行业产业链

■ 辅助生殖行业定义

辅助生殖行业是围绕着辅助生殖技术的一系列参与者所共同组成的行业统称。辅助生殖行业以ART技术为核心，通过技术干预，使受孕发生，旨在治疗不孕不育症，造福患者乃至社会。按照发生的流程来看，辅助生殖行业可以分为上游和下游两部分，上游为生殖健康检测，下游为辅助生殖治疗实施。

- **辅助生殖行业上游：**以实现生殖健康检测为目的，内容包括检测设备及软件、辅助生殖核心检测试剂及耗材提供商及检测服务提供者等。生殖健康检测目的在于明确病因，制定合适的辅助生殖治疗方案。辅助生殖行业上游涉及的子板块较多，可大致分为检测工具的提供商，及检测服务的提供者。其中，检测工具中设备与软件板块的技术含量总体较高，且在生殖健康检测有重要意义，近年来许多国产厂家积极研发创新型设备，逐渐受到市场关注。
- **辅助生殖行业下游：**以辅助生殖治疗的实施为核心，主要由经批准开展辅助生殖技术并持有医疗机构执业许可证的医疗机构为因生殖系统异常而未能成功妊娠的人群提供辅助生殖服务。这类医疗机构既包括公立医院的辅助生殖科，也包括各民营辅助生殖机构。另外，辅助生殖治疗的设备耗材板块目前国产程度较低，但随着国家针对相关器械科研立项的推进，未来该板块存在国产替代趋势。



行业专家

随着检测技术发展，上游检测的准确率提高且检测时间缩短，下游辅助生殖服务效率也随之大大提高。因此，上游技术的进步会直接反映在下游服务水平上。

在中国，辅助生殖服务提供者必须获得国家卫健委批准的开展辅助生殖技术的资质才可以提供相关服务，并由合格的医生在医疗机构提供服务。



临床医生

■ 辅助生殖总体流程



在综合医院其他科室中，通常临床部分占主要地位，而实验室检测仅作为次要辅助；但在辅助生殖领域，实验室占据决定性地位，与临床检查平分秋色。

辅助生殖行业总览

辅助生殖行业上游下游细分产品众多，未来增长可期

■ 辅助生殖行业上游：生殖健康检测

- **参与者：**参与者包括检测设备和进入辅助生殖周期（进周）前检测工具的提供者，及生殖健康检测服务提供者。
- **主要器械/耗材：**
 - 检测/培养设备：
 - 细胞检测设备，如流式细胞仪，恒温培养箱等
 - 基因检测设备，如NGS测序仪器等
 - 染色体核型检测设备，如显微扫描系统等
 - 辅助生殖周期前检测耗材/试剂：
 - 体外诊断检测试剂，如基因测序试剂等
 - 检测耗材，如培养皿、培养基、计数板等等
 - 数据分析软件：
 - 图像分析软件
 - 基因/染色体异常对比评估软件
- **主要检测服务内容：**通过对于目标群体的早期检查、数据分析、进周评估，并在确定可进入周期后进行辅助生殖准备相关操作。

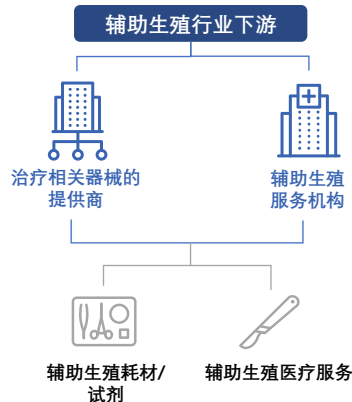


中国辅助生殖行业设备和耗材95%依赖于进口，包括约40-60个品类。国产耗材主要仅为取卵针，其技术含量低，2017年中国有超过20家厂商获得了注册证号。而各种高值耗材和设备几乎完全依赖进口，在国产替代的大趋势下，整体行业潜能有望进一步被激发。

—— 行业专家

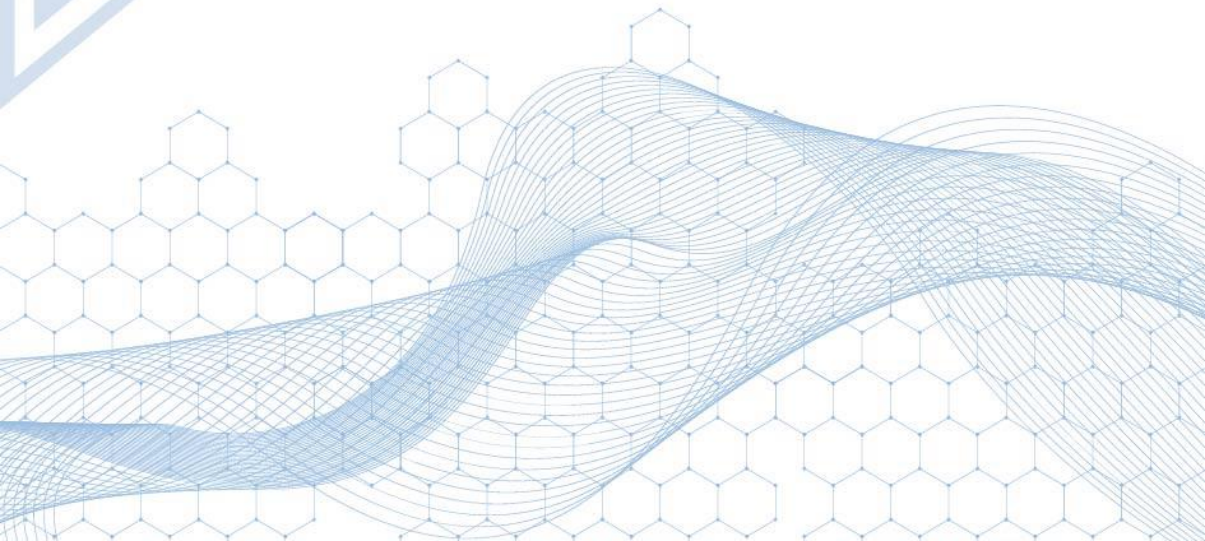
■ 辅助生殖行业下游：辅助生殖服务治疗实施

- **参与者：**参与者包括辅助生殖治疗中实验室器械/耗材的提供者，以及辅助生殖服务的提供者。
- **辅助生殖治疗实验室耗材：**
 - 精子相关：
 - 取精杯
 - 精子冻存液/解冻液
 - 精子制动液
 - 精卵结合相关：
 - 显微注射针
 - 结合用培养液
 - 胚胎培养与保存相关：
 - 胚胎生长培养基
 - 胚胎冻存液/解冻液
 - 胚胎移植导管
 - 卵细胞相关：
 - 取卵针、拨卵针
 - 卵细胞清洗液
- **主要检测服务内容：**通过试验室操作，为患者直接提供辅助生殖的治疗和服务。



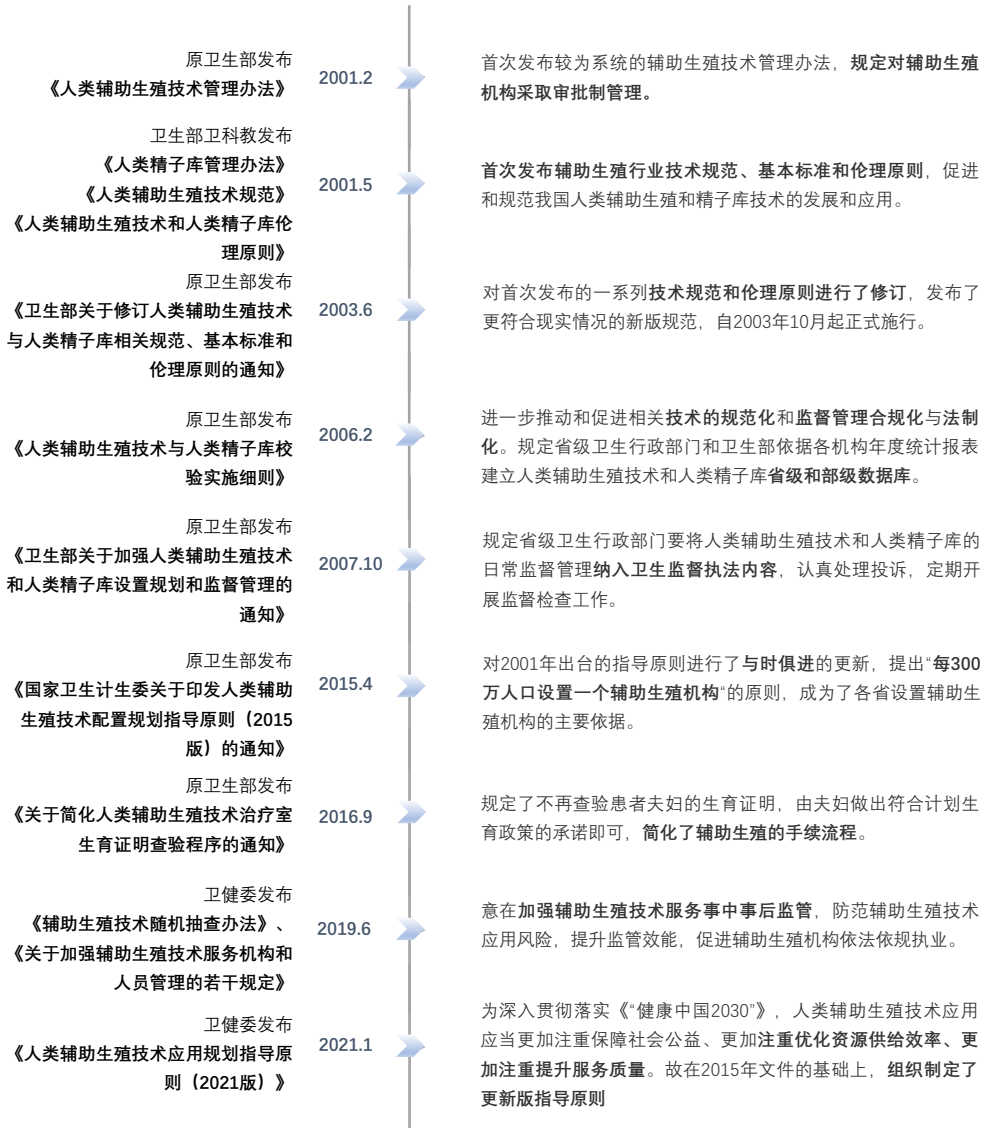
02

辅助生殖行业现状



辅助生殖监管及政策环境

辅助生殖行业伦理要求高，政府出台监管政策完善行业顶层设计，行业监管趋于规范



辅助生殖监管及政策环境

随着人口问题日益严峻，国家辅助生殖领域政策倾斜明显，行业快速发展

■ 第七次人口普查数据发布，人口出生率下滑明显，人口增速开始下降



来源：国家统计局年鉴



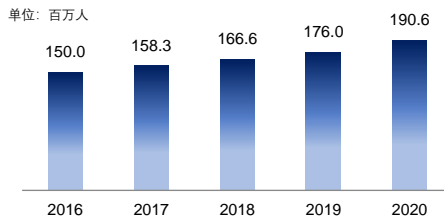
2021年5月11日，国家统计局公布第七次全国人口普查主要数据结果：2020年全国人口总数达到14.12亿人，十年间复合年增长率约为1%；2020年全年出生人口1200万人，人口出生率为8.50‰，出生人口数量连续三年滑落，出生率为1952年该数据公布以来最低。



“独生子女政策”的实施导致青年人口减少，同时，中国人口预期寿命的提高也使得中国加速步入老龄化社会。从2016年到2020年，中国人口老龄化加剧，65岁以上人口的复合年增长率为6.2%。据预测，2020年65岁以上的人口约为1.9亿。65岁以上的人口数量正在以相当快的速度增长，并预计在未来继续保持增长势头。



中国人口老龄化趋势



来源：国家统计局年鉴

■ 国家人口政策积极扶持“二胎”、“三胎”政策，重视生育问题及人口发展，辅助生殖周期数快速增长

为了减缓我国老龄化的进程以及出生率的下滑态势，国家人口政策逐步放开：从2015年“双独二胎”政策进阶到2021年5月提出的“三胎”政策，鼓励生育的人口政策极大利好辅助生殖行业。

- **三胎政策：**“双独二胎”政策于2015年10月正式放开，提高了公民的生育意愿，次年人口出生率即出现回升；随着“三胎”政策正式落地，从政策上进一步放开了对于一些具有生育意愿的人群的限制。
- **高龄生育：**伴随着“三胎”政策的落地和晚婚晚育人数的增加，预计高龄人群的生育需求将增加。由于高龄人群的不孕不育症发病率较高，辅助生殖需求因此攀升。
- **居民亚健康状态蔓延：**现代社会中，育龄人口的生活压力不断增加，且身体容易处于亚健康状态，这也推高了不孕不育症在人群中的发病率，带来更多的辅助生殖需求。



同时，一系列行业规范和指导原则和发展规划政策相继出台，足见国家政府重视生育和人口问题、积极支持进行人类辅助生殖技术发展的总体态度。

辅助生殖监管及政策环境

重点地区试点辅助生殖纳入医保支付，减少患者经济负担，助推辅助生殖的渗透和发展

■ 北京率先将辅助生殖技术纳入医保报销范围，或将促进各地辅助生殖服务支付模式改革

2022年2月21日，北京市医保局等三部门联合下发《北京市医疗保障局、北京市卫生健康委员会、北京市人力资源和社会保障局关于规范调关于规范调整部分医疗服务价格项目的通知》，将门诊治疗中常见的宫腔内人工授精术、胚胎移植术、精子优选处理等16项涉及人群广、诊疗必需、技术成熟、安全可靠的辅助生殖技术项目纳入医保甲类报销范围。

注：目前该政策正经由国家医保局统筹研究，待确定后执行

- 北京市辅助生殖技术项目中此次纳入医保支付的共计16个，包括3项三代相关项目、2项人工授精项目，其余11项均为一/二代IVF周期诊疗项目。
- 这16个项目涉及辅助生殖治疗周期的各个主要阶段，合计约1.3万元纳入医保支付范围。按单周期平均3万元人民币的医疗服务费用计，本次医保支付后患者报销比例近50%，可见医保对于辅助生殖项目支持态度较为明确。
- 对于辅助生殖机构而言，凡医保定点内的公立与民营机构均可报销，且本次治疗项目进入医保后各辅助生殖项目价格在机构端并未下降，被纳入医保宝支付于辅助生殖机构营收无损，而患者实际所需支付费用大幅下调。总而言之，这一政策同时利好供给侧和需求侧，长远看有利于行业增长。



在当前国家人口政策宽松的大背景下，辅助生殖技术作为应对生育能力下降的重要手段，具备长周期增长的潜力。作为示范城市，北京本次对于16项辅助生殖技术项目医保报销的先行先试具有标杆作用，或将成为其他省份将相关项目纳入医保报销的重要参考。

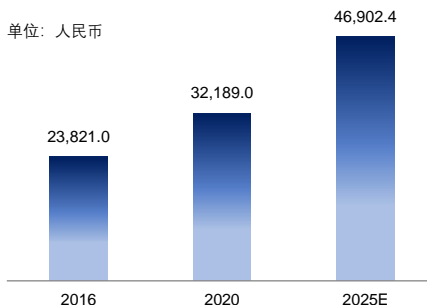
且国家医疗保障局曾刊发对十三届全国人大四次会议第5581号建议答复函件。对于“关于将辅助生殖等相关费用纳入医保”建议，国家医疗保障局表示，下一步将会同相关部门深入研究完善政策，努力提升不孕不育患者的保障水平。

■ 居民人均可支配收入提升，对辅助生殖行业认知渐深，有助于辅助生殖行业渗透率快速提高

中国人均可支配收入近年来稳定提升，从2016年的23,821元人民币提高至2020年的32,189元，涨幅达到了35%以上。预计2020-2025年间，中国人均可支配收入将以7.8%的复合年增长率大幅提高至46,902元人民币。

随着生育政策的放开、居民可支配收入的提升及居民对辅助生殖行业认知的不断深入，辅助生殖服务渗透率将在未来一段时间内快速上升，辅助生殖行业将进入高速发展期。

中国人均可支配收入



来源：国家统计局

辅助生殖行业技术脉络分析

近年来，以IVF为代表的辅助生殖技术已历经三代发展迭代

- 体外受精技术（IVF）是现今治疗不育症或遗传问题最有效的辅助生殖技术，其核心技术分为三代



技术与迭代		定义	适用人群	临床现状
1	体外受精-胚胎移植 IVF-ET	在体外受精-胚胎移植 (IVF-ET) 过程中，卵子和精子在实验室中一起孵育以形成胚胎，然后胚胎被植入待孕女性的子宫中，从而成功怀孕。	患有排卵障碍、卵子输送障碍或子宫内膜异位的女性，以及患有少精症或弱精子症的男性。	第一代技术已较为陈旧，其成功率约为20%，较二三代技术更低。
2	胞浆内精子注射 ICSI	胞浆内精子注射 (ICSI) 是从IVF-ET技术延伸发展而来的，在IVF-ET周期中，ICSI技术使用显微操作设备辅助将单个精子注射到卵子中，使其形成受精卵。	主要适用于男性严重的无精症、死精症、严重少精症、弱精症和畸形精子症，或常规IVF体外受精失败，免疫性不孕的患者。	受孕成功率可达60%以上，是临床应用最为广泛的辅助生殖技术。
3	植入前遗传学检测 PGT	在胚胎发育至胚囊期时，从外胚层取细胞进行遗传学检验，从而判断胚胎是否有异常的染色体数量、结构或基因突变等情况。PGT可以分为三种类型：PGT-A、PGT-M和PGT-SR。	染色体数量或结构异常、单基因遗传病、不明原因的反复自然流产或反复种植失败，有畸形胎儿妊娠史等。	技术初步成熟，在提高IVF-ET成功率的同时解决胎儿染色体异常的问题，但渗透率相对较低。

- 自1988年我国大陆第一例“试管婴儿”诞生以来，IVF技术在我国已得到广泛应用和发展。但当时应用的第一代IVF技术对应的技术路径较为早期，主要用于男性精液检查基本正常或轻中度少弱精子症的情况，对于大部分不孕不育患者成功率相比于第二代技术较低。第二代第一代之间的区别为受精方式不同，主要是根据男方精液的情况由医生决定。二代IVF技术较为稳定，成功率较高，是目前临床上解决生育需求的主要方法和主流趋势。
- 由于一代技术的低成功率和一二代技术的相似性，目前一代IVF技术在临床上绝大多数情况下无法实现辅助生殖治疗效果，变成了在实施二代IVF治疗前为了满足合规要求而应遵循的流程化操作，一代IVF技术的该定位一定程度上导致了资源的浪费。在美国、泰国等辅助生殖市场较为成熟的国家，已经可以越过第一代IVF技术，直接进行第二代ICSI治疗。
- 不同于第一、二代技术，第三代PGT技术主要侧重于种植前遗传学诊断或遗传学筛查，而非单纯的体外受精，是辅助生殖整体流程中的一项检测项目，与IVF-ET和ICSI不存在所谓取代关系。目前国内临床上会根据患者情况差异，具体推荐相应的辅助生殖技术手段。

辅助生殖行业相关疾病负担

多种因素导致不孕不育症患者人数持续增长，带来更多的辅助生殖需求

■ 不孕不育症流行病学数据分析

- 2021年5月25日，北京大学第三医院乔杰院士、国家卫生健康委妇幼司宋莉司长、四川大学全国妇幼卫生监测办公室朱军教授作为共同主席在The Lancet（《柳叶刀》）在线发表特邀重大报告“A Lancet Commission on 70 years of women's reproductive, maternal, newborn, child, and adolescent health in China”（《中国女性生殖、孕产妇、新生儿、儿童和青少年健康70周年报告》）。根据其分析结果显示，2007-2010年间，我国不孕发病率已从11.9%升至15.5%，2020年，这一发病率将接近18%。
- 根据弗若斯特沙利文数据，近年来，中国和全球不孕不育症患病率持续走高；中国不孕不育夫妻的数量逐年增加，人数在2020年达到了5,050万。

第七次人口普查数据发布，
人口出生率连续三年下滑



我国不孕症的患病率
2020年达到接近 **18%**

中国不孕不育人口在
2020年达到 **5,050万**

■ 不孕不育症患者人数上升的主要原因

初婚和生育年龄增加



根据国家统计局的数据，中国女性的初婚平均年龄从1990年至今从21.4岁升至26.5岁；初次生育平均年龄从1990年的23.4岁增长到2017年的27.3岁，并预计未来随着人均寿命的延长和社会观念的改变进一步提高。

男性精子质量下降



根据一项有关年轻男性精液质量的研究，整体上中国男性精子浓度在近十年间下降了31%，形态正常的精子比例下降近20%。精液质量下降是不孕不育率增加的主要原因之一。

不良习惯及环境污染



如今，不良生活习惯和繁重的压力严重影响居民健康状况，大量居民长期处于亚健康状态，从而导致了不孕症患者人数的攀升。另外，中国正在工业化和城市化进程中，环境污染问题也可能导致生殖系统疾病。

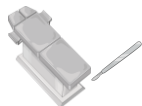
1. 药物治疗

(治疗后怀孕率10-15%)



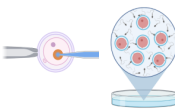
2. 手术治疗

(治疗后怀孕率20-30%)



3. 辅助生殖

(治疗后怀孕率40-60%)



■ 不孕不育症致病因素与治疗手段

不孕不育可能由男性或女性生殖系统多种因素原发或继发引起，包括但不限于生殖器官器质性损坏、内分泌系统或激素紊乱、生殖细胞功能异常、遗传缺陷、或是一些无法解释的原因。复杂的病因或多种可能病因导致的不孕不育患者难溯根本，治疗难度较大。通常，不孕不育症可以通过药物、手术和辅助生殖技术（ART）等方法进行治疗。

- ① **药物治疗**是不孕不育症的常规疗法，通常通过使用针对女性的治疗药物解决排卵问题，包括促排卵药（如促卵泡激素）。
- ② **手术治疗**主要针对生殖系统器质性异常，如子宫内膜异位症、子宫肌瘤和输卵管阻塞等。常见手术包括腹腔镜手术、精索静脉曲张切除术、输精管切除术和附睾切除术等。
- ③ **ART治疗**涉及将卵子与精子人工辅助结合，然后将受精卵移植至待孕女性子宫内。在所有方法中，ART治疗后受孕率最高，在解决不孕症方面发挥着至关重要的作用。

辅助生殖行业相关疾病负担

中国出生缺陷发生率居高不下，已成为我国严重公共卫生问题

■ 婴儿出生缺陷疾病概述

出生缺陷是指婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常。出生缺陷是导致早期流产、死胎、围产儿死亡、婴幼儿死亡和先天残疾的主要原因，不但严重危害儿童生存和生活质量，影响家庭幸福和谐，也会造成潜在人群寿命损失和社会经济负担。

- **出生缺陷分类：**出生缺陷病种类繁多，目前已知的从轻微到严重的出生缺陷至少有8,000-10,000种，通常包括先天畸形、遗传代谢性疾病、功能异常如盲、聋和智力障碍等。
 - 目前我国出生缺陷排名第一的是先天性心脏病，其他高发畸形分别是：多指/趾、足唇裂、马蹄内翻、尿道下裂、脑积水、小耳、肢体短缩和直肠肛门闭锁或狭窄等。此外，不同地区人群间遗传差异也会导致出生缺陷存在地域性差异，如地中海贫血、唇腭裂等。
- **出生缺陷发病率：**目前根据国家卫健委《中国出生缺陷防治报告》估算，我国出生缺陷总发生率约为5.6%，以2020年全国年出生数1,203万计算，每年新增出生缺陷数约67.3万例。
- **出生缺陷疾病负担**
 - 近30年来，我国婴儿死亡率持续下降，得益于危害儿童健康的**传染性疾病逐步得到有效控制，但出生缺陷（尤其是基因缺陷）问题却日益凸显**，成为重大公共卫生问题。
 - 出生缺陷降低了人群健康水平和人口素质，因治疗、残疾或死亡导致的疾病负担巨大。例如先天性心脏病作为中国发病率最高的出生缺陷，每年造成的总经济负担超过126亿元；而唐氏综合征作为我国主要的染色体缺陷疾病，其在全国范围内造成的新生儿生命周期的总经济负荷也超过了100亿元。
 - 在我国目前社会保障水平总体偏低的情况下，出生缺陷不但严重影响儿童的生命和生活质量，其导致的因病致贫、因病返贫现象也给患儿家庭带来沉重的精神和经济负担，潜在导致更多寿命损失。

■ 出生缺陷疾病致病因素

□ **遗传因素：**

- 基因异常：基因异常导致缺陷，致死率较低
- 染色体异常或畸变：致死/致畸率高于平均

□ **环境因素：**

- 物理化学因素：苯系列物质、甲醛、X射线、电磁波、烟酒等。
- 生物因素：感染麻疹、弓形虫、巨细胞病毒等。
- 营养因素：营养过剩或营养不足。

- **交互因素：**如先天性心脏病等有多遗传或环境因素共同导致的疾病。

■ 出生缺陷疾病现状

- 随着出生缺陷防治工作力度进一步加强，部分对干预措施敏感的致死和严重致残的出生缺陷发生率逐步下降。根据“健康中国2030”的要求，截至2030年，我国出生缺陷总发生率将降低30%以上。但部分出生缺陷由于现有检测技术受限等因素，无法尽早检出避免，导致其发生率呈上升态势。
- 根据2021年卫生统计年鉴数据，虽然中国婴儿死亡率（指年内一定地区婴儿死亡数与同年出生的活产数之比）在逐年降低，但出生缺陷在全国婴儿死因中的构成比逐渐上升。尤其在发达国家，出生缺陷已成为造成新生儿死亡的最主要原因之一，这一趋势在我国也逐渐显现。
- 第三代辅助生殖技术和染色体核型检测技术是实现出生缺陷一级防控的重要手段，具有重要临床意义。但由于这一技术普及有限，存在大量临床缺口。



中国出生缺陷总发生率



中国出生缺陷致死的婴儿占婴儿死亡数比例



中国每年新增出生缺陷患儿数

辅助生殖行业相关疾病负担

习惯性流产带来极大疾病负担，辅助生殖技术是重要的推荐治疗方式

■ 习惯性（复发性）流产概况

习惯性流产，又称复发性流产，通常指一对夫妻多次发生的自然流产。目前全球各地对于习惯性流产的定义有着细微差异，但总体可以总结为定义为连续2-3次或更多次数的妊娠物或胎儿丢失的现象。我国将3次或3次以上在妊娠28周之前的胎儿丢失定义为复发性流产，同时提出应重视连续发生2次的流产并予评估。习惯性流产的连续发生率高，病因复杂，缺乏特异性临床表现，诊治有一定难度，且部分治疗措施尚存在争议。

■ 习惯性流产流行病学：

根据《复发性流产诊治的专家共识》，在中国育龄期女性中，复发性流产发生率可达5%；而习惯性流产患者再次妊娠的自然流产发生率可高达70%~80%。这意味着对于这些患者来说，未能阻止流产的发生会大概率再次承受痛苦，给患者和家庭带来难以量化的身心伤害。



■ 致病因素：

习惯性流产病因十分复杂，主要包括遗传因素、解剖因素、内分泌因素、感染因素、免疫功能异常、血栓前状态、孕妇的全身性疾病及环境因素等。其中，高达60%的自然流产可归因于染色体异常（遗传因素）

□ 遗传因素：

- 夫妇染色体异常：染色体易位、嵌合体、缺失、倒位等；其中以染色体平衡易位和罗氏易位最为常见
- 胚胎染色体异常：常见的包括非整倍体染色体异常

□ **解剖因素：**主要指子宫解剖结构异常。包括各种子宫先天性畸形、子宫颈机能不全、宫腔粘连、子宫肌瘤、子宫腺肌病等

□ **内分泌因素：**多囊卵巢综合征、黄体功能不全、甲状腺功能异常及胰岛素抵抗等常被认为与习惯性流产的发生有关

□ **感染因素：**如包括细菌、支原体、衣原体、弓形虫感染等

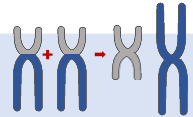
■ 治疗现状

目前，针对解剖因素、内分泌因素、感染因素在内的病因可通过手术或进行妊娠前期药物治疗，对于妊娠结局进行一定程度上的改善。

然而对于染色体异常导致习惯性流产患者，无法通过药物或手术进行直接干预；对于染色体核型分析配子异常概率较大的情况，推荐辅助生殖技术解决生育问题。



案例：罗伯逊易位 (Robertsonian translocation)



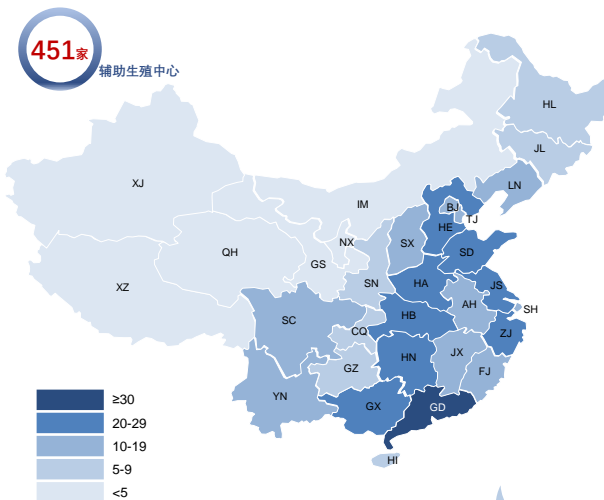
罗伯逊易位又称着丝粒融合，是最常见的人染色体异常，新生儿中的发病率约有1/1000。由于染色体长短臂遗传物质的不平衡，罗伯逊易位虽然表型一般正常，但染色体总数减少，在形成配子时会出现异常配子，造成胚胎停育甚至先天畸形患儿。

若父母至少有一方为罗氏易位携带者，绝大多数受精卵会在孕早期发生胚胎停止发育、或产生出生缺陷。因此，为了减少不良孕产史对患者身体及心理造成的伤害，罗氏易位携带者建议通过辅助生殖技术（胚胎植入前遗传学诊断）解决生育问题。

辅助生殖行业发展现状分析

辅助生殖拿证机构呈现逐年增加的趋势，地域分布的差异逐渐缩小

2016年中国大陆辅助生殖中心的地理分布



来源：国家卫计委

■ 随着宏观政策的倾斜以及不孕不育疾病负担的加重，近年辅助生殖机构数量增长迅速

在国家人口政策的推动和不孕不育患者需求增多的双重因素作用下，辅助生殖机构数量快速增长。截至2020年12月31日，经批准开展人类辅助生殖的医疗机构有536家，除原有的广东省，另外在河南、江苏、山东、湖北、湖南地区也拥有超过30家的辅助生殖机构，整体呈现快速增长趋势。全国各地区的机构数量均有增加，地区间医疗资源的差距逐渐缩小。其中开展PGT的机构数量也由2016年的40家增长至78家。

辅助生殖机构数量的增加除了提高医疗资源可及性外，也给上游生殖健康检测行业带来更多的发展机会。

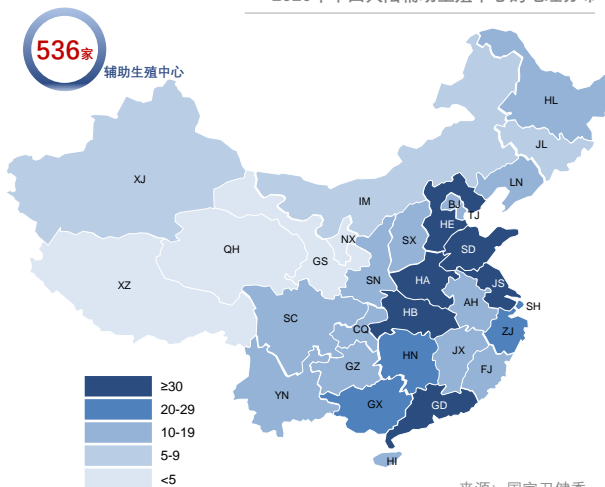
■ 辅助生殖机构多分布在华北地区

2016年，中国经批准开展人类辅助生殖的医疗机构共有451家，主要分布在华北地区以及华南地区（广东），广东是唯一一拥有超过30家辅助生殖机构的省份。西北地区各省辅助生殖机构数量均小于5家，国家辅助生殖机构整体存在严重的地区分布不均衡性。

■ 开展三代辅助生殖的机构数量较少

批准开展辅助生殖技术的医疗机构一般准入技术包括人工授精技术AI、体外受精-胚胎移植技术IVF-ET、卵胞浆内精子显微注射技术ICSI以及植入前胚胎遗传学诊断技术PGT。截止到2016年12月31日，只有40家医疗机构被批准有资质实施三代PGT；此外，大量因染色体结构异常以及其他单基因遗传病导致的不孕不育夫妇也无法有效就医，反映出中国医疗资源尤其是拥有高端技术的医疗资源缺口较大。

2020年中国大陆辅助生殖中心的地理分布



来源：国家卫计委

辅助生殖行业发展现状分析

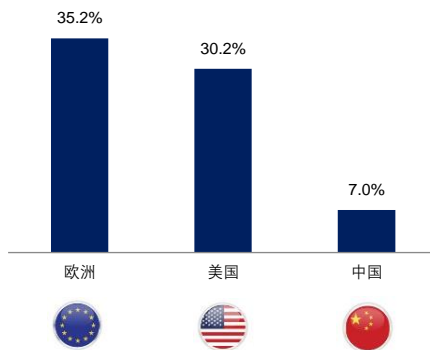
中国ART渗透率远低于全球其他发达地区，但增长速度快，未来提高空间大

- 政策环境和技术发展与欧美发达国家存在差距，ART渗透率相对较低

辅助生殖服务渗透率代表一段时间内接受辅助生殖服务的夫妇数量占育龄期间需要该服务的不孕夫妇总人数比例。

中国辅助生殖服务渗透率较低，2018年仅为7.0%。相比之下，欧洲和美国由于对辅助生殖服务的接受程度更高和更具包容性的政策环境，普及率显著高于中国，2018年分别达到35.2%和30.2%。美国不孕夫妇的渗透率相对较高，并且由于政策极其宽容，也有很多其他适用人群寻求辅助生殖服务，如没有生育问题的正常夫妇、跨境患者、未婚人士，甚至同性恋群体。

全球各地区辅助生殖服务渗透率，2018

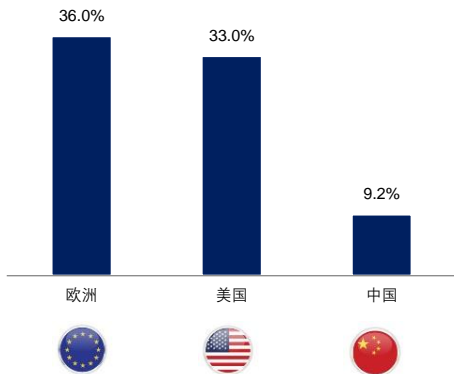


来源：弗若斯特沙利文分析



- 随着中国辅助生殖需求增大和技术的提高等多重驱动因素作用下，与发达国家ART渗透率差距逐渐缩小

全球各地区辅助生殖服务渗透率，2023E



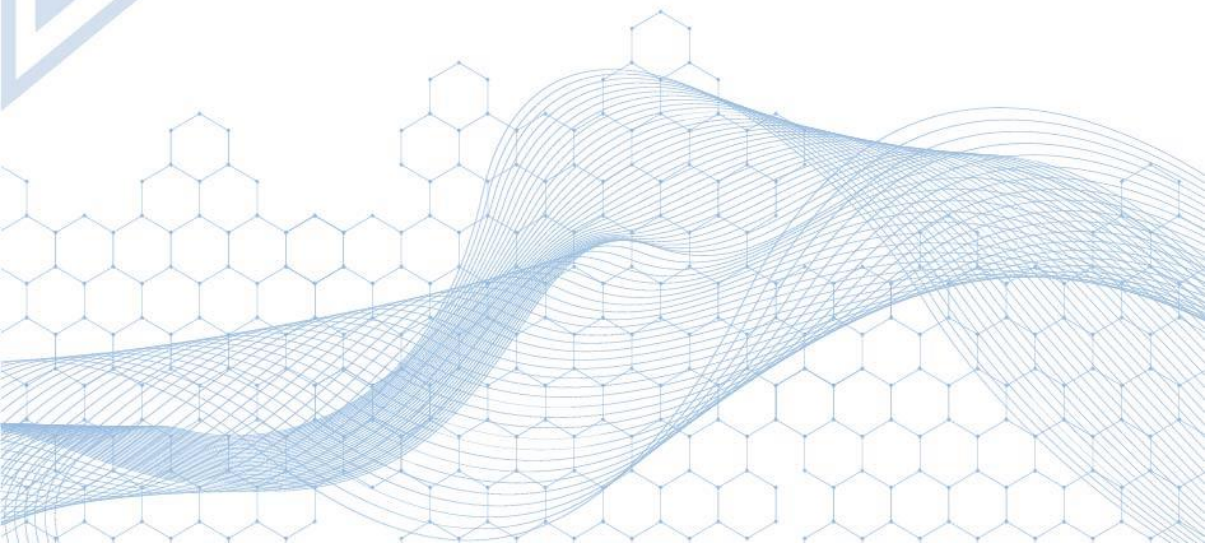
预计到2023年，中国的辅助生殖服务渗透率将达到9.2%。相比之下，预计到2023年，欧洲和美国的辅助生殖服务渗透率将分别达到36.0%和33.0%。由于中国市场庞大的病人数量，辅助生殖渗透的人群总体仍高于美国和欧洲，同时由于中国渗透率仍然具有增长空间，预示了未来巨大的市场潜力。



来源：弗若斯特沙利文分析

03

生殖健康检测行业分析



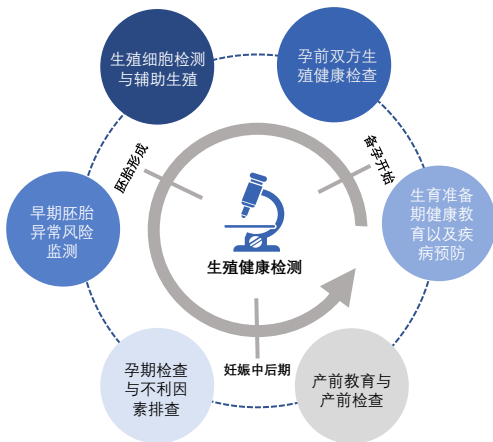
生殖健康检测领域介绍

生殖健康检测可作为辅助生殖流程中重要的一环，有助于提高辅助生殖成功率

■ 生殖健康检测概览

生殖健康是指在人生各阶段中的生殖过程、生殖机能以及生殖系统的健康。国家保障人口生殖健康意味着对育龄男性和女性需要普及生育相关检测，可充分利用安全、有效、经济可负担以及可接受的生殖健康器材；并且通过实施生育前健康教育计划，孕产期检查与保健，让夫妇有最佳机会养育健康的婴儿。广义上的生殖健康检测通常贯穿整个生殖周期，从孕前检测、孕中排查到产前检查，以保证生殖相关疾病早期诊断及治疗。在辅助生殖领域，生殖健康检测主要指在孕前时期需要对于孕前男女双方进行生殖健康检查和检测，保证健康的精子与卵子结合，排查孕期可能出现的潜在不利因素，减少流产或出生缺陷的发生。

高质量的孕前生殖健康检测不但有助于提高辅助生殖成功率，更对出生缺陷防控和实现优生具有深远意义。



■ 生殖健康检测主要方法

按照检测阶段来分，生殖健康检测主要包括在备孕时期对于孕前男女双方的生殖健康相关检测，以及产前对于胚胎的检测。

孕前男女双方生殖健康检测项目包括：精子质量检测、激素检测、父母遗传病筛查、无创产前基因检测、染色体核型检测。

产前胚胎检测主要包括：超声产检、穿刺产检、胚胎植入前遗传学诊断（PGT）、染色体微阵列分析检测CMA。

案例：染色体检测

染色体异常主要包括染色体畸变和染色体多态性。指的是人23对染色体的数目或结构等发生各种变化，如数目方面的出现染色体数目增多、减少、出现三倍体等；或如结构方面的染色体某些片段出现缺失、易位、插入、重复等，这些异常可以由染色体核型检测进行诊断。

通常情况下染色体核型检查需要医生从受试者夫妻双方肘窝部抽血，采取1.5~2ml血液后，分成几份置于特定的培养基中，在37°C温箱内静止培养72小时后再收获细胞，经显带染色，然后进行核型分析。

核型检测主要研究染色体的数目与结构情况，分析报告个体的染色体数目与结构是否正常(包括性染色体)。染色体核型检测可用于习惯性流产、染色体数目或结构异常的患者或不孕不育的夫妇，或在婚前孕前检查的人群。



孕前男女双方
生殖健康检测



产前胚胎检测

生殖健康检测主要方法

生殖健康检测领域介绍

生殖健康检测设备耗材及数据分析系统共同构成行业上游，在产业链中发挥重要作用

■ 生殖健康检测产业链分析

在生殖健康检测行业中，上游包括检测器械与耗材的提供商，提供包括检测设备、图像扫描设备、检测试剂等；以及检测结果分析系统开发者，提供用于化验结果分析的数据分析系统和用于染色体检测分析的图像扫描分析系统。行业下游包括检测分析专家网络、检测服务提供方、以及生殖健康检测消费者。



□ 行业上游：

- 生殖健康检测设备与耗材作为行业上游的硬件部分包括基因测序设备、显微扫描设备，超声设备，体外诊断设备及相关耗材（如进样管、细胞筛等）。这些设备和配套耗材面临检测成本高、医院普及度低、检测灵敏度不足、国家基因信息安全难保障等痛点。在我国生殖健康检测领域，设备技术创新和产品更新迭代不仅是解决上述痛点的有效手段，更是行业进步的重要动力。
- 数据和图像分析系统作为行业上游的软件部分，在医疗数字化的背景下，其作用正在日益凸显。分析系统的优化迭代对于提高生殖健康检测效率和缩短诊断周期具有重要意义。例如，凭借强的开发能力，德适生物自主研发了AutoVision®智能染色体核型分析系统，中国生殖健康检测有望在这一领域迅速实现弯道超车。

□ 行业下游：

- 生殖健康检测提供方包括公立医疗机构检测科，以及获得相关批准证书的、可进行民营生殖健康检测的相关检测机构与检测中心。
- 部分生殖健康检测机构通过与专业医生或专家的合作，借助专家在相关领域的丰富经验，对机构检测数据进行分析复核，进一步提高诊断的效率和准确性。

生殖健康检测技术对比分析

中国传统的生殖健康检测技术精度较低，染色体检测未来有望普及

中国检测技术对比分析

在中国，自上世纪60年代以来，生殖健康检测技术被逐渐用于孕产前筛查与诊断，至今，部分生殖健康检测技术手段已经较为普及，对出生缺陷的三级防控具有举足轻重的意义。常规检测手段包括影像学检查、体液生化检查、遗传学检查等。

	项目简述	可及性	准确性	检测耗时	
影像学检查	超声波检查	应用广泛，可及性高，已经建立较为完善的规范和指南	成像质量较低	短	
	胎儿核磁共振成像MRI	非侵入检查，作为产前超声检查的补充，不受体壁厚度、羊水量等因素的影响，可大范围清晰显示胎儿各器官功能信号，获得胎儿额外信息	应用较为广泛，受限于MRI设备高单价，普及型低于超声检查	成像质量较高	较长
体液生化检查	血清内分泌激素检测	检测孕妇血液中各生化指标，如甲胎蛋白(AFP)、β-绒毛膜促性腺激素(Free β hCG)等指标评估胎儿先天缺陷	应用广泛，可及性高	准确性较低，假阳性率较高	较短
遗传学检查	染色体微阵列分析技术CMA	CMA常用于产前遗传学诊断，指在“胎停后”或“产检后”针对胎儿染色体拷贝数异常的检测技术	不同地区应用水平不同，总体可及性不高	准确性较高	较长
	常见单基因遗传病筛查	通过基因芯片或其他分子检测手段，对遗传病的携带者等高危人群在孕期做基因检查，判断胎儿患单基因遗传病的情况	可及性低	对单致病基因遗传病筛查准确性高	较短
	染色体核型检测	对于父母、胎儿、新生儿的染色体亚显微结构筛查可以帮助及早确诊染色体不平衡等染色体疾病	可及性较低，随着三代技术普及，可及性正在提升	准确性高	第三代技术相比前两代用时短



行业专家

- 世界卫生组织提出了“出生缺陷三级预防体系”。影像学检查和体液生化检测作为非侵入性检查手段，是我国产前筛查体系建设推进的重点，多应用于一二级防控，易普及、受众广，但其中部分技术往往准确性较差，假阳性率高。近几年逐步开展的新生儿遗传病基因筛查检测，属于在新生儿出生后进行的“三级防控”，一些遗传病得以在出生后早诊早治，在新生儿遗传病筛查领域具有里程碑意义。
- 染色体检测准确性高，适合在“一级防控”领域大力开展，可从遗传学层面上预测生育染色体病后代的风险，方便及时采取积极有效的干预措施，达到优生优育的目的。

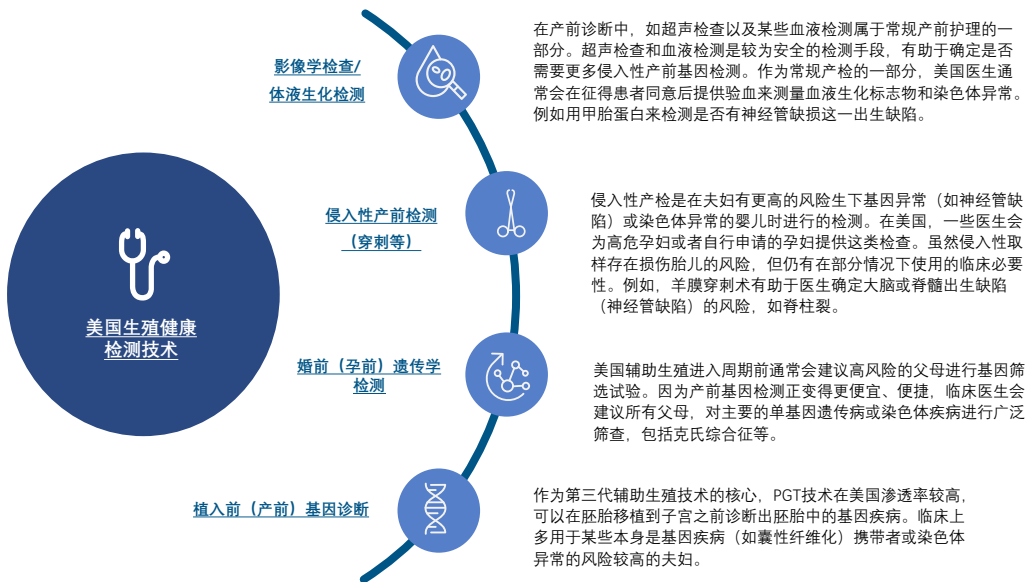
生殖健康检测技术对比分析

美国第三代辅助生殖技术相对成熟，与之相关的生殖健康检测技术发展较快

■ 美国生殖健康检测技术对比分析

在美国，受到首次生育平均年龄上升、性少数群体的婚姻增多等因素推动，辅助生殖服务被更广泛地接纳。根据弗若斯特沙利文数据，美国的辅助生殖技术服务渗透率相对中国较高，而由于美国辅助生殖机构相较于一些东南亚国家具有更高的服务水平，提供专业且全面的生殖健康检测，因此即使价格相对较高，仍受到国际青睐。

美国生殖健康检测技术总体流程与中国类似，包括影像学检查、体液生化检查、遗传学检查等。其中，遗传学检测包括对于新生儿女父母的婚前孕前遗传学检测，以及对于胚胎或胎儿的产前检测。在美国，第三代辅助生殖技术（胚胎植入前遗传学检测PGT）的应用时间与应用范围均处于前列。全球第一例PGT即为美国于1995年研发和临床应用。且美国全部辅助生殖周期中，PGT的使用率超过30%，而此比例在中国大陆低于5%。在美国，对于新生儿女父母的婚前孕前遗传学检测，尤其是染色体核型检测的普及率仍有待提高，但整体行业发展土壤较好，同等情况下新技术有望得到更快速发展。



■ 美国生殖健康检测技术与出生缺陷防控

- 美国出生缺陷防控同样采取三级防控模式，美国疾病预防控制中心提出以“规划-立法-审批-监管-防控”为指导思想，推进孕前检测和产前检测，提升新生儿缺陷风险防控水平，把生殖健康检测和辅助生殖医学纳入慢性疾病管理的领域，由患者和商业保险共同负担相关检测费用，有利于生殖健康检测的进一步普及。
- 美国推进孕前遗传学检测（一级防控）和产前遗传学检测（二级防控）并重，降低新生儿出生缺陷概率。以第三代辅助生殖技术为代表的产前遗传学检测在美国技术成熟，政策环境友好，普及率较高；孕前遗传学检测如染色体核型检测也在快速发展。

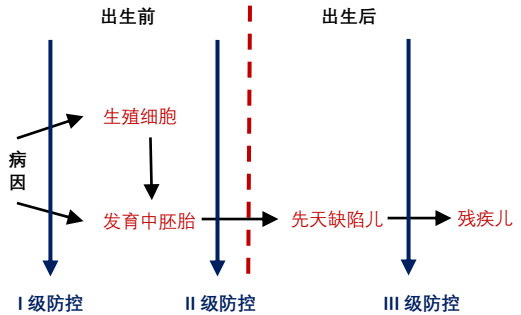
生殖健康检测技术脉络分析

随着出生缺陷三级防控制度的推进，生殖健康检测技术不断发展

■ 出生缺陷三级防控制度概览

中国是人口大国，也是出生缺陷人口较多的国家。出生缺陷给家庭和社会带来巨大负担和潜在寿命损失，已成为影响人口素质和群体健康水平的公共卫生问题，如不及时采取适当的干预措施，出生缺陷将严重制约我国婴儿死亡率的进一步下降和人均期望寿命的提高。

为了减少出生缺陷的发生，世界卫生组织提出了“出生缺陷干预三级预防”措施。一级预防是在婚前、孕前和孕早期进行健康教育、婚前保健、孕前优生检查和咨询指导，预防和减少出生缺陷的发生。二级预防是在孕期开展产前筛查和产前诊断，减少致死、严重致残缺陷儿的出生。三级预防是对新生儿进行先天性疾病筛查和诊断，对出生缺陷患儿进行救治康复，预防和减少儿童残疾。



■ 出生缺陷三级防控制度措施介绍

□ 一级防控：婚前孕前检测

一级防控指通过健康教育、婚前体检、遗传咨询等婚前孕前综合干预，减少出生缺陷发生，一般要求对准备结婚的男女双方可能患影响结婚和生育的疾病进行医学或遗传学检查。

- 健康教育和计划生育指导，避免近亲结婚和大龄生育
- 婚前医学检查
- 孕前遗传学筛查

□ 二级防控：孕中胎儿防控（产前筛查）

二级防控指通过孕产期保健、产检及高风险人群羊水/脐带血胎儿染色体检测等孕期筛查诊断方法识别胎儿的严重先天缺陷，减少严重出生缺陷患儿的出生。

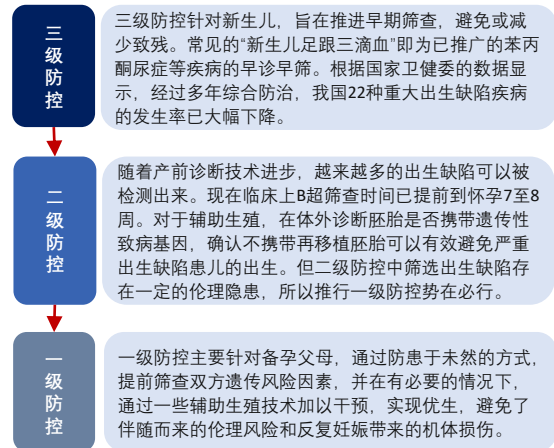
- 孕产期系统保健管理
- 产前B超筛查（体表和内脏畸形）
- 产前甲胎蛋白生化筛查（筛查血管神经畸形）
- 无创产前筛查（筛查3种常见染色体异常）
- 产前羊水染色体异常诊断

□ 三级防控：新生儿疾病筛查/检测

三级防控指在生产后通过对遗传代谢性疾病和听力障碍筛查等新生儿疾病的早期筛查，及时有效的诊断、治疗和康复，提高患儿生活质量。

- 系统新生儿体检
- 新生儿遗传病筛查（苯丙酮尿症，先天甲状腺功能低下等）

■ 出生缺陷三级防控制度发展趋势



行业专家

三级防控处于生产后，对于一些严重出生缺陷已于事无补；二级防控虽然在一定程度上减少严重先天缺陷患儿的出生，但无法从根本上查明病因，帮助那些由于遗传因素导致习惯性流产的家庭。以婚前孕前阶段检测为主的一级防控，可以对备孕家庭进行染色体检测，筛查双方可能存在的染色体异常，针对性地应用辅助生殖技术，减轻因不明原因反复流产带来的个体伤害和家庭创伤，对整个社会的出生缺陷防控意义非凡。2021年卫生年鉴显示，随着婚前检查（属于一级防控）的逐步普及，仅由其检出的严重遗传病自2016年的5,576人逐年递减至2020年的2,964人，一级防控成效斐然。未来随着一级防控手段的丰富，有望更好地控制和预防出生缺陷。

生殖健康检测技术脉络分析

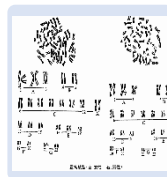
染色体检测技术经过多次迭代，实现数字化和智能化，效率不断提高

■ 三代染色体检测技术在中国的历史沿革

1976年

第一代染色体检测：肉眼观测+手工绘制染色体

1976年夏家辉院士进行了我国大陆地区第一例染色体检测，实现对人类遗传病精准检测。第一代技术主要靠研究者在显微镜中观察临摹受试者染色体，再进行人工比对，判定潜在的染色体结构特征，手工出具报告，效率极低，全国全年检测量不足20,000例，主要用于刑侦、科研等用途，并非面向大众的检测项目。



2000年

第二代染色体检测：光学显微图像扫描+人工分析

随着徕卡、蔡司等厂商显微摄影技术的精进，染色体图像获取问题得到解决，为检测人员提供了分析工具，提高了染色体检测分析效率。报告出具大幅加速至一个月左右，分析单份样本用时约一小时。2020年全年我国通过二代技术完成700万人次染色体检测。



2019年

第三代染色体检测：人工智能显微扫描+AI辅助人工分析

2019-2020年，由德适生物全球首创的人工智能第三代扫片设备和软件分别在中国和欧盟获批。以德适生物为代表的三代技术企业（包括徕卡等企业也在同步推进第三代染色体检测产品）运用人工智能技术对染色体图像进行扫描、对比产生结果。仅需通过专家人工复核即可自动出具报告，单份样本仅用时约2.5分钟，大大提高了检测效率。应用三代技术后，报告出具周期仅需4-7天，提升了传统分析效率，节省了人力资源成本，使得大范围人群的染色体检测经济可行。



○ 低

● 高

第一代染色体检测

第二代染色体检测

第三代染色体检测

	第一代染色体检测	第二代染色体检测	第三代染色体检测
基本技术	图像获取	人工	数字化
	图像识别	人工	人工
出具报告耗时	●	◐	◑
消费者端价格竞争力	○	◐	◑
人力效率	◑	◐	●
智能化诊断潜力	○	◐	●

生殖健康检测的重要意义分析

生殖健康检测对于个体生活质量及健康意义重大

■ 出生缺陷后果严重，孕中产后检查防控有效性较低

- **出生缺陷严重性：**出生缺陷目前是导致早期流产、死胎、婴幼儿死亡和先天残疾的主要原因。出生缺陷种类繁多，危害程度由轻到重也存在巨大差异。一些严重的染色体异常或发育异常可导致胎儿流产和死胎或夭折；有些出生缺陷在胎儿期不会致死，但出生后会致患儿残疾，例如先天性心脏病、唇腭裂、苯丙酮尿症等；有些出生缺陷则对患儿健康危害巨大，且无有效治愈方法，或者治疗和养护费用昂贵，例如唐氏综合症、重型地中海贫血、致死性软骨发育不良等。故而，为了保障新生儿的生存权力和生活质量，也为了避免新生儿所在家庭因病致贫、因病返贫，国家强调切实落实出生缺陷综合防控，加强生殖健康检测，提高出生人口素质，对于推动健康中国建设、促进经济社会可持续发展至关重要。

案例：提高一级防控筛查地中海贫血，减轻疾病负担

地中海贫血（简称“地贫”）是一种我国南方地区常见遗传性血液病，由于基因缺陷致使血红蛋白异常而出现贫血等病理状态。目前尚无有效治疗方法，患者仅靠输血维持。如果仍使用现行的二三级防控措施，则地贫症的确诊时间往往为妊娠中期或胎儿出生之后。妊娠中期引产，不但会对身体造成较大创伤，还伴随较大手术风险；而患儿出生后又缺乏相应的治疗手段，严重的贫血会长期影响其生活质量。预防是减少地贫发病的有效方法，备孕中的夫妇，双方均应进行地贫筛查，结果如提示为基因携带者，则应在医生的指导下选用辅助生殖等技术筛选孕育健康后代。

该案例显示，二三级防控由于其检测滞后性，难以完全满足出生缺陷防控的临床需求；而加强一级防控的运用可以有效减轻出生缺陷带来的疾病负担。



案例：唐氏综合征对患儿和家庭带来巨大疾病负担

唐氏综合征又称21-三体综合征，是迄今新生儿中最常见的染色体病，唐氏综合征患者全部或部分体细胞多出整条或部分21号染色体长臂，这种非致命性的染色体病会导致轻度至中度智力障碍。同时，唐氏综合征由于染色体的缺失，往往合并先天性心脏病等其他先天缺陷，患者需要终生被照顾，造成家庭及社会很大的精神及经济负担。

为了预防、筛查、诊断唐氏综合征，临床上通常综合运用二三级防控技术，对于高风险的高龄产妇推荐羊水穿刺术（二级防控），筛查胎儿染色体情况以诊断唐氏症儿；或者待婴儿降生后综合评估胎儿行为学和末端血液样本（三级防控），即可确诊唐氏综合征。但以上两种方式均在围生期或出生后，此时对于唐氏综合征只能做到早早早诊，尽早采取治疗措施，但无法从根本上防止这一严重的出生缺陷。

- **我国出生防控现状：**为了减轻出生缺陷给人民和社会带来的严重负担，我国大力推行出生缺陷一级、二级和三级防控措施，对应分别在孕前、孕中、新生儿产后三个阶段开展筛查检测。而以上三级防控措施因其成本、可操作性、见效速度不同，推进情况因此不同。三级防控由于可操作性高，已经在全国各地得到普及；而随着我国临床诊断和分子检测技术的高速发展以及支付能力的提高，以超声检测、胎儿基因检测为代表的二级防控也逐渐被大众所认同。
- **防控级别关口前移：**但由于二三级防控的时间窗口依然较为滞后，检测时间已接近生产期或在患儿出生后，故对一些尚无有效治疗方式的先天缺陷仍束手无策。只有以孕前或备孕期为检测阶段的一级防控，能够在妊娠之前或胚胎形成早期即完成出生缺陷的筛查。伴随着我国出生缺陷防控关口前移的趋势，一级防控作为从根本上缓解出生缺陷问题的手段，预计将快速推广。而一系列生殖健康检测极大有利于提高新生儿个人生活质量。

生殖健康检测的重要意义分析

■ 流产及出生缺陷发生率高，染色体异常为重要原因

□ 染色体异常导致出生缺陷概览

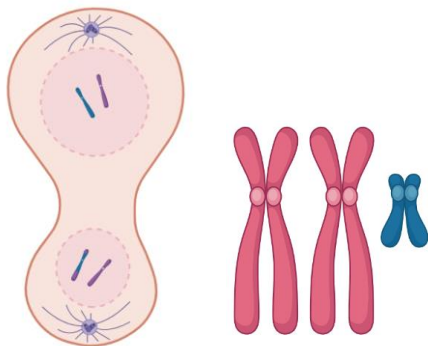
染色体异常，是指染色体在形态结构或者数量上的异常，包括染色体片段的缺失、增加、倒位或者易位等，或者细胞内染色体数目的增加或者减少。造成染色体异常的可能原因很多，包括环境因素、自身疾病、遗传因素等。染色体异常可能会导致严重的新生儿出生缺陷；染色体异常的胚胎更容易造成女性妊娠失败，形成流产。即使对于成功妊娠的胎儿，染色体异常可能造成婴儿先天愚型、先天畸形甚至肿瘤等，其病情往往进展复杂，患儿存活期较短，因此根据临床表型及畸变核型状况尽快对病因做出明确诊断，成为重要临床需求。

□ 中国实际染色体异常发生率已超过1%

根据过往文献引用，染色体异常发生于约至少0.5%的人群中，但缺乏相关系统性研究。在2022年于中国人群中进行的真实世界研究中，研究者对拥有100万常住人口的某地区人群进行了外周血染色体核型分析检测；截至2月底，通过已出具报告的900个家庭中近1,700份检测样本信息可知，在900个家庭中有超过10个家庭有成员存在染色体核型异常（包括如克氏综合征等染色体核型相关疾病）。根据研究规模及性质，结合检测手段的发展可合理推测，近年来由于多种风险因素叠加影响等原因，中国染色体异常发生率已经**超过1%**。

□ 染色体异常的防治手段

目前，染色体异常尚无有效的治疗方式，临床上实际治疗手段仍以其所致疾病的症状治疗及器官畸形矫正为主。由于染色体异常导致的疾病通常治疗困难、疗效有限，相应疾病的预防尤为重要。这些疾病的预防措施包括推行婚检、遗传咨询、染色体检测、第三代辅助生殖技术、产前诊断等，如果经产前诊断发现患儿染色体异常，可选择人工流产等措施，避免出生缺陷的发生。



案例：染色体异常疾病克氏综合征造成出生缺陷

克氏综合征（Klinefelter's syndrome, KS）由生殖细胞减数分裂（第一或二次）时父源或者母源的X姐妹染色单体不分裂造成，导致男性性染色体组中出现两条或更多X染色体。额外的X染色体导致患者出现睾丸纤维化、睾丸功能减退和不育等情况，还伴有语言障碍、认知障碍、行为或心理障碍等；同时，也可能导致患者配偶反复流产，给患者及家庭带来极大的疾病负担。

KS的男性患病率很高，通常被认为约为0.2%，但由于KS在成年前并不易被识别和诊断，所以高达60%以上的克氏综合征病例可能未被确诊，人群中潜在的克氏综合征疾病负担较重。目前最可靠和经济的克氏综合征解决方法在于有效防控。

由于克氏综合征患者通常14号染色体单体异常，发生平衡易位；若任其正常产生受精卵，则生产的婴儿先天健康概率仅为1/17，其余为患者和携带者。如无前文2022年中国真实世界研究所述的孕前染色体核型检测，则有多个家庭可能会被不孕不育症、或原因不明的反复流产困扰多年；甚至由于盲目生育导致新生儿致畸致残，对于患儿个人、所在家庭造成重大损失。

生殖健康检测的重要意义分析

生殖健康检测不仅对个人健康意义重大，对整个国家的人口素质和社会经济的健康可持续发展具有正面影响

■ 生殖健康检测应用于出生缺陷的防控对社会意义重大

生殖健康检测除了作为辅助生殖流程重要组成部分对于个人的意义重大之外，也可潜在应用于国家和政府对公民大范围的筛查。通过完善的生殖健康检测项目，排除可能威胁新生儿人口健康的遗传因素（如出生缺陷、癌症等），对于全人口的优生优育计划具有宏观的意义。

党中央、国务院发布《“健康中国2030”规划纲要》，提出了健康中国建设的目标和任务，明确指出要加强出生缺陷综合防治，构建覆盖城乡居民，涵盖孕前、孕期、出生等各阶段的出生缺陷防治体系。近年来，国家卫健委领导卫生健康部门、残联和基金会等社会组织，围绕三级防控做了大量工作并取得了较大成效。对于社会来说，预防和减少出生缺陷，可从整体上对于人口质量进行提升，同时帮助每个个体把控好人生健康第一关。

一般地，传统的携带者筛查只局限于特有人群特有疾病开展。但2009年美国开始进行扩展性携带者筛查（ECS）研究，在妊娠前或妊娠早期通过检测所有备孕夫妇（包括表型正常的夫妇）是否携带有常染色体或X连锁隐性遗传病相关的基因突变，可达到尽早进行生育风险评估，指导生育决策，降低人群中出生缺陷率的目的。未来，随着我国染色体检测技术的更新迭代、检测效率的提高，大范围大规模地对某个地区内常住人口开展遗传学检测将成为可能。如前真实世界研究所述，一方面对目标区域备孕夫妇仅需染色体核型检测，对于家庭的生育决策进行了引导；同时，对男女双方本身的染色体异常情况进行了筛查和诊断，帮助了解了人口情况，有助于前瞻性布局全人口的优生优育计划。由此可以预见，在未来，借助生殖健康检测进行出生缺陷防控与遗传筛查将被推广，从源头精准有效地防控出生缺陷，提高人口生命质量，推进我国人口健康水平迈上新台阶。

■ 生殖健康检测可作为一级防控下的潜在优生手段，与二级防控并行，确保人口生理心理健康

政府提倡孕前进行一级防控（优生检查）与孕期二级防控（产检和产前诊断以识别胎儿的严重先天缺陷）有机结合，保证早诊早筛，尽量采取早期干预措施减少缺陷儿童的产生，提高人口质量。另外，这些举措有望帮助孕妇避免妊娠中后期被迫引产而造成的不可逆转的生理和心理损伤。

案例：河北省出生缺陷防控政策

根据《河北省卫生健康委等11部门关于统筹推进出生缺陷综合防治工作的指导意见》精神，生殖健康检测可作为一级防控下的潜在优生手段，与孕期二级防控并重，加强婚前孕前和孕早期医学保健服务和优生健康检查；结合孕期筛查和产前诊断，识别胎儿的严重先天缺陷。

如果在二三级防控期间确诊重大出生缺陷，如唐氏综合征、神经管缺陷、先天性心脏病以及重大体表畸形等严重出生缺陷病例，及时给予医学指导建议，实现早诊早处理，避免由于错过治疗窗口期而导致出生缺陷的发生和恶化。



生殖健康检测潜在市场容量分析

中国生殖健康检测潜在市场涵盖对于备孕人群的甚至整个育龄人口的检测，前景广阔

如前所述，生殖健康检测无论是对于个体及家庭（即备孕人群），亦或是整个社会（整体育龄人口）都具有重要意义。生殖健康检测的潜在市场不但包括对于不孕症患者的检查与治疗，也可延伸至对于全育龄人口的生殖健康和遗传风险开展的常规检测。

■ 生殖健康检测市场规模

育龄男/女市场各 超过3亿人

育龄人口指处于生育年龄的人群。

其中，育龄女性通常指15-49岁的女性。但由于经济、文化、宗教差异，和不同国家对于婚龄的限制，全球各地对于育龄女性定义有细微不同。根据我国第七次人口普查数据，2020年中国15-49岁育龄女性人数达到3.22亿，同时与之相应育龄男性规模也超过3亿人。

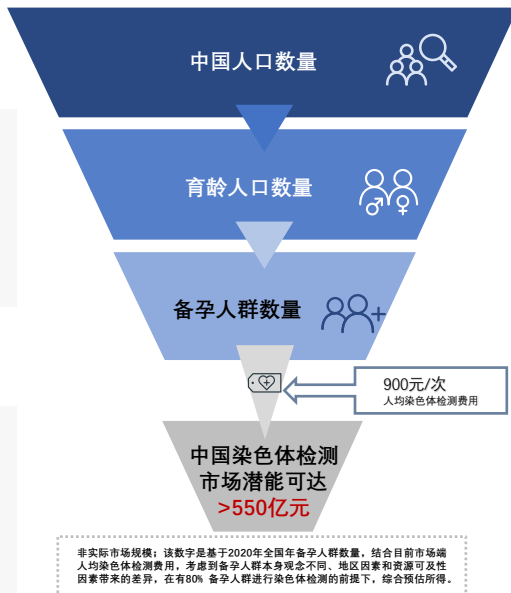
而这些育龄群体的生殖健康是直接决定整体后代人口质量的重要因素。

备孕人群市场 约4,000万对

备孕人群指具有主观怀孕意向并进行相应准备的人群。

孕前健康风险因素影响后代终生健康，因此备孕阶段生殖健康检测不可或缺。根据中国卫生统计年鉴和中国妇幼保健事业发展报告相关数据推算，2020年中国有约4000万对准父母处于备孕的各个阶段。

根据国家出生缺陷防控制度，对备孕人群的生殖健康检测符合出生缺陷一级防控的指导精神，对备孕家庭意义深远。



案例：铜陵市免费妇女生殖健康检查项目

为进一步提高出生人口素质和育龄群众生殖健康水平，满足育龄群众生殖健康需求，降低出生缺陷发病率，安徽省铜陵市印发了《铜陵市2021年免费孕前优生和已婚育龄妇女生殖健康检查项目实施方案》，该方案包括血液生化检查、子宫及附件B超检查、白带常规检查、宫颈刮片检查、乳房扫描检查等一系列生殖健康检测项目，并对检查中发现的重点对象保持跟踪随访。

铜陵市的这一举措，体现了对于育龄人口以及潜在备孕群体的生殖健康重要性在政府层面得到了重视。随着技术的进步，生殖健康检测的项目和具体内容有望得到进一步拓展，对应市场潜能巨大。

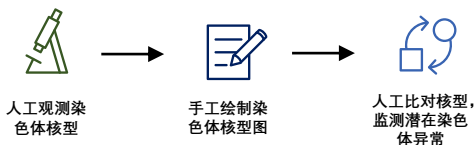
为已婚或备孕群体提供多样的生殖健康检测，不但有利于备孕中的个体和家庭的生活质量，减轻其潜在的疾病负担；也有利于提高整个社会中育龄人口的生殖健康水平，提高人口出生率和人口质量。

开展第三代染色体检测的重要条件

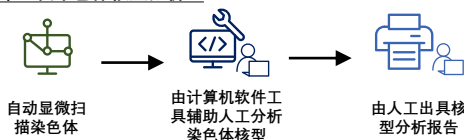
三代染色体检测技术融合了人工智能设备和技术，对检测机构配置存在一定要求

■ 迄今为止三代染色体核型检测技术流程分析

第一代染色体核型分析：



第二代染色体核型分析：



第三代染色体核型分析：



开展第三代染色体检测的重要条件



■ 开展三代染色体检测的重要条件分析

□ 高质量人才储备

随着染色体检测技术的更新迭代，其检测效率不断提高。第二代技术单次检测需要检测人员至少一小时以上的分析时间和4,000次以上操作；而第三代技术有AI进行分析，然后需要专家级技术人员审核，但单个样本仅需数分钟。三代技术相比于二代检测技术花费人力和工时明显减少，但对所需人员的技术水平有了更高的要求，以满足对于诊断结果的准确性要求，因而需要高质量人才储备。

□ 检测中心硬件设备和技术储备

与前两代染色体检测技术不同，综上，三代检测技术需要制片设备和技术，人工智能制片设备和AI数据分析软硬件共同合作。在硬件方面，第三代技术需要专用的检测设备。第一代染色体检测技术依赖肉眼观测显微镜；第二代技术基于光学显微摄像技术，硬件需求包括显微观测设备、数码摄像设备、和用于人工分析的计算机；第三代技术广泛应用人工智能技术，其硬件设备包括显微扫描仪器、搭载人工智能分析平台的计算机。因而开展第三代染色体检测需要检测中心具有更全面的硬件储备。除此之外，第三代染色体分析技术依赖人工智能分析，故仍需专用分析软件支持，以构成软硬件结合的分析平台，并将扫描图片和检测结果上传平台供专家及医生审阅复核。

□ 大量样本积累用于优化系统与算法

第三代染色体检测技术仍处于优化与提高阶段，且有望进一步智能化，直接给出诊断意见。因此，第三代染色体检测需要不断获取海量样本数据，以提高智能分析能力和检测准确性。这一对于样本的需求非常依赖于检测机构掌握大量样本资源和遗传信息。通过获取大量不同区域、不同民族、不同人群的染色体检测数据，有利于将其作为智能检测与分析的样本，并结合专家经验及判断，深入优化检测算法。在未来，人工智能检测的准确率和效率都将逐步提高。

生殖健康检测领域未来发展驱动力与展望

2021年5月，第七次人口普查数据发布，数据显示我国出生率连续下滑，老龄化程度加剧，不孕不育率增长，人口问题迫在眉睫。因而包括“三胎政策”在内的一系列鼓励政策出台，显示出在当今中国，对于生育问题的重视已经上升到了国家的高度。随着2022年“两会”落下帷幕，对于生育问题的讨论却延续至今，辅助生殖作为运用现代医疗技术缓解人口问题的潜在手段，一时间需求激增，其发展和前景持续被关注和讨论。生殖健康检测作为辅助生殖技术的关键一环，不但提高了辅助生殖技术的成功率，更有预防出生缺陷，实现优生优育的重要作用。所以在未来，随着生殖健康检测技术的进步和人口出生缺陷防控意识的加深，在多方面因素推动下，生殖健康检测市场具有极大前景。



第七次人口普查数据发布，
人口出生率连续三年下滑。



本世纪以来，我国不孕不育
症的患病率逐年提升。



人口老龄化加剧，高龄
人口不孕不育概率较高。



■ 生殖健康检测驱动力

1

宏观人口政策倾斜，出生缺陷防控亟待提高

人口问题始终是影响我国经济社会发展的基础性、全局性和战略性问题，历次生育政策的调整完善，无不牵动社会各界关注的目光。党的十八大以来，2013年、2015年，单独两孩、全面两孩政策先后实施。2021年7月，“三胎”政策及配套支持措施重大决策，开启我国人口发展新阶段。因而完善生育配套支持措施，推广辅助生殖服务，释放生育潜能将成为政策调整方向。与此同时，为了保障孕产妇和儿童健康、综合防治出生缺陷，国家将进一步推进落实出生缺陷三级预防制度，加强产前筛查和诊断，促进早筛早诊早治。作为辅助生殖服务重要组成部分和出生缺陷防控的有效手段，生殖健康检测行业将随之扩大。

2

支付环境改善，部分地区将辅助生殖纳入医保支付

辅助生殖治疗花费总体较为昂贵，让不少家庭难以承受。长期以来，基于坚持基本保障原则，国家医保未将相关的技术项目纳入报销范围内。2022年2月，北京市卫健委、医保局联合印发了《关于规范调整部分医疗服务价格项目的通知》，其中，首次将门诊治疗中16项辅助生殖技术项目纳入医保甲类报销范围，适用于公立/非公立医保定点医疗机构。这一政策的发布显示了国家大力鼓励生育的决心，有财政条件的地区尝试将辅助生殖治疗纳入医保支付，对消费者而言能减轻负担，增加他们尝试辅助生殖的机会，增加成功率；对于机构而言，支付端由医保牵头，能刺激辅助生殖项目的服务量，有利于机构发展。值得注意的是，此次纳入医保的一系列辅助生殖项目在机构端并没有降价，这体现了国家对于辅助生殖行业医生的技术与服务价值的认可，和对辅助生殖行业的鼓励，因此对于核心的辅助生殖服务环节（如体外受精和生殖健康检测），降价风险较低，有利于行业健康发展。

生殖健康检测领域未来发展驱动力与展望

3

学科带头人推动行业规范的制定和诊疗体系的完善

近年来，全国范围内辅助生殖行业发展欣欣向荣，为了打击行业乱象，规范辅助生殖技术，一系列辅助生殖相关专家共识、临床指南和技术规范相继出台。例如，中华医学会生殖医学分会制定的《辅助生殖技术临床关键指标质控专家共识》、《人类体外受精-胚胎移植实验室操作专家共识指南》等。同时与辅助生殖或生殖健康检测相关专家联盟整合了业内大量专家和精英研究者资源，不但推动了生殖健康产业教育与学术的进步，加速了科技成果转化；更为行业的快速发展指明了方向。例如随着中国生殖医学学术成果逐步跻身世界先进行列，国际生殖协会联盟（IFFS）大会于2019年首次在中国上海举行。

4

多学科交叉协作，促进生殖健康检测技术进步

技术的进步往往伴随着学科间的交叉和碰撞，从而扬长避短，实现深度融合。未来围绕医疗领域，人工智能将与医疗体系中的各个环节展开深度融合，不断提升诊治效率。在生殖健康检测领域，尤其是染色体核型检测领域目前存在许多问题，如人力供给不平衡，具有丰富染色体核型检测经验的医生十分短缺，而且阅片数量极大，以目前较为常用的第二代技术为例，全国每年进行第二代检测百万例以上，单个样本需要近一小时用于分析，医生在经过长时间机械性地审阅图像后，精力和准确度会下降，误诊、漏诊率增加。在新晋的第三代染色体检测技术中，人工智能分析与智能定位扫描相结合，能够为医生阅片提供辅助和参考，大大节约医生的时间的同时，为诊断精度的提高做出了重要的贡献。人工智能结合生殖健康检测设备赋能辅助生殖行业，大大提升医生的扫描效率，使检测过程更高效、更安全、更经济，进而推动产业升级。

5

生殖健康检测上游耗材国产化，价格持续降低

生殖健康检测中需要用到一系列的耗材和试剂，这些耗材的价格直接影响着生殖健康检测服务的成本。在过去，这些耗材大多依赖于进口，国产耗材不仅价格低，其产品也集中于低技术含量的低值耗材，而高技术含量、高利润的高值耗材被国际供应商垄断，这导致了生殖健康检测的单次价格高，客观上影响了生殖健康检测技术在中国的推广。伴随中国医疗器械国产替代的大潮，国家计划对于辅助生殖医疗产品的自主研发与国产化进行立项研究，发展核心高值耗材。所以，未来生殖健康检测所使用的耗材预计将逐渐替换为国产产品，整体服务价格有望随之降低。

6

生殖健康检测领域支出增加，患者支付意愿提高

根据弗若斯特沙利文数据，中国医疗卫生总支出正在稳步增长，人均医疗卫生支出由于人们生活水平提高、诊疗意识增强等因素也将持续增长。从2016年到2020年，中国人均卫生总费用从3,351元人民币增加到5,163元人民币。医疗卫生支出的增加有利于提高公民对全生命周期医疗需求的关注，包括对以帮助预防出生缺陷、实现优生优育为主的生殖健康领域的关注。获益于居民整体支付能力和支出意愿的提高，生殖健康检测作为生殖健康领域的关键环节，未来有望蓬勃发展。

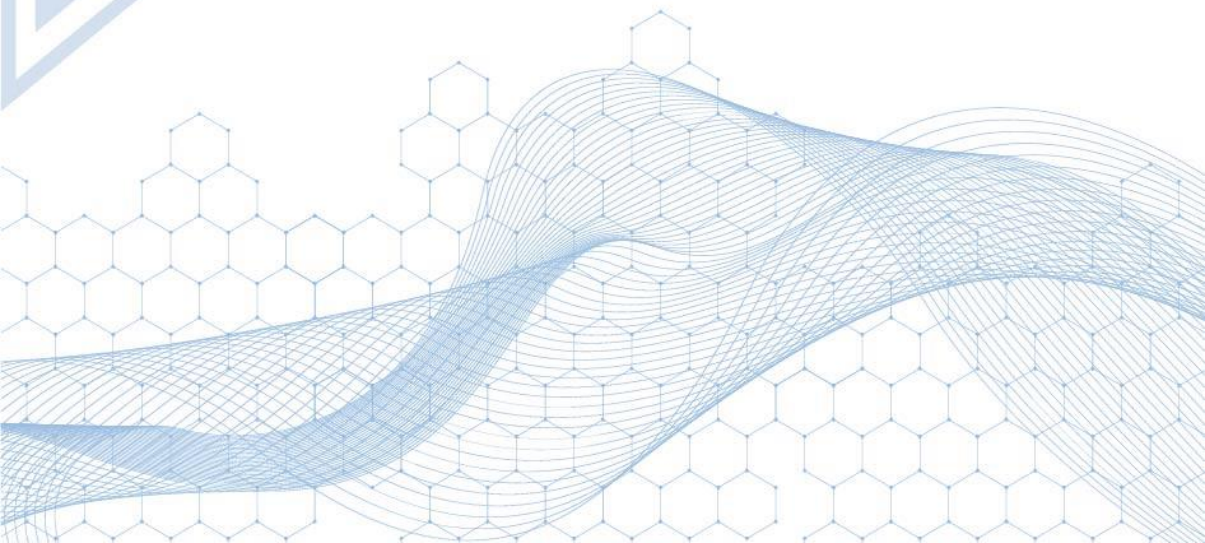
7

早筛早诊的疾病意识和出生缺陷防控意识普及

随着社会经济和生活水平的提高，我国医疗卫生支出逐年上涨，公民健康意识持续提高。其中，随着出生缺陷防控由二三级向一级推进，人群对于出生缺陷的意识也有提高，公民自觉参加婚前体检和生殖健康检测的比例有所提高。2004年起，每年的9月12日被定为中国预防出生缺陷日，旨在宣传普及出生缺陷防治、优生科学知识，增强孕前风险防范意识，改变不良行为习惯，改善健康状况，提高出生人口素质，动员全社会关注出生缺陷防治。在这一系列措施的引导和推动下，生殖健康检测作为出生缺陷防控的关键环节，有望更加普及。

04

辅助生殖行业生态参与者分析



辅助生殖行业生态参与者分析

在生殖健康检测行业中，上游包括检测器械与耗材的提供商，提供包括检测设备、图像扫描设备、检测试剂等；以及检测结果分析系统开发者，提供用于化验结果分析的数据分析系统和用于染色体检测分析的图像扫描分析系统。行业下游包括检测分析专家网络、以及检测服务提供方。

■ 辅助生殖行业上游参与者：生殖健康检测

上游生殖健康检测领域涵盖影像检测、体液生化检测以及遗传学检测。其中，染色体核型检测作为在新生儿遗传病筛查领域具有里程碑意义的技术，可分为共三代技术，其代表供应商差异较大，第二代染色体检测技术的代表供应商为国际显微成像巨头——徕卡和蔡司；第三代技术的代表企业为中国德适生物。另外，上游企业中涉及生殖健康基因检测的有华大基因、金城医学、安诺优达等。

□ 徕卡显微系统公司 (Leica-Microsystems)

徕卡显微系统是全球显微镜与科学仪器的领导者。徕卡显微成像系统的历史最早可追溯到19世纪，作为德国著名的光学制造企业，徕卡显微成像系统拥有170余年显微镜生产历史，逐步发展成为显微成像系统行业的全球领导厂商。徕卡显微系统主要分为三个业务部门：生命科学与研究显微、工业显微与手术显微部门。徕卡显微系统在欧洲、亚洲与北美有7大产品研发中心与6大生产基地，在二十多个国家设有销售及及服务分支机构。徕卡显微系统历史悠久，作为第二代染色体检测的传统优势品牌，在全球各地区均有较高的市占率。

徕卡显微系统因其可靠的光学精度和持续的技术创新而得到客户的广泛认可，为生命科学研究、制造业、材料科学、外科手术、教学等各个领域的客户提供完整的光学显微解决方案。其产品包括：体视显微镜、数码显微镜，超高分辨率显微镜，电镜样品制样。其产品不仅在生物技术和医药方面受到认可，还在原材料和工业质量保证的研究与发展中有广泛应用。

徕卡显微系统的显微镜成像软件将显微镜、数码相机和各种配件结合在一个完整、综合的解决方案中。凭借先进的光学成像技术能力，徕卡显微设备支持包括观察、测量和分析微结构的成像需求。

From Eye to Insight



徕卡染色体分析仪 (Leica CytoVision)

- 徕卡染色体分析仪可以用于染色体核型分析、荧光原位杂交、羊水细胞快速产前诊断、染色体微小病变检测、肿瘤基因检测等临床相关检测。

徕卡自动细胞遗传学平台 CytoVision® 在软件和硬件配置的灵活结合下，搭配徕卡DM系列显微镜，提供基本的人机交互功能，减少镜下工作时间，优化工作流程。同时，平台提供便利的和舒适的屏幕分析环境，供体外诊断和研究使用，但仍需要较长的时间和精力投入。



辅助生殖行业生态参与者分析

□ 蔡司显微镜 (Zeiss Microscopy GmbH)

蔡司作为显微镜制造商，主要提供用于生命科学、材料研究、教学和临床应用的全套显微镜系统及服务。蔡司显微镜始建于1846年；2006年，光学显微镜的各部门正式合并组建了 Carl Zeiss Microimaging GmbH，并于 2011 年合并了电子显微镜业务。蔡司显微镜首台商业化扫描电子显微镜在剑桥诞生，该系统由蔡司与剑桥大学合作开发。蔡司显微镜总部位于德国，生产与研发基地则分别位于哥廷根、慕尼黑、奥伯科亨、剑桥及皮博迪，并在全球数十个国家设有商业化分支机构。

蔡司染色体分析产品属于第二代技术，通过摄像机将显微镜下观察到的染色体实时图像拍摄下来并传输到电脑上，再利用染色体图像分析软件进行图像调节处理、分割粘连和重叠的染色体、核型识别与排列等操作。受益于其高分辨率和分析多条染色体核型的功能，蔡司显微镜在全国各地生殖健康检测中心分布较为广泛。

➤ ZEISS Ikaros 染色体核型分析系统分析：

- 重叠染色体快速分离
- 染色体剪切、拼接功能
- 自动扫描，软件辅助人工分析

在染色体核型分析中染色体的正确分离和分类是第一步，ZEISS Ikaros 染色体核型分析系统能自动分离染色体，并以高亮显示，以便在重叠的染色体中分离或区别染色体。Ikaros系统用于辅助人工染色体核型检测，通过绘制染色体的轴线结合人工操作进行分离，可以加快工作流程，缩短单次检测的工时。

➤ ZEISS Ikaros 染色体核型分析系统相比于第一代染色体核型分析技术的优势：

- 第一代染色体核型检测在图像方面完全由人工根据肉眼观察手绘，不但对操作者的技术要求很高，其图像质量和准确性仍然不足。Ikaros 染色体核型分析系统高清扫描显微图像，提高了准确性。
- 第一代染色体核型检测需要手工测量染色体图形中的各项数据，不但受到手绘图像精度不足的影响，人工测量误差也会放大这一缺点，且在重叠染色体的分析处理中，人工处理需要强大的实验经验支撑。而Ikaros 染色体核型分析系统基于计算机剪切拼接功能和重叠分离功能有效降低了操作门槛，有利于技术普及。



Seeing beyond



蔡司染色体核型分析系统 (ZEISS Ikaros 染色体核型分析系统)

蔡司染色体核型分析系统包含显微镜系统，摄影系统，以及核型分析软件。通过将显微镜扫描的染色体图像拍摄、传输到分析软件中进行调节、比对、存储等操作，出具图文并茂，清晰直观的染色体检查报告。

- 高分辨率(1280 x 1024)
- 特殊设计的图像捕捉卡
可以分析多条的染色体核型，**最多可分析染色体条带达200条。**



辅助生殖行业生态参与者分析

□ 德适生物 (DIAGENS)

➤ **公司概况：**德适生物是中国生殖健康领域领军企业，秉承“让生命更好的传承”愿景，专注遗传疾病诊断、辅助生殖领域。德适生物核心团队拥有30年以上从事医学遗传、生殖领域的开发经验；目前已获得超过30项ISO认证和产品注册证书；拥有包括染色体核型分析、辅助生殖试剂、耗材等领域超40项自主知识产权。

➤ **公司定位：**

德适生物是全球染色体智能扫描分析领域的开创者，获得中国顶尖医学遗传学家高度认可，其智能染色体扫描分析系统销量遥遥领先。

➤ **业务解析：**在生殖健康检测领域，作为第三代染色体核型检测技术的探索者与先行者，德适推出全球首创AI染色体诊断设备MetaSight® 和 AutoVision®，获得全球唯一欧盟、中国两地上市许可。

近年来，基于AI智能分析的第三代染色体核型检测开始加速用于临床，在提高检测效率的同时，也产生了大量经AI处理的样本结果，均需专家复核，按程序出具报告。面对这一挑战，德适运用自己在领域的专业能力，集研发、产业化及应用于一体，整合领域内的杰出人才与专家资源，为第三代技术保驾护航。在公司强大的技术实力及团队搭建能力支撑下，不仅保证了第三代技术下染色体检测报告快速出具，且极大促进AI核心算法不断高效优化与迭代。

德适生物作为第三代染色体检测技术的龙头和创新者，具有先发优势、政策助力和专家资源等重要条件，未来可期。



AutoVision®



MetaSight®



德适全球首创三代人工智能技术（硬件软件结合）

MetaSight® 自动细胞显微图扫描系统

- 自动细胞显微图像扫描系统深度学习算法，可实现智能定位中期分裂状态的染色体组。
- 在扫描阶段即可智能选取合适染色体组，扫描效率较二代技术提升200%。

AutoVision®第三代染色体核型分析系统

- 通过自动打分优选、自动图像预处理、自动切割计数、自动识别排列等特色功能，减少人工分析的繁琐操作，完成一例染色体核型样本分析的时间缩减至2.5分钟，**相比二代技术节约人工作业时间达10倍，一键分析准确率已达到98.15%。**
- 建立百万级训练数据库；应用的独创算法Varifocal Net是唯一国际顶级医学成像期刊IEEE TMI发表的用于染色体分类的算法，**分类准确率超过99%。**

第三代染色体核型检测系统的问世，提升了传统分析效率，节约了人力资源储备，缩短了报告出具时间，相比二代分析效率提高10倍，报告生成时间由原来的30天缩短到7天。目前，德适生物第三代染色体核型分析系统是全球唯一同时获批NMPA、欧盟CE注册证的基于AI引擎的产品。

德适生物构建第三代染色体核型分析系统诊疗流程



基于AI的显微扫描染色体核型



AI分析比对染色体核型，分析结果由专家复核评估



全自动出具核型分析报告

德适生物已经构建覆盖全国的软硬件结合的生殖健康检测业务。基于第三代染色体核型检测智能检测技术，依托国内顶尖遗传学专家学科资源，德适生物将在未来推动包括染色体核型检测在内的生殖健康检测领域持续发展。

辅助生殖行业生态参与者分析

□ 华大基因 (BGI)

BGI 华大

- **公司概况:** 成立于1999年, 总部位于深圳的华大基因是国内无创产前基因检测市场的龙头。公司产品范围涵盖以下几个方面: 生殖健康、遗传咨询、肿瘤预防和体外诊断。
- **业务解析:** 自成立以来, 华大基因将其研究成果应用于科学研究、技术开发、医学诊断等诸多领域。华大基因拥有多种测序设备, 包括测序仪、自动化样品制备系统以及模块化NGS工作站, 以确保检测服务流程的效率。除了提供上游服务外, 华大还拥有精准健康研究院等研究机构, 支持母婴健康技术发展。

□ 金域医学 (Kingmed)

金域医学
KingMed Diagnostics

- **公司概况:** 金域医学是一家以第三方医学检验及病理诊断业务为核心的服务企业, 经过多年的发展, 现已成为国内第三方医学检验行业的市场领先企业。
- **业务解析:** 金域生殖健康医学中心是金域医学以临床和疾病为导向打造的重点疾病领域。生殖健康医学中心提供检验诊断技术体系和所需硬件, 技术平台包括染色体核型、染色体微阵列、基因测序等, 为临床提供优质的检测服务。中心开展检测项目涵盖妇科常见病、妇科生殖、妇科肿瘤等多类妇科疾病, 年检测标本量逾1,300万例, 为22,000多家医疗机构提供2,600多项检验项目。

□ 安诺优达 (Annoroad)

ANNOROAD
安诺优达

- **公司概况:** 安诺优达基因成立于2012年, 总部位于北京, 是中国基因组行业的平台型企业, 是国家卫健委首批高通量基因测序临床应用试点单位。
- **业务解析:** 在医学检测领域, 安诺优达基于基因组测序和生物信息学创新能力, 推出了一系列基于高通量测序技术的检测, 为出生缺陷防控、肿瘤基因检测、病原微生物检测等贡献力量。目前, 其业务领域已经从医学实验室检测项目向医疗器械产品转化, 已成功获批包括NextSeq 550AR基因测序仪、ANNOSTAR自动加样系统、胎儿染色体非整倍体检测试剂盒等多项医疗器械产品。

NIFTY®胎儿染色体异常无创产前基因检测

- 华大集团于2013年开始以NIFTY品牌在海外推广这项测试。NIFTY®利用国际领先的高通量测序平台, 检测孕妈妈妈外周血中的胎儿DNA片段, 结合生物信息分析, 计算出胎儿患21三体综合征(唐氏综合征)、18三体综合征(爱德华氏综合征)、13三体综合征(帕陶氏综合征)的风险。这是世界上最畅销的无创产前基因检查(NIPT)之一。
- 一般15个工作日后可以得到结果, 但随着技术的进步, 时间将会缩短。检出率和特异性均达到99.9%以上。

胚胎植入前遗传学筛查/诊断实验室共建

在辅助生殖领域, 金域医学与亿康基因达成战略合作, 运用全球领先的单细胞全基因组扩增技术--MALBAC®, 结合二代测序对胚胎23对染色体进行非整倍体筛查, 精确分析染色体及大片段的拷贝数异常。



安诺优达NGS染色体异常检测

安诺优达通过采集流产组织、成人及儿童的血液等样品, 进行新一代高通量测序, 并通过生物信息学比对分析, 即可准确分析样本染色体数目非整倍性变异及0.1M以上的染色体缺失/重复异常。

- 采用高通量测序技术, 提高处理样本效率
- 分辨率较核型检测技术更高, 可以发现染色体小片段异常
- 弥补了细胞培养可能失败等前代检测技术缺点。

辅助生殖行业生态参与者分析

■ 辅助生殖行业下游参与者：辅助生殖治疗

下游辅助生殖治疗领域目前高端试剂/耗材由国际供应商如瑞典Vitrolife、美国Origio等为代表的欧美企业占据主要份额，国产辅助生殖无菌试剂器材产品市场份额不超过10%。但随着政策环境利好“国产替代”，国家计划对于辅助生殖医疗产品的自主研发与国产化进行立项研究。例如由山东大学牵头，联合仁济医院、中山大学、南京医科大学等医学科研机构，与德适生物、贝康医疗等机构合作开发辅助生殖相关试剂与耗材。

□ Vitrolife

- **公司概况：** Vitrolife是一家瑞典医疗技术公司，成立于1994年，2001年在斯德哥尔摩交易所上市。Vitrolife专注于开发、制造和销售用于体外受精的医疗器械，为其客户提供广泛的产品和解决方案，包括培养基、检测试剂、和一次性耗材。Vitrolife是一家全球性公司，业务遍及约110个国家/地区。
- **业务解析：** Vitrolife主要提供IVF以及诊所和测试实验室所需耗材来支持辅助生殖治疗。2021年，Vitrolife收购了成立于2011年的全球领先的生殖基因检测服务机构Igenomix，成为了生殖健康领域的全球领导者，通过将生殖基因检测服务与一流的辅助生殖（主要为体外受精技术）器械相结合，为辅助生殖机构和患者提供全周期高质量的支持与服务。此外，Vitrolife也提供胚胎评估相关的软件和设备，用于PGT服务，协助辅助生殖机构评估和筛选优质胚胎。



Vitrolife 产品概览



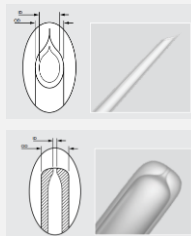
□ 库克医疗 COOK Medical



- **公司概况：** 库克集团是一家主要从事医疗器械制造的美国公司，于1963年成立，最初经营导管，针头和线圈导向器等医疗器械，后成为辅助生殖领域显微注射器和导管的重要供应商，开发了世界上第一支专门用于体外受精治疗的针头。
- **业务解析：** 40多年来，库克医疗一直专注于生殖健康，成功开发一系列用于妇产科、体外受精（IVF）和辅助生殖技术（ART）的产品，用于辅助生殖的产品包括诊断成像、授精、卵胞浆内单精子注射（ICSI）、胚胎培养和冷冻保存。在世界多个国家和地区的辅助生殖耗材市场占据可观的市场份额。

Cook® Microinjection Pipette 显微注射针/固定针

- 显微注射针：用于卵胞浆内单精子注射（ICSI）的移液器，为精确控制精子而设计，且具有明确的斜面，可刺破透明带。
- 固定针：用于在胞浆内单精子注射期间通过施加真空将卵母细胞、胚胎或囊胚固定。Cook固定针具有光滑表面，可为注射提供稳定性和保持力。



辅助生殖行业生态参与者分析

CooperSurgical Medical Devices

- **公司概况：**CooperSurgical Medical Devices是一家美国医疗技术公司，是全球医疗器械公司 Cooper Companies, Inc.的子公司，也是其两个主要业务部门之一。CooperSurgical 原为其母公司的医疗设备、生育和基因组学部门，自1990年分拆以来，已有600多种生殖健康相关器械和耗材产品，和生殖基因组学产品。长久以来，Coopersurgical下属的ORIGIO®、SAGE®、Humagen、TPC、Wallace®、LifeGlobal®和CooperGenomicsSM等品牌产品因较高的品质而名声在外，Coopersurgical提供基因检测所需试剂耗材、辅助生殖过程所需设备以及辅助生殖治疗所需的一系列耗材。
- **业务解析：**CooperSurgical 是辅助生殖和生殖遗传学领域的全球领导者之一，CooperSurgical 致力于通过其专注于医疗设备和生育与基因组学的多元化产品和服务组合来促进女性、婴儿和家庭的健康，为辅助生殖提供全周期创新产品和服务。

德适生物 (DIAGENS)

- **公司概况：**德适生物作为生殖健康领域国内全流程领军企业，在辅助生殖领域下游亦有布局。伴随中国医疗器械国产替代的大潮，德适生物依托国家对于辅助生殖相关试剂与耗材重点科研项目的支持，发展核心高值耗材和试剂，实现“人无我有，人有我精”。德适生物在试剂和耗材领域主要产品有：
 - **试剂：**一步法胚胎培养液、卵细胞成熟培养液、玻璃化冷冻液、解冻液、男性生殖细胞成熟培养液、组织培养用油
 - **耗材：**显微注射针、胚胎培养皿、取卵针、拨卵针、持卵管、活检针、胚胎移植导管
- 德适生物通过自主研发、自主生产打破辅助生殖耗材生产技术的国际垄断，顺应政策趋势。



CooperSurgical Medical Devices生殖健康领域产品概览



德适生物ICSI显微注射针

长期以来，COOK Group 和CooperSurgical等美国厂商垄断中国体外受精显微操作耗材市场，德适生物通过自主研发，开发了一些列包括显微注射针，持卵管、拨卵管等器械。

德适辅助生殖耗材针类产品技术特点：

- 针孔内径小至5µm，且保证足够刚性可穿破卵子透明带
- 穿刺针尖端锋利，减小穿卵创伤
- 固定针头内凹，降低操作中卵细胞崩解率

2020年3月，德适生物体外受精显微操作管在中国获批，成为目前唯一——个同类上市国产器械，打破进口垄断。

法律声明

- ◆ 本报告著作权归沙利文所有，未经书面许可，任何机构或个人不得以任何形式翻版、复刻、发表或引用。若征得沙利文同意进行引用、刊发的，需在允许的范围内使用，并注明出处为“沙利文”，且不得对本报告进行任何有悖原意的引用、删减或修改。
- ◆ 本报告分析师具有专业研究能力，保证报告数据均来自合法合规渠道，观点产出及数据分析基于分析师对行业的客观理解，本报告不受任何第三方授意或影响。
- ◆ 本报告所涉及的观点或信息仅供参考，不构成任何投资建议。本报告仅在相关法律许可的情况下发放，并仅为提供信息而发放，概不构成任何广告。在法律许可的情况下，沙利文可能会为报告中提及的企业提供或争取提供投融资或咨询等相关服务。本报告所指的公司或投资标的的价值、价格及投资收入可升可跌。
- ◆ 本报告的部分信息来源于公开资料，沙利文对该等信息的准确性、完整性或可靠性拥有最终解释权。本文所载的资料、意见及推测仅反映沙利文于发布本报告当日的判断，过往报告中的描述不应作为日后的表现依据，沙利文不保证本报告所含信息保持在最新状态。在不同时期，沙利文可发出与本文所载资料、意见及推测不一致的报告和文章。同时，沙利文对本报告所含信息可在不发出通知的情形下做出修改，读者应当自行关注相应的更新或修改。任何机构或个人应对其利用本报告的数据、分析、研究、部分或者全部内容所进行的一切活动负责并承担该等活动所导致的任何损失或伤害。

致谢

Acknowledgement

孩子是每个家庭快乐的源泉，然而我国已步入不孕不育率较高的国家行列。随着技术的发展，辅助生殖为不孕不育夫妇带来了曙光，而生殖健康检测则有利于减少出生缺陷，实现优生优育。在编撰此报告过程中，我们深刻体会到中国辅助生殖相关领域日新月异的技术迭代和辅助生殖市场惊人的潜力。

我们期待未来能够有更多力量支持生殖健康检测领域的研究及实践，使出生缺陷得到更有效的防控，生殖健康能够得到更加全面的保障！

联系我们

毛化 Fred Mao

弗若斯特沙利文大中华区医疗业务合伙人兼董事总经理



• 电话:+86 5407 5780 x 8608



• 手机:+86 159 2139 6033



• 邮箱:fred.mao@frostchina.com

张雨晨 Rachel Zhang

弗若斯特沙利文大中华区企业传讯总监



• 电话:+86 21 3209 6800 x 8679



• 手机:+86 189 1817 9884



• 邮箱:rachel.zhang@frostchina.com

FROST & SULLIVAN

沙利文



<http://www.frostchina.com/>



上海市静安区南京西路1717号会德丰国际广场2504



