

商业落地频仍，步入智能化时代

2021 年基因检测细分行业报告



行业分析

目 录

第一篇 基因检测智能化现状与机遇	4
一、政策法规：新医改与生命健康新基建推动基因检测行业跑步进入智能化行业	5
二、市场规模：精准医疗需求之井喷态势与基因检测成本之超摩尔定律下降	13
三、成长阶段：疾病关系、算法验证相对复杂，基因检测智能化尚处于早期	15
四、资本热度：计算机、互联网、基因测序平台巨头纷纷入局撬动行业变革	16
五、市场角色：5 大角色构筑生态，初代产品已进入市场推动检测效率提升	19
第二篇 基因检测智能化的生态解析	23
一、产业链概述	24
二、上游分析：竞争格局悄然变革	25
三、中游分析：重要程度日益增加	26
三、下游分析：应用与产品频亮相	28
第三篇 基因检测智能化的应用探索	29
一、临床应用	30
二、非临床应用	38
第四篇 典型案例	39

图 表 目 录

图表 1 我国基因测序技术与其应用发展相关推动政策（一）	8
图表 2 我国基因测序技术与其应用发展相关推动政策（二）	9
图表 3 基因测序相关的法律法规	10
图表 4 基因检测相关的国内政策	11
图表 5 我国基因检测领域专家共识	12
图表 6 全球及中国基因检测市场规模	13
图表 7 平均每兆碱基的测序成本	14
图表 8 单人类基因组测序成本	14
图表 9 2015~2021 年国内基因企业融资金额与事件 2021 年国内基因检测融资轮数、事件及金额	16
图表 10 2021 年以来，国内部分基因检测企业融资交易事件	17
图表 12 基因检测行业价值链	19
图表 13 国内部分出生缺陷防控领域基因检测代表企业	21
图表 14 国内部分肿瘤诊断领域基因检测代表企业	21
图表 16 我国消费基因检测代表企业（列举）	22
图表 17 本章节涉及基因检测智能化产业链	24
图表 18 基因测序流程图	25
图表 19 基因序列的生物信息分析图解	26
图表 20 基因检测的临床应用与非临床应用	28
图表 21 肿瘤基因组智能解读的流程	31
图表 22 美因基因业务解构	35
图表 23 安我健康的业务解构	36
图表 24 微基因的业务解构	37

核心观点 MAIN VIEWPOINTS

- 国内外基因测序上游竞争格局板块移动明显，将撬动中游服务商深度洗牌；
- 认知红利趋尽，基因检测服务商转而重视修炼内功，数据能力建设是核心；
- 新药、科研与临床基因大数据分析需求井喷，临床数据挖掘潜力巨大；
- 区域与企业平台建设加速，标准与规范够艰难，基因数据库涉深水区；
- 上游测序与下游应用均趋成熟，数据库依然掣肘基因科技步入智能化；
- 头部企业基因智能化产品与服务频出，但研发与应用整体仍处于起步阶段。

GENERAL

第一篇 基因检测智能化现状与机遇



一、政策法规：新医改与生命健康新基建推动基因检测行业跑步进入智能化行业

基因检测是指对人类的 DNA、RNA、蛋白质及代谢物进行分析，以诊断、预测或预防遗传性疾病的发生，指导疾病治疗方案的选择（药物种类及剂量的选择），或预测疾病的复发，也可以作为评估个人体质或特质的依据。目前，用于进行基因检测的技术主要分为 PCR 技术、基因测序技术、FISH 技术和基因芯片技术四种。基于基因大数据的应用，测序技术成为最为主流的基因检测技术。

以二代基因测序（NGS）技术为例，基因测序的流程包括样本采集、数据生产、数据分析、数据解读与转化应用等环节。如今 NGS 技术依然依靠人工操作，无法避免人工对于数据生产质量的影响以及人工带来的数据生产成本和时间限制；需处理的基因数据规模庞大，最大可达到 PB 或 EB 级别，以及数据分析采用的生物信息分析算法十分复杂使得数据分析环节繁琐，效率低，耗时长。2017 年《国务院关于印发新一代人工智能发展规划的通知》中提到基于人工智能开展大规模基因组识别、蛋白组学、代谢组学等研究和新药研发,推进医药监管智能化。因此，基因测序的智能化生产体系是必然趋势，有助于基因数据生产的流程规范化、数据的全程质控以及测序成本和控制。

基因检测行业的发展目前仍由技术驱动，但是相关政策环境也为基因检测智能化的发展提供充足的养料。

1、生命健康新基建

2020 年 4 月的国务院常务会议中将新型基础设施（简称“新基建”）定义为以新发展理念为引领，以技术创新为驱动，以信息网络为基础，面向高质量发展需要，提供数字转型、智能升级、融合创新等服务的基础设施体系。信息基础设施是“新基建”中重要一环，主要是指以 5G、物联网、工业互联网、卫星互联网为代表的通信网络基础设施，以人工智能、云计算、区块链等为代表的新技术基础设施，以数据中心、智能计算中心为代表的算力基础设施等。着眼国内需求，以应用为导向，挖掘中国市场规模巨大的潜能，积极拓展新型基础设施应用场景。瞄准产业升级和智能制造发展，引导各方合力建设工业互联网。适应群众数字消费新需求，促进网上办公、远程教育、远程医疗、车联网、智慧城市等应用。

生命健康新基建是将“新基建”的数字技术与生命健康大数据融合，通过引进新生产力促进了生

产方式的智能性，改变了生产关系，提高了数据生产效率。医疗新基建是生命健康新基建的载体，是生命健康新基建实现的基石。医疗新基建通过“新基建”的数字技术提升医疗机构基础设施的智慧化。

在基因检测领域，基因大数据是生命健康新基建之一，新冠疫情的爆发亦促进了基因检测技术的智能化发展。

2020 年 4 月，国务院应对新型冠状病毒肺炎疫情防控联防联控机制发布《关于进一步做好疫情期间新冠病毒检测有关工作的通知》：明确三级综合医院均应当建立符合生物安全二级及以上标准的临床检验实验室，独立开展新型冠状病毒检测；对医疗资源相对缺乏、检测能力相对薄弱的地区，选择 1 家综合实力强的县级医疗机构予以重点支持，实现县域内医疗机构具备核酸检测能力。这需要将基因检测技术与医疗新基建相结合，达到快速、精准检测的目的。

另外，自 1998 年全球 10 余个国家开展人口级基因队列研究，产生 PB 级的大规模基因大数据，如此庞大的数据分析离不开 5G、人工智能、云计算等数字技术，从而推动了基因检测向智能化发展。

2、新医改

2009 年，我国启动了新医改，大幅推动了医保体系、药品供应体系和医疗服务体系的改革。医保控费是其中一项艰难复杂的长期任务，十年中医保控费政策经历过多次改革。医保支付从数量付费向质量付费转变，当前阶段主要推行实施的“总额预付+单病种付费”的复合支付方式仍旧存在明显的弊端，因此，随着技术的发展，更为精细的 DRGs（Diagnosis Related Groups）正在试点应用中。

2020 年 6 月 18 日，医保局颁布了《医疗保障疾病诊断相关分组（CHS-DRG）细分组方案（1.0 版）》，要求各试点城市参考 CHS-DRG 细分组的分组结果、合并症并发症/严重合并症并发症表、分组规则、命名格式等，制定本地的 DRG 细分组方案。

DRGs 综合考虑患者的主要诊断、主要治疗方式，结合患者信息，将疾病的复杂程度和费用相似的病例分到同一个组中，从而使不同强度和复杂程度的医疗服务之间有了客观对比依据。精细分组的前提是精细诊断，基因检测得到的基因大数据可作为进一步细分的基因诊断，是精准医疗的核心，可提高 DRGs 的病例入组率，从而更好地实现医保控费。CHS-DRG 方案的本地化和付费的落地，需要在技术和定价方面定下统一标准，促使各个环节标准化，催生了医疗大数据的需求，而基因大数据是医疗大数据的一部分，这也意味着基因检测环节将趋向标准化和

智能化。

3、基因检测相关政策法规

近年来，我国将基因检测作为国家重点领域，加大了支持力度，先后推出了多项政策、制度进行扶持，为行业的发展创造了良好的政策环境，同时也逐步收紧了对基因检测的监管。

(1) 国家层面政策

2021 年 3 月 12 日，《中华人民共和国国民经济和社会发展第十四个五年规划和 2035 年远景目标纲要》正式发布，明确“基因与生物技术”作为七大科技前沿领域攻关领域之一；“生物技术”作为九大战略性新兴产业之一，其中“基因技术”为未来产业。

由于基因检测涉及伦理、隐私和人类遗传资源保护、生物安全等问题，曾全面叫停基因检测。但基因检测在 2014 年重新启动临床应用，2015 年以后政策方面逐渐转暖。从 2016 年基因检测正式写入“十三五”规划，到 2020 年《生物安全法》的出台，我国基因检测得到了有效监管与全面发展。在国家战略方针的引导下，2014-2021 年，我国共出台了 50 条相关政策以促进基因检测技术与应用的发展。

2016 年，我国过先后发布了多条与之相关的关键性国家政策，基因检测经历了从产业发展倒逼政策改革，到以政策引导产业发展的阶段。2016 年 4 月 15 日，国家发改委颁布了《国家发展改革委办公厅关于第一批基因检测技术应用示范中心建设方案的复函》，正式批复建设全国 27 个基因检测技术应用示范中心，鼓励加快基因检测产业的快速发展。

2017 年，我国启动十万人基因组计划，十三五规划将发展基因技术作为生物医药产业创新的核心任务，由此，以基因技术为核心的生物产业获得快速发展，并带动基因测序行业迈入爆发期。

2019 年，《健康中国行动（2019-2030 年）》明确提出“加快推动从以治病为中心”转变为“以人民健康为中心”，提出预防是最经济、最有效的健康策略，而基因检测是最有效的预防手段，随着“健康中国 2030”上升为国家战略。

在近年接续发生基因编辑婴儿、假疫苗案件、非洲猪瘟侵入、新冠肺炎疫情等一系列重大生物安全事件后，2020 年 2 月 14 日召开的中央全面深化改革委员会第十二次会议明确将“生物安全纳入国家安全体系”。自此，生物安全首次上升为国家安全。

2020 年 7 月，第十三届全国人大常委会第二十次会议对《中华人民共和国刑法修正案（十一）（草案）》进行了审议，首次将非法基因编辑、非法采集和使用国家人类遗传资源等纳入刑法规

制范围。2020 年 10 月 17 日出台的《生物安全法》也将人类遗传资源有关活动的安全管理纳入监管。此外，2020 年 12 月国家医疗保障局在《国家医疗保障局关于政协十三届全国委员会第三次会议提案答复的函》中提出提出将无创基因检测纳入医保范围，进一步推动了基因检测应用在我国的发展。

发布时间	政策名称	相关规定
2021年4月	《2021年全国种业监管执法年活动方案》	开展制种基地苗期转基因检测，强化种子收获前检查，严禁非法转基因种子流出基地。
2021年3月	《中华人民共和国国民经济和社会发展第十四个五年规划和2035年远景目标纲要》	明确“基因与生物技术”作为七大科技前沿领域攻关领域之一；“生物技术”作为九大战略性新兴产业之一，其中“基因技术”为未来产业。
2020年12月	《国家医疗保障局关于政协十三届全国委员会第三次会议提案答复的函》	提出将无创基因检测纳入医保范围。
2020年12月	《抗肿瘤药物临床应用管理办法（试行）》及《新型抗肿瘤药物临床应用指导原则（2020年版）》	明确指出由国家卫生健康委发布的诊疗规范、临床诊疗指南、临床路径或药品说明书中规定需进行基因靶点检测的靶向药物，使用前需经靶点基因检测，确认患者适用后方可开具。
2020年10月	《生物安全法》	将人类遗传资源有关活动的安全管理纳入监管。
2020年9月	《基因治疗产品药学研究与评价技术指导原则（征求意见稿）》	国家药品监督管理局药品审评中心（CDE）发布《基因治疗产品药学研究与评价技术指导原则（征求意见稿）》。同月，国家药品监督管理局也正式发布全球首个高通量基因测序仪标准，规范了上游数据生产的基本标准。
2020年9月	《国务院关于印发北京、湖南、安徽自由贸易试验区总体方案及浙江自由贸易试验区扩展区域方案的通知》	支持量子信息、类脑芯片、下一代人工智能等新技术的研发应用。加快推进靶向药物、基因检测等研发产业化。支持开展高端医学影像设备、超导质子放射性治疗设备、植入介入产品、体外诊断等关键共性技术研发。
2020年7月	《中华人民共和国刑法修正案（十一）（草案）》	首次将非法基因编辑、非法采集和使用人类遗传资源等纳入刑法规制范围。
2020年7月	《关于抗肿瘤药物临床应用管理办法公开征求意见的公告》	国家卫生健康委发布的诊疗规范、临床诊疗指南、临床路径或药品说明书规定需进行基因靶点检测的生物靶向药物，使用前需经靶点基因检测，确认患者适用后方可开具。
2019年12月	《科技部关于发布科技基础资源调查专项2019年度项目指南的通知》	学数据资源信息系统;建立生物遗传资源、模式物种基因组、功能模块等重要的参考数据库;开展多维生物学数据系统整合、开放共享、挖掘利用的综合研究。
2019年7月	《关于实施健康中国行动的意见》	明确提出“加快推动从以治病为中心”转变为“以人民健康为中心”，彰显预防是最经济、最有效的健康策略。
2019年5月	《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》	国内基因行业在利用人类遗传资源时边界得以明确边界。
2019年5月	遗传咨询能力建设专家委员会在北京成立	积极应对出生缺陷，推动建立权威、科学、规范的遗传咨询国家职业标准，弥补遗传咨询在国内的空白。
2018年12月	《关于进一步加强流行性感冒防控工作的通知》	鼓励医务人员带头主动接种流感疫苗,发挥典型示范带动效应。三、加强流感疫情监测和处置 各地要做好流感监测工作,加强分析研判和风险评估,准确掌握病毒基因型、耐药性等动态变化,及时发布预警信息。
2018年12月	《18种癌症诊疗规范》	把体外诊断早期筛查和传统的筛查手段都列为了主流筛查手段。
2018年12月	《关于印发全国出生缺陷综合防治方案的通知》	明确规范广泛开展产前筛查，逐步扩大筛查病种，规范应用高通量基因测序等新技术，促进早发现早治疗，减少先天残疾。
2018年11月	《医疗技术临床应用管理办法》	对禁止临床应用的医疗技术实施负面清单管理，对部分需要严格监管的医疗技术进行重点管理。
2018年11月	《已批准的人类遗传资源行政许可项目信息汇总(2018第二十二批)》	对我国人类遗传资源采集、收集、出口出境行为的审批流程做进一步规范和完善。
2018年1月	《首台(套)重大技术装备推广应用指导目录》	共有32种医疗设备产品可以享受“首台套”推广应用政策的扶持，医疗设备产品中包括高通量基因测序仪。

图表 1 我国基因测序技术与其应用发展相关推动政策（一）

发布时间	政策名称	相关规定
2017年12月	《肿瘤个体化治疗检测技术指南(试行)》	肿瘤个体化用药基因检测技术的规范化水平。
2017年12月	《个体化医学检测微阵列基因芯片技术规范》	对个体化医学检测中采用微阵列基因芯片检测核酸序列以及基因表达进行一般性技术指导。
2017年12月	《感染性疾病相关个体化医学分子检测技术指南》	介绍了感染性疾病相关的个体化医学分子检测应注意的相关问题、技术方法等。
2017年7月	《国务院关于印发新一代人工智能发展规划的通知》	基于人工智能开展大规模基因组识别、蛋白组学、代谢组学等研究和新药研发,推进医药监管智能化。加强流行病 智能监测和防控。智能健康和养老。
2017年6月	《“十三五”卫生与健康科技创新专项规划》	规划纲要明确要求加强基因治疗、细胞治疗等关键技术研究,加快生物治疗前沿技术的临床应用,创新治疗技术,提高临床救治水平。
2017年2月	《国务院关于印发“十三五”国家药品安全规划的通知》	研发致病微生物全基因溯源、食品安全突发事件应急演练 模拟仿真模型等应急处置新技术30—40项,研发风险预警 模型和可视化决策支持的云服务平台,形成监督管理新技术20—30项。
2017年2月	《国务院办公厅关于印发中国防治慢性病中长期规划(2017—2025 年)的通知》	统筹优势力量,推进慢性病致病因素、发病机制、预防干预、诊疗康复、医疗器械、新型疫苗和创新药物等研究,重点突破精准医疗、“互联网+”健康医疗、大数据等应用的关键技术,支持基因检测等新技术、新产品在慢性病防治。
2017年2月	《战略性新兴产业重点产品和服务指导目录》	基因科技正式写入发改委1号文:《战略性新兴产业重点产品和服务指导目录》。
2017年1月	《“十三五”生物产业发展规划》	基因检测、细胞治疗、免疫治疗、基因编辑、产前筛查等多个热门概念被“点名”,并且提出实现基因检测能力(含孕前、产前、新生儿)覆盖出生人口 50% 以上。
2017年1月	《国务院关于印发“十三五”卫生与健康规划的通知》	(保监会负责)创新发展药品、医疗器械等产业。鼓励创新药和临床急需品种上市。在加强行业规范的基础上,推动基因检测、细胞治疗等新技术的发展。引导企业提高创新质量,培育重大产品。
2016年12月	《国务院关于印发“十三五”国家信息化规划的通知》	物联网、云计算、大数据、人工智能、机器深度学习、区块链、生物基因工程等新技术驱动网络空间从人人互联向万物互联演进,数字化、网络化、智能化服务将无处不在。
2016年12月	《国务院关于印发“十三五”国家战略性新兴产业发展规划的通知》	基因组学及其关联技术迅猛发展,精准医学、生物合成、工业化育种等新模式加快演进推广,生物新经济有望引领人类生产生活迈入新天地。
2016年11月	《关于规范有序开展孕妇外周血胎儿游离DNA筛查与诊断工作的通知》	所有有资质产前检测医疗机构均可开展NIPT,试剂设备需经过CFDA批准注册。
2016年10月	《关于中药现代化发展纲要的通知》	基础理论研究。加强多学科交叉配合,深入进行中药药效物质基础、作用机理、方剂配伍规律等研究,积极开展中药基因组学、蛋白组学等的研究。
2016年10月	《医学检验实验室基本标准(实行)》	开展产前筛查与产前诊断项目的实验技术人员应具备产前筛查与诊断的相应资质。
2016年7月	《“十三五”国家科技创新计划》	重点攻克新一代基因测序技术、组学研究和大数据融合等核心关键技术
2016年6月	《国务院办公厅关于促进和规范健康医疗大数据应用发展的指导意见》	推进健康医疗临床和科研大数据应用。依托现有资源建设一批心脑血管、肿瘤、老年病和儿科等临床医学数据示范中心,集成基因组学、蛋白质组学等国家医学大数据资源,构建临床决策支持系统。
2016年4月	《国家发展改革委办公厅关于第一批基因检测技术应用示范中心建设方案的复函》	正式批复建设27个基因检测技术应用示范中心。
2016年4月	《国务院关于印发上海系统推进全面创新改革试验加快建设具有全球影响力科技创新中心方案的通知》	以攻克严重危害人类健康的多发病、慢性病以及疑难重病为目标,开展致病机理和预防、诊断、治疗、康复等方面技术的联合攻关,在基因诊断和治疗、肿瘤定向治疗、细胞治疗、再生医疗、个性化药物等领域开展个性化精准治疗示范。
2016年3月	《国家重点研发计划2016年度项目申报指南》	“精准医学研究”被列入优先启动的重点专项,并正式进入实施阶段。
2016年3月	《药物代谢酶和药物作用靶点基因检测技术指南(试行)》	提高临床实验室开展药物代谢酶和药物靶点基因检测技术。
2016年3月	《国务院办公厅关于促进医药产业健康发展的指导意见》	推动全自动生化分析仪、化学发光免疫分析仪、高通量基因测序仪、五分类血细胞分析仪等体外诊断设备和配套试剂产业化。发展心脏瓣膜、心脏起搏器、全降解血管支架、人工关节和脊柱、人工耳蜗等高端植入产品,以及康...
2015年11月	《国务院关于积极发挥新消费引领作用加快培育形成新供给新动力的指导意见》	培育壮大节能环保、新一代信息技术、新能源汽车等战略性新兴产业。推动三维(3d)打印、机器人、基因工程 等产业加快发展,开拓消费新领域。支持可穿戴设备、智能家居、数字媒体等市场前景广阔的新兴消费品发展。
2015年9月	《国务院关于积极推进“互联网+”行动的指导意见》	积极探索互联网延伸医嘱、电子处方等网络医疗健康服务应用。鼓励有资质的医学检验机构、医疗服务机构联合互联网企业,发展基因检测、疾病预防等健康服务模式。
2015年7月	《国家发改委关于实施新兴产业重大工程包的通知》	率先建设30个基因检测技术应用示范中心,以开展遗传病和出生缺陷基因筛查为重点,推动基因检测等先进健康 技术普及惠民,引领重大创新成果的产业化。
2015年4月	《关于肿瘤诊断与治疗专业高通量基因测序技术临床应用试点工作的通知》	发布了第一批肿瘤诊断与治疗项目高通量基因测序技术临床试点单位名单。
2015年1月	《关于产前诊断机构开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作的通知》	通过108家医疗机构开展高通量基因测序NIPT临床试点。
2014年12月	《卫计委发布第一批高通量测序技术临床应用试点单位》	国家卫计委医政医管局发布第一批基因测序临床试点名单,包括遗传诊断、产前筛查与诊断、植入前胚胎遗传学诊断 三个方向
2014年3月	《关于开展高通量基因检测技术临床应用试点单位申报工作的通知》	要求已经开展高通量基因测序技术,且符合申报规定条件的医疗机构可以申请试点,并按照属地管理原则向所在省级卫生计生行政部门提交申报材料,同时明确申请试点的基因测序项目,如产前筛查和产前诊断、遗传病诊断、肿瘤诊断与治疗、植入前胚胎遗传学诊断等。
2014年2月	《关于加强临床使用基因测序相关产品和技术管理的通知》	国家食药监总局和卫计委联合出台《关于加强临床使用 基因测序相关产品和技术管理的通知》叫停基因测序临床应用。肃清市场秩序,随后2014年7月解禁。

图表 2 我国基因测序技术与其应用发展相关推动政策（二）

此外，除了颁布推进基因检测发展的政策，基于基因大数据的逐步应用，我国对基因测序行业

的方方面面都出台了相应的法律法规，包括基因测序准入资质、基因测序临床应用资质以及基因测序数据的合规等。总体而言，我国已初步完成基因测序相关法律法规，并且在不断完善中，这给国内基因检测相关企业的发展带来了良好的法律环境。

分类	相关政策法规	主要内容
基因测序基本内涵	《医疗机构临床检验项目目录（2013年版）》、《测序技术的个体化医学检测应用技术指南（试行）》	分类：科研级，基础研究、新药研发，面向科研机构、高等院校、药企等；临床级，基因诊断、传染病病原体检测等，面向孕产妇、患者等；消费级，溯源分析、天赋基因、皮肤特性、营养代谢、运动基因等，面向消费者。
基因测序资质准入要求	《医疗机构管理条例》、《医疗机构临床实验室管理办法》	提供基因测序的医疗机构执业，必须进行登记，领取《医疗机构执业许可证》，其中，登记科目应包含医学检验科（通常为临床细胞分子遗传学专业）。前述医疗机构包括医院，以及具有独立法人资格，专门从事医学检验（含基因测序）的第三方医学检验实验室。
	《体外诊断试剂注册管理办法》、《关于基因分析仪等3个产品分类界定的通知》	分类：第一类医疗器械，测序反应通用试剂盒（测序法）；第二类医疗器械，胎儿染色体非整倍体（T21、T18、T13）基因检测Z值计算软件且使用企业特有算法；第三类医疗器械，基因分析仪、与人类基因检测有关的试剂。
	《医疗器械监督管理条例》、《医疗器械注册管理办法》	第一类医疗器械，产品、生产需备案，经营无需备案或许可；第二类医疗器械，产品需注册，生产需医疗器械生产许可证，经营需备案；第三类医疗器械，产品需注册，生产需医疗器械生产许可证，经营需医疗器械经营许可证。
	《中外合资、合作医疗机构管理暂行办法》	允许外国投资者在中国设立中外合资或合作医疗机构。
	《外商投资准入特别管理措施（负面清单）（2019年版）》	禁止外商投资“科学研究和技术服务业”项下的“人体干细胞、基因诊断与治疗技术开发和应用”。
	《鼓励外商投资产业目录（2019年版）》	又纳入了“高通量基因测序系统制造”，可见国家禁止外资开展基因诊断与治疗技术的开发和应用，同时又鼓励开展基因测序设备的进口、生产、销售活动。
基因测序临床应用资质要求	《医疗技术临床应用管理办法》、《医学检验实验室基本标准和管理规范（试行）》	医疗机构拟开展的基因测序技术（如基因扩增技术或基因芯片诊断技术）临床应用，落入国家或地方限制类技术目录范畴的，应向核发其《医疗机构执业许可证》的卫生行政部门备案。
	《关于加强临床使用基因测序相关产品和技术管理的通知》、《开展高通量基因测序技术临床应用试点工作的通知》、《关于开展产前诊断机构开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作的通知》	卫健委评估确定了一批高通量基因测序技术临床应用试点单位，开展遗传病诊断、产前筛查与诊断、植入前胚胎遗传学诊断3个专业临床应用试点工作。
	《规范有序开展孕妇产前筛查DNA产前筛查与诊断工作的通知》	废止了《关于开展产前诊断机构开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作的通知》，取消高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点，普及至全国范围内的规范化应用。
	《医疗机构临床实验室管理办法》第十二条	一般要求：（1）具有专业学历；（2）取得专业技术职务任职资格；（3）二级以上医疗机构临床实验室负责人应当经过省级以上卫生行政部门组织的相关培训。
	《产前诊断技术管理办法》第八条	产前筛查与诊断领域特殊要求：（1）取得执业医师资格或卫生专业技术职称；（2）符合《从事产前诊断卫生专业技术人员的基本条件》；（3）取得《母婴保健技术考核合格证书》或者《医师执业证书》中加注母婴保健技术（产前诊断类）考核合格的。
基因测序数据合规要求	《个人信息安全规范》（2020版）	基因属于个人生物识别信息。
	《健康医疗信息安全指南》（征求意见稿）	基因属于个人生物识别信息；基因信息以及测序信息属于个人健康医疗信息。
	《数据安全管理办法》（征求意见稿）	基因健康属于重要数据。
	《人类遗传资源管理条例》	基因产生的数据属于人类遗传资源信息。
	《数据安全管理办法》（征求意见稿）	除满足个人生物识别信息及个人健康医疗信息的一般收集、传输、存储、共享、转让等要求外，基因健康信息属于《数据安全管理办法》（征求意见稿）中的重要数据，需满足：（1）以经营为目的收集重要数据的，应向所在地网信部门备案并明确数据安全责任人；（2）应当参照国家有关标准，采用数据分类、备份、加密等措施加强对个人信息和重要数据保护；（3）发布、共享、交易或向境外提供重要数据前，应当评估可能带来的安全风险，并报经行业主管部门同意；行业主管部门不明确，应经省级网信部门批准。人体基因相关的数据等信息资料，属于人类遗传资源中的人类遗传资源信息，其采集、保藏、利用、对外提供等活动都将受到监管。特别是向境外提供或开放使用人类遗传资源信息的，需满足：（1）不得危害我国公众健康、国家和社会公共利益；（2）可能影响我国公众健康、国家和社会公共利益的，应当通过国务院科学技术行政部门组织的安全生产审查；（3）应当向国务院科学技术行政部门备案并提交信息备份。

图表 3 基因测序相关的法律法规

（2）地方政府政策

我国各省市积极响应国家号召，出台多项政策助推基因检测行业的发展。河北省石家庄市发布《2020 年全市卫生健康工作要点》支持正定自贸区开展基因测序技术临床应用、感染微生物、罕见病等基因质谱试点，配合市发改委建立基因检测技术应用示范中心和公共技术平台。2020 年 9 月南京市政府颁布《南京市打造新医药与生命健康产业地标行动计划》促进细胞与基因产业的发展，重点发展细胞存储、细胞技术研发、免疫细胞治疗、干细胞治疗，基因测序、基因编辑、基因工程药物、基因治疗、基因芯片、基因大数据等。2020 年 12 月广东省医疗保障局发

布《关于公布部分医疗服务价格项目的通知》，将高通量基因测序纳入市场调节价医疗服务价格项目，高通量测序首次有了收费编码，被正式纳入公立医院，推动了基因测序的商业化落地。

省市	政策名称	主要内容
广东省	《关于公布部分医疗服务价格项目的通知》	广东省医保局将高通量基因测序纳入市场调节价医疗服务价格项目。高通量测序首次有了收费编码，被正式纳入公立医院。
江苏省	《南京市打造新医药与生命健康产业地标行动计划》	发展细胞与基因产业，重点发展细胞存储、细胞技术研发、免疫细胞治疗、干细胞治疗，基因测序、基因编辑、基因工程药物、基因治疗、基因芯片、基因大数据等。
辽宁省	《关于加快生命健康产业创新发展的意见》	积极扶持基因检测和治疗产业。推广基因检测技术在疾病预防、诊断与治疗方面的临床应用。
广东省	《关于促进生物医药创新发展的若干政策措施》	支持深圳市做精做深高性能医疗器械、基因测序和生物信息分析、细胞治疗等产业，培育世界标杆的生物医药企业和研究机构，打造全球生物医药创新发展策源地。
天津市	《天津市生物医药产业发展三年行动计划（2018-2020年）》	开展新生儿耳聋基因检测、无创孕妇产前筛查、药物靶点筛查与预测等业务。
重庆市	《重庆市促进大健康产业高质量发展行动计划（2020—2025年）》	推动国家基因检测技术应用示范中心项目建设，培育一批专业化基因检测、诊断服务机构。
河北省	《中国（河北）自由贸易试验区管理办法》	建立基因检测技术应用示范中心和公共技术平台，支持开展基因测序技术临床应用，支持开展感染微生物、罕见病等基因质谱试点。
	《2020年全市卫生健康工作要点》	支持正定自贸区开展基因测序技术临床应用、感染微生物、罕见病等基因质谱试点，配合市发改委建立基因检测技术应用示范中心和公共技术平台。
山西省	《山西省促进医药产业健康发展实施方案》	对经确定为创新医疗器械的基因检测产品等，按照创新医疗器械审批程序优先审查，加快创新医疗服务项目进入医疗体系，促进新技术进入临床使用。
	《山西省“十三五”服务业发展规划》	创新发展数字健康、远程医疗、基因检测等新兴健康产业，支持数字化医疗产品和适用于个人及家庭的健康检测、监测与健康物联网等产品的研发。
内蒙古	《内蒙古自治区贯彻落实〈国家创新驱动发展战略纲要〉实施方案》	促进健康医疗大数据研究，发展精准医学和基因检测等技术。
辽宁省	《2021年全省种业监管执法年活动实施方案》	开展对省内玉米制种基地苗期全覆盖转基因检测，对省外重点基地（海南、甘肃、新疆等地区）玉米制种基地开展抽测，强化种子收获前检查，严禁非法转基因种子流出基地。
	《贯彻落实全面实施创新驱动发展战略加快建设东北亚科技创新创业创投中心意见2018年工作计划》	持续推动基因检测技术应用示范中心和通用航空产业综合示范区等国家级试点示范建设，争取国家在我市重点产业领域布局试点示范。
吉林省	《长春市人民政府办公厅关于印发长春市防治慢性病中长期规划（2017—2025年）的通知》	支持基因检测等新技术、新产品在慢性病防治领域推广应用。
浙江省	《杭州市人民政府办公厅关于促进杭州市生物医药产业创新发展的实施意见》	围绕重大慢性非传染性疾病和出生缺陷疾病等，发展疾病精准干预和治疗的关键技术，积极推进基因检测和医疗大数据应用。
福建省	《2020年莆田市新生儿遗传性耳聋基因免费筛查工作实施方案》	对药物性耳聋基因携带新生儿，对其母系家属进行基因检测和健康教育，避免药物性耳聋的发生。
江西省	《2021年民生实事工程安排方案》	可开展免费婚前医学检查和孕前基因检测。
河南省	《推进健康新乡行动实施方案》	快华大基因华中中心建设，运用基因检测新技术有序扩大癌症筛查范围，积极推广应用常见癌症诊疗规范和临床路径，实施疑难病症诊治能力提升工程。
湖北省	《光谷科技创新大走廊发展战略规划（2021-2035年）》	重点发展基因重组疫苗、单克隆抗体药物、融合蛋白药物、体细胞治疗产品、基因工程药物等生物制药。
湖南省	《郴州市出生缺陷防治免费基因检测健康服务项目试点实施方案》	建立出生缺陷防治免费基因检测健康服务项目工作制度，北湖区、苏仙区每位孕妇免费接受1次地中海贫血基因检测，孕产妇免费血清产前筛查异常者免费接受1次介入性产前诊断或无创产前胎儿DNA检测。

图表 4 基因检测相关的国内政策

(3) 行业专家共识

我国基因检测领域专家近年来相继出台了多个基因检测相关的专家共识与规范，助力基因检测行业的规范化和标准化。2015 至今，我国共有约 58 条相关专家共识与规范，覆盖类型较广，并且在逐步扩大中，主要包括感染、传染病、生殖健康、基因检测分析、遗传病以及肿瘤等，其中肿瘤、遗传病与基因测序分析相关的共识与规范出台政策较多。

发布时间	共识/规范名称	发布时间	共识/规范名称
2021年2月	《大规模新冠病毒核酸检测实验室管理办法(试行)》	2018年12月	《18种癌症诊疗规范》
2020年12月	《医疗机构新型冠状病毒核酸检测工作手册(试行 第二版)》	2018年11月	《二代测序技术在血液肿瘤中的应用中国专家共识(2018年版)》
2020年12月	《微生物组测序与分析专家共识》	2018年10月	《非输血依赖型地中海贫血诊断与治疗中国专家共识(2018年版)》
2020年12月	《高通量宏基因组测序技术检测病原微生物的临床应用规范化专家共识》	2018年10月	《中国乳腺癌患者BRCA1/2基因检测与临床应用专家共识(2018年版)》
2020年12月	《二代测序临床报告解读指引》	2018年10月	《儿童急性淋巴细胞白血病诊疗规范(2018版)》
2020年11月	《中国宏基因组学二代测序技术检测感染病原体的临床应用专家共识》	2018年10月	《儿童急性早幼粒细胞白血病诊疗规范(2018年版)》
2020年10月	《肿瘤突变负荷检测及临床应用中国专家共识(2020年版)》	2018年8月	《中国前列腺癌患者基因检测专家共识(2018年版)》
2020年10月	《危重新生儿遗传性疾病快速全基因组测序专家共识》	2018年7月	《分子遗传学基因检测送检和咨询规范与伦理指导原则 2018中国专家共识》
2020年9月	《宏基因组测序技术检测感染性病原体江苏专家共识(2020版)》	2018年7月	《眼遗传病基因诊断方法专家共识》
2020年9月	《二代测序技术在NSCLC中的临床应用中国专家共识(2020版)》	2018年7月	《二代测序技术在肿瘤精准医学诊断中的应用专家共识》
2020年9月	《男性生殖相关基因检测专家共识》	2018年6月	《基于下一代测序技术的BRCA基因检测流程中国专家共识》
2020年7月	《中国前列腺癌患者基因检测专家共识(2020年版)》	2018年4月	《ROS1阳性非小细胞肺癌诊断病理专家共识》
2020年7月	《医疗机构新型冠状病毒核酸检测工作手册(试行)》	2018年3月	《中国核质谱应用专家共识》
2020年6月	《宏基因组测序技术在中重症感染中的临床应用专家共识(第一版)》	2018年1月	《临床基因检测报告规范与基因检测行业共识探讨》
2020年3月	《微生物组测序与分析专家共识》	2018年1月	《遗传性结直肠癌临床诊治和家系管理中国专家共识》
2020年3月	《高通量测序技术临床规范化应用北京专家共识(第一版肿瘤部分)》	2017年12月	《多参数流式细胞术检测急性白血病及浆细胞肿瘤微小残留病中国专家共识(2017年版)》
2020年3月	《高通量测序技术临床规范化应用北京专家共识(第一版遗传病部分)》	2017年12月	《个体化医学检测微阵列基因芯片技术规范》
2020年3月	《遗传病二代测序临床检测全流程规范化共识探讨(1)——遗传检测前流程》	2017年5月	《血友病诊断与治疗中国专家共识(2017年版)》
2020年3月	《遗传病二代测序临床检测全流程规范化共识探讨(2)——样品采集处理及检测》	2017年5月	《BRCA数据解读中国专家共识》
2020年3月	《遗传病二代测序临床检测全流程规范化共识探讨(3)——数据分析流程》	2017年3月	《临床分子病理实验室二代基因测序检测专家共识》
2020年3月	《遗传病二代测序临床检测全流程规范化共识探讨(4)——检测报告解读和遗传咨询》	2016年12月	《医学检验实验室基本标准和管理规范(试行)》
2020年2月	《肝胆肿瘤分子诊断临床应用专家共识》	2016年8月	《液体活检:规范与精准同行》
2019年11月	《高通量测序技术临床检测规范化应用北京专家共识》	2016年6月	《中国晚期乳腺癌临床诊疗专家共识2016》
2019年8月	《中国前列腺癌患者基因检测专家共识(2019年版)》	2016年6月	《染色体基因组芯片在儿科遗传病的临床应用专家共识》
2019年6月	《全基因组测序在遗传病检测中的临床应用专家共识》	2016年4月	《肿瘤驱动基因分析联盟(CAGA)二代测序技术临床应用共识》
2019年5月	《孕妇产前周胎产游离DNA产前筛查实验室技术专家共识》	2016年4月	《中国非小细胞肺癌患者表皮生长因子受体基因突变检测专家共识(2016版)》
2019年4月	《遗传性胸主动脉瘤/夹层基因检测及临床诊疗专家共识》	2015年12月	《非小细胞肺癌血液EGFR基因突变检测中国专家共识》
2019年4月	《低深度全基因组测序技术在产前诊断中的应用专家共识》	2015年5月	《中国戈谢病诊治专家共识(2015)》
2019年2月	《儿童遗传病遗传检测临床应用专家共识》	2015年1月	《高通量基因测序产前筛查与诊断技术规范(试行)》

图表 5 我国基因检测领域专家共识

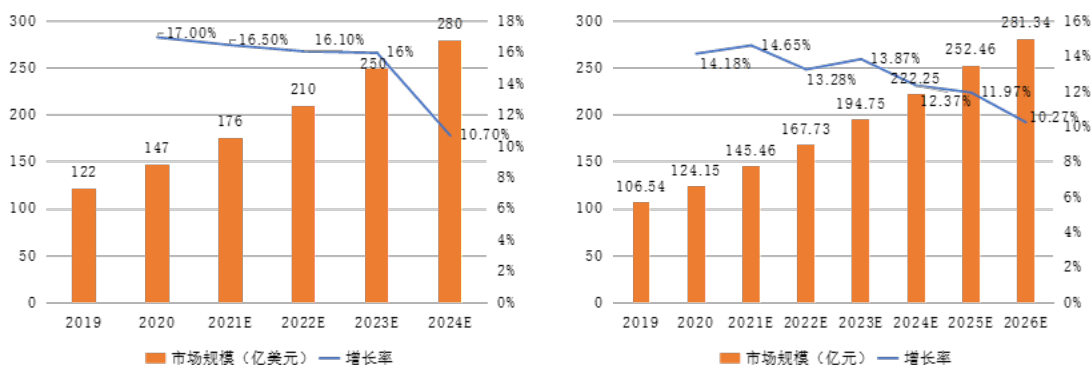
二、市场规模：精准医疗需求之井喷态势与基因检测成本之超摩尔定律下降

1、精准医疗需求呈井喷态势，市场规模高速增长

基因检测市场空间随着 2015 年二代测序技术的上市迅速打开。二代测序技术凭借通量大、准确度高、价格低廉的优势成为当前主流的基因检测技术，引领行业迅速发展。医疗的未来无疑是精准医疗，国家鼓励和支持发展以基因测序为基础的精准医疗。

2015 年 3 月，科技部首次召开的“国家精准医疗战略专家会议”，提出 2030 年前政府拟投入 600 亿元发展精准医疗。此外，在“十三五”生物产业规划会议中，政府将精准医疗列为发展新兴产业，而实现精准医疗的基础是基因检测，这标志着基因检测行业将在中国呈井喷态势发展。

在此背景下，基因测序的应用领域迅速拓宽，市场规模快速增长。根据前瞻经济学人等预测数据，全球基因检测市场规模将从 2019 年的 122 亿美元增长至 2024 年的 280 亿美元，年复合增长率高达 18.08%；国内基因检测市场将从 2019 年的 106.54 亿元增长至 2026 年的 281.34 亿元，未来市场空间十分可观。



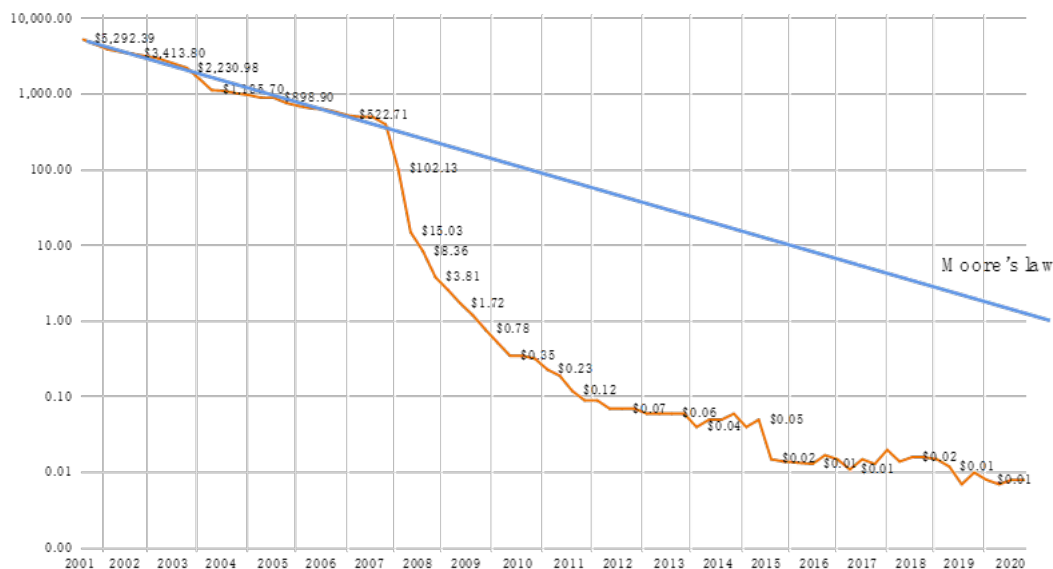
图表 6 全球及中国基因检测市场规模

2、基因检测成本超摩尔定律下降

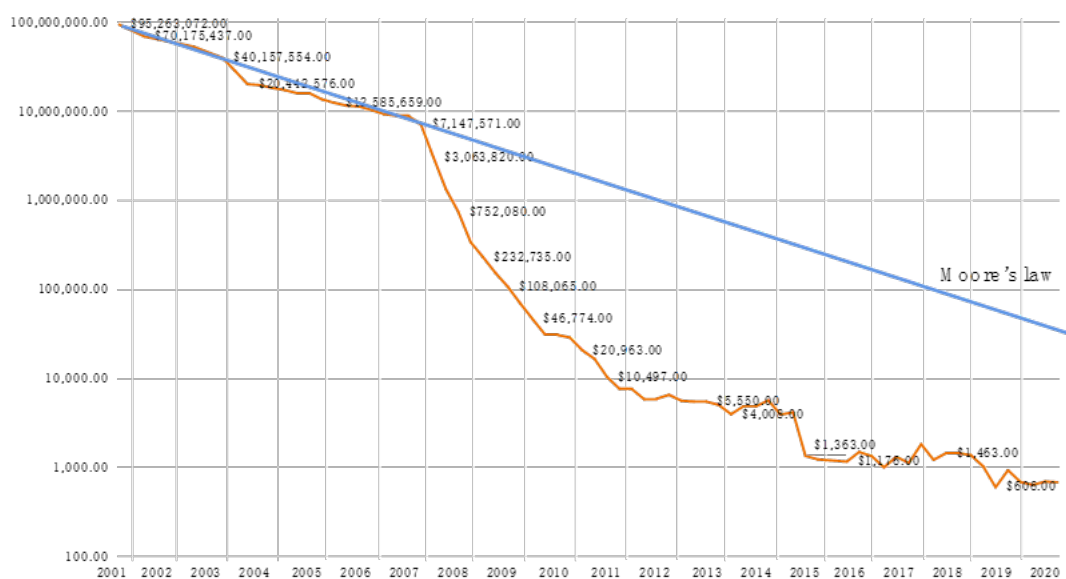
基因测序技术的进步带动了基因测序成本大幅下降，远超摩尔定律。根据 National Human Genome Research Insititute 公布的数据，2001 年平均每兆碱基的测序成本是 5292.4 美元，单人

类基因组测序成本是 9526.3 万美元。

2006 年，美国第二代基因测序企业 454 Life Science 推出超高通量基因组测序系统，二代测序技术的产生使得平均每兆碱基的测序成本下降至 581.9 美元，单人类基因组测序成本下降至 1047.5 万美元。随着新技术和新测序设备的推出，此后基因测序成本以超“摩尔定律”的速度不断下降，至 2020 年平均每兆碱基的测序成本低至 0.01 美元，单人类基因组测序成本低至 689 美元。



图表 7 平均每兆碱基的测序成本（来源：NHGRI）



图表 8 单人类基因组测序成本（来源：NHGRI）

三、成长阶段：疾病关系、算法验证相对复杂，基因检测智能化尚处于早期

数字化大潮下，智能化为基因检测技术赋能，通过将数据分析流程所需的设备、生物信息分析软件、数据库与人工智能技术结合在一起，实现自动化数据分析和智能决策系统，促进基因检测行业高质量发展，然而数据分析算法、基因组与疾病之间的关系的复杂性使基因检测智能化处于早期发展阶段。

通常肿瘤领域的临床基因检测程序是：检测机构首先从患者身上采样，接着通过连续基因测定检测是否存在与癌症相关的典型突变并将这些突变与数据库中已知的实例进行比对。最后，医生根据上述信息和临床诊断给出治疗建议。

但是当遇到一个未知的新突变时，医生往往会束手无策，可能会导致癌症诊断治疗中并发症的产生以及延误正确的治疗。人工智能的深度学习技术可以处理大规模基因数据，还可自动鉴别出突变，并告知这些突变将会导致什么疾病以及致病原因。除了在疾病诊断领域外，基因测序流程繁琐、结果易受人工操作影响、数据分析算法复杂等原因也促使基因检测走向智能化。

然而，知易行难，基因检测智能化仍然面临许多技术壁垒。

大数据库。如今基因检测技术发展得十分成熟，很多企业都能生产基因数据，然而基因数据的解读却非常困难，因为基因与疾病的关系复杂，并且依赖于用来解释不确定遗传检测结果的大数据库，以此才能将基因数据转化成临床决策。

数据分析算法。随着基因组数据的迅速增加和所需要分析解读的突变类型日益复杂，表型和医疗数据也不断丰富，对数据分析算法提出了更高的要求。

业务模块复杂。基因检测智能化能力的构建是围绕数据生产、传输、分析、应用的全生命周期流程进行，业务模块的复杂和对数据安全更敏感等原因，使得基因检测技术难以完美地与数字技术结合在一起，未来基因检测智能化还有很长的道路要走。

虽然基因检测智能化还处于早期阶段，但发展迅猛，国内已有产品上市，例如华大基因的生信分析一体机 HALOS 和诺禾致源的一站式解决方案 Falcon 柔性智能生产系统等。

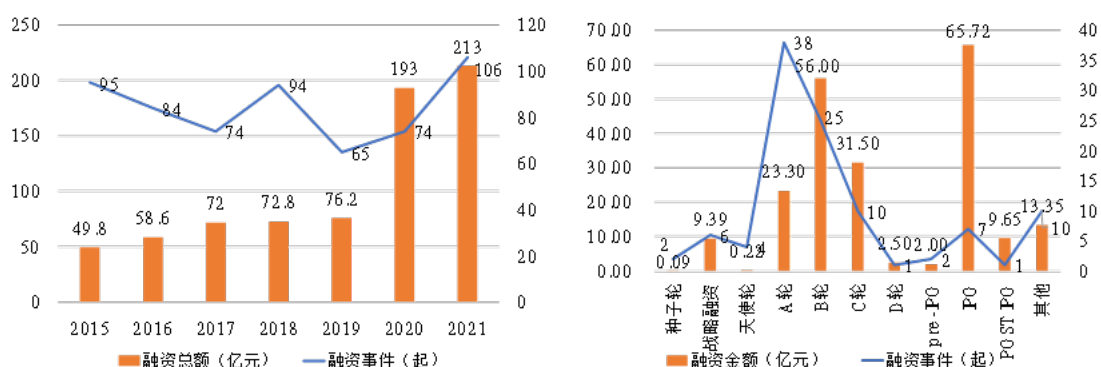
四、资本热度：计算机、互联网、基因测序平台巨头纷纷入局撬动行业变革

截至报告发布，2021 年，中国基因检测行业共发生了 106 起融资交易事件，披露融资交易总额达 213 亿元¹，相比 2020 年增加 10%（2020 年约 193 亿元）。2021 年融资交易事件较 2020 年增加 32 起，但融资额相差不多的主要原因是缺少类似华大智造在 2020 年 4 月完成超 10 亿美元的超大融资事件。

从 2015 年到 2021 年的融资额和融资事件来看，2020 年是基因检测行业融资交易事件的高峰期，年增长率高达 153%，而 2021 年延续了基因检测的融资热潮，资本持续关注。

2021 年 1 月至 2021 年 10 月基因检测行业产生的 106 起融资事件中，有 8 个项目未公开轮次。公开轮次的融资交易事件集中在 B 轮以前（包括 B 轮），共有融资项目 75 个，约占总融资事件的 70%。其中 A 轮融资事件最多，共有 38 起，占总融资事件数量的 35.8%。今年共有 11 家企业走到 D 轮及以后，2 家企业走到 Pre-IPO 阶段。

而企业上市方面，在 2020 年的二级市场中，贝瑞基因与华大基因上市后约 3 年无基因企业上市，泛生子与燃石在纳斯达克的上市，安必平与圣湘生物也相继于科创板上市，掀起了基因检测企业的上市潮。2021 年，基因测序企业的上市潮还在延续。一月，之江生物在科创板上市；2 月，贝康医疗和诺辉健康在港交所上市，易瑞生物在深交所上市；之后的几个月诺禾致源、睿昂基因、博拓生物等 7 家企业相继上市。在资本的助力下，我国基因检测企业发展态势良好。



图表 9 2015~2021 年国内基因企业融资金额与事件 2021 年国内基因检测融资轮数、事件及金额

¹ 本报告涉及的金额计量单位均为人民币，将美元、英镑、欧元、港币等按照 2021 年 10 月 11 日汇率换算

2021 年，过亿人民币融资数量达 64 起，排名前 10（不包括 IPO 及以后阶段）的融资交易额均超过 4 亿人民币，占 2021 年融资总额的 28.9%。其中创新诊断服务和产品提供商药明奥测在 2 月份获得今年金额最大的 B 轮融资，达到 9.6 亿元。另外，分子诊断产品研发和基因测序服务商和瑞基因在 7 月份获得 6.4 亿元的 B 轮融资，紧接其后在 8 月份又再次获得 7 亿人民币的 B 轮融资；同样地，微核酸检测技术研发商觅瑞在 7 月和 9 月共获得 10.5 亿元的 C 轮融资，备受资本青睐，发展迅猛。此外，持续发力基因大数据的肿瘤全流程检测服务商求臻医学也在 10 月完成数亿元的 C1 轮融资，成为进入相对成熟期发展的代表创新企业。

公司名称	简要介绍	地区	获投轮次	时间
艾迪康	第三方独立医学检验平台	中国-浙江	股权融资	2021年1月
药明奥测	创新诊断服务和产品提供商	中国-上海	B轮	2021年2月
星童	临床诊断系统供应商	中国-上海	战略融资	2021年5月
和瑞基因	分子诊断产品研发和基因测序服务提供商	中国-福建	B轮	2021年7月
吉因加	肿瘤基因检测服务提供商	中国-北京	C轮	2021年7月
和瑞基因	分子诊断产品研发和基因测序服务提供商	中国-福建	B轮	2021年8月
觅瑞	微核酸检测技术研发商	中国-浙江	C轮	2021年9月
桐树基因	肿瘤分子诊断产品研发、生产商	中国-上海	C轮	2021年6月
真迈生物	基因测序设备自主研发商	中国-广东	B+轮	2021年9月
求臻医学	肿瘤全流程产品及服务提供商	中国-北京	C1轮	2021年10月

图表 10 2021 年以来，国内部分基因检测企业融资交易事件

目前我国基因检测行业的融资集中在测序仪及试剂耗材生产企业上，而国外同时期的投资方向主要集中在基因数据分析领域，且多数企业已进入后期阶段。另外，国外的产业结构和资本市场比国内成熟，独角兽企业（包括未上市和上市企业）覆盖基因行业上、中、下游，主要业务涉及仪器及试剂研发、科研和临床基因检测服务以及数据分析等。

由于测序技术壁垒高，国内仅有几家公司能够自主研发基因测序仪等设备，多数企业集中于数据分析、试剂耗材生产和中游的检测服务。而我国 2021 年获得融资的企业大多处于 B 轮及以前的阶段，表明国内基因数据生产及分析还处于早期产品化阶段。

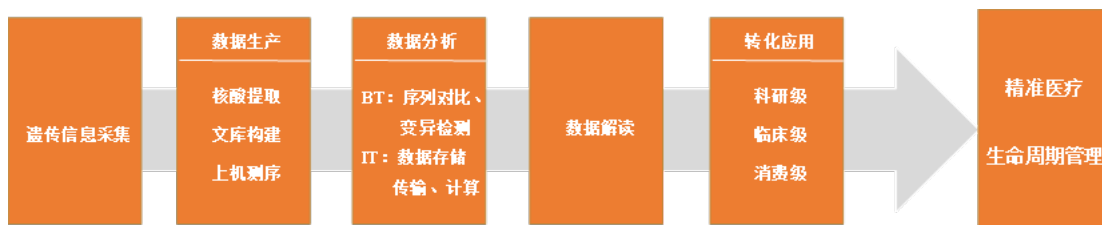
除了因美纳、华大基因等基因测序龙头向下游数据分析业务延伸引领基因检测行业发展外，计算机、互联网巨头也纷纷入局基因行业，撬动行业变革。在基因领域，云锋基金先在 2012 年投资华大基因超 1 亿元，后联合多家领投药明康德旗下的明码生物总额超 1 亿美元；腾讯联合多家领投碳云智能 1 亿美元；微软、三星、腾讯也相继投资追捧基因组学。

明星级消费级基因检测公司 23andme 和肿瘤基因检测公司 Grail 则获得谷歌投资。除去资本运作之外，百度成立百图生科运用高性能生物计算和多组学数据技术进入医疗健康行业；另外谷歌、亚马逊、苹果、IBM、阿里巴巴、华为等互联网及 IT 巨头利用其技术优势开展基因云服务。

基因大数据拥有广阔的应用场景和市场，是医疗健康领域能最快大规模转化应用的行业。而 PB 级别的基因大数据的分析与运用离不开云计算、人工智能、大数据、5G、区块链等数字技术。IT 企业擅长的数字技术的数据规模大、强大算力和算法以及安全可靠赋能基因行业，为传统基因检测行业带来生产力的变革。

五、市场角色：5 大角色构筑生态，初代产品已进入市场推动检测效率提升

基因检测行业一般由生命数字化信息的采集、数据生产、分析、解读与转化应用等 5 大环节构成，基于大数据实现大规模人群的精准医疗和全生命周期管理。



图表 11 基因检测行业价值链

1、数据生产

以基因测序技术为例，基因数据生产流程包括遗传信息采样、核酸提取、文库构建和上机测序等环节。采样一般在医疗机构或科研实验室完成；核酸提取、文库构建和上机测序在医疗机构或具有资质的基因检测机构中进行。

涉及数据生产环节企业的商业模式主要以“仪器+配套试剂耗材为主”，另外部分仪器设备和试剂耗材单独出售。基因测序仪技术壁垒较高，市场主要由国外企业主导，国内只有华大智造拥有独立研发的能力，其他企业主要和因美纳、Thermo Fisher 以及华大智造联合研发或贴牌生产。

2、数据分析

数据分析则是运用生物信息分析对下机数据进行处理和分析，涉及数据存储、计算、管理等基础设施以及分析所需的软件、算法以及新的数字技术。

布局数据分析的企业主要围绕生物信息软件开发、基因大数据平台解决方案、基因大数据增值服务 3 种业务展开。软件方面国内多数为非小细胞肺癌突变基因软件，获批的企业有华大生物、吉因加、燃石以及世和医疗。

基因大数据平台解决方案企业主要有两种类型：（1）基因云服务：谷歌、IBM、阿里巴巴、华为等互联网 IT 巨头；（2）因美纳、华大基因等基因检测领域龙头。基因大数据增值服务涉及软

硬件加速、数据加密及高速传输。一种是半导体及 IT 公司等为软硬件加速的公司，例如华为、寒武纪、地平线、阿里巴巴等。另一种是为数据加密及高速传输的公司，例如华大智造和诺禾致源等。涉及两种业务模式的公司有深耕此领域的 Senticon 以及 Edico Genome（被因美纳收购）。

3、数据解读

数据解读是将基因检测结果与临床表型相结合，挖掘基因与疾病的关系，从而进行基础研究和指导临床决策。在科研服务上，诺禾致源采用多组学联合分析方法揭示疾病机理并提出潜在治疗方法。临床上，智因东方开创了“生物+遗传+临床”三要素分析原则的临床分析算法，提高了临床诊断效率。

4、转化应用

基因检测目前在医疗健康领域中广泛运用于科研级、临床级和消费级场景。

科研领域的基因检测业务主要面向科研机构，包括基因组测序、转录组学测序、表观组学测序、宏基因组学系列测序、单细胞测序等。国内基因检测科研市场相对饱和，提供基础科研基因检测服务的企业主要有诺禾致源、华大基因、贝瑞基因、求臻医学、安诺优达等。

临床级应用主要是临床基因诊断，包括出生缺陷防控、肿瘤诊断、传染病诊断等领域。

出生缺陷防控主要包括无创产前基因检测、胚胎植入前遗传学检测和新生儿遗传基因检测。无创产前基因检测是通过基因检测技术来检测胎儿是否有染色体异常的疾病，主要用于 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）等，且无创产前基因检测的准确率达到了 99%以上且无流产风险。国内头部企业有华大基因、贝瑞和康，二者占据无创产前基因检测市场份额的 70%左右。

胚胎植入前遗传学检测（PGT）是通过分析卵母细胞（极体）或胚胎（卵裂期或胚泡）中的 DNA 来进行 HLA 分型或确定遗传异常，用于辅助生殖。代表性企业有华大基因、贝瑞和康、嘉宝仁和等。新生儿遗传基因检测种类主要包括听力筛查、遗传代谢筛查等，代表性企业有英盛生物、华大基因等。

出生缺陷防控	公司	产品
无创产前基因检测	贝瑞和康	胎儿染色体非整倍体（T13/T18/T21）检测试剂盒（可逆末端终止测序法）
	华大生物	胎儿染色体非整倍体（T13、T18、T21）检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）
	华大生物	胎儿染色体非整倍体（T13、T18、T21）检测试剂盒（半导体测序法）
	华大生物	胎儿染色体非整倍体（T13、T18、T21）检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）
胚胎植入前遗传学检测	华大基因	EmbryoSeq-PGS express胚胎植入前染色体异常检测
	华大基因	EmbryoSeq-PGD 胚胎植入前单基因遗传病检测
	贝瑞和康	科孕安胚胎植入前遗传学筛查
	嘉宝仁和	易安顺®胚胎植入前遗传学筛查
新生儿遗传基因检测	英盛生物	先天性耳聋基因检测试剂盒（荧光 PCR 法）
	英盛生物	药物性耳聋基因检测试剂盒（荧光 PCR 法）
	英盛生物	2耳聋基因 GJB2 235de1c 检测试剂盒（荧光 PCR 法）
	华大生物	遗传性耳聋基因检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）

图表 12 国内部分出生缺陷防控领域基因检测代表企业

肿瘤诊断主要包括伴随诊断、肿瘤早筛。伴随诊断是在药物使用之前检测患者是否携带药物靶点，提高用药效率，实现精准治疗，另外还能够解决药物研发风险高、治疗应答率低的问题。

肿瘤诊断	公司名称	相关产品
伴随诊断	艾德生物	人类 BRCA1 基因 和 BRCA2 基因 突变检测试剂盒 (可逆末端终止测序法)
		人类 10 基因突变 联合检测试剂盒 (可逆末端终止测序法)
	华大基因	EGFR/KRAS/ALK 基因 突变联合检测试剂盒(联合探针锚定聚合测序法)
	诺禾致源	人 EGFR、KRAS、BRAF、PIK3CA、ALK、ROS1基因突变检测试剂盒 (半导体测序法)
	燃石医学	人 EGFR/ALK/ BRAF/KRAS 基因 突变联合检测试剂盒(可逆末端终止测序法)
	求臻医学	ChosenOne599® 泛癌种基因检测
	世和基因	EGFR/ALK/ROS1/ BRAF/KRAS/HER2 基 因突变检测试剂盒(可逆末端终止测序法)
	泛生子	人类 8 基因突变联合检测试剂盒(半导体测序法)
	吉因加	人 EGFR/KRAS/ALK 基因突变检测试剂盒(联合探针锚定聚合测序法)
肿瘤早筛	美因基因	Septin9结直肠癌筛查检测，RNF180/Septin9胃癌筛查检测
	诺辉健康	常卫清®肠道健康防癌早筛
	华大数极	华常康®无创肠癌基因检测
	求臻医学	Chosen Early系列
	鹏远基因	常艾克™肠癌多基因甲基化检测
	易毕恩	早易安®（肝癌、胃癌、肠癌、食管癌，高通量5hmC DNA羟甲基化癌症检测技术）
	和瑞基因	莱思宁®肝癌早筛
	泛生子	HCCscreen肝细胞癌早筛液体活检
	燃石医学	燃石普清® Plus
	吉因加	Gene® OncoET（肝癌、胃癌、肠癌、食管癌，高通量5hmC DNA羟甲基化癌症检测技术）
	思勤医疗	思康宁（泛癌早期筛查产品（覆盖男性和女性高发癌种），cfDNA基因突变检测技术，多变量算法）

图表 13 国内部分肿瘤诊断领域基因检测代表企业

总体而言，目前肿瘤诊断基因检测仍然处于早期发展阶段中。

国内布局伴随诊断领域的公司有艾德生物、华大基因、诺禾致源、燃石医学、世和基因、泛生子、求臻医学、吉因加等。肿瘤早筛是通过基因检测的方法从表型健康的目标人群中筛选出极少数肿瘤高危群体，从而能够及早发现肿瘤，降低发病风险，尤其是发病率高、死亡率高、发展周期长的癌种，比如肺癌、胃癌、结直肠癌等。

目前肿瘤早筛领域代表企业有美因基因、诺辉健康、华大数极、求臻医学、鹏远基因、易毕恩、和瑞基因、泛生子、燃石医学、吉因加、思勤医疗等。公开数据显示，在肿瘤早筛领域中，美因基因因为国内结直肠癌筛查市场占有率最高且为唯一实现盈利的公司。

由病原性微生物引起的传染病是人类主要的死亡原因之一，自 2003 年以来，严重急性呼吸综合征（SARS）、高致病性禽流感、甲型 H1N1 流感、新型冠状病毒的肆虐，对公共卫生发起了严峻的挑战。明确病原体是感染性疾病诊疗的基础，若无法获得准确的病理学诊断依据，将会导致治疗延迟或无效治疗。新冠疫情爆发以来，以核酸检测技术为主的新冠病毒检测试剂盒被用于新冠的病理学诊断。目前国内的核酸检测业务模式主要是试剂盒或检测服务，企业主要有华大基因、达安基因、圣湘生物、之江生物等。

消费级基因检测通常是通过线上或线下渠道直接面向普通消费者提供，帮助其了解自身基因信息的基因检测服务。消费级基因检测业务主要围绕健康管理、皮肤检测、运动能力检测等方面展开，代表企业有美因基因、微基因、23 魔方、安我基因等，其中美因基因在消费级基因检测市场占有率最高，达到 65.8%。

类别	公司名称	相关产品
消费基因检测	美因基因	ApoE 基因检测、叶酸代谢能力评估、癌症风险评估检测、HPV 检测、遗传性乳腺癌/卵巢癌基因检测（BRCA1/2 基因）、个人全基因组检测、成人全外显子测序、儿童全外显子测序等
	微基因	WeGene 全基因组测序
	23 魔方	23 魔方基因检测
	安我基因	宝宝过敏基因检测、宝宝营养基因检测、美肤基因检测

图表 14 我国消费基因检测代表企业（列举）

TECHNOLOGY

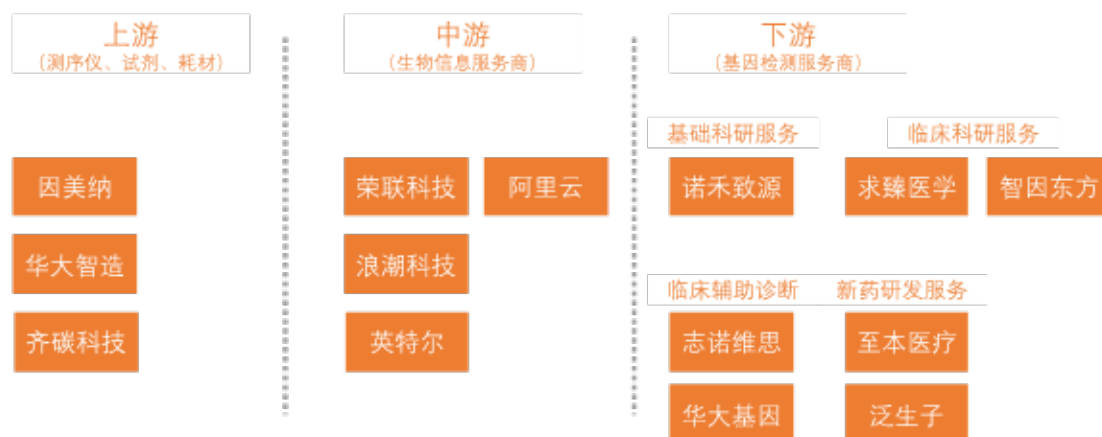
第二篇 基因检测智能化的生态解析



一、产业链概述

基因行业正在进入大数据时代。

人类基因组中蕴藏海量数据。DNA（脱氧核糖核酸）是一种双链聚合物，由 4 种携带不同碱基的脱氧核糖核苷酸(A、T、C、G)排列组合形成。碱基或脱氧核糖核苷酸数量是衡量 DNA 长度的标准，由 1000 个脱氧核糖核苷酸组成的 DNA 长度为 1Kb，完整的人类基因组包含约 32 亿对碱基，长度为 3Gb 左右。同时，基因的相互差异形式十分多样，例如单核苷酸突变、基因片段重复和缺失、染色体变异、甲基化等不改变 DNA 序列的表观遗传学变异，从而基因信息数量庞大、结构复杂。随着基因产业持续发展，基因测序数量逐渐增多，这些海量数据及其治理需求逐渐浮出水面。由此，基因技术与人工智能的融合，从作为基因检测辅助环节的生物信息分析中脱颖而出，成为蓬勃发展的行业。



图表 15 本章节涉及基因检测智能化产业链

二、上游分析：竞争格局悄然变革

在基因科技智能化产业的最上游，仍然通过专门的设备和试剂获取下机测序数据，这项工作在当前已经发展得比较成熟，也已经形成了测序仪和配套试剂相对成熟的供给侧结构。从测序仪的型号看，因美纳的 HiSeq 是目前市场上相对主流的测序仪。

以二代测序为例，基因测序的操作流程大致分为从 DNA 提取、片段化到测序、生信分析等多个步骤。首先是通过生物化学方法，分离纯化细胞中的 DNA。由于人类 DNA 平均长度达到 100Mb 级，不方便直接测序，需要采用超声破碎或酶解法把完整 DNA 打断成若干为长度 1Kb 以内的片段。

这些 DNA 在两端加上人工设计合成的特定 DNA 短片段后，形成可供测序的 DNA 文库，随后通过聚合酶链式反应(PCR)放大成千上万倍，并上机测序、输出数据。下机数据体量巨大而复杂，在成为指导科研、临床的有效信息前，还需要经过生物信息学方法的关键处置。不过，受制于有限的生物信息技术水平，对海量的测序数据的正确解读其实是基因检测中亟待解决的难题。



图表 16 基因测序流程图

越来越多企业开始布局上游测序平台。例如，Pac Bio 所展开的对端读长测序技术的收购、菲鹏生物收购高通量测序平台等。

三、中游分析：重要程度日益增加

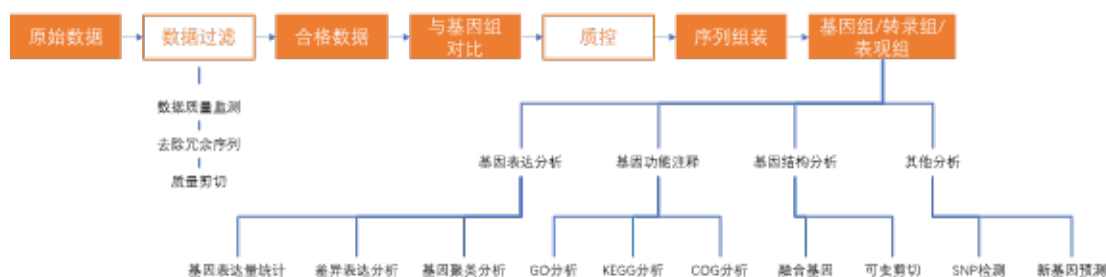
前文提到，基因数据原始状态是以 ATCG 为标识的碱基序列。从基因测序仪运行下来提取的原始数据类似计算机二进制数字序列，人类无法直接阅读。因此，基因数据分析的第一步，还需要基于生物信息学的方法，对海量测序数据进行复杂的数据过滤、基因组比对、拼接和处理、拼接后的数据分析等多个步骤才能得到基因组的变异信息。

然而，这一阶段的基因数据类比计算机软件的后台代码，不能直接提供关于疾病的信息，最终转化为人们可理解的生物学数据，为疾病诊断和治疗提供指导，还需要借助专业知识分析。

实际上，在第一步的数据转化中，已经与测序技术同步形成了不断成熟的生物信息学理论和应用体系，推动这一环节基本实现自动化。生物信息学是以 DNA、RNA、蛋白质等生物大分子数据库为主要研究对象，以数学、信息学、计算机科学为主要研究手段，以计算机硬件、软件、计算机网络为主要研究工具，对浩如烟海的原始数据进行存储、管理、注释、加工，使之成为具有明确生物意义的生物信息。

通过对生物信息的查询、搜索、比较、分析，从中获取基因编码、基因调控、核酸和蛋白质结构功能及相互关系等理性知识。同时，把基因组 DNA 序列信息分析作为源头，寻找基因组序列中代表蛋白质和 RNA 等功能原件的编码序列，并力求阐明非编码序列的信息实质，进而破译 DNA 序列中的遗传信息。

随着基因组研究不断深入，DNA 相关数据在 DNA 序列数据基础之上又延伸出表达序列标签数据 (EST, Expressed Sequence Tag)、单核苷酸多态性数据 (SNP, Single Nucleotide Polymorphism)、单体型图 (HapMap) 数据等大量衍生类型。而随遗传学与分子生物学研究进入结构基因组与功能基因组时代，基因组、蛋白组、代谢组等组学数据亦大量涌现。



图表 17 基因序列的生物信息分析图解

当前，基因表达调控网络、信号传导网络、蛋白-蛋白相互作用网络以及代谢网络的出现与发展更使生物信息学进入系统生物学时代，如果说生物信息学发展初期面对的主要是序列数据，随基因组领域研究在质与量上的提高，特别在第二、第三代高通量测序技术的推动下，生物信息学面对的数据在类型、本质、数量上都得到了极大丰富，生物信息学也作为基因组分析不可或缺的工具而得到迅速发展，并快速向包括人类健康在内的很多领域渗透。

另一方面，转化之后的数据解读环节，从基因信息到医学知识的分析，则多依赖专业人做解读。随着高通量测序设备的广泛应用和测序服务的繁荣发展，测序数据量也呈几何增长。测序设备自动化程度的提高和数据量的增长使基因测序的工作重心从繁重的人工测序转到了数据分析。

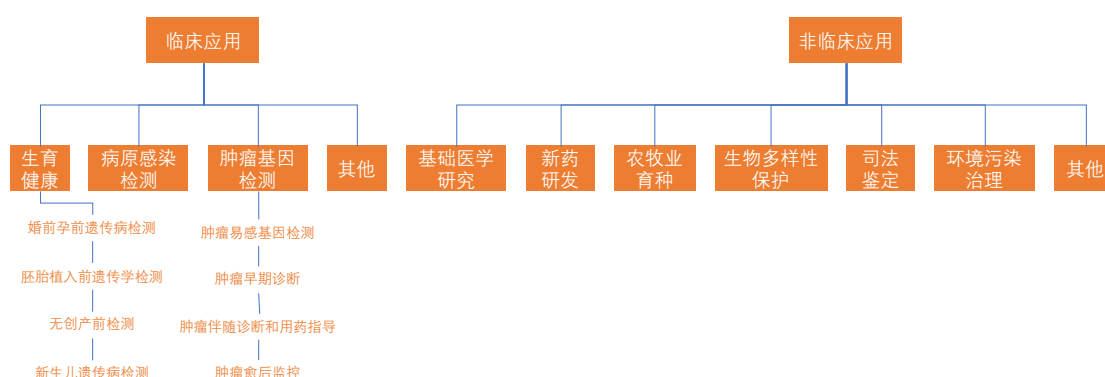
测序数据处理和分析的技术壁垒较高，并且因为其重要性，也成为掣肘基因测序行业中游发展的关键因素，更是各大测序公司的核心竞争力所在。目前，测序数据处理流程基本已经标准化，但对于数据处理过程中的核心步骤，各家公司都有自己的一套分析方法，即使是相同的原始数据，各方不同同算法对细节的处理不尽相同，输出的结果也不同，最终反映在测序数据解读质量上。

优化算法、提高数据处理速度和效率仍是未来的发展方向，也是提高公司竞争力的重要因素。如果单纯把基因数据分析作为生物信息分析的工作去考量，全球市场规模并不大。到 2018 年，约为 5.8 亿美元，复合年增长率为 22.7%。但它作为必需的辅助手段，为下游应用场景提供技术支持。由此，基因测序数据分析的市场空间具有足够想象力，Google、亚马逊、微软、苹果等各大 IT 巨头，包括都展开布局，试图快速抢占市场。在国内，测序数据分析领域公司不多，以华大基因、荣之联等为代表，建立了自己的核心算法。

基因数据正在形成巨大的数据库，它的终极形态是，每一个健康人或者患者都可以将自己的基因数据进行上传分析，通过比对得出自己的健康状况，获得健康建议。不过，这需要很长一段时间的积累来达到理想的可靠性与稳定性，基因检测成长为越来越类似血常规、尿常规等常规临床检验项目，在一定程度上加速了这个过程。

三、下游分析：应用与产品频亮相

随着测序技术的逐步成熟和测序仪功能的不断完善，目前测序服务行业准入门槛不高，市场竞争激烈。由于行业准入门槛低，测序服务市场高度分散，全国共有几百家提供测序服务的公司。与测序仪寡头垄断格局相反。在国际市场上，前五大测序服务供应商仅占据了 20%左右市场份额。随着未来测序仪进一步普及，各科研机构都会逐渐自配测序仪，导致测序服务市场加速分散。



图表 18 基因检测的临床应用与非临床应用

基因检测的下游应用可以分为临床应用和非临床应用两大类，两者各自又可以进一步细分为生育健康、病原感染检测、肿瘤基因检测、基础医学研究、新药研发等垂直板块。其中，非临床应用中的基础医学研究是基因测序最早实现商业化的领域，也是当前发展最为成熟的应用场景，其次便是临床场景中的肿瘤基因检测、生育健康、病原感染监测等应用。

在过去数年丰富的临床实践中，基础研究、肿瘤基因检测、生育健康、病原感染监测等领域形成了海量的基因数据。相应地，这些领域的数字化与智能化也发展得方兴未艾。就数据流而言，数据测序、数据分析主要受设备、技术影响，而数据解读则更多依靠专业人员和标准管理体制。数据解读可以简单理解为基因组学的翻译过程：根据新样本的信息，去寻找类似样本、同样的突变、同样的表型，再按照同样的路径去解读。因此，要想解读更加精准和快速，首先就需要强大且丰富的数据资源。

COMPLIANCE

第三篇 基因检测智能化的应用探索



生物信息学不仅是一门学科，更是一种重要的研究开发工具，且生物信息学工具几乎是未来生物研究/生物医药开发所必须的，并且生物信息学作为强大的生物数据解读工具，正是连接基因序列和个性化医疗的关键纽带。

当今，生物信息学界的研究人员主要将注意力集中在基因组、蛋白质组、转录组、RNA 组等组学以及与这些组学密切相关的药物设计上，测序、数据库资源、序列对比、基因芯片&表达谱分析、分子进化分析、蛋白质结构分析、药物设计辅助是生物信息学最常见的相关应用。

一、临床应用

1、肿瘤

基因科技的临床应用，行至肿瘤诊疗，才算真正点燃了产业界的热情。也正因如此，红海竞争之下积累的丰富样本和数据，使得肿瘤诊疗成为基因大数据治理开发，甚至基于人工智能技术做解析的排头兵。

众所周知，生物信息分析作为基因科技应用流程中成本日渐高企的环节，之所以一直未被机器智能所替代，数据库的缺乏是关键瓶颈。通常，肿瘤基因数据库会包含序列、结构、功能、SNP、代谢通路等字段，并配置有用于未知序列比对的高效率调用方法和算法（软件）。使用中，研究人员需要输入待分析序列，与数据库中已有序列进行比较，以进行同源性分析、结构预测、功能预测，系统会在已知功能序列中找出那些与待研究基因或蛋白质在关键序列上“最相似”的 DNA、RNA、蛋白质，并用已知来预测未知，为下一步的研究提供方向。

在数据库方面，国内外政府和企业早期已经做了不少工作。例如，2008 年，由中、英、美、德等国科学家共同承担研究任务的“国际千人基因组计划”启动，绘制人类基因组遗传多态性图谱；2015 年，英国政府投资 5.23 亿美元启动“10 万人基因组计划”，绘制与疾病发生、治疗和预后相关的重要遗传信息图谱等。这些大规模人去的基因测序项目积累下了丰富的基因数据库，成为前述公开数据资源的重要组成部分。例如，NCBI（美国国家生物信息中心）的 SRA（Sequence Read Archive）TCGA、ICGC 等，都是是研究和开发中经常使用的公共数据库。

早期的蒙眼狂奔之后，临床上可兹采用的基于中国人群的肿瘤基因数据库已经越来越多，但整个基因信息大数据领域仍然缺乏统一标准，多个数据孤岛并存，大数据价值不能充分被挖掘用于满足临床需求。换言之，国内基因行业也亟需建立一套基因检测样本采集、运输、储存、检测、生物信息分析和遗传咨询解读等标准化流程，用以规范多基因 Panel 检测流程，同时解决

临床数据支持及共享机制的项目。

随着国内大众对基因科技认知不断加深，和供给侧的基因测序行业生态不断完善，大规模人群基因数据库的建设节奏明显加快。大多数肿瘤 NGS 厂商都将建立和开发肿瘤基因大数据库作为自身的第二增长曲线，例如华大基因、求臻医学、吉因加、仁东医学、至本医疗等纷纷布局了针对不同癌种、纳入不同体量人群的肿瘤基因数据库。

以《中国肿瘤基因图谱计划》(Cancer Genome Atlas of China,CGAC)为例，这项计划由国家人类遗传资源中心牵头，依托国家人类遗传资源共享服务平台，全国 70 余家大型三甲医院参与，这项计划将入组超过 10000 名肺癌、胃癌、结直肠癌、食管癌及乳腺癌等高发癌种患者。肿瘤基因企业求臻医学作为专业的技术支撑力量，为该计划提供了强劲的测序和数据分析支持。

从某种意义上讲，当国内肿瘤基因检测企业间的竞争推进到深水区，内生的生物信息分析能力成为关键的竞争元素。在这一阶段，谁能够构建更快、更精确的数据分析能力，便具备更大的胜出概率。以前述求臻医学为例，得以支撑万人级的国际课题需求，与其强大的生物信息分析能力不无关系。例如，求臻医学首创的 MSIensor 作为一款轻量级的组学数据自动化分析软件，比传统的 MSI 检测方法更高效和敏感，2018 年，被 FDA 批准的首个基于 NGS 的肿瘤基因检测试剂盒 (MSK-IMPACT) 所采用，截至目前，已应用于包括 CGAC 在内的 29 个国家的 657 个临床研究项目中，被实际应用于超过 232,939 例癌症病人。另外，在备受关注的肿瘤早筛领域，求臻医学提出“甲基化峡谷 (Canyon)”的概念 (Nature Genetics 2014)，通过自主研发的独有算法检测甲基化峡谷标志物，将 ctDNA 甲基化检测技术应用于癌症早筛，准确性达 95%以上。

现阶段，在一些特定的垂直领域，已经有零星基于人工智能的肿瘤基因组解读产品被尝试推出。例如，志诺维思旗下的志诺医珀 (iGenome® Reporter) 就是一款 NGS 基因检测数据分析系统。它基于 GVC 基因变异探测算法、医学解读知识库，快速精准分析和解读肿瘤样本 NGS 数据，只需极简操作就可以从原始测序数据获得全面的临检报告和/或科研报告，辅助用户进行临床诊疗决策和科研产出。



图表 19 肿瘤基因组智能解读的流程

其中，GVC (Genomic Variant Caller) 是一款基于人工智能的变异探测加速算法，包含序列比对比去冗余模块和变异探测模块，实现二代测序数据体细胞（肿瘤）和胚系（遗传）的高精度变异探测。GVC 算法曾获得 ICGC (国际肿瘤基因组同盟) 和 TCGA (肿瘤基因组图谱计划项目组) 两大机构组织的国际肿瘤基因分析大赛“ICGC-TCGA Dream Somatic Mutation Detection Challenge”冠军，并于 2021 年获得国家知识产权局发明专利权。

由此，肿瘤基因组学研究的门槛进一步被降低，而从事下游产品开发的小型基因公司再生产和研发能力得以加强。

2、感染疾病

实际上，大多数基因测序公司只是擅长做基础测序和基本的分子生物学注释，对疾病、遗传机制缺乏深入了解，与医生、研究者这类终端用户的需求存在差距，输出结果也缺少灵活性，在一定程度上增加用户成本。对于非生信专业的人而言，原始测序数据几乎毫无实际意义。

在生信分析和报告解读过程中拥有复杂流程和严格的质控，需要专业生信人员进行。为解决这一痛点，华大基因开发了“PM Easy Doctor 病原组学大数据分析套件”，由 PM Online、PM Display 和 PM SCI 三大模块构成，实现线上数据管理、报告智能生成和科研数据分析三大功能。

PM Display 报告智能生成系统，系统使用宏基因组测序数据同源比对下的物种鉴定智能算法，包括降低假阳性判断库、熵值、物种定位算法、特殊物种库训练模型、阴性建模等核心技术，可以实现格式模板定制和高效出报告，保证检测特异性。

PM Online 线上数据管理系统。可以实现病原组学检测数据管理、病原统计、检出频率、病原谱和时空分布等统计分析功能，具有数据可视化展示、数据本地化存储、历史数据可累计、支持共享与合作等优点，为进一步协助病人病原诊断和临床大数据积累提供工具和平台。PM SCI 病原微生物科研数据分析系统，集成多种生物信息数据分析软件和数据库实现病原微生物科研数据的多层次、多维度的分析处理，包括微生物鉴定、毒力耐药分析、进化溯源分析等多重功能，让分析更全面简单。

此外，英特尔基因分析一体机联合实验室是英特尔精准医疗伙伴计划的下属联盟，荣之联、华大基因、浪潮、聚道科技、阿里云、Falcon 和安诺优达通过与英特尔的合作，为医院和研究机构客户开发基因组学设备，以便处理本地数据分析需求，并提供更好的用户体验和出色的性能。

3、遗传病

遗传疾病多为多基因导致的复杂疾病。全基因组关联分析是一种和基因测序密切相关的，近几年来研究中非常热门的高通量分析方法。

遗传学与分子生物学实验室常规分析是将关心的 DNA 或蛋白序列与库比对，这些序列长度大多数情况比整个基因组的量级小得多，进行的分析通量也低。但近年来，随生物数据量的增加以及单基因研究的局限性，生物信息学相关高通量分析方法已越来越成为必须，特别测序成本的快速下降，以及生物信息学的快速发展，高通量分析方法的应用门槛进一步降低，全基因组关联性分析正是研究中最常见的、应用越来越常规化的生物信息学高通量分析手段之一。

对人类基因组研究而言，全基因组关联分析（GWAS）是指在人类全基因组范围内找出单核苷酸多态性（SNP）数据，并从中筛选出与目标特征（如胖瘦、高矮、特定疾病、药物敏感性等）相关的 SNPs。在 GWAS 中，研究人员通常先收集到足够多的患者基因组数据，再将其中的 SNP 位点与对照组进行比较，并将相关数据进行关联性分析，尝试建立序列数据与目标性状之间的关联，从而筛选出同目标性状相关性密切的潜在基因。往往在这一步干试验完成之后，还需要采用实验生物学的方法做验证和深入研究。这种方式将更多维的海量数据纳入研究，已经帮助研究者发现了许多未知基因以及染色体区域，为复杂疾病的发病机制提供了更多的线索。

GWAS 涉及基因组数据的比较、聚类、回归分析等操作，对于非生物信息专业背景的研究者和临床医生而言，技术门槛不低。为此，智因东方上线遗传病基因分析工具全谱®遗传病精准诊断云平台，集成生物学、遗传学、临床特征要素，分析突变的生物学危害性，根据遗传学规律分析致病性，再根据突变基因相关疾病的临床特征与患者特征的相似度进行最后的筛选，面向医生用户提供辅助临床诊断、新致病基因功能，集成了多种数据展示及分析功能，医生可以选择全自动分析，或者人工设定筛选、排序条件筛选可疑致病突变。该平台分析了近万例疑似遗传病患者的全外显子组测序数据，并进一步结合临床反馈，实现总体阳性诊断率 50~70%。对于遗传病基因诊断而言，从数十万个基因变异中找出致病突变是核心。

全谱®遗传病精准诊断云平台集成大数据分析功能，可以帮助医生、科室、医院构建精准医疗数据库，通过对基因数据和临床表型数据的聚类分析，可以轻松实现科研发现，包括发现新的致病突变、新的致病基因、新的疾病等等。

4、消费级基因检测

消费级基因检测是指通过广告、电商、线下店可被消费者认知且直接购买的基因检测产品，主

要以低通量检测为主，技术手段包括 PCR 和基因芯片。在中国消费基因发展相对早期，产品主要围绕健康管理等维度展开。

中国消费级基因检测服务市场成立相对美国来讲晚了 20 年，目前处于初期发展阶段。但是中国消费者如今还未完全认可并采用消费级基因检测服务作为健康管理的手段，然而基于中国的人口众多和老龄化及个性化健康管理的趋势，这意味着未来中国消费级基因检测市场广阔。

目前，2020 年美国消费级基因检测服务市场规模为 7.88 亿美元，预计 2025 年将增至 22 亿美元，2020 年至 2025 年的年复合增长率为 22.6%，2030 年将进一步增至 51 亿美元，2025 年至 2030 年的年复合增长率为 18.3%。相较而言，中国消费级基因检测服务市场规模于 2020 年达到 6850 万美元，2016 年至 2020 年的年复合增长率为 31.0%，预计 2025 年将增至 445.1 百万美元，2020 年至 2025 年的年复合增长率为 45.4%，2030 年将进一步增至 26 亿美元，2025 年至 2030 年的年复合增长率为 42.4%，超出美国市场的增长率，将进入快速发展期。

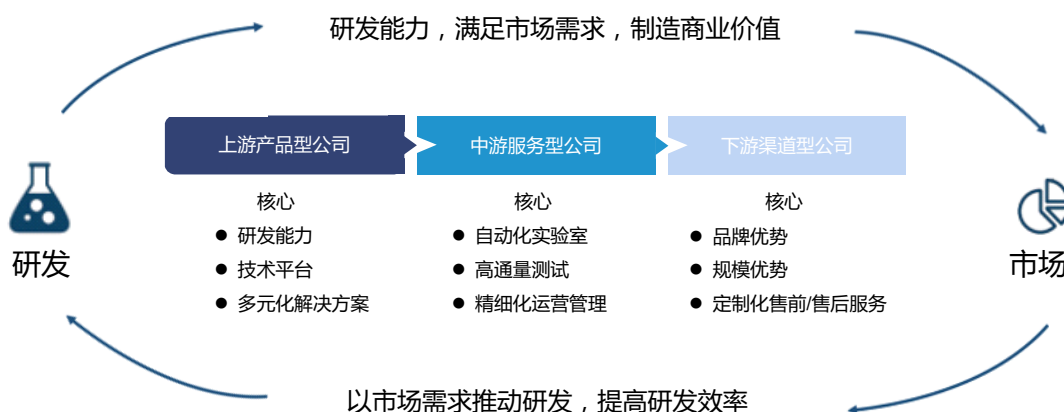
在用户触达方面，2020 年美国消费级基因检测服务累计用户数为 2930 万人，渗透率为 8.8%。而中国消费级基因检测服务的累计消费者为 1210 万人，除去中国人口众多的原因之外，消费者认知不足是主因，导致渗透率仅为 0.8%。2025 年中国累计用户数预计将达到 5230 百万人，超过美国累计用户数；渗透率为 3.7%，预计仍将大大低于美国，代表行业及商业增长空间巨大。尽管预计 2030 年中国累计用户数将是美国用户数的 2 倍以上，但中国的渗透率仍仅为美国渗透率的一半。因此，中国的消费级基因检测服务市场具有巨大的增长潜力。

中国涉及消费基因检测业务的企业数量约 130 家左右。以 2014 年为消费基因检测市场元年，此后成立的企业共 85 家，主要位于北京、上海、广东，其中被消费者认知的品牌主要是美因基因、微基因、23 魔方、安我健康、基因宝、各色基因、水母基因等几家公司，大多企业不被所知。另外，依托于美年健康庞大的体检中心网络，美因基因迅速成长为中国最大的消费级基因检测平台。美因基因招股书显示，美因基因累计用户数达到了 749 万人次。2020 年，美因基因进行了 270 万人次基因检测，占中国消费级基因检测服务市场所进行检测总数的 65.8%。然而在行业发展初期，企业间并没有真正拉开差距，其竞争格局极易改变。

学界对于基因与疾病的关系，更多还停留在关联性研究的阶段，而非确证性研究。相对于严肃医学领域的基因检测，消费级基因检测公司普遍面临着基因检测深度不够高、规模化盈利难、消费者认知不足的问题。尤其是目前国内消费级基因检测主要服务是健康管理，健康管理则要将临床数据、用户的健康数据与基因数据结合起来。然而目前临床数据和用户的健康数据都比较薄弱，以及现在消费基因检测产品结果并无专业的医疗人员进行诊断，在这种状况下，即使基因数据量很大，也无法有效指导健康管理。

针对消费级基因检测行业整体大环境不容乐观的情况下，已有多家企业做出战略调整推动消费基因检测智能化以提高基因检测稳定性和准确性。

美因基因是中国消费基因检测及癌症筛查的领先者，按检测量计，是中国最大的消费级基因检测及癌症筛查基因检测平台，同时也是全球三大消费级基因检测平台之一。依托产品研发和商业推广双轮驱动的平台型业务模式，美因基因业务实现了上、中、下游全产业链覆盖。

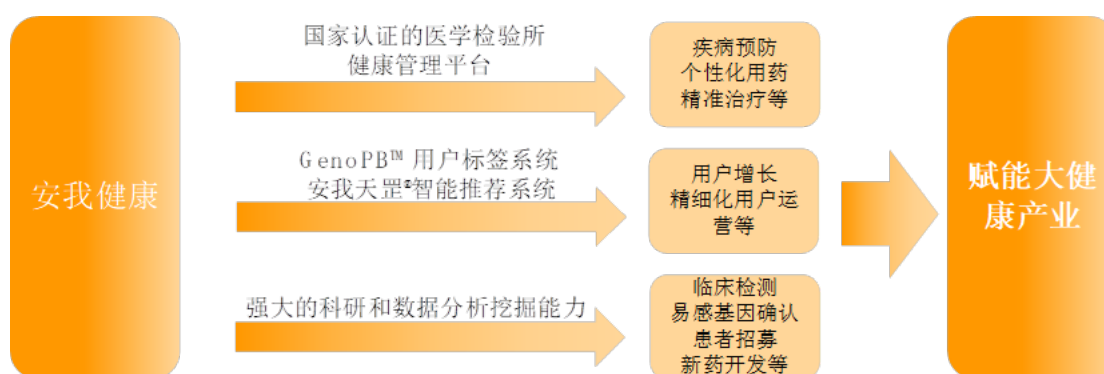


图表 20 美因基因业务解构

产业链上游，美因基因专注于开发 LDT 服务及 IVD 产品，在消费级基因检测及癌症筛查领域已拥有 89 种多维度商业化检测解决方案，其中约 90% 为自主研发，涵盖癌症、神经系统疾病、心脑血管病等疾病。产业链中游，美因基因构建了行业领先的低成本、高通量、自动化的生产体系和综合技术平台体系，包括终点荧光 PCR 平台、NGS 平台、qPCR 平台及全基因组芯片平台，实现了规模经济与精细化运营管理。凭借市场领先的流程自动化水平，美因基因的日检测能力高达 5 万余次，能够以具有成本效益的方式提供高通量、自动化、多场景基因检测解决方案。产业链下游，美因基因凭借品牌优势、产品定位优势、成本优势与 300 多个城市的 1300 多家医疗机构和多家电子商务及线上医疗保健平台合作，构筑了全渠道销售网络。截至 2021 年 6 月 30 日，美因已为来自各渠道的用户提供了超过 1000 万次基因检测服务，其中包括超过 25 万人次的癌症早筛基因检测。

自动化是智能化的基础，美因基因运用自动化水平的生产体系提高基因检测水平，成为了中国首个及唯一一个日检测能力超过 5 万次的基因检测平台。而美因未来将进一步结合基因技术和信息技术，实现基因检测高水平的自动化和智能化，将更具性价比的产品和服务推向市场，推动消费级基因检测的市场普及。

而安我健康从成立之初就以大数据为核心，深耕母婴领域，拥有 HPV 分型检测、肠道菌群检测、宝宝过敏基因检测等 21 款产品，涵盖宝宝健康成长、新妈妈孕产健康、新家庭健康管理等众多场景。安我健康是以健康大数据为基础的家庭健康服务平台，深化大数据布局，通过特有的以大数据为算法核心的 GenoPB™&安我天罡®大数据平台为用户建立人均 2000+个 GenoPB™标签，运用独创的天罡™规则分析推荐算法通过数据分析将用户、产品、场景链接在一起，结合独家的千人千面智能推荐系统、智能化商业决策系统，为用户精准推荐产品及服务，实现了各个环节的数据自动化，用科技赋能消费者和合作方。



图表 21 安我健康的业务解构

微基因是全球领先的个人基因组服务和群体基因组研究公司，亦是走在大数据应用前列。先前与华大智造合作，引进高深度全基因组测序，共同推动中国人群生命数字化进程。携手知名基因测序及芯片公司因美纳，建立亚洲领先的芯片实验室，为用户提供个人基因组数据及数百项的基因解读服务，包括祖源分析、健康风险、遗传性疾病风险等。为进一步推动群体基因组学发展，与北京大学、中科院等基础研究机构，以及北京天坛医院、中南大学湘雅医院等临床机构展开了大规模群体基因组学的研究合作，持续输出基因组基础研究及临床应用成果。与香港科技大学签署战略合作协议，共同研究并开发适用于基因组研究与应用的人工智能方法和系统，分析微基因在群体基因组学领域积累的高质量数据，不断拓展个人基因组服务应用项目，这将极大地推动消费级基因检测的智能化，促进医疗健康领域的发展。



图表 22 微基因的业务解构

随着消费级基因检测市场规模的升级，行业逐渐进入数据深耕阶段，已初步具有研究群体基因组学的数据规模。因此，大数据能力已成为消费级基因检测行业的未来所在，提高消费级基因检测准确性与实用度是大势所趋。

二、非临床应用

基因信息学和药物开发的交集也越来越多，不少药企都开始成立自己的基因组学部门，来为新药开发提供方向。如今我们所熟知的 CD 系列靶点，很多都是诞生于这波浪潮之中。基因组学里测出来的数据都是海量级别，如何进行清洗和利用，把它用到药物开发中去，总归离不开计算机和大数据技术。

对于靶向药而言，生物标志物 (biomarker) 举足轻重，它与药物敏感性、反应率相关。传统上，药物开发者根据已有的知识寻找生物标志物，常见的做法是将药物靶点本身作为生物标志物。这种模式直观、并已有不少成功案例，但局限性也显而易见。人类对自身和疾病的已有知识有限，绝大多数临床试验实际上没能用上生物标志物，到三期失败的临床试验尤其如此。

实际上，肺癌明星药易瑞沙初始的临床三期也曾失败，原研厂阿斯利康并没有找到生物标志物，而最终由哈佛大学的两家试验室发现 EGFR 突变是易瑞沙的生物标志物。

在国内，索元生物拥有独特的生物标志物技术，利用已有的临床样本和数据，对人类全基因组进行扫描，找到对药物起反应和不起反应的人群之间的基因差异，作为生物标志物，继而展开针对生物标志物的分子生物学研究，廓清生物标志物背后的科学依据。每年，索元生物都会从海外制药巨头三期临床失败的海量药物中，遴选出可能通过生物标志物挽救的失败创新药，利用全血、血浆、组织切片多种剩余临床样本做全基因扫描，通过生物信息大数据分析确定生物标志物，并开展在生物标志物指导下的有效人群临床试验。

有分析认为，基因信息规模最大的市场来自制药公司药品研发的临床数据需求。2014 年美国制药公司的药品研发总费用为约 1400 亿美元，只有 3~4% 用于购买临床数据，包括基因信息、用药记录、病历等其他数据。尽管基因信息在现阶段占药品研发费用比例较低，但预计未来几年会逐步上升。

在基础科研领域，作为头部服务上的诺禾致源早在数年前就致力于构建自动化、智能化的基因检测数据分析与报告程序，建立了独具特色的柔性智能交付系统，成为提高业务运行效率、降低基因科技应用成本的重要推手。以 Novomagic V2.0 为例，它依托于阿里云计算设计研发的以微生物多样性分析为主要内容的云操作平台，该平台目前包含 27 个信息分析点，客户可根据前期的分析结果自行对 OTU 或者物种进行筛选，任意修改样本名称，自由选取样本及设定分组，支持完成 OTU 聚类 and 物种注释、样品复杂度分析、多样品比较分析、环境因子关联分析、功能预测分析。

CASE

第四篇 典型案例



以下企业所采用的策略，在报告中或多或少被零星提及过，在此做个相应整理。希望此举能够在帮助读者形成关于某个企业整体认知的同时，为某些横向比较提供便利。

- 1、本篇收录整理本报告前序篇章所涉及企业信息；
- 2、本篇收录企业按照融资进度分布，同一融资轮次下，企业排名不分先后；
- 3、本篇收录企业及研究、产品信息，经由企业确认后发布。



基本信息

成立时间：2017年11月

融资轮次：C1轮

数字与智能化业务布局时间：2018年1月

主要产品：肿瘤精准诊断和治疗全方位智能化解决方案（国际核心的MSI检测算法集、肿瘤精准诊疗综合知识库、肿瘤精准诊疗知识图谱、肿瘤进化模拟器、肿瘤药物筛选模型、人工智能学习平台）



主要功能

基于NGS的MSI检测算法集，可分别基于单肿瘤组织和血液样本有效检测MSI状态；肿瘤进化模拟器能准确检测体细胞突变和种系变异，同时支持图形化的快速定制和分布式并行计算，快速开展肿瘤基因组大数据的挖掘；基于深度学习的肿瘤药物筛选模型，结合影像学手段，通过多层次前馈神经网络解析肿瘤动态演化流程，为药物介入下的肿瘤演化提供详细全景观图谱，为诊疗方案提供内源性证据。



应用场景

基于中关村自主创新示范区高精尖产业协同创新平台——肿瘤精准医学大数据平台，北京市科委科技成果转化项目——医学人工智能科技成果转化服务平台，求臻医学承担多项数据及人工智能平台科研项目。例如参与国家课题《中国肿瘤基因图谱计划》，NSCLC TMB多中心研究合作项目。同时，研发的肿瘤药物筛选模型、求臻医学信息平台为临床医生及患者寻找特定的药物靶点及药企新药研发提供支持，助力药物实验的临床三期研究。



相关验证

辅助药物开发的药物重定位分析系统HotSpot3D，已完成31个国家/地区的1000余个在线计算作业；研发完成可定制、一体化肿瘤突变检测软件系统DIVIS；相关算法发表在国际顶级的期刊，个别文章引用率超过10000次。MSIsensor系列算法已被超350篇论文引用，为国际上引用数最高的泛癌种NGS-MSI探测工具集，应用于超过29个国家的657个临床研究项目中，实际应用于超过232,939例癌症病人；自动化报告系统服务了数十万份肿瘤患者样本精准诊疗报告的出具。

美因基因

基本信息

成立时间：2016年1月

融资情况：2021年8月递交港股上市申请

数字与智能化业务成就：高效支撑5万余人次日检测

主要产品：大众普及型：ApoE基因检测套餐等，中端实惠型：Septin9结直肠癌筛查检测等，尊贵定制型：成人全外显子组测序套餐等



核心壁垒

业务壁垒：一体化业务覆盖基因检测的整个价值链。上游自主开发及商业化78类研发检测服务及产品，中游为中国最大高通量、自动化、信息化基因检测平台，具备显著的成本优势；下游构筑全渠道销售网络，已覆盖全国300余城市、1300余医疗机构，消费级基因检测、癌症早筛市场占有率全国第一。

技术壁垒：血液核酸免提取技术、血浆cfDNA提取和硫化技术、血浆miRNA提取技术、多重PCR建库测序技术、基于机器学习算法的生物标志物筛选和建模技术。



数字化管理

架构样本管理系统、实验室管理系统、生物信息学分析系统及报告自动化系统等若干子系统。基因检测结果生成数据后，数据会通过综合生物信息分析软件进行全面基因分析。生成的报告会发布至云端，并通过不同渠道分发予用户。

生成的数据储存在安全的本地数据库网络中，包括表型数据库、原始测序结果数据库、遗传疾病分析及解释数据库、易感基因及复杂疾病数据库以及药物安全数据库。



智慧赋能

通过行业领先的低成本、高通量、自动化的生产体系、综合技术平台体系以及数据分析系统赋能消费者，日检测能力高达5万余次，以具有成本效益的方式提供高通量、自动化、多场景基因检测解决方案。例如，LGC数据管理及统计分析、根据染色体臂CNV筛查结直肠癌软件，美因报告自动化系统等软件用于达到高水平检测的能力。

免责声明:

本报告的信息来源于已公开的资料和访谈,蛋壳研究院对信息的准确性、完整性或可靠性不作保证。本报告所载的资料、意见及推测仅反映蛋壳研究院于发布本报告当日的判断,过往表现不应作为日后的表现依据。在不同时期,蛋壳研究院可能发布与本报告所载资料、意见及推测不一致的报告。蛋壳研究院不保证本报告所含信息保持在最新状态。同时,蛋壳研究院对本报告所含信息可在不发出通知的情形下做出修改,投资者应当自行关注相应的更新或修改。

版权申明:

本文档版权属于蛋壳研究院/北京蛋黄科技有限公司,未经许可擅自,蛋黄科技保留追究法律责任的权利。

蛋壳研究院(VBR):

蛋壳研究院关注全球医疗健康产业与信息技术相关的新兴趋势与创新科技。蛋壳研究院是医健产业创投界的战略伙伴,为创业者、投资人及战略规划者提供有前瞻性的趋势判断,洞察隐藏的商业逻辑,集合产业专家、资深观察者,尽可能给出我们客观理性的分析与建议。

研究人员:



张玲 蛋壳研究院高级研究员



王世薇 蛋壳研究院研究员