

2024年 中国生物信息测序行业概览： 中国制造引领第4代测序技术面世， 业务模式变革成当下热门趋势

2024 China Bioinformatic Sequencing Industry Overview

2024年中国のバイオインフォマテックシーケンス産業の概要

报告标签：基因测序、Sanger测序、人类基因组计划、生育健康、癌症管理
主笔人：荆婧

报告提供的任何内容（包括但不限于数据、文字、图表、图像等）均系头豹研究院独有的高度机密性文件（在报告中另行标明出处者除外）。未经头豹研究院事先书面许可，任何人不得以任何方式擅自复制、再造、传播、出版、引用、改编、汇编本报告内容，若有违反上述约定的行为发生，头豹研究院保留采取法律措施、追究相关人员责任的权利。头豹研究院开展的所有商业活动均使用“头豹研究院”或“头豹”的商号、商标，头豹研究院无任何前述名称之外的其他分支机构，也未授权或聘用其他任何第三方代表头豹研究院开展商业活动。

团队介绍



郝世超
首席分析师
lamber.hao@Leadleo.com



荆婧
行业分析师
jing.jing@Leadleo.com

头豹研究院

咨询/合作

网址: www.leadleo.com

电话: 13080197867 (李先生)

电话: 18621660149 (郝先生)

深圳市华润置地大厦E座4105室

摘要

基因是承载人类遗传物质的主要生物信息，生物信息测序技术是利用唾液或血液对基因片段或全基因组进行序列测定的一种前沿技术类型，多用于科学研究场景中的基因组学研究和临床诊疗场景中的复杂疾病诊断。长期以来，本土测序设备依靠海外技术引入实现测序服务提供，近年多项利好政策伴随本土企业自主研发提速，应用场景需求导向的国产服务平台应运而生，中国测序服务市场逐步摆脱对于进口品牌的依赖。应用层面，生育健康和癌症管理是中国居民当前在大健康诊疗领域的关注重点，本土企业从诊疗与科研需求入手进行测序产品和平台优化，实现全产业链的一体化协同合作。本报告将从中国生物信息测序服务行业的发展历程、产业链各环节特点、市场规模研判和竞争格局展望等角度进行深度分析。

■ 应用场景需求引导测序业务模式转变，“设备+服务+诊断”一体化成热门趋势

当前测序服务企业的商业模式多为向上游供应商采购测序仪器，而后对诊疗机构送检的基因样本进行测序。在此经营流程中，诊疗机构端的测序需求无法直接向技术端传达，因此测序技术迭代多滞后于需求发展。同时在此模式中，患者的基因样本流经环节过多，导致患者等待时间延长，诊疗方案时效性不足。部分本土厂商初步探索“设备+服务+诊断”的全产业链一体化模式，以促进测序技术在需求导向下加速迭代，并寻求价格优化空间。

■ 技术迭代驱动测序服务价格下降，基于测序结果的诊疗方案受患者接受程度提升

测序服务价格的迅速下降主要得益于测序技术的不断创新和本土产品的涌现。生物信息测序历经技术迭代，耗时由20世纪90年代初的10余年缩短至21世纪初期的1周时间，成本也由百万余元降至居民可及的千元水平，效率和质量双提升，使测序服务的面向群体由大型科研机构逐步拓展至诊疗机构普通居民。另外政府发文提倡慢病的早期筛查，进一步带动生物信息测序服务市场扩张。

■ 生育缺陷与肿瘤患病成居民健康管理重点，利好政策驱动测序服务实践落地

21世纪初，“单独两孩”政策的实施引发孕龄居民对新生儿健康的重视，染色体异常疾病成为孕前检查的关注重点，同时肿瘤新发患者数量日趋走高，对相应基因测序服务需求逐步提升。NGS测序技术理论日渐成熟，并具备落地实践的充分条件，为生育健康领域应用做足准备，政策利好和医保覆盖范围的扩大为测序服务市场创造广阔发展空间。

Chapter 1

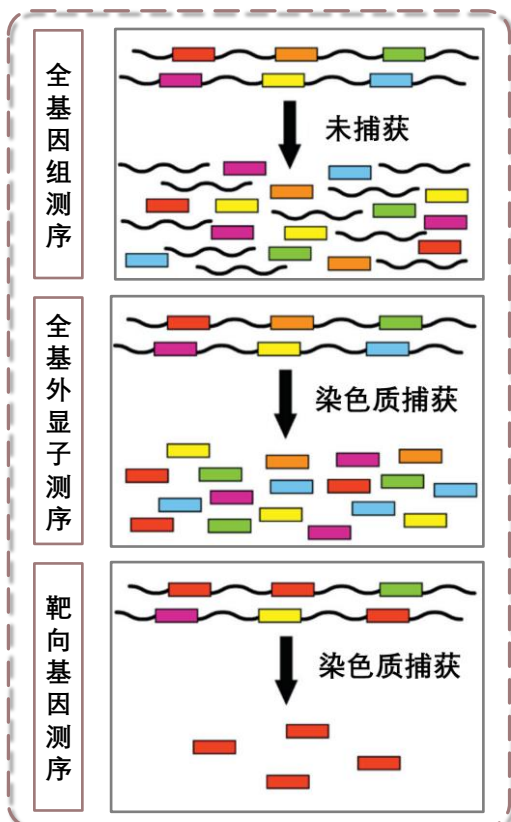
中国生物信息测序行业综述

- 生物信息测序流程及分类
- 中国生物信息测序行业政策概览

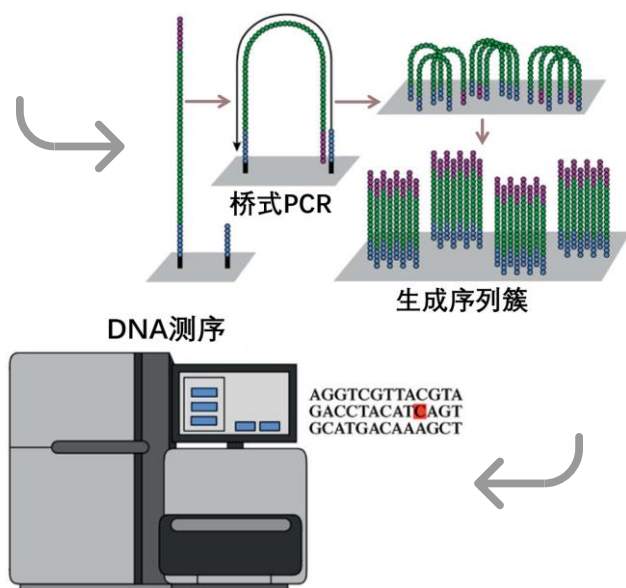
生物信息测序流程及分类

技术发展层面，第四代纳米孔测序技术已在全球范围内实现大规模商业化使用，而第二代NGS技术以其价格及精度的综合优势实现广泛市场渗透；应用场景方面，癌症管理及生育健康成为技术落地主要领域

生物信息测序不同方案流程



- 人类基因是承载遗传信息且可以控制生物性状的基本遗传单位，是生物信息的主要来源。测序技术是利用唾液或血液对人类基因片段或基因全序列进行测定的一种分子诊断技术，属于体外诊断（In Vitro Diagnosis, IVD）领域中分子诊断类目的一个细分板块，分子诊断中的PCR、FISH和基因芯片技术仅可通过已知基因序列进行检测，而生物信息测序则可通过检测未知遗传序列对基因组中的特定基因进行探测，因此在疾病预测、临床诊疗和药物研发领域，测序技术均可发挥重要作用。
- 根据单次测序读长和测序通量等指标，测序技术可大致分为第一代的Sanger测序技术、第二代的高通量测序技术（HTSeq）、第三代的单分子荧光测序技术和第四代的纳米孔测序技术。
- 搭载不同技术平台的测序服务在科研场景、药物研发及临床诊断中均可发挥重要作用，科研领域的基因测序主要涉及对整个基因组的测序，从而揭示物种的遗传信息和基因组结构，为科研团队研究基因功能、进化和遗传变异规律提供基础。药物研发领域的基因测序可以帮助研发人员了解药物在不同人群中的作用机制和药效差异，从而优化药物设计和研发策略。此外，基因测序还可以用于药物的临床试验中，帮助筛选适合的患者群体，并评估药物的疗效和安全性。当前诊断场景的测序服务重点面对癌症诊断和孕前筛查2类临床领域，其中肿瘤筛查领域的基因测序可通过对肿瘤组织或体液中的DNA进行测序，检测和识别肿瘤细胞中的基因突变，为确定肿瘤的分子亚型和致病基因提供技术支撑。测序技术在产前检查中的应用则可以帮助家庭了解胎儿的遗传信息和健康状况，为早期诊断和治疗提供依据，同时可帮助家庭做出合适的决策和规划。



来源：中国科学院，清华大学，生物工程报，头豹研究院

中国生物信息测序行业政策概览

医疗试点管理规范促进医疗创新有序推进；高通量测序质量标准保障数据可靠性和应用一致性，为基因组研究提供科学依据；跨界融合计划通过孵化多领域产业与布局技术研究院，为经济发展注入新动能

中国生物信息测序行业相关政策内容与解读

| 政策名称 | 日期 | 主体 | 内容分析 |
|--|------|--------|--|
| 《上海市医疗机构自行研制使用体外诊断试剂试点实施方案》 | 2023 | 上海市卫健委 | 上海市药品监督管理局与上海市卫生健康委员会的实施方案细化了试点工作的具体操作流程和要求，包括试点医疗机构的选择、资质条件、人员情况、研发制备能力、试剂命名标识、使用行为管理等方面。试点工作已在四家医院有序推进，涉及的试点品种目录经过论证评估并完成备案登记。未来将进一步加强试点医疗机构的监督管理，确保试点工作规范有序进行，以促进医疗技术创新和提升医疗服务水平。 |
| 《高通量基因测序仪标准》 | 2022 | 国家市监局 | 此政策的发布对于人类基因组高通量测序数据质量的评价提供了明确的指导。其中对高通量基因测序行业相关术语与定义、评价方法和评价参数进行了详细阐释，适用于使用非单分子测序的高通量基因测序对人类基因组DNA样本进行全基因组重测序的数据质量评价。这一标准的制定有助于确保高通量基因测序数据的准确性、可靠性和一致性，为基因组研究和临床诊断提供了科学依据。同时，该标准的实施也将促进行业间的数据比较和交流，推动高通量基因测序技术的实践发展和应用。 |
| 《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》 | 2021 | 国家发改委 | 此纲要突出了前沿科技和产业变革领域的重要性，提出未来产业孵化与加速计划。该计划旨在组织实施一批未来产业，包括类脑智能、量子信息、基因技术、未来网络、深海空天开发、氢能与储能等领域。此外，在科教资源优势和产业基础雄厚的地区，还将布局一批国家未来产业技术研究院，加强前沿技术的多路径探索、交叉融合和颠覆性技术的供给。通过实施产业跨界融合示范工程，加速形成若干未来产业，从而推动科技创新、产业升级和经济发展的跨越式发展。 |
| 《关于促进首台（套）重大技术装备示范应用的意见》 | 2018 | 国家发改委 | 该政策旨在加大对首台（套）重大技术装备示范应用的支持力度，通过强化科技、产业、财政、金融、保险、军民融合等政策衔接，构建有利于示范应用的政策体系。同时明确了招投标等相关法律法规要求，建立了保障机制，以营造鼓励创新、允许试错、宽容失败的氛围。这一政策的实施将为首台（套）重大技术装备示范应用提供更加良好的环境和支持，促进科技创新与产业发展的深度融合。 |

来源：上海市卫健委，国家市监局，国家发改委，头豹研究院

Chapter 2

中国生物信息测序行业产业链

- 产业链全局概览
- 上游—耗材需求及设备应用场景
- 中游—测序价格及慢病管理政策
- 中游—一体化业务模式解决方案
- 下游—出生缺陷及科研成果落地

中国生物信息测序行业产业链全局概览

上游为测序设备和相关试剂耗材供应环节，中游为生物信息测序服务的提供环节，为满足下游多元化应用需求，测序服务领域正由普适性向针对性逐步迈进，下游则为生物信息测序服务的应用场景

中国生物信息测序行业产业链全局概览

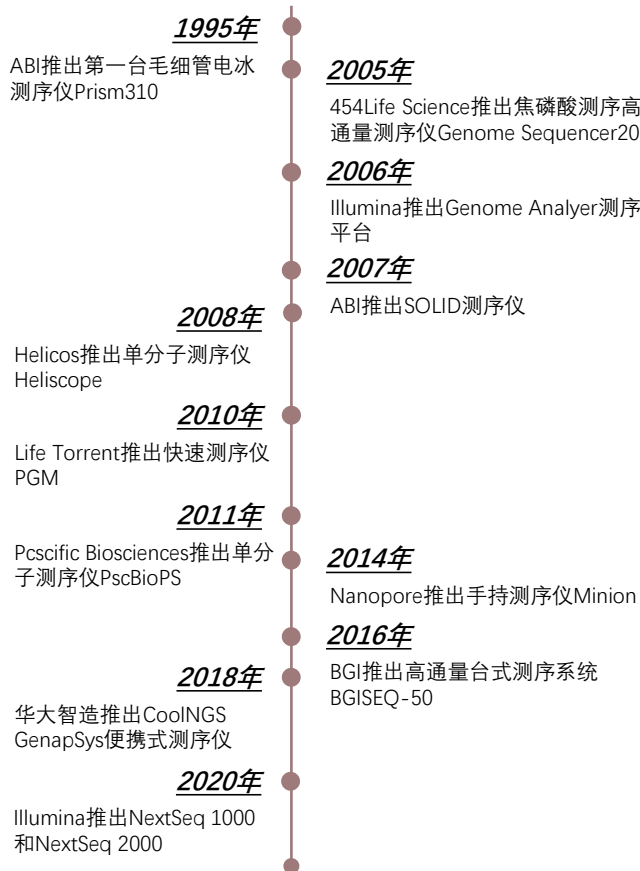


来源: illumina, Thermo Fisher, 中国科技部, 中国财政部, 真迈生物, 头豹研究院

生物信息测序行业产业链上游—耗材需求及设备应用场景

试剂耗材与测序设备的唯一适配性导致测序服务提供商市场竞争布局对原料供应市场存在较大决定作用；学术研究为当前测序设备需求的主要场景，伴随慢病管理需求提升，其应用领域呈现多样化发展

测序仪发展历史



■ 试剂耗材与测序设备存在一一适配关系，因此原料供应商的市场地位较大程度取决于测序服务提供商的技术实力

上游测序试剂耗材通常由专门的封闭系统生产，与特定测序仪器完全兼容。不同品牌和型号的试剂耗材不具备通用性，因此无法互相混用。经过长期的技术迭代和发展，领先于测序仪领域的企业Illumina于2020年推出NextSeq 1000和NextSeq 2000，14种流动槽配置为下游多元化应用场景提供高度灵活性和可扩展性。同时，Thermo Fisher的测序仪产品已实现将测序通量提升至130M，测序速度实现自动化，可在24小时内完成测序全流程。由于测序平台产品适用领域的全面性和技术积累的丰富度，市场中领先企业成为中游测序技术供应商的首选，相应地，与这些测序仪器相配套的试剂耗材，由于其单一适配性的特点，占据了上游市场的主要份额。以测序技术本土领军企业诺禾致源为例，公司在过去三年中向Illumina和Thermo Fisher采购测序仪器及其对应试剂耗材的平均金额达到46,820.47万元，占其总采购金额的65.3%。由此可见，技术实力已成为上游试剂耗材供应市场高度集中的主要决定因素。

测序设备应用场景分布，2023

单位：[%]



- 欲获取高清图表或完整报告：请登录 www.leadleo.com
- 欲进行品牌植入、数据商用、报告调研等咨询或业务需求，欢迎致电：13080197867（李先生）、18621660149（郝先生）

■ 伴随慢病早筛对于技术升级需求的提升，测序设备在生物药品研发领域的应用得到拓展

2020年以来，国家科技部与财政部相继发布政策，鼓励科研机构在学术探索与技术创新方面的设备更新。目前，学术研究在测序设备的全部应用场景中占比超50%，已成为其主要应用领域，排名次之的药物临床研究占比仅为18.6%。随着生物制剂生产企业对于慢病诱发机制的认知深度随之提升，临床诊疗方案逐渐转向基于基因突变测序的精准靶向治疗，测序设备在临床药品研发中的应用需求由此显现。未来期间，生物制药领域对测序设备及相关试剂耗材的需求将进一步提升，华大智造预测此占比将增至19.4%。

来源：Illumina, Thermo Fisher, 诺禾致源, 中国科技部, 中国财政部, 头豹研究院

生物信息测序行业产业链中游—测序价格及慢病管理政策

技术迭代与产品加速面世带动全基因组测序价格速降，政府慢病防治工作推进加之居民测序可负担性提升为疾病早筛领域的测序技术应用开辟市场空间

全基因组测序价格

单位：[美元]



- 欲获取高清图表或完整报告：请登录 www.leadleo.com
- 欲进行品牌植入、数据商用、报告调研等咨询或业务需求，欢迎致电：13080197867（李先生）、18621660149（郝先生）

慢病防治中长期规划

单位：[%]

基因测序在肿瘤患者病灶诊断中渗透率，2019-2028E

单位：[%]



- 欲获取高清图表或完整报告：请登录 www.leadleo.com
- 欲进行品牌植入、数据商用、报告调研等咨询或业务需求，欢迎致电：13080197867（李先生）、18621660149（郝先生）

■ 技术革新与产品迭代驱动生物信息测序服务价格稳步下降，结合居民慢病重疾管理意识加强，基于测序结果的治疗方案设计普及度提升

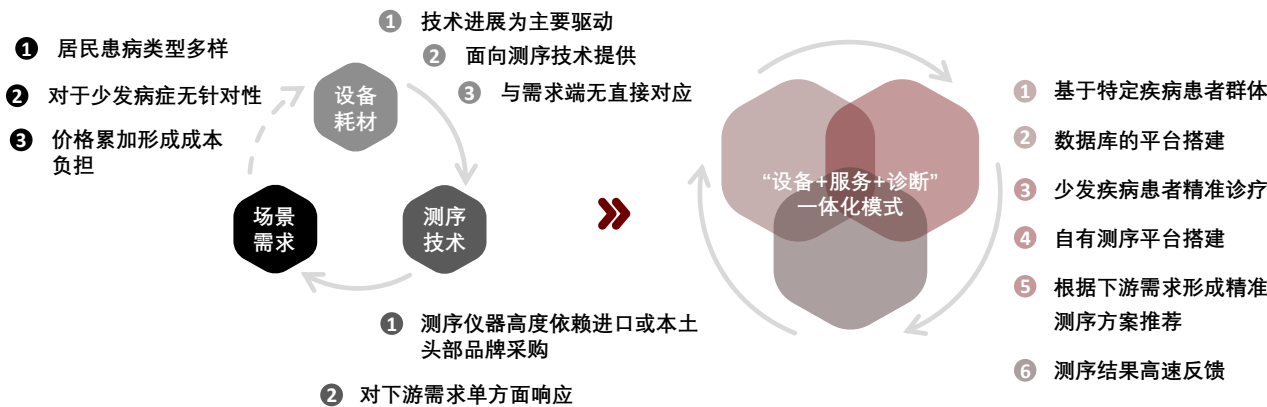
测序服务价格的快速下降，根本在于测序技术的不断革新及本土创新产品的加速面世。20世纪90年代初，面向全球范围开展的“人类基因组计划”中，单人全基因组测序耗时在10年以上，成本则高达38亿美元，2008年单分子荧光测序技术的出现将单次测序读长提升至2-3万个碱基对，同时测序周期缩短至1周，测序服务的规模化应用促使成本降至10万美元。2016年纳米孔测序技术的诞生实现读长和测序精度的进一步提升，单次测序约1,000美元的价格使得基于此技术的测序设备可广泛覆盖中国等级医院。2023年华大智造推出DNBSEQ-T20×2搭载开放式的并行处理系统，6张测序载片可同时上机运行，测序效率升级拉动测序成本再降至100美元，有疾病管理需求的患者对于测序服务的可及性显著提升。另外从政策层面来看，政府部门近年发布慢病防治中长期规划，提出加快分级诊疗制度的完善，建议有心脑血管疾病风险的患者增加体检频次并尽早进行早筛检测。成本减负与政策鼓励共同助力生物信息测序服务的应用规模加速扩张，以中国肿瘤患者为例，使用基因测序进行病灶诊断的患者占比由2019年的不足5%稳步增至2023年的8.64%，此渗透率有望在2028年超20%。

来源：NIH，中国科技网，Gitbooks，国务院办公厅，头豹研究院

生物信息测序行业产业链中游—一体化业务模式解决方案

测序产业链各环节信息传递失真对测序技术针对性迭代形成阻碍，“设备+服务+诊断”一体化业务模式优势凸显，龙头企业率先推出少发疾病导向的筛查解决方案，推动样本测序流程优化

测序服务提供商业模式变革



贝瑞基因罕见病测序筛查解决方案

| 地贫 | 地中海贫血 | CAH | 先天性肾上腺皮质增生症 | SMA | 脊髓性肌萎缩症 | FXS | 脆性X综合征 | | | | |
|-----------|-------------|------------|----------------|------------|-------------|------------------|-------------|---------------|---------|------------|------------|
| 0.67%居民患病 | 43家三甲医院技术覆盖 | 10万+患者样本积累 | 15,000居民中仅1人患病 | 较传统技术筛查更全面 | 筛诊一体，缩短排查周期 | 100,000居民中1-2人患病 | 检出率提升至98%以上 | 携带者残余风险降低4-5倍 | 患病率不足1‰ | 少发突变高特异性检测 | 高效扩增，长读长优势 |

■ 诊疗端对于技术提升的追求与患者对于成本的考量催化设备生产企业业务范围向服务平台延伸，“设备+服务+诊断”一体化模式规模化优势尽显

现有产业链各环节业务模式中，测序服务提供企业从上游设备供应商购得测序仪后，对诊疗机构送检的基因序列样本进行测序，在这一流程中，院端诊疗需求难以直接传达至设备供应端，导致测序技术革新受阻，同时途经环节较多可导致患者收到检测结果的周期延长，多节点流通成本累加带来的价格负担也成为患者考量的维度之一。面对此瓶颈问题，已有本土厂商试水全产业链业务一体化经营模式，以期实现测序技术与疾病诊断需求的同步发展，并寻求价格进一步优化的解决方案。2023年末，贝瑞基因正式推出了基于单分子实时测序技术的动态突变检测服务（Dynamic Mutation Detection by Third-Generation Sequencing, dmTGs），检测疾病类型覆盖与CACNA1A、ATXN7、FMR1、AFF2等基因位点相关的39种神经系统疾病，及由HOXD13、EIF4A3、TCF4等基因突变引发的9种非神经系统疾病，诊疗机构将此平台接入临床诊断流程后，无需将患者遗传信息样本再次向外送检，25个工作日内即可产出测序结果，为患者后续药物治疗方案设计提供充足空间。

来源：贝瑞基因，雪球，头豹研究院

生物信息测序行业产业链下游—出生缺陷及科研成果落地

生育健康已成为中国家庭重点关注的疾病预防热门领域之一，孕期筛查需求助力测序技术应用场景拓展；测序技术科研成果落地面临多方阻碍，政策利好与科研体系完善共同带动产学研多项互通

中国新生儿总数及出生缺陷发生率，2019-2023

单位：[万人，%] — 出生缺陷比例 ■ 新生儿总数



华大基因总收入及生育健康测序服务收入，2019-2023



- 欲获取高清图表或完整报告：请登录 www.leadleo.com
- 欲进行品牌植入、数据商用、报告调研等咨询或业务需求，欢迎致电：13080197867（李先生）、18621660149（郝先生）

- 测序技术应用场景拓展至新生儿出生缺陷检测，利好政策带动相关厂商业务体量扩展

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，据估算，中国出生缺陷总发生率约为5.6%，每年新增出生缺陷约90万例，其中约40%的患儿有概率形成终生残疾。为降低缺陷患儿出生比例并提升婴儿整体健康水平，国家卫健委相继发布多项政策，指导诊疗机构与疾病防控部门重点关注出生缺陷防治知晓率、医学检查覆盖率和产前筛查率等，旨在提高出生缺陷防治服务的质量与覆盖率。在此背景下，基因测序服务企业积极响应政策引导，深入布局新生代健康领域。以华大基因为例，其生育健康测序服务收入由2019年的11.76亿元稳步增至2021年的11.92亿元，期间收入年均增速达0.68%。2022年收入虽有所回落，但其生育健康业务板块仍保持15%以上的高占比。由此可见，基因测序服务已成为出生缺陷防治的重要一环，为提升儿童健康水平和预防出生缺陷提供全新的技术支持方案。

- 测序技术科研成果落地面临多方面阻碍，政策完善与科研定向培养共同推动测序技术科研成果加速转化

自20世纪初，人类基因组计划完成至今，生物信息测序技术已彰显其在疾病风险评估和用药指导等多应用领域的变革性作用，而面对高端复合型人才缺失、资金拨款支撑性不足、医疗数据不合理滥用等问题，测序技术相关科技成果转化面临一定阻碍。一项转化医学研究项目对2010年至今在精准医学和基因检测应用领域发表的部分论文进行归纳总结，其中27%文章显示，基因测序科研团队中，部分科研人员参与成果转化的积极性不高，人才队伍规模专业度有待提升，24%文章提及在测序技术成果转化环节存在资金短缺问题，另外11%文献提出，测序技术科研实验可能涉及患者个人隐私泄露等风险。面对此问题，国家政府部门颁布多项政策以提升测序结果的临床有效性和可及性，多家本土科研机构根据其学科特点加速产学研多向互通，以实现测序技术领域前沿科研成果合法且高效地融入下游应用场景。政策方面，北京市带头将肿瘤组织测序项目纳入医保报销范畴，报销比例达92%，福建省测序项目定价与医院等级挂钩，医保报销比例均超90%，医保政策的覆盖通过提升患者可及性达到为技术提供机构补充周转资金的目的。科研培养方面，中科院北京基因组研究所、深圳华大教育中心等以基因组学为重点学科的科研机构应运而生，课程覆盖生信分析、转录组分析和临床遗传等多应用领域，促进科研成果与临床应用的高效桥接，另外设有数据资源和信息安全等部门，为科研信息的可靠性和保密性提供保障。

来源：国家卫健委，中华实用新生儿临床杂志，中国研究型医院，福建省医保局，北京市医保局，头豹研究院

Chapter 3

中国生物信息测序行业发展现状

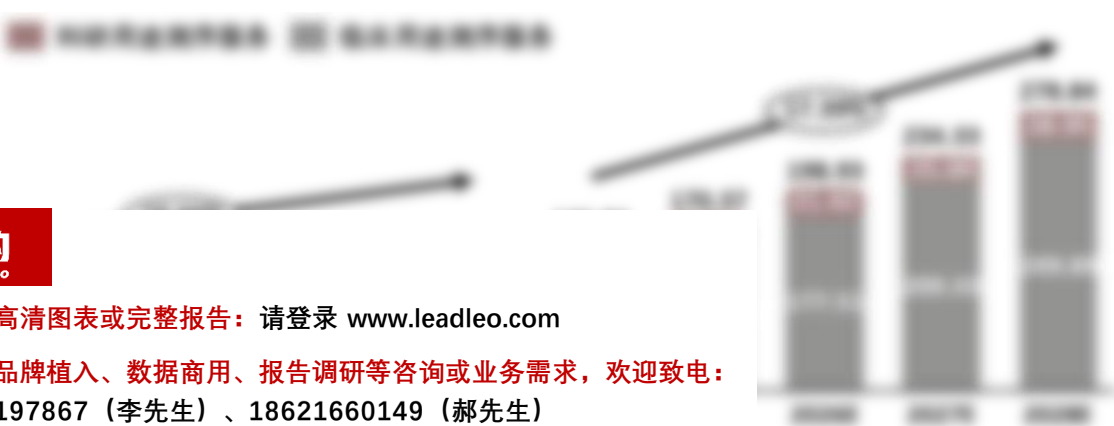
- 生物信息测序行业发展历程
- 中国生物信息测序行业市场规模测算
- 中国生物信息测序行业竞争格局总览

中国生物信息测序行业市场规模测算

科研项目作为生物信息测序的主要应用场景之一，由于其研发周期较长且存在较高沉没成本，细分市场增速较缓，而伴随居民健康管理意识的提升，测序技术在临床诊断领域的市场拓展成为增量主导

中国生物信息测序行业市场规模，2018-2028E

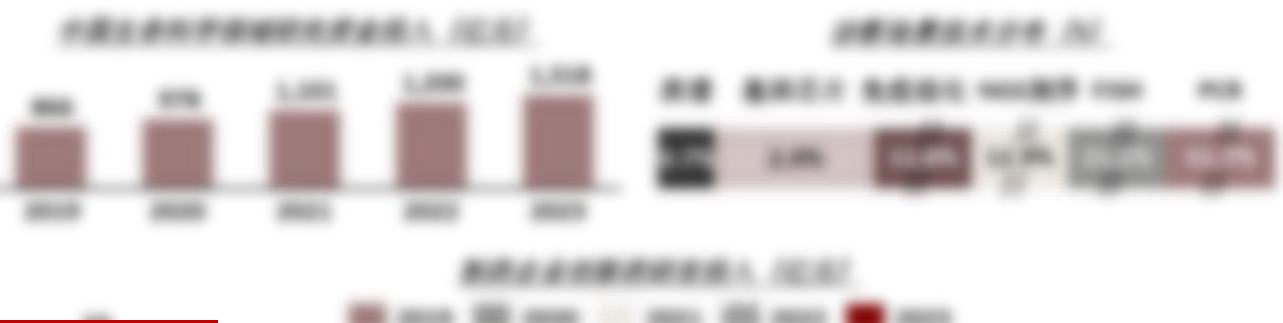
单位：[亿元]



- 欲获取高清图表或完整报告：请登录 www.leadleo.com
- 欲进行品牌植入、数据商用、报告调研等咨询或业务需求，欢迎致电：13080197867（李先生）、18621660149（郝先生）
- 科学研究和临床诊断成为生物信息测序的主要应用市场，近年慢病管理及生育健康理念逐步深入带动临床场景下的测序服务增量显著

当前中国生物测序服务的主要需求场景为实验室科研及临床诊疗，其中不以市场产出为导向的科研工作由于存在研发周期长和沉没成本高等固有特点，因此其所涉及测序技术的市场规模体量相对较小。科研场景下的测序服务市场规模由2018年的3.94亿元稳步增至2023年的12.71亿元，期间年复合增速达24.95%，而后有望进一步增至2028年的28.95亿元。测序技术在临床诊断中的应用主要分为肿瘤早筛和孕期检测，伴随癌症早期筛查政府工作的大力推进和居民生育健康意识的不断深化，诊疗端测序市场以短期速增态势占据主导地位，其市场规模在2023年达114.18亿元，较2018年增长139.01%，而后有望在2028年达249.89亿元，5年间平均增速为16.96%。

不同研发场景资金投入及诊断场景技术分布，2019-2023



- 欲获取高清图表或完整报告：请登录 www.leadleo.com
- 欲进行品牌植入、数据商用、报告调研等咨询或业务需求，欢迎致电：13080197867（李先生）、18621660149（郝先生）

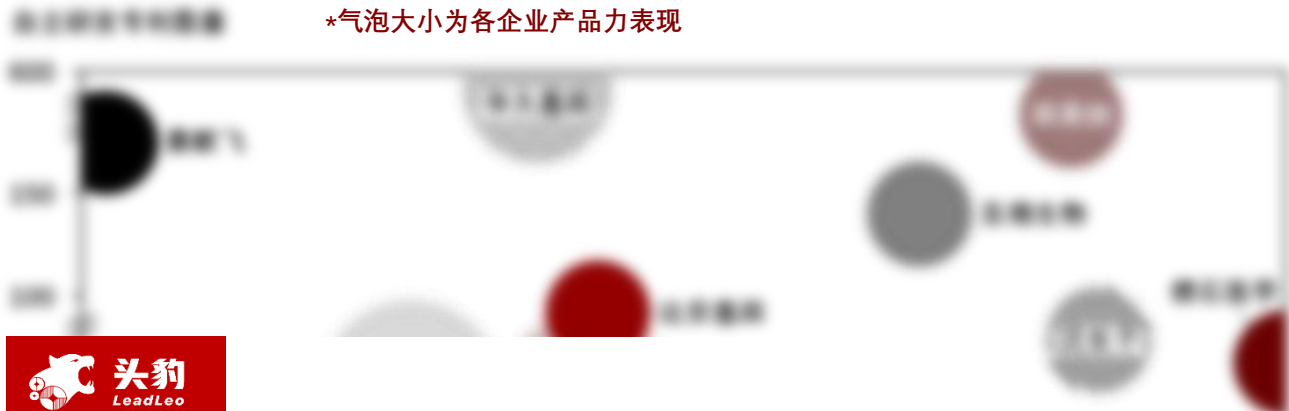
来源：国家统计局，国家科技部，国家卫健委，中华医学遗传学杂志，头豹研究院

中国生物信息测序行业竞争格局总览

从自主研发专利数量、研发投入占比和产品力表现3个维度对玩家进行竞争格局梳理，海外企业先发布局中国市场，由此占据长期主导地位，近年本土企业以市场需求带动技术优化，进口依赖局面得到逐步扭转

中国生物信息测序行业竞争格局气泡图

*气泡大小为各企业产品力表现



- 欲获取高清图表或完整报告：请登录 www.leadleo.com
- 欲进行品牌植入、数据商用、报告调研等咨询或业务需求，欢迎致电：13080197867（李先生）、18621660149（郝先生）

- 进入21世纪前，跨国企业将前沿测序技术引入中国市场，本土测序设备迭代也多依托技术引进，因此长期以来海外企业在中国生物信息测序服务市场占据主导地位。近年国产品牌以下游应用市场实际需求为出发点，对测序平台进行针对性优化，覆盖科研与疾病诊断领域逐步扩展，本土市场目前已基本摆脱对进口品牌的依赖，国产企业逐步占据中国市场的主导地位。
- 生物信息测序服务行业呈现以下梯队情况：第一梯队公司有华大基因、因美纳、赛默飞等；第二梯队公司为燃石医学、诺禾致源、贝瑞基因等；第三梯队有中源协和等。

各代际生物信息测序技术比较

| 代际划分 | 代表平台 | 技术类型 | 应用领域 | 精准度 | 读长长度 | 测序时间 | 通量 |
|------|------------------------------|----------|-------------|-------|-----------------------|--------|------------|
| 第一代 | LIFE3730ABI | Sanger测序 | 法医鉴定、亲子鉴定 | > 99% | 400-900bp | 1.6M | 0.2Mb |
| | Roche 454 | 焦磷酸测序 | 个体化用药基因检测 | > 99% | 200-600bp | 2h-3d | 0.45Gb |
| 第二代 | Illumina HiSeq | 可逆终止反应 | NIPT、肿瘤基因检测 | > 99% | 50-150bp(*2) | 2h-3d | 750-1500Gb |
| | Life Solid | 连接测序 | NIPT、肿瘤基因检测 | > 99% | 50bp | 2h-3d | 30-50Gb |
| 第三代 | PacBio Sequel | 单分子测序 | 全基因检测 | > 99% | 10000-15000bp | 2h | 0.5-9Gb |
| 第四代 | Oxford Nanopore Technologies | 纳米孔测序 | 全基因检测 | < 90% | 平均读长5400bp 最长300kb | 1.2-2h | 430bp/秒 |

来源：丁香园，测序中国，专利顾如，头豹研究院

Chapter 4

中国生物信息测序行业 发展驱动因素及长期展望

□ 发展驱动因素 (1/2)

科研拨款提升带动测序技术落地

□ 发展驱动因素 (2/2)

生育健康需求助力产前检测发展

□ 行业长期展望 (1/2)

政策利好肿瘤早筛，LDT拓展应用场景

□ 行业长期展望 (2/2)

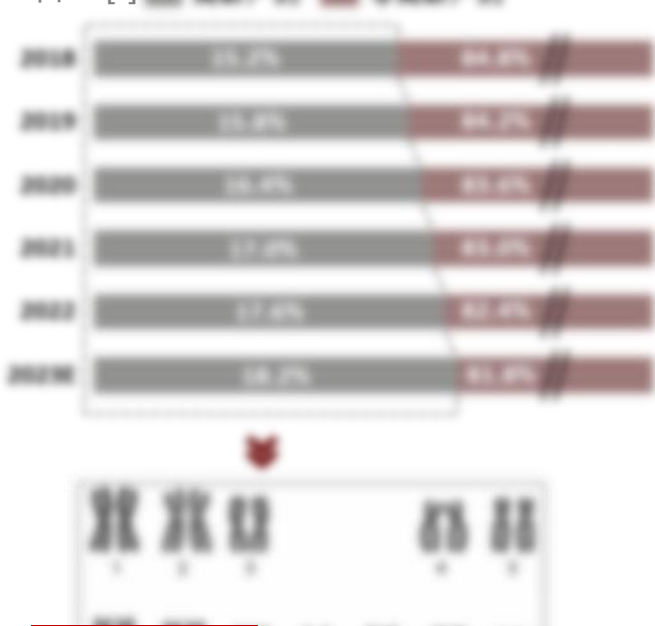
测序用于疗效验证，个体诊疗引领变革

发展驱动因素 (2/2) — 生育健康需求助力产前检测发展

染色体异常疾病将为新生儿家庭带来终生治疗负担，为最大限度保障健康分娩，政府鼓励孕妇进行产前基因检测，部分省市已将NIPT项目纳入医保支付范畴，需求导向及成本减负带动测序技术应用市场扩张

中国高龄产妇与非高龄产妇占比，2018-2023E

单位：[%]



■ 两孩政策带来生育健康检测需求，政策引导下，NIPT检测已在中国市场初具规模，医保覆盖助推产前检测可及性再提升

21世纪初期，基于计划生育基本国策，为满足国家对于多项支柱产业经济发展的人才需求和独生子女家庭对于老龄人口赡养义务的分配，“单独两孩”政策落地实施，政策放宽后的人口突破式增长引发政府和居民群体对于新生儿健康问题的关注，同期第二代NGS测序技术成熟发展为其在生育健康领域的应用拓展提供市场机遇。

以21三体综合征、18三体综合征和13三体综合征为代表的非整倍体染色体异常症状为引起新生儿发育迟缓和各脏器系统功能失常的诱因，中华医学遗传学杂志指出，胎儿染色体结构异常风险多伴随产妇年龄上升而增长，2022年中国高龄产妇共计184.6万人，占孕期人口总数的17.56%，较2018年提升2.39个百分点。

面对日益增长的生育健康需求，国家卫健委提出将无创产前DNA检测（Noninvasive Prenatal Testing, NIPT）纳入辖区内产前诊断技术范畴进行统一管理，并制定相关技术规范，助力NIPT服务质量提升。

另外为增加围产期女性对于NIPT检测项目的可负担性，深圳、北京、天津等城市近年相继将NIPT项目纳入医保报销范畴，深圳市卫健委将NIPT检测项目定价为855元/次，其中555元可通过医保账户或个人进行支付，天津市和北京市定价分别为1,080元/次和1,475元/次，当地户籍产妇无需自费即可享受产前基因检测项目。

需求导向下，医保覆盖范围再拓展，在保障新生儿最大程度免于出生缺陷的基础上，提升产妇对于NIPT项目的接纳程度，生物信息测序技术的应用市场实现进一步扩张。



头豹
LeadLeo

- 欲获取高清图表或完整报告：请登录 www.leadleo.com
- 欲进行品牌植入、数据商用、报告调研等咨询或业务需求，欢迎致电：13080197867（李先生）、18621660149（郝先生）

各省市NIPT项目定价及医保报销比例

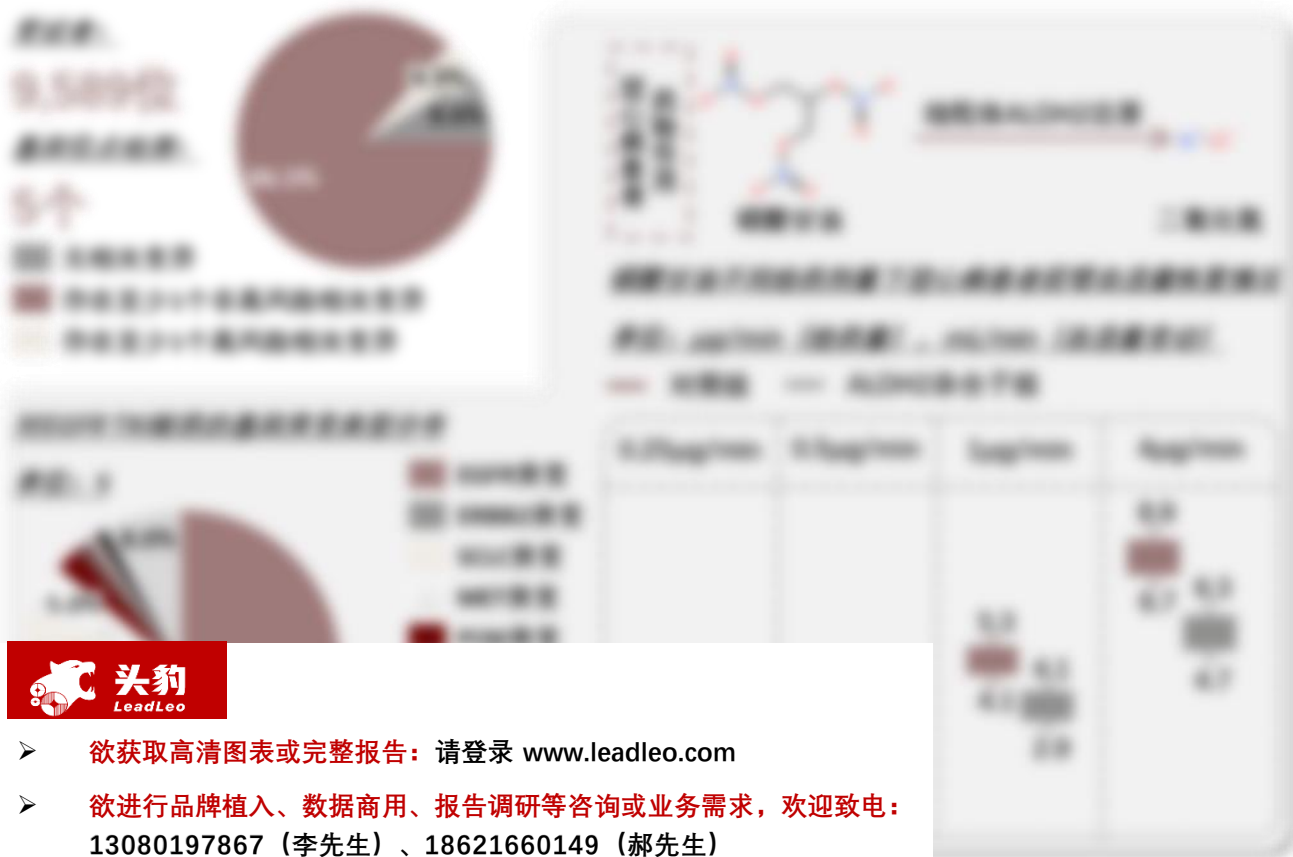
| 城市 | NIPT项目价格 | 医保报销部分 |
|-----|-----------|---------------------|
| 深圳市 | 855元/次 | 555元 (医保&个人共同承担) |
| 北京市 | 1,475元/次 | 本市居民医保全额负担 |
| 天津市 | 1,080元/次 | 本市居民医保全额负担 |
| 重庆市 | 约1,400元/次 | 部分区县参与政府合作项目，实现免费筛查 |

来源：国家卫健委，默沙东诊疗手册，中华医学遗传学杂志，头豹研究院

行业长期展望 (2/2) — 测序用于疗效验证，个体诊疗引领变革

多数患者存在影响药物起效的基因突变，测序因此成为助力患者个体化用药方案设计的关键技术，个体化精准诊疗需求催化下，先发布局厂商将形成差异化竞争态势

不同基因型患者的用药选择



头豹
LeadLeo

- 欲获取高清图表或完整报告：请登录 www.leadleo.com
- 欲进行品牌植入、数据商用、报告调研等咨询或业务需求，欢迎致电：
13080197867（李先生）、18621660149（郝先生）
- 在药品研发环节，测序技术或将成为疗效验证与耐药性检测的新方法，个性化用药需求与用药安全性考量引领生物信息测序服务商形成差异化竞争态势

生物信息组学将应用范围扩大至药品研发环节，可通过检测病人特异性基因位点，预测与病人病情相适应的药物浓度、个体化疗效和潜在不良反应，以实现“对症下药”的精准治疗。美国范德比尔特大学一项关于药物基因组学的研究结果显示，对每位受试者的5个检测基因进行药物不良反应临床试验，其中约91%的病人至少携带了1个与药物反应相关的变异基因，另一项英国研究调查显示，存在药物不良反应的患者约占入院病例的6.5%，由此可见，多数患者在用药治疗的同时会因不良反应而产生新的痛苦，同时住院周期延长也为国家医疗资源分配带来沉重负担。

悉尼大学医学健康部研究人员提出生物信息监测对于个体化用药指导的重要意义，例如，ALDH2的突变检测可用来验证硝酸甘油对于冠心病患者的作用水平，在ALDH2 p.Glu504Lys杂合子冠心病患者中，硝酸甘油用药的有效程度仅为非携带者的60%。另外基因检测还可及时提示耐药性的产生，如对非小细胞性肺癌患者给予EGFR酪氨酸激酶抑制剂，其有效性主要取决于患者是否携带EGFR突变。未来如有厂商将生物信息测序技术广泛应用于用药方案选择，个体化诊疗需求将推动其市场地位进一步提升。

来源：中国当代儿科杂志，Europe PMC，头豹研究院

Chapter 5

中国生物信息测序行业 代表企业介绍

- 因美纳
- 华大基因

代表企业介绍—因美纳 (2/2)

因美纳以集成化生物信息分析处理系统代替传统的节点式测序流程，同时通过大量样本的机器学习实现基因组信息AI分析，以生物信息多维解构带动样本需求和测序成本降低，为全球市场再渗透铺路

因美纳“端到端”解决方案



2024年测序业务展望

覆盖更多样本

- 临床导向及样本纵向对比
- 热门位点探索及制药应用
- 空间转录组学及单细胞分析

项目开展

新加坡SG100K 项目

对历史上代表性不足的群体进行DNA测序和分析，以确定新加坡多族群人口中与糖尿病、高血压、癌症和其他重大疾病相关的社会、环境、生活方式和遗传因素。

非洲人类遗传与健康

H3Africa以MEGA芯片骨架为基础，使用来自非洲人群个体的新的全基因组内容，从而更好地解决非洲基因组多样性问题，改善非洲人民和其他地区人民的健康。

测序维度增加

- 降低样本需求和分析成本
- 多组学项目覆盖甲基化、蛋白质组学、免疫复合物等

项目开展

以色列小羚羊宝宝计划

该项目由特拉维夫Sourasky医疗中心遗传学研究所牵头，旨在使用全基因组测序（WGS）对在新生儿重症监护室（NICU）内接受治疗的危重症新生儿进行快速诊断。

复旦大学附属儿科医院项目

上海复旦大学附属儿科医院正面向NICU婴儿患者提供24小时快速WGS诊断解决方案，使中国就NICU快速WGS应用首次达成专家共识，并发表了第一篇相关研究文章。

检测数据量扩充

- 小Panel向全景变异分析迭代
- 测序范围向外显子组拓展
- 样本由FFPE向ctDNA迭代

项目开展

欧洲泛癌种伴随诊断解决方案

因美纳在欧洲推出全新泛癌种伴随诊断解决方案，可为携带罕见基因突变的患者匹配靶向治疗。2022年，因美纳体外诊断检测产品TruSight™ TSO EU新增了一项伴随诊断解决方案。这一检测试剂盒可评估多个肿瘤基因和生物标志物，揭示患者癌症的特定分子图谱。这些解决方案均基于因美纳与行业领军企业之间广泛的肿瘤学合作关系而开发旨在推动癌症诊断和精准医疗发展。

来源：Illumina, JPM医疗健康年会, 头豹研究院

代表企业介绍—华大基因 (2/2)

华大基因多次积极响应国家疾病防控工作，通过检测试剂盒和便携式测序设备普及测序在健康管理中的重要作用，并依靠在疾病健康、生态保护及农业增产等领域的前沿研发成果保有中国测序市场主导地位

华大基因标志性大事件发展历程

- 2000年，华大基因牵头的水稻基因组计划正式启动；
- 2003年，华大基因率先破译四株SARS病毒全基因组序列；
- 2005年，水稻基因组计划“精细图”完成；
- 2008年，华大基因完成大熊猫基因组测序；
- 2010年，深圳华大基因研究院与全球多家机构共同启动的“千人基因组计划”成果以封面文章形式发表在Nature杂志上。
- 2014年，华大基因NIFTY成为全球首个获得国家食品药品监督管理总局批准注册的二代基因测序检测产品，同年华大基因华大联合其他机构，共同成功研制了埃博拉病毒核酸检测试剂；
- 2015年，华大面向全球发布自主研发的首款桌面型高通量测序系统BGISEQ-500；
- 2018年，公司在Cell杂志上发表了迄今为止最大规模的中国人基因组学大数据研究成果；
- 2019年，华大智造发布其自主研发的新型一站式测序解决方案，包括首款全新便携式基因测序系统DNBSEQ E系列，以及与该测序系统配合使用的模块化数字生物实验室DNBelab D系列；
- 2020年，华大智造全自动MGISTP-7000分杯处理系统获得国家药品监督管理局NMPA一类医疗器械认证。
- 2021年，华大智造推出全自动核酸提取纯化仪MGISP-NE384，单机日检测通量可达万例样本；
- 2022年，中国科学院和华大研究院等多家机构通过体细胞诱导培养出了类似受精卵发育3天状态的人类全能干细胞，同年华大智造正式发布最新款的中小通量基因测序仪DNBSEQ-G99，是全球同等通量测序仪中速度最快的机型之一；
- 2023年，华大研究院在国际学术期刊《自然·通讯》在线发表肠道菌株库和基因组最新研究成果，构建了包括3,324株人体肠道培养菌株的高质量基因组集合。

- 21世纪初期，华大基因作为中国知名的基因测序服务商，积极开展各类型前沿测序项目，以实现技术突破、数据积累及科研成果转化。而后至2014年，华大基因并购美国公司Complete Genomics后开启自主产权基因测序仪的市场拓展，依靠成立之初的技术打磨突破海外龙头企业Illumina垄断，业务模式逐步转向降本增效路线。2018年至今，公司依托全产业链一体化带来的成本优势，积极进行全球化渠道拓展与新应用场景探索。期间华大基因凭借“火眼”实验室的快速建成，其境外收入实现快速增长，同时通过9.99元起/G测序活动的推广，从基因育种角度带动种植业振兴。在降本增效战略实施的影响，海外与下游市场得到逐步扩张，有望带动公司常规业务收入加速上涨。

来源：华大基因，头豹研究院

商务合作

阅读全部原创报告和百万数据

会员账号

募投可研、尽调、IRPR等研究咨询

定制报告/词条

定制公司的第一本

白皮书

内容授权商用、上市

招股书引用

企业产品宣传

市场地位确认

丰富简历履历，报名

云实习课程

头豹研究院

咨询/合作

网址: www.leadleo.com

电话: 13080197867 (李先生)

电话: 18621660149 (郝先生)

深圳市华润置地大厦E座4105室

您是否遇到以下难题需要我们的支持？

难题1

市场规模的分析缺乏第三方背书？无法辨别数据来源的有效性及其可靠性？

- 若您有融资背书用途，医疗健康团队提供对于医疗市场如器械设备、IVD、药物CXO、传统药品、生物医药、前沿技术相关的市场规模空间测算及第三方背书服务
- 若您有IPO用途，医疗健康团队也提供数据在招股书的二次引用

难题2

缺乏曝光度及公信力？无法被资本市场关注？

- 医疗健康团队提供行业调研及企业品牌植入服务，帮助to B端的药械厂商梳理行业现状，传播至向分销商，也可帮助to C端的企业宣传推广与案例植入服务传播至终端用户群体

难题3

市场不了解您的赛道，需要市场教育、合规教育？或遇到赛道早期，市面上没有相关的研究报告？

- 医疗健康团队提供行业研究报告及白皮书服务，通过文献研究、案头研究及一手研究等相关方法，全面梳理医疗行业维度，包括但不限于新兴/成熟赛道的行业研究、及定制化的深度研究

头豹研究院

咨询/合作

网址：www.leadleo.com

电话：13080197867（李先生）

电话：18621660149（郝先生）

深圳市华润置地大厦E座4105室

方法论

- ◆ 头豹研究院布局中国市场，深入研究19大行业，持续跟踪532个垂直行业的市场变化，已沉淀超过100万行业研究价值数据元素，完成超过1万个独立的研究咨询项目。
- ◆ 头豹研究院依托中国活跃的经济环境，研究内容覆盖整个行业发展周期，伴随着行业内企业的创立，发展，扩张，到企业上市及上市后的成熟期，头豹各行业研究员积极探索和评估行业中多变的产业模式，企业的商业模式和运营模式，以专业视野解读行业的沿革。
- ◆ 头豹研究院融合传统与新型的研究方法论，采用自主研发算法，结合行业交叉大数据，通过多元化调研方法，挖掘定量数据背后根因，剖析定性内容背后的逻辑，客观真实地阐述行业现状，前瞻性地预测行业未来发展趋势，在研究院的每一份研究报告中，完整地呈现行业的过去，现在和未来。
- ◆ 头豹研究院密切关注行业发展最新动向，报告内容及数据会随着行业发展、技术革新、竞争格局变化、政策法规颁布、市场调研深入，保持不断更新与优化。
- ◆ 头豹研究院秉承匠心研究，砥砺前行的宗旨，以战略发展的视角分析行业，从执行落地的层面阐述观点，为每一位读者提供有深度有价值的研究报告。

法律声明

- ◆ 本报告著作权归头豹所有，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。若征得头豹同意进行引用、刊发的，需在允许的范围内使用，并注明出处为“头豹研究院”，且不得对本报告进行任何有悖原意的引用、删节或修改。
- ◆ 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，不构成任何证券或基金投资建议。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，概不构成任何广告或证券研究报告。在法律许可的情况下，头豹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。
- ◆ 本报告的部分信息来源于公开资料，头豹对该等信息的准确性、完整性或可靠性不做任何保证。本报告所载的资料、意见及推测仅反映头豹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。在不同时期，头豹可发出与本报告所载资料、意见及推测不一致的报告或文章。头豹均不保证本报告所含信息保持在最新状态。同时，头豹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。