



医疗器械专题之基因测序

——分子诊断掌上明珠，四代测序开启规模化应用时代

分析师：谭国超 (S0010521120002) 邮箱：tangc@hazq.com

分析师：钱琨 (S0010524110002) 邮箱：qiankun@hazq.com

2025年2月24日

核心观点：

- 中国基因测序市场规模预计在2030年超1500亿元，是目前体外诊断领域发展最快、技术最前沿的方向。基因测序最初应用于科研和医学诊断，但最终的商业形态将成为由生物计算与合成生物学主导的精准医疗生态系统。由于高通量测序（NGS）平台的技术壁垒和试剂消耗模式，进口厂商具有专利技术与先发优势。国产测序仪器和试剂即便具备成本优势，短期内难以实现全面替代。
- 由于技术不断突破，基因测序的性价比不断上升，应用场景逐渐扩大。目前全球以ONT为首已发展至第四代基因测序，推动基因测序产业变革的关键在于技术突破，其中第四代测序技术正成为重要发展方向。相比NGS主要依赖短读长拼接，第四代测序技术具备超长读长、实时监测、无需PCR扩增等特点，在检测结构变异、表观遗传修饰和实时临床诊断方面展现出独特优势。随着测序仪器成本下降、计算能力提升及生信算法优化，第四代测序技术有望在未来五至十年内广泛应用，推动精准医疗进入全新的发展阶段。
- 海量基因数据的处理与分析离不开AI大模型的参与。随着deepseek的横空出世，未来在医疗领域会出现特定领域用途的垂直AI大模型，例如Evo2类似的AI生物学模型；公开数据库中有大量无标注数据，企业如何利用好公开资料，临床数据如何高质量标注及算法调优能力，将成为企业的最强竞争力。
- 相关公司：华大智造（华大基因），贝瑞基因，迪安诊断，诺禾致源，康为世纪。



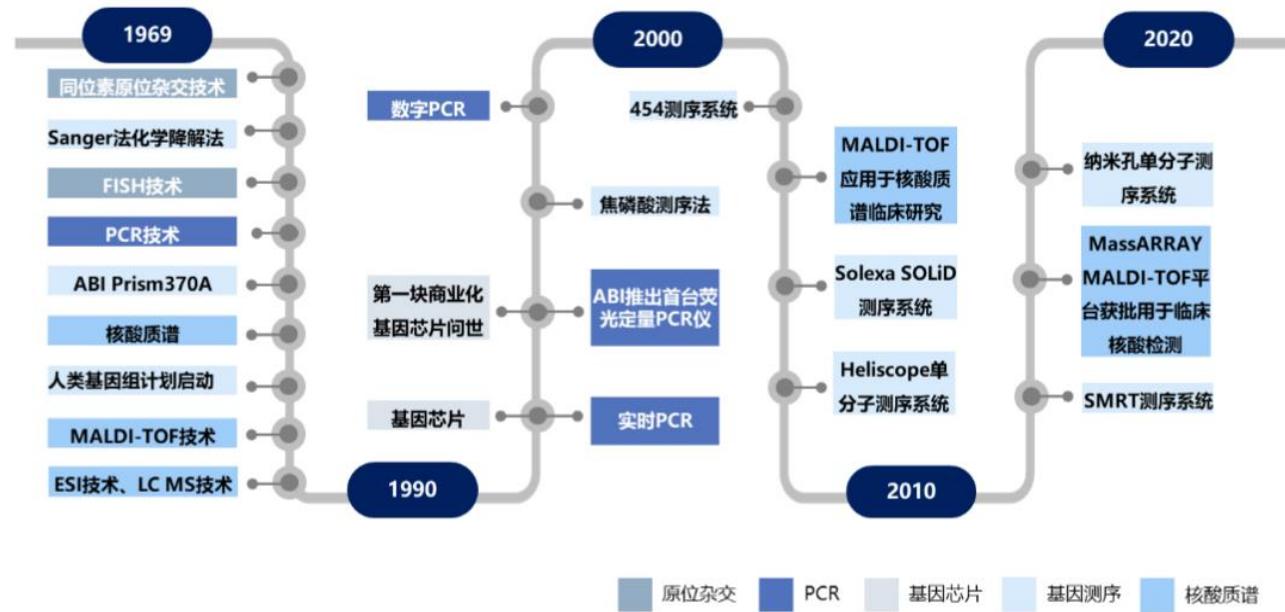
华安研究•拓展投资价值

目录

- 1 基因测序的定义与分类
- 2 基因测序的四代发展历程及特点
- 3 基因测序市场规模和竞争格局
- 4 基因测序重点公司介绍
- 5 风险提示

1.1 分子诊断市场快速发展，基因测序是最前沿的发展方向

- 中国分子诊断市场快速发展，基因测序是最先进的技术。分子检测是利用分子生物学技术，对体液、血液、组织等样本中的核酸物质进行检测和分析。分子检测技术在体外诊断中的应用即为分子诊断，是目前体外诊断领域发展最快、技术最前沿的方向。
- 分子检测的分类：根据技术平台的不同可分为聚合酶链核酸扩增技术（PCR）、基因测序、荧光原位杂交（FISH）、基因芯片和核酸质谱等。基因测序技术是最前沿的分子检测技术之一，目前商业化较成熟的为第二代测序技术（NGS），适用于高通量分析，可检测多个突变位点，检测时间较长，成本较高。



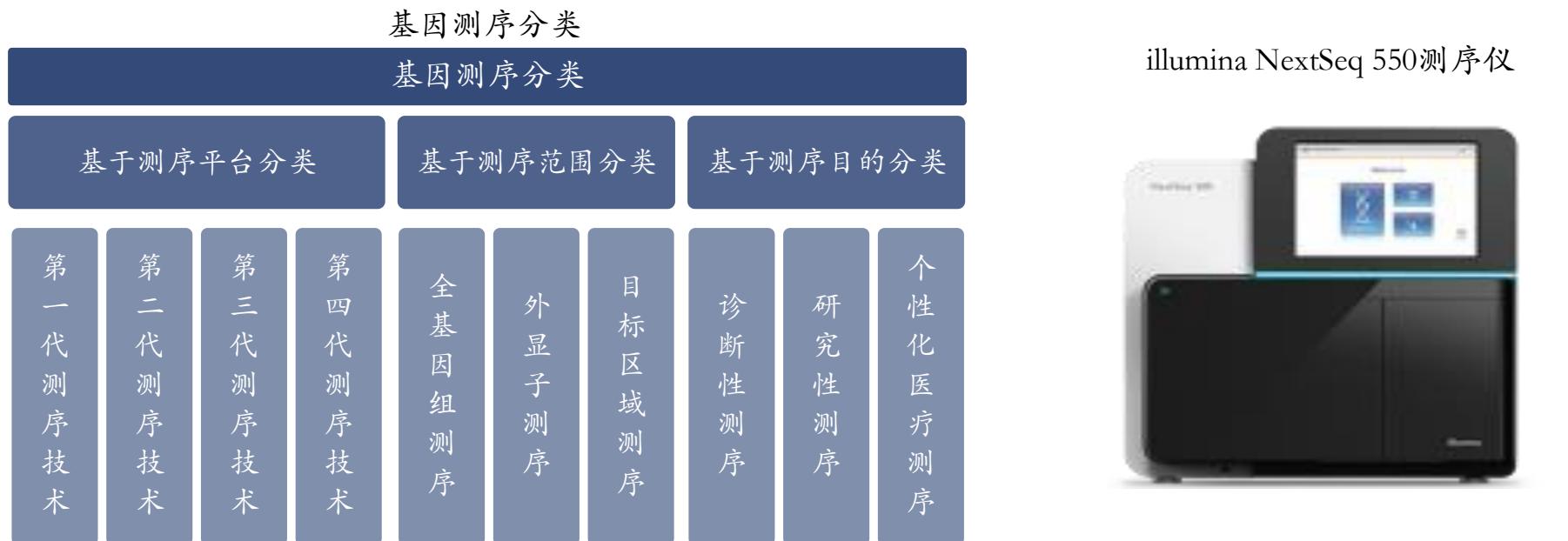
资料来源：弗若斯特沙利文，华安证券研究所

敬请参阅末页重要声明及评级说明

华安证券研究所

1.2 基因测序的定义与分类

- 基因测序是一种分子生物学技术，用于确定DNA分子中的核苷酸序列。通过基因测序，科学家可以了解基因的结构、功能以及它们在生物体中的作用。基因测序对于遗传病的诊断、个性化医疗、生物多样性研究以及进化生物学等领域都非常重要。
- 基因测序按测序平台分类可以分为第一代、第二代、第三代、第四代测序技术，按测序范围分类可以分为全基因组测序、外显子测序和目标区域测序，按测序目的分类可以分为诊断性测序、研究性测序和个性化医疗测序等。



资料来源：华大智造官网，公开资料整理，华安证券研究所

敬请参阅末页重要声明及评级说明

华安证券研究所



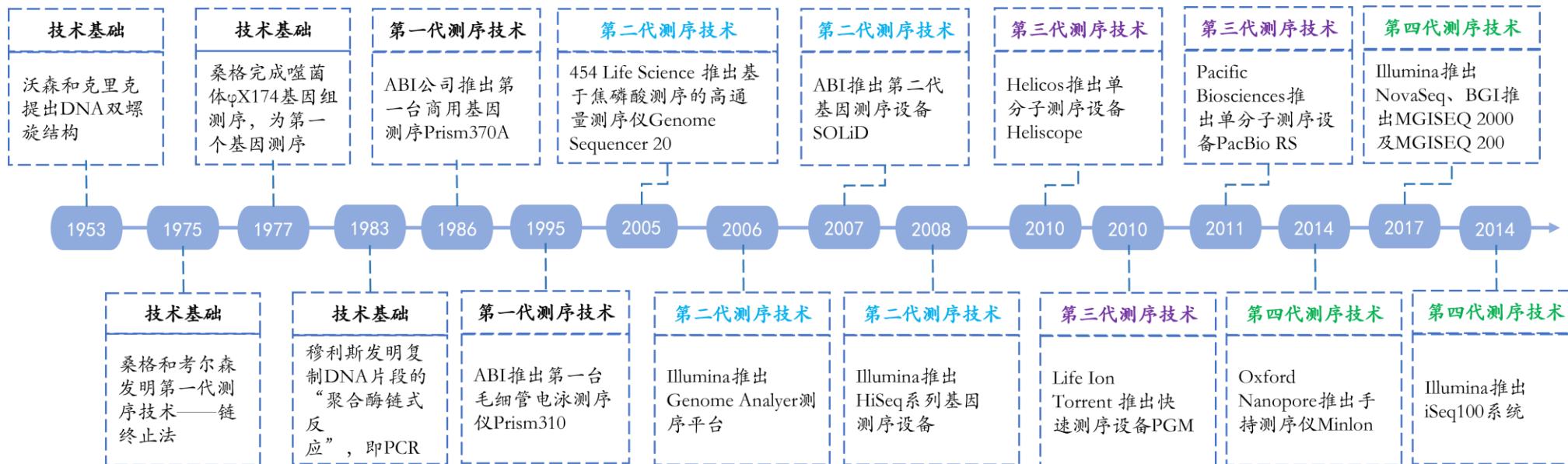
华安研究•拓展投资价值

目录

- 1 基因测序的定义与分类
- 2 基因测序的四代发展历程及特点
- 3 基因测序市场规模和竞争格局
- 4 基因测序重点公司介绍
- 5 风险提示

2.1 基因测序技术的发展历程

- 基因测序技术一般分为四代：1) 第一代测序技术（Sanger测序），是上世纪70年代由Sanger和Coulson开创的DNA双脱氧链终止法测序，是最早的测序方法，准确率非常高，但是通量太低，十分耗时，成本高昂；2) 第二代测序技术（NGS），又称为高通量测序技术，是为了改进一代测序通量过低的问题而出现的，成本低，准确度高，实现了大规模、高通量测序的目标，是目前应用最广泛的测序技术。3) 第三代测序技术（单分子测序），基于单分子实时测序技术，超长读长，实时测序，无需PCR扩增，但准确度相对较低；4) 第四代测序（纳米孔测序），通过检测单个核苷酸通过纳米孔时的电流变化来确定DNA序列，具有超长读长，实时测序，便携性高，成本相对较低的特点，但准确度有待提高。



资料来源：前瞻产业研究院、华安证券研究所

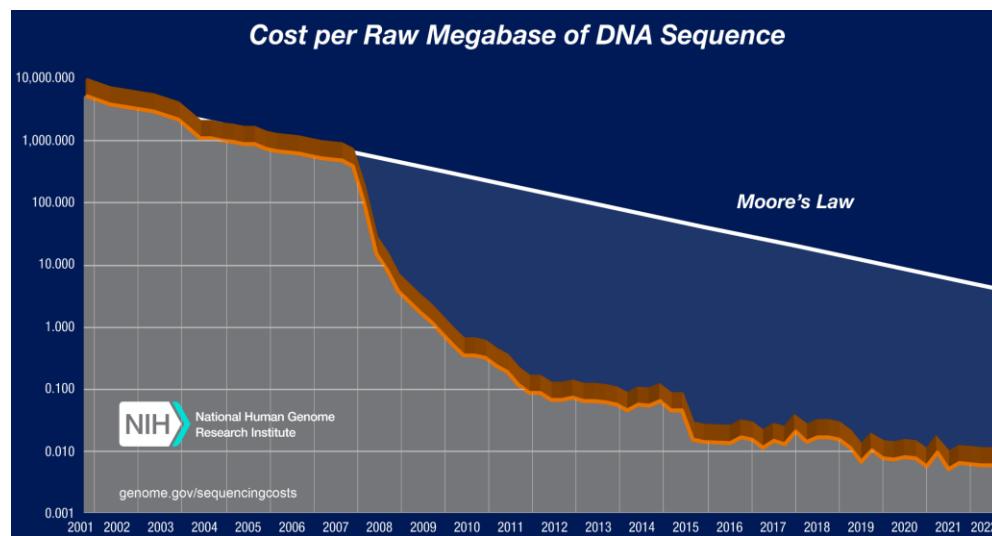
敬请参阅末页重要声明及评级说明

华安证券研究所

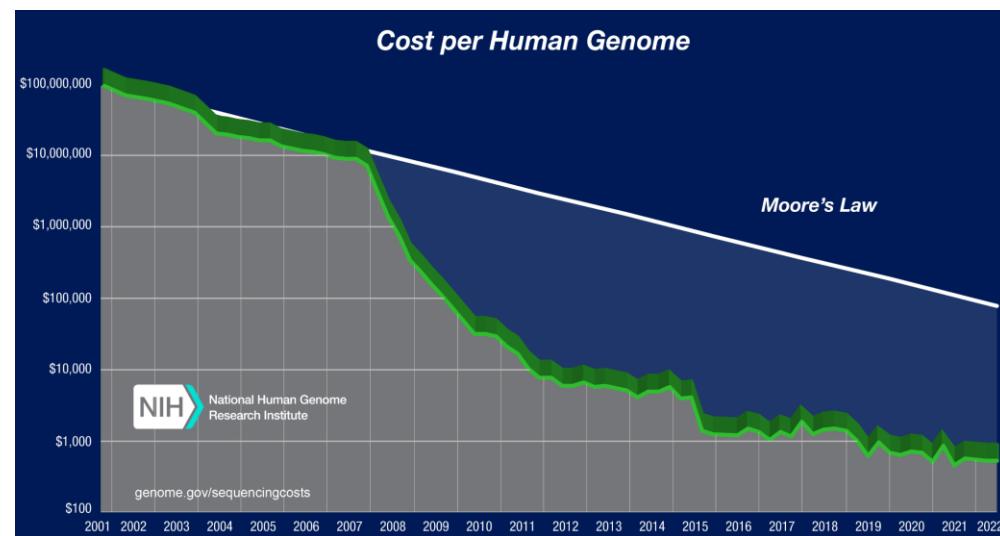
2.2 基因测序成本逐年下降，遵循摩尔定律

- 基因测序成本逐年下降，未来大规模商业化应用指日可待。相比PCR技术，基因测序技术可检测未知序列和未知突变的基因，适合高通量、多位点的基因检测，在科研、肿瘤筛查和产前筛查等领域应用较多，但检测费用相对较高。但随着测序技术上限不断被突破，测序成本下降曲线遵循摩尔定律。单人全基因组测序成本已经从2007年的100万美元下降到2020年的不到1000美元，根据华大智造的最新技术，单人全基因组测序的成本已降至100美元以内，这一价格创下了全球新纪录。

2001-2022年每MB测序成本



2001-2022年人均测序成本



资料来源：美国国立卫生研究院，华安证券研究所

敬请参阅末页重要声明及评级说明

华安证券研究所

2.3 基因测序技术对比：目前已发展到第四代

- 目前基因测序已发展到第四代，代表性的为纳米孔技术。它具有超高读长、高通量、更少的测序时间、更便携的仪器（MinION类似U盘大小）和更为简单的数据分析，实现了从低读长到超高读长、从光学检测到电子传导检测的双重跨越。同时，第四代基因测序技术最主要的准确度缺陷正在逐步解决。

四代测序技术对比

测序技术		第一代			第二代		第三代	第四代
代表性	ABI 3730XL	Illumina HiSeq X	LifeTech Proton	LifeTech PGM	LifeTech SOLiD T	Roche 454FLX	Pac Bio RS	Oxford Nanopore MinION
原理	桑格双脱氧测序法	可逆链终止测序法	半导体测序法	半导体测序法	连接测序法	焦磷酸测序法	单分子实时测序	纳米孔测序法
测序长度	900bp	150bp ²	200bp × 2	400bp	50bp × 2	1000bp	7000-8000bp	超过150kb
通量	300Mb/年	219Tb/年	11Tb/年	1.4Tb/年	4.4Tb/年	180Gb/年	146Gb/年	9000-18000Gb/年
测序费用	107美元/Gb	7-10美元/Gb	80美元/Gb	450美元/Gb	60美元/Gb	160美元/Gb	2000美元/Gb	13美元/Gb
准确率	100%	99.80%	99%	99%	>99.94%	>99%	88%	99%
优点	测序长度长，准确率高			通量大，单位测序成本低			较长读长，成本中等，读取速度快，避免了PCR偏向性问题	极限读长，成本中等，实时监控测序，测序过程简单快捷，微量建库

资料来源：中国医疗器械网，华安证券研究所

敬请参阅末页重要声明及评级说明

华安证券研究所



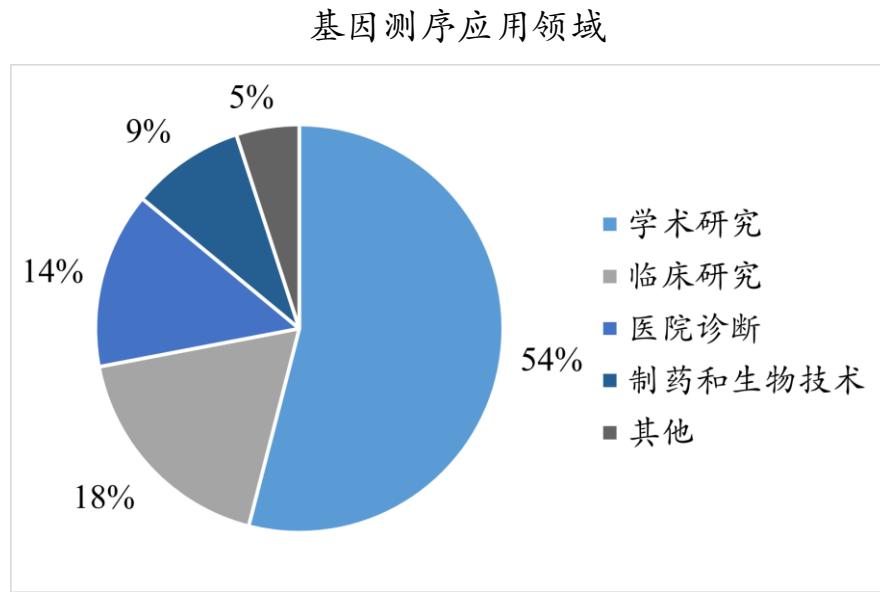
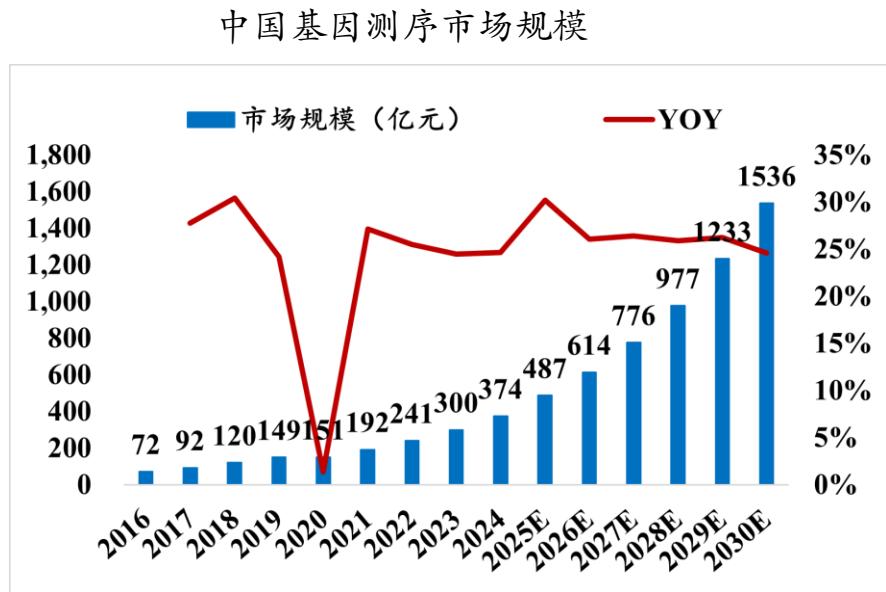
华安研究•拓展投资价值

目录

- 1 基因测序的定义与分类
- 2 基因测序的四代发展历程及特点
- 3 基因测序市场规模和竞争格局
- 4 基因测序重点公司介绍
- 5 风险提示

3.1 2030年中国基因测序市场规模预计超过1500亿元

➤ **2030年中国基因测序市场规模预计超过1500亿元。**基因测序应用广泛，除了科研服务外，还广泛用于临床医疗和新药研发领域。因高通量、操作简便、信息丰富等优势，基因测序已发展为分子诊断中增速最快的子行业之一。根据弗若斯特沙利文数据，中国基因检测市场规模已经从2016年的72亿元增长至2024年的374亿，预计将从2025年的487亿元增长至2030年进一步增长至1536亿元，未来5年复合增速为25.8%。2020年全球基因测序的最大应用市场为学术研究，占基因测序总市场规模的54%，其次为临床研究，约占18%。基因测序市场正处于快速增长阶段，技术进步和临床应用的拓展是推动市场扩张的主要因素。



资料来源：华经产业研究院，弗若斯特沙利文，华安证券研究所

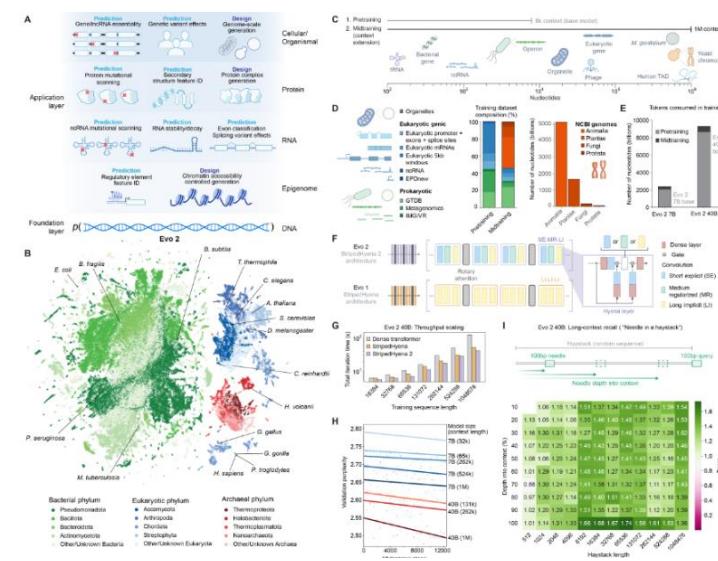
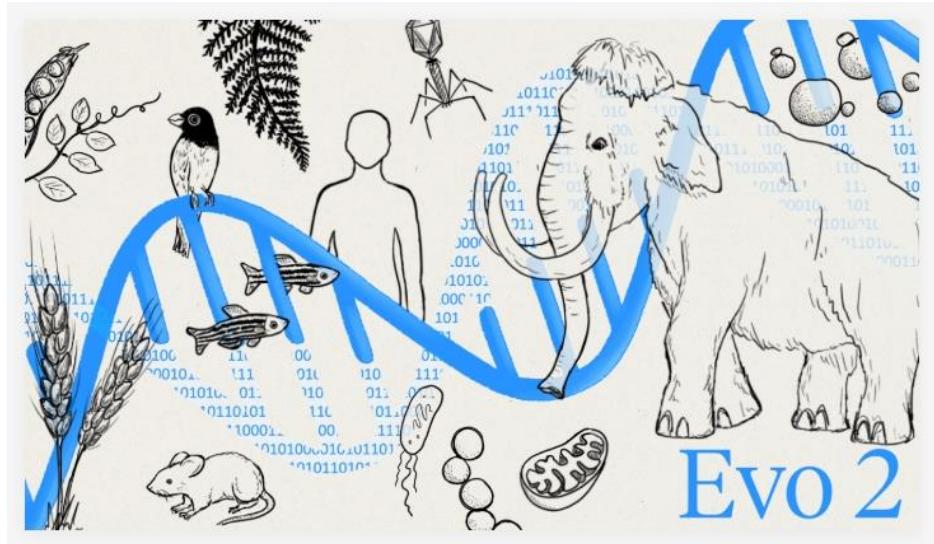
敬请参阅末页重要声明及评级说明

华安证券研究所

3.2 基因测序的迭代速度依赖于对AI大模型的应用能力

- 海量基因数据的处理与分析需要大模型的参与。基因测序涉及数亿至几十亿碱基对的组装，传统方法耗时且依赖人工校准。大模型可快速分析基因组、转录组等多维数据，关联基因与性状，辅助生物学专家发现规律。
- AI大模型在基因领域初显潜力，突破传统技术瓶颈。**Evo2作为迄今为止最大的公开AI生物学模型，完整版高达400亿参数，包含12.8万个物种的9.3万亿个核苷酸，能够一次分析百万级别的核苷酸序列长度，具有生成整个基因组、预测突变、理解非编码DNA的能力，可以广泛应用于生物分子研究，精准医学、药物研发，合成生物等。华大基因开发的多模态大模型GeneT可整合临床表型与基因组数据，快速识别致病基因变异，加速罕见病诊断。

Evo 2 的模型架构、训练过程、数据集和评估的概述



资料来源：Github, Nature, 华安证券研究所

敬请参阅末页重要声明及评级说明

华安证券研究所

3.3 国外基因测序竞争格局及产业链

上游（设备端）

测序设备研发制造



耗材及试剂生产



国外基因测序产业链

中游（服务端）

基因测序服务



数据服务



下游（应用端）

科研机构

分子生物研究
疾病分子标记
农业育种研究

医疗机构
生育健康检测
遗传病诊断

药企

药物基础研究
药物临床试验

个人
健康体检
家系检测

3.4 国内基因测序竞争格局及产业链



资料来源：艾瑞咨询，华安证券研究所

敬请参阅末页重要声明及评级说明

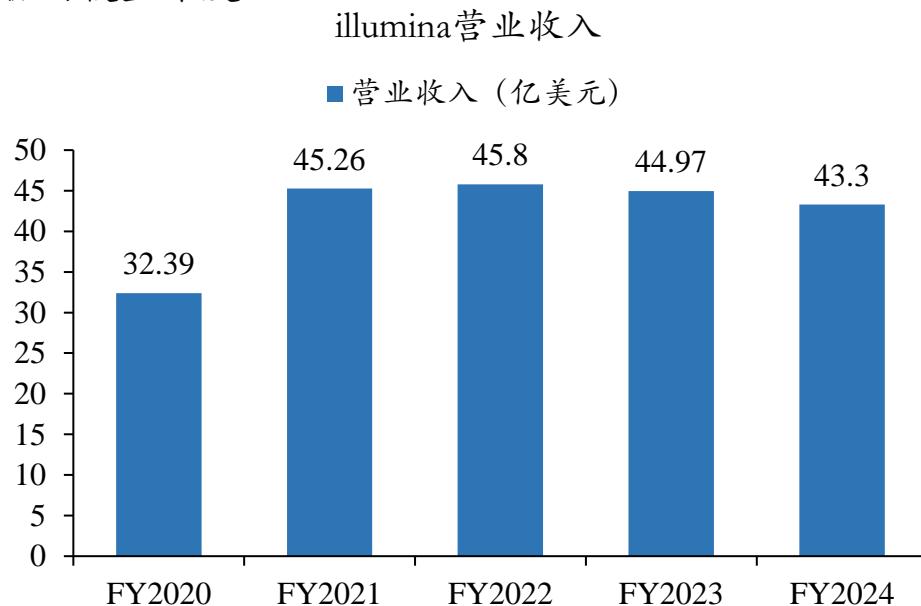
华安证券研究所

目录

- 1 基因测序的定义与分类
- 2 基因测序的四代发展历程及特点
- 3 基因测序市场规模和竞争格局
- 4 基因测序重点公司介绍
- 5 风险提示

Illumina：全球基因测序龙头

- Illumina公司是全球基因测序技术公司龙头企业。Illumina成立于1998年，是新一代基因测序（NGS）技术的开创者之一，Illumina专注于开发和商业化高通量基因测序技术及其相关产品。其技术被广泛应用于基因组学研究、精准医疗、农业、环境科学等多个领域。NGS技术相较于传统的Sanger测序技术，具有显著的优势，特别是在处理大规模基因组数据时，NGS具备更高的通量和更低的成本，能够同时分析数百万个基因位点，大大提高了数据分析的速度和效率。同时NGS技术基于不同的测序平台（例如Illumina HiSeq、NovaSeq系列），能够提供极高的准确性和数据的覆盖深度。



illumina iSeq测序系列



资料来源：ifind, illumina官网, 华安证券研究所

敬请参阅末页重要声明及评级说明

华安证券研究所

ONT：基于纳米孔技术的基因测序领先者

- Oxford Nanopore Technologies专注于开发基于第四代基因测序技术，即纳米孔技术的DNA和RNA测序设备。ONT的MinIon是其最具代表性的产品之一，具备了显著的便携性和高灵活性。与传统的基因测序设备相比，MinIon具有较小的体积和较低的成本，同时仍能提供高质量的数据，适用于需要快速、灵活分析的场景。其小巧的体积使得MinIon可以在没有复杂实验室设施的情况下使用，特别适合野外应用和现场基因组学研究。除了MinIon，ONT还开发了其他一系列高性能的测序设备，如GridION和PromethION。这些设备具备更高的测序通量，适合大规模的基因组研究，并能够为全球范围内的科研机构、医疗机构和商业公司提供强大的数据分析能力。

ONT 营业收入（亿美元）与增速



ONT MinIon测序系统



资料来源：ifind, ONT官网, 华安证券研究所

华大智造：中国生命科学领域的领军企业

➤ 华大智造专注于生命科学与生物技术领域，是全球唯一一家同时具备高通量测序、纳米孔测序和时空组学三大热门业务的设备生产商。2022年华大智造与全球基因测序仪巨头illumina就美国境内的胜诉，不仅为公司带来了巨额赔偿，还打破了Illumina在全球市场的垄断地位，标志着我国基因测序技术实现自主可控。2024年，华大智造在纳米孔测序技术上取得了重大突破，推出了两款新型纳米孔基因测序仪CycloneSEQ-WT02和CycloneSEQ-WY01。2024年前三季度，公司实现营业收入18.69亿元，研发投入达5.91亿元，占营业收入的31.60%。此外，华大智造在全球市场覆盖超过90个国家和地区，进一步巩固了其在全球基因测序市场的领先地位。

华大智造纳米孔测序系统



华大智造SEQ ALL测序平台



资料来源：华大智造官网，华安证券研究所

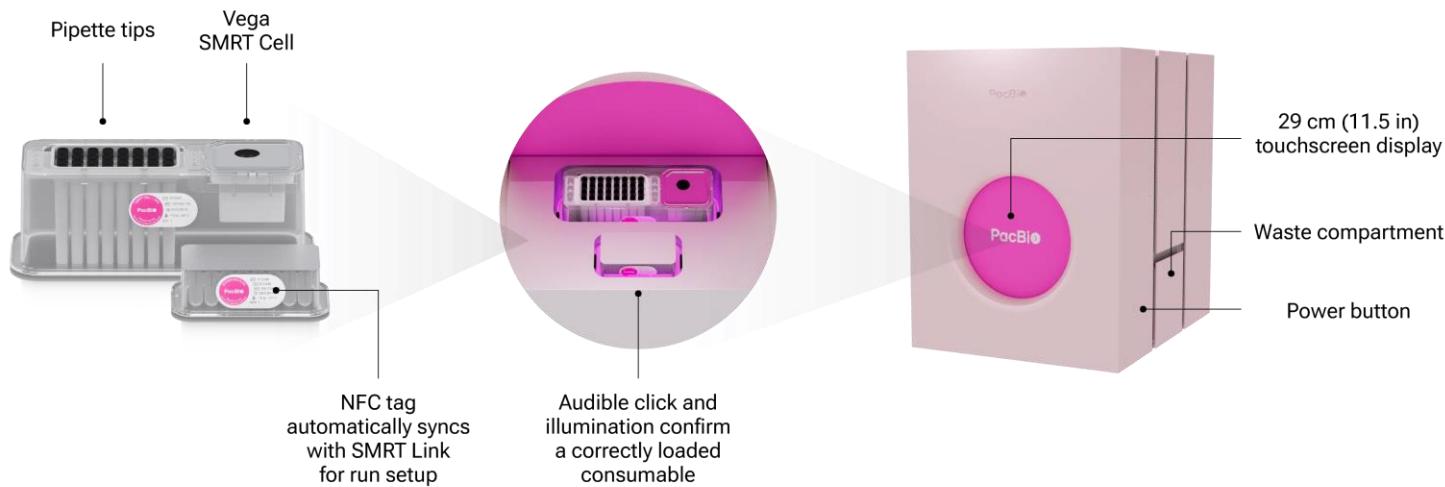
敬请参阅末页重要声明及评级说明

华安证券研究所

贝瑞基因：专注基因测序及AI临床应用

- 贝瑞基因是一家专注于将基因检测技术转化为临床应用的公司，主要业务领域覆盖生育健康、遗传病检测、肿瘤检测、科技服务。贝瑞基因在基因测序技术方面拥有多项自主研发的核心专利技术，如EZ-PALO快速建库方法、EZ-GALO快速建库方法、RUPA极速信息分析法、Enville变异位点检测系统、SUGAT快速建库方法和cSMART等。公司在无创产前检测（NIPT）领域具有先发优势，市场占有率达到40%。
- 贝瑞基因开发了遗传疾病人工智能临床决策支持系统和智能报告解读系统，利用AI技术优化数据分析效率，提高疾病预测和诊断的准确性。公司已接入多种开源AI模型，如DeepSeek、千问、LLaMA、智谱AI、BiMedGPT和LucaOne等，旨在帮助公司在分子诊断、遗传病咨询等领域提升服务质量和运营效率。

公司与Pac Bio合作推出全球首款桌面式长读长测序平台Vega



资料来源：贝瑞基因年报，华安证券研究所

敬请参阅末页重要声明及评级说明

华安证券研究所

迪安诊断：基于基因测序的数字化医疗解决方案提供者

➤ 迪安诊断技术集团股份有限公司（简称“迪安诊断”）作为国内第三方医学检验领域的领军企业，在测序技术方面持续加大研发投入，特别是在三代测序技术领域取得了重要突破。公司与多家科研机构合作，开发了基于纳米孔单分子测序技术的宏基因组病原体检测方法，这一技术具有检测精度高、操作简便、成本低等优势，为传染病、肿瘤伴随诊断等领域的应用提供了强有力的技术支持。此外，迪安诊断还与华为云签署数字化诊疗全面合作协议，发布了X-MedExplorer临床科研大数据平台，进一步推动了医疗大数据和人工智能技术的应用。

迪谱诊断推出Dipinore纳米孔单分子测序仪及迪安诊断大数据和人工智能平台



资料来源：迪安诊断官网，华安证券研究所

敬请参阅末页重要声明及评级说明

华安证券研究所

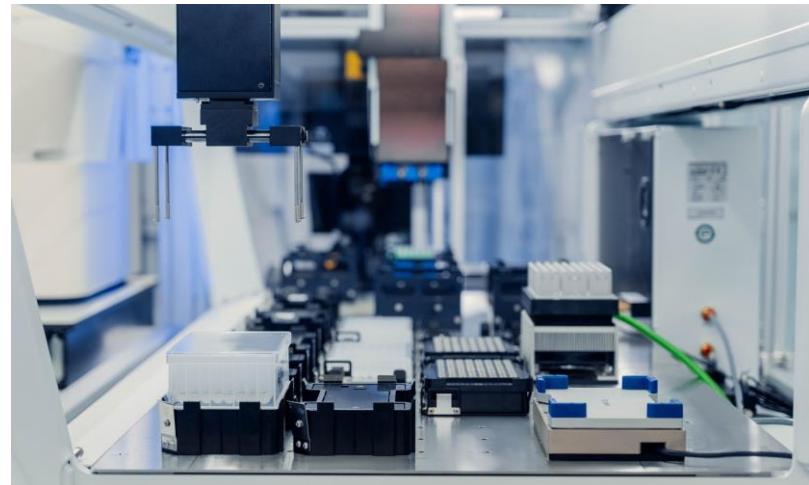
诺禾致源：高通量测序领跑者，重视AI赋能基因科技领域

➤ 诺禾致源（北京诺禾致源科技股份有限公司）是一家全球领先的基因测序服务企业，专注于基因测序技术的应用和创新。得益于公司在全球市场的持续扩展和技术创新，公司2024年前三季度实现主营收入15.19亿元，同比增长6.3%；归母净利润1.34亿元，同比增长7.33%。技术方面，诺禾致源全面掌握了主流及前沿的基因测序技术，包括de novo测序技术、表观组学测序技术、单细胞测序技术和宏基因组测序技术。公司还引入了新一代测序系统，如PacBio Revio平台，进一步提升了长读长测序能力。公司通过推出AI工具“诺易”和智能化平台Falcon，其中Falcon平台的推出标志着基因测序行业的智能化发展，提升了测序效率和数据准确性。

新一代测序系统Pac Revio平台



Falcon柔性智能交付平台



资料来源：诺禾致源官网，华安证券研究所

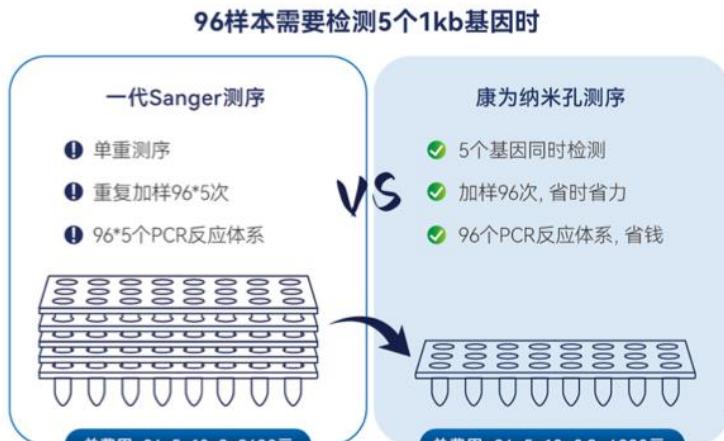
敬请参阅末页重要声明及评级说明

华安证券研究所

康为世纪：全产业链布局分子检测，四代测序助力新增长

➤ 江苏康为世纪生物科技股份有限公司（简称“康为世纪”）立足分子检测底层核心技术的自主研发，在酶原料、核酸保存、样本前处理领域有十余年的研发积累，形成了6个技术平台共25项分子检测核心技术，是国内少数实现分子检测“核心酶原料+试剂盒+检测服务”全产业链布局的生物科技企业。在第四代测序方面，公司以自有资金1275万元人民币获得上海昊为泰51%控股权，实现四代基因测序领域的垂直整合和自主可控。与传统Sanger测序相比，康为纳米孔测序具有操作便捷，花费较低的优势。此外，公司也持续加大研发投入，2024Q1-3研发费用0.72亿元，同比增长13.62%。随着公司创新产品上市及收入恢复增长，研发投入为公司业绩提供长期驱动力。

公司四代测序和一代测序的对比



上海昊为泰科技人类医学研究业务

技术类别	技术服务
基因组测序	全基因组测序，全外显子组测序，目的区域测序液相芯片捕获测序，FastTarget®目的区域测序，人线粒体全长测序
表观组检测	全基因组甲基化测序，全基因组羟甲基化测序，人935K甲基化芯片检测，小鼠285K甲基化芯片检测，MethylTarget多重目的区域甲基化测序，多重目的区域羟甲基化测序，BSP直接测序，m6A RNA甲基化测序，m6A修饰qPCR检测，ATAC-seq染色质可及性测序
转录组检测	单细胞转录组测序，mRNA测序，lncRNA测序，circRNA测序，miRNA测序，全转录组测序，免疫组库测序，微量mRNA/lncRNA测序，游离/外泌体RNA测序，RNA qPCR检测
微生物基因组检测	Accu16S细菌绝对定量测序，AccuITS真菌绝对定量测序，常规16S/18S/ITS扩增子测序，微生物功能基因扩增子测序，常规宏基因组测序，AccuMetaG宏基因组绝对定量测序，细菌、真菌基因组重测序，微生物qPCR绝对定量
SNP分型/CNV检测	RFLP分型 (mf-RFLP)，SNAPshot多重SNP分型，iMLDR多重SNP分型，SNPscan高通量SNP分型，SNPseq超高中通量SNP分型，GWAS芯片 (GSA/ASA)，低深度全基因组测序，qPCR相对/绝对拷贝数检测，AccuCopy多重拷贝数检测，CNVplex高通量拷贝数检测，ATAC-seq染色质可及性测序，人线粒体拷贝数检测，人端粒长度检测

资料来源：康为世纪官网，上海昊为泰科技官网，华安证券研究所

敬请参阅末页重要声明及评级说明

华安证券研究所



目录

- 1 基因测序的定义与分类
- 2 基因测序的四代发展历程及特点
- 3 基因测序市场规模和竞争格局
- 4 基因测序重点公司介绍
- 5 风险提示



华安研究•拓展投资价值

5. 风险提示

- 商业化不及预期风险。基因测序是较为先进的分子诊断技术，部分使用场景需要充分考虑性价比和支付能力，可能存在商业化不及预期的风险。
- 市场竞争加剧风险。随着基因测序技术的普及和市场环境的成熟，国内外基因测序服务提供商数量增加，市场竞争愈发激烈，基因测序服务单价存在不断下降的风险。
- 政策风险。基因测序技术涉及个人隐私，国内监管政策仍有不确定性；海外受到地缘政治因素影响，个别公司的海外业务可能在涉及因生物安全被立案调查、知识产权诉讼甚至封锁禁令等状况。

重要声明

分析师声明

本报告署名分析师具有中国证券业协会授予的证券投资咨询执业资格，以勤勉的执业态度、专业审慎的研究方法，使用合法合规的信息，独立、客观地出具本报告，本报告所采用的数据和信息均来自市场公开信息，本人对这些信息的准确性或完整性不做任何保证，也不保证所包含的信息和建议不会发生任何变更。报告中的信息和意见仅供参考。本人过去不曾与、现在不与、未来也将不会因本报告中的具体推荐意见或观点而直接或间接接收任何形式的补偿，分析结论不受任何第三方的授意或影响，特此声明。

免责声明

华安证券股份有限公司经中国证券监督管理委员会批准，已具备证券投资咨询业务资格。本报告中的信息均来源于合规渠道，华安证券研究所力求准确、可靠，但对这些信息的准确性及完整性均不做任何保证，据此投资，责任自负。本报告不构成个人投资建议，也没有考虑到个别客户特殊的投资目标、财务状况或需要。客户应考虑本报告中的任何意见或建议是否符合其特定状况。华安证券及其所属关联机构可能会持有报告中提到的公司所发行的证券并进行交易，还可能为这些公司提供投资银行服务或其他服务。

本报告仅向特定客户传送，未经华安证券研究所书面授权，本研究报告的任何部分均不得以任何方式制作任何形式的拷贝、复印件或复制品，或再次分发给任何其他人，或以任何侵犯本公司版权的其他方式使用。如欲引用或转载本文内容，务必联络华安证券研究所并获得许可，并需注明出处为华安证券研究所，且不得对本文进行有悖原意的引用和删改。如未经本公司授权，私自转载或者转发本报告，所引起的一切后果及法律责任由私自转载或转发者承担。本公司并保留追究其法律责任的权利。

投资评级说明

以本报告发布之日起6个月内，证券（或行业指数）相对于同期沪深300指数的涨跌幅为标准，定义如下：

行业评级体系

增持：未来6个月的投资收益率领先沪深300指数5%以上；

中性：未来6个月的投资收益率与沪深300指数的变动幅度相差-5%至5%；

减持：未来6个月的投资收益率落后沪深300指数5%以上；

公司评级体系

买入：未来6-12个月的投资收益率领先市场基准指数15%以上；

增持：未来6-12个月的投资收益率领先市场基准指数5%至15%；

中性：未来6-12个月的投资收益率与市场基准指数的变动幅度相差-5%至5%；

减持：未来6-12个月的投资收益率落后市场基准指数5%至15%；

卖出：未来6-12个月的投资收益率落后市场基准指数15%以上

无评级：因无法获取必要的资料，或者公司面临无法预见结果的重大不确定性事件，或者其他原因，致使无法给出明确的投资评级。市场基准指数为沪深300指数。