

2018

基因检测白皮书

2018 GENETIC TESTING WHITE PAPER



创业邦研究中心

创业邦
CYZONE

出品：创业邦研究中心 **创业邦**
CYZONE

特别支持机构：启明创投 **启明创投**
QIMING VENTURE PARTNERS



摘 要

自2015年奥巴马提出精准医疗计划以来，以基因测序为代表的基因检测行业迎来爆发。测序技术的不断成熟以及精准用药需求的持续提升，驱动全球基因测序行业迅速发展。2017年全球基因测序市场规模约85亿美元，按照20%的年复合增长率，预计到2020年，全球测序市场规模将达到147亿美元，2022年市场规模将达到211亿美元，基因测序行业前景广阔。

基因检测可以实现疾病预防和治疗的精准及个性化，目前在生殖健康领域的 NIPT、PGS/PGD，在肿瘤诊断领域以及遗传学诊断领域的应用价值巨大，未来有望在糖尿病、呼吸道疾病领域拓展更多应用场景。创业邦研究中心对基因测序技术演进发展历史、产业链格局、关键领域市场规模、产业资本布局、国内企业产业分布及发展态势进行了系统分析，对未来发展趋势进行了展望。

第一部分 行业概述.....	6
1.精准医疗与基因检测概念.....	6
2.精准医疗发展大事记.....	7
3.精准医疗与基因检测的关系.....	7
4.驱动因素.....	7
第二部分 基因检测技术.....	10
1.衡量测序的关键指标.....	10
2.主要测序技术介绍.....	10
第三部分 产业链分析.....	12
1.产业链上游分析.....	13
2.产业链中游分析.....	14
3.产业链下游分析.....	16
第四部分 市场规模.....	20
1.基因测序市场整体规模.....	20
2.测序仪厂商市场规模.....	21
3.NGS 市场规模.....	21
4.NIPT 市场规模.....	22
5.PGS/PGD 市场规模.....	23
6.肿瘤基因检测市场规模.....	24
第五部分 资本布局.....	24
1.全球医疗健康行业投融资分析.....	24
2.全球基因测序行业投融资分析.....	26
3.2010-2017 中国基因测序融资规模分析.....	30
4.2017 年中国基因测序行业大额融资案例.....	30
5.2017 年国内基因测序行业 IPO 案例.....	31
第六部分 国内企业画像分析.....	32
1.企龄分布.....	32
2.地域分布.....	32
3.产业链分布.....	33
4.融资轮次布局.....	34
第七部分 典型企业分析.....	35
一. 华大基因.....	35

二．微芯生物.....	38
三．碳云智能.....	40
四．贝瑞基因.....	43
五．艾德生物.....	44
第八部分 行业趋势分析.....	46
一．发展问题.....	46
二．发展趋势.....	47

2018 年精准医疗之基因检测行业报告

第一部分 行业概述

1.精准医疗与基因检测概念

精准医疗是应用现代遗传技术、分子影像技术、生物信息技术，结合患者生活环境和临床数据，实现精准的疾病分类及诊断，制定具有个性化的疾病预防和治疗方案。精准医疗是随着基因组测序技术快速进步以及生物信息与大数据科学的交叉应用而发展起来的新型医学概念与医疗模式，其本质是通过基因组、蛋白质组等组学技术和基因编辑、细胞治疗、靶向药物等医学前沿方法，对于大样本人群与特定疾病类型进行生物标记物的分析与鉴定、验证与应用，从而精确寻找到疾病的原因和治疗的靶点，并对一种疾病不同状态和过程进行精确分类，最终实现对于疾病和特定患者进行个性化精准治疗的目的，提高疾病诊治与预防的效益。

精准医疗比传统治疗方式更为积极主动，强调主动预防、针对性精确治疗。传统医疗治疗方式比较被动，以病人的临床症状和体征，结合性别、年龄、身高、体重、家族疾病史等确定药物和使用剂量、剂型，一般在病人已经出现症状和体征后开始治疗。精准医疗强调主动预防和干预，以患者个人基因组信息为基础决定治疗方针，通过精确的检测和诊断，高效预防和预测疾病发生，并提供有针对性的治疗方案，这种针对基因给药的治疗方式，能够大大提高疾病治疗的精准度和有效性。另外精准医疗只需要患者的血液甚至唾液，无需传统的病理切片，可以减少诊断过程对患者身体的损伤。

基因检测是利用专业方法提取基因信息，并进行有效的分析，方法包括 PCR，FISH，芯片技术，基因测序。其中，基因测序是基因检测行业发展最快的细分领域。PCR、FISH、芯片技术主要通过已知序列去调查确定的片段序列或位点的有或无，重点在“检”，而基因测序技术是把基因序列上的核苷酸一个一个的测出来，重点在“测”，准确性更高。随着测序技术的不断进步，成本不断降低，前三项技术将被基因测序技术所取代。

精准医疗的层次划分

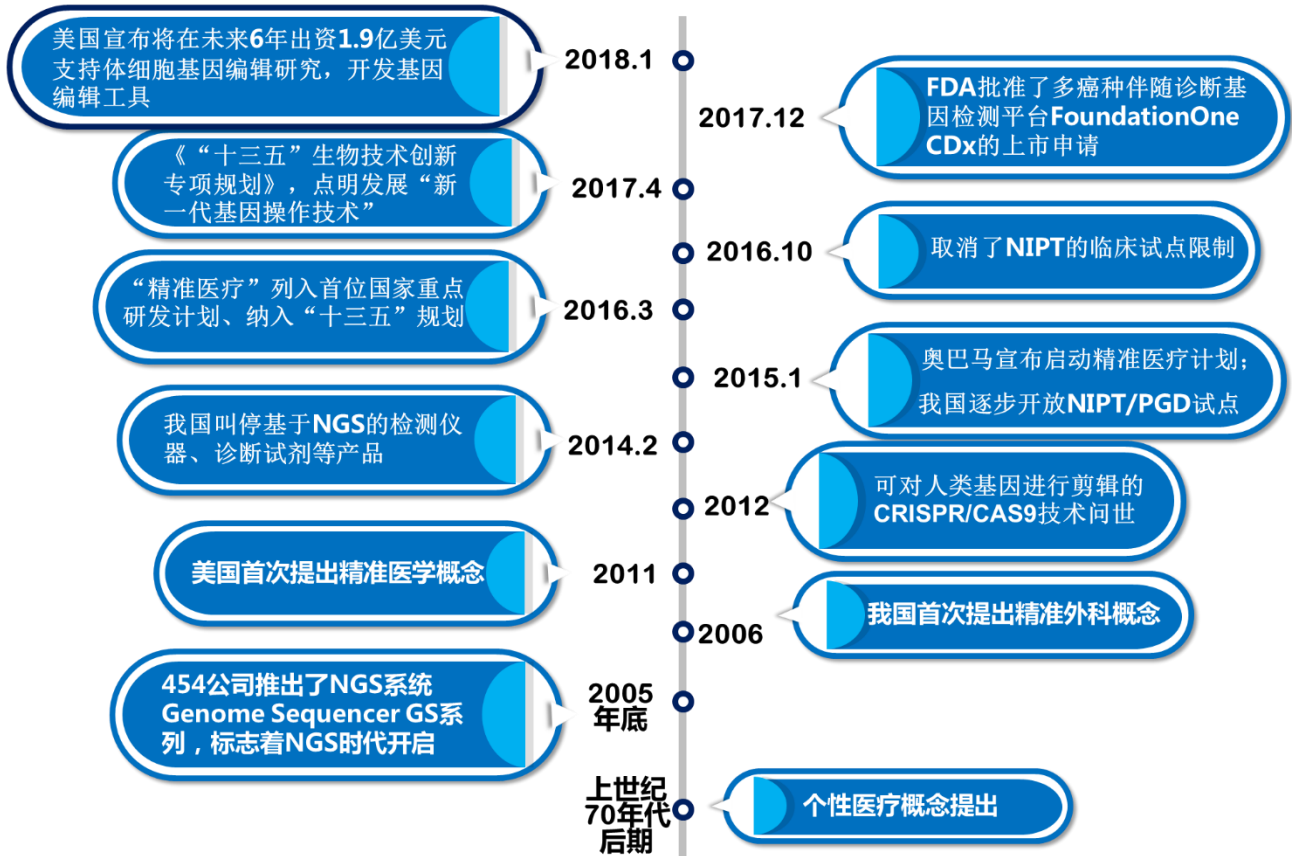
精准医疗主要包括三个层次，层次级别基于技术实现的难度逐级提高。

1) 基础层次方面，基因测序是精准医疗的基础也是目前发展最好的细分层次。在实施精准医疗方案过程中，首先应进行精确的病情诊断。体外诊断 (In Vitro Diagnosis , IVD) 从 20 世纪初的生化诊断、20 世纪 60 年代的免疫诊断发展到 20 世纪 80 年代以来以基因测序为发展方向的分子诊断，检测精确度越来越高、检测周期越来越短、成本持续下降。基因测序即是通过用户个性化的数据和基因组、蛋白质组分析，对疾病进行提前预防或精准治疗。

2) 中等层次方面，主要涉及细胞免疫治疗。细胞免疫治疗，是在细胞分子水平上，针对已经明确的致病基因或致病蛋白来设计相应的治疗药物，药物进入体内会特异地选择致病点来相结合发生作用，使之发生特异性死亡。这种技术治疗癌症效果好，但操作难度大，对患者身体素质要求较高，难以大面积推广。

3) 最高层次方面是基因编辑。癌症本质上是人体基因变异导致的细胞分裂失控。基因编辑就是对患者癌变细胞的变异基因进行批量改造,使之成为正常细胞

2.精准医疗发展大事记



3.精准医疗与基因检测的关系

精准医疗包含诊断和治疗两方面,精准治疗的前提是精准的诊断,诊断技术的发展推动医疗向着更加精准的方向前进。以基因测序为最新发展方向的基因检测因其精确度高、检测周期短、成本低而得到市场的广泛关注,成为了未来精准诊断的主要发力点。精准医疗的本质决定了基因科学是精准医疗的基础,基因测序也是现阶段精准医疗发展最快、市场空间最大的细分层次。

4.驱动因素

(1) 测序技术不断进步为临床领域提供新思路

技术的创新发展是基因检测行业的首要驱动因素。三代基因测序技术精确度不断提升、测序通量不断提高、测序周期快速下降,这些都使基因测序更加符合临床应用需求。目前,第二代测序技术(NGS)广泛应用在临床以及科研领域,未来随着第三代甚至第四代测序技术的进一步突破,基因测序技术将更好地造福于人类。

(2) 成本不断降低,向患者可接受能力趋近

1990 年基于第一代测序技术的人类基因组计划 (HGP), 全基因组的测序成本约为 1 亿美元, 2007 年为 1,000 万美元, 到了 2009 年降为 10 万美元。重要的转折来自于 2014 年美国测序仪独角兽 Illumina 推出的 HiSeq X Ten 测序系统, 其使全基因组测序成本下降至 1,000 美元。仅仅一年后, Illumina 宣布有望将个人基因组测序费用降低至 100 美元。待基因测序技术突破成本瓶颈, 更多的人可以利用基因测序技术对疾病进行预防和治疗。

(3) 政策支持基因检测发展

政策总于技术的发展相辅相成, 我国基因测序在经历了早期监管真空, 2014 年的强监管之后, 在 2015 年迎来了政策的逐渐回暖, 监管机构先后对基因测序在 NIPT、肿瘤等方面的应用领域开展试点, 并批准了华大基因、达安基因以及贝瑞和康生产的高通量基因测序仪和试剂盒。

2015 年科技部召开“国家精准医疗战略专家会议”, 宣布 2030 年前拟投入 600 亿元扶植精准医疗行业; 同时,《十三五规划纲要》将生物技术与精准医疗列入战略性新兴产业发展规划中, 基因检测作为精准医疗的基础会优先受益。这些政策均为我国基因检测技术的发展提供了稳健的发展环境。政策引导了基因检测行业的规范、健康发展, 未来政策将继续为基因检测行业带来更多机遇。

基因测序行业相关政策汇总

出台时间	政策文件	发布部门	要点
2014.2	《关于加强临床使用基因测序相关产品和技术管理的通知》	CFDA/卫计委	基因检测等所有检测仪器、诊断试剂、相关医用软件等相关产品, 用于临床诊断、预防等, 需经 CFDA 审批注册, 并经卫生行政许可部门批准技术准入方可应用。已经应用的, 需立即停止
2014.3	《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》	卫计委	申报要求为已经开展高通量基因测序技术, 且符合申报条件的医疗机构可以申请试点
2014.7	《食品药品监管总局批准二代基因测序诊断产品上市》	CFDA	CFDA 首次批准了两款基因测序仪及两款胎儿染色体非整倍体检测试剂盒医疗器械注册
2015.1	《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》	卫计委	卫计委公司首批 108 家可开展 NIPT 的产前诊断试点单位

2015.1	《关于辅助生殖机构开展高通量基因测序植入前胚胎遗传学诊断临床应用试点工作的通知》	卫计委	审批通过了 13 家医疗机构开展高通量基因测序植入前遗传学诊断（PGD）临床试点
2015.1	《中共中央关于制定国民经济和社会发展第十三个五年规划的建议》	中共第十八届中央委员会	提出将“健康中国”概念，未来 5 年重点扶持健康产业，通过深化医疗卫生体制改革，推动健康产业发展
2016.3	“十三五规划”	中共中央	将生物技术和精准医疗列为战略性新兴产业重点支持领域
2016.3	《国家重点研发计划精准医学研究等重点专项 2016 年度项目申报指南的通知》	科技部	将精准医疗作为国家重点研发计划组织实施，项目聚焦国家重大战略任务，目的在于解决当前国家发展面临的瓶颈和突出性问题
2016.11	《关于规范有序开展孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断工作的通知》	卫计委	取消 108 家临床试点单位，所有具备产前检测资质的医院原则上都可以开展无创 DNA 产前筛查与诊断；取消 7 家医学检验所的临床试点，具有临床基因扩增实验室资质的所有医学检验所原则上都可以开展无创 DNA 产前筛查与诊断
2016.12	《“十三五”国家战略性新兴产业发展规划》	国务院	加快基因测序等技术研发应用；发展高通量低成本基因测序仪、基因编辑设备等；培育符合规范的液体活检、基因诊断等新兴技术诊疗服务机构
2017.1	《“十三五”生物产业发展规划》	发改委	通过生物产业的发展，基因检测能力（孕前、产前、新生儿）覆盖出生人口 50%以上
2017.5	《“十三五”生物技术创新专项规划》	科技部	发展新一代基因测序技术，种是单分子技术的应用和测序数据的分析解读；发展基因和蛋白质精准测量技术，推动生物检测技术向微量、痕量、单分子、高通量等方向发展

资料来源：CFDA、卫计委、发改委、国务院、科技部，创业邦研究中心整理

(4) 人口老龄化、全面二胎以及消费观念的转变推动基因检测

联合国规定，当一个国家或地区 65 岁及以上老年人口数量占总人口比例超过 7% 时，这个国家或地区就进入了老龄化；比例达到 14% 即进入深度老龄化；20% 则进入超老龄化。截止 2017 年底，全国 65 岁以上老年人口比重已达 11.4%，我国正逐步进入深度老龄化时代。老龄化带来的是极其严重的疾病负担，对肿瘤等其他疾病的早筛、早诊断的需求的不断提高，而基因检测以及精准医疗有望在未来数十年达到对肿瘤完全治愈的水准，基因检测将会为人口老龄化带来红利。

计划生育对人口控制产生了一定的效果，但随着人口红利的逐渐消失，计划生育的弊端不断凸显，未解决此问题，中共中央正式启动“单独二胎”政策以及“全面二胎”政策。“二胎政策”的推进同样带来了诸如高龄产妇等问题，对生育健康诊断如 NIPT、PGS/PGD 的需求逐渐增多，这有利于基因检测市场规模的进一步扩大。

随着 80、90 后逐渐成为社会消费主力，基因检测虽为新生事物，但接受度非常广泛，80、90 后消费观念相对于老一辈人有所很大提升，他们乐于尝试、接受新鲜事物，因此基因检测行业也受益于社会消费观念的转变。

第二部分 基因检测技术

基因检测技术从 PCR 技术、FISH 技术、基因芯片技术发展到了基因测序，才真正进入高速发展通道，基因测序是人类第一次获得了个体全基因组的几乎全部信息，这对分析研究基因信息，从而向着精准医疗迈进奠定了基础。基因测序技术至今经历了三次演变，目前二代技术是应用范围最广的技术，三代技术仍在进行实验研究，目前成果显著。

1. 衡量测序的关键指标

测序技术衡量标准主要有：读长、通量、准确度、成本四个方面。

读长指的是测序反应所能测得序列的长度，通常会将 DNA 分成若干段，在读长的范围内进行测序再将结果进行拼接，得出结果。

通量指的是单次运行或单位时间内所能产生的数据量。通量越高，测序的效率将越高，人类庞大的基因组信息。

准确度：测序的各环节都会引入错误。如在肿瘤基因组学研究等领域中，测序结果被用于寻找很低频率的突变和结构变异，测序引入的错误非常容易造成误判，所以准确度也是一个关键变量。

成本则是技术性能以外最重要的考虑因素，成本也是推进测序技术不断进步的需求之一。

2. 主要测序技术介绍

(1) 第一代测序技术

第一代 DNA 测序技术是指 1975 年由桑格 (Sanger) 和考尔森 (Coulson) 开创的链终止法以及 1976-1977 年由马克西姆 (Maxam) 和吉尔伯特 (Gilbert) 发明的化学降解法，正式奠定了测序技术的理论基础。研究人员正是运用一代测序技术完成了人类基因组计划

(human genome project, HGP)这一划时代的科学计划，也带来了相关产业的重大变革。

核心原理：由于双脱氧核苷三磷酸 (ddNTP) 的 3' 位置不含羟基，其在 DNA 的合成过程中不能形成磷酸二酯键，因此可以用来中断 DNA 的合成反应。在 4 个 DNA 合成反应体系中分别加入一定比例带有放射性同位素标记的 ddNTP (分别为：ddATP,ddCTP,ddGTP 和 ddTTP)，产生 A、T、C 和 G 4 组不同长度的一系列核苷酸，然后利用凝胶电泳和放射自显影后可以根据电泳带的位置确定待测分子的 DNA 序列。

1986 年，ABI 公司首次成功实现第一代测序技术的商业化。经过几十年的发展和推广，目前第一代测序技术已经非常普及。虽然第一代测序技术这些年来不断完善，测序准确性较高，但在许多方面仍存在较大限制：

- **测序通量低**，仅适用于小样本遗传疾病基因的鉴定，难以完成没有明确候选基因或候选基因数量较多的大样本病例筛查。
- **测序成本高、耗时长**。据估算，用该法完成人类全基因组的测序，至少需用时 3 年，花费 30 亿美元。

因此，在其他相关科学技术的支持和推动下，高通量、低成本、自动化程度高的第二代测序技术走向历史舞台。

(2) 第二代测序技术

第二代基因测序技术，是利用一系列高通量测序技术 (High-Throughput Sequencing) 进行大规模的基因组 DNA 或 RNA 测序，能快速准确地获得基因组编码序列，满足极短时间内对基因组进行高分辨率检测的要求。高通量测序技术是对传统测序技术的一次革命性的改变，它又被称为下一代基因测序技术 (Next Generation Sequencing , NGS)，足见其划时代的进步和意义。

核心原理：在荧光或者化学发光物质的协助下，通过读取 DNA 聚合酶或 DNA 连接酶将碱基连接到 DNA 链上的过程中释放出的光学信号而间接确定 DNA 或 RNA 的序列。简单来说就是使用了反应信号的实时阅读，即边合成边测序。这样省去了第一代基因测序中所需要的利用电泳将序列片段分离后再观察结果的步骤，大大降低了测序所需时间和成本，这让第二代测序技术具有了革命性的意义，使得基因测序实现了大规模商业化应用。自 2006 年第二代测序技术推出，单人类基因组测序成本从 9000 多万美元下降至 1000 万美元，2014 年 Illumina 推出测序平台 HiSeq X Ten 后，更是将单人类基因组测序成本降至 1000 美元以下。

第二代测序彻底颠覆了第一代测序的技术原理，如可逆链终止测序法，在 DNA 扩增步骤可使大量的 DNA 片段固定到一块芯片上，之后能同时进行大规模的测序，测序通量大大增加。虽然第二代测序技术是为解决第一代通量短的痛点而诞生，但也带来了相应的劣势：

测序读长短：在第二代测序阶段，激光照射对核苷酸荧光基团会切除的不彻底，这导致后续合成的 DNA 出现错误。这种错误逐渐积累，最终会导致 DNA 合成无法继续进行。所以第二代测序技术每个 DNA 片段的有效测序长度在 100bp 左右，远远低于第一代测序的 900bp。

测序结果处理难度大：由于第二代测序读长大幅缩短，拼接两个 DNA 片段间所需的重叠

的区域也相应减小，导致测序结果的拼接难度大幅增加。另外，第二代测序由于通量高产生了大量的数据，如何从这些数据中提取有效的信息也给处理测序结果增加了难度。

为克服这些缺点，以单分子测序和纳米孔测序为标志的第三代测序技术应运而生。

(3) 第三代测序技术

第三代测序技术是指在单个细胞、单分子水平上对基因组进行测序的一项新技术，主要包括：Helico Bioscience 单分子测序技术；Pacific Bioscience 单分子实时 (Singlemolecule real time, SMRT) 测序技术和 OxfordNanopore 纳米孔单分子测序技术 3 种。

第三代测序为单分子测序，不同于 NGS 使 DNA 模板与固体表面相结合然后边合成边测序的方法，它直接将单链与六寡聚核苷酸探针杂交，由于探针与连接了基因组文库片段的纳米孔阵列相结合，因此通过检测每个孔离子电流的变化即可确定探针杂交在每个基因组片段上的位置。

优势

测序读长长：不同于第二代测序技术，该测序技术中使用的核苷酸在参与 DNA 合成以后，携带的荧光基团能被彻底去除，不会干扰后续 DNA 的合成，从而使测序读长大幅增加，可长达几千个碱基。

测序时间短：相比于第二代测序该测序过程相对连续，不会因为洗去试剂或检测等步骤而暂停测序，从而节约了测序时间。

测序过程简单：与前两代测序技术相比，第三代测序技术的过程省略了 DNA 扩增等步骤，缩减了测序流程，操作更简便。

瀚海基因于 2017 年成功研发出亚洲第一台具有世界领先水平的第三代单分子基因测序仪样机，该设备拥有核心自主知识产权，具有操作简便、速度快、无需 PCR 扩增等优点。在大肠杆菌基因测序试验中，该设备准确度达到 99.7%。未来三代测序仪将广泛应用于临床。

第三部分 产业链分析

产业链分三层：上游基因检测设备商、中游基因检测服务商、下游基因检测应用客户群体。



资料来源：创业邦研究中心

1.产业链上游分析

上游产业主要为测序仪、试剂和耗材制造商，是技术密集、资金密集的产业。

其中，基因测序仪的技术壁垒最高，位于基因测序产业链的顶端，目前基本被国外企业所垄断。国外公司主要有 Illumina、Thermo Fisher 和 Roche 等，三家巨头在全球基因检测产业上游具占据主导地位，对整个基因检测产业具有定价权。例如 2014 年 Illumina 对试剂涨价，导致华大基因利润率急剧下降至-79.3%。国内公司主要有华大基因、贝瑞基因等，我国在测序仪领域不断加大研发投入，以打破国外企业的垄断。

由于测序仪技术壁垒高，市场被巨头垄断，国内企业大多将测序耗材作为进入基因检测上游的突破口，通常以检测试剂盒连同测序仪共同申报 CFDA 注册的方式逐步实现在基因检测上游领域的布局：例如，2014 年 11 月，达安基因的基因测序仪和胎儿染色体非整倍体 21 三体、18 三体和 13 三体检测试剂盒获得 CFDA 医疗器械注册批准；2015 年，贝瑞和康生产的基因测序仪（NextSeq CN500）以及胎儿染色体非整倍体（T13/T18/T21）检测试剂盒获得 CFDA 医疗器械产品注册批准。

基因检测上游厂商示例

企业名称	成立时间	业务	主要产品
华大基因	1999	生物健康基础研究和临床应用服务； 基础科学研究服务； 复杂疾病基础研究和临床应用服务； 药物基础研究和临床应用服务	-NIFTY、PGS/PGD、染色体异常检测 -基因组测序、生物信息分析 -复杂疾病基因检测、肿瘤基因检测、相关仪器和试剂销售 -疾病致病机理研究、临床前测试、伴随诊断
达安基因	1988.8	临床试剂和仪器的研发、生产、销售	-PCR 试剂、Fish 试剂、免疫诊断试剂 -定时荧光定量 PCR 仪 -NIPT、血液筛查 NAT 系统
贝瑞和康	2010.5	基因测序技术临床转化	-基因测序仪（NextSeq CN500） -配套试剂盒耗材 -数据分析软件

			-NIPT、PGS/PGD、染色体检查、肿瘤早筛
博奥生物	2000.9	测序仪、试剂研发生产及基因检测	-生物芯片平台、核酸实验室 -晶芯样品库管理系统 -科研服务
瀚海基因	2012.7	第三代测序仪研发	第三代测序仪 GenoCare
科维思生物	2012.11	肿瘤的液体活检	-NGS 科研用建库试剂盒； -NGS 临检用建库试剂盒； -肿瘤临床科研服务； -数字 PCR 仪及配套科研试剂
东方基因	2005.12	传染性疾病预防、生殖医学诊断、肿瘤遗传学检测、实体瘤检测	-胶体金快速诊断试纸 -干化学试纸 -液体生化试剂 -临床检测仪器 -宠物诊断产品
圣湘生物	2008.04.23	生育健康基因检测、肿瘤基因检测、科研服务	-试剂、仪器、测序服务 -第三方医学检验服务 -分子实验室共建 -区域医学检验中心共建
紫鑫药业	2013.12	测序仪、测序试剂的研发和生产	第二代高通量 DNA 测序仪 BIGIS 产品
美康生物	2003.07	测序试剂的研发和生产	基因测序试剂盒

资料来源：创业邦研究中心

2.产业链中游分析

中游产业囊括了测序服务、测序数据处理和数据解读等，美国主要公司有 Sequenom、Verinata Health、Ariosa Diagnostics 和 Natera 等；中国主要被华大基因、贝瑞和康等垄断。相对于上游产业，中游产业技术壁垒较低，大量企业在中有布局，当前市场竞争激烈，也是目前基因测序产业链中发展最快的领域。国内重点应用领域有婚前孕前检测、胚胎移植筛查、新生儿单基因遗传病检测等，其中无创产前筛查（NIPT）是当前最成熟的市场之一。

我国基因测序服务商示例

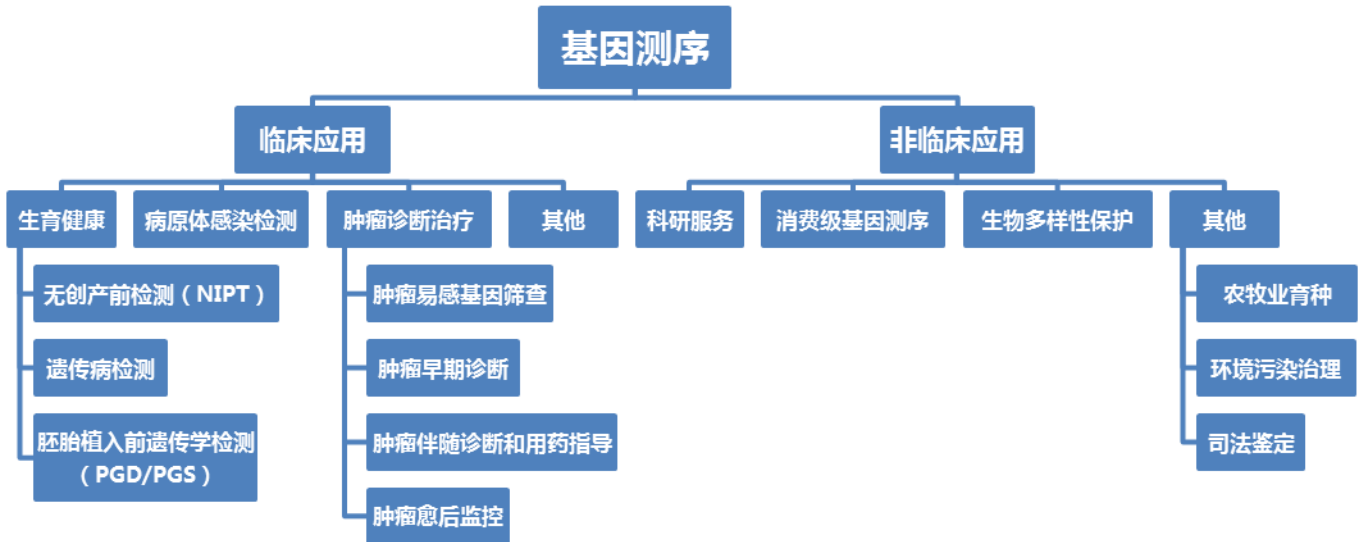
企业名称	成立时间	业务	主要产品
安诺优达	2012.4	新一代基因组学在医学健康和生命科学研究领域的应用	-个人全基因组测序 -NIPT、肿瘤诊断
荣之联	2001.3	测序数据的生物信息学分析	-临床诊断分析系统 -基因数据平台 -生物云计算服务
WeGene	2014.9	个人基因组检测与分析平台	-基因组数据的祖源分析 -个性化的运动和减肥建议 -营养基因组学 -基因组医学
艾吉泰康	2014.9	NGS 靶向捕获技术及建库技术	-TargetSeq®液相芯片捕获测序 -MultipSeq®多重 PCR 靶向捕获测序
百迈客生物	2009.5	高通量测序和生物信息技术的开发与应用	-基因测序 -转录调控 -遗传研究 -生物云平台
倍森基因	2014.9	基因组学研究与应用开发	-微生物基因组 -人类基因组测序 -生物信息分析平台
泛生子	2015.5	肿瘤综合解决方案	-肿瘤科研服务 -肿瘤基因检测服务 -试剂盒
23 魔方	2015.3	基因检测与分析	祖源、遗传风险、遗传特质等检测
碳云智能	2015.1	-觅我：智能的移动健康管家； -DigitalMe：线上健康交互平台； -免疫组学专利检测	生命健康大数据；精准护肤、精准营养、精准健康、精准医疗、智能硬件
基石生命	2016.6	精准医疗服务	高通量基因测序、药物评估以及新药研发

3.产业链下游分析

下游应用端主要为科研机构、医疗机构、制药企业和个人消费者。

随着基因测序技术的改进及政策监管措施的到位，医疗应用端基因测序进入快速发展阶段。目前基因检测领域最成熟的是无创产前诊断(NIPT)，未来有望广泛应用于药物靶向基因检测、遗传缺陷基因检测、致病基因检测、肿瘤基因检测、病原微生物检测、疾病风险评估

基因测序的应用



(1) 无创产前诊断

无创产前诊断 (Noninvasive Prenatal Testing , NIPT), 又称无创 DNA 产前检测技术 , 仅需采取**孕妇静脉血** , 采用新一代基因测序技术对母体外周血浆中的游离 DNA 片段进行测序 , 并将测序结果进行生物信息分析 , 可以从中得到胎儿的遗传信息 , 从而检测胎儿是否患三大染色体疾病。而传统产前筛查 , 如血清学检查 , 假阳性率、漏检率较高 ; 又如羊水穿刺等侵入性检测手段虽检出率较高 , 但具有一定的致流产风险。NIPT 克服了传统检测手段检出率低、流产风险高的缺陷 , 因而具有极高的临床应用价值。

1997 年 , 科学家利用聚合酶链式反应 (PCR) 发现了孕妇外周血中的胎儿游离 DNA , 使

采取母体血浆就可进行产检成为可能，这为无创产前检测技术的发展奠定了理论基础。此后，随着第二代基因测序技术（NGS）的兴起，无创产前检测技术进入高速发展通道，在 2011 年正式进入临床应用。

- **应用前景有广阔空间、市场渗透率继续提升**

NIPT 目前主要用于对 21、18、13 号染色体数量异常的检测，这也是市场需求最大的检测类型。同时，对其他染色体异常疾病的检测的研究也在不断突破，包括性染色体和其他染色体数量异常、染色体微缺失/重复以及结构异常等，未来都有望应用于临床。此外，无创单基因遗传病检测、孕妇孕期肿瘤检测以及无创产前检测临床大数据的应用也将会成为该技术未来发展的重要方向。

2016 年二孩政策全面放开，二孩红利的效应逐渐显现，二孕妇人数的不断增长，使 NIPT 的覆盖人群逐渐增多。此外，由于优生优育意识的提高和检测技术的不断优化和成熟，NIPT 在检测对象上也开始由高风险人群（如通过超声及血清学检测常见染色体非整倍体临界风险）向低风险人群延伸。同时，高龄产妇人群的胎儿唐氏综合征的发病率较高，因此这部分高龄产妇是 NIPT 需求最大的人群。2015 年我国无创产前检测的市场渗透率只有 4.75%，综合以上利好因素，该渗透率将有很大的提高空间，预计到 2020 年时渗透率有望达到 35%。

- **国内龙头企业主导，市场竞争激烈**

目前国内 NIPT 的企业较多，各大企业都在打价格战，相互吞食市场，技术供应商主要是华大基因、贝瑞和康、达瑞生物（达安基因子公司）、博奥生物、安诺优达等，其中华大基因和贝瑞和康的市场份额最大，占据近 70% 的份额，市场格局基本稳定。

华大基因和贝瑞和康进入市场较早，且积累了大量的检测样本，拥有很高的市场占有率；由于业务体量大，形成了规模优势，产品成本低，与后续进入者进行价格战时也能明显占优；同时，受益于先发优势，二者均与各地多家医院建立了长期合作关系，抢占了医院资源，也在市场上树立了良好的品牌形象。因此，未来很长一段时间内市场格局可能会由于新晋者产生小幅振荡，但仍将由两家公司主导。

目前市场上 NIPT 趋于同质化，21、18、13 号染色体是必备的三个检测项目。由于第二代测序技术已经非常成熟，因此 NIPT 在技术上的壁垒并不高，行业壁垒更多地来自于先发优势、规模、渠道和品牌。

(2) 胚胎植入前遗传学检测

胚胎植入前遗传学检测是在人类辅助生殖技术（如体外受精、单精子卵细胞浆内注射等）的基础上，对配子或胚胎进行遗传学分析，检测配子或胚胎是否携带遗传缺陷，进而选择正常的胚胎进行移植的技术。该检查包括胚胎植入前诊断（PGD）和胚胎植入前筛查（PGS）两大类。

PGD 用于父母代含有已知的遗传缺陷疾病时对胚胎的检测，以筛选不含遗传缺陷的胚胎移植，避免将单基因遗传病遗传给后代。而 PGS 用于父母代含有**可能**导致后代染色体异常的因素时对于胚胎染色体的检测（比如父母年龄偏大，反复流产以及多次 IVF 不孕的情况）。

辅助生殖的需求促进了胚胎植入前遗传学检测市场的发展，自 1978 年世界上第一个试管婴儿诞生以后，胚胎植入前检测有了发展的舞台。分子诊断技术，如 PCR 技术、荧光原位杂交技术（FISH）、比较基因组杂交技术（CGH）、基因芯片技术（Microarray）、第二代测序技术（NGS）以及单细胞测序技术（MARSALA）先后被应用于胚胎植入前检测，推动了该技术的进步。在检测方法上，PCR 技术和 FISH 技术应用于胚胎植入前检测的时间比较早，操作也相对简单，目前仍然是临床上比较常用的检测方法，但也存在检测位点有限、检测结果不准确等问题，因此近年来逐步被基因芯片和 NGS 所取代。但基因芯片的制作成本偏高，且 NGS 发展也已经相对成熟，成本逐步降低，有望占领市场。

（3）肿瘤基因检测

肿瘤作为人类第一大杀手，成为继 NIPT 之后又一急速增长市场，未来有望成为第一大基因测序临床市场。在提供肿瘤基因检测的公司中，老牌龙头公司华大基因、贝瑞基因利用其品牌资源优势进行布局，燃石医学、泛生子基因等创业公司也专注于肿瘤领域。目前该市场还处于试点阶段，未来待监管部门批准相关产品，具备核心竞争壁垒的公司将胜出。

● 肿瘤易感基因检测

肿瘤是基因和环境因素共同作用的结果，而基因的改变在其中居于核心地位，某些特定基因的突变与肿瘤高度相关。这些基因通过家族遗传给后代，一些肿瘤的发生呈现出明显的家族性特征。因此对于家族性肿瘤潜在携带者尽早进行遗传性肿瘤基因检测，并尽早提出诊疗建议，包括改变饮食生活习惯，远离污染环境等，对肿瘤的预防具有重要的作用，带来巨大的社会价值。

● 肿瘤早期诊断

肿瘤的发展过程最开始是基因水平上变异，然后进化到细胞水平的变异，最后是组织水平的变异。绝大多数肿瘤早期无明显症状，很多情况下肿瘤被发现时已处于中晚期，早期及时诊断并干预对生命健康具有重要意义。

现阶段肿瘤早期诊断仍以影像诊断和血清肿瘤标志物检测为主，传统的早期诊断都存在如放射性、价格昂贵、诊断滞后等缺点，借助于高通量测序技术的循环肿瘤细胞检测，ctDNA 以及外泌体检测克服了传统肿瘤早期诊断的缺陷，能够更早期、更精确地检测早期肿瘤的发生。

液态活检是目前临床上最领先的肿瘤早期无创诊断技术，主要通过检测循环肿瘤细胞（CTC）、循环肿瘤 DNA（ctDNA）、循环肿瘤 RNA（ctRNA）和外泌体来实现，现阶段 ctRNA 还不是主流得检测材料。

肿瘤早期诊断目前尚未商业化大规模运行，究其原因，某些指标如 ctDNA 早期在血液中含量很低，不同人释放 ctDNA 到血液中的时间也有很大差异，这都为如何有效捕捉，并且高效、准确富集目的基因序列并完成深度测序带来了难度。未来，检测技术、成本控制能力、信息解读、医院（肿瘤科室）和体检机构终端资源成为肿瘤早期诊断成功的关键，随着瓶颈的突破，未来市场潜力无穷。

● 靶向用药伴随诊断

分子靶向治疗就是有针对性的瞄准一个靶位来设计相应的药物进行治疗，这样就可以实现针对肿瘤细胞与正常细胞之间的差异，只攻击肿瘤细胞，对正常细胞影响非常小。但是靶向药物治疗费用昂贵，并且只对拥有特定基因靶点的携带者有效，因此在使用药物之前进行药物靶向位点的基因检测即伴随诊断，可提高用药效率，达到最佳疗效并减少不必要的治疗费用。目前我国发病率较高的肺癌、乳腺癌、直肠癌等恶性肿瘤都已经被发现了靶向性治疗位点，并且多种靶向药物治疗效果显著，具有非常高的临床价值。

2017年5月，全球首款不基于肿瘤发病位置而是基于肿瘤标记物的癌症治疗方法PD-1抑制剂Keytruda面世；2017年12月，FDA批准了Foundation Medicine的首个基于NGS的多癌种伴随诊断基因检测平台FoundationOne CDx的上市申请。这都预示着伴随诊断将打破此前“一药治一病”的局面，有望产生“包治百病”的抗肿瘤药物。

● 肿瘤愈后监控

NGS在肿瘤愈后监控方面主要用于耐药监测、预后评估以及肿瘤的转移和复发检测。以NGS为代表的液体活检相对于传统的组织活检来说主要在于安全性方面；而相对于其他液体活检技术如PCR、基因芯片等，NGS的优势在于检测信息全面，可对未知位点进行检测。随着NGS检测技术的成熟，成本降低后，会成为肿瘤愈后监控的主流方式。

(4) 消费级基因检测

与临床应用相比，消费级基因检测面向个人消费者。消费者通常在企业网站上下单，用企业寄送的采集器进行唾液采集并寄送样本，然后企业进行基因检测并出具报告。消费级基因检测大多进行如祖源分析等常规项目，其他诸如“天赋基因”等更具娱乐性质，并无多少实质性的价值。

如今消费级基因检测企业为争夺市场份额在积极地进行价格战，大部分企业尚未实现盈利，在市场降温、资本诸如逐步放缓以及相关政策出台后，该领域企业将会迎来大规模的洗牌潮。

(5) 其他

科研服务是基因测序产业的起点，也是国内基因测序企业最初起家的根基，华大基因、诺禾致源、贝瑞和康等企业在发展早期，其收入来源主要来源于科研服务。但随着测序技术的不断成熟并付诸于实践应用，测序的成本越来越低，科研服务为上述企业提供的利润逐步降低。

此外，基因测序也从临床领域向非临床领域扩展，涉及环境污染治理、生物多样性保护、农牧业育种、司法鉴定等多个方面。目前这些领域的应用才刚刚起步，仍存在不少问题需要解决，暂未大范围应用普及。随着未来测序技术的不断成熟和普及程度的逐步提高，基因测序有望在这些领域大展拳脚，真正实现“基因测序+”的全产业多点覆盖。

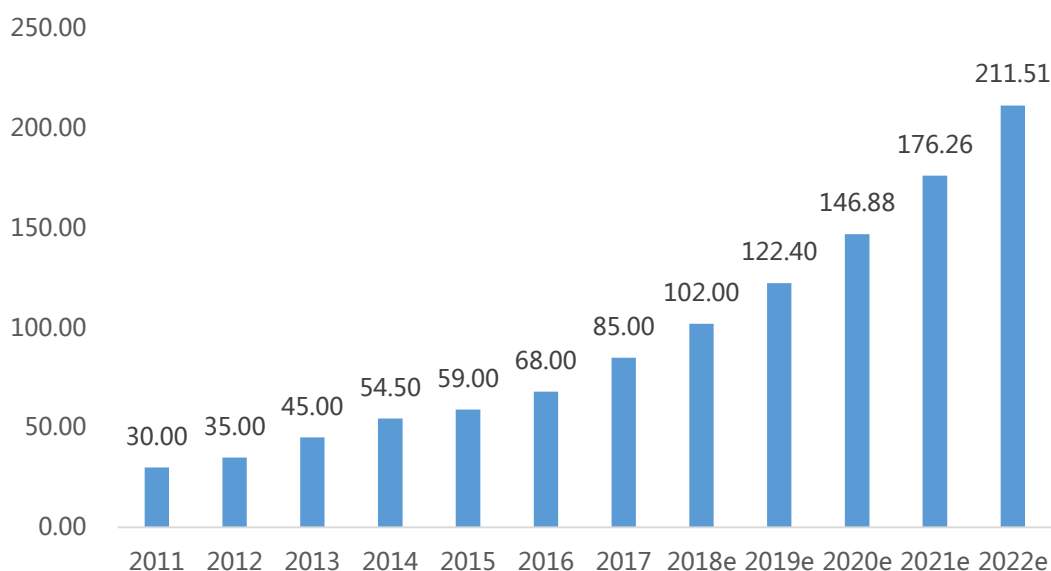
第四部分 市场规模

1. 基因测序市场整体规模

(1) 全球基因测序市场规模

近年来，随着测序技术的不断成熟以及广大群众对于精准用药需求的不断上涨，全球基因测序行业发展迅速。2017 年全球基因测序市场规模约 85 亿美元，按照 20% 的年复合增长率，预计到 2020 年，全球测序市场规模将达到 147 亿美元，2022 规模将达到 211 亿美元，基因测序行业前景广阔。美国、中国、德国、英国等参与人类基因组计划的国家正引领全球基因测序行业快速增长。

2011-2022e全球基因测序市场规模（亿美元）

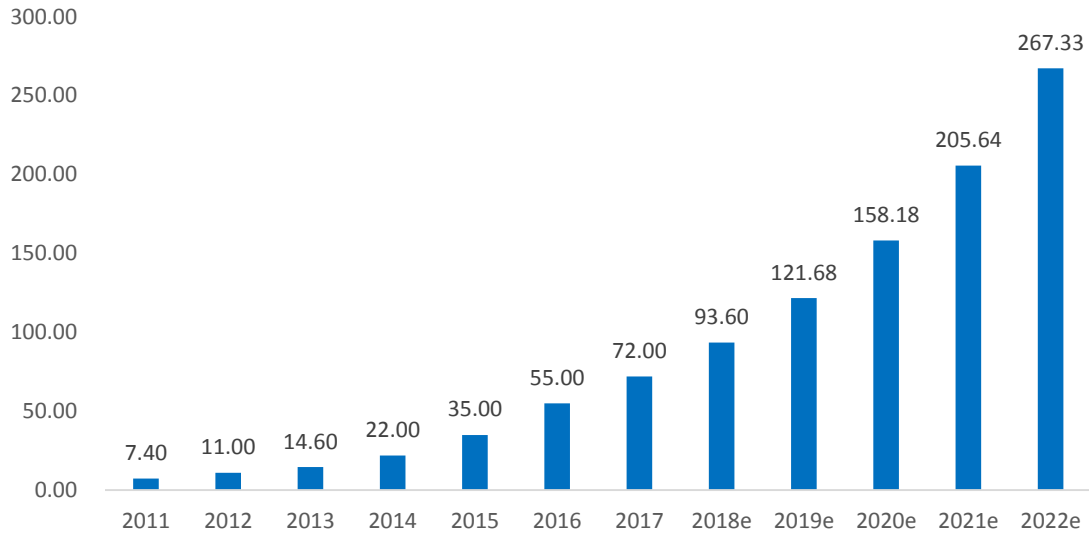


资料来源：互联网公开信息，创业邦研究中心整理

(2) 国内基因测序市场规模

近几年，国内基因测序行业发展迅速，已成为全球人类基因组计划的领头羊，以华大基因为龙头的测序类公司已实现 100% 以上的复合增长。2016 年达到 55 亿元，预计 2018 年中国市场规模将达到 94 亿元；2022 年将达到 267 亿元。

2011-2022e中国基因测序市场规模 规模（亿元）

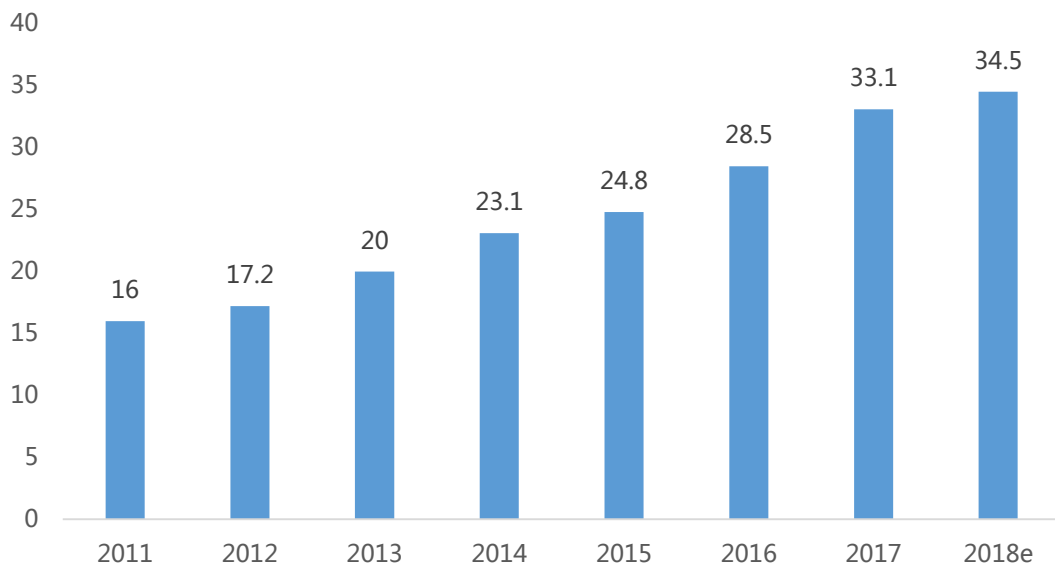


资料来源：互联网公开信息，创业邦研究中心整理

2.测序仪厂商市场规模

基因测序仪的核心是基因测序技术，目前第二代基因检测技术是现今最稳定，应用最广的基因测序技术，NGS 仪器市场被国外几个龙头所垄断，Illumina 作为全球最大的基因测序仪制造商，占到全球 80%以上的市场。全球基因测序仪市场规模自 2007 年 4.7 亿美元起至 2017 年 33.1 亿美元，年度复合增长率达到 25%，预计 2018 年将达到 34.5 亿美元。

2011-2018e全球测序仪厂商市场规模（亿美元）

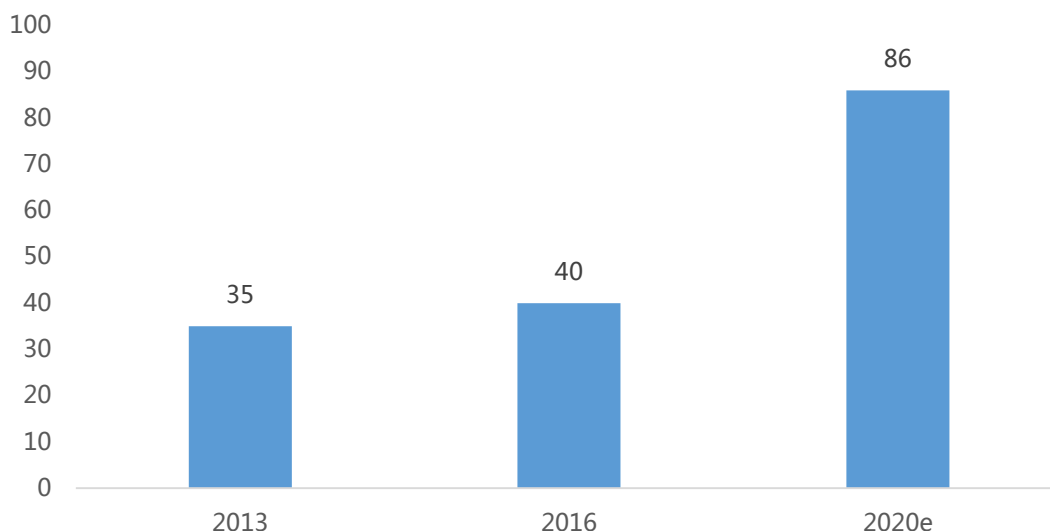


资料来源：互联网公开信息，创业邦研究中心整理

3.NGS 市场规模

在基因测序行业中，NGS(Next-Generation Sequencing，指二代测序)领域发展最快，也最稳定。根据 Research & Market 的预测，2015 年 NGS 全球市场规模为 33 亿美元，2016 年升至 40 亿美元 2020 年预计将达到 86 亿美元，年度复合增长率达到 21.3%，占整个基因测序行业市场份额的 70-80%，未来仍是主要的市场。

2013-2020e全球NGS市场规模 (亿美元)

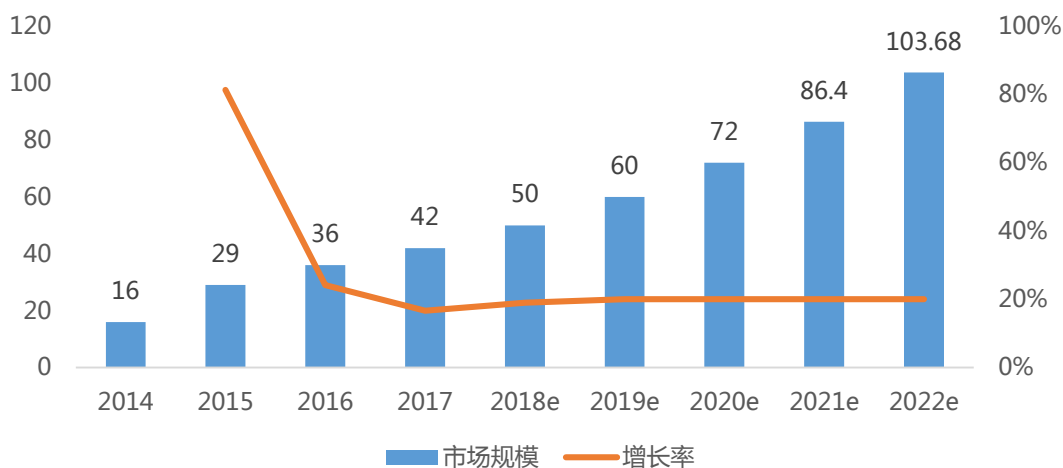


资料来源：Research & Market，创业邦研究中心

4.NIPT 市场规模

得益于 NGS 技术以及政策的放宽，中国 NIPT 市场规模保持高速增长。2015 年国家放开 NIPT 试点，市场规模 29 亿元，增长率高达 81.25%。2016、2017 年仍保持了高速增长，增长率分别为 24.14%和 16.67%。按照 20%的增长率计算，2020 年 NIPT 市场规模预计达 72 亿元，2022 年预计达 104 亿元。

中国NIPT市场规模 (亿元)

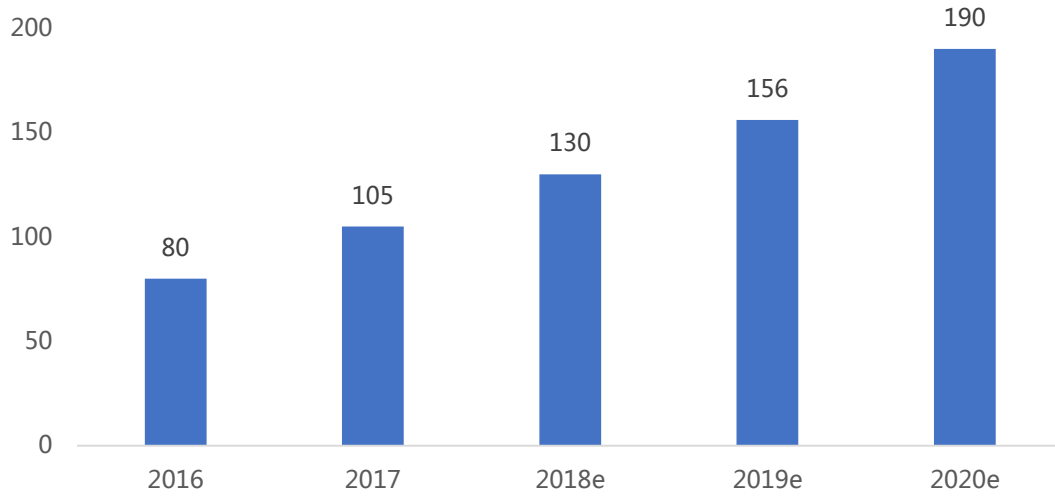


5.PGS/PGD 市场规模

NGS 在辅助生殖过程中不仅可以检测胚胎的非整倍体，也可以检测单基因疾病，得益于此，PGS/PGD 技术市场规模增长迅速。2015 年 NIPT 试点已全部放开，PGS 政策也有望进一步跟进，未来 PGS/PGD 市场规模将继续高速增长，预计 2020 年将达到 190 亿元，在政策放开后会继续迎来爆发。

资料来源：互联网公开信息，创业邦研究中心整理

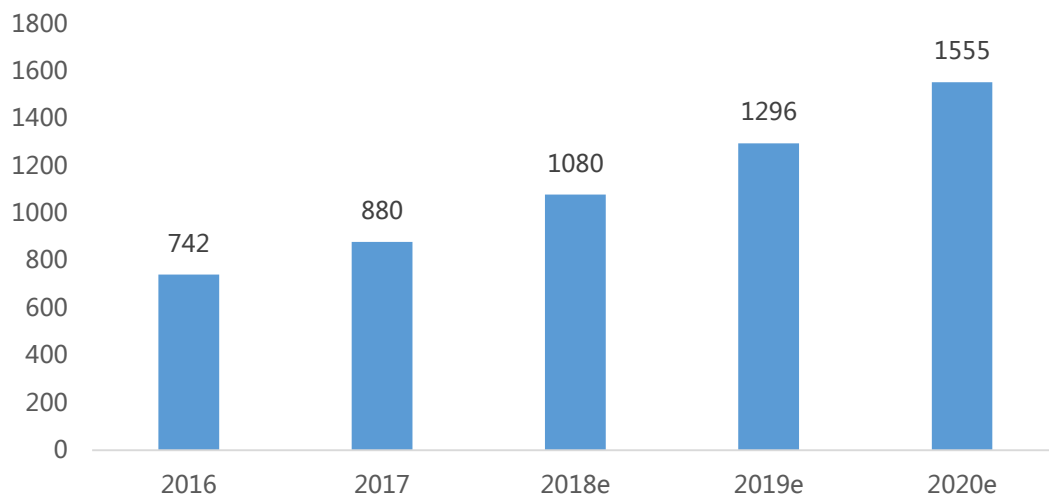
中国PGS/PGD市场规模（亿元）



6.肿瘤基因检测市场规模

随着人口老龄化的不断加深，肿瘤患病风险也不断增大。NGS 技术能精确判断易感基因，能准确找到相应基因变异靶点从而精准用药。按照 20% 的增长率，肿瘤基因测序市场规模预计在 2018 年将突破千亿元，2020 年市场规模将突破 1500 亿元。

中国肿瘤基因测序市场规模（亿元）



资料来源：互联网公开信息，创业邦研究中心整理

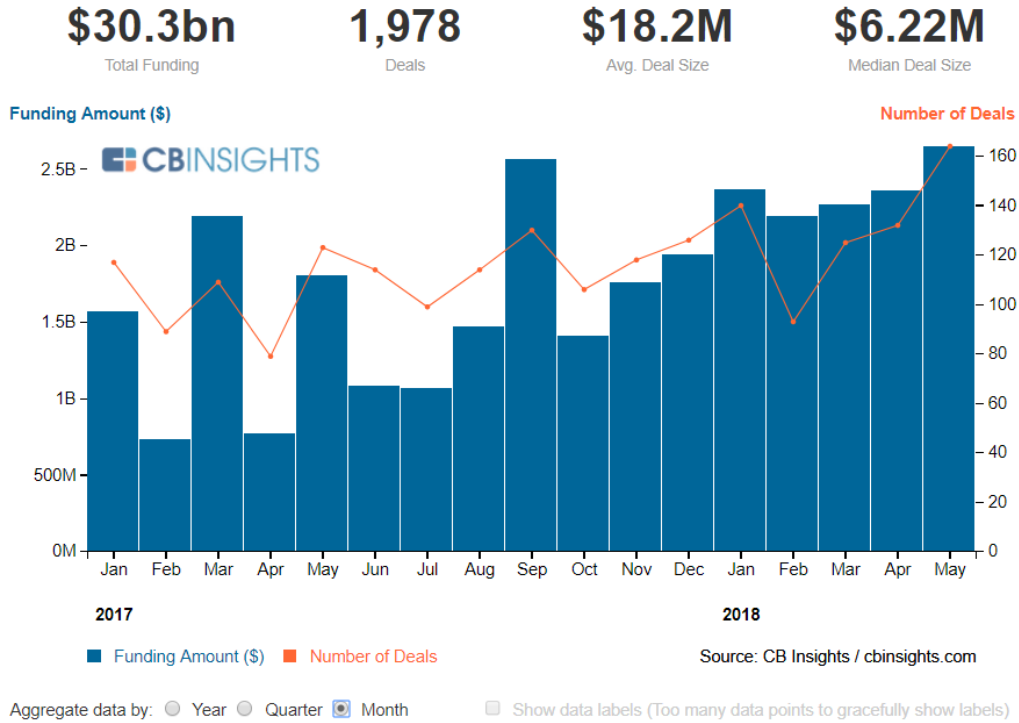
第五部分 资本布局

1.全球医疗健康行业投融资分析

(1) 2017-2018.05 全球融资案例数量和金额分析

自 2017 年 1 月 1 日起至 2018 年 5 月底，全球共有 1978 家医疗健康企业获得融资，融资总金额高达 303 亿美元。月度平均融资数量 116 起，平均每起事件融资 1530 万美金，平均单笔融资金额为 1820 万美金；2018 年 5 月份达到历史融资高点共融资 26.5 亿美元，共 163

起融资事件，2017 年 2 月份达到历史融资低点 7.392 亿美金，共 89 起融资事件。

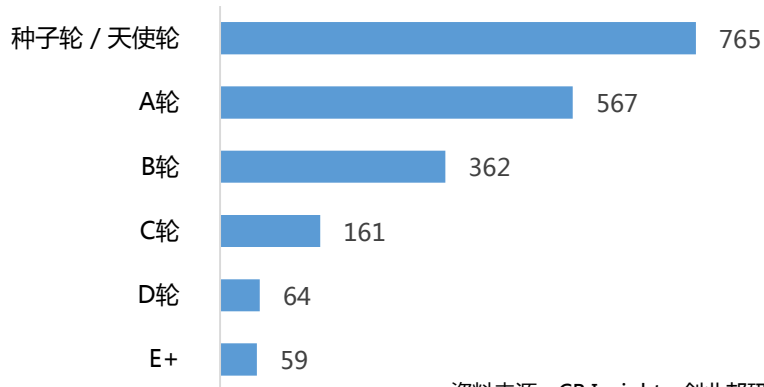


资料来源：CBINSIGHTS，创业邦研究中心整理

(2) 2017-2018.05 全球融资案例轮次分析

全球医疗健康融资主要集中在种子轮/天使轮、A 轮、B 轮，其中种子轮/天使轮融资高达 765 起，A 轮 567 起，B 轮 362 轮。

全球医疗健康融资阶段分布



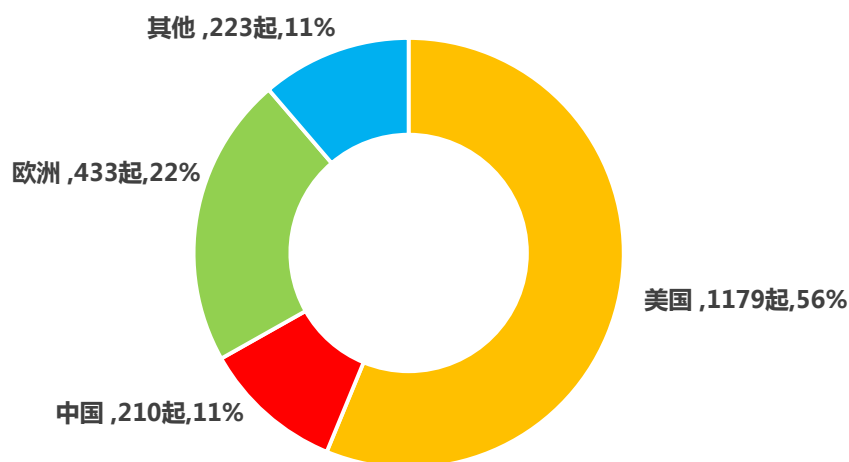
资料来源：CB Insights, 创业邦研究中心整理

(3) 2017-2018.05 全球融资案例区域分布

在区域分布上，企业融资事件主要集中在美国地区，高达 1179 起，全球占比 56%；中国

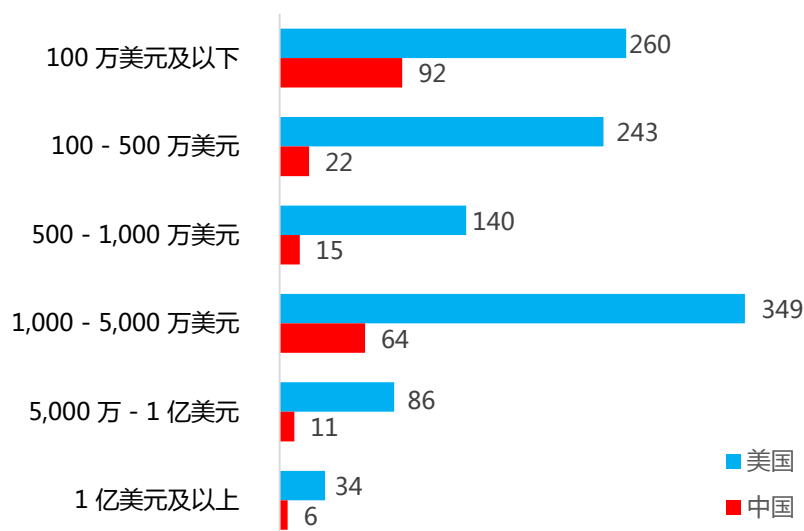
地区 210 起，全球占比 11%，美国医疗健康行业在全球占据极大优势。

全球医疗健康融资事件地区分布



资料来源：CB Insights, 创业邦研究中心整理

中美融资规模对比



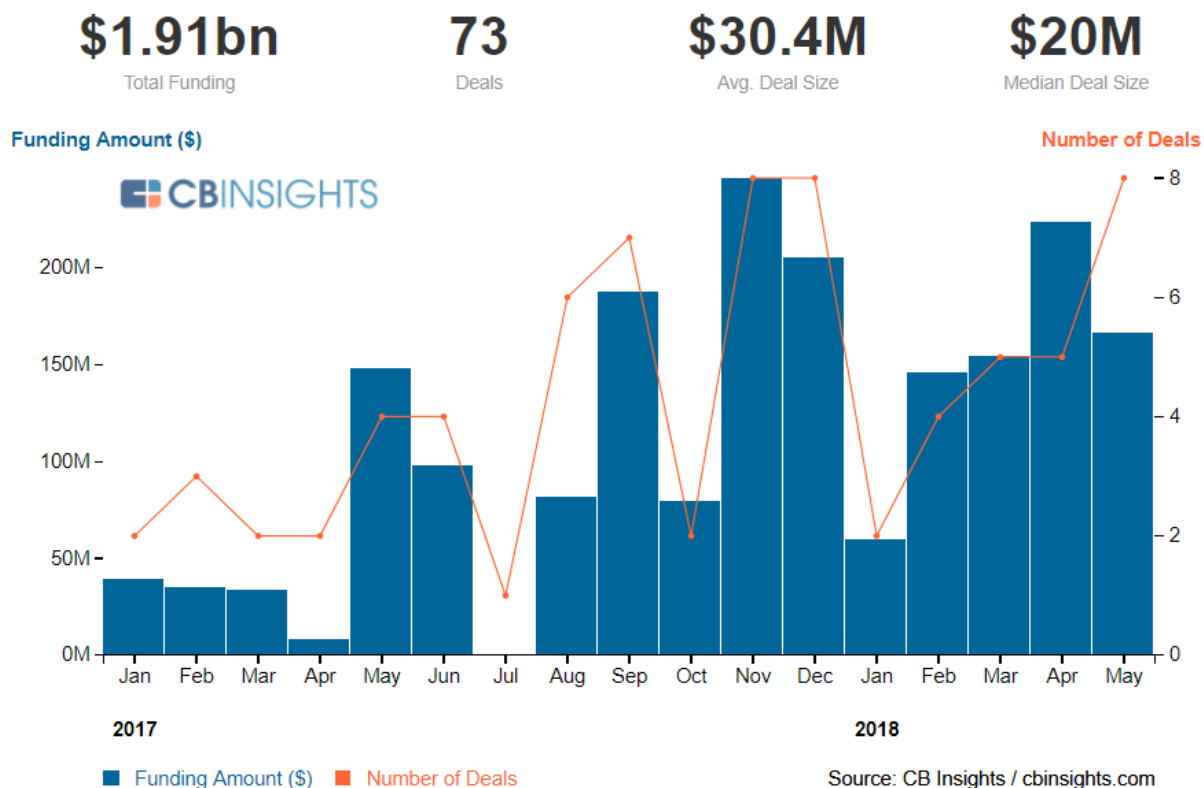
资料来源：CB Insights, 创业邦研究中心整理

医疗健康行业中美融资规模差距较大，融资规模不同区间的案例数量均有很大差距。考虑到中美医疗健康行业的现状以及发展环境的差异，随着中国医疗健康行业改革以及政策推进，中国发展潜力强劲，有望成功追赶美国。

2.全球基因测序行业投融资分析

(1) 2017.01-2018.05 全球基因测序融资案例数量和金额分析

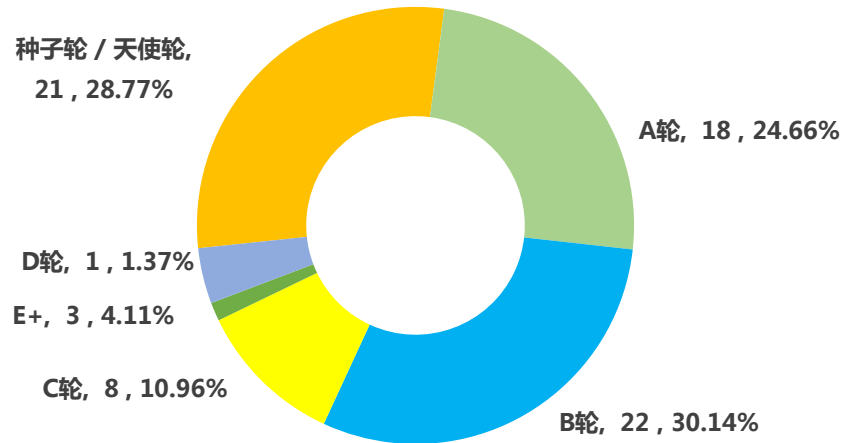
自 2017 年 1 月 1 日起至 2018 年 5 月底，全球共有 73 家基因测序企业得到融资，占比全球医疗健康 3.69%，总融资金额约 19 亿美金，平均每起融资事件 3040 万美金，约 2 倍于全球健康医疗行业平均每起事件融资（1530 万美金），由此可见基因测序将会推动医疗健康行业发展。



(2) 2017.01-2018.05 全球基因测序融资轮次分析

2017.01-2018.05 全球基因测序融资阶段主要集中在种子轮/天使轮、A 轮、B 轮，其中 B 轮最多，22 起，种子轮/天使轮次之，21 起，A 轮最后，18 起。

2017.01-2018.05 全球基因测序融资阶段分布

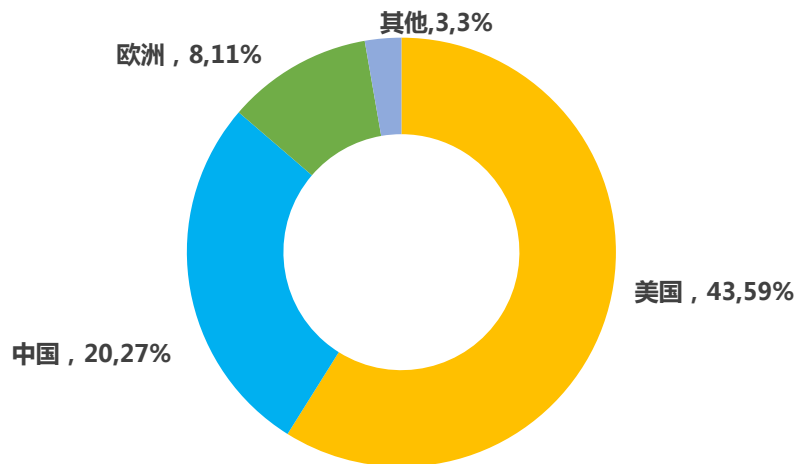


资料来源：CB Insights, 创业邦研究中心整理

(3) 2017.01-2018.05 全球基因测序融资区域分析

在全球基因测序融资事件中,美国依旧占据主导地位 43 起占比 59%,中国 20 起占比 27%; 相对于 5 倍差距的中美全球医疗健康融资事件,中国在基因测序方面融资差距相对较小为 2 倍。中国融资案例数虽只占美国一半,但随着政策和资本的支持、技术的突破和中国巨大的基因测序需求,中国基因测序行业有着更大的发展空间。

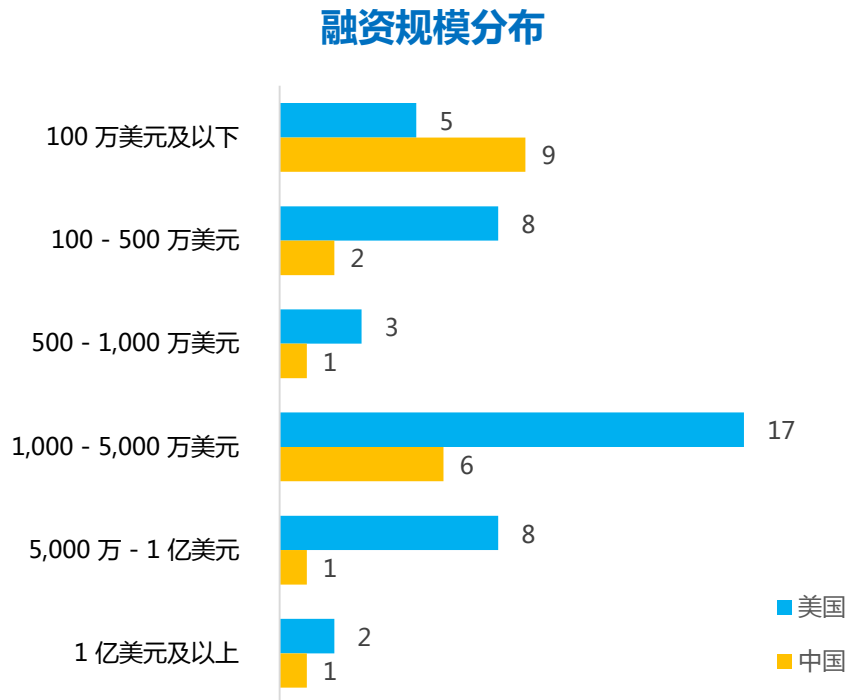
2017.01-2018.05 全球基因测序融资事件地区分布



资料来源：CB Insights, 创业邦研究中心整理

(4) 2017.01-2018.05 中美基因测序融资规模分析

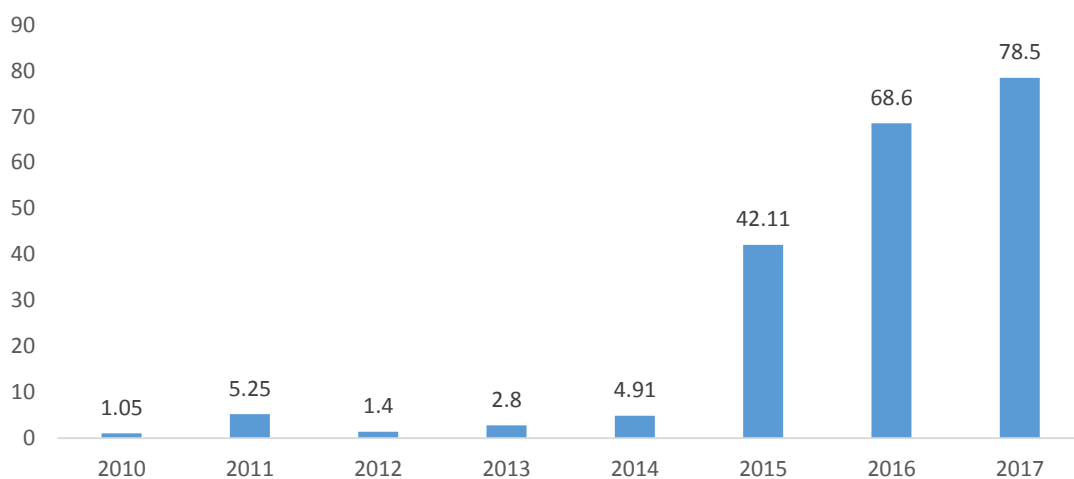
从融资规模方面看，中美融资差异主要集中在大额融资区间，其中，1,000-5,000 万美元区间段，美国融资事件为 17 起，中国为 6 起；5,000 万-1 亿美元区间段，美国 8 起，中国仅有 1 起。



资料来源：CB Insights, 创业邦研究中心整理

3.2010-2017 中国基因测序融资规模分析

2010-2017中国基因测序融资规模 (亿元)



资料来源：互联网公开信息，创业邦研究中心整理

2010-2014 年，中国基因测序行业融资规模处于低位，融资规模不足 6 亿元。2015 年基因测序行业迎来资本爆发，融资额为 42.11 亿元，几乎为 2014 年的十倍。2016 年融资额 68.6 亿元，增长率为 63%，保持了高速增长。2017 年融资额为 78.5 亿元，在未来随着政策等红利，基因测序行业融资规模会继续保持高速增长。

4.2017 年中国基因测序行业大额融资案例

2017 年中国基因测序行业大额融资案例				
融资时间	企业名称	轮次	融资额	投资机构
2017.9	药明明码	B+	2.4 亿美元	红杉中国 (领投)，淡马锡、云锋基金、3W Partners (跟投)
2017.11	安诺优达	C	7 亿元	深圳高特佳、平安创投 (领投)，软银中国、赛富中国 (跟投)
2017.11	思路迪	E	6.7 亿元	国风投、信中利
2017.5	药明明码	B	7500 万美元	淡马锡、云锋基金 (领投)，Amgen Ventures 3W Partners (跟投)
2017.11	帝基生物	B	3 亿元	FFC (领投)、GHC (跟投)
2017.3	瑞博生物	B	2.7 亿元	国投创新、君联资本、GGV、磐霖资本、正和元

2017.11	基准医疗	B	2800 万美元	通和毓承、思嘉建信基金（领投），Arch Venture Partners、药明康德、金城检验、远毅资本（跟投）
2017.7	凯杰转化医学	A	1.75 亿元	启明创投（领投），新天域资本、泉创资本、上海安捷医疗器械有限公司（跟投）
2017.8	优迅医学	A	1.7 亿元	深圳高特佳、中信国安
2017.8	诺辉健康	B	2000 万美元	启明创投（领投），君联资本、软银中国、普渡科技（跟投）
2017.11	塞纳生物	B	1.3 亿元	东方翌睿（上海）基金、中关村发展集团启航基金（领投），龙磐投资、京工弘元、比邻星创投（跟投）
2017.2	臻和科技	B	1.28 亿元	清控银杏（领投）、正心谷创新资本、凯风创投、雅惠精准医疗基金
2017.9	贝康医疗	B	1 亿元	-

资料来源：互联网公开信息，创业邦研究中心整理

2017 年已公开的基因测序行业融资案例中，有 13 家企业获得了过亿元融资。比较突出的案例为药明明码获得单笔 2.4 亿美元 B+轮融资，可见资本对基因大数据平台的青睐。其他企业多数在肿瘤基因检测布局，思路迪等也同时布局靶向用药和大数据平台，进行全产业链的延伸。随着监管部门对肿瘤领域的政策逐渐放开，肿瘤领域将迎来爆发。同时，辅助诊断、检测与诊断结合以及上游测序仪的研发都将有更快的发展。

5.2017 年国内基因测序行业 IPO 案例

2017 年国内基因测序行业 IPO 案例			
企业名称	上市时间	上市地点	产品/服务
凯普生物	2017.4.12	A 股-创业板	诊断试剂、设备仪器、干细胞
透景生命	2017.4.21	A 股-创业板	个性化用药基因检测、生化试剂、DNA 甲基化、HLA 分型检测
华大基因	2017.7.14	A 股-创业板	测序及分析服务、基因筛查与检测、分子育种、动物克隆
基蛋生物	2017.7.17	A 股-主板	POCT、生化试剂、IVD 诊断原料（抗原、单克隆抗体、多克隆抗体、抗血清、微球）

艾德生物	2017.8.2	A 股-创业板	PCR 技术产品平台、FISH 技术产品平台、核酸提取系列产品
贝瑞基因	2017.8.20	A 股-主板	NIPT、PGS/PGD、肿瘤检测、测序仪及试剂研发
金域医学	2017.9.8	A 股-主板	体外诊断产品 IVD、临床检验、病理诊断

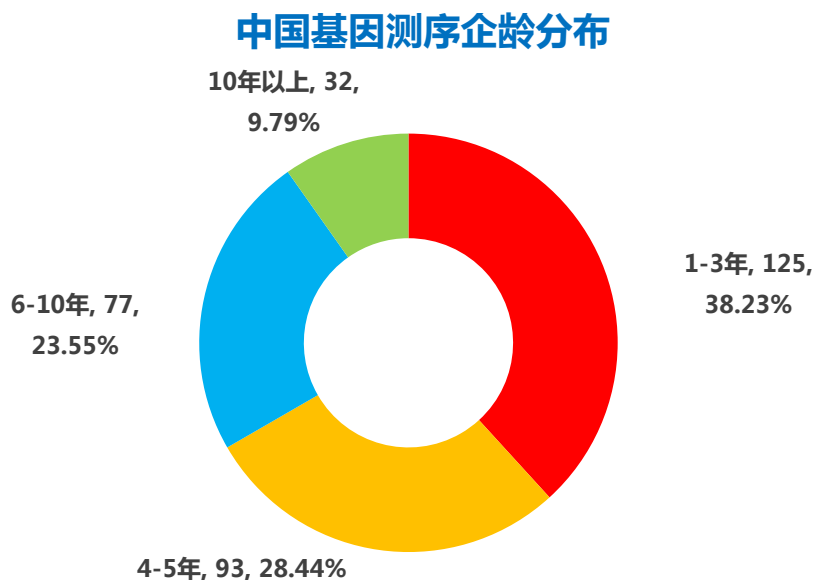
资料来源：互联网公开信息，创业邦研究中心整理

2017 年基因测序企业有 7 家登陆 A 股上市。其中，华大基因(300676.SZ)和贝瑞基因(000710.SZ)作为基因测序全产业链布局的龙头企业在 A 股上市 将会加速资本涌入基因产业，A 股市场彻底向基因领域放开。这也将使更多的基因测序初创企业获得更多的资本支持。

第六部分 国内企业画像分析

根据创业邦创投库资料，中国活跃的基因测序企业有 327 家，这里分别从企龄、地域、产业链和融资轮次对基因测序企业进行全面分析。

1. 企龄分布

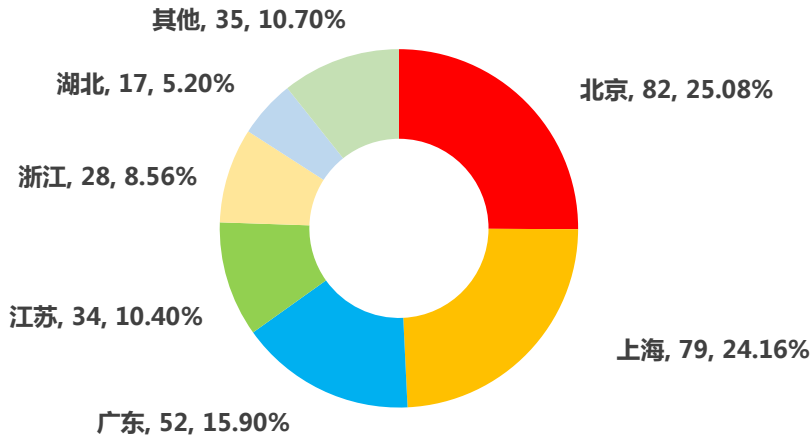


资料来源：创业邦研究中心

根据创业邦创投库数据显示，自 2015 年奥巴马宣布实施精准医疗计划以及 2016 年基因组学纳入“十三五”规划纲要以来，基因检测行业初创公司如雨后春笋般涌现，成立 1-3 年的初创企业有 125 家，占比 38.34%；28.53%的公司成立时间在 4-5 年，有 93 家。成立 6-10 年的公司有 76 家，占比 23.31%；成立 10 年以上的公司有 32 家，占比 9.82%，其中大部分是传统医疗公司主动追随市场，如迪安诊断、金域医学等，在基因检测行业进行布局，将其传统业务向精准医疗方向转变。

2. 地域分布

中国基因测序地域分布

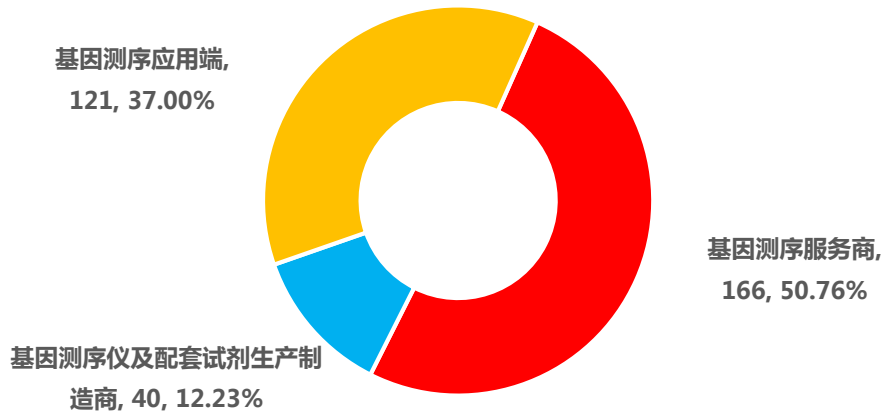


资料来源：创业邦研究中心

地域分布结果显示，基因检测企业偏向将总部设立在顶级城市，北上广三地总计 212 家，占比 65.03%，其中北京 81 家，占比 24.85%；上海与北京旗鼓相当，有 79 家，占比 24.23%；而广东有 52 家，占比 15.95%。另外，江苏省有 34 家，占比 10.34%；浙江有 28 家，占比 8.59%。随着江浙地区经济实力的逐渐提升，消费水平逐步提高，人们对健康的需求也越来越突出，因此越来越多的基因检测企业在此布局，以抢占市场。

3.产业链分布

中国基因测序产业链分布



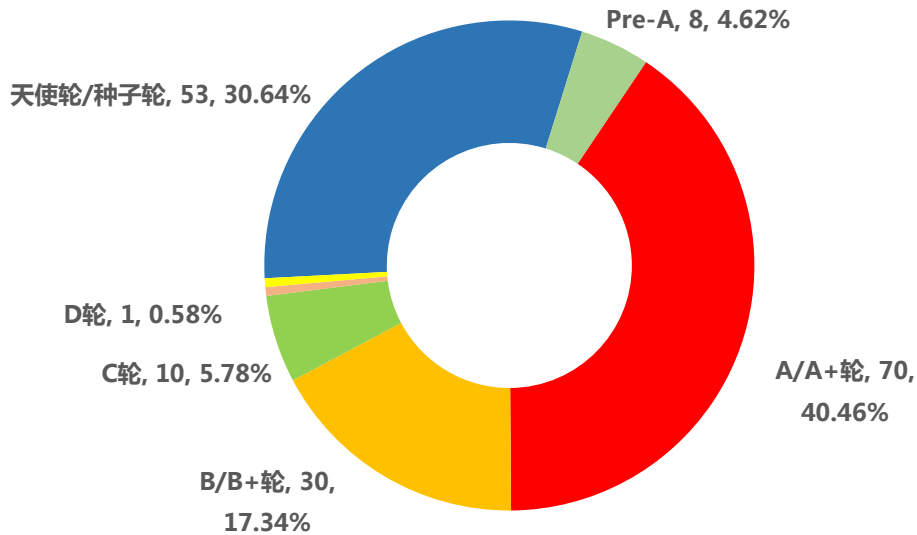
资料来源：创业邦研究中心

产业链布局显示，基因测序行业主要集中在中下游，即基因测序服务商与应用端，分别为 166 家和 121 家，分别占 50.76%、37.00%，这主要是由于中下游壁垒较低，较大部分企业在此布局，竞争尤为激烈，基因测序数据分析质量成为竞争关键。上游的基因测序仪及配套实际

生产制造商由于技术壁垒较高,只有 40 家,占比 12.23%。值得关注的有 3 家企业 :东方基因、科维思生物、圣湘生物,这 3 家企业进行了全产业链布局,其上中下游之间的紧密配合使其在市场中掌握了强大的竞争实力,不断的拓宽市场占有率。

4.融资轮次布局

中国基因测序行业融资轮次分布



资料来源：创业邦研究中心

根据创业邦创投库统计,基因检测行业企业融资轮次总体靠前,天使轮/种子轮、Pre-A/A/A+轮占比总计高达 76.16%,其中天使轮/种子轮的有 52 家,占比 30.81%;Pre-A/A/A+轮有 78 家,占比 45.35%。这与基因检测大多为初创企业不无关系,大部分企业在基因检测领域刚刚落地,企业项目刚刚成型。B/B+轮和 C 轮分别有 30 和 10 家,占比分别为 17.44%和 5.81%,这反映出相对于刚成立不久的公司,有约 1/3 的公司开始获利,估值逐步提升,投资机构开始进行中后期投资来进一步拓展市场占有率。获得 E 轮及以后的公司只有 1 家,占比 0.58%。

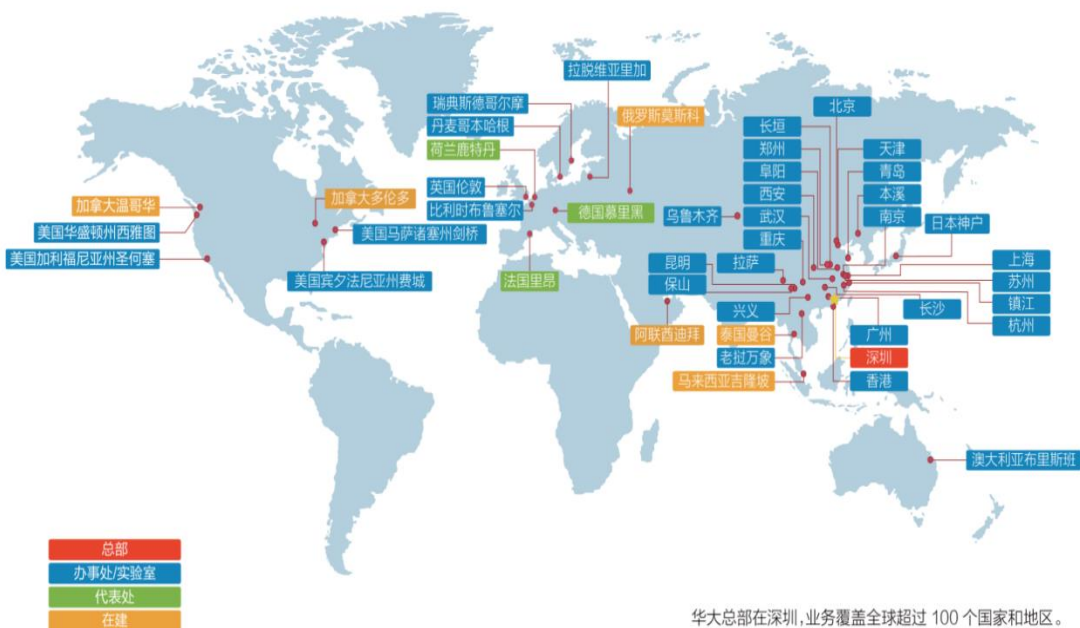
第七部分 典型企业分析

一. 华大基因

1. 企业简介

华大基因成立于 1999 年，是全球最大的基因组学研发机构，以“产学研”一体化的创新发展模式引领基因组学的发展，通过遍布全球 100 多个国家和地区的分支机构与产业链各方建立广泛的合作，将前沿的多组学科研成果应用于医学健康、农业育种、资源保存、司法服务等领域，具有多个专注于不同方向的产业化机构：华大农业集团、华大智造、华大司法、华大运动、华大营养、华大健康、华大医疗及华大保险等。华大被顶级学术期刊《自然》评为“世界领先的遗传学研究中心”和“基因组学、蛋白质组学和生物信息分析领域的领头羊”。

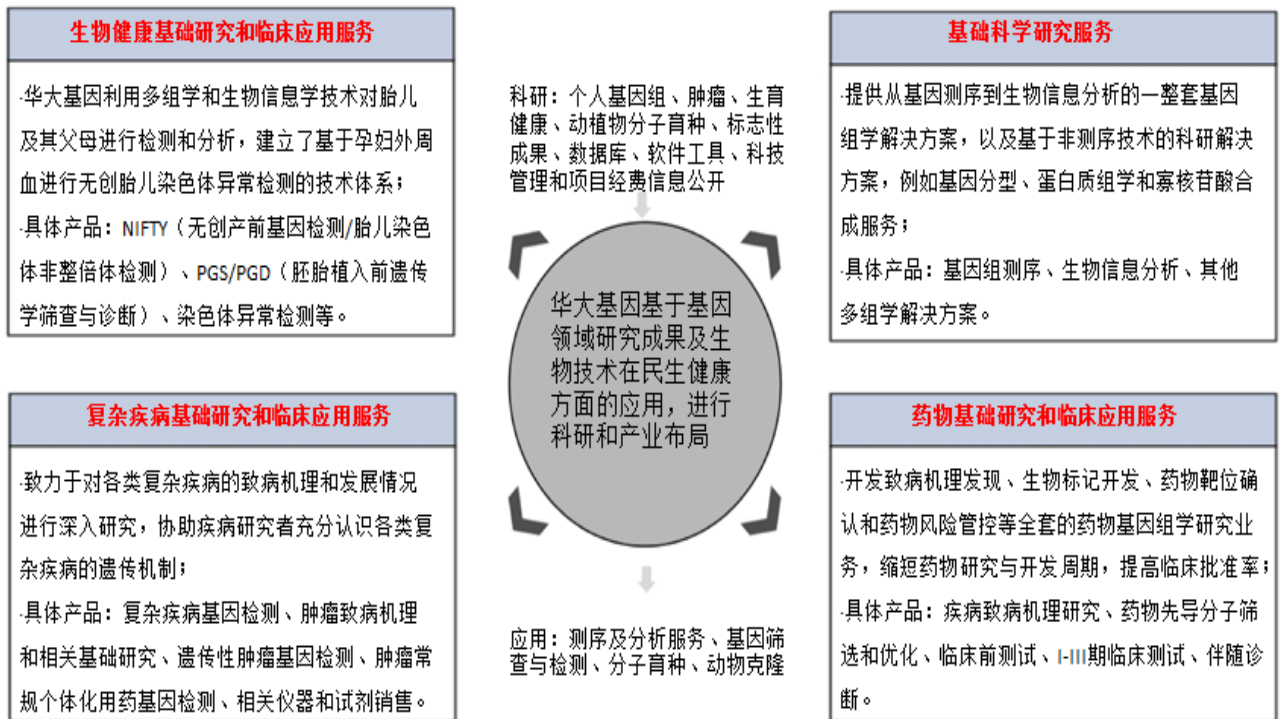
图 1 华大基因全球分布图



2. 产品及服务

华大基因主营业务为通过基因检测与分析等手段，为医疗机构、科研机构、企事业单位等提供基因组学类的诊断和研究服务。华大基因的主要产品有：生育健康基础研究和临床应用服务、基础科学研究服务、复杂疾病基础研究和临床应用服务、药物基础研究和临床应用服务。

图 2 华大基因主要业务及产品



经过多年的科研积累和产业发展，华大基因已建立含有新一代组学技术，特别是基因测序和质谱检测领域的人才中心、标准中心、研发中心、样本中心及数据中心，已成为全球少数具备全产业链资源的多组学科学技术服务提供商和医疗服务运营商。

3.核心能力

图 3 华大基因核心竞争优势分析



4.销售模式

华大基因的销售模式主要是直销和代理两种方式，2017 年直销销售收入 15.59 亿元，代理收入 5.29 亿元。产品方面，生育健康收入 11.36 亿元，占营业收入比重达到 54.21%；复杂疾病收入 4.57 亿元，占营业收入比重达到 21.79%；基础科研收入 4.04 亿元，占营业收入比重达到 19.29%；药物研发收入 0.91 亿元，占营业收入比重达到 4.33%。在地域分布上，中国大陆是华大基因主要的收入所在地，2017 年收入额 15.96 亿元，占营业收入比重达到 76.17%。

华大基因销售模式

类别	主要客户群体	主要销售模式	获取合同/订单方式	出售产品/服务的表现形式
生育健康类服务	国内外的各级医院、体检机构等医疗卫生机构和大众客户	直销、代理	商业谈判/招标投标	主要为检测报告、含少量试剂
基础科研类服务	国内外的科研院校、研究所、独立实验室、制药公司等机构	直销	商业谈判/招标投标	主要为项目结题报告、相关测序分析数据

复杂疾病类服务	国内外的各级医院、体检机构等医疗卫生机构和大众客户；国内外的科研院校、研究所、独立实验室、制药公司等机构	直销、代理	商业谈判/招投标	主要为检测报告、项目结题报告、相关测序分析数据、试剂产品等
药物研发类服务	国内外制药机构	直销	商业谈判	主要为项目结题报告、相关测序分析数据

资料来源：互联网公开信息，创业邦研究中心整理

二. 微芯生物

1. 企业简介

微芯生物 2001 年在深圳创立，专长于原创小分子药物研发，以自主创建的“基于化学基因组学的集成式药物创新与早期评价平台”为其核心竞争力，现已成为中国原创新药领军企业，形成以深圳为总部/研发中心/GMP 生产基地，成都研发中心及 GMP 生产基地，北京临床研究中心和上海商业中心的现代生物医药集团。目前，公司已形成针对恶性肿瘤、糖尿病、内分泌及自身免疫性疾病的多条原创新药产品线，已具备完整的从药物作用靶点研究到临床候选药物开发及产业化能力。

2. 融资情况

融资时间	融资轮次	融资金额	投资机构
2000.1.1	天使轮	530 万人民币	海达投资
2001.3.1	A 轮	580 万美元	北京科技风投、祥峰投资、泰达科技
2009.11.1	B 轮	500 万美元	礼来亚洲基金
2013.8.1	C 轮	1000 万人民币	富坤创投
2014.9.1	D 轮	数亿人民币	德同资本、上海建信资本、倚锋创投、富坤创投
2018.4.10	F 轮	未披露	深创投、招银国际资本、德同资本、倚锋投资

资料来源：互联网公开信息，创业邦研究中心整理

3. 产品及服务

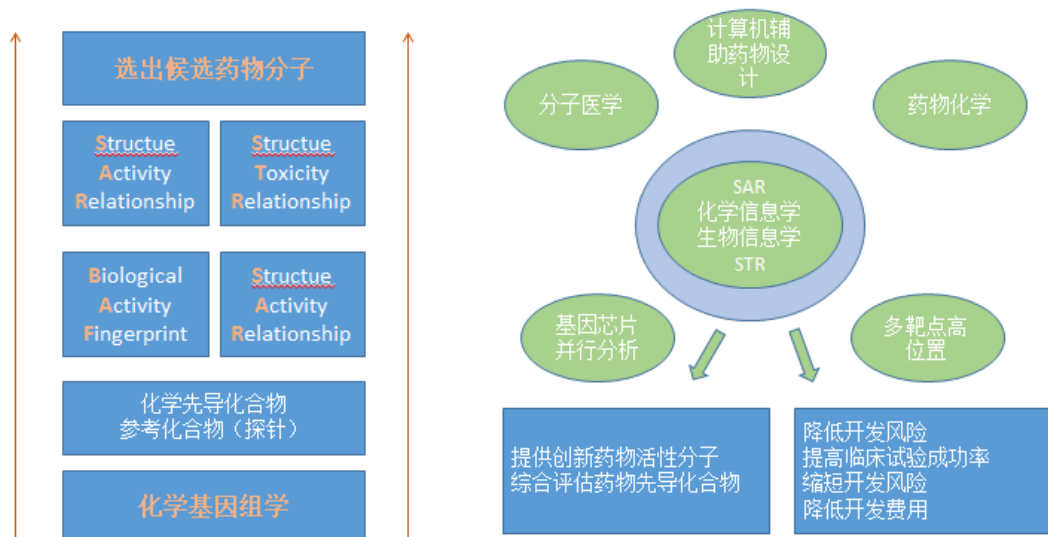
通用名/商品名/实验室代码	靶点	适应症
西达本胺 (爱谱沙) (1.1 类) Chidamide	表观遗传调控剂 口服亚型选择性组蛋白 去乙酰化酶抑制剂 (HDACi class I & II)	非霍奇金 T 淋巴瘤 非小细胞肺癌 乳腺癌
西格列他钠	新型胰岛素增敏剂	2 型糖尿病

(1.1 类) Chiglitazar	(non TZD PPAR Pan Agonist)	代谢综合症 (非酒精性脂肪肝)
西奥罗尼 (1.1 类) Chiauranib	三通路靶向激酶抑制剂 Aurora B/VEGFRs/CSF1R	肝癌、卵巢癌 NHL、肺癌、肠癌
CS12192 (1.1 类)	JAK3/JAK1/TBK1 选择性激酶抑制剂	耐药性肿瘤、自身免疫性疾病 (RA 等)
CS17380 (1.1 类)	外用 JAK 激酶抑制剂	银屑病、脱发、白癜风
CS18044 (1.1 类)	IDO/TDO 抑制剂	Immunology Oncology
CS4100 (1.1 类)	PD1/PD-L1 antagonist	Immunology Oncology
CS5100 (1.1 类)	FAP 及其他	Metabolic/ Oncology/immunology

资料来源：互联网公开信息，创业邦研究中心整理

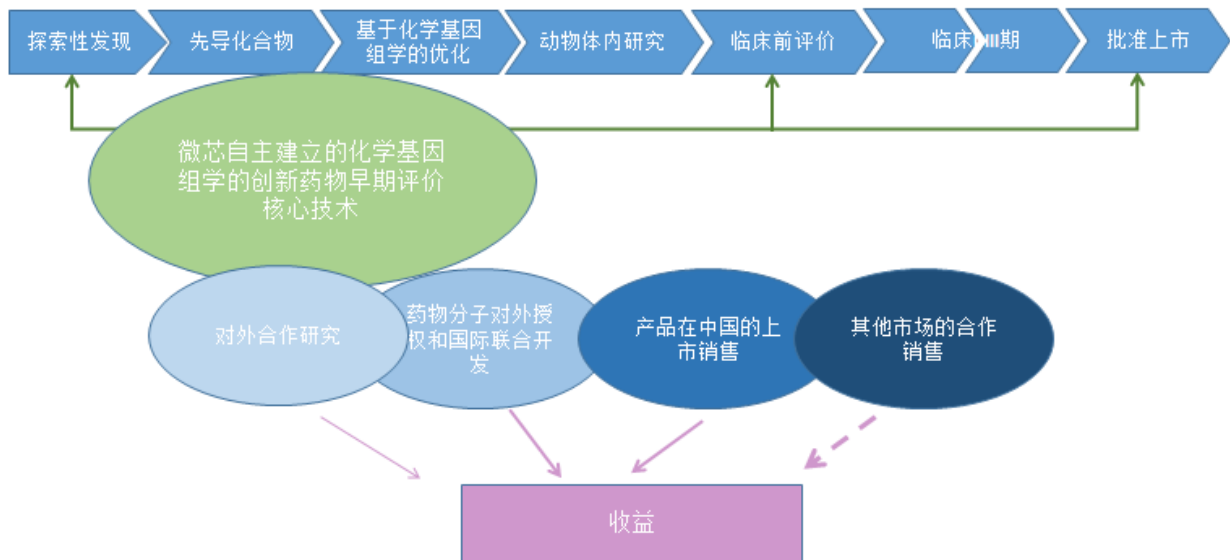
4.核心技术

创新药物研发具有投资大、风险高和周期长的行业特征，新药的创制过程十分艰难和复杂，绝大多数的先导化合物都因药效不理想或毒副作用太大或是与已上市药物相比没有明显的优势和改进而在研发的后期被淘汰。微芯生物在国际上率先构建了基于化学基因组学的集成式小分子药物创新和早期评价体这一核心技术体系，对降低新药开发风险具有重要价值，也是美国 FDA 为促进创新药物开发的成功率而提倡的关键路径行动 (Critical Path Initiative)。



5.发展模式

微芯生物通过专利授权、合作研究和产品最终上市销售实现盈利和发展，不仅改变了中国本土医药企业缺乏原创药这一实质性缺陷，也开创了从“中国仿制”到“中国创制”的先河。



三 . 碳云智能

1.企业简介

深圳碳云智能科技有限公司成立于 2015 年 10 月 27 日，公司名碳代表生命，主要致力于围绕消费者的生命大数据、互联网和人工智能，创建数字生命生态系统，帮助人们更好的管理自己的健康。通过打造数字化、智能化和网络化的健康大数据平台，引领后基因组学时代的健康革命。

公司现阶段将以精准护肤、精准营养、精准健康、精准医疗、智能硬件等 5 个领域为大数据入口和出口，与科研机构、药厂、体检中心、医院和地方政府等机构合作，构建多渠道的健康管理生态系统。碳云智能主要创始团队，由全球顶尖生物科技专家组成，在组学技术、医疗服务、生物数据分析、人工智能和数据挖掘等领域有丰富的经验，其中团队成员 75%来自于哈佛、耶鲁、麻省理工、剑桥等全球顶尖大学，80%具备硕士及以上学位，50%具备博士及以上学位，创始人、CEO 王俊曾是华大基因 CEO、华大基因研究院院长，带领华大基因进入上市轨道，曾获国家杰出青年、973 首席科学家、《自然》杂志 2012 年度全球科技界年度十大人物、《财富》杂志评出 2013 年度全球 40 位 40 岁以下精英。

2.发展历程



3. 融资情况

融资时间	融资轮次	融资金额	投资机构	融资用途
2016.4.11	A 轮	10 亿人民币	腾讯、中源协和、天府集团	生产和搜集数据、数据分析能力的建设以及建立进行数据分析的人工智能模型
2016.7.3	股权投资	3 亿人民币	鑫根资本	有助于双方在生命健康大数据生态领域内的并购、投资及合作，助力碳云智能快速成长为生命科学领域世界级平台公司

资料来源：互联网公开信息，创业邦研究中心整理

4、产品及服务

碳云智能主营业务是生命的数字化（检测包与智能硬件）健康管理计划，在横向和纵向上进行业务布局，横向上主要是精准的运动、营养、美容、医疗服务等健康领域；纵向上主要是数字生命的量化、理解和管理。目前，碳云智能向全球消费者提供的产品和服务主要有三类：

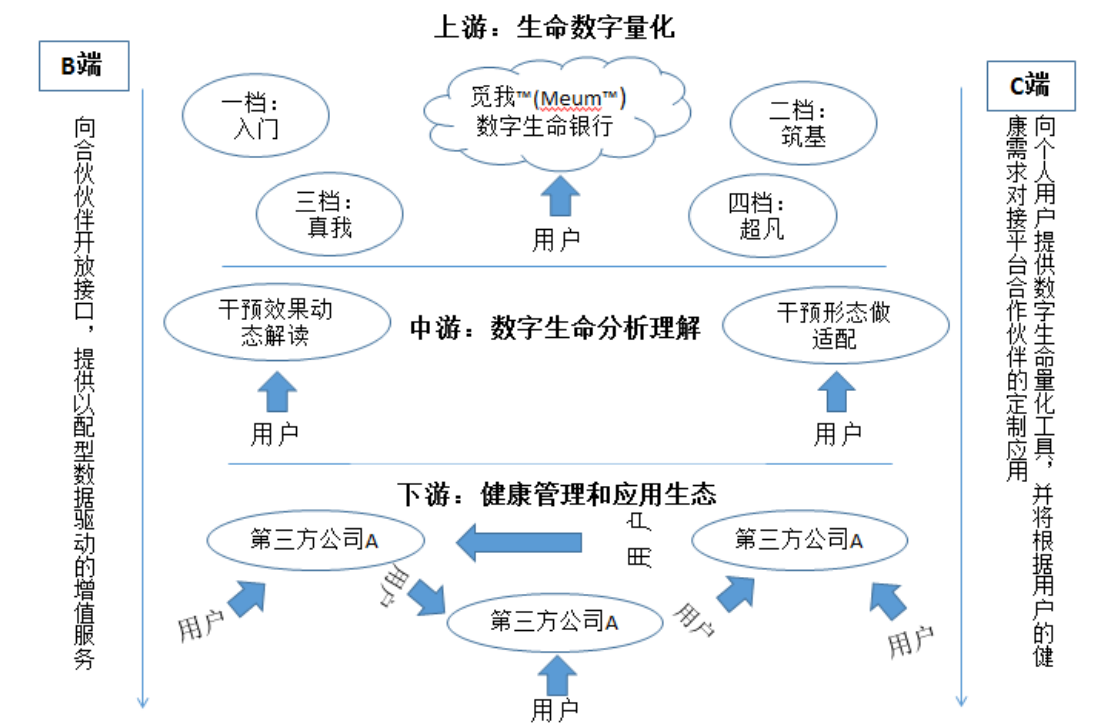
专属的数字生命账户：在该账户中记录着基因、代谢、肠道微生物等 10 余项生命数据，通过智能设备的健康数据接入、日常数据记录、医疗数据记录丰富动态健康数据，还原生命运行状况；

丰富的健康管理应用：应用主题涵盖营养、运动、美容三大板块，挑选应用产品可获得相关的健康检测及指导建议。目前，已有数十项专业健康管理应用入驻平台。

智能的移动健康管家：全方位监测记录及管理健康数据，只需通过语言或照片记录饮食生活习惯，就能自动分析记录各项营养素摄入，衡量是否达标、超标，并在身体数据异常时进行提醒及改善建议，全方位管理你的健康。

觅我：智能的移动健康管家

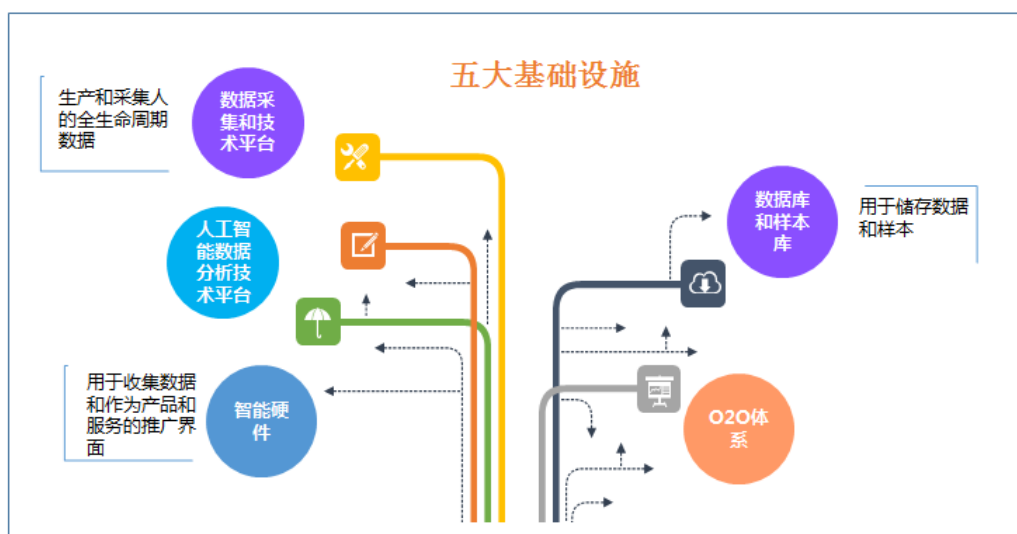
觅我是碳云智能为全球消费者打造的首个数字化健康管理平台，依托便捷的移动 APP 和全面深度的智能场景化服务，帮助用户构建专属的数字生命账户。通过对健康状态的全面检测和持续监测，预知身体的变化趋势，并据此提供定制化的健康解决方案。



5、核心能力

碳云智能的核心能力是针对全景、全时、全民级别的多维数据综合处理能力, 即基于系统生物学大数据和人工智能的计算能力, 其所投资的 SomaLogic、HealthTell 提供了高通量蛋白质组和免疫组的数字化能力; Imagu Vision Technologies 和般若系统, 使得通过智能硬件捕捉体征、行为和环境等数据变得方便和高频; PatientsLikeMe 的患者自我报告体系, 便于量化主观感受并形成了同类人群的社交网络。

改造四个行业: 美容、营养、健康、医疗



四．贝瑞基因

1.企业简介

北京贝瑞和康生物技术有限公司（以下简称贝瑞基因）成立于 2010 年 5 月，是致力于应用高通量基因测序技术，为临床医学疾病筛查和诊断提供“无创式”整体解决方案的研发型生物科技公司，2017 年 8 月成功登陆 A 股主板上市。公司总部设在北京，已形成覆盖上海、青岛、成都、长沙、杭州多地医学检验所与杭州生产基地的产业格局，市场网络覆盖国内 30 多个省市自治区超过 2000 家医院。公司的分子诊断产品主要应用于遗传病筛查与诊断和肿瘤分子诊断领域，其中以具有自主知识产权的 cSMART 技术为核心的无创肿瘤基因检测为临床开启了全新模式。贝瑞基因在产前检测、孕前检测、遗传病检测以及肿瘤检测领域积累了庞大数据，已构建具有中国人群特色的基因组大数据库。随着多年的积累，公司形成了从染色体数目和结构水平、染色体微缺失微重复水平、基因水平的技术维度层层深入；从婚前、孕前、产前、新生儿、癌症的产品维度渐次覆盖；从单个个体基因组数据解读到群体基因组数据分析，再到指导性个体基因组数据解读的数字化维度逐级递进的三维立体发展结构。

2.高管成员

高扬，董事长、副总经理，NGS 研究与应用专家。

周代星，CEO，中国科技大学生物系学士、美国马里兰大学巴尔的摩分校(University of Maryland at Baltimore)博士、美国杜克大学(Duke University)博士后，是最早将无创产前检测技术引入中国的第一人，NGS 研究与应用专家。

3.融资历史

时间	轮次	金额	投资方
2011.9	A 轮	1780 万美元	君联资本
2013.9	B 轮	2500 万美元	启明创投
2015.3	C 轮	2 亿人民币	君联资本
2015.12	D 轮	3.3 亿人民币	海通兴泰
2017.08	IPO	-	-

资料来源：互联网公开信息，创业邦研究中心整理

4.主要产品与服务

（1）遗传病筛查与诊断

NIPT “贝比安”，“无创 DNA 产前检测”技术，用于先天性遗传疾病领域的筛查和诊断，可检测染色体非整倍体疾病：T21/T18/T13

染色体疾病检测 “科诺安”，用于针对染色体微缺失微重复和单基因疾病基因分型的检测

PGS “科孕安”，用于辅助生殖技术中胚胎植入前染色体数目及结构异常的科孕安胚胎植入

前遗传学筛查

耳聋检测 “贝聪安等 ”

(2) 肿瘤分子诊断 “昂科益”

以具有自主知识产权的 cSMART 技术和优化的目标区域捕获测序技术为基础的肿瘤分子诊断产品，可一次性分析多种癌症相关基因突变，并精确指导抗肿瘤药物的临床使用。

包括非小细胞肺癌基因突变检测、遗传性妇科肿瘤基因突变检测、BRCA1/2 全外显子基因突变检测。

(3) 基因云平台

通过与贝勒医学院、阿里云等国际领先的机构合作，建立云存储与云计算平台，实现基因组数据最简化的终端应用和实时共享，强化对基因数据的解读。

(4) 基因测序仪和试剂

基因测序仪 (NextSeq CN500) ; 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) 。

5.竞争优势

业内率先在无创产前诊断领域 (NIPT) 发力并确定领先地位，并实现从婚前、孕前、产前到新生儿全方位覆盖，积累了较高知名度和资源，NIPT 市场占有率已打 40%

与 Illumina 合作的 NextSeq CN500 测序仪及相关产品向基因测序上游布局，有助于降低成本。同时也拥有第三代测序平台 PacBio，对第二代测序仪进行有效的补充

与贝勒医学院、阿里云进行基因云平台的合作，在基因数据库及云平台进行布局，在未来对基因数据的应用于解读上抢占先机，成为又一强大的竞争壁垒

6.挑战与风险

上游仍需建立护城河。目前测序仪产品为采购或合作，易受垄断企业打压，可加强测序仪的自主研发以建立护城河。

五 . 艾德生物

1.企业简介

厦门艾德生物医药科技股份有限公司 (以下简称艾德生物) 成立于 2008 年，是肿瘤精准医疗诊断产品的研发生产企业，同时具备三类体外诊断产品生产/经营资质及独立临床医学检验资质。8 月 2 日，公司正式登陆深圳证券交易所创业板。公司获得国内外发明专利授权 20 余项，拥有自主知识产权的 ADx-ARMS®、Super-ARMS® 两大技术平台，打破了跨国企业的技术垄断。公司针对目前肿瘤精准医疗重要的 EGFR、KRAS、BRAF、EML4-ALK、PIK3CA、ROS1、NRAS、Her-2 等基因，公司陆续研发的 13 种基因检测产品，均获得国家药监局医疗器械注册证书和通过欧盟 CE 认证。公司产品已进入全球 50 多个国家和地区的数百家大中型医院、科研院所，是多家跨国药企在肿瘤分子诊断技术领域的合作伙伴。

2.高管成员

郑立谋博士，创始人、董事长兼总经理，“千人计划”国家特聘专家。法国里昂第一大学

博士，美国纽约洛克菲勒大学博士后，美国生物医药界 20 余年从业经验，国内外肿瘤新药研究和个体化分子诊疗领域的知名专家。

3.融资历史

时间	轮次	金额	投资方
2011.04	A 轮	3000 万人民币	磐谷创投
2014.12	B 轮	6667 万人民币	启明创投
2014.12	C 轮	9758 万人民币	OrbiMed Asia
2018.08	IPO	首次募集资金 2.77 亿元	-

资料来源：互联网公开信息，创业邦研究中心整理

4.主要产品与服务

- 肿瘤精准医疗分子诊断产品的研发、生产及销售，并提供相关的检测服务
- **肿瘤精准医疗靶向用药分子诊断试剂**，用于非小细胞肺癌、结直肠癌、非小细胞肺癌、黑色素瘤、乳腺癌、胃癌等相关基因检测
- **肿瘤化疗用药分子诊断试剂**
- 可用于多种肿瘤的相关基因检测
- 为患者和医疗机构提供专业的肿瘤精准医疗分子检测服务

5.主要检测平台

- 核酸纯化
- 实时荧光 PCR
- 荧光原位杂交 (FISH)
- 数字 PCR
- NGS

6.竞争优势

在肿瘤精准医疗分子诊断领域的技术领先优势

- 特异引物双扩增 (ADx-ARMS®) 核酸分子检测技术，具有极高的特异性和灵敏度，可准确检测出含量低至 1% 的突变 DNA。成为跨国药企阿斯利康在中国大陆的靶向诊断合作伙伴，并成为 Pfizer (辉瑞) 靶向药物克唑替尼泛亚太临床试验的配套检测供应商。
- 核酸纯化技术实现了 FFPE 样本中同时纯化 DNA 和 RNA，核算纯化平台涵盖了肿瘤精准医疗分子诊断主要的样本类型；
- 荧光 PCR 方法既可以在 DNA 水平上检测单碱基突变、插入，缺失等基因突变，亦可以在 RNA 水平上检测基因融合，是目前肿瘤精准医疗分子诊断领域临床应用价值较高的检测技术。
- 20 余种肿瘤精准医疗分子诊断试剂，是国内外同行业中产品种类最丰富、齐全的企业之一，在肿瘤精准医疗分子诊断领域处于国内领先地位。

7.挑战及风险

● 收入来源集中风险

人类 EGFR 基因突变检测试剂盒销售收入占公司营业收入比重接近 50%，此类产品可能受到市场竞争加剧、替代技术等因素影响

● 靶向用药技术被取代风险

肿瘤治疗方案在不断发展，公司业务靶向用药的肿瘤临床治疗方案可能会被最新的肿瘤治疗技术所取代。

第八部分 行业趋势分析

一. 发展问题

1.数据样本积累过少，数据价值尚未显现

目前的基因检测市场份额仍处于低位，门槛较低的基因检测中游企业大多数只提供测序服务，而对检测后数据的解读只有少数几家可以提供。数据信息的解读需要多年临床约百万级的数据库的积累，且数据在药物研发、靶向用药等精准治疗方面有着极高的价值。虽然各公司都在积极收集更多数据，以期夺取更多的市场份额，但数据涉及相关的伦理及隐私等问题仍值得关注与解决。

2.精准治疗还有待发展

基因检测只能提供基因组的信息，而基因检测的目的是为了精准的治疗，因此利用基因检测结果分析问题并精确地进行基因治疗成为精准医疗的最关键一环。目前，基因编辑技术获得了初步的发展，3 个研究组（Jennifer Doudna/Emmanuelle Charpentier，张锋，以及 George Church）分别发表论文阐述 CRISPR/Cas9 在动物和人类细胞内的作用机理，打开了基因编辑的研究和应用大门。但基因编辑仍是一项新兴技术，应用于临床还需多年的技术研发和试验。未来待基因编辑技术日趋成熟并广泛应用，基因检测将发挥更大的价值。

3.大众对基因检测的认知还相对较浅，行业缺乏标准

目前大众消费者对基因检测的认知还相对较浅，容易受到市场误导，比如以“天赋基因”等词汇诱导消费者进行检测，这些检测大多参照于科学研究文献，并无大量的数据经验积累，所以检测结果的参考意义有限。另外，除了 NIPT 已经成熟的应用于临床，肿瘤诊断、遗传病诊断等还在试点运作，消费类基因检测市场整体较为混乱，缺乏统一的行业标准，这都对市场发展带来负担。

4.技术同质化严重，价格战激烈

以基因测序为代表的基因检测技术发展到现在由于其成本不断降低如今进入门槛越来越低，但基因测序结果的分析解读仍未成熟。消费级基因检测公司进入门槛较低，市场价格战异常火热，但各公司之间检测技术同质化极其严重，最终会有企业被淘汰，市场将迎来洗牌。而且疾病是基因与环境共同作用的结果，即便检测出易感基因也不一定会患病，这会产生很大的不确定

定性。

5.人才短板较明显

基因测序作为一项新兴技术,还远远未成熟,就目前来看基因测序行业人才短板仍然明显。在对基因数据的分析与解读方面,不仅需要数据统计方面的能力,还需要基因方面的才能。肿瘤靶点的发掘,对靶点进行有效治疗药物的研制,都急需高精尖人才。哪个企业把握住了人才,哪个企业也就掌握了致胜的关键点。

二.发展趋势

1.基因大数据时代即将到来

对基因数据的分析解读是基因检测目的,也是基因治疗的前提,谁掌握了基因大数据谁就掌握了精准医疗的主动权。大数据可以满足医学研究、疾病筛查及临床医疗等不同应用场景、模式对数据处理、存储和传输的需求。因此大数据库、云服务以及数据的深入解读成为机构下一个布局的焦点。谷歌和亚马逊利用自身云计算上优势,抢先布局了基因大数据,随后国内巨头阿里云先后与国内基因领域的重量级玩家包括安诺优达、贝瑞基因、和華大基因签署了合作协议,共同开发适用于基因产业和精准医疗的云计算平台及基因数据库。各龙头公司都会加紧在基因数据领域的布局,初创企业的自有分析技术可能会成为突围的关键。

2.龙头企业加速产业链整合,中小公司需靠技术突围

产业链上游的头部公司如華大基因、贝瑞基因和安诺优达,利用其垄断优势顺势进行产业链结合,将产业链中下游服务纳入到业务范围内,为公司带来更广阔的利润空间,带来更大的经济效应。中下游企业的市场占有率将进一步被压榨,提高技术能力、积累基因数据分析样本等能力以及加强产业链间的合作成为突围的关键,也会成为资本追逐的对象。

3.肿瘤领域基因测序规模将达百亿

肿瘤由于死亡率极高使得对其的预防与治疗有非常大的需求市场,未来肿瘤的基因诊断市场规模可达百亿级别,肿瘤领域辅助诊断和靶向用药等方面成为如今各大公司竞争的焦点。相对于NIPT等生育健康领域有明确的诊断标准和流程,肿瘤的测序由于基因的不断突变而无明确的参照标准,测序结果并不确定,需要更多地临床实践及研究,今后该领域会有更多竞争者加入。新的肿瘤靶点的挖掘,以及对靶点有效的用药指导是肿瘤领域企业的突围点,率先取得CFDA认证证书的企业才会构建自己的竞争壁垒,在激烈的竞争中成为下一个独角兽。

4.基因编辑会成为下一个风口

基因检测的目的是为了精准的治疗,缺乏相应的治疗和干预手段,基因检测的价值将大幅缩水。因此,未来基因诊断尤其是基因编辑技术将成为基因领域发展的宝藏,资本也会瞄准这一领域使基因编辑技术成为下一个风口。

5.第三代测序仪成为我国突围国外垄断的关键

2017年7月瀚海基因宣布的第三代单分子测序仪GenoCare以99.7%的准确率完成大肠杆菌基因组测序,成为目前准确率最高的第三代测序仪。不仅如此,该测序仪的测序成本也大

幅下降。目前主流测序技术为第二代 NGS 技术，第三代的研究成果给未来基因测序行业带来更大的价值，也成为我国打破基因测序仪长期被国外垄断的利器，这也将成为资本下一个关注的热点。



帮 助 创 业 者 成 功

创业邦研究中心
research@cyzone.cn