



# 广东省妇幼保健院 医学遗传中心项目汇总 2021.10



# 目录

## 一、门诊项目

介入性产前诊断手术 ..... 2

双胎、多胎宫内治疗 ..... 3

其他宫内治疗 ..... 5

胎儿医学多学科会诊 ..... 8

## 二、生化免疫检测项目 ..... 9

## 三、致畸微生物检测项目 ..... 11

## 四、病原体核酸检测项目 ..... 13

## 五、染色体病检测项目 ..... 19

## 六、常见单基因病检测项目 ..... 22

## 七、罕见病检测项目 ..... 27

# 一、门诊项目

## （一）介入性产前诊断手术

介入性产前诊断手术俗称抽绒毛、抽羊水、抽脐血，是指在超声引导下经孕妇腹部采集胎儿相关样本（绒毛、羊水、脐血），进行生化免疫遗传、细胞遗传、分子遗传等胎儿疾病诊断。

### 适应症

- ①高龄（预产期年龄 35 岁以上）
- ②唐氏筛查高风险
- ③夫妇双方均为同一类型地中海贫血携带者
- ④超声检查发现胎儿结构异常
- ⑤夫妇一方为染色体异常
- ⑥家族中存在已知或可疑的遗传病
- ⑦不良生育史
- ⑧胎儿有较高宫内感染风险
- ⑨医生根据临床评估认为胎儿有异常风险
- ⑩羊水过多或过少

### 种类和手术时间

- ①绒毛活检术：孕 11~14 周
- ②羊膜腔穿刺术：孕 15~24 周
- ③脐血取样术：孕 24 周后

## （二）双胎、多胎宫内治疗

### （1）胎儿镜手术

胎儿镜手术是指在麻醉完成后，在超声引导下将胎儿镜置入羊膜腔，随后根据需要放置激光导丝、双极电凝钳、球囊等，进行检查和（或）治疗。

#### 疾病诊断

①直接观察有明显外形改变的先天性胎儿异常，如眼皮肤白化病、唇裂、腭裂、多指（趾）畸形、肢指畸形综合征、骨软骨发育不良、开放性神经管畸形、内脏外翻、脐膨出、腹壁裂、后尿道瓣膜、外生殖器畸形等

②胎儿组织检查

皮肤活检：诊断严重的遗传性皮肤病，如大疱性皮肤松解症、斑状鳞癣等

肌肉组织活检：诊断胎儿假性肥大型肌营养不良症、进行性肌萎缩症等

肝脏组织活检：诊断胎儿肝脏疾病或与胎儿肝酶代谢有关的疾病

#### 疾病治疗

①双胎输血综合征（TTTS）、双胎选择性生长受限（sIUGR）、双胎反向动脉灌注序列征（TRAPS）、双胎贫血-多血序列征（TAPS）的双胎在共享的胎盘上存在血管吻合，胎儿镜激光可凝固吻合血管，物理性分隔两个胎儿

②泌尿道梗阻胎儿如后尿道瓣膜，胎儿镜可放置引流管或使用激光打通瓣膜，缓解对肾脏的压迫，保护肾功能

③膈疝气管内置球囊封堵术

④脐带凝固术或结扎减去多胎妊娠中畸形胎儿

⑤羊膜束带松解

⑥胎盘绒毛血管瘤血管凝固

⑦脑积水胎儿放置引流管

⑧严重心律失常胎儿心脏植入起搏器

⑨胎儿脊柱裂修补

⑩基因和干细胞治疗

#### 手术时间

一般选择在孕 16~26 周（由于胎儿毛发发育受胎龄限制，白化病检查时间以 23~26 周为宜）

## 禁忌症

- ①泌尿生殖系统感染
- ②先兆流产
- ③胎动频繁、胎儿或胎盘位置等因素造成穿刺困难
- ④母体合并严重的内外科疾病、凝血功能、肝功能等异常

## （2）选择性射频消融减胎术

射频消融减胎术以最大限度地延长优势胎儿孕周及改善围生期结局为治疗原则，通过超声引导穿刺，将直径约 2mm 的射频消融电极置入胎儿腹部（脐带根部下方），通过射频消融，使脐血管内血流凝固，阻断胎儿血，从而达到减胎的目的。

我中心自 2015 年开展该技术至今，已累计开展 200 多例，总妊娠成功率约 80%。

## 适应症

- ①单绒毛膜多胎妊娠者（ $\geq 3$  胎）或绒毛膜性不确定者，减至单胎或双胎
- ②双胎反向动脉灌注序列征（TRAPS）I b~II b 期
- ③单绒毛膜双胎其中一胎合并致死性畸形
- ④选择性宫内生长受限（sIUGR）II 及 III 型
- ⑤双胎输血综合征（TTTS）II 期及 II 期以上（因胎盘、脐带或孕妇个人因素无法实施胎儿镜手术，可实施射频消融减胎术）

## 手术时间

一般选择在孕 14~26 周，结合具体情况考虑（如单绒双胎在孕 30 周发现一个胎儿有严重异常，也可采用射频消融减胎）

## 禁忌症

- ①泌尿生殖系统感染
- ②先兆流产
- ③胎动频繁、胎儿或胎盘位置等因素造成穿刺困难

④母体合并严重的内外科疾病、凝血功能、肝功能等异常

### （3）KCL 选择性减胎术

KCL 选择性减胎术是在超声引导下，用细针经腹部穿刺向胎儿注射 KCL 药物以达到选择性减胎目的。

#### 适应症

- ①双胎及三胎以上妊娠建议减胎者
- ②产前诊断双胎及三胎以上妊娠中有遗传病、染色体病或严重结构异常胎儿者

#### 禁忌症

- ①先兆流产
- ②体温 $\geq 37.3^{\circ}\text{C}$
- ③有出血倾向（血小板 $\leq 70 \times 10^9/\text{L}$ 、凝血功能异常）
- ④全身感染、盆腔或宫腔感染征象等

#### 手术时间

一般选择在孕 14~26 周，结合具体情况考虑

## （三）其他宫内治疗

### （1）胎儿宫内输血术

胎儿宫内输血术是指在宫内进行胎儿输血治疗，纠正贫血和血小板减少。

#### 适应症

- ①胎儿由于严重贫血出现腹水、水肿、心脏扩大、胎盘增厚
- ②胎儿大脑中动脉血流峰值流速（MCA-PSV）判断胎儿重度贫血
- ③脐血红细胞压积小于 0.3 和（或）脐血血红蛋白提示重度贫血
- ④胎儿血小板 $\leq 70 \times 10^9/\text{L}$

## 禁忌症

- ①全身感染或急、亚急性生殖道感染
- ②子宫敏感或晚期先兆流产、胎儿畸形
- ③妊娠合并症（前置胎盘、胎盘早剥等）
- ④有出血倾向（血小板 $\leq 70 \times 10^9/L$ 、凝血功能异常）
- ⑤体温 $\geq 37.3^\circ C$

## （2）胎儿体腔-羊膜腔分流术

胎儿体腔-羊膜腔分流术是在超声引导下经胎儿皮肤导入双极猪尾管，一端置于羊膜腔，另一端置于胎儿胸腔、腹腔、膀胱、肾盂等处，分流体腔或脏器积液。

## 适应症

- ①胎儿胸腹腔大量积液、肺囊腺瘤较大囊肿
- ②孕中晚期胎儿因后尿道瓣膜引起巨膀胱
- ③胎儿肾盂大量积水

## 禁忌症

- ①全身感染或急、亚急性生殖道感染者
- ②先兆流产、胎儿多发畸形
- ③妊娠合并症（前置胎盘、胎盘早剥等）
- ④有出血倾向（血小板 $\leq 70 \times 10^9/L$ 、凝血功能异常）
- ⑤体温 $\geq 37.3^\circ C$

## （3）羊膜腔灌注术

羊水过少的发生率为0.4%~4.0%。羊膜腔灌注术通过将生理盐水注入羊膜腔内，改善脐带受压、胎盘灌注状态及胎儿宫内情况，用于治疗羊水过少。

## 适应症

- ①羊水过少或严重过少
- ②经病因治疗，使用药物及补液治疗无效的反复羊水过少
- ③因羊水过少影响超声对胎儿结构评估和产前诊断

## 禁忌症

- ①全身感染或急或亚急性生殖道感染
- ②先兆流产、胎儿多发畸形
- ③妊娠合并症（前置胎盘、胎盘早剥等）
- ④有出血倾向（血小板 $\leq 70 \times 10^9/L$ 、凝血功能异常）
- ⑤体温 $\geq 37.3^\circ C$

### （4）羊水减量术

羊水过多的发生率为0.2%~3.0%，当超声检查羊水深度羊水深度（AFV） $\geq 8cm$ ，羊水指数（AFI） $\geq 25cm$ 即为羊水过多。羊水减量术是通过抽吸引流等方式减去过多的羊水，降低子宫张力及羊膜腔压力，缓解母体腹胀、呼吸功能障碍等不适。

## 适应症

- ①羊水最大深度 $\geq 16cm$
- ②孕妇出现严重的压迫症状如呼吸困难、腹胀、坐卧难安、子宫敏感
- ③双胎输血综合征实施宫内治疗前

## 禁忌症

- ①全身感染或急或亚急性生殖道感染
- ②先兆流产、胎儿多发畸形
- ③妊娠合并症（前置胎盘、胎盘早剥等）
- ④有出血倾向（血小板 $\leq 70 \times 10^9/L$ 、凝血功能异常）
- ⑤体温 $\geq 37.3^\circ C$



## （四）胎儿医学多学科会诊

胎儿医学多学科会诊是由医学遗传中心、产科、超声诊断科、放射科、新生儿科、小儿胸外科、小儿泌尿外科、小儿骨科、心脏中心、康复科及口腔科等多学科专家共同组建，旨在为产前超声发现的非严重致死性、出生后有手术治疗可能的胎儿或产前发现染色体异常、单基因病的胎儿进行全面、专业的会诊及预后分析，为孕妇及其家庭提供优质的产前产后一体化管理方案。

中心依托互联网建立信息化医疗，于 2018 年启动线上胎儿医学多学科会诊模式，打破时空限制，提供“零距离，无障碍”的远程多学科会诊沟通平台，让患者足不出户就能享受到一站式专家团队服务。目前我科已为 36 个基层异常病例进行远程线上会诊，辐射 34 家出生缺陷与产前诊断专科联盟单位。

胎儿医学多学科会诊自 2015 年开展至今已完成 1340 例，胎儿获得产前产后一体化治疗，出生后大部分预后良好。

## 二、生化免疫检测项目

序号	检验项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
1	早期胎儿染色体 21 和 18 三体血清学产前筛查	时间分辨 荧光免疫	全血 (黄色头促凝管 5ml)	2h	7 天	第四天早上八点后 (不含抽血当日, 节假日顺延)	运用风险评估软件结合年龄、体重、孕周等资料评估出胎儿患病的危险度 筛查 21-三体综合征
2	中期胎儿染色体 21 和 18 三体血清学产前筛查	时间分辨 荧光免疫	全血 (黄色头促凝管 5ml)	2h	7 天		运用风险评估软件结合年龄、体重、孕周等资料评估出胎儿患病的危险度 筛查 21-三体综合征、18-三体综合征、 神经管畸形等
3	妊娠相关蛋白检测	时间分辨 荧光免疫	全血 (黄色头促凝管 5ml)	2h	7 天		孕早期辅助诊断 异位妊娠、先兆流产、难免流产
4	G6PD 活性检测	速率法	全血 (ACD 抗凝管 2ml)	8h	3 天		筛查蚕豆病、伯氨喹啉类药物性贫血。 G6PD 活性减低: 蚕豆病、伯氨喹啉类药物性溶血性贫血
5	HLA 抗体检测 (封闭抗体检测)	ELISA	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7 天		对原因不明的习惯性流产(RSA)的免疫学病因诊断有重要意义
6	TBNK 淋巴细胞亚群分析	流式细胞术	全血 (EDTA 抗凝 2ml)	8h	3 天	第四天下午四点后 (不含抽血当日, 节假日顺延)	淋巴细胞亚群分析是检测细胞免疫和体液免疫功能的重要指标, 可总体反映机体当前的免疫功能、状态和平衡水平, 并可辅助诊断某些疾病(如自身免疫病、免疫缺陷病、恶性肿瘤、血液病、变态反应性疾病等), 对分析发病机制, 观察疗效及检测预后有重要意义
7	TBNK 淋巴细胞亚群分析 (绝对计数)	流式细胞术	全血 (EDTA 抗凝 2ml)	8h	3 天		
8	地中海贫血筛查	电泳法	全血 (ACD 抗凝管 2ml)	3 天	7 天	第四天早上八点后 (不含抽血当日, 节假日顺延)	筛查地中海贫血及异常血红蛋白病

序号	检验项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
9	胎儿脐血血红蛋白电泳	电泳法	全血 (ACD 抗凝管 2ml)	8h	7天	第四天早上八点后 (不含抽血当日, 节假日顺延)	辅助诊断胎儿地中海贫血
10	肺泡灌洗液 T 细胞亚群分析	流式细胞术	肺泡灌洗液 (无菌管)	禁止	采样后立即送检	两个工作日 (不含抽血当日, 节假日顺延)	辅助诊断下呼吸道感染
11	肺泡灌洗液细胞分类	流式细胞术	肺泡灌洗液 (无菌管)	禁止	采样后立即送检		辅助诊断下呼吸道感染
12	孕早期(11+0周-13+6周)子痫前期风险评估	化学发光	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天	第四天早上八点后 (不含抽血当日, 节假日顺延)	孕早期子痫前期的风险评估及预测
13	孕中晚期(20+0周-出生)子痫前期风险评估	化学发光	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天		孕中晚期子痫前期的风险评估及病情监测

### 三、致畸微生物检测项目

序号	检验项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
1	脐血致畸病毒五项 IgM (巨细胞病毒 IgM、单纯疱疹病毒 IgM、风疹病毒 IgM、弓形体 IgM、细小病毒 B19IgM)	ELISA/ 化学发光	脐血 (黄色头促凝管 1ml)	8h	7天	周一至周四标本, 本周五 16:00 取结果, 周五标本下周五 16:00 取结果	孕期感染状况监测 妊娠期急性感染胎儿感染状况监测
2	脐血致畸病毒五项 IgG (巨细胞病毒 IgG、单纯疱疹病毒 IgG、风疹病毒 IgG、弓形体 IgG、细小病毒 B19IgG)	ELISA/ 化学发光	脐血 (黄色头促凝管 1ml)	8h	7天		
3	弓形体 IgM 测定	化学发光	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天	第四天早上八点后 (不含抽血当日, 节假日顺延)	孕前感染免疫状态评估, 孕期感染状况监测 妊娠期急性感染胎儿感染状况监测 出生后病原体感染测评
4	弓形体 IgG 测定	化学发光	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天		
5	风疹病毒 IgM 测定	化学发光	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天		
6	风疹病毒 IgG 测定	化学发光	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天		
7	巨细胞 IgM 测定	化学发光	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天		
8	巨细胞 IgG 测定	化学发光	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天		
9	巨细胞病毒 IgM/IgG 抗体检测	ELISA/化 学发光	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天		

序号	检验项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
10	单纯疱疹 IgM 测定	化学发光	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天	第四天早上八点后 (不含抽血当日, 节假日顺延)	孕前感染免疫状态评估, 孕期感染状况监测 妊娠期急性感染胎儿感染状况监测 出生后病原体感染测评
11	单纯疱疹病毒 I 型 IgG 测定	化学发光	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天		
12	单纯疱疹病毒 II 型 IgG 测定	化学发光	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天		
13	细小病毒 B19 IgM/IgG 抗体检测	ELISA	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天		
14	致畸五项 IgM(巨细胞病毒 IgM、单纯疱疹病毒 IgM、风疹病毒 IgM、弓形体 IgM、细小病毒 B19IgM)	ELISA/化学发光	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天		
15	致畸五项 IgG(巨细胞病毒 IgG、单纯疱疹病毒 IgG、风疹病毒 IgG、弓形体 IgG、细小病毒 B19IgG)	ELISA/化学发光	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天		
16	致畸六项(巨细胞病毒 IgM、单纯疱疹病毒 IgM、风疹病毒 IgM/IgG、弓形体 IgM、细小病毒 B19IgM)	ELISA/化学发光	全血 (黄色头促凝管 5ml)	8h	7天		

## 四、病原体核酸检测项目

序号	检验项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用	
1	男性 HPV 核酸分型检测	人乳头瘤病毒(HPV)核酸分型检测(杂交捕获法)	精液、尿道分泌物 (专用采样管)	8h	24h 内送检, 4℃保存; 2-7 天送检, -20℃保存	次日起三个工作日	1、感染低危型基因: 常引起生殖器尖锐湿疣等良性病变包括宫颈上皮低度病变(CIN 1)。2、感染高危型基因: 与宫颈癌及宫颈上皮内高度病变(CIN 2/3)有相关, 尤其是 HPV16、18 型。持续性感染的妇女中, 约三分之一会形成子宫颈癌前期病变(CIN), 如罹患 CIN 未被治疗或未被发现, 则 4%(CIN1)至 30%(CIN III)的患者将会癌变成子宫颈癌。3、混合感染型: 以上两种均可能发生。4、未检测到 HPV: 建议在三年后再重新检测。	
2	人乳头瘤病毒核酸分型检测	人乳头瘤病毒(HPV)核酸分型检测(杂交捕获法)	宫颈分泌物 (专用采样管采宫颈上皮细胞)			次日起三个工作日		
3	高危型 HPV 检测 (14 种联合 16/18 基因分型)	人乳头瘤病毒(HPV)核酸检测(PCR 法)	宫颈分泌物 (专用采样管)			一周		1、感染高危型基因: 与宫颈癌及宫颈上皮内高度病变(CIN 2/3)有相关, 尤其是 HPV16, 18 型。持续性感染的妇女中, 约三分之一会形成子宫颈癌前期病变(CIN), 如罹患 CIN 未被治疗或未被发现, 则 4%(CIN1)至 30%(CIN III)的患者将会癌变成子宫颈癌。2、混合感染型: 以上两种均可能发生。3、未检测到 HPV: 建议在三年后再重新检测。
4	人肠道病毒基因测序分型	sanger 测序法	大便(肛拭子)、 脑脊液(无菌管)			四个工作日		对患者感染的肠道病毒进行测序分型, 可检出肠道病毒 A-D 组超过 100 种亚型

序号	检验项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
5	PCR-新型冠状病毒核酸(ORF1ab和N)检测	实时荧光定量PCR	鼻咽拭子			10h内出报告	早期诊断是否感染新型冠状病毒
6	PCR-巨细胞病毒检测	实时荧光定量PCR	精液(无菌螺旋盖管1ml)、唾液拭子、分泌物(棉拭子)、尿液(无菌螺旋盖管2~10ML)、脐血及全血(EDTA抗凝2ml)、乳汁(无菌螺旋盖管2ml)、羊水(无菌螺旋盖管5ml)、支气管冲洗液、支气管肺泡灌洗液			周一至周二标本, 周五取结果; 周三标本, 周六取结果; 周四至周日标本, 下周二取结果	辅助诊断巨细胞病毒感染
7	PCR-EB病毒检测	实时荧光定量PCR	鼻腔拭子、脑脊液、全血、支气管冲洗液、支气管肺泡灌洗液	8h	24h内送检, 4℃保存; 2-7天送检, -20℃保存		辅助诊断EB病毒感染
8	PCR-单纯疱疹病毒II型检测	实时荧光定量PCR	精液、棉拭子、脐血、全血、羊水、疱疹液、溃疡刮片			周一至周五: 前一天16时至当天11时标本16:45取结果, 11时至16时标本次日11:35取结果; 周六日标本下周一16时取(节假日顺延半天)	辅助诊断单纯疱疹病毒II型感染
9	PCR-呼吸病原九项检测	实时荧光PCR	支气管冲洗液、支气管肺泡灌洗液			周一至周二标本, 周五取结果; 周三标本, 周六取结果; 周四至周日标本, 下周二取结果	辅助诊断巨细胞病毒、EB病毒、博卡病毒、人鼻病毒、呼吸道合胞病毒、腺病毒、肠道病毒、肺炎支原体、结合分支杆菌感染

序号	检验项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
10	PCR-肺炎支原体检测	实时荧光 PCR	棉拭子、脑脊液、痰液、咽拭子、支气管冲洗液、支气管肺泡灌洗液、鼻咽拭子	8h	24h 内送检，4℃保存； 2-7 天送检，-20℃保存	周一至周二标本，周五取结果；周三标本，周六取结果；周四至周日标本，下周二取结果	辅助诊断肺炎支原体感染
11	PCR-淋球菌检测	实时荧光 PCR	精液、棉拭子			周一至周五：前一天 16 时至当天 11 时标本 16:45 取结果，11 时至 16 时标本次日 11:35 取结果；周六日标本下周一 16 时取（节假日顺延半天）	辅助诊断淋球菌感染
12	PCR-呼吸道合胞病毒检测	实时荧光定量 PCR	棉拭子、支气管冲洗液、支气管肺泡灌洗液、鼻咽拭子			周一至周二标本，周五取结果；周三标本，周六取结果；周四至周日标本，下周二取结果	辅助诊断呼吸道合胞病毒感染
13	PCR-结核杆菌检测	实时荧光 PCR	腹水、棉拭子、脑脊液、尿液（中段尿）、痰液、胸水、咽拭子、支气管冲洗液、支气管肺泡灌洗液			周一至周二标本，周五取结果；周六日标本下周一 16 时取（节假日顺延半天）	辅助诊断结核感染
14	PCR-单纯疱疹病毒 I 型检测	实时荧光 PCR	分泌物、棉拭子、脐血、全血、绒毛、羊水、疱疹液、溃疡刮片			周一至周二标本，周五取结果；周三标本，周六取结果；周四至周日标本，下周二取结果	辅助诊断单纯疱疹病毒 I 型感染



序号	检验项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
15	PCR-风疹病毒RNA检测	实时荧光PCR	脑脊液、脐血、全血、乳汁、羊水	8h	24h内送检，4℃保存； 2-7天送检，-20℃保存	周一至周三送检标本，周五取结果；周四至周日送检标本，下周二取结果	辅助诊断风疹病毒感染
16	PCR-EV71病毒	实时荧光PCR	鼻腔拭子、大便（肛拭子）、粪便、口腔拭子、棉拭子、脑脊液、咽拭子、眼分泌物、支气管冲洗液、疱疹液、喉部分泌物、支气管肺泡灌洗液、气道分泌物、心包积液			次日起第三天下午 16:30 取结果	辅助诊断肠道病毒 EV71 型别感染
17	PCR-鼻病毒核酸	实时荧光PCR	棉拭子、痰液、咽拭子、支气管冲洗液、支气管肺泡灌洗液、鼻咽拭子			周一至周二标本，周五取结果；周三标本，周六取结果；周四至周日标本，下周二取结果	辅助诊断鼻病毒感染
18	PCR-博卡病毒核酸	实时荧光PCR	棉拭子、痰液、咽拭子、支气管冲洗液、支气管肺泡灌洗液、鼻咽拭子				辅助诊断博卡病毒感染
19	PCR-五项病毒检测	实时荧光PCR	脑脊液、心包引流液				辅助诊断巨细胞病毒、EB病毒、单纯疱疹病毒 II 型、单纯疱疹病毒 I 型和肠道病毒感染
20	PCR-柯萨奇病毒 A6	实时荧光PCR	大便（肛拭子）、粪便、口腔拭子、脑脊液、咽拭子、支气管冲洗液、支气管肺泡灌洗液、乳汁			次日起第三天下午 16:30 取结果	辅助诊断柯萨奇病毒 A6 型感染
21	PCR-甲型/乙型流感病毒核酸检测	实时荧光PCR	棉拭子、支气管冲洗液、支气管肺泡灌洗液、鼻咽拭子			周一至周五标本，48h取结果；周六至周日本标，下周二取结果	辅助诊断流感病毒感染

序号	检验项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
22	PCR-沙眼衣原体定量检测	实时荧光 PCR	精液、棉拭子、眼分泌物	8h	24h 内送检，4℃保存； 2-7 天送检， -20℃保存	周一至周五:前一天 16 时至当天 11 时标本 16:45 取结果, 11 时至 16 时标本次日 11:35 取结果;周六日标本下周一 16 时取 (节假日顺延半天)	辅助诊断沙眼衣原体感染
23	PCR-乙型肝炎病毒检测	荧光定量 PCR	全血 (EDTA 抗凝 2ml)、 乳汁			周二至周四送检标本, 周六取结果;周五至下周一送检标本, 下周三取结果	辅助诊断乙肝病毒感染及用药疗效监测
24	PCR-人肠道病毒核酸检测	实时荧光 PCR	大便 (肛拭子)、口腔拭子、脑脊液、支气管冲洗液、支气管肺泡灌洗液、乳汁、鼻咽拭子			次日起第三天下午 16:30	辅助诊断肠道病毒感染
25	PCR-手足口病检测一套	实时荧光 PCR	大便 (肛拭子)、粪便、口腔拭子、脑脊液、咽拭子、疱疹液			次日起第三天下午 16:30	辅助诊断肠道病毒感染, 并确定感染型别
26	PCR-人乳头瘤病毒 6/11 型检测	实时荧光 PCR	棉拭子			次日起三个工作日	辅助诊断人乳头瘤病毒感染
27	PCR-脲原体定量检测	实时荧光定量 PCR	精液、棉拭子、痰液			周一至周五:前一天 16 时至当天 11 时标本 16:45 取结果, 11 时至 16 时标本次日 11:35 取结果;周六日标本下周一 16 时取 (节假日顺延半天)	辅助诊断脲原体感染

序号	检验项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
28	PCR-腺病毒核酸检测	实时荧光 PCR	棉拭子、脑脊液、支气管冲洗液、鼻咽拭子	8h	24h 内送检，4℃保存； 2-7 天送检，-20℃保存	周一至周二标本，周五取结果；周三标本，周六取结果；周四至周日标本，下周二取结果	辅助诊断腺病毒感染
29	PCR-诺如病毒核酸	实时荧光 PCR	腹泻物拭子、呕吐物拭子			次日下午 16:30 取(节假日顺延)	辅助诊断诺如感染
30	登革热病毒核酸检测	实时荧光 PCR	全血 (黄色头促凝管 5ml)			次日起第三天下午 16:30	辅助诊断登革热病毒感染

## 五、染色体病检测项目

序号	检验项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
1	羊水染色体分析	染色体G显带分析	羊水 (无菌管)	羊水必须当天抽取, 羊水量 20ml, 24h 内送到我院	禁止	21 个工作日下午 4 点后 (节假日顺延)	染色体病产前诊断
2	绒毛染色体分析	染色体G显带分析	绒毛 (无菌管)	绒毛必须当天抽取, 绒毛量 25-30mg, 置于 10ml 培养基中, 24h 内送到我院	禁止	21 个工作日下午 4 点后 (节假日顺延)	染色体病产前诊断
3	脐血染色体分析	染色体G显带分析	脐血 (含肝素培养基)	禁止	脐血抽取后注入含肝素的培养基中, 需 3 瓶培养基, 24h 内送到我院	10 个工作日 (节假日顺延)	染色体病产前诊断
4	全血染色体G显带分析	染色体G显带分析	全血 (肝素钠抗凝管 4ml)	禁止	24h 内送到我院	21 个工作日下午 4 点后 (节假日顺延)	染色体检查
5	全血染色体C显带检查	染色体C显带分析	全血 (肝素钠抗凝管 4ml)	禁止	24h 内送到我院	7 个工作日 (节假日顺延)	染色体检查
6	全血染色体N显带检查	染色体N显带分析	全血 (肝素钠抗凝管 4ml)	禁止	24h 内送到我院		染色体检查
7	羊水染色体C显带检查	染色体C显带分析	羊水 (无菌管)	不能单独送检, 需先在我院检查羊水染色体分析	禁止		染色体病产前诊断
8	羊水染色体N显带检查	染色体N显带分析	羊水 (无菌管)	不能单独送检, 需先在我院检查羊水染色体分析	禁止		染色体病产前诊断
9	脐血染色体C显带检查	染色体C显带分析	脐血 (含肝素培养基)	禁止	不能单独送检, 需先在我院检查脐血染色体分析		染色体病产前诊断

序号	检验项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
10	脐血染色体 N 显带检查	染色体 N 显带分析	脐血（含肝素培养基）	禁止	不能单独送检，需先在我院检查脐血染色体分析	7 个工作日（节假日顺延）	染色体病产前诊断
11	荧光原位杂交 (FISH)	原位杂交	脐血、全血、绒毛、羊水	绒毛 25mg，羊水 5ml，无菌管，24h 内送到我院	脐血 1ml、全血 2ml(EDTA 抗凝管)，24h 内送到我院	10 个工作日（节假日顺延）	染色体病产前诊断
12	染色体微阵列序列分析	基因芯片 (SNP-ARRAY)	脐血及全血(EDTA 抗凝管 2ml)、绒毛(无菌管生理盐水 5mg)、羊水(无菌羊水管 2 管，每管 5-10ml)	3 天（除绒毛需冷藏）	7 天	三周后(节假日顺延)	非整倍体，100kb 以上有临床意义拷贝数变异，纯合区域，三倍体
13	21、18 和 13 号及 X/Y 染色体 STR	QF-PCR	脐血及全血(EDTA 抗凝管 2ml)、绒毛(无菌管生理盐水 5mg)、羊水(无菌羊水管 510ml)	羊水必须当天抽取当天马上送检，24h 内必须送到我院、脐血 3 天	羊水禁止	3 个工作日早上 9:00 以后(不含取样当日，节假日顺延)	筛查胎儿是否为 5 条常见染色体非整倍体
14	STR 位点检测 母体 DNA	QF-PCR	基因组 DNA	1 天	7 天	3 个工作日早上 9:00 以后(不含抽血当日，节假日顺延)	鉴别胎儿 DNA 中是否含有母体 DNA 污染
15	母体细胞污染鉴定	QF-PCR	脐血、绒毛、羊水	羊水必须当天抽取当天马上送检，24h 内必须送到我院、脐血 3 天		3 个工作日早上 9:00 以后(不含抽血当日，节假日顺延)	鉴别胎儿 DNA 中是否含有母体 DNA 污染
16	胎儿 13、18、21-三体综合征基因筛查	二代测序	全血：EDTA 抗凝管 10ml/streck 管 10ml	streck 管 室温保存 72 小时	EDTA 抗凝管 4℃冷藏 8h	二周后到产前诊断报告查询处取报告(不含抽血当日，节假日顺延)	筛查胎儿是否为 13、18、21-三体

序号	检验项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
17	NIPT-PLUS	二代测序	全血：EDTA 抗凝管 10ml/streck 管 10ml	streck 管室温保存 72 小时	EDTA 抗凝管 4℃冷藏 8h	二周后到产前诊断报告查询处取报告(不含抽血当日,节假日顺延)	筛查胎儿是否为 13、18、21-三体、性染色体非整倍体及 10 种相对高发的大于 3Mb 并位于特定症候段位置的微缺失/重复疾病
18	流产绒毛 cnv-seq 检测	二代测序	绒毛组织、胎儿组织、脐带样本(无菌管)	禁止	3 天	二周后到产前诊断报告查询处取报告(不含抽血当日,节假日顺延)	检测流产物染色体拷贝数异常检测

## 六、常见单基因病检测项目

序号	检验项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
1	α、β地中海贫血基因诊断	PCR-流式荧光杂交技术	全血 (EDTA 抗凝 2ml)	3天	7天	一周取报告(不含抽血当日,节假日顺延)	23种地贫基因诊断,包括3种α地贫缺失与3种点突变和17种β地贫基因突变
2	α地贫非缺失型基因诊断	PCR-流式荧光杂交技术或PCR-RDB法		3天	7天	一周取报告(不含抽血当日,节假日顺延)	检测3种α地贫点突变
3	罕见缺失型α地贫检测	gap-PCR		3天	7天	一周取报告(不含抽血当日,节假日顺延)	检测α珠蛋白基因簇罕见缺失型突变
4	罕见缺失型β地贫检测	gap-PCR		3天	7天	一周取报告(不含抽血当日,节假日顺延)	检测β珠蛋白基因簇罕见缺失型突变
5	测序α地贫	DNA测序		3天	7天	20个工作日	检测α基因罕见突变
6	测序β地贫	DNA测序		3天	7天	20个工作日	检测β基因罕见突变
7	测序δ地贫	DNA测序		3天	7天	20个工作日	检测δ基因罕见突变
8	HK a a (anti4.2)地贫基因检测	PCR		3天	7天	一周取报告(不含抽血当日,节假日顺延)	检测HK a a (anti4.2)地贫基因突变
9	HbF增高基因检测一套	PCR-流式荧光杂交技术结合gap-PCR法		3天	7天	一周取报告(不含抽血当日,节假日顺延)	23种地贫基因诊断(包括3种α地贫缺失与3种点突变和17种β地贫基因突变)以及检测β珠蛋白基因簇罕见缺失型突变

序号	检验项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
10	α地贫缺失型与非缺失型(产前)	gap-PCR(直接或培养后双份检测)、PCR-RDB(直接或培养后双份检测)	羊水、绒毛、脐血 1. 羊水: 无菌羊水管 3 管, 5ml/管; 绒毛: 50ml 无菌管 1 管装生理盐水保存数量足够多的绒毛组织(需预挑选并用生理盐水冲洗); 脐血: EDTA 抗凝管 1ml。2. 必须同时抽父母双方全血(EDTA 抗凝管 2ml)各一管一起送检。3. 需一起送检夫妻双方全血基因报告复印件。	羊水和绒毛必须当天抽取当天马上送检, 24h 内必须送到我院、脐血 3 天	羊水禁止、脐血 7 天	第 7 天(不含取样当日, 节假日顺延)	明确孕妇和丈夫的地贫基因型前提下给胎儿进行 α-地中海贫血产前诊断
11	α地贫缺失型产前基因诊断(产前)	gap-PCR(直接或培养后双份检测)			羊水禁止、脐血 7 天	第 7 天(不含取样当日, 节假日顺延)	
12	α地贫非缺失型基因诊断(产前)	PCR-RDB(直接或培养后双份检测)			羊水禁止、脐血 7 天	第 7 天(不含取样当日, 节假日顺延)	
13	β地贫产前基因诊断(产前)	PCR-RDB(直接或培养后双份检测)			羊水禁止、脐血 7 天	第 7 天(不含取样当日, 节假日顺延)	明确孕妇和丈夫的地贫基因型前提下给胎儿进行 β-地中海贫血产前诊断
14	α与β地贫基因诊断(产前)	gap-PCR(直接或培养后双份检测)、PCR-RDB(直接或培养后双份检测)			羊水禁止、脐血 7 天	第 7 天(不含取样当日, 节假日顺延)	明确孕妇和丈夫的地贫基因型前提下给胎儿进行 α和β-地中海贫血产前诊断
15	胎儿 HK a a (anti4.2)地贫基因检测	PCR(直接或培养后双份检测)			羊水禁止、脐血 7 天	第 7 天(不含取样当日, 节假日顺延)	明确孕妇和丈夫的地贫基因型前提下给胎儿进行 HK a a (anti4.2)地贫基因产前诊断
16	罕见 α地贫缺失型+α地贫缺失型产前基因诊断(产前)	gap-PCR(直接或培养后双份检测)			羊水禁止、脐血 7 天	第 7 天(不含取样当日, 节假日顺延)	明确孕妇和丈夫的地贫基因型前提下给胎儿进行 α-地中海贫血产前诊断



序号	检测项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
17	罕见β地贫+β地贫产前基因诊断(产前)	gap-PCR(直接或培养后双份检测)、PCR-RDB(直接或培养后双份检测)	羊水、绒毛、脐血 1. 羊水: 无菌羊水管3管, 5ml/管; 绒毛: 50ml 无菌管1管装生理盐水保存数量足够多的绒毛组织(需预挑选并用生理盐水冲洗); 脐血: EDTA 抗凝管1ml。2. 必须同时抽父母双方全血(EDTA 抗凝管2ml)各一管一起送检。3. 需一起送检夫妻双方全血基因报告复印件。	羊水和绒毛必须当天抽取当天马上送检, 24h 内必须送到我院、脐血3天	羊水禁止、脐血7天	第7天(不含取样当日, 节假日顺延)	明确孕妇和丈夫的地贫基因型前提下给胎儿进行β-地中海贫血产前诊断
18	胎儿α地贫基因测序	DNA 测序(直接或培养后双份检测)	羊水禁止、脐血7天		20个工作日	明确孕妇和丈夫的地贫基因型前提下给胎儿进行α-地中海贫血产前诊断	
19	胎儿β地贫基因测序	DNA 测序(直接或培养后双份检测)	羊水禁止、脐血7天		20个工作日	明确孕妇和丈夫的地贫基因型前提下给胎儿进行β-地中海贫血产前诊断	
20	胎儿罕见缺失型α地贫检测	gap-PCR(直接或培养后双份检测)	羊水禁止、脐血7天		第7天(不含取样当日, 节假日顺延)	明确孕妇和丈夫的地贫基因型前提下给胎儿进行α-地中海贫血产前诊断	
21	胎儿罕见缺失型β地贫检测	gap-PCR(直接或培养后双份检测)	羊水禁止、脐血7天		第7天(不含取样当日, 节假日顺延)	明确孕妇和丈夫的地贫基因型前提下给胎儿进行β-地中海贫血产前诊断	
22	耳聋基因六项测序检测	DNA 测序	全血 (EDTA 抗凝 2ml)	3天	7天	4周(节假日顺延)	耳聋患者及家属基因诊断, 寻找耳聋的遗传原因
23	药物敏感耳聋基因筛查	qPCR	全血 (EDTA 抗凝 2ml)	3天	7天	一周取报告(不含抽血当日, 节假日顺延)	指导新生儿氨基糖甙类抗生素应用
24	正常听力人群孕前/产前遗传性耳聋基因筛查	基因芯片	全血 (EDTA 抗凝 2ml)	3天	7天	一周取报告(不含抽血当日, 节假日顺延)	孕前产前耳聋基因携带筛查
25	新生儿耳聋基因筛查	基因芯片	全血 (EDTA 抗凝 2ml)	3天	7天	一周取报告(不含抽血当日, 节假日顺延)	指导新生儿氨基糖甙类抗生素应用, 配合新生儿物理听筛

序号	检测项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
26	正常听力人群遗传性耳聋基因筛查	基因芯片	全血 (EDTA 抗凝 2ml)	3 天	7 天	一周取报告(不含抽血当日, 节假日顺延)	用于正常听力人群遗传性耳聋携带筛查
27	耳聋 GJB2 基因四项测序检测	DNA 测序	全血 (EDTA 抗凝 2ml)	3 天	7 天	4 周(节假日顺延)	用于配偶一方已知为 GJB2 基因变异携带者检测
28	GJB2 基因测序检测(不含芯片)	DNA 测序	全血 (EDTA 抗凝 2ml)	3 天	7 天	4 周(节假日顺延)	用于配偶一方已知为 GJB2 基因变异携带者检测(本人已做筛查)或耳聋患者筛查提示 GJB2 变异检测
29	产前诊断(耳聋)	DNA 测序	1. 全血: EDTA 抗凝管 2ml; 羊水: 无菌羊水管装 3 管, 5ml/管(或者经过培养的羊水细胞, 至少需要刮取 3-4 个克隆的细胞量, 经离心沉淀后去上清, 留细胞悬液于 1.5ml 离心管); 脐血: EDTA 抗凝管 1ml。2. 必须同时抽夫妻双方全血(EDTA 抗凝管 2ml) 3. 夫妻双方检测结果复印件一起送检过来, 如有外院检测结果则一同附上复印件。	当天抽取当天送检常温 10h 内送到我院	禁止	4 周(节假日顺延)	遗传性耳聋产前诊断

序号	检测项目	检测方法	采样要求	室温保存	4℃保存	报告时间	临床应用
30	叶酸代谢基因检测	qPCR	全血 (EDTA 抗凝 2ml)	3天	7天	一周取报告(不含抽血当日,节假日顺延)	复发性流产等不良妊娠的相关基因检测
31	SMA 基因筛查	qPCR	全血 (EDTA 抗凝 2ml)	3天	7天	一周	检测 SMN1 基因第 7 和 8 外显子缺失状况
32	全血 Y 染色体微缺失检测	QF-PCR	全血 (EDTA 抗凝 2ml)	3天	7天	7 个工作日出报告	无精子症原因检查
33	SRY 基因检测	QF-PCR	脐血、全血、绒毛、羊水	3天	7天	7 个工作日出报告	受检者是否存在 SRY 基因

## 七、罕见病检测项目

序号	检测项目	检测方法	采样要求	报告时间	临床应用
1	DMD 基因检测	MLPA	全血	两周后早 9 点到 原开单科室服务台取报告	假肥大性肌营养不良基因 缺失和重复变异检测
2	DMD 缺失重复 (验证)检测	MLPA	全血	两周后早 9 点到 原开单科室服务台取报告	验证外院假肥大性肌营养不良 缺失和重复变异
3	二-DMD 基因全面检测 (先证者)	DNA 测序	全血	4~5 周(节假日顺延) 特殊情况电话通知	假肥大性肌营养不良基因检测
4	二-DMD 点突变检测 (先证者)	DNA 测序	全血	4~5 周(节假日顺延) 特殊情况电话通知	DMD 基因点突变检测
5	产前诊断 (DMD)	DNA 测序	脐血、绒毛、羊水	4 周(节假日顺延)	假肥大性肌营养不良产前检测
6	肾上腺皮质增生 (CYP21A2) 基因检测	DNA 测序	全血	4 周(节假日顺延)	肾上腺皮质增生 (CYP21A2) 基因点突变检测
7	二-肾上腺皮质增生检测 (父母子)	DNA 测序	全血、脐血、绒毛、羊 水、组织	4~5 周(节假日顺延) 特殊情况电话通知	肾上腺皮质增生 (CYP21A2) 基因检测
8	AS 综合征检测 (父母子)	DNA 测序	父母全血+胎儿脐血/羊 水、父母子全血、父母 全血+自带标本	4~5 周(节假日顺延) 特殊情况电话通知	天使综合征基因检测
9	FGFR3 基因 1138 位点快 速检测	qPCR	脐血、绒毛、羊水	一周	FGFR3 基因 1138 位点检测
10	F8 基因 22 内含子倒位检 测	PCR	全血	3 周	F8 基因 22 内含子倒位检测

序号	检测项目	检测方法	采样要求	报告时间	临床应用
11	MLPA 缺失/重复检测	MLPA	全血	2~3 周出结果 (节假日顺延)	对需要用 MLPA 检测的疾病 如 PWS、AS、PAH、BWS 等疾病进行检测
12	RETT 综合征 (MECP2) 基因检测	DNA 测序	全血	4~5 周(节假日顺延) 特殊情况电话通知	RETT 综合征 (MECP2) 基因检测
13	PWS 基因检测 (父母子)	DNA 测序	父母全血+胎儿脐血、父 母全血+胎儿羊水、父母 子全血、父母全血+自带 标本		PWS 基因检测
14	脆性 X 基因检测	PCR	全血	两周后早 9 点到 原开单科室服务台取报告	特殊人群针对性基因检测
15	舞蹈症基因检测	PCR	全血	4 周(节假日顺延)	特殊人群针对性基因检测
16	共济失调 1 型基因检测	PCR	全血	4 周(节假日顺延)	共济失调 1 型基因检测
17	共济失调 3 型基因检测	PCR	全血	4 周(节假日顺延)	共济失调 3 型基因检测
18	苯丙酮尿症 (PAH) 基因检测	DNA 测序	全血	4~5 周(节假日顺延) 特殊情况电话通知	苯丙酮尿症 (PAH) 基因检测
19	苯丙酮尿症 (PTS) 基因检测	DNA 测序	全血		苯丙酮尿症 (PTS) 基因检测
20	多羧酶缺乏症 (HLCS) 基因检测	DNA 测序	全血		多羧酶缺乏症 (HLCS) 基因检测
21	瓜氨酸血症 (SLC25A13) 基因检测	DNA 测序	全血		瓜氨酸血症 (SLC25A13) 基因检测

序号	检测项目	检测方法	采样要求	报告时间	临床应用
22	戊二酸尿症 II 型 (ETFDH) 基因检测	DNA 测序	全血	4~5 周(节假日顺延) 特殊情况电话通知	戊二酸尿症 II 型 (ETFDH) 基因检测
23	甲基丙二酸血症 (MMACHC) 基因检测	DNA 测序	全血		甲基丙二酸血症 (MMACHC) 基因检测
24	尿素循环障碍 (OTC) 基因检测	DNA 测序	全血		尿素循环障碍 (OTC) 基因检测
25	尿崩症 (AVPR2, AVP) 基因检测	DNA 测序	全血		尿崩症 (AVPR2, AVP) 基因检测
26	瘦素缺乏症 (LEP) 基因检测	DNA 测序	全血		瘦素缺乏症 (LEP) 基因检测
27	板层状鱼鳞病 (TGM1) 基因检测	DNA 测序	全血		板层状鱼鳞病 (TGM1) 基因检测
28	外胚层发育不良 (EDA) 基因检测	DNA 测序	全血		外胚层发育不良 (EDA) 基因检测
29	软骨发育不全 (FGFR3) 基因检测	DNA 测序	全血、绒毛、羊水、脐血、组织		软骨发育不全 (FGFR3) 基因检测
30	视网膜劈裂 (RS1) 基因检测	DNA 测序	全血		视网膜劈裂 (RS1) 基因检测
31	雄激素不敏感 (AR) 基因检测	DNA 测序	全血		雄激素不敏感 (AR) 基因检测
32	早老症 (LMAN) 基因检测	DNA 测序	全血		早老症 (LMAN) 基因检测

序号	检测项目	检测方法	采样要求	报告时间	临床应用
33	二-全外显子筛查（先证者）	DNA 测序	全血、绒毛、羊水、脐血、组织	4~5周(节假日顺延) 特殊情况电话通知	检测约 2 万个编码基因
34	二-医学外显筛查（先证者）	DNA 测序			检测与人类疾病相关 4000 个基因
35	二-各系统筛查（先证者）	DNA 测序	全血、组织		对不同系统如消化系统等 进行基因包检测
36	二-临床症状筛查（先证者）	DNA 测序	全血、绒毛、羊水、脐血、组织		对不同临床症状如白化病等 进行基因包检测
37	二-全外显子筛查（父母子）	DNA 测序			检测约 2 万个编码基因
38	二-医学外显筛查（父母子）	DNA 测序			检测与人类疾病相关 4000 个基因
39	二-各系统筛查（父母子）	DNA 测序			对不同系统如消化系统等 进行基因包检测
40	二-临床症状筛查（父母子）	DNA 测序			对不同临床症状如白化病等 进行基因包检测
41	二-结节硬化症检测（先证者）	DNA 测序			结节硬化症 TSC1/TSC2 基因检测
42	二-显性多囊肾检测（先证者）	DNA 测序			显性多囊肾 PKD1/PKD2 基因检测
43	二-肾上腺脑白质营养不良检测（先证者）	DNA 测序			肾上腺脑白质营养不良 相关基因 ABCD1 检测
44	二-线粒体 Melas 定点定量检测（先证者）	DNA 测序	线粒体 Melas 综合征特定 变异位点的定量检测		

序号	检测项目	检测方法	采样要求	报告时间	临床应用
45	二-线粒体热点+缺失重复检测（先证者）	DNA 测序	全血、绒毛、羊水、脐血、组织	4~5 周(节假日顺延)，特殊情况电话通知	线粒体热点突变和线粒体缺失重复检测
46	二-线粒体全长检测（先证者）	DNA 测序			线粒体全长检测
47	二-线粒体病综合检测（先证者）	DNA 测序			线粒体疾病相关的线粒体 DNA 和核基因组相关基因检测
48	二-结节硬化症检测（父母子）	DNA 测序	脐血、全血、羊水、组织		结节硬化症 TSC1/TSC2 基因检测
49	二-核基因突变定点高精度检测（先证者）	DNA 测序	全血		对于特定基因特定变异进行高精密度检测
50	二-核基因突变定点高精度检测（父母子）	DNA 测序	全血、绒毛、羊水、脐血、组织		对于特定基因特定变异进行高精密度检测
51	糖原累积症 II 型 (GAA) 基因检测	DNA 测序	全血		糖原累积症 II 型 (GAA) 基因检测
52	粘多糖贮积症 (IDS) 基因检测	DNA 测序	全血		粘多糖贮积症 (IDS) 基因检测
53	甘氨酸血症 (GLDC) 基因检测	DNA 测序	全血		甘氨酸血症 (GLDC) 基因检测
54	手足裂 IV 型 (TP63) 基因检测	DNA 测序	全血		手足裂 IV 型 (TP63) 基因检测
55	血小板较少伴免疫缺陷 (WAS) 基因检测	DNA 测序	全血		血小板较少伴免疫缺陷 (WAS) 基因检测
56	戈谢病 (GBA) 基因检测	DNA 测序	全血		戈谢病 (GBA) 基因检测
57	莫厄特-威尔逊综合征 (ZEB2) 检测	DNA 测序	全血		莫厄特-威尔逊综合征 (ZEB2) 检测



序号	检测项目	检测方法	采样要求	报告时间	临床应用
58	产前诊断(罕见病)	DNA 测序	脐血、绒毛、羊水	4 周(节假日顺延)	父母基因变异明确的罕见病产前诊断
59	产前诊断(SMA)	DNA 测序	脐血、绒毛、羊水		SMA 产前诊断
60	枫糖尿病(BCKDHA)	DNA 测序	全血		枫糖尿病 BCKDHA 基因检测
61	枫糖尿病(BCKDHB)	DNA 测序	全血		枫糖尿病 BCKDHB 基因检测
62	产前诊断(脆性 X)	PCR	脐血、绒毛、羊水	两周后早 9 点到原开单科室服务台取报告	脆性 X 产前诊断
63	血友病 F9 基因检测	DNA 测序	全血	4~5 周(节假日顺延) 特殊情况电话通知	血友病 F9 基因检测
64	白化病(OCA2)基因检测	DNA 测序	全血		白化病(OCA2)基因检测
65	白化病(TYR)基因检测	DNA 测序	全血		白化病(TYR)基因检测
66	毛细血管畸形(RASA1)基因检测	DNA 测序	全血	4 周(节假日顺延)	毛细血管畸形(RASA1)基因检测
67	短链酰基辅酶 A 脱氢酶(ACADS)基因检测	DNA 测序	全血	4~5 周(节假日顺延) 特殊情况电话通知	短链酰基辅酶 A 脱氢酶(ACADS)基因检测

序号	检测项目	检测方法	采样要求	报告时间	临床应用
68	一代验证	DNA 测序	全血、绒毛、 羊水、脐血、组织	4 周(节假日顺延)	对已知基因已知变异进行位点检测
69	一代验证(2人)	DNA 测序	全血	4 周(节假日顺延)	对已知基因已知变异进行位点检测
70	一代验证(3人)	DNA 测序	全血	4 周(节假日顺延)	对已知基因已知变异进行位点检测
71	一代验证(4人)	DNA 测序	全血	4 周(节假日顺延)	对已知基因已知变异进行位点检测
72	一代验证(5人)	DNA 测序	全血	4 周(节假日顺延)	对已知基因已知变异进行位点检测
73	一代验证(6人)	DNA 测序	全血	4 周(节假日顺延)	对已知基因已知变异进行位点检测
74	SMA 缺失(验证)检测	DNA 测序	全血	一周	外院 SMA 缺失变异验证检测
75	二-医学外显筛查 (父母+双胎)	DNA 测序	脐血、全血、绒毛	4~5 周(节假日顺延), 特殊情况 电话通知	检测与人类疾病相关的 4000 个基因
76	二-医学外显筛查 (全血)	DNA 测序	全血		检测与人类疾病相关的 4000 个基因

序号	检测项目	检测方法	采样要求	报告时间	临床应用	
77	二-全基因组测序（父母子）	DNA 测序	全血、绒毛、羊水、脐血、组织	7~8周（节假日顺延） 特殊情况电话通知	特	检测全基因组范围的相关变异
78	二-全基因组测序（先证者）	DNA 测序	全血			检测全基因组范围的相关变异
79	二-全外显子组筛查（父母+双胞胎）	DNA 测序	羊水	4~5周（节假日顺延） 特殊情况电话通知	特	检测约2万个编码基因
80	二-全外显子组筛查（父母子+胎儿）	DNA 测序	羊水			检测约2万个编码基因
81	TBX6 基因测序	DNA 测序	脐血、全血、羊水	4周（节假日顺延）		TBX6 基因测序
82	二-全外显子组筛查（父母子）	DNA 测序	全血、组织	4~5周（节假日顺延） 特殊情况电话通知	特	检测约2万个编码基因
83	二-CYP21A2 基因检测（父母子）	DNA 测序	羊水			21 羟化酶缺乏症患者 CYP21A2 基因检测
84	二-21 羟化酶缺乏症（父母子）	DNA 测序	脐血、全血、组织			21 羟化酶缺乏症患者 CYP21A2 基因检测
85	二-21 羟化酶缺乏症（先证者）	DNA 测序	脐血、全血、组织			21 羟化酶缺乏症患者 CYP21A2 基因检测
86	二-21 羟化酶缺乏症	DNA 测序	脐血、全血、组织			21 羟化酶缺乏症患者 CYP21A2 基因检测
87	产前诊断(SMA-2)	DNA 测序	脐血、绒毛、羊水	4周（节假日顺延）		夫妻双方在外院进行 SMA 筛查阳性的产前诊断病例检测

序号	检测项目	检测方法	采样要求	报告时间	临床应用
88	乳腺癌与卵巢癌高通量测序	DNA 测序	全血	4周(节假日顺延)	BRCA1/2 基因检测 用于卵巢癌/乳腺癌风险评估
89	酒精(乙醇)代谢能力基因检测	qPCR	全血	两周	ALDH2 基因 rs671 位点检测 用于评估酒精代谢能力评估和硝酸甘油代谢能力评估
90	痛风 HLA-B-5801 基因检测	qPCR	全血	一周	检测 HLA-B-5801 基因型 用于别嘌呤用药咨询
91	PGD(1个胚胎)	NGS	胚胎滋养层细胞	6~8周(节假日顺延) 特殊情况电话通知	单基因病植入前检测
92	PGD(2个胚胎)	NGS	胚胎滋养层细胞		单基因病植入前检测
93	PGD(3个胚胎)	NGS	胚胎滋养层细胞		单基因病植入前检测
94	PGD(4个胚胎)	NGS	胚胎滋养层细胞		单基因病植入前检测
95	PGD(5个胚胎)	NGS	胚胎滋养层细胞		单基因病植入前检测
96	PGS-arrayCGH (1个胚胎)	NGS	胚胎滋养层细胞	3~4周(节假日顺延) 特殊情况电话通知	染色体病植入前检测
97	PGS-arrayCGH (2个胚胎)	NGS	胚胎滋养层细胞		染色体病植入前检测
98	PGS-arrayCGH (3个胚胎)	NGS	胚胎滋养层细胞		染色体病植入前检测
99	PGS-arrayCGH (4个胚胎)	NGS	胚胎滋养层细胞		染色体病植入前检测

序号	检测项目	检测方法	采样要求	报告时间	临床应用
100	PGS-arrayCGH (5个胚胎)	NGS	胚胎滋养层细胞	3~4周(节假日顺延) 特殊情况电话通知	染色体病植入前检测
101	PGD 家系单体型构建 (2人)	NGS	全血	6~8周(节假日顺延) 特殊情况电话通知	单基因病植入前检测预实验
102	PGD 家系单体型构建 (3人)	NGS	全血		单基因病植入前检测预实验
103	PGD 家系单体型构建 (4人)	NGS	全血		单基因病植入前检测预实验
104	PGD 家系单体型构建 (5人)	NGS	全血		单基因病植入前检测预实验
105	PGD 家系单体型构建 (6人)	NGS	全血		单基因病植入前检测预实验

**备注：罕见病检测项目标本采样及保存均按以下要求**

全血 (EDTA 抗凝 2ml)：室温保存 3 天，4℃保存 7 天

羊水 (无菌羊水管 3 管，5ml/管)

绒毛 (50ml 无菌管 1 管生理盐水保存)

脐血 (EDTA 抗凝管 1ml)

组织 (50ml 无菌管 1 管生理盐水保存)：4℃保存 7 天，>7 天冷冻保存

} 当天抽取，当天送检，室温 10h 内送到我院