附件1 外检项目明细表

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 序号 | 项目名称 | 样本类型 | 报告周期 | 检验内容 | 项目报价（元） |
| 1. 1 | 脂溶性维生素套餐(A、D、E、K) | 外周血 |  |  |  |
| 1. 2 | 骨髓活检形态学评估 | 骨髓活检组织 |  |  |  |
| 1. 3 | 肺癌甲基化检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 4 | 呼吸道病原靶向测序（95种） | 咽拭子 |  |  |  |
| 1. 5 | 呼吸道病原靶向测序（198种） | 肺泡灌洗液/痰液/胸水 ；咽拭子 |  |  |  |
| 1. 6 | 病原微生物靶向检测t1000 | 肺泡灌洗液/痰液/其他体液/组织；咽拭子 |  |  |  |
| 1. 7 | 中枢神经系统病原靶向测序（105种） | 脑脊液 |  |  |  |
| 1. 10 | 胰岛素样生长因子结合蛋白3 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 11 | 胰岛素样生长因子精准检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 12 | 尿氟 | 尿液 |  |  |  |
| 1. 13 | 血铅 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 14 | 脆性X综合征FMR1基因片段分析 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 15 | 地中海贫血基因检测（621位点） | 外周血 |  |  |  |
| 1. 16 | 脊髓小脑共济失调SCA6/7/8/12/17/DRAPLA型基因检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 17 | 脊髓小脑共济失调SCA1/2/3 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 18 | 血液病融合基因一项 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 19 | 血液病FISH一项 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 20 | 血液病突变一项 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 21 | 万古霉素 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 22 | 他克莫司 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 23 | 地高辛 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 24 | 西罗莫司 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 25 | 霉酚酸 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 26 | EBVDNA定量（全血+血浆） | 外周血 |  |  |  |
| 1. 27 | 寄生虫抗体7项（全套） | 外周血 |  |  |  |
| 1. 28 | 巨细胞病毒DNA定量 | 外周血、尿液、乳汁等 |  |  |  |
| 1. 29 | EB病毒DNA定量 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 30 | 布鲁病病抗体四项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 31 | 百日咳杆菌IgG抗体 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 32 | 病原微生物宏基因DNA | 外周血；肺泡灌洗液/脑脊液/其他体液；组织 |  |  |  |
| 1. 33 | MetaCAP病原微生物核酸高通量测序 | 外周血；肺泡灌洗液/脑脊液/其他体液；组织 |  |  |  |
| 1. 34 | 肥达氏试验和外斐氏试验 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 36 | 烟曲霉抗体IgG | 外周血 |  |  |  |
| 1. 37 | 烟曲霉抗体IgM | 外周血 |  |  |  |
| 1. 38 | 隐球菌抗原 | 血清；脑脊液 |  |  |  |
| 1. 39 | 华法林安全用药基因检测(NGS) | 外周血 |  |  |  |
| 1. 40 | 汉氏巴尔通体(猫抓病)DNA定性 | 外周血；组织 |  |  |  |
| 1. 41 | 淋巴瘤免疫组化一项 | 组织 |  |  |  |
| 1. 42 | 血液病特殊染色一项 | 组织 |  |  |  |
| 1. 43 | 不孕不育抗体七项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 45 | 外周血染色体核型分析 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 46 | ANCA两项半定量 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 47 | 免疫球蛋白G4 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 48 | 天疱疮抗体四项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 51 | 抗β2糖蛋白1抗体三项定量 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 52 | 抗心磷脂抗体三项定量 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 53 | 蛋白S | 外周血 |  |  |  |
| 1. 54 | 蛋白C | 外周血 |  |  |  |
| 1. 55 | 狼疮抗凝物质筛查 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 56 | 中枢神经系统脱髓鞘病鉴别诊断套餐 | 外周血；脑脊液 |  |  |  |
| 1. 57 | 周围神经病检测 | 外周血；脑脊液 |  |  |  |
| 1. 58 | 肌炎抗体谱 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 59 | 自身免疫性脑炎抗体24项 | 外周血；脑脊液 |  |  |  |
| 1. 60 | 自身免疫性脑炎抗体6项 | 外周血；脑脊液 |  |  |  |
| 1. 61 | Gilbert综合征UGT1A1基因测序 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 62 | 脑脊液寡克隆区带分析 | 脑脊液和外周血 |  |  |  |
| 1. 63 | 铜蓝蛋白 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 64 | 抗肾小球基底膜抗体 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 65 | 肾穿免疫组化一项 | 肾穿刺组织 |  |  |  |
| 1. 67 | 凝血因子全套八项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 68 | 内源性凝血因子四项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 69 | 外源性凝血因子四项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 70 | 凝血因子抑制物单项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 71 | NK细胞活性 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 72 | 可溶性CD25 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 73 | HLA组织配型 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 74 | 尿游离轻链组合 | 尿液 |  |  |  |
| 1. 75 | 血清免疫固定电泳（IgD+IgE） | 外周血 |  |  |  |
| 1. 76 | 副瘤综合症14项 | 血清；脑脊液 |  |  |  |
| 1. 77 | 郎飞结抗体五项 | 血清；脑脊液 |  |  |  |
| 1. 78 | 重症肌无力五项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 79 | 阿尔兹海默病蛋白4项 | 脑脊液 |  |  |  |
| 1. 80 | 嗜肺军团菌(LP) DNA定性 | 痰液、支气管灌洗液5ml |  |  |  |
| 1. 81 | 肺泡灌洗液T淋巴亚群分析 | 肺泡灌洗液 |  |  |  |
| 1. 82 | 肺孢子六胺银染色 | 痰液1口/支气管纤镜灌洗液1ml |  |  |  |
| 1. 83 | 破伤风杆菌IgG抗体 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 84 | 血清免疫固定电泳 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 85 | 血清蛋白电泳 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 86 | 阴道微生态检查 | 阴道分泌物 |  |  |  |
| 1. 87 | 遗传代谢病检测 | 干血斑 |  |  |  |
| 1. 88 | 尿免疫固定电泳 | 尿液 |  |  |  |
| 1. 89 | 癫痫相关扩展基因测序检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 90 | 线粒体基因组全长检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 92 | 丙戊酸 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 94 | 维生素K1 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 95 | 脱氢表雄酮 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 96 | HRD基因监测 | 外周血和组织 |  |  |  |
| 1. 97 | POLE基因监测 | 组织 |  |  |  |
| 1. 98 | 血清轻链组合 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 99 | 尿轻链组合 | 尿液 |  |  |  |
| 1. 101 | BK病毒 | 外周血；尿液 |  |  |  |
| 1. 102 | 微小病毒B19 | 外周血；穿刺液；分泌物 |  |  |  |
| 1. 103 | 血管性血友病因子(vWF:Ag) | 外周血 |  |  |  |
| 1. 104 | 血管性血VWF活性检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 105 | Y染色体无精症因子微缺失检测（AZF） | 外周血 |  |  |  |
| 1. 106 | 过敏原吸入-食物组28项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 107 | 食物不耐受90项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 108 | 胸苷激酶TK1测定 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 110 | 丙型肝炎病毒（HCV）分型 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 111 | HBV核苷类药物耐药基因分析 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 112 | 血清游离轻链检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 113 | 铁四项（总铁结合力、转铁蛋白、血铁、铁蛋白） | 外周血 |  |  |  |
| 1. 114 | 脂蛋白磷脂酶A2受体抗体 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 115 | 甲型H1N1流感病毒核酸检测 | 鼻咽拭子，痰液，肺泡灌洗液，鼻洗液 |  |  |  |
| 1. 116 | 甲型流感病毒H3分型核酸检测 | 鼻咽拭子，痰液，肺泡灌洗液，鼻洗液 |  |  |  |
| 1. 117 | 人感染H7N9禽流感病毒(H7N9)核酸检测 | 鼻咽拭子，痰液，肺泡灌洗液，鼻洗液 |  |  |  |
| 1. 118 | 呼吸道合胞病毒核酸检测 | 鼻咽拭子，痰液，肺泡灌洗液，鼻洗液 |  |  |  |
| 1. 120 | 儿童安全用药基因检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 121 | 病原微生物宏基因组RNA检测 | 外周血；肺泡灌洗液/脑脊液/其他体液；组织 |  |  |  |
| 1. 122 | H型高血压基因分型 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 123 | 载脂蛋白E基因分型（APOE） | 外周血 |  |  |  |
| 1. 124 | 遗传性耳聋筛查 | 干血斑或者外周血 |  |  |  |
| 1. 125 | 维生素A、E检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 126 | 脊肌萎缩症携带者筛查 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 127 | 戊型肝炎RNA检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 128 | 血浆甲氧基肾上腺类物质（三项） | 外周血 |  |  |  |
| 1. 129 | 基因芯片（全染色体微阵列分析） | 外周血 |  |  |  |
| 1. 130 | 染色体高通量测序分析 | 母血和流产物 |  |  |  |
| 1. 131 | 食物不耐受7项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 132 | 食物不耐受14项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 133 | 萎缩性胃炎两项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 134 | 血红蛋白成份分析 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 135 | 过敏原14项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 136 | 血管炎五项（C-ANCA、P-ANCA、ANCA-MPO、ANCA-PR3、ACA） | 外周血 |  |  |  |
| 1. 137 | 高灵敏HIV病毒载量 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 138 | HPV E6E7mRNA检测 | 宫颈上皮细胞 |  |  |  |
| 1. 140 | MDS诊断相关FISH探针（男性） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 141 | MDS诊断相关FISH探针（女性） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 142 | 多发性骨髓瘤FISH四项 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 143 | 多发性骨髓瘤FISH七项 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 144 | 异常免疫球蛋白血症综合诊断套餐 | 外周血和尿液 |  |  |  |
| 1. 145 | 嗜酸性粒细胞增多症4项 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 146 | 急慢性白血病/NHL/MDS全面CD检测40CD | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 147 | 急慢性白血病CD系列28CD | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 148 | 急性白血病快速CD检测15CD | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 149 | MDS相关CD系列检测25CD | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 150 | MDS/AA鉴别检测15CD | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 151 | 浆细胞肿瘤相关15CD | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 152 | 淋巴瘤淋系白血病相关15CD | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 153 | 神经母细胞瘤/ALL鉴别15CD | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 154 | 毛细胞白血病流式检测15CD | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 155 | CD34+细胞百分含量检查3CD | 外周血、采集物、干细胞悬液 |  |  |  |
| 1. 156 | CD55/CD59评估5CD | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 157 | 血小板无力症/巨大血小板检测3CD | 外周血 |  |  |  |
| 1. 158 | 自身免疫性血细胞减少相关15CD | 骨髓 |  |  |  |
| 1. 159 | 范可尼贫血丝裂霉素试验+彗星试验 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 160 | 白血病中43种融合基因筛查 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 161 | 白血病中30种融合基因筛查 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 162 | 髓系白血病常见融合基因筛查 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 163 | 淋系白血病常见融合基因筛查 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 164 | 髓系肿瘤基因突变谱138基因 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 165 | 淋系肿瘤基因突变谱203基因 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 166 | PML-RaRa分型定性（PCR） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 167 | PML-RaRa分型定量（3种）（PCR） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 168 | PML-RaRa分型定量（1种）（PCR） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 169 | AML1-ETO定量（PCR） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 170 | CBFβ/MYH11（PCR） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 171 | DEK/NUP214定量（PCR) | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 172 | MLL-Af9定量（PCR） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 173 | AML初级基因突变检测7基因 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 174 | BCR/ABL1分型定性（PCR) | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 175 | BCR/ABL1分型定量3种（PCR) | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 176 | BCR/ABL p190定量（PCR) | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 177 | BCR/ABL p210定量（PCR) | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 178 | BCR/ABL p230定量（PCR) | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 179 | ABL激酶区突变 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 180 | Ph样ALL相关融合基因筛查（表达+融合基因） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 181 | 巯嘌呤类药物安全用药检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 182 | B细胞克隆性评估（IgH-V区、D区、IGκ、IGλ） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 183 | T细胞克隆性评估（TCR-β、γ、δ） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 184 | CLL检测套餐FISH四项 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 185 | CLL/SLL基因突变检测套餐41基因 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 186 | MYD88 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 187 | MPN突变4基因 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 188 | MPN相关基因突变及融合检测（4突变+1融合） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 189 | JAK2-V617F定量 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 190 | 遗传性血液系统疾病全外显子组测序检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 191 | BRCA1/2基因突变检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 192 | BRAF基因V600E突变检测 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 193 | 氯吡格雷安全用药基因检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 194 | 遗传性肿瘤易感基因52基因 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 195 | 遗传性肿瘤易感基因综合套餐109基因 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 196 | 男性泛癌种易感基因筛查 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 197 | 女性泛癌种易感基因筛查 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 198 | 抗精神病安全用药基因检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 199 | 抗抑郁安全用药基因检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 200 | 抗癫痫焦虑镇静催眠类安全用药基因检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 201 | 抗感染类安全用药基因检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 202 | 安全用药基因检测基础套餐 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 203 | “三高”安全用药基因检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 204 | 心血管安全用药基因检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 205 | 抗风湿痛风安全用药基因检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 206 | HLA-B\*5701基因分型检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 207 | HLA-B51基因检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 208 | HLA-B\*5801基因分型检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 209 | 百日咳核酸检测 | 鼻咽拭子 |  |  |  |
| 1. 210 | 百日咳杆菌IgM抗体 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 211 | HBV pgRNA定量 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 212 | 艰难梭菌毒素测定 | 粪便 |  |  |  |
| 1. 213 | 单基因遗传病携带者筛查 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 214 | Rh血型其他抗原鉴定（C、c、E、e） | 外周血 |  |  |  |
| 1. 215 | 血型单特异性抗体 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 216 | 不规则抗体效价 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 217 | 血小板自身抗体六项（PAKAUTO） | 外周血 |  |  |  |
| 1. 218 | 溶血性贫血7项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 219 | 阿尔兹海默病相关神经丝蛋白（AD7c-NTP） | 尿液 |  |  |  |
| 1. 220 | 病原微生物宏基因组全套检测(DNA+RNA) | 外周血；肺泡灌洗液/脑脊液/其他体液；组织 |  |  |  |
| 1. 221 | 微小残留白血病检测15CD | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 222 | 淋巴瘤淋系白血病相关25CD | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 223 | 微小残留白血病检测28CD | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 224 | 骨髓活检小套餐 | 骨髓活检组织 |  |  |  |
| 1. 225 | 骨髓活检大套餐 | 骨髓活检组织 |  |  |  |
| 1. 226 | 淋巴瘤会诊小套餐 | 蜡块或白片 |  |  |  |
| 1. 227 | 淋巴瘤会诊大套餐 | 蜡块或白片 |  |  |  |
| 1. 228 | MPN诊断套餐 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 229 | 促红细胞生成素EPO | 外周血 |  |  |  |
| 1. 230 | 血液肿瘤分子核型分析 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 231 | 骨髓染色体核型分析 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 232 | 微量元素六项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 233 | 微量元素十五项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 234 | 遗传性佝偻病相关基因测序 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 235 | CD55、CD59评估 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 236 | 血液流式固定套餐 | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 237 | 造血与淋巴组织肿瘤相关基因突变检测（175基因） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 238 | AML相关基因突变及融合检测（72基因） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 239 | AML相关基因突变及融合检测（7基因+6融合） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 240 | ALL/LBL相关基因突变检测（88基因） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 241 | ALL相关基因突变及融合检测（9突变+8融合） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 242 | B-ALL相关基因突变检测（50基因） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 243 | T-ALL相关基因突变检测（65基因） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 244 | MPN相关基因突变检测（74基因） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 245 | aCML/CNL鉴别相关基因突变+融合检测（4突变+1融合） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 246 | MDS相关基因突变检测（55基因） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 247 | MDS相关基因突变+融合检测（24突变+3融合） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 248 | 成熟B细胞淋巴瘤相关基因突变检测（96基因） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 249 | 成熟T/NK细胞淋巴瘤相关基因突变检测（34基因） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 250 | 弥漫大B细胞淋巴瘤相关基因突变检测（76基因） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 251 | 多发性骨髓瘤相关基因突变检测（66基因） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 252 | MDS/MPN相关基因突变检测（30基因） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 253 | CMML相关基因突变检测（47基因） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 254 | JMML相关基因突变检测 （23基因） | 骨髓；外周血 |  |  |  |
| 1. 255 | 肠癌S9—血 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 256 | 无创肠癌基因 | 粪便 |  |  |  |
| 1. 257 | 先兆子痫检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 258 | 子痫前期早孕期风险评估 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 259 | 遗传病全外显子组基因检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 260 | 孕优安三联检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 261 | 分枝杆菌复合群鉴别 | 痰液、灌洗液、脑脊液、胸腹水、新鲜组织 |  |  |  |
| 1. 262 | 结核分枝杆菌鉴定和耐药基因测序 | 痰液、灌洗液、脑脊液、胸腹水、新鲜组织 |  |  |  |
| 1. 263 | 糖尿病自身抗体三项 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 264 | 肾脏穿刺全套 | 穿刺组织 |  |  |  |
| 1. 265 | 抗苗勒氏管激素AMH | 外周血 |  |  |  |
| 1. 266 | 尿液有计算分析 | 尿滤纸片 |  |  |  |
| 1. 267 | 葡萄糖6-磷酸脱氢酶 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 268 | 心磷脂抗体ACA | 外周血 |  |  |  |
| 1. 269 | HBV基因分型 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 270 | 人类白细胞分化抗原B27筛查 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 271 | 17-羟皮质类固醇 | 24小时尿 |  |  |  |
| 1. 272 | 17-酮皮质类固醇 | 24小时尿 |  |  |  |
| 1. 273 | 尿香草扁桃酸 | 24小时尿 |  |  |  |
| 1. 274 | 儿茶酚胺 | 尿液；外周血 |  |  |  |
| 1. 276 | 白介素10 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 277 | 脉诺康 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 278 | 生殖道tNGS筛查 | 脱落细胞 |  |  |  |
| 1. 279 | 霉酚酸 | 外周血 |  |  |  |
|  | 单人普通全外显子检测 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 单人普通全基因组CNVseq检测 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 单人普通增强全外显子检测 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 单人增强全基因组测序组合WGS30X+dWES检测 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 单人线粒体DNA（mtDNA）全测序检测 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 家系线粒体DNA（mtDNA）全测序检测 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 家系普通全基因组CNVseq检测 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 家系普通全外显子检测 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 家系普通全外显子检测 +(含母子线粒体） | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 家系普通增强全外（全外+CNVseq）检测 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 家系普通增强全外（全外+CNVseq）检测 +(含母子线粒体） | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 家系加深增强全外（全外+CNVseq）检测± 序贯(先证者WGS+父亲WGS+母亲WGS)+先证者RNA | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 家系增强全基因组测序组合WGS30X+dWEs检测 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 加急家系加深全外显子检测 +(含母子线粒体) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 加急家系加深全外显子检测+先证者WGS +(含母子线粒体) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 加急家系加深全外显子检测 +(先证者WGS+父亲WGS+母亲WGS) +(含母子线粒体) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 西部地区儿童罕见病WES/WGS基因-表型队列研究 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 特发性ASD组合1（单人WES组合） | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 特发性ASD组合2（单人WES+WGS组合） | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 综合征型ASD组合2（trioWES组合） | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 孤独症（ASD）神经发育障碍疾病整体解决方案 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 综合征型ASD组合3（trioWES序贯组合） | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 遗传性肾脏疾病精准诊断检测方案 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 中国癫痫基因1.0项目精准诊断检测方案 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 中国癫痫基因1.0项目精准诊断检测方案 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 中国癫痫基因1.0项目精准诊断检测方案 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 杜氏肌营养不良症(DMD) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 21羟化酶缺乏症 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 21羟化酶缺乏症 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 脊肌萎缩症（SMA） | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | Rett综合征 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 佩梅病(PMD) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 脑白质营养不良病(ADLD) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 伴有皮质下梗死和白质脑病的常染色体 显性遗传性脑动脉病（CADASIL） | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 腓骨肌萎缩症(CMT) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | Dravet综合征 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 结节性硬化症(TSC) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 小胖威利综合征（PWS） | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 天使综合征（AS） | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 假性甲状旁腺功能减退 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | Beckwith-Wiedemann综合征(BWS)/Wilms瘤 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | Silver-Russell综合征(SRS) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | Kagami-Ogata综合征 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | Temple综合症 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 婴幼儿暂时性糖尿病 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 脆性X综合征(FXS) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 肯尼迪病(脊髓延髓肌萎缩症，SBMA) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 先天性中枢性低通气综合征 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 强直性肌营养不良（DM） | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 共济失调 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 脊髓小脑性共济失调1型 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 脊随小脑性共济失调2型 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 脊髓小脑性共济失调3型 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 齿状核红核苍白球丘脑底核萎缩症 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | (弗里德里希综合征)Friedreich型共济失调综合征 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 亨廷顿舞蹈症 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 亨廷顿舞蹈症(HD) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 额颞叶痴呆和/或肌萎缩侧索硬化症 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 眼咽远端肌病(OPDM) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 眼咽远端肌病(OPDM) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 神经元核内包涵体病(NIID)/遗传性特发性震颤6型 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | McCune-Albright综合征 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 线粒体病 线粒体DNA全测序(外周血) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 家系线粒体DNA全测序(外周血) | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 线粒体DNA全测序(尿液) | 尿液≥15ml |  |  |  |
|  | 醛固酮瘤 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 希特林缺陷症 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 噬血细胞淋巴组织细胞增生症 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | A型血友病 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 色素失禁症 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 地中海贫血 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 癫痫精准用药 | 静脉血≥3ml |  |  |  |
|  | 先天性肾上腺皮质增生（CAH） | 静脉血≥3ml |  |  |  |
| 1. 1 | **狂犬病**毒抗体 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 2 | 抗人乳头瘤病毒（HPV二价） 中和抗体检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 3 | 抗人乳头瘤病毒（HPV四价） 中和抗体检测 | 外周血 |  |  |  |
| 1. 4 | 抗人乳头瘤病毒（HPV九价） 中和抗体检测 | 外周血 |  |  |  |

附件2市场调查登记表

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 序号 | 公司名称 | 联系人 | 电话 | 备注 |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |