附件：《外送检验项目清单》

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **序号** | **项目名称** | **标本类别** |
| 1 | PRA初筛 | EDTA抗凝外周血4-6ml |
| 2 | DSA抗体 | EDTA抗凝外周血4-6ml |
| 3 | GVHD相关因子测定 | EDTA抗凝外周血4-6ml |
| 4 | sC5b-9因子 | EDTA抗凝外周血4-6ml |
| 5 | 游离轻链-血 | 外周血 |
| 6 | 游离轻链-尿 | 尿 |
| 7 | MM 免疫靶点检测（BCMA） | 骨髓 |
| 8 | 可溶性 CD25水平检测 | 血液 |
| 9 | VEGF(血管内皮生长因子测定 | 血液 |
| 10 | HLA 抗体套餐检测 1（I类+II类） | 血液 |
| 11 | EBV Sorting（分选）PCR（EB病毒分选） | 血液或骨髓 |
| 12 | 中枢神经系统脱髓鞘抗体谱 | 血清/脑脊液 |
| 13 | 自身免疫性脑炎抗体 | 血清/脑脊液 |
| 14 | 阿尔茨海默病疾病谱 | 血清/脑脊液 |
| 15 | 郎飞结自身抗体谱 | 血清或脑脊液 |
| 16 | 副肿瘤综合征抗体谱 | 血清或脑脊液 |
| 17 | 肌炎抗体谱 | 血清或脑脊液 |
| 18 | 特发性膜性肾病MN | 血清 |
| 19 | 重症肌无力抗体谱 | 血清或脑脊液 |
| 20 | 抗磷脂酶A2受体抗体检测 | 血清 |
| 21 | 抗1型血小板反应蛋白7A域抗体 | 血清 |
| 22 | 膜性肾病两项套餐 | 血清 |
| 23 | 膜性肾病循环抗体四项 | 血清 |
| 24 | 血清游离轻链组合 | 血清 |
| 25 | 尿游离轻链 | 尿 |
| 26 | HIT相关IgG抗体 | 血清 |
| 27 | 寄生虫全套 | 血清 |
| 28 | Nell-1（Nel样1型分子基因) | 血清 |
| 29 | PCDH7(原钙粘附蛋白7) | 血清 |
| 30 | 群体反应性抗体（PRA）百分比检测 | 分离血清 |
| 31 | 抗磷脂酶A2受体抗体IgG定量 | 血清 |
| 32 | Ⅰ型血小板反应蛋白7A域(THSD7A） | 血清 |
| 33 | 非典型抗磷脂抗体谱（抗磷脂酰丝氨酸IgM/IgG、抗磷脂酰丝氨酸/凝血酶原（aPS/PT）IgM/IgG、抗波形蛋白/心磷脂复合物抗体、抗膜联蛋白A5抗体、抗膜联蛋白A2抗体、抗磷脂酰乙醇铵抗体、抗磷脂酰肌醇IgM/IgG抗体、抗β2GPI结构1抗体） | 血清 |
| 34 | 肌炎自身抗体谱26项 | 血清 |
| 35 | 肌炎抗体谱12项 | 血清 |
| 36 | 抗磷脂抗体14项（aPA-IgG aPA-IgM aPG-IgG aPG-IgMaPI-IgG aPI-IgMaPS-IgG aPS-IgMaPE-IgG aPE-IgM aANXA5-IgG aANXA5-IgM aPT-IgG aPT-IgM） | 血清 |
|
| 37 | 抗磷脂酰丝氨酸/凝血酶原复合物抗体2项（aPS/PT-IgG aPS/PT-IgM） | 血清 |
| 38 | 肌炎抗体谱12项 | 血清 |
| 39 | 曲霉菌IgG抗体检测 | 血清 |
| 40 | m3(烟曲霉） | 血清 |
| 41 | 自身免疫性肌炎17项 | 血 |
| 42 | 肌炎抗体谱26项 | 血清 |
| 43 | APS磷脂抗体十项 | 血清 |
| 44 | 硬皮病抗体谱12项 | 血清 |
| 45 | 抗桥粒芯糖蛋白1抗体 | 血清 |
| 46 | 抗桥粒芯糖蛋白3抗体 | 血清 |
| 47 | 类天疱疮抗体两项（BP180 BP230） | 血清 |
| 48 | 巨泌乳素筛查试验 | 血清 |
| 49 | 寄生虫IgG 抗体检测 | 血清 |
| 50 | 布鲁菌病抗体三项 | 血清 |
| 51 | STR嵌合套餐 | EDTA抗凝外周血4-6ml |
| 52 | 数字PCR(白血病基因定量) | EDTA抗凝外周血4-6ml |
| 53 | EBV淋巴细胞亚群病毒分选 | EDTA抗凝外周血4-6ml |
| 54 | MDS相关基因突变筛查（45基因） | 骨髓 |
| 55 | MDS诊断预后相关基因12基因 | 骨髓 |
| 56 | 血液系统疾病基因突变筛查全套（302基因） | 骨髓 |
| 57 | MM基因突变筛查（83基因） | 骨髓 |
| 58 | 淋巴瘤198种基因突变检测 | 骨髓 |
| 59 | 噬血细胞综合征基因突变检测（15基因） | 骨髓 |
| 60 | MPN基因突变筛查（42个基因） | 骨髓 |
| 61 | AML相关基因突变筛查（56基因） | 骨髓 |
| 62 | AML诊断预后相关基因突变筛查（14基因） | 骨髓 |
| 63 | HLA A.B.C.DR.DQ 座位高分辨基因分型 | 骨髓 |
| 64 | FISH:CEP8 | 骨髓 |
| 65 | FISH:D7S486/CEP7 | 骨髓 |
| 66 | FISH:EGR1/D5S721 | 骨髓 |
| 67 | FISH:D20S108 | 骨髓 |
| 68 | FISH:CEPX/Y | 骨髓 |
| 69 | FISH: P53/CEP17 | 骨髓 |
| 70 | CD138分选 | 骨髓 |
| 71 | FISH: RB-1 | 骨髓 |
| 72 | FISH:CKS1B/CDKN2C | 骨髓 |
| 73 | FISH:IGH初筛 | 骨髓 |
| 74 | FISH:CCND1/IGH | 骨髓 |
| 75 | FISH:FGFR3/IGH | 骨髓 |
| 76 | FISH:MAF/IGH | 骨髓 |
| 77 | FISH:IGH/MAFB | 骨髓 |
| 78 | FISH:D13S319/LAMP1 | 骨髓 |
| 79 | FISH:IGH/BCL2 | 骨髓 |
| 80 | FISH:IGH/C-MYC | 骨髓 |
| 90 | FISH:BCR/ABL | 骨髓 |
| 81 | FISH:MALT1 | 骨髓 |
| 82 | FISH:CEP11/ATM | 骨髓 |
| 83 | FISH:D13S25 | 骨髓 |
| 84 | FISH:CEP12 | 骨髓 |
| 85 | JCV-DNA定量 | 脑脊液 |
| 86 | HHV6定量 | 脑脊液 |
| 87 | Ig重排（IgH) | 骨髓 |
| 88 | Ig重排（Igk) | 骨髓 |
| 89 | Ig重排（IgH DH-JH) | 骨髓 |
| 90 | Ig重排（IgL) | 骨髓 |
| 91 | 基因重排IGH高突变区 | 骨髓 |
| 92 | 探针（MDS 20q-、+8等） | 骨髓 |
| 93 | MDS男性遗传学套餐（骨髓染色体核型分析+FISH 20q-、+8、-7/7q-、-5/5q-、p53/CEP17、-y） | 骨髓 |
| 94 | MDS女性遗传学套餐（骨髓染色体核型分析+FISH 20q-、+8、-7/7q-、-5/5q-、p53/CEP17） | 骨髓 |
| 95 | MDS套餐1（骨髓染色体核型分析+MDS 全基因组芯片） | 骨髓 |
| 96 | 髓系血液肿瘤“芯·二代”套餐 1（髓系血液疾病67种基因突变+血液肿瘤全基因组芯片） | 骨髓 |
|
| 97 | 髓系血液疾病34种基因突变（ASXL1、MPL、BCOR等34种） | 骨髓 |
| 98 | 髓系血液疾病67种基因突变（ASXL1、MPL、BCOR、 NF1等67种） | 骨髓 |
| 99 | MPN 常见基因突变（JAK2、CALR、 MPL等14个基因+ JAK2/V617F定性） | 骨髓 |
| 100 | TP53-R175H 突变定量检测 | 血液或骨髓 |
| 101 | BRAF V600E 突变定量检测 | 血液或骨髓 |
| 102 | 端粒酶长度 | 血液 |
| 103 | 人细小病毒 B19-DNA（定量） | 血液 |
| 104 | 人组织相容性抗原分型与配型 高分辨5个位点 | 血液 |
| 105 | 移植后供受者基因嵌合状态检的 16 个位点（STR) | 血液 |
| 106 | HLA-LOSS | 血液或骨髓 |
| 107 | HLA-DR15 基因检测 | 血液或骨髓 |
| 108 | HTLV I/II（人类嗜T细胞病毒） | 血液 |
| 109 | 高精度临床外显家系+线粒体基因组 | 血液 |
| 110 | TBA检查 | 血清/脑脊液 |
| 111 | 线粒体相关基因相关检测 | 全血 |
| 112 | 脊髓小脑性共济失调相关基因检测 | 全血 |
| 113 | 肌萎缩侧索硬化症相关基因检测 | 全血 |
| 114 | 肯尼迪病（AR基因片段分析） | 全血 |
| 115 | 舞蹈症相关基因检测 | 全血 |
| 116 | 强直性肌营养不良症1型（DM1）DMPK1基因检测 | 全血 |
| 117 | 腓骨肌萎缩症（CMT1/2/4/CMTX）相关基因检测 | 全血 |
| 118 | 多系统萎缩SNCA基因检测 | 全血 |
| 119 | 帕金森症相关基因检测 | 全血 |
| 120 | 遗传性痴呆症相关基因检测 | 全血 |
| 121 | 运动神经元病相关基因的检测 | 全血 |
| 122 | 遗传性脑血管病相关基因检测 | 全血 |
| 123 | 寡克隆区带 | 血清/脑脊液 |
| 124 | 周围神经病精选基因包 | 全血 |
| 125 | 脂肪酸代谢性遗传疾病 | 全血 |
| 126 | 肢带型肌营养不良症 | 全血 |
| 127 | 脊髓性肌萎缩症精选基因包 | 全血 |
| 128 | 痉挛性截瘫精选基因包 | 全血 |
| 129 | 肌无力障碍基因包 | 全血 |
| 130 | 肌张力障碍精选基因包 | 全血 |
| 131 | 高肌酸激酶血症优选基因包 | 全血 |
| 132 | 发作性运动诱发性运动障碍优选基因包 | 全血 |
| 133 | JC多瘤病毒 | 尿 |
| 134 | 遗传性肾病相关基因检测 | 全血 |
| 135 | 痛风/高尿酸血症风险相关基因检测(二代测序) | 全血 |
| 136 | 16S宏基因组肠道菌群检测 | 粪便 |
| 137 | HLA高分辨配型HLA-A/B/C/DRB1/DQB1 (5个位点,博富瑞) | 血清 |
| 138 | Alport综合征相关基因检测（测序+MLPA） | 全血 |
| 139 | 巯嘌呤类药物安全用药基因检测（NUDT15） | 血清 |
| 140 | HLA-B51基因检测 | 血清 |
| 141 | 特发性炎性肌病谱 | 血清 |
| 142 | 白塞病相关基因检测（HLA-B51） | 血清 |
| 143 | 华法林安全用药基因检测 | 全血 |
| 144 | 肺动脉高压panel,检测肺动脉高压相关基因 | 血 |
| 145 | 肺癌靶向用药基因检测（全面版）74基因+PD-L1表达 | 组织+血液 |
| 146 | 燃石朗清 168基因检测 | 血液 |
| 147 | 肝豆状核变性ATP7B基因测序 | 全血 |
| 148 | 常见遗传病（155种）携带者筛查 | 血 |
| 149 | 罕见地中海贫血基因检测 | 血 |
| 150 | 508地贫基因检测 | 血 |
| 151 | 遗传病产前诊断项目 | 血 |
| 152 | 基因检测及PD-L1检测 | 血液及组织 |
| 153 | 恶性肿瘤相关基因检测 | 血液或血液+石蜡切片 |
| 154 | ADAMTS13活性检测 | 血液 |
| 155 | 遗传代谢病检测 | 血 |
| 156 | 遗传代谢病检测 | 尿 |
| 157 | 有机酸代谢检测 | 血/尿液 |
| 158 | 癫痫用药 | 全血 |
| 159 | 雄烯二酮(AD) | 血清、尿滤纸片-干透 |
| 160 | 儿茶酚胺,血浆,LC-MS/MS | 血浆 |
| 161 | 血浆甲氧基肾上腺素类物质（三项） | 血浆 |
| 162 | 双氢睾酮，LC-MS/MS 法 | 血清 |
| 163 | 硫酸去氢表雄酮(DHS) | 血清 |
| 164 | 游离睾酮(FT) | 全血 |
| 166 | 病原微生物三代测序（结核、非结核分支杆菌及全药物耐药基因筛查） | 血液、肺泡灌洗液、脑脊液、体液 |
| 167 | 遗传病全外显子组基因测序(单样本,Solo) | 全血 |
| 168 | 遗传病全外显子组家系检测(Trio) | 全血 |
| 169 | 遗传病全外显子组大家系检测(Trio Plus) | 全血 |
| 170 | 产前诊断的医学外显子测序（家系） | 外周血、羊水、脐血 |
| 171 | 耳聋基因检测 | 血 |