|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 序号 | 项目名称 | 方法学 | 样本类型 | 适用范围（诊断） | 单价限价 |
| 1 | 同源重组修复缺陷HRD基因检测 | 测序 | 白片/新鲜组织+外周血 | 检测BRCA1/2体系和胚系突变，指导PARPi抑制剂等药物使用和肿瘤遗传风险 | 5200 |
| 2 | MRD | 测序 | 白片/新鲜组织/外周血等 | 卵巢癌、子宫内膜癌、宫颈癌、输卵管癌 | 5200 |
| 3 | 流产物基因组拷贝数变异检测（CNV-seq） | 测序 | 绒毛、脐带血、脐带组织、羊水等 | 稽留流产、复发性流产、胎儿畸形 | 2800 |
| 4 | 全外显子检测（实体瘤） | 测序 | 组织 | 肝脏、胆道、胰腺等恶性肿瘤 | 12800 |
| 5 | 病原体宏基因DNA检测+耐药 | 测序 | 肺泡灌洗液、痰液、外周血、胸水 | 感染性疾病（肺炎、败血症） | 3200 |
| 6 | 病原体宏基因RNA检测+耐药 | 测序 | 肺泡灌洗液、痰液、外周血、胸水 | 感染性疾病（肺炎、败血症） | 3200 |
| 7 | 结核/NTM基因+耐药基因检测 | 测序 | 肺泡灌洗液、痰液、外周血、胸水 | 结核、非结核分枝杆菌肺炎 | 1200 |
| 8 | 病原靶向测序tNGS | 测序 | 肺泡灌洗液、痰液、外周血、胸水 | 感染性疾病（肺炎、败血症） | 1200 |
| 9 | 21基因 | 测序 | 组织 | 乳腺癌复发风险评估 | 5200 |
| 10 | 脑白质营养不良基因检测套餐 | 测序 | 外周血 | 遗传性脑白质营养不良 | 3200 |
| 11 | 遗传病单基因检测(I) | 测序 | 外周血 | CADASIL，阵发性运动诱发性运动障碍1型，遗传性淀粉样变性周围神经病 | 1200 |
| 12 | 遗传病单基因检测(II) | 测序 | 外周血 | CARASIL，肾上腺脑白质营养不良症，肝豆状核变性 | 2400 |
| 13 | 遗传性周围神经病基因检测套餐 | 测序 | 外周血 | 遗传性周围神经病 | 2400 |
| 14 | 脊髓小脑共济失调（SCA）动态突变 | 测序 | 外周血 | 脊髓小脑共济失调 | 3600 |
| 15 | 肯尼迪病基因检测 | 测序 | 外周血 | 肯尼迪病 | 1200 |
| 16 | 结节性硬化症TSC1/2基因检测 | 测序 | 外周血 | 结节性硬化症 | 3600 |
| 17 | 遗传性痉挛性截瘫基因检测 | 测序 | 外周血 | 遗传性痉挛性截瘫 | 3600 |
| 18 | 腓骨肌萎缩症1A型(CMT1A)MLPA检测 | 测序 | 外周血 | 腓骨肌萎缩症 | 2400 |
| 19 | 假肥大型肌营养不良(DMD)MLPA检测 | 测序 | 外周血 | 假肥大型肌营养不良 | 2400 |
| 20 | 脊髓性肌萎缩症(SMA)检测 | 测序 | 外周血 | 脊髓性肌萎缩症 | 800 |
| 21 | NIID神经元核内包涵体病基因检测 | 测序 | 外周血 | 神经元核内包涵体病 | 1200 |
| 22 | 亨廷顿舞蹈症检测 | 测序 | 外周血 | 亨廷顿舞蹈症 | 1200 |
| 23 | 强直性肌营养不良基因检测 | 测序 | 外周血 | 强直性肌营养不良 | 1200 |
| 24 | 法布里病(Fabry病)基因检测 | 测序 | 外周血 | 法布里病 | 1200 |
| 25 | 肌营养不良相关基因检测 | 测序 | 外周血 | 进行性肌营养不良 | 3200 |
| 26 | 全外显子检测（遗传） | 测序 | 血液 | 心肌病、心脏淀粉样变性 | 5200 |
| 27 | 全基因组检测 | 测序 | 血液 | 先天性心脏病、心肌病、心脏淀粉样变性 | 8000 |
| 28 | 线粒体 | 测序 | 血液 | 线粒体心肌病 | 2400 |
| 29 | 家族性高胆固醇血症基因检测套餐 | 测序 | 外周血 | 诊断或疑似家族性高胆固醇血症人群，明确病因，辅助诊断 | 3200 |
| 30 | 心脏离子通道病基因检测套餐 | 测序 | 外周血 | 通过疾病相关基因的外显子测序、分析技术，对受检者疾病进行遗传学病因查找，助于临床辅助诊断 | 3200 |
| 31 | 遗传性眼病相关基因检测 | 测序 | 外周血 | 遗传性眼病 | 3200 |
| 32 | 泛癌中型panel基因检测 | 测序 | 血液 | 晚期肿瘤患者适用，病情进展或者复发新的靶点寻找，参加FDA，SEQC2性能验证，也适用于无法取肿瘤组织标本的患者 | 5200 |
| 33 | 肿瘤同源重组修复通路（HRR）检测 | 测序 | 组织 | 检测与卵巢癌、乳腺癌、胰腺癌、前列腺癌等个性化诊断、治疗相关的基因突变、重排、拷贝数变化； | 5200 |
| 34 | EGFR T790M（数字PCR） | 测序 | 组织、血液、胸腹水 | 申请特药，根据靶向药耐药靶点升级靶向药物 | 2000 |
| 35 | 遗传性耳聋基因测序检测 | 测序 | 血液 | 先天性耳聋与迟发性耳聋患者及其家属；先天性听觉器官发育畸形患者及其家属；先天性耳聋遗传咨询需确认耳聋基因携带者及其家属；药物性耳聋患者及其家属；各种综合征合并耳聋症状患者及其家属 | 680 |
| 36 | 地中海贫血基因检测 | 测序 | 血液、唾液、血斑 | 地贫高发地区人群；有地贫家族遗传史、临床典型表征及地贫筛查异常人群 | 1200 |
| 37 | 单基因遗传病携带者筛查 | 测序 | 血液、唾液 | 优生优育；不良生育史夫妇；血缘关系相近夫妇 | 1200 |
| 38 | Y染色体AZF微缺失检测 | PCR | 外周血 | AZFa：sY84,sY86；AZFb：sY127,sY134；AZFc：sY254,sY255 | 400 |
| 39 | 遗传病筛查（NGS） | 测序 | 外周血 | 遗传性疾病全面诊断 | 3600 |
| 40 | 内分泌常见疾病Panel | 测序 | 外周血 | 有助于内分泌相关常见单基因遗传病的诊断:如单基因糖尿病、肾上腺疾病、低钾血症等； | 3200 |
| 41 | 内分泌代谢系统大panel | 测序 | 外周血 | 超过2800个与内分泌代谢相关基因，有助于单基因变异引起的内分泌疾病的诊断；有助于患者后续治疗方案的制定和预后评估；有助于亲属间疾病的排查 | 3600 |
| 42 | 肾上腺皮质增生整体解决方案 | 测序 | 外周血 | 肾上腺皮质增生病 | 5200 |
| 43 | 性发育异常检测 | 测序 | 外周血 | 雄激素不敏感综合征等性发育异常类疾病 | 3200 |
| 44 | 甲状腺相关检测 | 测序 | 外周血 | 多发性内分泌腺瘤病、甲状腺激素异常等疾病 | 3200 |
| 45 | 脑胶质瘤多基因组织检测 | 测序 | 白片，肿瘤组织，外周血等 | 脑胶质瘤 | 5200 |
| 46 | 染色体7/10拷贝数变异 | 测序 | 白片，肿瘤组织，外周血等 | 脑胶质瘤 | 5200 |
| 47 | Olink 96 panel蛋白组测序 | 测序 | 外周血，脑脊液，血管组织 | 烟雾病 | 5200 |
| 48 | 脑血管病相关遗传基因 | 测序 | 外周血 | 辅助诊断脑血管病 | 3200 |
| 49 | 帕金森病相关遗传基因 | 测序 | 外周血 | 辅助诊断帕金森及运动障碍 | 2400 |
| 50 | 痴呆相关遗传基因 | 测序 | 外周血 | 辅助诊断痴呆与认知障碍，风险评估 | 2400 |
| 51 | 家系外显子 | 测序 | 外周血 | 有助于从基因外显子层面全方位排查、诊断内分泌相关及遗传性疾病，有助于患者个性化治疗方案的制定，有助于预后评估 | 8000 |
| 52 | CNV | 测序 | 外周血 | 对孕早期不明原因自然流产、胎儿停止发育、死胎、畸胎进行流产物遗传学分析，分析妊娠丢失，出生缺陷的原因 | 2800 |
| 53 | 痰液百日咳鲍特菌核酸 | PCR | 咽拭子 | 用于呼吸道感染疑似百日咳杆菌感染患者的辅助诊断 | 50 |
| 54 | 转录组测序 | 测序 | 外周血 | 靶向用药指导、复发和预后评估 | 5200 |
| 55 | MRD检测 | 测序 | 外周血 | 用于肿瘤患者深度（分子水平）缓解评估、指导治疗以及患者疗效监测 | 5200 |
| 56 | 噬血组套 | 测序 | 外周血 | 辅助HLH的临床诊断 | 5200 |
| 57 | 淋巴瘤ctDNA | 测序 | 外周血 | 用药指导、复发和预后评估 | 5200 |
| 58 | 眼内液炎症因 | 测序 | 眼内液 | 量化分析眼部病变 | 2800 |
| 59 | 酒精代谢基因 | PCR | 外周血 | 预测对酒精和乙醛的代谢能力 | 390 |
| 60 | PAX1/JAM3 宫颈癌甲基化分子检测 | PCR | 宫颈脱落细胞 | 用于宫颈癌的早期筛查与辅助诊断 | 800 |
| 61 | 胃癌甲基化 | PCR | 外周血 | 用于胃癌早期筛查及辅助诊断 | 900 |
| 62 | 膀胱癌twist1基因甲基化检测 | PCR | 尿液200mL | 用于膀胱癌的早期筛查与辅助诊断 | 900 |
| 63 | 肺癌基因甲基化血液检测 | PCR | 外周血 | 用于肺癌筛查及辅助肺结节良恶性判断 | 900 |
| 64 | 肝癌基因甲基化检测 | PCR | 外周血 | 用于肝癌的早期筛查与辅助诊断 | 900 |
| 65 | 易栓症基因检测 | 核酸质谱法 | 外周血 | 筛查影响血栓形成的遗传因素，对血栓形成以及其相关疾病的发生风险进行预估 | 800 |
| 66 | 男性18项高发肿瘤风险基因筛查 | 核酸质谱法 | 外周血 | 男性18项高发肿瘤风险基因筛查 | 1200 |
| 67 | 女性21项高发肿瘤风险基因筛查 | 核酸质谱法 | 外周血 | 女性21项高发肿瘤风险基因筛查 | 1200 |
| 68 | 心脑血管7项患病风险基因筛查 | 核酸质谱法 | 外周血 | 预测患心脑血管疾病及阿尔茨海默症的遗传风险，根据风险等级的高低，积极采取措施，提前预防 | 1200 |
| 69 | 消化道三癌甲基化联合检测（胃癌、肠癌、肝癌） | PCR | 外周血 | 胃癌、肠癌、肝癌甲基化位点检测早期筛查 | 1800 |
| 70 | 高发肿瘤六癌甲基化联检（胃癌、肠癌、肺癌、食管癌、肝癌、胰腺癌） | PCR | 外周血 | 胃癌、肠癌、肺癌、食管癌、肝癌、胰腺癌早期筛查 | 2700 |
| 71 | 高发肿瘤28选10基因检测 | 测序 | 外周血 | 高发遗传性肿瘤风险评估 | 4800 |
| 72 | 全外显子健康体检套餐 | 测序 | 外周血 | 全外显子体检与全基因组体检项目，更好地了解自己的遗传信息、预测个人未来的健康情况、快速地得到疾病诊断 | 20000 |
| 73 | 外周血染色体核型分析 | 培养法G带 | 外周血 | 用于染色体病的诊断、不孕不育、先天畸形、智障的病因诊断 | 330 |