

# 合同审批

乐清二医

创建时间：2025-01-10



用钉钉扫码



审批编号	202501100904000376091	
创建人	连振程	
创建人部门	后勤-采购中心	
项目名称	特检外送检测服务协议	
合同编号		
签约日期	2025-01-23	
我方项目负责人	孙梦秀	
对方单位名称	杭州金域医学检验实验室有限公司	
对方负责人	余家豪13758205572	
金额(元)		
内容	我院特检外送检验项目，服务期为1年，年度预算为150万元。	
附件	孙梦秀提交的物资采购申请202409141442000401117(1).pdf 检验科外送项目（普检、特检和质谱检测）代理费询价会议记录(1).pdf 检验外送项目（普检、特检和质谱检测）标书定标会议记录(1).pdf 乐清市第二人民医院医共体检验科标本外送检测服务项目（普检、特检）招标文件12.5(定稿)(1).docx 普检、特检外送项目标书会签单(1).pdf 普检和特检外送项目中标通知书(1).pdf 乐清市第二人民医院特检外送委托检验协议(1).docx	
审批流程	孙梦秀 已同意	2025-01-13 11:18:08
	叶海蛟 已同意	2025-01-13 15:56:39
	徐博文 已同意	2025-01-14 07:51:39
	同意 周青峰 已同意	2025-01-14 08:00:41
	赵崇柱 已同意	2025-01-14 08:38:23
	周士忠 已同意	2025-01-14 08:38:38
	周文 已同意	2025-01-14 15:39:33
	转 赵晓海 已转交	2025-01-15 08:31:20
	同意 瞿清 已同意	2025-01-15 08:44:42
	抄送 连振程, 金维海, 李建光, 周静, 缪志海, 林治民	2025-01-15 08:44:42

打印时间：2025-01-15 08:49

打印人：连振程

# 特检外送委托检验协议

甲方：乐清市第二人民医院（采购人）

乙方：杭州金域医学检验实验室有限公司

乐清市第二人民医院在国内以公开招标方式就乐清市第二人民医院医共体检验科标本外送检测服务项目（普检、特检）进行招标，经评标委员会评定杭州金域医学检验实验室有限公司（中标供应商名称）为乐清市第二人民医院医共体检验科标本外送检测服务项目（普检、特检）标项特检中标供应商。甲、乙双方本着诚信及互惠互利的原则，同意按照下面条款和条件，签署本合同。

## 一、本合同签订依据

《中华人民共和国民法典》

## 二、合同文件的优先次序

合同文件如存在歧义或不一致则根据以下优先次序来判断：

- 1、合同书及合同补充条款或说明
- 2、中标通知书
- 3、承诺书（含询标记录）
- 4、投标文件
- 5、招标文件

## 三、承包内容和承包期限

1、**主要服务内容包括：外送检验检测服务，包括但不限于提供运输服务，配套车辆设备，配备服务人员，外送标本检测服务等全部工作。**其中普检项目的中标供应商须负责乐清市第二人民医院医共体成员单位的检验标本（含特检、质谱）送至乐清市第二人民医院，经乐清市第二人民医院检验科审核后将由各中标供应商自行将相应标本送至检验机构。中标供应商须负责中标外送项目的信息与医院（含医共体成员单位）现有系统的对接，所需费用包含在本次投标费用内。

## 2、检验样本

### （1）样本的收集：

- 1) 甲方采集样本，并注明样本采集时间。
- 2) 甲方应当在检验项目要求的规定时间内，按照规定的方式对其所采集的样本进行前处理和运送前存储。如因甲方采集或处理存储不当造成样本不符合检验要求的，由

甲方自行承担后果。

3) 甲方应确保向乙方提供完整的样本检验申请信息，包括患者基本信息、标本类型、项目名称、采样时间等，便于乙方提供适宜的检验和结果解释。

(2) 样本的交付及运送：乙方应每天派工作人员到甲方指定场所收取外送标本并负责运送，乙方提供运送的工具设施，确保样本在储存及运送过程中不发生变质的情况。

(3) 样本的保存：

1) 乙方应当按照国家及行业标准对样本进行保存，检验类原始样本保存 7 天。

2) 由于样本本身特性不能达到此保存期限，或按照此期限进行样本保存无意义时，不适用前款保存期限的规定。

### 3、检验报告

(1) 检验报告的交付时间：

检测项目	技术平台	检测报告出具时间
见附表	见附表	见附表

(2) 如乙方未能在前款约定的时间交付报告的，应以书面或电话的形式及时通知甲方。

(3) 如甲方对乙方出具的检验结果有异议的，应在本协议 2.3.1 条规定的样本保存期内提出。如在样本保存期内没有提出异议，视同甲方接受检验结果。

### 4、服务期限

本次招标，服务期限为 1 年。服务期为 2025 年 2 月 1 日至 2026 年 1 月 31 日。  
当实际支付金额达到预算金额或未达到预算金额但服务期限满 1 年时，本项目合同自动终止。

## 四、合同价格

1、折扣率 41%。

标本外送检测服务费=外送检验单项目基准价×投标折扣率。

本次采购甲方以《温州市公立医院医疗服务价格项目表》所列价格作为医院核算的标准，如《温州市公立医院医疗服务价格项目表》中无相应价格项目的则以《浙江省医疗服务价格目录》所列价格为准。

折扣率在合同有效期内不变。如遇政策性收费标准下调，外送检验价格按下调后实际收费标准与中标报价折扣率的乘积计算。如果收费标准上调，则不上调外送服务单价（按本次中标时的价格计算）。

检测服务费包括但不限于样本采集、运输服务，配套车辆设备，配备服务人员，售后服务，质量监控信息，外送标本检测成本等完成本项目所产生的一切费用，医院除标本外送检测服务费，不再另外支付任何其他费用。

2、乙方认为为完成本项目承包内容所需发生的直接成本、间接成本、利润、税金、政策性文件规定的费用等一切费用均应计入合同价格；凡未列入的，将被认为均已包含在合同价格中，今后不得以任何理由追加或调整。

## 五、付款方式

1、合同签订后乙方应提供预算金额 1%的履约保证金，履约保证金可以采用银行或者保险公司出具的保函等形式。履约保证金自提交之日起至合同履行完毕有效。履约保证金在合同履行完毕后退还。

2、检测费用按月结算，业务量的结算以当月外送标本登记的签收记录为准。

3、采购人于次月起10个工作日内对上月的检测项目进行结算。

4、经双方共同确认检测数量无异议后，医院在收到乙方的发票后60日内支付检测服务费用。

## 六、甲方权利义务

1、合同期间，医院因科室发展要求，减少外送检验项目清单上的项目，中标供应商应同意该项目医院不再委托外送，其余项目收费按约定执行。针对无浙江省收费标准的项目需要送检时院方可与中标供应商根据同类项目的市场价格共同商议收费价格，由医院进行上报备案。

2、若甲方有大量体检样本需检验时，应提前7天通知乙方，以便于乙方及时做好各项准备工作。

3、甲方应按本协议的约定向患者收取检验费，如甲方有漏收费的，不影响甲方向乙方支付检验服务费。

4、甲方将乙方作为外送检验单位。

5、甲方应针对部分检验结果对临床诊疗的危急程度，应明确危急值的报告部门或联系人：孙梦秀、联系电话：15958710129。

6、依照规定，对需要传报项目的相关患者信息在规定时间内通报乙方。

7、乙方出具的报告时间延迟一天的甲方有权扣乙方检测费的 20%，如造成投诉纠纷由乙方承担相应责任。乙方出现五次以上延迟出具报告的情形，甲方有权提前解除合同，并没收乙方的履约保证金。检测报告出具时间以乙方收到标本的次日开始计算。

本协议有效期内，甲方严禁将检验样本、检测结果透露给第三方，有义务对从乙方获悉的关于乙方的经营信息、技术信息、患者隐私等一切非公开的保密信息予以保密。未经乙方书面同意，甲方不得将上述信息泄露给任何第三方。

8、甲方将不定期组织专家至乙方现场检查、督导并查看试剂、设备等采购相关台账，如发现乙方存在提供虚假信息或未按投标承诺内容执行或未经院方同意私自更改使用试剂的品牌和检验项目的方法学等现象，甲方有权立即终止合同并视情况报财政监管部门处理，乙方需按已做项目的收费金额退还甲方，并承担所有相关违约责任。

9、甲方将对乙方提供的检测服务进行质量考核，达不到甲方要求的，甲方有权提前解除合同。

10、甲方发现乙方存在以下情况，甲方有权终止合同，并要求乙方承担违约责任，若因此给甲方造成损失的，甲方有权要求乙方赔偿相应损失：①、检验结果数据不真实（数据与原始结果不符或无原始结果）；②、项目无质量保证方案或未按方案执行；③、样本运输与中标方提供的样本运输文件不符；④、泄露委托方样本患者信息或隐私数据。

#### 七、乙方权利义务

1、乙方应保证自身的能力和资源能够满足甲方的委托检验需求，包括实验室人员的技能和专业知识，检验方法等。

2、乙方保证检验、病理诊断结果准确可靠，乙方对检验结果负责，因检验结果问题引起的医疗纠纷，所有费用完全由乙方赔偿。

3、如样本不符合检验要求的，乙方应及时与甲方沟通，不得收取相关费用。

4、如乙方将部分检验项目转委托给其他具有资质的实验室或外部顾问进行检验时，应得到甲方书面同意。

5、如乙方的检验项目、收费标准、检验报告交付时间等事项发生变更时，应及时向甲方报告变更内容。

6、乙方可根据甲方需求，为甲方提供分析前样本的质量控制等相关内容的培训服务。

7、乙方须针对甲方实地质量考核中的发现的不符合项进行整改并将整改情况以图文形式反馈回甲方。

#### 八、承包职责

1、乙方必须信守承包承诺，认真落实具有相应的固定服务人员，挂牌上岗并建立健全的管理制度。

2、乙方必须按甲方制订的服务标准，严格履行承包义务，为甲方提供专业、优质、高效的服务。并根据甲方要求改变不满意的状况，接受甲方的监督和检查。

3、检验报告中的名词术语必须准确规范，不得使用俗语或外语译音。

4、检验报告中的检验记录应具体详细，检验结论应精简明确。

5、在承包作业期间的各项服务，其工作时间应满足甲方的工作要求，包括星期天及公众假期，无论乙方有任何理由，均不得拖延、停止服务工作。甲方为提供方便或提高服务质量时，可要求乙方调整工作时间直至全天二十四小时工作，乙方不得拒绝。

6、因工作需要，甲方临时向乙方提出服务的要求，乙方应全力配合，按照甲方提出标准及要求完成任何，不得无故拖延。

7、乙方必须对员工发生的事故责任以及员工计生、身份、健康等承担责任；同时对员工在作业期间做出不良行为给甲方造成影响承担责任。

8、乙方员工发生被媒体曝光或影响甲方公众形象或违反甲方规章制度造成不良影响，而由此产生的损失及消除影响产生的费用，由乙方全部承担；甲方根据事件的轻重，将保留扣除乙方的当月合同款0.1%~5%的权利。

9、公司的办公各类设施及费用、人员食宿、安全等均由乙方自行负责解决。

10、乙方须按政府各部门有关规定为乙方的每位员工缴纳各种社会保险及相关费用。

11、在承包期限内，乙方所有人员的安全事故由乙方自行全权负责，甲方不承担任何责任；

12、除本招标外送检测项目清单内容外，甲方因业务发展需求，要求新增同类检测项目，乙方须在符合《浙江省医疗服务价格目录》的基础上，按本合同的折扣率执行，纳入服务范围。

#### 九、违约终止合同及赔偿

1、如乙方的检测服务发生质量问题，造成甲方向患者承担赔偿责任、补偿责任的，甲方有权向乙方追索该损失。

2、如甲方未按本协议的约定按时支付检测服务费的，应当按日按应付款的万分之五支付违约金。

3、甲方在乙方存在如下违约情况时，有权单方面终止全部或部分合同，并保留进一步追究乙方责任的权利（包括经济赔偿）。

(1) 乙方未能履行合同规定的义务；

(2) 有严重影响甲方的正常工作及形象。

(3) 与招标文件不符合的做法，或履行其投标文件的承诺。

4、乙方如要提前终止合同，需提前3个月，并征得甲方书面同意，否则按合同执行。

5、除不可抗力外，如发生乙方不能履行合同义务，或甲方发生中途终止合同等情况，应及时以书面形式通知对方。甲乙双方应本着友好的态度进行协商，妥善解决。如协商无效，按下列规定计算并支付违约金：

(1) 乙方不能履行合同义务，履约保证金将不予退还。

(2) 如乙方未能履行合同规定的任何一项义务，甲方均有权从履约保证金中得到补偿。

(3) 甲方发生中途终止合同，应向乙方偿付违约金，违约金按未履行部分合同价格的2%计算。

(4) 经双方协商可终止部分或全部合同的，无须承担违约责任。

#### 十、破产终止合同

如果乙方破产或无服务能力时，甲方可在任何时候以书面通知乙方终止合同。该终止合同将不损害或影响甲方已经采取或将要采取的补救措施的权利。

#### 十一、法律适用与争议解决方式

1、本合同的订立、解释、履行及争议解决，均适用中华人民共和国法律。

2、本合同履行过程中发生争议的，甲乙双方应友好协商；协商不成的，任何一方可在甲方所在地通过诉讼的途径解决。

#### 十二、合同生效及其他

1、合同经双方签字并加盖公章后生效。

2、合同签订地点：浙江省乐清市

3、合同执行中，如需修改或补充合同内容，经协商，双方应签署书面修改或补充协议。该协议将作为合同不可分割的一部分。

#### 十三、其它

1、招标文件、补充文件、投标文件及答疑纪要、中标通知书等作为本合同的附件，与本合同具有同等法律效力。

2、本合同一式肆份，双方各执贰份，双方签字盖章后生效，违约及其处罚按民法典及本合同有关条款执行。

3、以上协议未尽之处，双方协商解决。

甲方名称：（盖章）

法定代表人：（签字）

委托代理人：（签字）

开户银行：

开户名称：

账号：

乙方名称：（盖章）

法定代表人：（签字）

授权代表或被授权人：（签字）

开户银行：

开户名称：

账号：



签约日期：2023-1-15

签约地点：浙江省乐清市

附件：特检外送检测项目清单

序号	项目名称	检测方法	检测报告出具时间
1	肝脏穿刺电镜检查	透射电镜检查	7天
2	疑难复杂肝病	特殊染色、免疫组化	7天
3	肝病全套餐	特殊染色、免疫组化	7天
4	肝原发上皮性肿瘤	特殊染色、免疫组化	7天
5	常规肾脏病理检测（荧光 7+特染 3）	HE 染色/特殊染色，荧光免疫测定	7天
6	普通透射电镜检查与诊断	透射电镜检查	7天
7	肾脏病理会诊		7个工作日
8	甲状腺穿刺细胞学检测	巴氏染色/Diff-Quik 染色/显微镜检查	5天
9	超微病理	普通透射电镜检查与诊断	11天
10	遗传性高脂血症相关基因检测	捕获测序法	31天
11	肠道菌群 16S rDNA 高通量测序	高通量测序法	8-16天
12	病原微生物 16S rDNA 高通量测序	二代测序法	7-9天
13	病原微生物宏基因组检测 (DNA)	高通量测序法	2天
14	病原微生物宏基因组检测 (RNA)	高通量测序法	2天



15	病原微生物宏基因组检测(全套)	高通量测序法	2天
16	靶向DNA测序鉴定细菌	基因测序法	3-7天
17	靶向DNA测序鉴定真菌	基因测序法	5-7天
18	HBV基因分型	荧光PCR	3-5天
19	高灵敏HBVDNA检测(COBAS AmpliPrep/COBAS TaqMan)	实时PCR(内标法)	2-3天
20	HCV基因分型,实时PCR法	实时PCR	3-5天
21	高灵敏HCVRNA检测(COBAS AmpliPrep/COBAS TaqMan)	实时PCR(内标法)	3-4天
22	白介素28B(IL28B)基因分型(2SNPs)	脱氧核糖核酸(DNA)测序	5-7天
23	白介素28B(IL28B),肌苷酶(ITPA)基因分型(4SNPs)	脱氧核糖核酸(DNA)测序	5-7天
24	人肠道病毒基因测序分型	Sanger测序	7-8个工作日
25	神经活检病理检查	常规HE染色、特殊染色及酶组织化学染色、免疫组化、神经电镜诊断	17天
26	肌肉活检病理检查	常规HE染色,特殊染色及酶组织化学染色,免疫组织化学染色诊断	11天
27	肌肉活检电镜检查	透射电镜检查	17天
28	肌肉活检免疫组化一项	常规HE染色,特殊染色及酶组织化学染色,免疫组织化学染色诊断	8天
29	肌肉活检酶染一项	特殊染色及酶组织化学染色	8天
30	肌肉活检会诊(HE)	特殊染色及酶组织化学染色	8天
31	神经丝轻链蛋白	数字式单分子免疫阵列分析	6-8个工作日

32	精神类药物基因检测	MassARRAY 飞行质谱技术	8-16 天
33	抗老年痴呆等脑功能改善及抗记忆障碍类安全用药基因检测	MassARRAY 飞行质谱技术	8-11 天
34	HLA-B51 基因检测	高分辨率熔解曲线	8 个工作日
35	遗传性肾病相关基因检测	捕获测序	16 天
36	Alport 综合征相关基因测序	捕获测序	31 天
37	多囊肾相关基因检测	捕获测序	31 天
38	肾小管性酸中毒相关基因测序	捕获测序	31 天
39	Gitelman 综合征/Bartter 综合征相关基因检测	捕获测序	31 天
40	Bardet-Biedl 综合征相关基因测序	捕获测序	31 天
41	常染色体显性多囊肾病 (ADPKD) PKD1/PKD2 基因 MLPA 检测	MLPA	16 天
42	常染色隐性多囊肾病 (ARPKD) PKHD1 基因 MLPA 检测	MLPA	16 天
43	Gitelman 综合征/Bartter 综合征 CLCNKB 基因 MLPA 检测	MLPA	16 天
44	Gitelman 综合征 SLC12A3 基因 MLPA 检测	MLPA	16 天
45	11p13 区缺失突变 MLPA 检测	MLPA	16 天
46	法布里病 (Fabry 病) GLA 基因测序	一代测序	31 天
47	高危型 HPV E6 E7 mRNA 检测 (含分型)	转录介导等温扩增	4-5 个工作日
48	p16/ki-67 免疫细胞化学双染 (CINtec plus)	免疫细胞化学染色	4 天
49	叶酸代谢能力基因检测 (女性)	实时荧光定量 PCR 法	7-9 天
50	代谢遗传病多基因测序	基因测序法	31 天
51	染色体微阵列分析 (750, 不孕不育)	CytoScan 750K 芯片	22-23 天
52	染色体微阵列分析 (HD, 不孕不育)	Cytoscan HD 芯片	22-23 天
53	染色体微阵列分析 (optima, 流产物)	CytoScan OPTMA 芯片	22-23 天

54	染色体微阵列分析(750, 流产物)	CytoScan 750K 芯片	22-23 天
55	染色体微阵列分析(HD, 流产物)	CytoScan HD 芯片	22-23 天
56	染色体微阵列分析(750K, 父母验证)	CytoScan 750K 芯片	22-23 天
57	染色体微阵列分析(HD, 父母验证)	CytoScan HD 芯片	22-23 天
58	流产物微阵列分析结果验证	荧光原位杂交(FISH)	根据具体检测位点 决定
59	女性不孕不育相关基因检测	全外显子捕获 NGS+片段分 析	16-17 天
60	男性不育相关基因检测	全外显子捕获 NGS+片段分 析	16-17 天
61	男性不育 Y 染色体微缺失(AZF)检测	PCR	3-5 天
62	女性卵巢早衰 FMR1 基因片段分析	片段法	16-17 天
63	精子 DNA 碎片指数 (DFI) 检测	流式细胞术	3-4 天 (周一休息)
64	胰岛素样生长因子-1(IGF-1)精准检测	高效液相色谱串联质谱法 (LC-MS/MS)	3 天
65	遗传病整体检测方案	捕获测序+染色体微阵列	16 天
66	遗传病超大家系全外显子组检测 (TrioPlus)	捕获测序	16 天
67	遗传病大家系全外显子组检测 (TrioPlus)	捕获测序	16 天
68	遗传病全外显子组家系快速检测 (TrioFast)	捕获测序	9 天
69	遗传病全外显子组家系检测(Trio)	捕获测序	16 天
70	遗传病全外显子组基因测序(单样 本, Solo)	捕获测序	16 天
71	遗传病医学外显子组基因测序	脱氧核糖核酸 (DNA) 测序	8 周
72	染色体微阵列分析 (HD, 产后)	基因芯片	23 天
73	染色体微阵列分析 (750, 产后)	基因芯片	23 天
74	遗传连锁分析	/	16 天

75	Trio 家系样本检测	捕获测序	16 天
76	待定家属样本(分子遗传)	Sanger 测序	31 天
77	(外来)特定点突变测序(单项)	Sanger 测序	31 天
78	(遗传病)父母样本特定点突变检测	Sanger 测序	31 天
79	(遗传病)家族成员样本特定点突变检测	Sanger 测序	31 天
80	特定单基因遗传病相关基因检测	测序	四个工作日
81	特定基因大片段缺失/重复突变 MLPA 检测	测序	四个工作日
82	细胞遗传科研项目	/	四个工作日
83	单基因遗传病携带者筛查(CSKA), 夫妻	高通量测序技术	18-20 天
84	单基因遗传病携带者筛查(CSKA), 个人	高通量测序技术	18-20 天
85	神经遗传病相关基因检测	捕获测序	16 天
86	骨骼系统遗传病相关基因检测	捕获测序	16 天
87	遗传性眼病相关基因检测	捕获测序	16 天
88	遗传性耳聋相关基因检测	捕获测序	16 天
89	内分泌系统遗传病相关基因检测	捕获测序	16 天
90	遗传代谢病相关基因检测	捕获测序	16 天
91	遗传性免疫缺陷病相关基因检测	捕获测序	16 天
92	遗传性皮肤病相关基因检测	捕获测序	16 天
93	消化系统遗传病相关基因检测	捕获测序	16 天
94	心血管遗传病相关基因检测	捕获测序	16 天
95	遗传性脑血管病相关基因检测	捕获测序	16 天
96	呼吸系统遗传病相关基因检测	捕获测序	16 天
97	线粒体病整体解决方案(线粒体基因+相关核基因)	捕获测序	16 天
98	线粒体基因组全长检测	LR-PCR+NGS	16 天

99	线粒体基因组 D-loop 区测序	LR-PCR+NGS	31 天
100	线粒体脑肌病 MELAS 型基因测序	LR-PCR+NGS	31 天
101	线粒体脑肌病 MERRF 型基因测序 (Sanger)	LR-PCR+NGS	31 天
102	线粒体脑肌病 NARP 型基因测序 (Sanger)	LR-PCR+NGS	31 天
103	线粒体脑肌病 LHON 型基因测序 (Sanger)	LR-PCR+NGS	31 天
104	线粒体丝氨酸转运 RNA 基因 C12258A 突变测序(Sanger)	LR-PCR+NGS	31 天
105	Leigh 病 (亚急性坏死性脑脊髓病) mtDNA8993 位点测序(Sanger)	LR-PCR+NGS	31 天
106	线粒体病相关核基因测序	测序	31 天
107	神经遗传病相关基因检测	捕获测序	16 天
108	自身炎症性疾病基因检测	测序	16 个工作日
109	周期性发热综合征相关基因检测	测序	31 天
110	烟雾病 RNF213 基因测序	测序	31 天
111	肌营养不良相关基因检测	捕获测序	31 天
112	先天性肌无力相关基因检测	捕获测序	31 天
113	眼咽型肌营养不良 PABPN1 基因 GCN 重 复区测序(Sanger)	Sanger 测序	31 天
114	Emery-Dreifuss 肌营养不良相关基因 检测	捕获测序	31 天
115	肢带型肌营养不良相关基因测序	捕获测序	31 天
116	肢带型肌营养不良 LGMD2A 型 CAPN3 基 因 MLPA 检测	MLPA	16 天
117	LGMD2B/MMD/DACM 的 DYSF 基因热点突 变(927delG、1624delG)测序	测序	2-4 周
118	假肥大型肌营养不良 DMD 基因大片段	MLPA	16 天

	缺失/重复突变检测 (MLPA)		
119	假肥大型肌营养不良 DMD 基因检测	捕获测序	31 天
120	强直性肌营养不良 DM1 型基因片段分析 (CE)	片段分析	17 天
121	先天性肌病相关基因测序	捕获测序	31 天
122	伴镶边空泡的远端肌病 GNE 基因测序	Sanger 测序	31 天
123	先天性肌强直相关基因检测	捕获测序	31 天
124	遗传性痉挛截瘫相关基因检测	测序+MLPA	31 天
125	遗传性痉挛截瘫 SPG11 型 SPG11 (即 KIAA 1840) 基因测序	测序	31 天
126	遗传性痉挛截瘫 SPG2 型 PLP1 基因测序	测序	2-4 周
127	遗传性痉挛截瘫 SPG3A 型 ATL1 基因测序	测序	2-4 周
128	遗传性痉挛截瘫 SPG3A 型 /4 型 ATL1/SPAST 基因 MLPA 检测	MLPA	16 天
129	遗传性痉挛截瘫 SPG4 型 SPAST 基因测序	测序	2-4 周
130	遗传性痉挛截瘫 SPG6 型 NIPA1 基因测序	测序	2-4 周
131	肌张力障碍相关基因测序	测序	31 天
132	多巴反应性肌张力障碍 GCH1/TH/SGCE 基因 MLPA 检测	MLPA	16 天
133	脑内铁沉积性神经变性病相关基因测序	测序	31 天
134	苍白球黑质变性 PANK2 基因 MLPA 检测	MLPA	1-2 周
135	周期性麻痹/瘫痪相关基因测序	测序	31 天
136	低钾型周期性麻痹 CACNA1S 基因外显子 11, 21, 30 测序	测序	2-4 周

137	原发性肉碱缺乏症 SLC22A5 基因 MLPA 检测	MLPA	1-2 周
138	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 ACADVL 基因 MLPA 检测	MLPA	1-2 周
139	遗传性周围神经病相关基因检测	捕获测序	31 天
140	脊肌萎缩症及鉴别诊断相关疾病检测	捕获测序	31 天
141	脊肌萎缩症 SMN1 基因大片段缺失突变检测 (MLPA)	MLPA	16 天
142	脊肌萎缩症 SMN1 基因家系检测 (SMA Trio, 先证者/患者)	LR-PCR+NGS	31 天
143	脊肌萎缩症 SMN1 基因测序	LR-PCR+NGS	31 天
144	脊肌萎缩症 SMN1 基因筛查 (PCR)	PCR	8 天
145	腓骨肌萎缩症相关基因检测	测序+MLPA	31 天
146	腓骨肌萎缩病 CMT1A 型 PMP22 基因重复突变检测 (MLPA)	MLPA	16 天
147	腓骨肌萎缩病 CMT1B/CMT2I/CMT2J 型 MPZ 基因测序	测序	2-4 周
148	腓骨肌萎缩病 CMT2A2 型 MFN2 基因测序	测序	2-4 周
149	腓骨肌萎缩病 CMT4A 型 GDAP1 基因测序	测序	2-4 周
150	腓骨肌萎缩病 CMTX1 型 GJB1 基因测序	测序	2-4 周
151	肌萎缩侧索硬化症相关基因检测	捕获测序	31 天
152	肌萎缩侧索硬化症 ALS1 型 SOD1 基因测序	测序	31 天
153	肌萎缩侧索硬化症 ALS10 型 TARDBP 基因测序	测序	31 天
154	肌萎缩侧索硬化症 ALS6 型 FUS 基因测序	测序	31 天

155	线粒体基因组全长检测	LR-PCR+NGS	16天
156	线粒体脑肌病 LHON 型基因测序 (Sanger)	LR-PCR+NGS	31天
157	线粒体 DNA 缺失突变 MLPA 检测	MLPA	1-2周
158	遗传性淀粉样变性周围神经病 TTR 基因测序	测序	31天
159	遗传性压迫易感性神经病 PMP22 基因检测 (Sanger+MLPA)	测序+MLPA	31天
160	遗传性压迫易感性神经病 PMP22 基因大片段缺失突变检测 (MLPA)	MLPA	16天
161	遗传性压迫易感性神经病 PMP22 基因测序	测序	2-4周
162	共济失调动态突变检测包 (CE)	片段分析	16天
163	遗传性共济失调相关基因检测	捕获测序	31天
164	脊髓小脑共济失调基因检测 (包含 SCA1\2\3\6\7\12\DRPLA)	片段分析	16天
165	脊髓小脑共济失调 DRPLA 型基因片段分析	片段分析	16天
166	脊髓小脑共济失调 SCA10 型基因片段分析 (CE)	片段分析	16天
167	脊髓小脑共济失调 SCA12 型基因片段分析	片段分析	16天
168	脊髓小脑共济失调 SCA17 型基因片段分析 (CE)	片段分析	16天
169	脊髓小脑共济失调 SCA1 型基因片段分析	片段分析	16天
170	脊髓小脑共济失调 SCA2 型基因片段分析	片段分析	16天
171	脊髓小脑共济失调 SCA3 型基因片段分	片段分析	16天



	析		
172	脊髓小脑共济失调 SCA6 型基因片段分析	片段分析	16 天
173	脊髓小脑共济失调 SCA7 型基因片段分析	片段分析	16 天
174	脊髓小脑共济失调 SCA8 型基因片段分析(CE)	片段分析	16 天
175	Friedreich 共济失调基因片段分析(CE)	片段分析	16 天
176	尿素循环障碍相关基因测序	测序	31 天
177	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症 OTC 基因 MLPA 检测	MLPA	1-2 周
178	遗传性脑白质营养不良相关基因检测	捕获测序	31 天
179	佩梅病 PLP1 基因 MLPA 检测	MLPA	1-2 周
180	烟雾病 RNF213 基因 rs112735431 位点检测	测序	31 天
181	脑小血管病相关基因测序	高通量测序技术	31 天
182	脑血管遗传病多基因测序	测序	31 天
183	遗传性出血性毛细管扩张症相关基因测序	测序	31 天
184	深静脉血栓形成相关基因检测	捕获测序	31 天
185	CADASIL 病 NOTCH3 基因热点突变筛查	测序	31 天
186	RRM2B 基因测序	测序	31 天
187	癫痫整体解决方案(WES+CMA)	捕获测序+染色体微阵列	16 天
188	癫痫相关多基因测序	测序	31 天
189	智力障碍与孤独症谱系障碍整体解决方案(WES+CMA+FMR1)	捕获测序+染色体微阵列 +FMR1	17 天
190	智力障碍与孤独症谱系障碍基因检测	捕获测序	31 天
191	Sotos 综合征基因检测	捕获测序	31 天

192	遗传性痴呆症相关基因测序	测序+MLPA	31 天
193	RETT 综合征 MECP2 基因检测 (Sanger+MLPA)	测序+MLPA	31 天
194	Rett 综合征 MECP2 基因测序	测序	2-4 周
195	Rett 综合征 MECP2 基因 MLPA 检测	MLPA	1-2 周
196	PraderWilli 综合征与天使综合征基因筛查 (PCR)	片段分析	16 天
197	Prader Willi 综合征与天使综合征单亲双体分析	片段分析	16 天
198	天使综合征 UBE3A 基因测序	测序	31 天
199	Angelman 综合征检测 (FISH)	荧光原位杂交 (FISH)	31 天
200	孤独症 OXTR 基因测序	测序	2-4 周
201	OXT 基因测序	测序	31 天
202	帕金森症相关基因检测	捕获测序	31 天
203	帕金森症相关基因 MLPA 检测	MLPA	31 天
204	早发性帕金森病 PARK2 基因测序	测序	2-4 周
205	阿尔茨海默病相关基因测序	测序	31 天
206	他汀类药物代谢基因多态性检测	MassARRAY 飞行质谱技术	8-17 天
207	遗传性朊蛋白病 PRNP 基因测序 (Sanger)	测序	31 天
208	舞蹈症相关基因检测	捕获测序	31 天
209	肯尼迪病 AR 基因片段分析 (CE)	片段分析法 (毛细管电泳法)	16 天
210	亨廷顿病 HTT 基因片段分析 (CE)	片段分析	16 天
211	小头畸形与颅缝早闭相关基因测序	测序	31 天
212	脑神经元移行异常相关基因测序	测序	31 天
213	先天性脑积水相关基因检测	测序	31 天
214	结节性硬化症 TSC1 基因测序	测序	31 天
215	结节性硬化症 TSC1 基因 MLPA 检测	MLPA	31 天

216	结节性硬化症 TSC2 基因 MLPA 检测	MLPA	31 天
217	结节性硬化症 TSC1 与 TSC2 基因检测	测序+MLPA	31 天
218	家族性特发性基底节钙化/Fahr 综合征 SLC20A2 基因测序	测序	31 天
219	歪嘴哭综合征相关基因检测 (MLPA+测序)	测序+MLPA	61 天
220	骨骼系统遗传病相关基因检测	捕获测序	16 天
221	骨骼发育异常相关基因测序	测序	31 天
222	颅面畸形相关基因测序	测序	31 天
223	石骨症 CLCN7 基因测序	测序	31 天
224	德朗热综合征相关基因测序	捕获测序	31 天
225	成骨发育不全相关基因测序	捕获测序	31 天
226	遗传性佝偻病相关基因测序	测序	31 天
227	11p13 区缺失突变 MLPA 检测	MLPA	1-2 周
228	22q11.2 区微缺失/重复突变 MLPA 检测	MLPA	1-2 周
229	软骨发育不全 FGFR3 基因热点测序 (Sanger)	测序	31 天
230	遗传性眼病相关基因检测	捕获测序	16 天
231	遗传性眼病多基因测序	测序	31 天
232	先天性无虹膜 PAX6 基因测序	测序	31 天
233	遗传性耳聋相关基因检测	捕获测序	16 天
234	内分泌系统遗传病相关基因检测	捕获测序	16 天
235	内分泌系统遗传病基因测序, 双向测序	捕获测序	31 天
236	遗传性齿(牙)病相关基因测序	捕获测序	31 天
237	遗传性糖尿病相关基因测序	测序	31 天
238	枫糖尿病相关基因测序	捕获测序	31 天
239	甲状腺功能障碍相关基因检测	捕获测序	31 天

240	生长激素缺乏症及身材矮小相关基因测序	捕获测序	31 天
241	假性甲状旁腺机能减退综合征 1a 型 GNAS 基因测序	测序	31 天
242	性早熟相关基因测序	测序	31 天
243	性染色体数目异常检测, 外周血	荧光原位杂交 (FISH)	5-7 天
244	原发性肾上腺功能不全相关基因检测	测序+MLPA	31 天
245	性别发育异常相关基因检测	测序	31 天
246	SRY 基因片段分析 (CE)	片段分析	16 天
247	SRY 基因测序	Sanger 测序	31 天
248	先天性肾上腺皮质增生症 (CAH) 相关基因检测 (测序+MLPA)	双向测序	31 天
249	先天性肾上腺皮质功能不全伴部分或完全性别反转 CYP11A1 基因测序	测序	31 天
250	先天性肾上腺皮质增生症相关基因检测	测序	31 天
251	X 连锁先天性肾上腺皮质发育不良症 DAX1 (NROB1) 基因测序	测序	31 天
252	21-羟化酶缺陷症 CYP21A2 基因检测	测序	31 天
253	Gilbert 综合征 UGT1A1 基因测序 (Sanger)	Sanger 测序	31 天
254	细胞色素 P450 氧化还原酶缺乏症 POR 基因 MLPA 检测	MLPA	1-2 周
255	雄激素不敏感综合征 AR 基因 MLPA 检测	MLPA	1-2 周
256	性别反转相关基因 MLPA 检测 (NROB1, SRY, WNT4, NR5A1, SOX9)	MLPA	16 天
257	性腺发育相关基因 MLPA 检测 (DMRT1, CYP17A1, SRD5A2, HSD17B3)	MLPA	16 天

258	威廉姆斯综合征(Williams syndrome) 关键区域基因缺失 MLPA 检测	MLPA	16-31 天
259	垂体功能相关基因测序	测序	31 天
260	自身免疫性多内分泌腺病综合征相关 基因测序	测序	31 天
261	家族性孤立甲状旁腺功能亢进相关基 因检测	测序	31 天
262	糖皮质激素抵抗与缺乏相关基因测序	测序	31 天
263	雌激素 $\alpha$ 受体 ESR1 基因和 $\beta$ 受体 ESRRB 基因测序	测序	31 天
264	POLG 基因测序	测序	31 天
265	蚕豆病(葡萄糖 6 磷酸脱氢酶缺乏 症)G6PD 基因测序	捕获测序	31 天
266	Sotos 综合征 NSD1 基因 MLPA 检测	MLPA	31 天
267	醛固酮异常相关基因测序	捕获测序	31 天
268	丙酮酸激酶缺乏症 PKLR 基因测序	捕获测序	31 天
269	丙酮酸激酶缺乏症 PKLR 基因 MLPA 检 测	MLPA	16 天
270	遗传代谢病相关基因检测	捕获测序	16 天
271	代谢遗传病多基因测序	捕获测序	31 天
272	先天性肾上腺皮质增生症(CAH)相关 基因检测(测序+MLPA)	双向测序	31 天
273	氨基酸代谢障碍相关基因检测	测序+MLPA	31 天
274	苯丙酮尿症相关基因检测	捕获测序	31 天
275	苯丙酮尿症相关基因检测(深圳市儿 童医院儿研所)	测序	31 天
276	苯丙酮尿症(新生儿)(PKU), 荧光法	测序	31 天
277	酪氨酸血症/希特林蛋白缺乏症相关 基因测序	捕获测序	31 天

278	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症 OTC 基因 MLPA 检测	MLPA	1-2 周
279	有机酸代谢障碍相关基因测序	测序	31 天
280	甲基丙二酸血症相关基因测序	捕获测序	31 天
281	遗传性高脂血症相关基因检测	捕获测序	31 天
282	LAMP2 基因测序	测序	2-4 周
283	丙酸血症 PCCA 与 PCCB 基因测序	测序	31 天
284	脂肪酸氧化缺陷与肉碱循环缺陷相关基因检测	测序	31 天
285	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 ACADVL 基因 MLPA 检测	MLPA	1-2 周
286	原发性肉碱缺乏症 SLC22A5 基因 MLPA 检测	MLPA	1-2 周
287	糖原累积症相关基因测序	测序	31 天
288	半乳糖血症 GALT 基因测序	测序	31 天
289	溶酶体贮积症相关基因检测	测序+MLPA	31 天
290	法布里病 (Fabry 病) GLA 基因测序	一代测序	31 天
291	戈谢病 GBA 基因测序	测序	31 天
292	铜代谢异常相关基因检测 (测序 +MLPA)	测序+MLPA	31 天
293	肝豆状核变性 ATP7B 基因测序 (家属查阳性位点)	Sanger 测序	31 天
294	肝豆状核变性 ATP7B 基因测序 (父母免费查阳性位点)	Sanger 测序	31 天
295	肝豆状核变性 ATP7B 基因测序 (家属查阳性位点)	测序	31 天
296	肝豆状核变性 ATP7B 基因 MLPA 检测	MLPA	16 天
297	Menkes 病 ATP7A 基因 MLPA 检测	MLPA	16 天
298	脑内铁沉积性神经变性病相关基因测	测序	31 天

	序		
299	遗传性血色病 1/2/3/4 型相关基因 MLPA 检测	MLPA	31 天
300	遗传性血色病 1/2/3/4 型相关基因检 测套餐	基因测序+MLPA	31 天
301	Gitelman 综合征 SLC12A3 基因 MLPA 检测	MLPA	31 天
302	Gitelman 综合征/Bartter 综合征相关 基因检测	捕获测序	31 天
303	Gitelman 综合征/Bartter 综合征 CLCNKB 基因 MLPA 检测	MLPA	31 天
304	粘多糖症及鉴别诊断相关疾病基因检 测	捕获测序	31 天
305	歌舞伎综合征与粘多糖症 3 型相关基 因检测	测序	31 天
306	遗传性免疫缺陷病相关基因检测	捕获测序	16 天
307	免疫缺陷遗传病多基因测序	测序	31 天
308	遗传性血色病 1/2/3/4 型相关基因 MLPA 检测	MLPA	31 天
309	先天性中性粒细胞减少症相关基因测 序	捕获测序	31 天
310	X-连锁淋巴细胞增殖综合征 XIAP+SH2D1A+ITK 基因 MLPA 检测	MLPA	31 天
311	Bardet-Biedl 综合征相关基因测序	测序	31 天
312	遗传性皮肤病相关基因检测	捕获测序	16 天
313	皮肤遗传病多基因测序	测序+MLPA	31 天
314	马凡综合征相关基因检测	捕获测序	31 天
315	遗传性白化病相关基因测序	捕获测序	31 天
316	Ehlers-Danlos 综合征相关基因测序	测序	31 天

317	囊性纤维化相关基因测序	捕获测序	31 天
318	色素失禁症 IKBKG 基因检测 (测序+MLPA)	LR-PCR+NGS	31 天
319	鱼鳞病相关基因检测	测序+MLPA	31 天
320	X 连锁鱼鳞病 STS 基因测序	测序	2-4 周
321	X 连锁鱼鳞病 STS 基因 MLPA 检测	MLPA	1-2 周
322	外胚层发育不良症相关基因测序	测序	31 天
323	神经纤维瘤 NF1 与 NF2 基因检测	测序+MLPA	31 天
324	神经纤维瘤 NF1 与 NF2 基因 MLPA 检测	MLPA	16 天
325	神经纤维瘤 2 型 NF2 基因测序	测序	31 天
326	结节性硬化症 TSC1 与 TSC2 基因检测	测序+MLPA	31 天
327	先天性角化不良症相关基因测序	捕获测序	31 天
328	进行性家族性肝内胆汁淤积症 3 型 ABCB4 基因测序	测序	31 天
329	黄疸相关基因测序	测序	31 天
330	消化系统遗传病相关基因检测	捕获测序	16 天
331	肝豆状核变性 ATP7B 基因测序(家属查阳性位点)	测序	31 天
332	肝豆状核变性 ATP7B 基因 MLPA 检测	MLPA	16 天
333	肝豆状核变性 ATP7B 基因测序(家属查阳性位点)	Sanger 测序	31 天
334	肝豆状核变性 ATP7B 基因测序(父母免费查阳性位点)	Sanger 测序	31 天
335	心血管遗传病相关基因检测	捕获测序	16 天
336	遗传心血管疾病多基因测序	测序	31 天
337	长 QT 综合征相关基因测序(Sanger 补充)	Sanger 测序	31 天
338	长 QT 综合征 1 型/2 型 KCNQ1/KCNH2 基因 MLPA 检测	MLPA	31 天



339	长 QT 综合征相关基因测序 (Sanger 补充)	测序	31 天
340	心肌病相关基因测序	测序	31 天
341	心脏离子通道病多基因测序	测序	31 天
342	先天性心脏病多基因测序	测序	31 天
343	呼吸系统遗传病相关基因检测	捕获测序	16 天
344	先天性中枢性低通气综合征 PHOX2B 基因突变检测	Sanger 测序	31 天
345	唐氏综合征、18 三体、13 三体综合征 MLPA 检测	MLPA	16 天
346	$\alpha$ 地贫伴智力低下综合征 ATRX 基因测序	捕获测序	31 天
347	孤立性促性腺激素释放激素缺乏症 (包含 Kallmann 综合征) 相关基因测序	捕获测序	31 天
348	骨髓涂片 (天津)	显微镜检查+染色法	4-6 个工作日
349	骨髓组织活检检查与诊断	HE 染色	5-7 个工作日
350	骨髓活检组合 B (骨髓活检, 特殊染色 1 项, 免疫组化 8 项)	详见单项	5-7 个工作日
351	淋巴造血组织病理诊断套餐 (病理诊断+10 项免疫组化)	HE 染色	5-7 个工作日
352	骨髓活检组合 B (骨髓活检, 特殊染色 1 项, 免疫组化 8 项)	HE 染色	5-7 个工作日
353	骨髓染色体核型分析, 细胞培养法 G 显带	培养法和直接法 G/R 显带	15 天
354	外周血染色体核型分析, 细胞培养法 G 显带	培养法 G/R 显带	15 天
355	血液肿瘤分子核型分析 (iKaryos)	基因芯片	16-31 天
356	急慢性白血病/NHL/MDS 全面 CD 系列检测 (40 CD), 流式细胞术	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病)

			例 3-4 天)
357	白血病 CD 系列检测 (28 CD), 流式细胞术	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
358	急性白血病快速鉴别诊断 CD 系列检测 (15CD), 流式细胞术	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
359	微小残留白血病检测 (28CD, 既往无完整免疫表型信息), 流式细胞术	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
360	微小残留白血病检测 (15CD, 提供即往完整表型信息), 流式细胞术	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
361	多药耐药蛋白 P-gp 检测 (5CD)	流式细胞术	3-4 天 (少数疑难病例 4-5 天)
362	PML-RARA 融合基因检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
363	AML1/ETO (RUNX1-RUNX1T1) 融合基因检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
364	CBF $\beta$ 基因重排检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
365	MLL (11q23) 基因重排检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
366	EVI1 基因重排	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
367	RARA 基因重排	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
368	RPN1/EVI1 融合基因检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
369	BCR/ABL1 融合基因检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
370	5q-(del(5q)), 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
371	7q-(del(7q)), 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
372	Y 染色体缺失检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
373	+8(CEP8), 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日

374	20q-(del(20q)), 骨髓, FISH	荧光原位杂交(FISH)	7个工作日
375	白血病中 56 融合基因筛查	实时荧光定量 PCR	9-11 天
376	白血病中 43 融合基因筛查	实时荧光定量 PCR	7个工作日
377	白血病中 30 融合基因筛查	实时荧光定量 PCR	8 天
378	髓系白血病中常见融合基因筛查	实时荧光定量 PCR	7个工作日
379	PML-RAR $\alpha$ 融合基因 bcr-1(L 型) 定量检测 (RQ-PCR)	实时荧光定量 PCR	7个工作日
380	PML-RAR $\alpha$ 融合基因 bcr-2(V 型) 定量检测 (RQ-PCR)	实时荧光定量 PCR	7个工作日
381	PML-RAR $\alpha$ 融合基因 bcr-3(S 型) 定量检测 (RQ-PCR)	实时荧光定量 PCR	7个工作日
382	PML/RARA 分型定量 (初诊)	实时荧光定量 PCR	7个工作日
383	PML-RAR $\alpha$ 融合基因定量检测 (RQ-PCR)	实时荧光定量 PCR	7个工作日
384	PML-RAR $\alpha$ 融合基因检测 (定性)	实时荧光定量 PCR	7个工作日
385	CBF $\beta$ -MYH11 融合基因定量检测 (RQ-PCR)	实时荧光定量 PCR	7个工作日
386	AML1-ETO (RUNX1-RUNX1T1) 定量检测 (RQ-PCR)	实时荧光定量 PCR	7个工作日
387	DEK-NUP214 融合基因定量检测 (RQ-PCR)	实时荧光定量 PCR	7个工作日
388	MLL-AF9 融合基因定量检测 (RQ-PCR)	实时荧光定量 PCR	7个工作日
389	血液肿瘤 KIT 基因突变检测	基因测序 (Sanger)	7个工作日
390	血液肿瘤 NPM1 基因突变检测	片段分析	8 天
391	血液肿瘤 CEBPA 基因突变检测	基因测序 (Sanger)	7个工作日
392	FLT3 基因 ITD 突变检测 (片段分析)	片段分析	7个工作日
393	AML 常见基因突变检测 Panel (4 基因)	NGS	7个工作日
394	FLT3 基因 TKD (D835) 突变检测 (RFLP)	片段分析	7个工作日
395	血液肿瘤 WT1 基因突变检测	基因测序 (Sanger)	7个工作日

396	WT1 基因定量检测 (RQ-PCR)	实时荧光定量 PCR	7 个工作日
397	EVI1 基因表达检测 (RQ-PCR)	RQ-PCR	8 天
398	血液肿瘤 DNMT3A 基因突变检测	基因测序 (Sanger 测序)	7 个工作日
399	血液肿瘤 ASXL1 基因突变检测	NGS	8 天
400	血液肿瘤 TET2 基因突变检测	NGS	8 天
401	血液肿瘤 TP53 基因突变检测	NGS	16 天
402	血液肿瘤 RUNX1 基因突变检测	NGS	8 天
403	IDH1&2 基因突变热点检测 (测序法, FFPE)	基因测序 (Sanger)	9 天
404	AML 相关基因突变检测 (中级)	脱氧核糖核酸 (DNA) 测序	8-16 天
405	AML 相关基因突变检测 (基础)	NGS	8-16 天
406	APL 罕见融合基因检测 (定性)	实时荧光 RT-PCR 法	5-7 天
407	AML 相关融合检测 (基础套餐) AML 相关基因突变及融合检测 (基础套餐)	DNA 测序法+PCR 法	8-16 天
408	AML 相关基因突变及融合检测 (中级套餐) 髓系白血病中常见融合基因筛查	DNA 测序法+PCR 法	8-16 天
409	造血淋巴肿瘤多基因突变检测 (559 基因)	基因测序	8-16 天
410	造血与淋巴组织肿瘤相关基因突变检测	基因测序	8-16 天
411	髓系肿瘤相关基因突变检测	脱氧核糖核酸 (DNA) 测序	8-16 天
412	血液肿瘤 NGS 阳性位点后续检测	脱氧核糖核酸 (DNA) 测序	16 天
413	髓系多基因突变检测 (336 基因)	脱氧核糖核酸 (DNA) 测序	8-16 天
414	急性白血病多基因突变检测 (321 基因)	脱氧核糖核酸 (DNA) 测序	8-16 天
415	急慢性白血病/NHL/MDS 全面 CD 系列	流式细胞术	2-3 天

	检测(40 CD)		(少数疑难病例 3-4 天)
416	白血病 CD 系列检测 (28 CD)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
417	急性白血病快速鉴别诊断 CD 系列检测 (15CD)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
418	微小残留白血病检测 (28CD, 既往无完整免疫表型信息)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
419	微小残留白血病检测 (15CD, 提供即往完整表型信息)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
420	神经母细胞瘤/ALL 鉴别相关 CD 检测 (15CD)	流式细胞术	3-4 天 (少数疑难病例 4-5 天)
421	神经母细胞瘤 MRD 检测 (5CD)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
422	多色标记 DNA 倍体分析 (适于在微小残留病变或者免疫分型基础上加做, 不单独检测)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
423	BCR-ABL1, ASS1 检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
424	MLL (11q23) 基因重排检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
425	TEL-AML1 (ETV6-RUNX1) 融合基因检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
426	E2A (TCF3) 基因重排检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
427	IGH 基因重排检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
428	JAK2 基因重排检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	8 天

429	21号染色体内(iAMP21)基因扩增检测,骨髓,FISH	荧光原位杂交(FISH)	7个工作日
430	MYC基因重排检测,组织,FISH	荧光原位杂交(FISH)	7个工作日
431	CRLF2基因重排检测	荧光原位杂交(FISH)	5-7个工作日
432	MEF2D分离重排基因检测(FISH)	荧光原位杂交(FISH)	5-7个工作日
433	E2A/HLF融合基因检测(FISH)	荧光原位杂交(FISH)	5-7个工作日
434	白血病中56融合基因筛查	实时荧光定量PCR	9-11天
435	白血病中30融合基因筛查	实时荧光定量PCR	8天
436	淋系白血病中常见融合基因筛查	实时荧光定量PCR	9天
437	BCR/ABL1分型定量(初诊)	实时荧光定量PCR	8天
438	BCR-ABL1(p190)融合基因定量检测(RQ-PCR)	实时荧光定量PCR	7天
439	BCR-ABL1融合基因分型(定性)	实时荧光定量PCR	8天
440	SIL-TAL1融合基因定量检测(RQ-PCR)	实时荧光定量PCR	8天
441	MLL-AF4融合基因定量检测(RQ-PCR)	实时荧光定量PCR	8天
442	MLL-PTD基因检测(RQ-PCR)	实时荧光定量PCR	6-8天
443	E2A-PBX1融合基因定量检测(RQ-PCR)	实时荧光定量PCR	8天
444	TEL-AML1融合基因定量检测(RQ-PCR)	实时荧光定量PCR	8天
445	TEL/ABL1基因重排检测(RQ-PCR)	实时荧光定量PCR	8天
446	血液肿瘤NOTCH1基因突变检测	基因测序法	8天
447	PRPS1基因突变检测	脱氧核糖核酸(DNA)测序	8天
448	IKZF1基因突变分析(缺失,MLPA)	MLPA	8天
449	血液肿瘤CRLF2基因突变检测	Sanger测序	8天
450	血液肿瘤IL7R基因突变检测	Sanger测序	8天
451	血液肿瘤SH2B3基因突变检测	脱氧核糖核酸(DNA)测序	8天
452	JAK1基因突变热点检测(外显子5&10&13&14&15&18&19,Sanger测序)	PCR+Sanger测序	7个工作日
453	血液肿瘤JAK2基因突变检测	脱氧核糖核酸(DNA)测序	8天
454	Ph样ALL相关基因筛查(表达+融合基	PCR+测序	8天

	因)		
455	BCR-ABL1 激酶区 (KD) 突变检测	PCR+NGS	8 天
456	淋系肿瘤相关基因突变检测	基因测序 (脱氧核糖核酸 (DNA) 测序)	8-16 天
457	ALL/LBL 相关基因突变检测 (中级)	基因测序	8-16 天
458	B-ALL 相关基因突变检测	DNA 测序法	8-16 天
459	T-ALL 相关基因突变检测	DNA 测序法	8-16 天
460	ph like ALL 相关基因突变融合表达检测套餐	DNA 测序法 +实时荧光 RT-PCR 法	8-16 天
461	ALL 相关融合检测 (基础套餐) ALL 相关基因突变及融合检测 (基础套餐)	DNA 测序法+PCR 法	8-16 天
462	ALL 相关基因突变及融合检测 (中级套餐) 淋系白血病中常见融合基因筛查	DNA 测序法+PCR 法	8-16 天
463	B-ALL 相关基因突变及融合检测 (中级套餐) 淋系白血病中常见融合基因筛查	DNA 测序法+PCR 法	8-16 天
464	T-ALL 相关基因突变及融合检测 (中级套餐) 淋系白血病中常见融合基因筛查	DNA 测序法+PCR 法	8-16 天
465	造血淋巴瘤多基因突变检测 (559 基因)	基因测序	8-16 天
466	造血与淋巴组织肿瘤相关基因突变检测	基因测序	8-16 天
467	急性白血病多基因突变检测 (321 基因)	脱氧核糖核酸 (DNA) 测序	8-16 天
468	MDS 相关 CD 系列检测 (25CD)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4)

			天)
469	MDS 相关 CD 系列检测(15CD)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
470	微小残留白血病检测 (28CD, 既往无完整免疫表型信息)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
471	微小残留白血病检测 (15CD, 提供即往完整表型信息), 流式细胞术	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
472	5q-(del(5q)), 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
473	7q-(del(7q)), 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
474	+8(CEP8), 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
475	20q-(del(20q)), 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
476	Y 染色体缺失检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
477	p53 基因 (17p13.1) 缺失检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
478	白血病中 56 融合基因筛查	实时荧光定量 PCR	9-11 天
479	白血病中 30 融合基因筛查	实时荧光定量 PCR	8 天
480	EVI1 基因表达检测 (RQ-PCR)	RQ-PCR	8 天
481	血液肿瘤 DNMT3A 基因突变检测	基因测序 (Sanger 测序)	7 个工作日
482	血液肿瘤 ASXL1 基因突变检测	NGS	8 天
483	血液肿瘤 TET2 基因突变检测	NGS	8 天
484	血液肿瘤 SRSF2 基因突变检测	DNA 测序法	9 天
485	血液肿瘤 TP53 基因突变检测	NGS	16 天
486	血液肿瘤 RUNX1 基因突变检测	NGS	8 天
487	血液肿瘤 IDH1/2 基因突变检测	基因测序	9 天
488	血液肿瘤 NRAS 基因突变检测	DNA 测序法	8 天
489	血液肿瘤 SF3B1 基因突变检测	基因测序法	8 天



490	MDS 相关基因突变检测	基因测序	8-16 天
491	MDS 相关基因突变检测(中级)	基因测序	8-16 天
492	MDS 甲基化相关基因突变检测	基因测序	8-16 天
493	MDS/MPN 相关基因突变检测	基因测序	8-16 天
494	JMML 相关基因突变检测	基因测序	8-16 天
495	CMML 相关基因突变检测	基因测序	8-16 天
496	AA 相关基因突变检测	DNA 测序法	8-16 天
497	血液肿瘤 EZH2 基因突变检测	DNA 测序法	8 天
498	MDS 相关融合检测(基础套餐) MDS 相关基因突变及融合检测(基础套餐)	DNA 测序法+PCR 法	8-16 天
499	MDS 相关基因突变及融合检测(中级套餐) 髓系白血病中常见融合基因筛查	DNA 测序法+PCR 法	8-16 天
500	血细胞减少相关基因突变检测(187 基因)	脱氧核糖核酸(DNA)测序	8-16 天
501	急慢性白血病/NHL/MDS 全面 CD 系列检测(40 CD)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
502	白血病 CD 系列检测(28 CD), 流式细胞术	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
503	微小残留白血病检测(28CD, 既往无完整免疫表型信息)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
504	微小残留白血病检测(15CD, 提供既往完整表型信息)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
505	白血病中 56 融合基因筛查	实时荧光定量 PCR	9-11 天

506	白血病中 30 融合基因筛查	实时荧光定量 PCR	8 天
507	ETV6-PDGFRB 融合基因定量检测 (RQ-PCR)	实时荧光定量 PCR	7-8 天
508	FIP1L1-PDGFRa 融合基因定量检测	实时荧光定量 PCR	8 天
509	JAK2 基因 V617F 突变定性检测 (PCR)	PCR 法	7-8 天
510	JAK2 基因 V617F 突变定量检测 (Q-PCR)	实时荧光定量 PCR	7-8 天
511	JAK2 基因突变检测 (Sanger 测序, 外显子 12&13)	PCR+Sanger 测序	7 个工作日
512	JAK2 基因突变检测 (Sanger 测序, 外显子 12)	PCR+Sanger 测序	7 个工作日
513	JAK2 基因突变检测 (Sanger 测序, 外显子 13)	PCR+Sanger 测序	7 个工作日
514	血液肿瘤 CALR 基因突变检测	片段分析	7 个工作日
515	血液肿瘤 MPL 基因突变检测	PCR+Sanger 测序	7 个工作日
516	血液肿瘤 ASXL1 基因突变检测	NGS	8 天
517	血液肿瘤 EZH2 基因突变检测	DNA 测序法	8 天
518	血液肿瘤 TET2 基因突变检测	NGS	8 天
519	血液肿瘤 SRSF2 基因突变检测	DNA 测序法	9 天
520	血液肿瘤 IDH1/2 基因突变检测	基因测序	9 天
521	血液肿瘤 DNMT3A 基因突变检测	基因测序 (Sanger 测序)	7 个工作日
522	c-KIT 基因 D816 突变检测 (Sanger 测序)	PCR+Sanger 测序	7-9 天
523	MDS/MPN 相关基因突变检测	基因测序	8-16 天
524	BCR-ABL1 融合基因分型 (定性) MPN 相关基因突变及融合检测 (基础套餐)	DNA 测序法+PCR 法	8-16 天
525	MPN 相关基因突变及融合检测 (中级套餐)	DNA 测序法+PCR 法	8-16 天

	髓系白血病中常见融合基因筛查		
526	血细胞减少相关基因突变检测(187 基因)	脱氧核糖核酸(DNA)测序	8-16 天
527	急慢性白血病/NHL/MDS 全面 CD 系列检测(40 CD)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
528	白血病 CD 系列检测 (28 CD)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
529	微小残留白血病检测 (28CD, 既往无完整免疫表型信息)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
530	微小残留白血病检测 (15CD, 提供既往完整表型信息)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
531	BCR-ABL1, ASS1 检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
532	BCR/ABL1 融合基因检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
533	+8 (CEP8), 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
534	白血病中 56 融合基因筛查	实时荧光定量 PCR	9-11 天
535	白血病中 43 融合基因筛查	实时荧光定量 PCR	7 个工作日
536	BCR/ABL1 分型定量 (初诊)	实时荧光定量 PCR	8 天
537	BCR-ABL1 (p190) 融合基因定量检测 (RQ-PCR)	实时荧光定量 PCR	7 天
538	BCR-ABL1 (p210) 融合基因定量检测 (RQ-PCR)	实时荧光定量 PCR	9 天
539	BCR-ABL1 (p230) 融合基因定量检测 (RQ-PCR)	实时荧光定量 PCR	9 天
540	BCR-ABL1 融合基因分型 (定性)	实时荧光定量 PCR	8 天
541	EVI1 基因表达检测 (RQ-PCR)	实时荧光定量 PCR	8 天

542	BCR-ABL1 激酶区 (KD) 突变检测	PCR+NGS	8 天
543	血液肿瘤 CSF3R 基因突变检测	基因测序法 PCR	7 个工作日
544	BCR-ABL1 融合基因分型 (定性) aCML 与 CNL 鉴别相关基因突变融合检测	NGS+PCR	8-16 天
545	CML 疾病进展相关基因突变检测	基因测序法	8-16 天
546	急慢性白血病/NHL/MDS 全面 CD 系列检测 (40 CD)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
547	白血病 CD 系列检测 (28 CD)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
548	CBF $\beta$ 基因重排检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
549	PDGFRa 基因重排检测 (FIP1L1/CHIC2/PDGFRa), 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
550	PDGFR $\beta$ 基因重排检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
551	FGFR1 基因 (8p11) 重排检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
552	JAK2 基因重排检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
553	白血病中 56 融合基因筛查	实时荧光定量 PCR	9-11 天
554	白血病中 30 融合基因筛查	实时荧光定量 PCR	8 天
555	FIP1L1-PDGFRa 融合基因定量检测	实时荧光定量 PCR	8 天
556	急慢性白血病/NHL/MDS 全面 CD 系列检测 (40 CD)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
557	淋巴瘤/淋系白血病相关 CD 系列检测 (25CD)	流式细胞术	
558	淋巴瘤/淋系白血病相关 CD 系列检测 (15CD, 仅单条细针穿刺/小活检物适)	流式细胞术	

	用), 流式细胞术		
559	外周血淋巴细胞增多快速鉴别诊断 CD 系列检测 (15 CD), 流式细胞术	流式细胞术	
560	毛细胞白血病流式检测 (15CD), 流式细胞术	流式细胞术	
561	微小残留白血病检测 (28CD, 既往无完整免疫表型信息), 流式细胞术	流式细胞术	
562	微小残留白血病检测 (15CD, 提供既往完整表型信息), 流式细胞术	流式细胞术	
563	B-CLL MRD 检测 (15CD)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
564	ZAP-70 检查 (15CD, 包含 CD38)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
565	ZAP-70 检测 (8CD, 不含 CD38)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
566	p53 基因 (17p13.1) 缺失检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
567	RB1 (13q14) 基因缺失, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
568	ATM 基因 (11q22) 缺失检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
569	+12 (CEP12), 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
570	IGH/CCND1 融合基因检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
571	IGHV 基因突变检测	片段分析+测序	7 个工作日
572	血液肿瘤 TP53 基因突变检测	NGS	16 天
573	血液肿瘤 SF3B1 基因突变检测	基因测序法	8 天
574	血液肿瘤 NOTCH1 基因突变检测	基因测序法	8 天
575	IGHV 基因突变检测 (NGS, 血液肿瘤)	基因测序法 (NGS)	8-16 天

576	CLL/SLL 相关基因突变检测 (中级)	脱氧核糖核酸(DNA) 测序	9-13 天
577	CLL/SLL 相关基因突变检测	脱氧核糖核酸(DNA) 测序	9-13 天
578	HCL 相关基因突变检测	脱氧核糖核酸(DNA) 测序	9-13 天
579	LPL/WM 相关基因突变检测	脱氧核糖核酸(DNA) 测序	9-13 天
580	RB1 (13q14) 基因缺失, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
581	p53 基因 (17p13.1) 缺失检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
582	IGH 基因重排检测 (FISH, 组织)	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
583	IGH/CCND1 融合基因检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
584	IGH/MAF 融合基因检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
585	IGH/FGFR3 融合基因检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
586	CKS1B(1q21) 基因扩增检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	7 个工作日
587	IGH/CCND3 融合基因检测 (FISH)	荧光原位杂交 (FISH)	5-7 个工作日
588	IGH/MAFB 融合基因检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	5-7 个工作日
589	MYD88 基因 L265P 突变检测 (ddPCR)	PCR+ 测序	7 个工作日
590	多发性骨髓瘤分子核型分析 (浆细胞富集), 细胞生物学	基因芯片技术	8-16 天
591	多发性骨髓瘤相关基因突变检测	基因测序	8-16 天
592	急慢性白血病/NHL/MDS 全面 CD 系列检测 (40 CD)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
593	微小残留白血病检测 (28CD, 既往无完整免疫表型信息)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
594	微小残留白血病检测 (15CD, 提供即往完整表型信息)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
595	淋巴瘤/淋系白血病相关 CD 系列检测	流式细胞术	2-3 天

	(25CD)		(少数疑难病例 3-4 天)
596	淋巴瘤/淋系白血病相关 CD 系列检测 (15CD, 仅单条细针穿刺/小活检物适用)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
597	TCR-Vb 检测	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
598	外周血淋巴细胞增多快速鉴别诊断 CD 系列检测 (15 CD)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
599	毛细胞白血病流式检测 (15CD)	流式细胞术	2-3 天 (少数疑难病例 3-4 天)
600	IGH 基因重排检测 (FISH, 组织)	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
601	MYC 基因重排检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
602	IGH/CCND1 融合基因检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
603	IGH/BCL2 融合基因检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
604	IGH/MYC 融合基因检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
605	MALT1 基因重排检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	4-6 天
606	IRF4 基因重排	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
607	BCL6 基因重排检测, 骨髓, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
608	ALK 基因重排检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
609	IGH/MALT1 融合基因检测 (FISH)	荧光原位杂交 (FISH)	4-6 天
610	IGH/FOXP1 融合基因检测 (FISH 组织)	荧光原位杂交 (FISH)	4-6 天
611	IGH/BCL10 融合基因检测 (FISH)	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
612	MALT1 基因重排检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	4-6 天
613	MALT1/API2 融合基因检测 (FISH)	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
614	血液肿瘤 NPM1 基因突变检测	片段分析	8 天

615	B 细胞克隆性评估	PCR+片段分析	8 天
616	T 细胞克隆性评估	PCR+片段分析	8 天
617	B 细胞克隆筛查 (NGS, 血液肿瘤)	基因测序法 (NGS)	8-16 天
618	B 细胞克隆监测 (NGS, 血液肿瘤)	基因测序法 (NGS)	8-16 天
619	成熟 B 细胞淋巴瘤相关基因突变检测 (中级套餐)	脱氧核糖核酸 (DNA) 测序	8-16 天
620	成熟 T/NK 细胞淋巴瘤相关基因突变检测 (中级套餐)	脱氧核糖核酸 (DNA) 测序	8-16 天
621	IGHV 基因突变检测 (NGS, 血液肿瘤)	基因测序法 (NGS)	8-16 天
622	淋系肿瘤相关基因突变检测	基因测序 (脱氧核糖核酸 (DNA) 测序)	8-16 天
623	滤泡淋巴瘤预后相关基因突变检测 (基础套餐)	脱氧核糖核酸 (DNA) 测序	8-16 天
624	弥漫大 B 细胞淋巴瘤相关基因突变检测 (基础套餐)	脱氧核糖核酸 (DNA) 测序	8-16 天
625	弥漫大 B 细胞淋巴瘤相关基因突变检测 (中级套餐)	脱氧核糖核酸 (DNA) 测序	8-16 天
626	造血淋巴瘤多基因突变检测 (559 基因)	基因测序	8-16 天
627	淋系肿瘤多基因突变检测 (383 基因)	脱氧核糖核酸 (DNA) 测序	8-16 天
628	家族性噬血细胞综合征 UNC13D+STX11+PRF1 基因 MLPA 检测	MLPA	31 天
629	家族性噬血细胞综合征及相关免疫缺陷基因突变检测	基因测序+MLPA	8-16 天
630	高通量细胞因子检测	Luminex	5-9 个工作日
631	可溶性 CD25	酶联免疫吸附法 (ELISA)	5 个工作日
632	感染 EBV 的淋巴细胞亚群检测	磁珠分选联合 qPCR	5-9 个工作日
633	HLA-A, B, C, DRB1, DQB1 等位基因确认分型	基因诊断	2 周



634	HLA-A, B, C, DRB1, DQB1 高分辨基因分型初筛	基因诊断	15 个工作日
635	A 型血友病 F8 基因内含子 1/22 倒位检测 (LR-PCR)	LR-PCR	16 天
636	A 型血友病 F8 基因 MLPA 检测	MLPA	16 天
637	A 型血友病 F8 基因检测套餐(内含子 1, 22 倒位+测序+MLPA)	捕获测序	31 天
638	B 型血友病 F9 基因 MLPA 检测	MLPA	16 天
639	B 型血友病 F9 基因检测	捕获测序	31 天
640	血小板无力症/巨大血小板检测(3CD)	流式细胞术	3-4 天 (少数疑难病例 4-5 天)
641	凝血因子 II (F2) 基因 20210G>A 位点测序(Sanger)	基因测序	31 天
642	凝血因子 V (F5) 基因 1691G>A 位点测序(Sanger)	基因测序	31 天
643	血卟啉病相关基因测序	捕获测序	31 天
644	$\alpha$ -地贫 HBA1、HBA2 基因全长测序 (LRPCR+NGS)	基因测序	31 天
645	$\alpha$ -地中海贫血 $\alpha$ 基因 (HBA) MLPA 检测	MLPA	16 天
646	$\beta$ -地贫 HBB 基因全长测序 (LRPCR+NGS)	基因测序	31 天
647	$\beta$ -地中海贫血 $\beta$ 基因 (HBB) MLPA 检测	MLPA	16 天
648	$\alpha$ 地贫伴智力低下综合征 ATRX 基因测序	捕获测序	31 天
649	先天性角化不良症相关基因测序	捕获测序	31 天
650	X-连锁淋巴细胞增殖综合征	MLPA	31 天

	XIAP+SH2D1A+ITK 基因 MLPA 检测		
651	遗传性血色病 1/2/3/4 型相关基因 MLPA 检测	MLPA	31 天
652	遗传性血色病 1/2/3/4 型相关基因检测套餐(测序+MLPA)	基因测序+MLPA	31 天
653	威廉姆斯综合征(Williams syndrome) 关键区域基因缺失 MLPA 检测	MLPA	16-31 天
654	丙酮酸激酶缺乏症 PKLR 基因测序	捕获测序	31 天
655	丙酮酸激酶缺乏症 PKLR 基因 MLPA 检测	MLPA	16 天
656	Shwachman-Diamond 综合征/儿童胰腺功能不全并中性粒细胞减少综合征 SBDS 基因测序	NGS	31 天
657	蚕豆病(葡萄糖 6 磷酸脱氢酶缺乏症)G6PD 基因测序	捕获测序	31 天
658	Fanconi 贫血相关基因测序	基因测序法	31 天
659	遗传性球形/椭圆形红细胞增多症相关基因测序	捕获测序	31 天
660	深静脉血栓形成相关基因检测	捕获测序	31 天
661	遗传性血液病相关基因检测	基因测序法	31 天
662	实体肿瘤多基因突变检测(556 基因 +PDL1), 组织, 基因测序法	NGS+IHC	10 个工作日
663	实体肿瘤多基因突变检测(556 基因), 外周血, 基因测序法	NGS	10 个工作日
664	膀胱癌中 CEP3/CEP7/CEP17/9p21 异常检测, 组织, FISH	荧光原位杂交(FISH)	6-8 天
665	SMARCB1 基因缺失	荧光原位杂交(FISH)	8 天
666	TFE3 基因重排	荧光原位杂交(FISH)	8 天
667	中枢神经系统肿瘤相关分子检测套餐	二代测序(NGS) +FISH+焦磷	8-16 天

	(FFPE) 1p/19q 染色体缺失检测, 组织, FISH MGMT 基因甲基化检测 (MS-PCR)	酸测序法	
668	甲状腺癌相关基因突变检测 (19 基因)	NGS	8-16 天
669	软组织肉瘤融合基因检测 (FFPE)	NGS	8-16 天
670	1p/19q 染色体缺失检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
671	BRAF 基因突变热点检测 (测序法)	NGS	6-8 天
672	KRAS 基因突变检测 (ARMS-PCR, FFPE)	NGS	6-8 天
673	NRAS 基因突变热点检测 (二代测序法, FFPE)	NGS	6-8 天
674	HRAS 基因突变热点检测 (测序法, FFPE)	NGS	6-8 天
675	RET 基因突变热点检测 (MEN2, 6 外显子, Sanger 测序)	Sanger 测序	16-32 天
676	RET 基因突变检测 (MEN2, 测序)	NGS	16-32 天
677	ALK 基因重排检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
678	DDIT3 (CHOP) (12q13) 基因重排检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
679	EWSR1 (22q12) 基因重排检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
680	FUS (16p11) 基因重排检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
681	FOXO1 (FKHR) (13q14) 基因重排检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
682	MDM2/CEP12 基因扩增检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
683	SYT (SS18) (18q11) 基因重排检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
684	MYCN (N-MYC) 基因扩增检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
685	MAML2 基因重排	荧光原位杂交 (FISH)	8 天

686	MYB 基因重排	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
687	USP6 基因重排 (FISH)	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
688	WWTR1-CAMTA1 融合基因	荧光原位杂交 (FISH)	8 天
689	实体肿瘤多基因突变检测 (88 基因, FFPE)	NGS	16 天
690	实体肿瘤多基因突变检测 (88 基因, ctDNA)	NGS	16 天
691	PDL1 全自动免疫组化染色	IHC	5-7 个工作日
692	系统未维护	IHC	6-8 天
693	微卫星序列不稳定性检测 (MSI, 片段分析)	片段分析法	6-8 天
694	NTRK1 基因重排	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
695	NTRK2 基因重排	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
696	NTRK3 基因重排	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
697	ETV6-NTRK3 融合基因	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
698	肺癌精准用药基因 (20 基因)	荧光原位杂交 (FISH)	
699	肺癌相关基因突变检测 (基础套餐 40 基因, FFPE)	NGS	8-16 天
700	肺癌相关基因突变检测 (基础套餐), ctDNA)	NGS	8-16 天
701	肺癌相关基因突变检测 (基础套餐, 126 基因), FFPE)	NGS	8-16 天
702	结直肠癌/肺癌相关基因突变检测 (22 基因, FFPE)	NGS	8-16 天
703	结直肠癌/肺癌相关基因突变检测 (22 基因, ctDNA)	NGS	8-16 天
704	KRAS/NRAS/BRAF 基因突变检测 (PCR 法, ctDNA)	AMRS-PCR	4-6 天
705	KRAS/NRAS/BRAF 基因突变检测 (PCR	AMRS-PCR	4-6 天

	法, FFPE)		
706	胰腺癌个性化用药套餐(42 gene)	NGS	8-10 个工作日
707	胃肠间质瘤相关基因突变检测 (GIST, 11 基因, FFPE)	NGS	8-16 天
708	胃肠间质瘤相关基因突变检测 (GIST, 11 基因, ctDNA)	NGS	8-16 天
709	黑色素瘤相关基因突变检测(13 基 因, FFPE)	NGS	8-16 天
710	EGFR 基因突变检测(ARMS-PCR, FFPE)	NGS	6-8 天
711	外周血中 EGFR 基因突变热点检测 (ARMS-PCR, ctDNA)	NGS	6-8 天
712	EGFR 基因突变热点检测(4 项, 测序 法, FFPE)	NGS	6-8 天
713	EGFR 基因 T790M 突变(Digital PCR)	Digital	6-8 天
714	EGFR 基因 T790M 突变(Digital PCR)	Digital	6-8 天
715	KRAS 基因突变检测(ARMS-PCR, FFPE)	NGS	6-8 天
716	外周血中 KRAS 基因突变热点检测 (ARMS-PCR, ctDNA)	NGS	6-8 天
717	RET 基因重排检测(FISH, 组织)	荧光原位杂交(FISH)	8 天
718	PIK3CA 基因突变热点检测(测序 法, FFPE)	NGS	6-8 天
719	实体肿瘤 PTEN 基因突变检测(FFPE)	Sanger 测序	8-16 天
720	ALK 基因重排检测, 组织, FISH	荧光原位杂交(FISH)	6-8 天
721	ROS1 基因重排检测, 组织, FISH	荧光原位杂交(FISH)	6-8 天
722	c-MET 基因扩增检测, 组织, FISH	荧光原位杂交(FISH)	6-8 天
723	HER2 基因突变热点检测(二代测序 法, FFPE)	NGS	6-8 天
724	BRAF 基因突变热点检测(测序法)	NGS	6-8 天
725	FGFR1 基因扩增检测, 组织, FISH	荧光原位杂交(FISH)	6-8 天

726	NRAS 基因突变热点检测(二代测序法, FFPE)	NGS	6-8 天
727	VEGFR 基因表达分析(RQ-PCR)	荧光定量 PCR 法	6-8 天
728	HER-2/neu 基因扩增检测, 组织, FISH	荧光原位杂交(FISH)	6-8 天
729	实体肿瘤 BRCA 基因突变检测(FFPE)	NGS	8-16 天
730	KIT/PDGFR 基因突变检测(GIST, 9 外显子)	Sanger 测序	6-8 天
731	KIT/PDGFR 基因突变检测(GIST, 6 外显子, FFPE)	Sanger 测序	6-8 天
732	KIT/PDGFR 基因突变检测(GIST, 1 外显子, FFPE)	Sanger 测序	6-8 天
733	KIT/PDGFR 基因突变检测(GIST, 4 外显子)	Sanger 测序	6-8 天
734	EGFR 基因扩增检测, 组织, FISH	荧光原位杂交(FISH)	6-8 天
735	实体肿瘤化疗药物相关基因多态性检测	MassARRAY、片段分析	6-8 天
736	实体肿瘤化疗药物检测套餐	MassARRAY、荧光定量 PCR、片段分析	6-8 天
737	TYMS 基因分型(4SNPs, SNE+片段分析)	片段分析法(毛细管电泳法)	6-8 天
738	RRM1 基因表达分析(RQ-PCR)	荧光定量 PCR 法	6-8 天
739	TUBB3 基因表达分析(RQ-PCR)	荧光定量 PCR 法	6-8 天
740	ERCC1 基因表达分析(RQ-PCR)	荧光定量 PCR 法	6-8 天
741	STMN1 基因表达分析(RQ-PCR)	荧光定量 PCR 法	6-8 天
742	硫嘌呤类药物安全用药检测	脱氧核糖核酸(DNA)测序	6-8 天
743	MDR1(ABCB1)基因分型	MassARRAY	6-8 天
744	氯吡格雷安全用药基因检测(CYP2C19 基因分型)	MassARRAYf 飞行质谱技术	6-8 天
745	CYP2D6 基因分型检测	MassARRAY 飞行质谱技术	6-8 天

746	CYP19A1 基因分型	PCR+SNE	6-8 天
747	TOP2A/CEP17 基因扩增检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
748	1p/19q 染色体缺失检测, 组织, FISH	甲基化特异性 PCR	6-8 天
749	实体肿瘤分子核型分析 (iKaryos, FFPE)	基因芯片	开检后 15-30 天
750	实体肿瘤 TP53 基因突变检测 (FFPE)	Sanger 测序	16 天
751	PIK3CA 基因突变热点检测 (测序法, FFPE)	NGS	6-8 天
752	C-MYC 基因扩增检测, 组织, FISH	荧光原位杂交 (FISH)	6-8 天
753	乳腺癌 21 基因评估, 组织	AMRS-PCR	5-7 个工作日
754	IDH1&2 基因突变热点检测 (测序法, FFPE)	NGS	6-8 天
755	TERT 基因启动子区突变热点检测 (测序法, FFPE)	NGS	6-8 天
756	遗传性肿瘤易感基因检测套餐 (52 基因)	NGS+MLPA	16-32 天
757	遗传性肿瘤易感基因检测套餐 (109 基因)	NGS+MLPA	31 天
758	神经系统肿瘤易感基因突变检测	NGS+MLPA	16-32 天
759	乳腺癌/卵巢癌易感基因检测套餐 (21 基因)	NGS+MLPA	16-32 天
760	内分泌肿瘤易感基因突变检测	NGS+MLPA	16-32 天
761	胃肠道肿瘤易感基因检测套餐 (19 基因)	NGS+MLPA	16-32 天
762	结直肠癌易感基因检测套餐 (11 基因)	NGS+MLPA	16-32 天
763	肾细胞肿瘤易感基因突变检测	NGS+MLPA	16-32 天
764	嗜铬细胞瘤/副神经节瘤易感基因检测套餐 (10 基因)	NGS+MLPA	16-32 天

765	斑痣性错构瘤易感基因突变检测(结节性硬化症)	NGS+MLPA	16-32 天
766	Lynch 综合征基因检测套餐(4 基因, 测序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
767	微卫星序列不稳定性检测(MSI, 片段分析)	片段分析法	6-8 天
768	微卫星序列不稳定性检测(MSI, 片段分析)		6-8 天
769	APC 基因测序检测(Familial Adenomatous Polyposis, 全外显子, 测序)	NGS	16-32 天
770	APC 基因大片段缺失/插入检测(Familial Adenomatous Polyposis, MLPA)	MLPA	16-32 天
771	APC 基因突变检测(FAP, 测序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
772	MLH1 启动子区甲基化检测(MS-PCR)	甲基化特异性 PCR	6-8 天
773	MLH1 基因突变检测(Lynch, 测序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
774	MLH1 基因测序检测(HNPCC/Lynch 综合症, 全外显子, 测序)	NGS	16-32 天
775	MLH1 基因大片段缺失/插入检测(HNPCC/Lynch 综合症, MLPA)	MLPA	16-32 天
776	MSH2 基因突变检测(Lynch, 测序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
777	MSH2 基因测序检测(HNPCC/Lynch 综合症, 全外显子, 测序)	NGS	16-32 天
778	MSH2 基因大片段缺失/插入检测(HNPCC/Lynch 综合症, MLPA)	MLPA	16-32 天
779	MSH6 基因突变检测(Lynch, 测序)	NGS+MLPA	16-32 天



	+MLPA)		
780	MSH6 基因测序检测 (HNPCC/Lynch 综合症, 全外显子, 测序)	NGS	16-32 天
781	MSH6 基因大片段缺失/插入检测 (HNPCC/Lynch 综合症, MLPA)	MLPA	16-32 天
782	PMS2 基因突变检测 (Lynch, 测序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
783	PMS2 基因测序检测 (HNPCC/Lynch 综合症, 全外显子, 测序)	NGS	16-32 天
784	PMS2 基因大片段缺失/插入检测 (HNPCC/Lynch 综合症, MLPA)	MLPA	16-32 天
785	Lynch 综合征基因检测套餐 (4 基因, 测序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
786	MMR 基因测序检测 (HNPCC/Lynch 综合症, 4 基因, 全外显子, 测序)	NGS	16-32 天
787	MMR 基因大片段缺失/插入检测 (HNPCC/Lynch 综合症, 4 基因, MLPA)	MLPA	16-32 天
788	BMPR1A 基因突变检测 (Juvenile Polyposis, 测序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
789	BMPR1A 基因测序检测 (Juvenile Polyposis, 全外显子, 测序)	NGS	16-32 天
790	BMPR1A 基因大片段缺失/插入检测 (Juvenile Polyposis, MLPA)	MLPA	16-32 天
791	SMAD4 基因突变检测 (Juvenile Polyposis, 全外显子测序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
792	SMAD4 基因测序检测 (Juvenile Polyposis, 全外显子, 测序)	NGS	16-32 天
793	SMAD4 基因大片段缺失/插入检测 (Juvenile Polyposis, MLPA)	MLPA	16-32 天

794	Juvenile Polyposis 基因突变检测(2 基因, 全外显子测序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
795	Juvenile Polyposis 基因测序检测(2 基因, 全外显子, 测序)	NGS	16-32 天
796	Juvenile Polyposis 基因大片段缺失 /插入检测(2 基因, MLPA)	MLPA	16-32 天
797	MUTYH 基因 突 变 检 测 (MUTYH-Associated Polyposis/MAP, 全外显子测序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
798	MUTYH 基因 测 序 检 测 (MUTYH-Associated Polyposis/MAP, 全外显子, 测序)	NGS	16-32 天
799	MUTYH 基因大片段缺失/插入检测 (MUTYH-Associated Polyposis/MAP, MLPA)	MLPA	16-32 天
800	BRCA 基因突变检测(HBOC, 测序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
801	BRCA 基因测序检测(HBOC, 全外显子测 序)	NGS	16-32 天
802	BRCA 基因大片段缺失/插入检测 (HBOC, MLPA)	MLPA	16-32 天
803	Li-Fraumeni 综合征 TP53 基因检测 (测序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
804	Li-Fraumeni 综合征 TP53 基因测序 (全编码外显子)	NGS	16-32 天
805	Li-Fraumeni 综合征 TP53 基因大片段 缺失/插入检测(MLPA)	MLPA	16-32 天
806	STK11 基因突变检测(PJS, 测序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
807	STK11 基因测序检测(Peutz-Jeghers Syndrome, 全外显子, 测序)	NGS	16-32 天

808	STK11 基因大片段缺失/插入检测 (Peutz-Jeghers Syndrome, MLPA)	MLPA	16-32 天
809	PTEN 基因突变检测 (PHTS, 全外显子测 序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
810	PTEN 基因测序检测 (PHTS, 全外显子, 测序)	NGS	16-32 天
811	PTEN 基因大片段缺失/插入检测 (PHTS, MLPA)	MLPA	16-32 天
812	CDH1 基因突变检测 (HDGC, 全外显子测 序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
813	CDH1 基因测序检测 (HDGC, 全外显子, 测序)	NGS	16-32 天
814	CDH1 基因大片段缺失/插入检测 (HDGC, MLPA)	MLPA	16-32 天
815	MEN1 基因突变检测 (MEN1, 测序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
816	MEN1 基因测序检测 (MEN1, 全外显子, 测序)	NGS	16-32 天
817	MEN1 基因大片段缺失/插入检测 (MEN1, MLPA)	MLPA	16-32 天
818	VHL 基因突变检测 (VHL, 测序+MLPA)	Sanger+MLPA	16-32 天
819	VHL 基因测序检测 (VHL 综合征, 全外显 子, 测序)	Sanger 测序	16-32 天
820	VHL 基因大片段缺失/插入检测 (VHL 综 合征, MLPA)	MLPA	16-32 天
821	RB1 基因突变检测 (Rb, 测序+MLPA)	NGS+MLPA	16-32 天
822	SAMD9 基因突变检测 (家族性肿瘤性钙 质沉积症)	脱氧核糖核酸 (DNA) 测序	16-32 天
823	肺癌自身抗体七项	酶联免疫法	3-4 个工作日
824	TAP, 凝集反应	凝集反应	2 天

825	肿瘤相关物质 (TM) 联合检测	比色法	3 个工作日
826	肿瘤胚胎性相关物质 (CETM)	比色法	3 个工作日
827	蛋白质类肿瘤相关物质 (PTM)	比色法	3 个工作日
828	糖类肿瘤相关物质 (CTM)	比色法	3 个工作日
829	酶类肿瘤相关物质 (ETM)	比色法	3 个工作日
830	激素类肿瘤相关物质 (HTM)	比色法	3 个工作日
831	肿瘤相关物质综合指标 (GTM)	比色法	3 个工作日
832	英夫利昔单体抗体, ELISA 法	酶联免疫法 (EIA)	3-7 天
833	英夫利昔单体药物浓度, ELISA 法	酶联免疫法 (EIA)	3-7 天
834	安全用药基因检测基础套餐	MassARRAY 飞行质谱技术	8-11 天
835	精神类药物基因检测	MassARRAY 飞行质谱技术	8-16 天
836	阿司匹林抵抗相关基因检测	MassARRAY 飞行质谱技术	6-8 天
837	“三高”安全用药基因检测	高通量测序	8-11 天
838	心血管安全用药基因检测	高通量测序	8-11 天
839	抗风湿痛风安全用药基因检测	高通量测序	8-11 天
840	高血压安全用药基因检测	MassARRAY 飞行质谱技术	8-16 天
841	抗老年痴呆等脑功能改善及抗记忆障碍类安全用药基因检测	高通量测序	8-11 天
842	他克莫司用药基因检测, 基因芯片法	基因芯片法	6-8 天
843	他汀类药物代谢基因多态性检测	MassARRAY 飞行质谱技术	8-17 天
844	氯吡格雷安全用药基因检测 (CYP2C19 基因分型)	MassARRAY 飞行质谱技术	6-8 天
845	巯嘌呤类药物安全用药检测	MassARRAY 飞行质谱技术	6-8 天
846	CYP19A1 基因分型	MassARRAY 飞行质谱技术	6-8 天
847	HLA-B*1502 基因检测	定量 PCR	6-8 天
848	HLA-B*5701 基因检测	实时荧光定量 PCR	6-8 天
849	HLA-B*5801 基因检测	荧光定量 PCR 法	6-8 天
850	华法林安全用药基因检测	MassARRAY 飞行质谱技术	6-8 天
851	脱落细胞学 DNA		2-3 天

852	体液细胞学 DNA		2-3 天
853	细针穿刺细胞学 DNA		3-5 天
854	免疫组织化学染色诊断		7 天
855	肝癌三联检		3 个工作日

说明：

1、中标供应商暂无能力完成的检测项目，采购人有权另行委托其他有资质的单位检测，或经采购人书面同意，由中标供应商委托第三方具有资质的机构检测，中标供应商对检测结果负连带责任。

2、本次招标，检测项目包含但不限于本表所列项目。

3、医院因业务发展需求，要求新增同类检测项目，中标供应商须在符合《温州市公立医院医疗服务价格项目表》、《浙江省医疗服务价格目录》且试剂及仪器合法合规的基础上，按本次中标的折扣率执行，纳入服务范围。