

附件 1:

表一：检验科外送项目清单

序号	主要检测项目	检测方法
1	B-raf 基因突变 (V600E 位点)	实时荧光 PCR
2	MRD 微小残留病灶(20CD)	流式细胞术
3	56 种融合基因	荧光定量 PCR 法
4	AA 与 MDS 相关抗原	流式细胞术
5	ABL 激酶突变	PCR+二代测序
6	BCR/ABLFISH 检测	荧光原位杂交(FISH)
7	IgVH 突变(含 IgH 重排和 IgVH 突变)	片段分析
8	JAK-2V617F+EXON12	荧光定量 PCR 法
9	JAK-2V617F 基因	荧光定量 PCR 法
10	MDS-MPN 相关基因突变	荧光定量 PCR 法
11	MDS 相关基因突变	基因测序
12	MGMT 甲基化检测	甲基化特异性 PCR, 焦磷酸测序
13	MPN/MM 相关基因突变	基因测序
14	多发性骨髓瘤免疫表型(14CD)	流式细胞术
15	多发性骨髓瘤免疫分型 (20CD)	流式细胞术
16	骨髓细胞染色体计数及核型分析 (组合)	G 显带
17	融合基 BCR-ABL (P190) (定量)	荧光定量 PCR 法
18	融合基 BCR-ABL (P210) (定量)	荧光定量 PCR 法
19	融合基 BCR-ABL (P230) (定量)	荧光定量 PCR 法
20	融合基因 AML1-ETO (定量)	荧光定量 PCR 法
21	融合基因 CBF β -MYH11 (定量)	荧光定量 PCR 法
22	融合基因 DEK-CAN (定量)	荧光定量 PCR 法
23	融合基因 FIP1L1-PDGFR α	荧光定量 PCR 法

24	融合基因 PML1-RAR α (L/S) (定量)	荧光定量 PCR 法
25	融合基因 PML1-RAR A (L/S/V) (定量)	荧光定量 PCR 法
26	融合基因 TEL-PDGFR β	荧光定量 PCR 法
27	髓系/淋系常见融合基因	实时荧光定量 PCR
28	血液病单个融合基因定性	实时荧光定量 PCR
29	血液病基因突变单基因 (1 位点)	实时荧光定量 PCR
30	血液病基因突变单基因 (2 位点)	实时荧光定量 PCR
31	血液病基因突变单基因 (3 位点)	实时荧光定量 PCR
32	血液病免疫分型 15CD 检测	流式细胞术
33	血液病免疫分型 25CD 检测	流式细胞术
34	血液病免疫分型 28CD 检测	流式细胞术
35	血液病免疫分型 5CD 检测	流式细胞术
36	血液病外周血染色体计数及核型分析 (400 带)	G 显带
37	异常免疫球蛋白血症诊断 (6 项)	琼脂糖凝胶电泳+毛细管电泳等
38	脑脊液寡克隆带电泳分析 (指脑脊液特异 IgG 寡克隆带电泳分析)	等电聚焦电泳
39	血液肿瘤 RNA-seq 检测	NGS
40	血小板膜表面相关抗体 (IGG)	流式细胞术
41	骨髓涂片细胞学检验(含 3 种组化染色)	涂片
42	促红细胞生成素 (EPO)	化学发光法
43	血管性血友病因子裂解酶 (ADAMTS13) 活性及活性抑制性抗体	酶联免疫法 (Elisa)
44	红细胞粒 CD55、CD59 检测	流式细胞术
45	Y 染色体微缺失	PCR-毛细管电泳法
46	血液病 N-RAS 突变	基因测序
47	外周血淋巴细胞增多快速鉴别诊断 (20 抗体)	流式细胞术
48	MDS fish 六项套餐	荧光原位杂交(FISH)

49	凝血因子 V(F5)基因 1691G>A 位点测序	一代测序
50	免疫固定电泳	琼脂糖凝胶电泳
51	尿酸	尿酸酶法
52	尿蛋白电泳定量	琼脂糖凝胶电泳法+显色法
53	抗磷脂酶 A2 受体抗体 (PLA2R)	CBA
54	他克莫司用药基因检测	NGS
55	他克莫司 (FK506)	质谱法
56	肾脏相关遗传病多基因测序	NGS
57	Alport 综合征基因检测	NGS
58	遗传病全外显子组基因测序 (单样本)	NGS
59	遗传病全外显子组基因测序 (患者与父母 3 人)	NGS
60	HLA-B*5801 基因 (别嘌醇)	NGS
61	脐带血染色体计数及核型分析 (550 带)	G 显带
62	阵发性睡眠性血红蛋白尿 (PNH, 4 项)	流式细胞术
63	阵发性睡眠性血红蛋白尿 (PNH, 7 项)	流式细胞术
64	阵发性睡眠性血红蛋白尿 (PNH, 9 项)	流式细胞术
65	脊肌萎缩症 (SMA) SMN1 基因筛查	荧光 PCR-毛细管电泳法
66	胰岛素样生长因子-1	质谱法
67	微量元素 6 项	质谱法
68	维生素族 (A\D2\D3\E)	质谱法
69	染色体微阵列分析(750K)	芯片
70	外周血染色体核型分析 (550 带)	G 显带
71	抗磷脂综合征抗体谱 aPI	酶联免疫吸附法
72	抗磷脂综合征抗体谱 aPS	酶联免疫吸附法
73	抗磷脂综合征抗体谱 aPT	酶联免疫吸附法

74	抗磷脂综合征抗体谱 PS/PT	酶联免疫吸附法
75	17 α 羟基孕酮	化学发光法
76	抗凝血因子 Xa	化学发光法
77	尿液儿茶酚胺	质谱法
78	血浆儿茶酚胺	质谱法
79	血浆甲氧基肾上腺素类物质	质谱法
80	血管内皮生长因子	酶联免疫吸附法
81	他汀类药物基因检测	荧光 PCR 法
82	重症肌无力相关抗体 (AChR、Titin、MUSK-Ab、RYR-Ab)	ELISA
83	自身免疫性脑炎抗体 20 项 (AChR, AMPA1, AMPA2, AQP4, CASPR2, DRD2, DPPX, GABAA, GABAB, GAD65, GFAP, GlyR1, IgLON5, KLHL11, LGI 1, mGluR1, mGluR5, MOG, Neurexin-3 α , NMDA)	CBA
84	可溶性 CD25(sCD25)	酶联免疫吸附法
85	纤溶酶- α 2 纤溶酶抑制剂复合体 (PIC)	化学发光法
86	血栓调节蛋白 (TM)	化学发光法
87	凝血酶-抗凝血酶 III 复合物 (TAT)	化学发光法
88	组织型纤溶酶原激活剂-抑制剂 1 复合体 (tPAI.C)	化学发光法
89	环孢霉素(CSA)	质谱法
90	血清蛋白电泳	毛细管电泳
91	EB 病毒核心抗原 IgG、IGM 抗体	ELISA
92	EB 病毒衣壳抗原 IgG、IGM 抗体	ELISA
93	抗精子抗体	酶联免疫吸附法
94	Gm 试验	酶联免疫
95	G 试验	动态显色法

96	IgG4	免疫比浊法
97	气管镜灌洗液微生物基因检测	NGS
98	无创肠癌基因检测	实时荧光定量 PCR
99	视神经脊髓炎相关抗体 (AQP4, MOG, GFAP, MBP)	CBA 法

表二：病理科外送项目清单

序号	主要检测项目	检测方法
1	结直肠癌/肺癌相关基因突变检测 (22 基因)	NGS
2	胃肠道肿瘤易感基因突变检测(19 基因)	NGS
3	实体瘤 599 基因检测	NGS
4	Lynch 综合症基因检测套餐 (4 基因)	NGS+ MLPA 法
5	KRAS/NRAS/BRAF 基因突变检测	NGS
6	乳腺癌/卵巢癌易感基因突变检测 (21 基因)	DNA 测序
7	乳腺癌复发风险 21 基因检测	荧光定量 PCR 法
8	HER-2/neu 基因扩增检测	荧光法(FISH)
9	PTEN 基因突变检测	DNA 测序
10	PIK3CA 基因突变检测	DNA 测序
11	TP53 基因测序检测	DNA 测序
12	BRCA1/2 基因突变检测	DNA 测序
13	STK11 基因突变检测	DNA 测序
14	BRAF 基因突变检测 (ARMS-PCR)	ARMS-PCR
15	KRAS 基因突变	DNA 测序
16	NRAS 基因突变检测	DNA 测序
17	HRAS 基因突变检测	DNA 测序
18	RET 基因突变检测	DNA 测序
19	荧光原位杂交检查	荧光法(FISH)

	DDIT3,EWSR1,FUS,FOXO1,MDM2,ALK,MET,ROS1,NTRK 1/2/3,ETV6-NTRK3 等	
20	常规肾脏病理检测（荧光 7 项+特染 3 项）	HE 染色/特殊染色/免疫荧光
21	肾脏全套电镜检查与诊断	电镜
22	免疫荧光检查	免疫荧光
23	特殊染色检查	特殊染色
24	骨髓活检套餐 1（活检+特染 1 项+免疫组化 3 项）	HE 染色/特殊染色/免疫组化
25	骨髓活检套餐 2（活检+特染 1 项+免疫组化 8 项）	HE 染色/特殊染色/免疫组化
26	淋巴造血组织病理诊断套餐（活检+免疫组化 10 项）	HE 染色/免疫组化
27	肺癌精准诊疗基因检测(60 基因)	NGS
28	肺癌基因热点突变和融合检测(26 基因)	NGS
29	EGFR 基因突变检测(ARMS-PCR)	AMRS-PCR 法
30	EGFR 基因 T790M 突变	DigitalPCR
31	皮肤病理活检	HE 染色/特殊染色/免疫荧光