

兰卫检验 - 妇幼相关检测目录（征求意见稿）

妊娠阶段	项目分类	序号	检测项目	检测方法	样本采集要求			样本保存条件			报告周期（工作）	备注
					样品采集容器	样本类型	样本量	常温	冷藏	冷冻		
孕前	遗传代谢病基因检测	1	单基因遗传病基因筛查	NGS测序	EDTA抗凝管	全血	4ml	72h	/	/	15	
		2	α、β地中海贫血23种常见基因型检测（缺失型和突变型）	反向点杂交、GAP-PCR	EDTA抗凝管	全血	2ml	72h	7天	禁止	3	
	不孕不育检测	3	外周血染色体核型分析	培养法+G显带	肝素钠抗凝管	全血	4ml	48h	/	/	10	
		4	男性不育Y染色体微缺失检测	荧光定量PCR	EDTA抗凝管	全血	2ml	72h	7天	禁止	5	
		6	封闭抗体检测	流式细胞术法	黄管/红管+EDTA抗凝管	血清+全血	0.3ml+2ml	48h	禁止	禁止	5	
	胚胎植入前检测	7	胚胎植入前染色体芯片分析（PGS）	微阵列芯片分析	全基因组扩增产品（SurePlex/PicoPlex 扩增产物：扩增原液体积≥ 30ul；MDA 扩增产物：扩增原液体积≥ 20ul）胚胎细胞：卵裂期≥ 1个；囊胚期：3-10个。			/	/	1个月	10	
	孕妇内分泌相关检测	9	脂肪性维生素群检测	HPLC-MS/MS法	黄管/红管	血清	0.5m	/	72h	3周	5	
10		B族维生素检测（B1、B2、B12）	HPLC-MS/MS法	黄管/红管	血清	0.5m	/	72h	3周	5	避光送检	
11		胆汁酸谱15项检测	HPLC-MS/MS法	黄管/红管	血清	1m	/	72h	3周	5		
12		叶酸代谢基因检测	DNA微阵列芯片法	EDTA抗凝管	全血	2~3ml	48h	7天	长期	5		
13		唐氏综合症产前筛查（时间分辨法）	时间分辨法	黄管/红管	血清	2ml	48h	3天	1个月	3		

产前	胎儿遗传病基因检测	14	孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测 (NIPT)	NGS测序	CellFree专用管	全血	10ml	48h	禁止	禁止	7	
		15	孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测 (NIPT PLUS)	NGS测序	CellFree专用管	全血	10ml	48h	禁止	禁止	7	
		16	脆性X染色体综合征相关检测	Sanger测序	EDTA抗凝管	全血	2ml	/	48h	/	7	
		17	甲基化遗传病产前筛查	NGS测序	康宁离心管	羊水	15-20ml (分2管)	/	48h	禁止	15	
	围产期先兆子痫预测	18	围产期先兆子痫前期预测	化学发光	核酸专用管	血清	2ml	1天	3天	1个月	4	
	产前亲子鉴定	19	产前亲子鉴定 (1疑似父+母)	NGS测序	母亲样本：至少20 ml外周血，即2管10ml的外周血样本，专用管，常温运输 父亲样本：(建议外周血或干血片样本为佳) ①外周血2ml，EDTA 抗凝管，4℃运输 ②干血片/血斑，可常温运输 ③指甲，密封袋/信封，常温运输 ④毛发，密封袋/信封，常温运输 ⑤精液，避孕套，常温运输 ⑥口腔脱落细胞，口腔拭子，常温运输			48h	48h	/	7 10	
妊娠阶段	项目分类	序号	检测项目	检测方法	样本采集要求			样本保存条件			报告周期 (工作日)	备注
					样品采集容器	样本类型	样本量	常温	冷藏	冷冻		
		20	流产物染色体核型分析	培养细胞的染色体分析	康宁离心管	绒毛、胚胎或胎儿组织	1cm×1cm×1cm	/	72h	/	10	
					EDTA抗凝管	孕妇外周血	4ml	24h	72h	/	11	
		21	CMA染色体芯片分析 (8*60K, 流产物)	微阵列芯片分析	康宁离心管	绒毛、胚胎或胎儿组织	1cm×1cm×1cm	/	72h	/	14	采样管生理盐水冲洗后浸泡
					EDTA抗凝管	孕妇外周血	4ml	24h	72h	/	14	

终止妊娠	流产物染色体异常检测	22	CMA染色体芯片分析(4*180K, 流产物)	微阵列芯片分析	康宁离心管	绒毛、胚胎或胎儿组织	1cm×1cm×1cm	/	72h	/	14	采样管生理盐水冲洗后浸泡
					EDTA抗凝管	孕妇外周血	4ml	24h	72h	/	14	
		23	CMA染色体芯片分析(Optima, 流产物)	微阵列芯片分析	康宁离心管	绒毛、胚胎或胎儿组织	1cm×1cm×1cm	/	72h	/	14	采样管生理盐水冲洗后浸泡
					EDTA抗凝管	孕妇外周血	4ml	24h	72h	/	14	
		24	CNVs染色体拷贝数变异检测	微阵列芯片分析	康宁离心管	绒毛、胚胎或胎儿组织	1cm×1cm×1cm	/	72h	/	14	采样管生理盐水冲洗后浸泡
					EDTA抗凝管	孕妇外周血	4ml	24h	72h	/	14	
		25	全外显子测序检测	微阵列芯片分析	康宁离心管	绒毛、胚胎或胎儿组织	1cm×1cm×1cm	/	72h	/	14	采样管生理盐水冲洗后浸泡
					EDTA抗凝管	孕妇外周血	4ml	24h	72h	/	14	
新生儿	遗传代谢病筛查	26	新生儿48项遗传和代谢病检测	HPLC-MS/MS法	专用血卡	干血斑直径5-8mm	3个	/	48h	/	7	新生儿:用充分哺乳6次以上的(出生≤28天)新生儿足跟血 儿童:(出生>28天)采集末梢血
		27	新生儿遗传和代谢病基因检测(126项, 130基因全外显子)	NGS测序	EDTA抗凝管	全血	2ml	24h	72h	/	14	
	28											新生儿遗传和代谢病基因检测(231项)
	29	遗传性耳聋基因突变检测(15基因)	微阵列芯片分析	专用血卡	干血斑直径5-8mm	2个	7天	/	/	7		

		30	α、β地中海贫血23种常见基因型检测（缺失型和突变型）	反向点杂交、GAP-PCR	EDTA抗凝管	全血	2ml	72h	7天	禁止	3个工作日	
		31	SMA脊髓肌萎缩症基因检测	荧光定量PCR	EDTA抗凝管	全血	5ml	24h	3天	/	5个工作日	
妊娠阶段	项目分类	序号	检测项目	检测方法	样本采集要求			样本保存条件			周期（工作日）	备注
					样品采集容器	样本类型	样本量	常温	冷藏	冷冻		
儿童	儿童安全用药基因检测	32	儿童用药安全评估基因检测	荧光定量PCR	EDTA抗凝管	全血	5ml	24h	72h	/	10	
					专用血卡	干血斑 直径5-8mm	2个	7天	/	/	10	
	染色体异常检测	33	CMA染色体芯片分析(8*60K)	微阵列芯片分析	EDTA抗凝管	全血	4ml	24h	72h	禁止	14	
		34	CMA染色体芯片分析(4*180K)	微阵列芯片分析	EDTA抗凝管	全血	4ml	24h	72h	禁止	14	
		35	CMA染色体芯片分析(Optima)	微阵列芯片分析	EDTA抗凝管	全血	4ml	24h	72h	禁止	14	
		36	CNVs染色体拷贝数变异检测	NGS测序	EDTA抗凝管	全血	4ml	24h	72h	禁止	14	
		37	脆性X染色体综合征相关检测	Sanger测序	EDTA抗凝管	全血	4ml	24h	48h	禁止	7	
亲子鉴定	38	亲子鉴定	NGS测序	疑似子女样本1份及疑似父亲样本1份： （建议外周血或干血片样本为佳） ①外周血2ml，EDTA 抗凝管，4℃运输 ②干血片/血斑，可常温运输 ③指甲，密封袋/信封，常温运输 ④毛发，密封袋/信封常温运输 ⑤精液，避孕套，常温运输 ⑥口腔脱落细胞，口腔拭子，常温运输			48h	/	/	5		