附表1

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 顺序 | **检测项目** |  | 顺序 | **检测项目** |
| 1 | 全血微量元素五项 |  | 43 | 梅毒螺旋体特异性抗体定性(TPPA) |
| 2 | 全血微量元素六项 |  | 44 | 人免疫缺陷病毒抗体初筛(Anti-HIV)试验 |
| 3 | 生长激素(GH) |  | 45 | 病原微生物核酸高通量测序 |
| 4 | 生长激素激发试验（5项） |  | 46 | 上呼吸道多种病原体靶向测序 |
| 5 | 胰岛素样生长因子 1(IGF-1) |  | 47 | 呼吸道多种病原体靶向测序 |
| 6 | 胰岛素样生长因子结合蛋白-3(IGFBP-3) |  | 48 | 诺如病毒抗原 |
| 7 | 单纯疱疹病毒I型抗体两项,定性 |  | 49 | 丁型肝炎IgM |
| 8 | 单纯疱疹病毒Ⅱ型抗体两项,定性 |  | 50 | 戊型肝炎病毒抗体IgM(HEV-IgM) |
| 9 | 巨细胞病毒IgG抗体(CMV-IgG) |  | 51 | 甲型肝炎病毒抗体IgM(HAV-IgM) |
| 10 | 巨细胞病毒IgM抗体(CMV-IgM) |  | 52 | 17α-羟基孕酮(17α-OHP) |
| 11 | 细小病毒(B19-DNA)定性,实时荧光PCR |  | 53 | 生殖道多种病原体靶向测序 |
| 12 | 25-羟基维生素D,末梢血,高效液相色谱-串联质谱法 |  | 54 | 双氢睾酮测定 |
| 13 | 维生素11项 |  | 55 | 抗心磷脂抗体(ACA) |
| 14 | 维生素A,血清 |  | 56 | 狼疮样抗凝物质筛查（LA1+LA2） |
| 15 | 维生素E,血清 |  | 57 | 抗角蛋白抗体(AKA) |
| 16 | 维生素D,血清 |  | 58 | 抗内因子抗体IgG |
| 17 | 有机酸(UOA),干尿纸片 |  | 59 | 铜蓝蛋白(CER) |
| 18 | 遗传代谢病检测(临床患者) |  | 60 | 胃泌素17(G-17) |
| 19 | 遗传代谢病检测(新生儿) |  | 61 | 家族性噬血细胞综合征及相关免疫缺陷基因测序检测 |
| 20 | 遗传性血栓及其它出凝血异常相关基因测序检测 |  | 62 | T细胞耗竭及线粒体功能障碍检测 |
| 21 | 遗传病全外显子组测序检测 |  | 63 | BCR::ABL1融合基因检测,骨髓 |
| 22 | FLT3基因ITD突变检测 |  | 64 | +12(CEP12),骨髓 |
| 23 | JAK2基因外显子12热点突变检测 |  | 65 | 13q14.3/13q34(D13S319/13q34),骨髓 |
| 24 | 地中海贫血基因检测 |  | 66 | ATM基因(11q22)缺失检测,骨髓 |
| 25 | 髓系肿瘤相关基因测序检测 |  | 67 | p53基因(17p13.1)缺失检测,骨髓 |
| 26 | 胰高血糖素 |  | 68 | RB1(13q14)基因缺失,骨髓 |
| 27 | 脂肪酶（LIP） |  | 69 | FGFR1基因(8p11)重排检测,骨髓 |
| 28 | 17-羟皮质类固醇(17-OH),尿 |  | 70 | IGH::CCND1融合基因检测,骨髓 |
| 29 | 17-酮类固醇(17-KS),尿 |  | 71 | JAK2基因重排检测,骨髓 |
| 30 | 24小时尿液儿茶酚胺 |  | 72 | 20q-(del(20q)),骨髓 |
| 31 | 24小时尿游离皮质醇测定 |  | 73 | +8(CEP8),骨髓 |
| 32 | 儿茶酚胺,血浆 |  | 74 | 5q-(del(5q)),骨髓 |
| 33 | 香草扁桃酸(VMA),尿 |  | 75 | 7q-(del(7q)),骨髓 |
| 34 | 醛固酮(ALD) |  | 76 | Y染色体缺失检测,骨髓 |
| 35 | 高血压四项（AI(4°),AI(37°),AII,PRA） |  | 77 | MYC基因重排检测,骨髓 |
| 36 | 百日咳杆菌IgG抗体 |  | 78 | PDGFRa基因重排检测(FIP1L1/CHIC2/PDGFRa),骨髓 |
| 37 | 百日咳杆菌IgM抗体 |  | 79 | PDGFRβ基因重排检测,骨髓 |
| 38 | 腮腺炎病毒IgG抗体 |  | 80 | PML::RARA融合基因检测,骨髓 |
| 39 | 腮腺炎病毒IgM抗体 |  | 81 | IGH 基因重排检测,骨髓 |
| 40 | 麻疹病毒抗体IgM(MV-IgM) |  | 82 | CKS1B(1q21)基因扩增检测,骨髓 |
| 41 | 麻疹病毒抗体IgG(MV-IgG) |  | 83 | IGH::FGFR3融合基因检测,骨髓 |
| 42 | 百日咳杆菌核酸检测 |  | 84 | IGH::MAF融合基因检测,骨髓 |
| 顺序 | 检测项目 |  | 顺序 | 检测项目 |
| 85 | 浆细胞富集(CD138) |  | 129 | 外周血染色体核型分析 |
| 86 | IGH::MAFB融合基因检测,骨髓 |  | 130 | 骨髓染色体核型分析 |
| 87 | 髓系白血病中常见融合基因筛查 |  | 131 | MDS相关CD系列检测(25CD) |
| 88 | RUNX1::RUNX1T1(AML1::ETO)定量检测 |  | 132 | 微小残留白血病检测(15CD,提供即往完整表型信息) |
| 89 | BCR::ABL1(p190)融合基因定量检测 |  | 133 | 急性白血病快速鉴别诊断CD系列检测(15CD) |
| 90 | BCR::ABL1(p210)融合基因定量检测 |  | 134 | 淋巴瘤/淋系白血病相关CD系列检测(25CD) |
| 91 | BCR::ABL1(p230)融合基因定量检测 |  | 135 | 白血病CD系列检测 (28 CD) |
| 92 | BCR::ABL1激酶区(KD)突变检测 |  | 136 | 内源性凝血因子活性四项(Ⅷ,Ⅸ,Ⅺ,Ⅻ) |
| 93 | BCR::ABL1融合基因分型 |  | 137 | 外源性凝血因子活性四项(Ⅱ,Ⅴ,Ⅶ,Ⅹ) |
| 94 | BCR::ABL1分型定量 |  | 138 | 蛋白C活性测定 |
| 95 | 血液肿瘤CALR基因突变检测 |  | 139 | 蛋白S |
| 96 | 血液肿瘤DNMT3A基因突变检测 |  | 140 | 血浆凝血因子全套 |
| 97 | ETV6::PDGFRB融合基因定量检测 |  | 141 | 促红细胞生成素（EPO） |
| 98 | EVI1基因表达检测 |  | 142 | 溶贫六项 |
| 99 | FIP1L1::PDGFRa融合基因定量检测 |  | 143 | 自身免疫性血细胞减少相关抗原检测 |
| 100 | HOX11基因定量检测 |  | 144 | 高敏PNH白细胞检测(10CD) |
| 101 | IGHV基因突变检测 |  | 145 | 维生素A |
| 102 | IGH基因V区重排检测(片段分析) |  | 146 | 1,25-二羟基维生素D3 |
| 103 | IgH基因克隆性重排检测(片段分析) |  | 147 | 25羟维生素D2 |
| 104 | JAK2基因V617F突变定量检测 |  | 148 | 25羟维生素D3 |
| 105 | LPL/WM相关基因测序检测 |  | 149 | 维生素E |
| 106 | MDS MPN相关基因测序检测 |  | 150 | 维生素K1 |
| 107 | 血液肿瘤MPL基因突变检测 |  | 151 | 17-羟孕烯醇酮 |
| 108 | 血液肿瘤NGS阳性位点后续检测 |  | 152 | 孕酮 |
| 109 | PML::RARα融合基因bcr-1(L型)定量检测 |  | 153 | 睾酮 |
| 110 | PML::RARα融合基因bcr-2(V型)定量检测 |  | 154 | 17-羟孕酮 |
| 111 | PML::RARα融合基因bcr-3(S型)定量检测 |  | 155 | 脱氢表雄酮 |
| 112 | PML::RARA分型定量 |  | 156 | 雄烯二酮 |
| 113 | PTPN11基因A72T突变检测 |  | 157 | 皮质醇 |
| 114 | 血液肿瘤SF3B1基因突变检测 |  | 158 | 11-脱氧皮质醇 |
| 115 | TCRG基因重排检测(片段分析) |  | 159 | 硫酸脱氢表雄酮 |
| 116 | 血液肿瘤TP53基因突变检测 |  | 160 | 脱氧皮质酮 |
| 117 | T细胞克隆性评估 |  | 161 | 可的松 |
| 118 | WT1基因定量检测 |  | 162 | 皮质酮 |
| 119 | Ph样ALL相关基因 |  | 163 | 醛固酮 |
| 120 | 多发性骨髓瘤相关基因测序检测 |  | 164 | 21-脱氧皮质醇 |
| 121 | 成熟淋巴瘤相关基因测序检测 |  | 165 | 雌酮 |
| 122 | 淋系白血病中常见融合基因筛查 |  | 166 | 雌二醇 |
| 123 | 淋系肿瘤多基因测序检测 |  | 167 | 雌三醇 |
| 124 | 白血病中43融合基因筛查 |  | 168 | 双氢睾酮 |
| 125 | 造血与淋巴组织肿瘤相关基因突变检测 |  | 169 | 褪黑素 |
| 126 | CLL/SLL相关基因突变检测 |  | 170 | 1-甲基组氨酸 |
| 127 | AML相关基因突变检测 |  | 171 | 苏氨酸 |
| 128 | MDS相关基因突变检测 |  | 172 | 肌氨酸 |
| 顺序 | 检测项目 |  | 顺序 | 检测项目 |
| 173 | 甲硫氨酸 |  | 187 | 脯氨酸 |
| 174 | 羟脯氨酸 |  | 188 | 缬氨酸 |
| 175 | b-氨基异丁酸 |  | 189 | 丝氨酸 |
| 176 | 牛磺酸 |  | 190 | 精氨酸 |
| 177 | 组氨酸 |  | 191 | 酪氨酸 |
| 178 | 谷氨酸 |  | 192 | 赖氨酸 |
| 179 | 天冬氨酸 |  | 193 | a-氨基丁酸 |
| 180 | 3-甲基组氨酸 |  | 194 | 亮氨酸 |
| 181 | 异亮氨酸 |  | 195 | 色氨酸 |
| 182 | 鸟氨酸 |  | 196 | 丙氨酸 |
| 183 | b-丙氨酸 |  | 197 | a-氨基己二酸 |
| 184 | 丙苯氨酸 |  | 198 | 血清BK多瘤病毒DNA定量 |
| 185 | 甘氨酸 |  | 199 | 尿BK多瘤病毒DNA定量 |
| 186 | 瓜氨酸 |  | 200 | 普通透射电镜检查与诊断（肾组织、心脏组织） |

附表2

|  |  |
| --- | --- |
| 顺序 | 检测项目 |
| 1 | SNP染色体芯片 750k |
| 2 | SNP染色体芯片 HD |
| 3 | 荧光染色体原位杂交检查 |
| 4 | 高分辨染色体核型分析 |