

包1					
序号	项目名称	检测项目明细	检测方法	样本类型	生物标志物 / 基因位点
1	子宫内膜种植窗基因法检测	子宫内膜容受性检测（ERT）		子宫内膜组织	
2	MALBACPGD@单基因病分子遗传检测	全家系预实验（不限人数）	单细胞全基因组扩增，NGS，SNP array，Sanger，PCR等	全血	基于先证者进行全家系检测
3		胚胎植入前遗传学检测（PGT-M）	单细胞全基因组扩增+高通量测序	胚胎活检样本	基于先证者进行胚胎检测
4	MaReCs"染色体易位携带检测	全家系预实验（不限人数）	单细胞全基因组扩增，NGS，SNP array，Sanger，PCR等	全血	基于先证者进行全家系检测
5		胚胎植入前遗传学检测（PGT-M）	单细胞全基因组扩增+高通量测序	胚胎活检样本	基于先证者进行胚胎检测
包2					
序号	项目名称	项目明细	检测方法	样本类型	生物标志物 / 基因位点
1	HLA 高分辨配型	人组织相容性抗原I类（HLA-I）分型	二代测序法	骨髓血或外周血	HLA-A、HLA-B、HLA-C
2		人组织相容性抗原II类（HLA-II）分型	二代测序法	骨髓血或外周血	HLA-DRB1、HLA-DQB1、HLA-DPB1
3		KIR 分型	PCR-SSP	骨髓血或外周血	2DL1、2DL2、2DL3、2DL4、2DL5、3DL1、3DL2、3DL3、2DS1、2DS2、2DS3、2DS4、2DS5、3DS1、2DP1、3DP1
4		HLA 抗体特异性检测(混合抗体)	流式荧光发光法（Luminex）	骨髓血、外周血、血清	HLA混合抗体
5		HLA 抗体特异性检测(单一抗体)	流式荧光发光法（Luminex）	骨髓血或外周血	HLA I、II类 抗体
6		HLA 抗体特异性检测(抗体 I 类)	流式荧光发光法（Luminex）	骨髓血或外周血	HLA I 类抗体
7		HLA 抗体特异性检测(抗体 II 类)	流式荧光发光法（Luminex）	骨髓血或外周血	HLAII 类抗体
8		MICA 抗体	SBT	骨髓血或外周血	MICA抗体
9		MICA 高分辨分型	SBT	骨髓血或外周血	MICA基因型、MICA-129多态性
10	RAN-seq 转录组测序技术	血液肿瘤全转录组测序(血液肿瘤 RNAseq)	NGS	骨髓血或外周血	
11		全血 TCA 检测	STR	骨髓血或外周血	TH01、D21S11、D2S1338、D5S818、D13S317、D7S820、D16S539、CSF1PO、Ame1、VWA、D8S1179、TPOX、FGA、D6S1043、D12S391、D10S1248、Penta D
12		B 细胞分选 TCA 检测	STR	骨髓血或外周血	
13		T 细胞分选 TCA 检测	STR	骨髓血或外周血	

14	移植后嵌合检测	NK 细胞分选 TCA 检测	STR	骨髓血或外周血	
15		粒细胞分选 TCA 检测	STR	骨髓血或外周血	粒细胞
16		CD33阳性细胞分选 TCA 检测	STR	骨髓血或外周血	CD33
17		EBV病毒 DNA 定量	荧光定量PCR	骨髓血或外周血	EBV
18		CMV病毒 DNA 定量	荧光定量PCR	骨髓血或外周血	CMV

包3

序号	项目名称	检测项目明细	检测方法	样本类型	生物标志物 / 基因位点
1	阿尔兹海默症生物标志物检测	阿尔茨海默7项		血浆	A β 42、A β 40、A β 42/A β 40、P-tau 181、P-tau 217、NfL、GFAP
2		阿尔茨海默6项		血浆	A β 42、A β 40、A β 42/A β 40、P-tau 181、P-tau 217、NfL
3		阿尔茨海默5项		血浆	A β 42、A β 40、A β 42/A β 40、P-tau 181、P-tau 217
4		阿尔茨海默4项		血浆	A β 42、A β 40、A β 42/A β 40、P-tau 217
5		阿尔茨海默3项		血浆	A β 42、A β 40、A β 42/A β 40
6		阿尔茨海默单项		血浆	P-tau 217
7		神经损伤两项		血浆	NfL、GFAP
8		APOE基因分析		血浆	APOE基因分析
9	副肿瘤综合征生物标志物检测	副肿瘤综合征32项抗体检测		血清或脑脊液	HuB、HuC、HuD、Yo（CDR2）、Yo（CDR2L）、Ri（Nova1）、Ri（Nova2）、CV2/CRMP5、Amphiphysin、Ma2、Ma1、Tr（DNER）、Zic4、SOX1、GAD65、PKC γ、ANNA-3、PCA-2、Recoverin、Titin、PDE10A、ARHGAP26、ITPR1、CARPVIII、mGluR2、NCDN、AP3B2、αIN、NfL、NfH、TRIM9、TRIM67（IgG）
10				血清+脑脊液	
11		副肿瘤综合征30项抗体检测		血清或脑脊液	HuB、HuC、HuD、Yo(CDR2)、Yo(CDR2L)、Ri(Nova1)、Ri(Nova2)、CV2/CRMP5、Amphiphysin、Ma2、Ma1、Tr（DNER）、Zic4、SOX1、GAD65、PKC γ、ANNA-3、PCA-2、Recoverin、Titin、KCTD16、PDE10A、ARHGAP26、ITPR1、CARPVIII、mGluR2、 mGluR1、KLHL11、NCDN、AP3B2（IgG）
12		副肿瘤综合征28项抗体检测		血清或脑脊液	HuB、HuC、HuD、Yo(CDR2)、Yo(CDR2L)、Ri(Nova1)、Ri(Nova2)、CV2/CRMP5、Amphiphysin、Ma2、Ma1、Tr（DNER）、Zic4、SOX1、GAD65、PKC γ、ANNA-3、PCA-2、ARHGAP26、ITPR1、CARPVIII、mGluR2、mGluR1、KLHL11、NCDN、AP3B2、Recoverin、Titin（IgG）
13				血清+脑脊液	
14		副肿瘤综合征22项抗体检测		血清或脑脊液	HuB、HuC、HuD、Yo(CDR2)、Yo(CDR2L)、Ri(Nova1)、Ri(Nova2)、CV2/CRMP5、Amphiphysin、Ma2、Ma1、Tr（DNER）、Zic4、SOX1、GAD65、PKC γ、ANNA-3、PCA-2、Recoverin、Titin、KCTD16、PDE10A（IgG）
15		副肿瘤综合征20项抗体检测		血清或脑脊液	HuB、HuC、HuD、Yo(CDR2)、Yo(CDR2L)、Ri(Nova1)、Ri(Nova2)、CV2/CRMP5、Amphiphysin、Ma2、Ma1、Tr（DNER）、Zic4、SOX1、GAD65、PKC

16		副肿瘤综合征16项抗体检测		血清+脑脊液	γ、ANNA-3、PCA-2、Recoverin、Titin (IgG)
17		副肿瘤综合征18项抗体检测		血清或脑脊液	HuB、HuC、HuD、Yo (CDR2)、Yo (CDR2L)、Ri (Nova1)、Ri (Nova2)、CV2/CRMP5、Amphiphysin、Ma2、Ma1、Tr (DNER)、Zic4、SOX1、GAD65、PKC γ、Recoverin、Titin (IgG)
18		副肿瘤综合征15项抗体检测		血清或脑脊液	HuB、HuC、HuD、Yo (CDR2)、Yo (CDR2L)、Ri (Nova1)、Ri (Nova2)、CV2/CRMP5、Amphiphysin、Ma2、Ma1、Tr (DNER)、Zic4、SOX1、GAD65 (IgG)
19				血清+脑脊液	
20		副肿瘤综合征14项抗体检测		血清或脑脊液	Hu、Yo、Ri、CV2/CRMP5、Amphiphysin、Ma2、Ma1、Tr (DNER)、Zic4、SOX1、GAD65、PKC γ、Recoverin、Titin (IgG)
21		副肿瘤综合征单项抗体检测		血清或脑脊液	IgG
22	肌炎谱检测	肌炎抗体谱44项		血清	Mi-2、TIF1 γ、MDA5、NXP2、SAE1、Jo-1、PL-7、PL-12、EJ、OJ、KS、Zo、Ha、SRP、HMGR、Ku、PM-Scl、PM-Scl100、PM-Scl 75、Scl-70、RNAPIII、Th/To、Fibrillarin、CENP-B、U1-RNP、AMA-M2、NOR90、dsDNA、Nucleosome、Histone、Sm、PCNA、rRNP、Ro52、Ro60、La、α-fodrin (IgG)、cN1A、MDA5、SAE2、CENP-A、PDGFR-β、CRT、DFS70 (IgG)
23		肌炎抗体谱37项		血清	Mi-2、TIF1 γ、MDA5、NXP2、SAE1、Jo-1、PL-7、PL-12、EJ、OJ、KS、Zo、Ha、SRP、HMGR、Ku、PM-Scl100、PM-Scl75、Scl-70、RNAPIII、Th/To、Fibrillarin、CENPB、U1-RNP、AMA-M2、NOR90、dsDNA、Nucleosome、Histone、Sm、PCNA、rRNP、Ro52、Ro60、SSB/La、α-fodrin (IgG)、cN1A (IgG)
24		肌炎抗体谱25项		血清	Mi-2、TIF1 γ、MDA5、NXP2、SAE1、Jo-1、PL-7、PL-12、EJ、OJ、KS、Zo、Ha、SRP、HMGR、Ku、PM-Scl100、PM-Scl75、Ro52、Scl-70、RNAPIII、Th/To、Fibrillarin、NOR90 (IgG)、cN1A (IgG)
25		肌炎抗体谱17项		血清	Mi-2、TIF1 γ、MDA5、NXP2、SAE1、Jo-1、PL-7、PL-12、EJ、OJ、SRP、HMGR、Ku、PM-Scl100、PM-Scl75、Ro-52 (IgG)、cN1A (IgG)
26	中枢神经系统脱髓鞘疾病生物标志物检测	中枢神经脱髓鞘9项抗体检测		血清或脑脊液	AQP4、MOG、GFAP-α、GFAP-ε、MBP、AQP1、Flotillin-1/2、PLP1 (IgG)；MOG IgA
27				血清+脑脊液	
28		中枢神经脱髓鞘8项抗体检测		血清或脑脊液	AQP4、MOG、GFAP-α、GFAP-ε、MBP、AQP1、Flotillin-1/2、PLP1 (IgG)
29				血清+脑脊液	
30		中枢神经脱髓鞘7项抗体检测		血清或脑脊液	AQP4、MOG、GFAP-α、GFAP-ε、MBP、AQP1、Flotillin-1/2 (IgG)
31		中枢神经系统脱髓鞘6项抗体检测		血清或脑脊液	AQP4、MOG、GFAP-α、GFAP-ε、MBP、AQP1 (IgG)
32		中枢神经系统脱髓鞘5项抗体检测		血清或脑脊液	AQP4、MOG、GFAP-α、GFAP-ε、MBP (IgG)
33		AQP4+MOG+GFAP抗体检测		血清或脑脊液	AQP4、MOG、GFAP-α、GFAP-ε (IgG)
34				血清+脑脊液	
35		中枢神经系统脱髓鞘3项抗体检测		血清或脑脊液	AQP4、MOG、MBP (IgG)
36		中枢神经系统脱髓鞘2项抗体检测		血清或脑脊液	AQP4、MOG (IgG)
37		中枢神经系统脱髓鞘单项抗体检测		血清或脑脊液	IgG

38	重症肌无力生物标志物检测	重症肌无力7项抗体检测		血清	AChR、MuSk、LRP4、Titin、RyR、Kv1.4、Agrin（IgG）
39		重症肌无力5项抗体检测		血清	AChR、MuSk、LRP4、Titin、RyR（IgG）
40		重症肌无力3项抗体检测		血清	AChR、MuSk、LRP4（IgG）
41	周围神经病抗生物标志物检测	周围神经病25项抗体检测		血清或脑脊液	（GM1、GM2、GM3、GM4、GD1a、GD1b、GD2、GD3、GT1a、GT1b、GQ1b、Sulfatide） （IgG+IgM）、MAG-IgM
42				血清+脑脊液	
43		神经节苷脂24项抗体检测		血清或脑脊液	（GM1、GM2、GM3、GM4、GD1a、GD1b、GD2、GD3、GT1a、GT1b、GQ1b、Sulfatide） （IgG+IgM）
44		郎飞结病相关10项抗体检测		血清或脑脊液	NF155、NF186、NF140、CNTN1、CASPR1、CASPR2、CNTN2、Gliomedin、NrCAM、LGI4（IgG）
45		郎飞结病相关6项抗体检测		血清或脑脊液	NF155、NF186、CNTN1、CASPR1、CNTN2、Gliomedin（IgG）
46		郎飞结病相关5项抗体检测		血清或脑脊液	NF155、NF186、CNTN1、CASPR1、CNTN2（IgG）
47		郎飞结病相关3项抗体检测		血清或脑脊液	NF155、NF186、CNTN1（IgG）
48		郎飞结病相关单项抗体检测		血清或脑脊液	IgG
49	成人自身免疫性脑炎生物标志物检测	自身免疫性脑炎鉴别39项抗体检测		血清或脑脊液	NMDAR1、NMDAR2a、NMDAR2b、AMPAR1、AMPAR2、LGI1、CASPR2、GABABR、KCTD16、DPPX、IgLON5、GlyR α 1、GABAAR α 1、GABAAR β 3、GABAAR γ 2、D2R、Neurexin-3 α 、mGluR5、mGluR1、GAD65、AK5、KLHL11、LUZP4、gAChR、GluK2、CaV α 2 δ 、AGO、Trib2、Munc18-1、GluR3、ROCK2、BRSK2、CRMP3、CRMP4、TRIM46、AQP4、MOG、GFAP- α 、GFAP- ϵ （IgG）
50				血清+脑脊液	
51		自身免疫性脑炎鉴别28项抗体检测		血清或脑脊液	NMDAR、AMPAR1、AMPAR2、LGI1、CASPR2、GABABR、KCTD16、DPPX、IgLON5、GlyR α 1、GABAAR α 1、GABAAR β 3、GABAAR γ 2、D2R、Neurexin-3 α 、mGluR5、mGluR1、GAD65、AK5、KLHL11、gAChR、GluK2、CaV α 2 δ 、AGO、AQP4、MOG、GFAP- α 、GFAP- ϵ （IgG）
52				血清+脑脊液	
53		自身免疫性脑炎鉴别20项抗体检测		血清或脑脊液	NMDAR、AMPAR1、AMPAR2、LGI1、CASPR2、GABABR、DPPX、IgLON5、GlyR α 1、GABAAR α 1、GABAAR β 3、GABAAR γ 2、mGluR5、D2R、Neurexin-3 α 、GAD65、AQP4、MOG、GFAP- α 、GFAP- ϵ （IgG）
54				血清+脑脊液	
55		自身免疫性脑炎鉴别10项抗体检测		血清或脑脊液	NMDAR、AMPAR1、AMPAR2、LGI1、CASPR2、GABABR、AQP4、MOG、GFAP- α 、GFAP- ϵ （IgG）
56		自身免疫性脑炎33项抗体检测		血清或脑脊液	NMDAR、AMPAR1、AMPAR2、LGI1、CASPR2、GABABR、KCTD16、DPPX、IgLON5、GlyR α 1、GABAAR α 1、GABAAR β 3、GABAAR γ 2、D2R、Neurexin-3 α 、mGluR5、mGluR1、GAD65、AK5、KLHL11、LUZP4、gAChR、GluK2、CaV α 2 δ 、AGO、Trib2、Munc18-1、GluR3、ROCK2、BRSK2、CRMP3、CRMP4、TRIM46（IgG）
57				血清+脑脊液	
58		自身免疫性脑炎24项抗体检测		血清或脑脊液	NMDAR、AMPAR1、AMPAR2、LGI1、CASPR2、GABABR、DPPX、IgLON5、GlyR α 1、GABAAR α 1、GABAAR β 3、GABAAR γ 2、D2R、Neurexin-3 α 、mGluR5、mGluR1、GAD65、AK5、KLHL11、gAChR、GluK2、CaV α 2 δ 、AGO、KCTD16（IgG）
59		自身免疫性脑炎18项抗体检测		血清或脑脊液	NMDAR、AMPAR1、AMPAR2、LGI1、CASPR2、GABABR、DPPX、IgLON5、GlyR α 1、GABAAR α 1、GABAAR β 3、GABAAR γ 2、mGluR5、D2R、Neurexin-3 α

60		测		血清+脑脊液	、GAD65、AK5、KLHL11（IgG）
61		自身免疫性脑炎16项抗体检测		血清或脑脊液	NMDAR、AMPA1、AMPA2、LGI1、CASPR2、GABABR、DPPX、IgLON5、GlyR α 1、GABAAR α 1、GABAAR β 3、GABAAR γ 2、mGluR5、D2R、Neurexin-3 α 、GAD65（IgG）
62				血清+脑脊液	
63		自身免疫性脑炎12项抗体检测		血清或脑脊液	NMDAR、AMPA1、AMPA2、LGI1、CASPR2、GABABR、DPPX、IgLON5、GlyR α 1、mGluR5、D2R、GAD65（IgG）
64		自身免疫性脑炎8项抗体检测		血清或脑脊液	NMDAR、AMPA1、AMPA2、LGI1、CASPR2、GABABR、DPPX、IgLON5（IgG）
65		自身免疫性脑炎6项抗体检测		血清或脑脊液	NMDAR、AMPA1、AMPA2、LGI1、CASPR3、GABABR（IgG）
66		自身免疫性脑炎单项抗体检测		血清或脑脊液	IgG
67	儿童自身免疫性脑病抗体血液及脑脊液检测	自身免疫性脑炎20项		血清或脑脊液	NMDA型 IgG、AMPA1型 IgG、AMPA2型 IgG、LGI1 IgG、CASPR2 IgG、GABAB IgG、IgLON5 IgG、DPPX IgG、GlyR1 IgG、DRD2 IgG、GAD65 IgG、mGluR5 IgG、mGluR1 IgG、Neurexin-3 α IgG、GABAA、KLHL11、ganglionic AChR抗体、AQP4、MOG、GFAP
68		自身免疫性脑炎抗体20项（CBA+TBA）		血清或脑脊液	

包4

序号	项目名称	检测项目明细	检测方法	样本类型	生物标志物 / 基因位点
1	溶血性贫血8项	直接抗人球蛋白试验，间接抗人球蛋白试验，蔗糖溶血试验，血清酸化溶血试验， <i>for test tube test only</i>	微柱凝胶法，手工法，化学法，比色法，加热沉淀法	全血	
2	CD19/CD20	血细胞簇分化抗原（CD）系列检测	流式细胞术	全血	
3	PLA2R抗体	抗磷脂酶A2受体抗体（PLA2R）抗体测定	量子点荧光免疫法	全血	
4	抗髓过氧化物酶抗体定量（MPO、PR3）	抗中性粒细胞胞浆抗体测定（ANCA）	化学发光法	全血	
5	免疫固定电泳（血液和尿液）	免疫固定电泳（血液和尿液）	琼脂糖凝胶电泳法	血清、尿液	IgG，IgM，IgA， κ ， λ
6	肾穿刺活检病理	常规肾脏病理检测，电子显微镜（电镜）检查	免疫荧光、HE染色、PAS染色、PASM染色、Masson染色，电子显微镜（电镜）检查	肾脏组织	
7	24h尿铜离子测定	24小时尿铜浓度，24h尿量，24小时尿铜含量		尿液	
8	布氏杆菌标准凝集试验	布鲁菌病试管凝集试验	凝集反应	血清	
9	布氏杆菌虎红平板凝集试验	布鲁菌病虎红平板凝集试验	凝集反应	血清	
10	血清铜测定	血清铜（Cu）		血清	
11	GBS谱系病血迹脑脊液抗体检测	GBS24项		血清或脑脊液	Sulfatide IgG、GM1 IgG、GV2 IgG、GM3 IgG、GV4 IgG、GD1a IgG、GD1b IgG、GD2 IgG、GD3 IgG、GT1a IgG、GT1b IgG、GQ1b IgG、Sulfatide IgM、GM1 IgM、GN2 IgM、GM3 IgM、GM4 IgM、GD1a IgM、GD1b IgM、GD2 IgM、GD3 IgM、GT1a IgM、GT1b IgM、GQ1b IgM

12	炎症性肠病四项	抗中性粒细胞胞浆抗体（ANCA）检测，抗酿酒酵母抗体（ASCA）检测，抗肠杯状细胞抗体（CAI）检测，抗		全血	
13	钙卫蛋白检测	钙卫蛋白检测		粪便	
14	MDS相关基因检测	组织/细胞荧光定量脱氧核糖核酸（DNA）多聚酶链式反应检查诊断	荧光定量	外周血	EGR1/TERT（5q31/5p15）、D7S486/CSP7（7q31/7p11.1-q11.1）、CEP8/CSP8、D20S108（20q12）、TP53
15		组织/细胞荧光原位杂交检查诊断	荧光原位杂交（FISH）	骨髓血	
16	多发性骨髓瘤相关基因检测	组织/细胞荧光原位杂交检查诊断	荧光原位杂交（FISH）	骨髓血	IGH/CCND1 t(11;14)(q13;q32)、IGH/FGFR3 t(4;14)(p16;q32)、IGH/MAF t(14;16)(q32;q23)、tp53/cep17、CKS1B（1q21）
17	慢性淋巴细胞白血病相关基因检测	组织/细胞荧光定量脱氧核糖核酸（DNA）多聚酶链式反应检查诊断	荧光定量	外周血	TP53、IGHV
18		组织/细胞荧光原位杂交检查诊断	荧光原位杂交（FISH）	骨髓血	D13S319(13q14)，D13S25(13q14.3)，P53(17p13)，RB1(13q14)，CSP12(12p11.1-q11.1)，ATM(11q22)6q21
19	叶酸受体检测（血液/肿瘤组织）	叶酸受体阳性循环肿瘤细胞检测、叶酸受体α表达检测		全血、肿瘤组织	FRα、β、γ和δ蛋白