

包 1. 综合检测项目

询价项目名称	检测项目/生物标志物/基因位点/基因名称	检测方法	样本类型	检验报告时限
儿茶酚胺及其代谢物 2 项 (血液)	游离变肾上腺素(游离甲氧基肾上腺素, MN)、游离去甲变肾上腺素 (游离甲氧基去甲肾上腺素, NMN)		全血 (EDTA 抗凝管)	3 个工作日内
儿茶酚胺及其代谢物 7 项 (血液)	肾上腺素(E)、去甲肾上腺素(NE)、多巴胺(DA)、(游离)甲氧基肾上腺素 (MN)、(游离)甲氧基去甲肾上腺素 (NMN)、香草苦杏仁酸(VMA)、高香草酸(HVA)		全血 (EDTA 抗凝管)	3 个工作日内
儿茶酚胺及其代谢物 7 项 (尿液)	肾上腺素(E)、去甲肾上腺素(NE)、多巴胺(DA)、变肾上腺素(甲氧基肾上腺素, MN)、去甲变肾上腺素 (甲氧基去甲肾上腺素, NMN)、香草苦杏仁酸(VMA)、高香草酸(HVA)		24h 尿液	3 个工作日内
免疫固定电泳 (IgD+IgE)	IgD, IgE		外周血	3 个工作日内
血清蛋白电泳			外周血	3 个工作日内
游离轻链检测			外周血, 尿液	3 个工作日内

包 2. 儿童血液病、实体肿瘤相关检测

询价项目名称	检测项目/生物标志物/基因位点/基因名称	检测方法	样本类型	检验报告时限
化疗药物基因组学检测	CEP72, NUDT15、TPMT、BCR::ABL1 激酶区耐药	PCR、第二代高通量基本测序(NGS)法	外周血	3~5 工作日
融合基因定量检测 (ddPCR)		微滴式数字 PCR (ddPCR)	骨髓	3~5 工作日内
儿童神经母细胞瘤全基因组芯片检测	MYCN 扩增、ALK 突变或扩增、11q 畸变等	DNA 微探针阵列 (CMA)	病理组织	28 工作日内
儿童肾母细胞瘤全基因组芯片检测	TP53 缺失、MYCN 扩增、-11q 等	DNA 微探针阵列 (CMA)	病理组织	28 工作日内
儿童实体肿瘤精准诊疗分子检测	TP53 缺失、+17q、ALK 突变或扩增、超二倍体(近 3 倍体)等	illumina 高通量测序	病理组织	28 工作日内

包 3. 单基因遗传病特殊疑难变异检测

询价项目名称	检测项目/生物标志物/基因位点/基因名称	检测方法	样本类型	检验报告时限
长读长测序（三代测序）	SMN1、F8、CYP21A2、NEMO 基因等，动态突变、基因重组等	长读长测序（三代测序）、RNA-seq、全基因组测序、光学基因图谱检测（OGM）	外周血、羊水、流产组织	10 个工作日内
WGS+RNA-seq	WES 检测结果为阴性，且高度怀疑为某种单基因遗传病的		外周血、羊水、流产组织	10 个工作日内
光学基因图谱检测（OGM）	WES、CNV-seq 染色体核型检测结果为阴性，且高度怀疑为某种单基因遗传病的		外周血、羊水、流产组织	10 个工作日内

包 4. 血二氢蝶啶还原酶测定及尿蝶呤谱分析

询价项目名称	检测项目/生物标志物/基因位点/基因名称	检测方法	样本类型	检验报告时限
血二氢蝶啶还原酶测定	DHPR 活性、DHPR 活性百分比		全血	5 个工作日
尿蝶呤谱分析	新蝶呤(N)前、生物蝶呤(B)前、 $B\% B/(N+B)\% $ 前		尿液	5 个工作日