|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 附件： |  |  |  |
| **产前筛查与产前诊断检测项目清单** | | | |
| **标本类型** | **检验项目** | **收费编码** | **收费金额** |
| 羊水 | 羊水21、18和13号及X/Y染色体STR | 270700003×3次 | 627 |
| 脐血 | 脐血21、18和13号及X/Y染色体STR | 270700003×3次 | 627 |
| 绒毛 | 绒毛21、18和13号及X/Y染色体STR | 270700003×3次 | 627 |
| 羊水、绒毛、脐血 | 染色体微阵列序列分析 | 250700030F | 3500 |
| +21、18、13和X/Y染色体QF-PCR | 270700003×3 | 627 |
| 羊水、绒毛、脐血 | 染色体微阵列序列分析 | 250700030F | 3500 |
| +母体细胞污染鉴定 | 270700003 | 209 |
| 羊水 | 羊水染色体分析 | 250700014-3 | 1210 |
| 羊水 | 羊水染色体C显带检查（不能单独送检，需行羊水染色体分析基础上进行检查） | 250700013 | 165 |
| 羊水 | 羊水染色体N显带检查（不能单独送检，需行羊水染色体分析基础上进行检查） | 250700013 | 165 |
| 外周血 | 胎儿21三体综合征基因检测 | 250700010-2 | 1650 |
| 羊水、脐血 | α地贫缺失型（产前) | 250700023S×2次 | 919.6 |
| 270700003×3次 |
| 羊水、脐血 | α地贫非缺失型（产前) | 250700023S×2次 | 919.6 |
| 270700003×3次 |
| 羊水、脐血 | β地贫产前基因诊断(产前） | 250700024S×2次 | 985.6 |
| 270700003×3次 |
| 外周血 | NIPT-PLUS | 250700031F×10 | 2480 |
| 流产物组织 | 流产绒毛CNV-seq | 250700031F×9 | 2232 |
| 外周血 | 二-医学外显筛查（先证者） | 250700031F×20 | 4960 |
| 外周血，羊水、绒毛、脐血 | 二-医学外显筛查（父母子） | 250700031F×38 | 9424 |
| 外周血，羊水、绒毛、脐血 | 二-医学外显筛查（父母子+胎儿） | 250700031F×47 | 11656 |
| 外周血，羊水、绒毛、脐血 | 二-医学外显筛查(父母+双胎) | 250700031F×47 | 11656 |
| 外周血 | 二-医学外显筛查（针对单人携带者筛查） | 250700031F×20 | 4960 |
| 外周血 | 二-全外显子组筛查（先证者） | 250700031F×24 | 5952 |
| 外周血，羊水、绒毛、脐血 | 二-全外显子组筛查(父母+双胎) | 250700031F×51 | 12648 |
| 外周血，羊水、绒毛、脐血 | 二-全外显子组筛查(父母子+胎儿) | 250700031F×51 | 12648 |
| 外周血，羊水、绒毛、脐血 | 二-全外显子组筛查(父母子) | 250700031F×45 | 11160 |
| 外周血 | 二-线粒体全长检测（先证者） | 250700031F×13 | 3224 |
| 外周血 | 二-21羟化酶缺乏症 | 250700031F×15 | 3762 |
| 外周血 | 二-DMD点突变检测 | 250700031F×11 | 2728 |
| 羊水、绒毛、脐血 | 产前诊断（耳聋） | 270700003×5 | 1045 |
| 外周血 | DMD基因检测 | 270700003×5 | 1045 |
| 外周血 | DMD缺失重复(验证)检测 | 270700003×5 | 1045 |
| 羊水、绒毛、脐血 | 产前诊断（DMD） | 270700003×5 | 1045 |
| 外周血 | SMA基因筛查 | 250700022S | 323.4 |
| 外周血 | SMA缺失(验证)检测 | 250700022S | 323.4 |
| 羊水、绒毛、脐血 | 产前诊断(SMA) | 270700003×5 | 1045 |
| 羊水、绒毛、脐血 | 产前诊断(SMA-2) | 270700003×8 | 1672 |
| 羊水、绒毛、脐血 | 产前诊断（脆性X) | 270700003×5 | 1045 |
| 羊水、绒毛、脐血 | 产前诊断(罕见病) | 270700003×5 | 1045 |
| 羊水、绒毛、脐血 | 软骨发育不全（FGFR3）基因检测 | 270700003×5 | 1045 |
| 外周血 | 脆性X基因检测 | 270700003 | 209 |
| 外周血 | 一代验证（适用于对已知基因已知变异进行位点检测） | 270700003 | 209 |