

附件 1：茂名市人民医院胎儿样本检验项目外送需求清单（不限于列出项目）

茂名市人医项目外送需求清单			
项目名称	样本类型	检测方法	价格
全外全外显子组筛查(父母胎儿)	绒毛、羊水、脐血、外周血、流产物、组织	二代测序	8640
全外显子组筛查(父母+ 双胞胎)	绒毛、羊水、脐血、外周血、流产物、组织	二代测序	10400
全外显子组筛查(父母子+胎儿)	绒毛、羊水、脐血、外周血、流产物、组织	二代测序	10400
全外显子组筛查（先证者）	绒毛、羊水、脐血、外周血、流产物、组织	二代测序	4320
MLPA 检测	绒毛、羊水、脐血、外周血、流产物、组织	MLPA	1200
基因变异验证	绒毛、羊水、脐血、外周血、流产物、组织	sanger 测序	200
母源污染鉴定检测	绒毛、羊水、脐血、外周血、流产物、组织	脱氧核糖核酸(DNA)测序	180.6
单人携带者筛查)	外周血	二代测序	1760
夫妻联合携带者筛查（男方）	外周血	二代测序	1760
	外周血	二代测序	1760
罕见缺失型α地贫检测	外周血	gap-PCR	130.3
罕见缺失型β地贫检测	外周血	gap-PCR	159.2
测序α地贫	外周血	sanger 测序	480
测序β地贫	外周血	sanger 测序	700

测序 δ 地贫	外周血	sanger 测序	480
罕见缺失型 α 地贫检测	绒毛、羊水、脐血、 流产物、组织	gap-PCR(直接	260.6
罕见缺失型 β 地贫检测	绒毛、羊水、脐血、 流产物、组织	gap-PCR	318.4
染色体微阵列 序列分析 (CMA)	绒毛、羊水、脐血、 外周血、流产物、 组织	基因芯片 (SNP-ARRAY)	3500
耳聋 (GJB2+SLC 26A4)基因 检测 (含芯 片)	外周血	sanger 测序	1600
产前诊断 (耳聋)	绒毛、羊水、脐血	sanger 测序	1200
荧光原位杂 交(FISH)	绒毛、羊水、脐血	荧光原位杂交	1598.1
胎儿 13、18、 21-三体综 合征基因筛 查	孕妇外周血	二代测序	560
产前诊断 (SMA) /产 前诊断 (DMD)	绒毛、羊水、脐血	MLPA	1200
脆性 X 综合 征 (FRXA) 基因筛查	外周血	荧光 PCR-毛细管电泳 法	541.8
流产组织 CNV-seq	绒毛、流产组织	二代测序	2240
外周血 CNV-seq	外周血	二代测序	2560