附件1：

遗传病基因检测诊断服务外送项目一览表及检测项目技术参数

一、遗传病基因检测诊断服务外送项目一览表

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **序号** | **项目名称** | **方法学** | 备注 |
| 1 | 无创产前基因检测升级版（无创PLUS） | 高通量测序 | 需出具产前诊断机构的报告 |
| 2 | 单基因遗传病携带者筛查（155种） | 高通量测序 |  |
| 3 | 单基因遗传病携带者筛查（41种） | 高通量测序 |  |
| 4 | 基因拷贝数变异测序(CNV-seq) | 高通量测序 |  |
| 5 | 动态突变检测（脊髓小脑共济失调、智力障碍等） | PCR+毛细管电泳 | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 6 | 母源污染STR检测 | DNA测序 | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 7 | 脆性X染色体综合征检测 | 特殊PCR+毛细管电泳 | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 8 | 先天性软骨发育不全基因检测（FGFR3） | Sanger测序 | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 9 | 苯丙酮尿症PAH基因 | DNA测序 | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 10 | 成骨不全COL1A1基因 | DNA测序 | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 11 | 丙种球蛋白缺乏症BTK基因分析 | DNA测序 | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 12 | X连锁联合免疫缺陷病IL2RG基因分析 | DNA测序 | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 13 | BH4缺乏型PTS基因分析 | DNA测序 | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 14 | 单基因遗传病产前基因检测（特定位点基因测序检测） | DNA测序 | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 15 | 新生儿遗传病基因筛查 | NGS |  |
| 16 | 先天性中重度耳聋基因检测（GJB2） | NGS/Sanger |  |
| 17 | 大前庭水管综合征型耳聋基因检测（SLC26A4） | NGS/Sanger |  |
| 18 | 外显子缺失重复检测（DMD、SMA等） | MLPA/QPCR | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 19 | 血友病 A 型 F8 基因内含子1倒位突变检测 | 序列特异性PCR | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 20 | 血友病A型F8基因内含子22倒位突变检测 | LD-PCR | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 21 | 假性肥大性肌营养不良基因检测（DMD） | MLPA | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 22 | Beckwith-Wiedemann/Russell-Silver综合征基因检测 | MS-MLPA | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 23 | Prader-Willi/Angelman综合征基因检测 | MS-MLPA | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 24 | 染色体微阵列分析 | 微阵列技术 | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 25 | 全外显子测序检测（单样本）-产前诊断 | 高通量测序 | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 26 | 全外显子测序检测（家系）-产前诊断 | 高通量测序 | 产前诊断标本需出具省级以上产前诊断机构的产前诊断报告 |
| 27 | 全外显子测序检测（单样本）-非产前诊断 | 高通量测序 | 此项目2024年11月25日起开始外送检测 |
| 28 | 全外显子测序检测（家系）-非产前诊断 | 高通量测序 |
| 29 | 遗传病相关基因测序（panel） | 高通量测序 |
| 30 | 遗传代谢病基因测序（panel） | 高通量测序 |
| 31 | 常见黄疸基因检测疾病 | 高通量测序 |
| 备注：项目包含但不限于以上项目，如价格有调整，按物价最新标准进行计算。 | | | |

二、检测项目技术参数要求

（一）无创产前基因检测升级版（无创PLUS）

1.检测内容

检测内容包括21-三体综合征、18-三体综合征和13-三体综合征、性染色体异常在内的所有染色体非整倍体异常，不少于90种临床明确的染色体微缺失微重复综合征。

2.检测实验技术参数

2.1 检测方法学：高通量测序技术（NGS）。

2.2 样本类型：孕妇外周血。

2.3 检测准确性：按卫健委要求，胎儿染色体非整倍体基因检测，21 三体综合征检出率应不低于95%，18三体综合征检出率应不低于85%，13 三体综合征检出率应不低于70%；复合假阳性率应不高于0.5%。

2.4 投标人需为受检人群购买保险，阳性报销：21三体综合征、18三体综合征、13 三体综合征、其他染色体异常不少于5000元；假阴性报销：包含除21三体综合征、18三体综合征、13三体综合征之外的其他染色体数目异常和缺失重复综合征；出生后检测结果假阴性赔付不低于40万、出生前检测结果假阴性不低于2万。

2.5样本数据量：每个样品原始数据量不少于20M reads，有效数据量不少于10M reads。

2.6为提高检测成功率，使用胎儿浓度富集技术以提高胎儿浓度。

2.7自采血至发放检测报告时间不大于10个工作日。免费提供检测项目的假阴性、假阳性排查验证流程。

（二）单基因遗传病携带者筛查

1．检测项目和检测内容

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 序号 | 检测项目 | 检测内容 |
| 1 | 单基因遗传病携带者筛查（155种） | 采用高通量测序技术，检测不少于150种常见遗传病携带者筛查（包含耳聋、地贫、DMD、SMA、PKU等）。覆盖至少150种疾病的10000多个致病位点。可检测地贫、DMD、SMA的常见CNV变异类型。 |
| 2 | 单基因遗传病携带者筛查（41种） | 采用高通量测序技术，检测不少于40种常见遗传病携带者筛查（包含耳聋、DMD、SMA、PKU等），可检测DMD、SMA的常见CNV变异类型。 |

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：目标区域捕获及高通量测序技术。

2.2 样本类型：外周血、DNA、唾液。

2.3产品性能：最低有效测序深度不低于100X； Q20≥95%，Q30≥85%；10X覆盖度≥99%；

2.4能检测常见的CNV变异类型，包括进行性假肥大性肌营养不良DMD基因连续2个外显子及以上的缺失/重复、脊髓性肌肉萎缩症SMN1基因7号外显子缺失；并提供证明以上CNV检测的性能报告书，与金标准相比灵敏度特异性数据不低于99%。

2.5对NGS分析CNV流程中结果为阳性或灰区的样本提供金标准MLPA、Gap-PCR等方法的二次验证。

2.6 报告周期：收到合格样本15个工作日内。

2.7 检测报告包含所检测疾病的剩余风险相关信息。

2.8检测报告符合《临床单基因遗传病基因检测报告规范团体标准》规范。

（三）基因拷贝数变异测序(CNV-seq)

1．检测内容

采用NGS技术对DNA进行低深度全基因组测序，测序结果与人类参考基因组的碱基序列进行对比，通过生物信息分析以发现受检样本存在的CNVs 。检测范围包括23对染色体非整倍体、100Kb以上的缺失重复。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：高通量测序技术（NGS）。

2.2 样本类型：流产组织、DNA、外周血等。

2.3检测设备获得药品监督管理局颁发的医疗器械注册证，且可用于对来源于人体样本的脱氧核糖核苷酸（DNA）和核糖核酸（RNA）进行测序，以检测基因变化。

2.4数据量：平均数据量≥30M reads；单样本检测有效数据量要求≥15M reads；

2.5对于致病、疑似致病、意义未明等各种变异类型均进行解读说明；

2.6 需协助医院进行检测本地化开展；

2.7 报告周期：收到合格样本15个工作日内。

（四）动态突变检测（脊髓小脑共济失调、智力障碍等）

1．检测内容

采用PCR+毛细管电泳技术，对三核苷酸串联重复导致的动态突变进行检测，明确相关基因的三核苷酸重复数。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：PCR+毛细管电泳。

2.2 样本类型：羊水、外周血等。

2.3 精确检测三核苷酸重复数，结果明确区分正常、中间型与全突变。

2.4 检测准确度偏差不超过5个重复数。

2.5 检测实验有正常对照的结果作为参考。

2.6 产前样本由有资质的产前诊断机构出具产前诊断报告。

（五）母源污染STR检测

1．检测内容

采用荧光PCR毛细管电泳法，定性检测人羊水样本中的基因组21、18、13号染色体上特异性短串联重复序列(short tandem repeats, STR) 遗传位点、性染色体上特异性STR遗传位点和2个基因位点。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：PCR+毛细管电泳。

2.2 样本类型：羊水、外周血等。

2.3 检测所用试剂盒获得药品监督管理局颁发的医疗器械注册证。

2.4 检测设备：配备一代测序仪。

2.5 母体污染鉴定的敏感性约5%。

2.6 通过检测STR遗传标记进行染色体异常的检测，通过定性分析STR 的多态性，检测出99.2%～100.0%目标染色体（21、18、13、X 和Y 等5 种染色体）的非整倍体异常。

（六）脆性X染色体综合征检测

1．检测内容

采用PCR+毛细管电泳技术，对FMR1基因5’端非翻译区的CGG重复数进行检测。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：PCR+毛细管电泳。

2.2 样本类型：羊水、外周血、DNA等。

2.3 精确检测CGG重复数，结果明确区分正常、中间型、前突变与全突变。

2.4 检测准确度偏差不超过5个重复数。

2.5 检测实验有正常对照的结果作为参考。

2.6 产前样本由有资质的产前诊断机构出具产前诊断报告。

（七）单基因遗传性疾病基因检测项目

1．检测内容

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 序号 | 项目名称 | 检测内容 |
| 1 | 先天性软骨发育不全基因检测（FGFR3） | 采用Sanger测序对人基因组中的FGFR3基因外显子区域进行  检测。 |
| 2 | 苯丙酮尿症PAH基因 | 检测PAH基因13个外显子以及外显子与内含子交界区的突变。 |
| 3 | 成骨不全COL1A1基因 | 检测COL1A1基因50个外显子以及外显子和内含子交界区的突变。 |
| 4 | 丙种球蛋白缺乏症BTK基因分析 | 检测BTK基因外显子以及外显子和内含子交界区的突变。 |
| 5 | X连锁联合免疫缺陷病IL2RG基因分析 | 检测IL2RG基因外显子以及外显子和内含子交界区的突变。 |
| 6 | BH4缺乏型PTS基因分析 | 检测PTS基因外显子以及外显子和内含子交界区的突变。 |

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：Sanger测序。

2.2 样本类型：羊水、DNA、外周血等。

2.3 检测设备：PCR仪、一代测序仪。

2.4 使用引物设计软件进行单位点验证引物设计和一代测序试验。

2.5 产前样本由有资质的产前诊断机构出具产前诊断报告。

（八）单基因遗传病产前基因检测（特定位点基因测序检测）

1．检测内容

对已经检测出的明确致病性位点，对此位点采用一代测序的方法进行位点突变的真实性验证，或对已明确致病性位点的家族成员位点携带验证。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：Sanger测序。

2.2 样本类型：羊水、DNA、外周血等。

2.3样本要求：羊水≥10mL；DNA样本总量1μg，并进行质量检测，条带清晰，无RNA污染，无蛋白污染；外周血≥2mL。

2.4使用引物设计软件进行单位点验证引物设计和一代测序试验。

（九）新生儿遗传病基因筛查

1．检测内容

对不少于200个以上目标基因的编码区进行捕获测序，同时分析点突变、小片段插入缺失 (≤20bp) 以及部分基因外显子水平的缺失/重复。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：目标区域捕获和高通量测序技术。

2.2 样本类型：全血（≥1mL）、干血片（3个8mm血斑）。

2.3点突变检测的灵敏性、特异性、准确性>99%。

2.4对于地中海贫血、SMA、DMD等以复杂变异致病为主的疾病，可分析常见拷贝数变异 (CNV)，为临床提供检测服务。

2.5数据解读规则参考美国医学遗传学和基因组学学院（American College of Medical Genetics and Genomics，ACMG）及ClinGen相关指南。

2.6 新生儿遗传病基因筛查信息分析数据标准：

（1）目标区域20X覆盖度＞ 95%；

（2）核基因组有效测序深度≥100X；

2.7报告周期：样本中心收到合格样本10个工作日。

2.8为了避免假阳性的出现，对NGS分析流程中低质量的SNV及CNV结果通过金标准Sanger、qPCR等方法进行二次验证。

（十）先天性中重度耳聋基因检测（GJB2）

1．检测内容

针对GJB2基因编码区及剪切位点基因检测，针对GJB2基因外显子及其上下游10bp内含子的单碱基突变、小的插入缺失(<20bp)，不包括外显子缺失重复和染色体易位检测等。

2．检测实验技术参数

检测方法可二选一。

2.1 检测方法学：高通量测序技术（NGS）

2.1.1 样本类型：DNA、外周血、干血斑等。外周血3ml，干血斑≥3个

2.1.2 使用高通量测序平台进行测序，机器测序运行时间为2.5h/run，单样本数据量＞50Mb，检测目标区域大小约3000bp，测序平均读长达200bp。

2.1.3 测序质量及要求：Q20＞60%，目标区域覆盖度＞99%，30X覆盖度＞98%，平均深度＞1000X。

2.2 检测方法学：Sanger测序

2.2.1 样本类型：DNA、外周血、干血斑等。外周血3ml，干血斑≥3个

2.2.2使用sanger双向测序，检测目标区域大小约3000bp。

2.2.3软件自动化，可自主识别。

（十一）大前庭水管综合征型耳聋基因检测（SLC26A4）

1．检测内容

主要针对SLC26A4 基因编码区及剪切位点基因检测，针对SLC26A4基因外显子及其上下游10bp内含子的单碱基突变、小的插入缺失(<20bp)，不包括外显子缺失重复和染色体易位检测等。

2．检测实验技术参数

检测方法可二选一。

2.1 检测方法学：高通量测序技术（NGS）。

2.2 样本类型：DNA、外周血、干血斑等。外周血3ml，干血斑≥3个

2.3 使用高通量测序平台进行测序，机器测序运行时间为2.5h/run，单样本数据量＞50Mb，检测目标区域大小约10000bp，测序平均读长达200bp。

2.4 测序质量及要求：Q20＞60%，目标区域覆盖度＞99%，30X覆盖度＞98%，平均深度＞1000X。

2.2 检测方法学：Sanger测序

2.2.1 样本类型：DNA、外周血、干血斑等。外周血3ml，干血斑≥3个

2.2.2使用sanger 双向测序，检测目标区域大小约10000bp。

2.2.3软件自动化，可自主识别。

（十二）外显子缺失重复检测（DMD、SMA等）

1．检测内容

对已明确的重复或缺失型致病性突变，采用MLPA、QPCR、TP-PCR等各种检测方法对重复或缺失型致病性突变的真实性进行验证，或对已明确带有致病性重复或缺失型突变的家族其他成员进行携带情况验证，主要用于对基因exon level缺失重复进行检测。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：MLPA、QPCR等。

2.2 样本类型：DNA、外周血等。

2.3 采用MLPA/QPCR等方法。测定DNA浓度，避免样本污染风险。

2.4 使用引物设计软件进行引物设计，避免非特异性扩增。

2.5 产前样本由有资质的产前诊断机构出具产前诊断报告。

（十三）血友病 A 型 F8 基因内含子1倒位突变检测

1．检测内容

用于体外定性检测人类基因组中的X染色体上FⅧ基因内含子1倒位情况。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：序列特异性PCR。

2.2 样本类型：羊水、DNA、外周血等。

2.3 样本要求：羊水≥10mL，外周血≥2mL。

2.4 采用序列特异性PCR方法，专业引物设计软件，引物特异性高。

2.5 产前样本由有资质的产前诊断机构出具产前诊断报告。

（十四）血友病A型F8基因内含子22倒位突变检测

1．检测内容

用于体外定性检测人类基因组中的X染色体上F8基因内含子22倒位情况。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：Long-range PCR。

2.2 样本类型：羊水、DNA、外周血等。

2.3 样本要求：羊水≥10mL，外周血≥2ML。

2.4 采用Long-range PCR技术，能够有效对F8基因的内含子22区域进行富集，扩增条带清晰、单一。

2.5 使用引物设计软件进行引物设计，避免非特异性扩增。

2.6 产前样本由有资质的产前诊断机构出具产前诊断报告。

（十五）假性肥大性肌营养不良基因检测（DMD）

1．检测内容

对DMD基因1-79号外显子拷贝数情况进行检测。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：多重连接探针扩增技术（MLPA）。

2.2 样本类型：羊水、DNA、外周血等。

2.3 实验质控把控严格精确测定DNA浓度，避免样本污染风险。

2.4 使用专业引物设计软件进行引物设计，避免非特异性扩增。

2.5 产前样本由有资质的产前诊断机构出具产前诊断报告。

（十六）Beckwith-Wiedemann/Russell-Silver综合征基因检测

1．检测内容

Beckwith-Wiedemann综合征（BWS）是一种影响身体许多部位的疾病。它被归类为过度生长综合症，意味着患病的婴儿比正常人大得多，并且在童年时期往往比同龄人更高。临床表型可见新生儿低血糖、巨大儿、巨舌症、耳周围皮肤褶皱、偏侧发育过度、脐膨出、内脏肿大、肾上腺皮质细胞肿大、肾脏异常（如髓质发育不良、肾钙质沉着症、髓质海绵肾和肾肿大），且儿童期患上肝、肾癌症或肿瘤的风险增加，发病率约为1/1.4万。

BWS的致病基因位于第11号的染色体短臂15.5区域(11p15.5)，由11p15.5区域母源或父源性印记基因表达缺陷所致。

本检测项目主要检测11p15.5区段（包含CDKN1C，KCNQ1，IGF2、H19等基因）拷贝数变异及甲基化情况。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：甲基化-多重连接依赖探针扩增技术（MS-MLPA）

2.2 样本要求：羊水、DNA、外周血等

2.3 使用引物设计软件进行引物设计，避免非特异性扩增。

2.4 产前样本由有资质的产前诊断机构出具产前诊断报告。

（十七）Prader-Willi/Angelman综合征基因检测

1．检测内容

Prader-Willi综合征（PWS）是一种累及全身多系统的印迹遗传性疾病。国外不同人群的发病率约为1/10 000～1/30 000，我国缺乏流行病学资料。PWS临床表型因年龄不同而存在差异，新生儿期以重度中枢性肌张力低下和吸吮困难为主要表现，随着年龄增长，可逐渐出现食欲亢进、肥胖、生长迟缓、学习困难、智力低下及行为异常等。PWS的主要遗传类型包括：（1）父源染色体15q11.2-q13片段缺失（西方PWS患者占65%-75%，中国和亚洲人群该型的比例稍高于80%）；（2）母源同源二倍体(maternal uni-parentaldisomy，UPD)导致15q11.2-q13区域的父源等位基因缺失(占20%-30%)；（3）印记中心微缺失及突变(占1%-3%)。

本检测项目主要检测染色体15q11.2-q13区段（包含MKRN3、MAGEL2、NDN、SNRPN、UBE3A等基因）拷贝数变异及甲基化情况。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：甲基化-多重连接依赖探针扩增技术（MS-MLPA）

2.2 样本要求：羊水、DNA、外周血等

2.3 使用引物设计软件进行引物设计，避免非特异性扩增。

2.4 产前样本由有资质的产前诊断机构出具产前诊断报告。

（十八）染色体微阵列分析

1．检测内容

检测染色体非整倍体、大片段的缺失和重复、微缺失和微重复、可检测低至50Kbp的染色体变异，明确染色体异常区域的具体基因。可检出多倍体。精确检测杂合性缺失（LOH）和单亲二倍体（UPD）。检测不平衡性易位和低比例的嵌合体。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：微阵列技术。

2.2 样本类型：外周血、羊水。

2.3 检测准确性：分辨率达到1um，检测灵敏度低于0.5个藻红蛋白/μm2。

2.4 全自动控制芯片的杂交过程，保证成功的杂交提供精确的温度和速度控制。

2.5仪器平台拥有药品监督管理局颁发的医疗器械注册证。

2.6针对每个检测目标采用多段探针设计，使得实验结果获得多重数据的坚强支撑，提高检测结果的特异性、重复性。

2.7具有多个层次的遗传研究产品，包括单基因疾病的连锁分析、多基因疾病关联分析、染色体异常的拷贝数分析、已知遗传疾病的分析、个性化用药的遗传易感性分析。

2.8关联分析产品可达到九十万个SNP位点。能提供外显子SNP芯片，检测不少于20万个外显子的SNP。

2.9细胞遗传学产品要设计有≥70万个拷贝数分析标志物，其中包含SNP标志物，以便用于检测特殊的杂合性缺失，如单亲二体型；非多态性标志物探针要经过剂量效应验证确保检测出的荧光信号符合个体体内情况。

2.10提供拷贝数分析与分子细胞遗传学筛查的芯片，支持微缺失，微扩增，LOH，UPD，IBD分析，并精确估计断裂点、低水平样品的嵌合性和DNA样品的异质性。

（十九）全外显子测序检测

1．检测项目和检测内容

采用目标序列捕获+高通量测序技术，检测人基因组中20000多基因全外显子区域的基因序列，测序结果通过专业软件进行数据分析，获得全外显子范围内的突变位点信息，结合临床表型、频率数据库、疾病数据库、文献数据库等多种数据库信息对突变位点进行临床致病性分析。

|  |  |
| --- | --- |
| 检测项目 | 检测内容 |
| 全外显子测序检测（单样本）—产前诊断 | 对产前单个样本进行全外显子区域的高通量测序检测 |
| 全外显子测序检测(家系) —产前诊断 | 对产前标准家系三人进行全外显子区域的高通量测序检测 |
| 全外显子测序检测（单样本）—非产前诊断 | 对非产前单个样本进行全外显子区域的高通量测序检测 |
| 全外显子测序检测(家系) —非产前诊断 | 对非产前标准家系三人进行全外显子区域的高通量测序检测 |

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：捕获芯片+高通量测序技术（NGS）。

2.2 样本类型：羊水≥10mL；外周血要求总量≥1mL；DNA要求总量1μg，并进行质量检测，条带清晰，无RNA污染，无蛋白污染。

2.3 检测范围包括20000多个基因外显子区域及临近±20bp内含子区域；能检测的变异类型包括点变异，indel及CNV等突变（外显子水平及100kb 以上的大片段CNV），包含致病明确的内含子区域探针。

2.4 使用高通量测序平台进行测序，机器测序运行时间为40-48h/run，单次测序产出数据量为2TB-6TB/run，测序策略为PE150，每个样本测序数据量（Raw Data）不少于10G。

2.5 测序质量及要求：Q20>90%，Q30>85%；碱基类型分布均匀，无GC分离；平均覆盖度99.5%以上；平均测序深度不低于100×；目标区域20×以上覆盖度>98%，线粒体基因组的平均测序深度不低于5000X。

2.6 产前样本由有资质的产前诊断机构出具产前诊断报告，发报告时间均为收到合格样本后30个工作日内。

2.7 WES检测阳性位点均免费提供一代验证服务，单样本WES检测阳性位点可免费提供父母突变位点一代验证服务。

2.8数据分析：具有软件进行测序数据的质控、生物信息分析和遗传分析。软件具有SNP／Indel／CNV检测、注释及统计等功能。依照美国医学遗传学和基因组学学会（American College of Medical Genetics and Genomics，ACMG）标准对变异基因进行致病性评估，具有临床表型评级分析功能。

（二十）遗传病相关基因测序（panel）

1．检测内容

采用目标序列捕获+高通量测序技术，检测遗传病相关基因的外显子区域，测序结果通过专业软件进行数据分析，获得外显子范围内的突变位点信息，结合临床表型、频率数据库、疾病数据库、文献数据库等多种数据库信息对突变位点进行临床致病性分析。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：高通量测序技术（NGS）。

2.2 样本类型：羊水≥10mL；外周血要求总量≥1mL；DNA要求总量1μg，并进行质量检测，条带清晰，无RNA污染，无蛋白污染。

2.3 检测范围包括遗传病相关基因外显子区域及临近±20bp内含子区域；能检测的变异类型包括点变异和indel。

2.4 使用高通量测序平台进行测序，机器测序运行时间为40-48h/run，单次测序产出数据量为2TB-6TB/run，测序策略为PE150。

2.5 测序质量及要求：Q20>90%，Q30>85%；碱基类型分布均匀，无GC分离；平均覆盖度99.5%以上；平均测序深度不低于100× ；目标区域20×以上覆盖度>98%。

2.6 产前样本由有资质的产前诊断机构出具产前诊断报告。

2.7 检测结果能够提供一代测序、QPCR以及MLPA等方法验证阳性位点。

2.8报告周期：发报告时间均为收到合格样本后30个工作日。

（二十一）遗传代谢病基因测序（panel）

1．检测内容

遗传代谢病相关基因检测包含不少于80个串联质谱检测疾病相关的基因。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：高通量测序技术（NGS）。

2.2 样本类型：外周血≥2mL。

2.3 保证数据结果准确性，平均覆盖度≥200X，20X以上覆盖区域≥99.5%。

2.4 检测报告内容，包含SNV、CNV检出内容提示。

2.5 针对检出提示异常，提供相应验证手段提供后续验证服务，包括但不限于SNV位点验证、MLPA验证、qPCR验证、ddPCR验证。

2.6 报告周期：发报告时间均为收到合格样本后30个工作日。

（二十二）常见黄疸基因检测疾病

1．检测内容

检测不少于600个基因外显子区域内的SNV、InDel、小CNV以及部分ClinVar、HGMD数据库中判断为致病性的内含子变异情况。

2．检测实验技术参数

2.1 检测方法学：高通量测序技术（NGS）。

2.2 样本类型：新生儿≥3个8mm干血斑；父母外周血≥2ml。

2.3 测序质量及要求：Q20>90%，Q30>85%；碱基类型分布均匀，无GC分离；平均覆盖度 99.5%以上；平均测序深度不低于100X ；目标区域20X以上覆盖度>98%。

2.4 使用高通量测序平台进行测序，机器测序运行时间为40-48h/run，单次测序产出数据量为2TB-6TB/run，测序策略为PE150。

2.5 检测结果能够提供一代测序、QPCR以及MLPA等方法验证阳性位点。

2.6 报告周期：发报告时间均为收到合格样本后30个工作日。