

iDNA 癌症基因检查项目介绍

临床检验服务指南.....	01
样品的采集、处理与运输.....	02
癌症基因检测项目.....	03

临床检验服务指南

- 我们提供与国际同步的权威检测。此项服务在中国人民解放军空军航空医学研究所附属医院分子病理中心实施。检测项目均经美国医学遗传科学院权威认证。

- 检验标本需如何联系航天医学研究所附属医院分子病理中心？

1. 在北京市区范围,分子病理中心免费上门接收标本并发送报告。请与我院客服中心联系,我们会及时安排业务员到贵单位收取标本。
2. 外地标本可联系当地业务员上门收取,如未有业务员覆盖区域可通过特快专递方式寄送,快递前先向客服中心了解具体的注意事项。
3. 联系方式:
 - 客服热线: 400 611 9811
 - 客服邮箱: service@iDNA.com.cn

- 如何完成送检标本的交接？

当我中心业务员收取标本时,请送检医师协助完整填写《检验申请单》,包括申检者医院名称、患者信息、检验项目、标本收取时间,并签字确认。标本接收单一式三联,客户联由送检医师保存,作为我们取走标本的凭证以及医师检索检验结果、接收检验报告和财务结算的凭证。

- 空军航空医学研究所附属医院分子病理中心检验项目的收费标准是什么？

中国人民解放军空军航空医学研究所附属医院分子病理中心提供的检验项目是依据北京市卫生局核准的收费标准进行收费的;卫生局无统一收费或由于方法学改变导致价格变更的检验项目,可检索本项目手册的检验价格表,或随时向我中心客服咨询。

- 如何进行财务结算？

有业务员覆盖的区域,检测费用直接随标本交付业务员,请即时索取收据。正式发票随报告返回。若自行寄送标本,标本寄出后请尽快将汇款寄到病理中心银行帐户,汇款时请注明病人姓名,检测项目,收款科室,分子病理中心,以便财务核对。

户 名: 益基宏(北京)生物科技有限公司

开户行: 招商银行建外大街支行

账 号: 1109 0639 0010 505

样品的采集、处理与运输

为确保检测结果的准确性，请务必按照“文中要求”进行样本采集、处理与运输，如有不明之处请务必及时咨询病理中心客服热线：400 611 9811

检验标本	标本采集与保存	标本运输
全血（静脉血）		
胚系突变检测	3-5ml, EDTA 抗凝管（紫盖），充分混匀，4℃保存	4℃低温运输，72 小时送达
体系突变检测	5ml, EDTA 抗凝管（紫盖），充分混匀，4℃保存	4℃低温运输，24 小时送达
流式细胞术检测	3-5ml, EDTA 或肝素抗凝管，充分混匀，常温保存	4℃低温运输，48 小时送达
染色体核型分析	血白细胞数正常者送 3-5ml 骨髓或静脉血（除 CLL 外，尽量送骨髓血）；白细胞数 $<4\times 10^9/L$ 时，送 7-8ml 骨髓和/或静脉血，肝素抗凝管（绿盖）装，4 度保存	4℃低温运输，48 小时送达
FISH	3ml, 肝素抗凝管（绿盖）充分混匀，常温保存	4℃低温运输，48 小时送达
血浆		
体系突变检测	新鲜全血 5ml, EDTA 抗凝管（紫盖）分装，室温直立静置 30 分钟；8000rpm 离心 5 分钟，取上清于无菌 EP 管中，-20℃冻存	4℃低温运输，24 小时送达（避免反复冻融而溶血）
石蜡包埋组织		
FISH	蜡块；石蜡切片置于带“+”标记载玻片，每组探针 3 张白片（ $\leq 4\mu\text{m}$ ）；加同一蜡块的 HE 染色片 1 张	常温运输（20-25℃）
体系突变检测	蜡块或 10 张白片，厚度在 5~10 μm ；加同一蜡块 HE 染色片 1 张	常温运输（20-25℃），夏季 24 小时内 4℃送达
免疫组织化学	蜡块或数张白片（普通载玻片即可），厚度在 4~6 μm ，张数同免疫组化项目数；加同一蜡块 HE 染色片 1 张	常温运输（20-25℃）
新鲜组织		
体系突变检测	新鲜组织切除后用生理盐水冲洗，无菌管中-20℃冻存	4℃低温运输，24 小时送达
体液（脑脊液、胸腹腔积液）		
体系突变检测	脑脊液 3-5ml, 无菌管保存；	4℃低温运输，24 小时送达
流式细胞术检测	胸腹水 10ml, 注入含 106mmol/L 枸橼酸钠抗凝剂的无菌管（浅蓝色盖），抗凝剂与标本比例 1: 9	4℃低温运输，48 小时送达
骨髓		
基因检测	3-5ml 骨髓, EDTA 抗凝（紫盖）	4℃低温运输，48 小时送达
流式细胞术检测	3-5ml 骨髓, EDTA 或肝素抗凝	4℃低温运输，48 小时送达
FISH	3-5ml 骨髓, 肝素抗凝（绿盖）	4℃低温运输，48 小时送达
染色体核型分析	3-5ml 骨髓, 肝素抗凝（绿盖）	4℃低温运输，48 小时送达
宫颈脱落细胞		
HPV 基因分型	取宫颈脱落细胞保存于样品保存液中	常温运输（20-25℃）

❖ 注意：标本采集后，必须在试管或容器上贴上检验申请单号码、病人姓名，且应当场核对无误。

癌症基因检测项目

实体瘤基因突变检测

分类	检测项目	临床意义	样品要求	收费(元)	报告时间
结肠癌	微卫星不稳定性 (MSI) 分析	1.遗传性结直肠癌的早期筛查 2.散发性结直肠癌的预后分析	新鲜组织: -20℃无菌管中保存, 24小时内 4℃冷藏送达; 蜡块: 直接送样; 石蜡切片: 10 张白片 (4~6μm, 剪切后置于无菌管中保存, 加同一蜡块 HE 染色片 1 张	1000	5 个工作日
	BRAF 基因 V600E 突变	遗传性非息肉性结肠癌的筛选		600	5 个工作日
	MLH1、MSH2 基因突变	遗传性非息肉性结直肠癌的筛查		6000	14 个工作日
	APC 基因突变	辅助诊断家族性腺瘤性息肉病		5000	14 个工作日
卵巢癌	BRCA1、BRCA2 基因突变	1.遗传性乳腺癌的早期筛查, 指导一级亲属的疾病风险控制。 2.手术指导	全血 10ml, EDTA 抗凝管 (紫盖), 充分混匀, 4℃低温运输, 48 小时送达	10000	14 个工作日
甲状腺癌	BRAF 基因 V600E 突变	1.甲状腺癌手术治疗及放疗指导 2.甲状腺结节良恶性鉴别诊断	新鲜组织: -20℃无菌管中保存, 24小时内 4℃冷藏送达; 蜡块: 直接送样; 石蜡切片: 10 张白片 (4~6μm, 剪切后置于无菌管中保存, 加同一蜡块 HE 染色片 1 张	600	5 个工作日
Li-Fraumeni 综合征	TP53 基因突变	Li -Fraumeni 综合征的辅助诊断	全血 10ml, EDTA 抗凝管 (紫盖), 充分混匀, 4℃低温运输, 48 小时送达	2500	14 个工作日
神经纤维瘤	NF1 基因突变	神经纤维瘤的诊断		8000	14 个工作日
遗传性癌症综合征	PTEN 基因突变	Cowden 和 Bannayan-Riley-Ruvalcaba 综合征的辅助诊断		3500	14 个工作日
视网膜母细胞瘤	RB 突变	视网膜母细胞瘤的诊断		5000	14 个工作日
家族遗传性肿瘤综合征	VHL 基因突变	家族遗传性肿瘤综合征的诊断		1000	14 个工作日

个体化用药检测

分类	检测项目	临床意义	样品要求	收费(元)	报告时间
肿瘤常规化疗	TS 基因多态性	5-Fu 用药指导	全血: 5ml, EDTA 抗凝管(紫盖)分装, 4℃低温运输, 24 小时内送达; 标本避免溶血 新鲜组织: 切除后用生理盐水冲洗, 无菌管中-20℃冻存, 4℃低温运输, 24 小时送达 蜡块: 直接送样 石蜡切片: 10 张白片(5~10μm, 剪切后置于无菌管中保存, 加同一蜡块 HE 染色片 1 张, 常温运输(20-25℃))	600	4-5 个工作日
	XRCC1 基因多态性	铂类化疗药用指导		600	
	UGT1A1 基因多态性	伊立替康用药指导		600	
	TMPT 基因多态性	6-MP 用药指导		1000	
分子靶向药物治疗	EGFR 基因突变	EGFR 抑制剂(易瑞沙等)治疗非小细胞肺癌用药指导	新鲜组织/蜡块/石蜡切片: 同肿瘤常规化疗	1500	4-5 个工作日
	K-RAS 基因突变	西妥昔单抗(爱必妥)治疗转移性结肠直肠癌用药指导		600	
	K-RAS+BRAF 基因突变			1200	
	C-kit 基因突变	伊马替尼(格列卫等)治疗恶性胃肠道间质瘤用药指导		1500	
	EGFR 基因突变(血液)	EGFR 抑制剂(易瑞沙等)治疗非小细胞肺癌用药指导	全血 5ml, EDTA 抗凝管(紫盖)分装, 4℃低温运输, 24 小时内送达; 标本避免溶血。 血浆≥3ml, 两管, -20℃冻存, 72 小时内 4℃冷藏送达, 标本避免反复冻融	2000	
	K-ras 基因突变(血液)	西妥昔单抗(爱必妥)治疗转移性结肠直肠癌用药指导		1000	
	K-RAS+BRAF 基因突变(血液)			1500	
	C-kit 基因突变(血液)	伊马替尼(格列卫等)治疗恶性胃肠道间质瘤用药指导		2000	
内分泌治疗	CYP2D6 基因多态性	他莫昔芬(tamoxifen, TAM)治疗乳腺癌敏感性预测	全血 5ml, EDTA 抗凝管(紫盖)分装, 4℃冷藏, 72 小时内送达, 避免溶血	600	4-5 个工作日
药物不良反应	P450 家族 CYPs 基因多态性	鉴别患者药物代谢基因型, 预测临床用药不良反应风险		1000	
	CYP2D6 基因多态性	他莫昔芬(tamoxifen, TAM)治疗乳腺癌敏感性预测		500	
血栓性疾病	VKORC1、CYP2C9 基因多态性	华法林(warfarin)用药指导, 预防出血副作用		750	
神经系统疾病	HLA-B* 1502 基因多态性	卡马西平(Carbamazepine)用药指导, 减少副作用	1000		

疗效评价与复发检测

分类	检测项目	临床意义	样品要求	收费(元)	报告周期
基因突变	TP53 基因突变	恶性肿瘤的疗效评价与复发监测	全血 10ml, EDTA 抗凝管(紫盖)分装, 4℃低温运输, 24 小时内送达; 标本避免溶血	2000	5 个工作日
	EGFR 基因突变	非小细胞肺癌治疗效果评价与复发检测		2000	5 个工作日
	K-ras 基因突变	结肠癌治疗效果评价与复发检测		1000	5 个工作日
	BRAF 基因突变	甲状腺癌治疗效果评价与复发检测	血浆≥3ml, 两管, -20℃冻存, 72 小时内 4℃冷藏送达, 标本避免反复冻融	1000	5 个工作日
	C-kit 基因突变	恶性胃肠道间质瘤治疗效果评价与复发检测		2000	5 个工作日
甲基化	GSTP1 甲基化	前列腺癌治疗效果评价与复发检测		2800	5 个工作日

注: 既往无肿瘤相关基因突变分型结果时, 需先做“实体瘤基因突变检测”或“个体化用药检测”(收费及样本要求见本项目册“实体瘤基因突变检测”或“个体化用药检测”部分), 根据检测结果确定是否做已知突变位点的残留监测。

益基宏(北京)生物科技有限公司(iDNA网)

客服热线: 400 611 9811 客服邮箱: service@iDNA.com.cn 网址: www.iDNA.com.cn

健康人群的肿瘤风险早期筛查

分类	检测项目	临床意义	样品要求	收费(元)	报告周期
肿瘤脱落细胞检测	血浆游离肿瘤细胞 p53 基因突变	p53 是重要的抑癌基因, p53 功能的失活则会导致基因组紊乱, 从而产生细胞转化和癌变, 因此可作为肿瘤早期预测指标	全血 5ml, EDTA 抗凝管(紫盖)分装, 4℃冷藏, 24 小时内送达; 标本避免溶血 血浆≥3ml(无菌 EP 管), -20℃冻存, 72 小时内 4℃冷藏送达, 标本避免反复冻融	5000	7 个工作日
	血浆游离肿瘤细胞 K-ras 基因突变	K-ras 是重要的原癌基因, K-ras 是细胞内信号传导通路中重要的“开关”, 从而影响肿瘤的生长和扩散, 因此可作为肿瘤早期预测指标		1000	
	血浆游离肿瘤细胞 BRAF 基因突变	BRAF 是重要的转导因子, 多种恶性肿瘤均于 BRAF 基因体细胞错义突变相关。因此可作为肿瘤早期预测指标		1000	
	血浆游离肿瘤细胞 PTEN 基因突变	抑癌基因 PTEN 的突变导致肿瘤细胞生长, 与肿瘤发生密切相关。PTEN 基因突变可见于多种恶性肿瘤		3500	
	HPV 基因分型	不同 HPV 亚型感染导致的病变不同, 引发宫颈癌的风险差异亦很大。高危型 HPV、持续性感染是宫颈癌的主要致因。因此, 分型检测可以根本上明确受检者 HPV 持续感染的原因, 提示病变发展的风险	取宫颈脱落细胞存于标本保存液中, 常温送检; 或 4℃冷藏 2 周内送检。	500	5 个工作日
肿瘤游离 DNA 定量检测	血液循环系统游离 DNA 水平定量检测	正常健康人群血液游离 DNA 平均约为 5-30ng/ml; 癌患者血液循环系统游离 DNA 水平会明显升高, 可达到 50-300ng/ml; 对常见肿瘤: 结直肠癌、乳腺癌、肺癌、肝癌、膀胱癌、卵巢癌、食管癌等多种肿瘤, 血液循环系统游离 DNA 水平定量检测可作为肿瘤早期预测指标, 帮助筛查肿瘤高危人群(如肿瘤家族史、化工行业、致癌物接触), 提供肿瘤风险预警。	血浆≥3ml(无菌 EP 管), -20℃冻存, 72 小时内 4℃冷藏送达, 标本避免反复冻融。	3500	7 个工作日

甲基化检测

分类	检测项目	临床意义	样品要求	收费(元)	报告周期
甲基化	MGMT	替莫唑胺(TMZ)治疗神经胶质瘤用药指导	新鲜组织: 切除后用生理盐水冲洗, 无菌管中-20℃冻存, 4℃低温运输, 24 小时送达 蜡块: 直接送样 石蜡切片: 10 张白片(5~10μm, 剪切后置于无菌管中保存, 加同一蜡块 HE 染色片 1 张, 常温运输(20-25℃), 夏季 24 小时内 4℃送达	2800	10 个工作日
	p16INK4A	口腔鳞状上皮癌的早期诊断, 上皮肿瘤治疗的疗效检测	新鲜组织/石蜡/石蜡切片: 同 MGMT 检测 口腔上皮细胞	2800	10 个工作日
	SEPT9	散发性结肠癌的早期筛查	全血 5ml, EDTA 抗凝管(紫盖)分装, 4℃冷藏, 24 小时内送达; 标本避免溶血 血浆≥3ml, 两管,-20℃冻存, 72 小时内 4℃冷藏送达, 标本避免反复冻融	2800	10 个工作日
	MLH1	遗传性非息肉性结肠癌的筛查	新鲜组织/石蜡/石蜡切片: 同上	2800	10 个工作日
	GSTP1	前列腺癌的早期筛查与诊断	新鲜组织/石蜡/石蜡切片: 同上	2800	10 个工作日
	PITX2	前列腺癌的预后及复发监控	尿液脱落细胞	2800	10 个工作日
	SHOX2	肺癌的早期筛选	支气管灌洗液	3600	10 个工作日

实体瘤 FISH 检测

分类	检测项目	临床意义	样品要求	收费(元)	报告周期	
膀胱癌 FISH	+3/+7/+17	膀胱癌成套 FISH 检测：常见 3、7、17 三倍体以及 p16 缺失。膀胱癌早期诊断及预后监控。	尿液脱落细胞，取中段尿 30-50ml，12 小时内送达；新鲜组织：福尔马林固定，常温保存，24 小时内送达；	4375	3-5 个工作日	
	p16					
乳腺癌 FISH	Her2/neu 基因扩增	曲妥珠单抗（赫赛汀）治疗 Her2/neu 阳性乳腺癌	新鲜组织：福尔马林固定，常温保存，24 小时内送达；蜡块：常温保存，直接送样；石蜡切片：置于带“+”标记载玻片，每组探针切 3 张白片（≤4μm）；另附同一蜡块的 HE 染色片或普通切片 1 张 注：1p-/19q- 项目石蜡切片数量 6 张	2800		
	拓扑异构 TOP2A	乳腺癌患者治疗方案选择及预后评估		2800		
神经胶质瘤	EGFR	EGFR 扩增，提示预后差，治疗指导		2800		
	1p-/19q-	1p/1q, 19p/19q 缺失，提示预后好，治疗指导		3600		
神经细胞瘤	N-MYC	2p24.1 扩增，预后标志，阳性提示预后差		2800		
	1p36-	1p36/1q25 (SRD) 易复发的因素		2800		
非霍奇金淋巴瘤 FISH	BCL6 重排	常见于弥漫性大细胞淋巴瘤		新鲜组织：福尔马林固定，常温保存，24 小时内送达；蜡块：常温保存，直接送样；石蜡切片：置于带“+”标记载玻片，每组探针切 3 张白片（≤4μm）；另附同一蜡块的 HE 染色片或普通切片 1 张 注：1p-/19q- 项目石蜡切片数量 6 张		2800
	BCL2/IGH 易位					2800
	BCL2 重排	常见于滤泡淋巴瘤或弥漫大 B 细胞淋巴瘤				2800
	BCL1/IGH 易位	常见于套细胞淋巴瘤				2800
	C-MYC 重排	常见于伯基特氏淋巴瘤				2800
	t(2;5)(p23;q35)	常见于间变性/退行性大细胞淋巴瘤				2800
IGH 重排	常见于 B 细胞淋巴瘤	2800				
横纹肌肉瘤	FKHR 重排	t(1;13)(p36;q14)和 t(2;13)(q35;q14) 辅助横纹肌肉瘤诊断				2800
尤文氏肉瘤	EWSR1 重排	22q12 易位，辅助尤文氏肉瘤诊断				2800
脂肪瘤	13q-	RB1(13q-)和 CBFB(16q-)常见于梭形细胞脂肪瘤与多形性脂肪瘤				2800
	16q-					2800
脂肪肉瘤	CHOP 重排	辅助诊断脂肪肉瘤				2800
滑膜肉瘤	SYT	辅助诊断滑膜肉瘤			2800	
非小细胞肺癌	+6	辅助诊断非小细胞肺癌,预后评估及用药指导			2800	
	EGFR		2800			
	C-MYC		2800			
胃的粘膜相关淋巴样组织	MALT1	成套检测,用于辅助诊断淋巴瘤及预后评判	2800			
	IGH		2800			
	CEP3		2800			
宫颈癌	TERC	宫颈癌早期风险预测及分级评估	2800		3-5 个工作日	
卵巢癌	ZNF217	与卵巢癌临床分期相关,阳性提示卵巢癌预后不良	2800			
前列腺癌	LPL&MYC	前列腺癌常见 MYC 扩增和 LPL 缺失,提示预后差	4500			

注：（1）取口腔粘膜的方法请电话联系。

（2）目前本实验室实时定量 PCR 所采用的荧光标记探针为 Taqman-MGB 探针，PCR 扩增所采用的酶为 ABI 金牌 Tag 酶

（3）目前本实验室用的 Fish 探针均购置于 Vysis 公司，带 FDA 论证。

益基宏（北京）生物科技有限公司（iDNA 网）

客服热线：400 611 9811 客服邮箱：service@iDNA.com.cn 网址：www.iDNA.com.cn

常规病理

按照北京市统一医疗服务（红皮本）《临床病理学及临床细胞学检验》收费标准，结合《医疗护理操作常规》，在不增加病人经济负担和不影响病理诊断的情况下，对不同标本取材、收费归纳如下：

项 目	活体组织病理诊断	病理加（）部位	根治术活体组织病例诊断	根治术活体病理加（）部位	组织化学病理诊断	图像分析病理诊断	合计（元）
收费标准	40 元/次	20 元/部位	100 元/例	20 元/部位	40 元/例	60 元/次	
小标本：肠镜、支气管镜、外阴疣、皮肤病变、诊刮组织、宫颈息肉、脂肪瘤等	1					1	100-120
胃镜	1	1			1	1	140-160
乳腺单纯肿块、宫体剥离肌瘤、宫颈李氏刀切除、阑尾、胆囊、扁桃体	1	4-6				1	180-220
小根治标本：甲状腺瘤、宫颈锥切、肾上腺肿瘤等			1	4-6		1	320-400
中根治标本：甲状腺瘤、胸腺肿瘤、食管癌、卵巢肿瘤、肝癌等			1	6-8		1	400-480
脑组织癫痫灶、脑肿瘤、脾破裂、前列腺等			1	8-10		1	480-560
大根治标本：乳腺癌、全子宫切除、胃癌、结肠癌、胰腺癌、肺癌、膀胱癌、肾癌			1	12-14		1	640-720

注：上述项目未包括免疫组织化学检测。《免疫组织化学收费标准：常规病理费 120 元+80 元/抗体》

本病理室可提供免疫组织化学检测，抗体种类有：CK、CK10、CK18、CK20、EMA、VIM、Actin、MG、FNGFAP、NSE、S-100、MBP、SY、CgA、LCA/k 轻链、CD20、CD45RO、CD68、TTF-1、CEA、TG、HMB-45、PLAP、ER/PR、PCNA、Ki-67、CD117、VEGF、Nm23、cerbb-2、p53、bcl-2、ca125、ca19-9、PSA、ERCC1、TS-106、RRM1、 β -微管蛋白、TOPO-II、EGFR、VEGF、ER、FR、CerbB-2、HER-2 等上百种，涉及各类肿瘤、激素、癌基因以及耐药性检测，可根据患者实际情况选择最佳抗体组合方式。

为保证检测结果的可靠性和准确性，以上病理检测项目送检前请联系本中心病理专家确认肿瘤类型、所选项目或抗体数量。咨询电话：**400 611 9811**。

血液病项目

分类	检测项目	临床意义	样品要求	收费(元)	报告时间
分子生物学检测 (基因突变分析)	AML FLT3 突变分析	用于 AML 预后判断, 提示预后不好	EDTA 抗凝(紫帽管)外周血、骨髓 2-3 毫升, 如一次检测多个项目, 最多送 6ml。 <u>不能用含肝素的注射器抽取标本或将标本加入含肝素的容器中。标本在冰上 48 小时内送到</u> 如为活检组织, 立即将组织放入不含肝素的培养液中, 24 小时送到 其它体液标本, 如脑脊液、胸腹水等, 放入不含肝素的容器中, 当日送到	600	5 个工作日
	AML NPM 基因突变分析	NPM 阳性, FLT3 阴性患者预后最好, 其次为 NPM, FLT3 阳性, FLT3 患者预后最差。		600	
	C-KIT 基因突变	AML-M4Eo 预后评估		2000	
	慢性淋巴细胞白血病 IgH 体细胞高突变分析	CLL 患者肿瘤细胞阶段的判定, 提示预后		600	
	IgH、TCR γ 、TCR δ 全套基因重排	辅助诊断急性淋巴细胞白血病和淋巴瘤及残留监测(设计 107 条引物,分为 18 个多重 PCR 扩增管)		3000	
	IgH、TCR γ 、TCR δ	残留监测		600/项	
	BCR/ABL 融合基因 ABL 激酶区突变分析	格列卫耐药性检测		600	
分子生物学检测 (定量分析)	嗜酸细胞增多相关融合基因 FIP1L1-PDGFR α 定量	辅助诊断特发性嗜酸细胞增多症, 微小残留监控, 阳性适合低剂量格列卫治疗	如为活检组织, 立即将组织放入不含肝素的培养液中, 24 小时送到 其它体液标本, 如脑脊液、胸腹水等, 放入不含肝素的容器中, 当日送到	定量 600	5 个工作日
	BCR-ABL 融合基因定量检测 (P190,p210,p230)	辅助诊断 CML/ALL, 微小残留监控, 阳性适合格列卫用药		定性 300	
	AML1-ETO 融合基因定量	辅助诊断 AML, 微小残留监控, 阳性提示预后不良		定量 600	
	PML-RAR α 融合基因定量 (3 种亚型)	辅助诊断 M3, 微小残留监控, 阳性适合全反式维甲酸及抑制剂进行治疗		定性 300	
	E2A/PBX1 融合基因定量	3%~5%儿童 ALL 和 5%的成人 ALL 可检测到此项基因融合, 辅助该疾病诊断, 微小残留监控		定量 600	
	TEL/AML1 融合基因定量	常见于儿童 ALL, 辅助该疾病的诊断及微小残留监控		定性 300	
	CBF β /MYH11 融合基因定量	辅助诊断 M4, 用于判断和追踪 M4 的疗效和微小残留的检测		定量 600	
	MLL/AF4 融合基因定量	判断和追踪 ALL 的疗效,是反映预后不良的指标		定性 300	
	JAK2 V617F 基因定量	骨髓增殖性疾病 MPD 的判断		定量 600	
	NPM1 基因突变定量	适合初诊病人及微小残留监测		定性 300	
	AML HOX11 基因定量	HOX11 原癌基因活化为预后不良相关因素		定量 600	
	AML EVI1 基因定量	表达明显增高为预后不良相关因素		定性 300	
	AML ERG 基因定量	表达明显增高为预后不良相关因素		定量 600	
				定性 300	

分类	检测项目	临床意义	样品要求	收费(元)	报告时间
流式细胞免疫分析	初治或复发 AL、CAA、MDS、MPD、CML、免疫分型	7 个 工 作 日	肝素抗凝骨髓（绿帽管）、外周血 2-3ml, 48 小时内送到 新鲜肿瘤组织取出后立即放入含培养液的标本瓶中, 2 小时内送到 胸腹水、脑脊液等各种体液, 2 小时内送到	1800	3-5 个 工 作 日
	初治或复发的外周（或成熟, 或慢性）恶性淋巴系统肿瘤			2500	
	免疫残留病检测（既往有完整 FCM 免疫分型结果）			800	
	免疫残留病检测（既往无完整 FCM 免疫分型结果）			1500	
	CLL/SLL 仅做 ZAP70、CD38（既往有完整 FCM 免疫分型结果）			800	
	CLL/SLL 做 ZAP70、CD38（既往无完整 FCM 免疫分型结果）			1500	
	CD34 分析			350	
	CD34, CD14, CD3, CD4, CD8, CD56, CD25, FOXP3			1120	
	红细胞、粒细胞 CD59 分析			420	
	可根据临床特殊需要加做细胞表型			70/抗体	
	DNA 倍体分析			400	
融合基因组合筛查	AL 32 种融合基因筛查(121 个变异体):	用于初诊白血病的异常基因筛查, 为进一步定量检测奠定基础	EDTA 抗凝（紫帽管）外周血、骨髓 2-3 毫升, 如一次检测多个项目, 最多送 6ml。 <u>不能用含肝素的注射器抽取标本或将标本加入含肝素的容器中。</u> 标本在冰上 48 小时内送到 如为活检组织, 立即将组织放入不含肝素的培养液中, 24 小时送到 其它体液标本, 如脑脊液、胸腹水等, 放入不含肝素的容器中, 当日送到	2000	
	AML AML1-ETO 等 9 种基因组合	AML 的预后判断		900	
	APL PML- RARα 等 11 基因组合	M3 治疗方案的选择, PML-RARα 全反式维甲酸有效, PLZF/RARα 全反式维甲酸治疗效果差		900	
	AML CBFβ-MYH11 等 25 基因组合	CBFβ-MYH11 仅见 AML-M4EO, 提示预后好		1000	
	AL MLL 等 72 异常基因组合	有 MLL 基因易位的患者临床症状凶险, 预后较差		1500	
	CML 或 ALL BCR-ABL 组合筛查	BCR-ABL 格列卫有效, TEL/PDGFRβ 患者常对格列卫治疗有效		900	
	少见类型的 BCR-ABL 融合基因筛查	适用于: Ph 染色体阳性但 BCR-ABL 阴性; BCR-ABL 阳性 CML 疑似复发, 但融合基因持续转阴; 疑诊 CML 但 Ph 及 BCR-ABL 阴性;		900	

分类	检测项目		临床意义	样品要求	收费(元)	报告周期
FISH	急性粒细胞白血病 AML	MLL 重排	[推荐同做核型分析] 染色体特征性改变作为 AML 的 FAB 分型依据, 与 AML 亚型密切相关, 包括: MLL 基因重排—M5	同核型分析: 血白细胞数正常者送 3-5ml 骨髓: 白细胞数 < $4 \times 10^9/L$ 时, 送 7-8ml 骨髓, 肝素抗凝(绿盖), 4℃ 低温运输, 48 小时送达	1800	7-14 个工作日
		t (8;21)	[推荐同做核型分析&融合基因定量分析] t(8;21) 染色体易位—M2b		1800	
		t (15;17)	[推荐同做核型分析&融合基因定量分析] t(15;17)染色体易位—M3: APL 或 AML-M3 患者检测到 t(15;17)易位, 使用全反式维甲酸治疗可有较好疗效		1800	
		Inv/t (16)	[推荐同做融合基因定量分析] inv/t(16)染色体易位或倒位—M4Eo		1800	
		t (10;11)	AF10 基因与 CALM 基因融合异常, 与化疗耐药相关		1800	
FISH	慢性粒细胞白血病 CML	t (9;22) (即 Ph 染色体)	[推荐同做核型分析]&融合基因定量分析] 95%以上的 CML 出现 Ph 染色体, 并形成 bcr/abl 融合基因, 因此 Ph 染色体的检出可明确诊断 CML		1800	
FISH	慢性淋巴细胞白血病 B-CLL	13q-/17p-	B-CLL 成套 FISH 检测: 1. 13q-: 预后良好(中位生存期: 133 月);绝大部分病例只经 FISH 检出该异常(隐藏缺失); 2. +12: 非典型淋巴细胞, 预后中(中位生存期: 111 月), 约 50%可能恶化; 3. 11q-: ATM 基因缺失;疾病进展适中(中位生存期 79 月); 4. 17p-: p53 基因缺失; 疾病进展快; 预后差(中位生存期: 32 月)		1800	
		+12/11q-			1800	
FISH	骨髓增生异常综合征 MDS	-5/5q-	[首选做核型分析,无法获得核型结果时,推荐 FISH 检测] 1. 约 40%-50%的患者可检出染色体异常, 与 AML 的染色体异常相类似; 2. MDS 成套 FISH 检测: -5、5q-、-7、7q-、8 号三体、20q-等; 3. 染色体核型正常或异常发生率较低者生存期较长, 预后相对较好		1800	
		-7/7q-			1800	
		+8			1800	
FISH	多发性骨髓瘤 MM	BCL1/IGH	MM FISH 成套检测: 辅助诊断多发性骨髓瘤及判断预后		1800	
		高倍体 (5、9、15)			2500	
		13q-/17p-			1800	
FISH	非典型 CML	PDGFRB	CML 急变期肿瘤细胞的一个典型特点		1800	

分类	检测项目		临床意义	样品要求	收费(元)	报告周期
细胞形态学检测	骨髓细胞形态学(含下面的细胞化学染色)		血液系统疾病的诊断与鉴别诊断	5-6 张未染色细胞涂片, 2 天内送到	340	5-7 个工作日
	细胞化学染色: 碱磷酶, 铁染色, 过氧化酶染色(POX), 糖原染色(PAS)				80	
	非特异性脂酶染色(NSE), 氟化钠抑制试验(NaF)				60	
	CE				40	
	骨髓活检病理学+组织化学染色+免疫组化			骨髓组织, 福尔马林固定, 2 天内送到	1500	
核型分析	染色体常规 G 显带分析		克隆性染色体异常是血液系统疾病诊断分型的重要依据		1200	14 个工作日
FISH	儿童 B-ALL	MLL 重排	[推荐同做核型分析] 儿童 B-ALL 成套 FISH 检测: 1. MLL 常见于儿童 ALL, 判断和追踪 ALL 的疗效, 是反映预后不良的指标; 2. Ph 染色体儿童与成人 ALL 中均可见, 是 ALL 最不良的预后因素之一。使用格列卫治疗有效; 3. TEL/AML1 是儿童 ALL 最常见的染色体异常, 提示预后良好因素, 可采用较弱化疗方案, 以减轻化疗的毒副作用; 4. p16 缺失常见于 ALL; 5. 高倍体是儿童 ALL 最常见的染色体异常之一, 常提示预后良好, 可采用个体化化疗方案, 以减轻化疗的毒副作用	血白细胞数正常者送 3-5ml 骨髓; 白细胞数 < 4×10 ⁹ /L 时, 送 7-8ml 骨髓, 肝素抗凝(绿盖), 4℃ 低温运输, 48 小时送达	1800	7-14 个工作日
		t(9;22)(即 Ph 染色体)			1800	
		t(12;21) 即 TEL/AML1			1800	
		p16(9p21)			1800	
		高倍体(4 号、10 号、17 号)			2800	
FISH	儿童 T-ALL/成人 ALL	t(9;22)(即 Ph 染色体)	Ph 染色体儿童与成人 ALL 中均可见, 是 ALL 最不良的预后因素之一。使用格列卫治疗有效		1800	
FISH	高嗜酸性粒细胞综合征(HES, CEL)	FIP1L1-CHIC2-PDGFR4	[推荐同做核型分析&融合基因定量分析] 辅助诊断高嗜酸性粒细胞综合征		1800	
FISH	骨髓移植监控/性别错配检测	Xcen/Ycen	骨髓移植后评估与监控		1800	

骨髓移植

分类	检测项目	样品要求	收费(元)	报告时间
组织配型	HLA 基因高分辨配型 (供者受者)	EDTA 或枸橼酸钠抗凝血 10 毫升; 如血 WBC 小于 $2 \times 10^9/L$, 抽血 20 毫升, 24 小时内送到	8000	7 个工作日
	NK 细胞 KIR 基因型检测		500	
	次要组织相容性抗原 ACC-1 等位基因检测	EDTA 抗凝血 2-3 毫升, 24 小时内送到	400	
	次要组织相容性抗原 HA-1 等位基因检测		400	
移植后检测	移植后供受者基因嵌合状态分析(微卫星 STR 基因 SCAN 法)	EDTA 抗凝血或骨髓 2-3 毫升 第一次送检时需同时提供三份标本: ①患者移植前骨髓或外周血,或其 DNA;或移植后患者的口腔粘膜标本 ⁽²⁾ ②供者骨髓或外周血标本, 或其 DNA; ③患者移植后骨髓或血标本 以后再送检只需送患者移植后标本	2000	7 个工作日
	FISH (着丝粒探针: X / Y、CEP1、CEP7、CEP8 等各染色体着丝粒探针)	同染色体核型分析样本要求	1500/ 探针	7 个工作日内报告

注: (1) HLA 配型主要采用 PCR-SBT 测序方法确认。

(2) 取口腔粘膜的方法请电话联系。

注: (1) 细胞免疫分析(流式细胞分析) 临床医生可要求任何检测标志, 按每个标志 70 元计算, 即医生可以自己设计检测的抗原标记及收费, 请在化验单上注明检测项目及收费。

(2) 目前本实验室用荧光标记 Taqman-MGB 探针实时定量 PCR 方法对 BCR/ABL(P210、P190)、PML/RAR α 、AML1/ETO、CBF β /MYH11、NPM1、MLL/AF4、MLL/AF9、MLL/AF10、FIP1L1/PDGFR α 、SIL/TAL1、E2A/PBX1、HOX11、TEL/AML1、EVI1 进行定量分析。

(3) 目前本实验室用的 Fish 探针均购置于 Vysis 公司, 带 FDA 论证。