

# iDNA 优生优育检查项目介绍

临床检验服务指南.....	01
样品的采集、处理与运输.....	02
优生优育项目.....	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](mailto: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
<b>全血（静脉血）</b>		
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
<b>血浆</b>		
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）
<b>石蜡包埋组织</b>		
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 $\mu\text{m}$ ；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 $\mu\text{m}$ ，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℃）
<b>新鲜组织</b>		
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
<b>体液（脑脊液、胸腹腔积液）</b>		
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
<b>骨髓</b>		
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
<b>宫颈脱落细胞</b>		
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。

## 优生优育项目

分类	检测项目	临床意义	样品要求	收费(元)	报告周期
染色体异常检测(核型)	遗传病外周血染色体核型分析	诊断染色体遗传病	外周血 2~3ml, 肝素抗凝管(绿盖)保存, 常温运输(20~25℃), 24 小时内送达	800	14 个工作日
染色体异常检测(FISH)	21 三体检测	诊断唐氏综合征	外周血 3~5ml, 肝素抗凝管(绿盖)保存, 常温运输(20~25℃), 24 小时内送达	1800	7 个工作日
	18 三体检测	诊断 Edwards 综合征		1800	
	13 三体检测	诊断帕纳氏综合征		1800	
	核型 45, X 检测	诊断特纳氏综合征		1800	
	X 染色体检测	诊断克氏综合征		1800	
	性染色体检测	诊断 XX 和 XYY 综合征		1800	
单基因遗传病检测	β 珠蛋白基因突变检测	诊断 β 地中海贫血	取新鲜血液 5ml, EDTA 抗凝管分装, 4℃冷藏, 24 小时内送达; 标本应避免溶血	800	14 个工作日
	G6PD 基因突变检测	诊断葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症		2800	
	PKU 基因突变检测	诊断苯丙酮尿症		2900	
	FBN1 基因突变检测	辅助诊断马凡氏综合征		6800	
	FGFR3 基因突变检测	辅助诊断软骨发育不全		2800	
	MECP2 基因突变检测	辅助诊断雷特综合征		3000	
	DMD 基因突变检测	辅助诊断杜氏肌营养不良		8500	
	CMT1A 和 HNPP 基因突变检测	诊断腓骨肌萎缩症和遗传性压力敏感性周围神经病		1200	
	SMA 基因突变检测	辅助诊断脊髓性肌萎缩症		1500	
	WD 基因突变检测	辅助诊断 Wilson 病		2600	
	ADPKD 基因突变检测	辅助诊断成人多囊肾疾病		5500	
	HFE 基因突变检测	辅助诊断遗传性血色沉着症		1600	
	CFTR 基因突变检测	辅助诊断囊性纤维化症		3800	
	OCA1 基因突变检测	辅助诊断白化症		3000	
	F8 基因突变检测	辅助诊断血友病		3500	
	ALD 基因突变检测	辅助诊断肾上腺脑白质营养不良症		2600	
	LDLR 基因突变检测	辅助诊断家族遗传性高胆固醇血症		3100	
	NF1 和 NF2 基因突变检测	辅助诊断神经纤维瘤(1 型)		9800	
	FGFR2 基因突变检测	辅助诊断颅缝早闭症		3500	
甲基化异常疾病	UBE3A 基因突变检测	辅助诊断 Angelman 综合征	取新鲜血液 5ml, EDTA 抗凝管分装, 4℃冷藏, 24 小时内送达; 标本应避免溶血	2800	
	SNRPN 基因突变检测	辅助诊断 Prader-Willi 综合征		3600	
	LIT1 基因突变检测	辅助诊断 Beckwith-Wiedemann 综合征		2800	