

合同编号: HTLH-20260409-018

委托第三方检测协议

甲 方: 南京医科大学第四附属医院(南京市浦口医院)

统一社会信用代码: 12320111425900469Q

通 讯 地 址: 南京市江北新区南浦路 298 号

乙 方: 广州达安临床检验中心有限公司

统一社会信用代码: 914401017837993214

通 讯 地 址: 广州市高新技术产业开发区荔枝山路 6 号

鉴于乙方具备提供基因检测技术服务的资格、技术条件和能力,甲、乙双方经友好协商,在真实、充分地表达各自意愿的基础上,就乙方为甲方提供检测服务等相关事宜达成一致,以资共同遵守。

一、委托内容

甲、乙双方经友好协商,乙方向甲方提供以下检测服务:

序号	检测项目	方法学	物价编码	标准收费 (元/份)	结算价格 (元/份)	检测周 期(天)	医院医嘱维护项
1	药物基因组类	化学药物用 药指导的基 因检测	250503013	420	151.2	7	华法林个体化用药基因检测
2			250503013	420	151.2	7	氯吡格雷个体化用药基因检测
3			250503013	480	172.8	7	降血脂精准用药分子检测
4			250503013	300	108	7	ALDH2 基因多态性检测
5			250503013	360	129.6	7	冠心病、心肌梗死、脑梗死发病风险检测
6			250503013	360	129.6	7	阿尔茨海默症发病风险检测
7	全外显子检测基因	NGS	270700003	4000	1440	25	全外显子检测基因
8	全基因组基因	NGS	270700003	8800	3168	25	全基因组基因
9	单基因糖尿病基因检测	NGS	270700003	3200	1152	25	单基因糖尿病基因检测
10	单基因遗传性高血压基因检测	NGS	270700003	3600	1296	25	单基因遗传性高血压基因检测
11	低钾血症基因检测	NGS	270700003	4000	1440	25	低钾血症基因检测
12	肺动脉高压及易栓症基因检测	NGS	270700003	3600	1296	25	肺动脉高压及易栓症基因检测

二、双方权利与义务

(一) 甲方权利与义务

1.受检者咨询：甲方负责告知受检者及家属关于检测项目的相关必要信息及各种检测技术的局限性，并对受检者给予咨询解答工作，安排和指导受检者在接受检测前签署相关的知情同意书。

2.样本采集和前期处理：甲方负责样本采集并保证样本的合法性、合格性。甲方应当在约定的检测项目要求的规定时间内，按照规定的方式对其所采集的标本进行符合规范的前期处理和存储。

3.样本递送：甲方负责向乙方提供样本及每份样本的检测申请单、知情同意书，并确保样本、申请单、知情同意书中受检者信息一致，受检者和送检医生均需签字。甲方根据双方约定的方式将上述资料和样本递送至乙方，同时提供签字确认的交接单。

4.报告接收与发放：甲方应及时接收乙方所发放的检测报告单，根据检测结果及解释向受检者提供合理的医学建议。

5.样本重采：由于受检者个体差异及不可控因素导致样本不符合检测要求需要重新采样的，甲方需根据乙方的反馈信息及时与受检者沟通并安排重新采样，重新采样检测不收取费用。

6.检测收费：甲方每半年(定期)统计一次，并及时和乙方提供的对账单核对，经双方共同确认检测数量无异议后，医院在收到乙方的发票后按流程结算。

7.甲方对乙方有监管权利，对乙方实验室以及提供的检测服务内容、质量进行定期或不定期质控监督。

8.其他：_____ / _____。

(二) 乙方权利与义务

1.临床培训和资料提供：乙方负责提供分析前样本的质量控制等相关内容的培训服务。乙方负责提供标本采集、运送所需的技术方法、递送所需的相应文本和材料。

2.样本接收：乙方安排专人负责接收甲方递送的样本，并将签字确认后的交接单交还甲方。乙方接收到样本后核对样本、检测申请单和知情同意书信息；若发现信息不一致、样本破损或外观异常、无受检者和送检医生签字等现象，则该样本视为不合格样本，乙方应及时通知甲方确认送检信息或重采样本、补签字等。

3.样本检测：乙方应当具备签订、履行本协议的资质和条件；乙方负责在接收到合格的样本、相关知情同意书及临床申请单后，安排样本的检测。所有经过检测后的剩余样本，均由乙方按相关法规负责处理或长期保管，并保证不提供给甲方之外的第三人。

(1) 乙方严格按照相关标准开展本合同委托检测工作，未经甲方同意，乙方不得将本合同检测项目委托给第三方检测。

(2) 乙方不得转包、分包，保证工作全过程的公正性、科学性、准确性、可追溯性，

并严格保障受检者个人隐私及数据安全，所涉及检测内容及结果不外泄。

(3) 乙方检测时使用的设备应必须在检定合格有效期内，环境符合标准检测要求。

(4) 乙方对标本的全程管理应符合检测需求和生物安全的要求。

(5) 乙方保证检验过程中的质量控制。

(6) 乙方应根据行业标准保留检测后的标本以备复检。由于标本量不够导致无法复检的，乙方不负责复检。检测后的标本保存期不少于7天，检测报告保存期同病历保管要求。

(7) 乙方仅对来样负责。乙方必须按照甲方委托书要求内容进行测试，出具检测报告，报告内容必须真实、准确，保证与所测试的原始数据一致。

(8) 乙方对甲方提供的相关检测信息确认无误后，应在承诺的检测周期内出具准确、合法的检测报告，乙方对出具的检测报告负全部责任。如有特殊情况不能在周期内出具报告，应及时告知甲方。

(9) 检验结果信息化，乙方应根据甲方的需求具体落实并承担因此而发生的费用。

(10) 乙方专业的技术人员负责向甲方解释各项检测方法、质控标准、结果。

(11) 配合甲方不定期对样本运输、检测流程、检验结果及检验质量的监督检查。

4.报告发放：乙方应根据约定的各检测项目的检测周期将检测报告单以纸质报告和电子报告两种形式发给甲方，乙方自收到标本后，按照不同的检测项目所需周期完成相关检测。若由于样本自身或其他原因而导致的无法出具检测报告的情况，乙方需第一时间通知甲方。若出现检测项目危急值或双方约定的其他异常结果报告，乙方应立即电话通知甲方（甲方联系人：检验王双双，电话号码：13770349468；病理曾硕，电话号码：13905143451），并及时出具相应的纸质和电子报告。

5.实验数据及样本回收：乙方应按检测周期将所有检测项目的原始实验数据（包括但不限于 / 等）返还甲方，血液或DNA样本需返回甲方或按国家有关要求保存。

三、受检样本的交接

(一) 交接时间：乙方应在甲方通知后 12 小时内接收甲方递送的样本和资料(具体接收时段以双方协商约定为准)。

(二) 交接地点： 南京医科大学第四附属医院（南京市浦口医院）检验科、病理科 。

(三) 交接时甲方应保证包装符合运输和保存的要求；乙方接收或者在甲方通知后 12 小时，视为乙方已接收。

(四) 乙方应当在交接时应对样本及以下资料进行核对：
 条形码、受检者姓名、项目名称、样本数量、样本类型 。

(五) 受检样本由 乙方 自行或者指定的具有样本运输条件和资质的物流进行运输，并由该方承担相关费用。

四、费用结算

(一) 结算规则：乙方每半年（周期）以完成的检测项目数量作为统计业务量的依据，乙方将统计量同时发送至甲方。双方核对无误后，甲方在收到乙方开具的对应金额增值税发票后按“业务量×结算价格”依据甲方流程结算检测费用。

(二) 甲方应当将检测费支付至乙方如下收款账户：

户名：广州达安临床检验中心有限公司

税号：914401017837993214

开户行：中国建设银行广州执信路支行

账号：44001400102053001025

地址：广州市高新技术产业开发区荔枝山路6号

(三) 禁止现金交易，甲方将检测费支付至上述银行账号后，即视为完成付款。

五、保密义务

(一) 在合作期内及以后，协议内容及双方相关资料(包括但不限于各类数据、受检者信息、检测报告、样本、价格、商业信息)均为保密资料。除非保密资料已通过正当途径为公众所知，或除非由拥有资料一方事先书面授权透露，双方均应各自对保密资料保密，不得向除对方以外的任何第三人透露，也不得将保密资料用于与本协议条款和条件不相符合的任何目的。

(二) 双方只能向因职责所需而需要了解上述保密资料的工作人员透露保密资料，且该工作人员经双方协商授权确定，并应与授权的工作人员签订《保密合同》以防止未经授权向第三人披露。

(三) 双方保证对受检者所有信息保密，除非该信息已经由受检者主动公开。

(四) 除征得甲方事先书面同意外，乙方不得将检测信息用于科研、宣传。

(五) 本协议规定的保密义务不因本协议的终止、中止而失效，除非相关资料依法成为公开信息。

六、违约责任

(一) 延期责任

1. 如因甲方提供的样本及相关临床资料不合格或未能按时提供等原因导致的检测延误，由甲方自行承担，因乙方未尽临床培训等相应义务造成上述结果的情形除外。

2. 如因乙方原因（包括实验室内样本丢失、检测、出具报告等环节）不能按时提供检测结果导致的出具检测报告延误，由乙方按该标本检测结算价的 10% 承担违约责任，已收费用全部退还，涉及第三方损失的乙方予以赔偿。

3. 乙方在检测或数据处理过程中因样本活性低、个体差异、结果疑难复杂需进一步验证性检测等原因而出现培养或检测困难，检测报告出具时间将相应延长，在该情况下乙方应在检测周期届满前及时通知甲方，由甲乙双方积极协商解决。非因乙方过错且乙方尽通

知义务造成的延期的情形，不属于乙方的违约情况。

4.不可抗拒的客观因素导致项目延误或协议不能继续履行时，双方均不承担责任。受到不可抗力影响的一方应当及时书面通知另一方，并出具证明材料。不可抗力包括地震、洪水、战争、军事行动、法律或政府政策相关因素。

5.特殊情况下，需要重新取样进行重新检测的，取样和检测均不重复收费。如遇无法出具报告的案例，由甲方负责退回受检者相应的检测费用，这种情形下甲方无需就该样本向乙方支付检测费用。

（二）检测结果的争议

1.乙方保证对甲方送检的合格样本(包括完整的临床申请单及受检者知情同意书)按照甲方申请的检测方法进行检测并对检测结果的质量承担责任。

2.乙方保证在技术检测范围内完成全部检测内容。但是乙方在相应知情同意书上已标注的所用检测技术仍然不能全面覆盖生物复杂性的具体情形，乙方不承担责任。

3.除上述情形之外，若甲乙双方对收费的样本检测结果的准确性有异议，可以在甲乙双方一致同意的前提下，通过中华医学会医疗事故技术鉴定办公室指定的单位用相应技术方法进行验证并组织专家论证，若确定为乙方检测结果不准确而造成的临床诊断失误，乙方承担相应责任。

4.甲方对乙方提交的检测结果有异议的应当在接收报告后3个工作日内提出。若甲方在上述期限内没有提出异议，乙方将视同甲方完全接受检测结果。如因乙方检测结果有误经认定为乙方责任的，因此造成的医疗纠纷由乙方负责(不因甲方接受检测结果而免除乙方责任),如因乙方提供的知情同意书不全面并由此造成的医疗纠纷由乙方自行承担。

（三）违反保密义务

甲乙双方如有违反本协议第五条保密义务的任何规定，则违约方须及时采取措施防止守约方损失扩大，赔偿守约方相关损失并支付5万元作为违约金。因违反保密条款引发侵权责任诉讼或赔偿事项的由违约方承担侵权法律责任。

（四）禁止转包、分包

乙方应亲自履行合同义务，不得将检测项目转包、分包给第三方进行检测。如乙方未经甲方同意，将样本送至第三方检测的，甲方有权解除本协议，并且每发现一次计算一次违约责任并按5万元/次承担违约责任。

（五）检测不准确、不真实的责任承担

如乙方出具的检测报告不准确或不真实，导致甲方对外承担包括但不限于民事赔偿、行政处罚等责任，应由乙方承担甲方经济损失等全部责任，并按最终经济损失的10%向甲方支付违约金。

七、协议履行

为确保协议的全面履行，在整个项目执行的过程中，甲、乙双方应在遵守本协议的基

6.乙方承诺其公司法定代表人、实际控制人或者股东中无甲方科级以上干部，且无医院科级以上干部配偶、子女、子女配偶、子女配偶的父母，或者与其同城生活来往密切、有借贷关系或照护关系的亲属等。

7.乙方如违反本廉洁条款，一经发现，甲方有权终止本合同，并向上级主管部门报告。如乙方被列入商业贿赂不良记录，则严格按照国家相关规定处理。

8.本廉洁条款在合同履行过程中，合同各方均需严格遵守。

十、争议解决与文件送达

(一) 双方因履行本合同发生争议，应首先通过友好协商解决；协商不成时，可以选择以下第 1 种途径解决：

1.提交甲方住所地人民法院裁决。

2.提交 / 仲裁委员会裁决。

(二) 双方确认本合同载明的通讯地址可作为合同履行过程中相关文书、诉讼文书的送达地址，因载明的地址有误或未及时告知变更后的地址，导致相关文书及诉讼文书没能实际送达的，相关文书及诉讼文书退回之日即视为送达之日；因一方拒收的，相关文书及诉讼文书退回之日即视为送达之日。

十一、其他

(一) 本协议经双方签字盖章后生效，合作期限为一年，自 2026年4月14日 始至 2027年4月13日 止。本协议到期时，如乙方尚有未完成的检测项目，则协议期限应顺延至乙方完成全部检测之时。

(二) 未尽事宜，另行签订补充协议，补充协议与本协议不一致的，以补充协议为准。

(三) 本协议一式陆份，甲乙双方各持叁份，具有同等法律效力。

(以下无正文)

甲方（盖章）：南京医科大学第四附属医院（南京市浦口医院）

法人代表（委托人）：

经办人：

签订日期：

2026.4.14.

乙方（盖章）：广州达安临床检验中心有限公司

法人代表（委托人）：

经办人：

签订日期：

附件

序号	检测项目	医院医嘱维护项	项目详情
1	药物基因组类	华法林个体化用药基因检测	华法林（华福灵、华法令钠、华法林钠）疗效和毒副作用预测，定性检测人全血样本中 CYP2C9 基因 c430C>T 位点 (CYP2C9*2)、CYP2C9 基因 c.1075 A>C 位点 (CYP2C9*3)和 VKORC1 基 c.-1639G>A 位点三个位点的基因多态性。
2	药物基因组类	氯吡格雷个体化用药基因检测	氯吡格雷（波立维）疗效预测，定性检测全血样本的 CYP2C19 基因 CYP2C19*2、CYP2C19*3 和 CYP2C19*17 三个位点的多态性。
3	药物基因组类	降血脂精准用药分子检测	通过分子分型，精准的为每个患者选择合适的降血脂药物，定性检测全血样本中的 SLCO1B1 基因 SLCO1B1*1b 388A>G、SLCO1B1*5 521T>C 位点和 ApoE 基因 ApoE2526C>T、ApoE4388T>C 位点的多态性。
4	药物基因组类	ALDH2 基因多态性检测	定性检测全血样本 DNA 中 ALDH2 基因 ALDH2*2 位点多态性，用于硝酸甘油疗效预测以及酒精代谢能力评估。
5	药物基因组类	冠心病、心肌梗死、脑梗死发病风险检测	人类 APOE 基因两个功能性 SNP rs429358 (c.388T>C, Cys130Arg) 和 rs7412 (c.526C>T, Arg176Cys) 构成 3 种单倍型，分别是 E2 (rs429358T-rs7412T) 、 E3 (rs429358T-rs7412C) 、 E4 (rs429358C-rs7412C) 。可用于冠心病、心肌梗死、脑梗死发病风险检测。
6	药物基因组类	阿尔茨海默症发病风险检测	ApoE 基因在阿尔兹海默病 AD 的发病机制中扮演着重要角色，其编码的蛋白质是一种与脂质结合的蛋白质，主要功能是参与脂质在体内的运输和代谢。
7	全外显子检测基因	全外显子检测基因	全外显子+基础分析+父母一代验证+临床解读与遗传咨询。对人类基因组 20000 多个基因的全部外显子区域和毗邻内含子 20bp 区域，以及线粒体基因组全长进行变异检测，分析与受检者表型相关的变异，同时对美国医学遗传学与基因组学学会（ACMG）遗传变异解读标准与指南（以下简称 ACMG 指南）建议的 81 个基因的致病或可能致病变异进行报告。检测变异类型包括单核苷酸变异（SNV）、短插入或缺失变异（Indel）和拷贝数变异（CNV）。

8	全基因组基因	全基因组基因	检测先证者（有症状）样本中的全部基因组序列，检测变异类型包括 SNV、Indel 和 CNV，并通过一代测序进行父母样本的疑似致病 SNV/Indel 变异的验证，辅助医生进行罕见病、疑难病临床诊断，或辅助排除遗传因素。
9	单基因糖尿病基因检测	单基因糖尿病基因检测	辅助诊断遗传性糖尿病。检测糖尿病相关的 309 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异，辅助临床诊断青少年发病的成年型糖尿病（MODY, 1-11 型）、新生儿糖尿病、非胰岛素依赖型糖尿病、高胰岛素血症等糖尿病。
10	单基因遗传性高血压基因检测	单基因遗传性高血压基因检测	检测心血管遗传病相关的 1735 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异，辅助诊断遗传性高血压、肥厚型心肌病、扩张型心肌病、致心律失常性右室心肌病、遗传性主动脉疾病、心源性猝死、Brugada 综合症、Fabry 病、遗传性室间隔缺损、室周膜间隔缺损等。
11	低钾血症基因检测	低钾血症基因检测	检测血液系统相关 355 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异，辅助临床诊断低钾血症、肺动脉高压及易栓症、心脏离子通道病、家族性红细胞增多症、血友病、脑海绵状血管畸形、纤维蛋白原缺乏血症、范可尼贫血、血栓形成、血小板异常和凝血功能障碍、骨髓衰竭症等。本项目不包含 F8 基因的 1、22 内含子倒位。
12	肺动脉高压及易栓症基因检测	肺动脉高压及易栓症基因检测	检测血液系统相关 355 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异，辅助临床诊断低钾血症、肺动脉高压及易栓症、心脏离子通道病、家族性红细胞增多症、血友病、脑海绵状血管畸形、纤维蛋白原缺乏血症、范可尼贫血、血栓形成、血小板异常和凝血功能障碍、骨髓衰竭症等。本项目不包含 F8 基因的 1、22 内含子倒位。
13	高胆红素血症及胆汁淤积基因检测	高胆红素血症及胆汁淤积基因检测	检测高胆红素血症及胆汁淤积症相关的 14 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异，辅助临床诊断孕期肝内胆汁淤积症 1 型、良性复发型肝内胆汁淤积症 1 型、进行性家族性肝内胆汁淤积症等肝内胆汁淤积症以及高胆红素血症。
14	甲状腺功能减退和甲状腺激素抵抗基因检测	甲状腺功能减退和甲状腺激素抵抗基因检测	检测内分泌系统相关的 884 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异，辅助临床诊断甲状腺功能减退和甲状腺激素抵抗症、低促性腺激素性性腺功能减退症、先天性肾上腺皮质增生症、生长激素缺乏症、新生儿糖尿病、高脂血症、卡尔曼综合征、莱伦氏综合征等内分泌疾病。本项目不包括 21-羟化酶缺乏症相关的大片段缺失/重复。

15	肾小球疾病基因检测	肾小球疾病基因检测	检测肾病相关 272 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异, 辅助诊断多囊肾病、肾小球肾炎、胱氨酸尿症、原发性高草酸尿症、肾发育不全、肾脏畸形、肾小管酸中毒、先天性肾上腺皮质增生症、Bartter 综合征等肾病综合征等。
16	体重及健康管理基因检测	体重及健康管理基因检测	检测肥胖遗传风险、体质、饮食对减重的效果、运动对减重的效果相关 27 个基因。
17	先天性肾上腺皮质增生症整体解决方案	先天性肾上腺皮质增生症整体解决方案	检测先天性肾上腺皮质增生症相关的 CYP11B1、CYP17A1、HSD3B2、POR、STAR 基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异, 辅助临床诊断 17- α 羟化酶缺乏性先天性肾上腺皮质增生症、11- β -羟化酶缺乏性先天性肾上腺皮质增生症、3 β -羟类固醇脱氢酶缺乏症、家族性醛固酮增多症 3 型等引起的先天性肾上腺皮质增生症。本项目不包括 21-羟化酶缺乏症相关的大片段缺失/重复。
18	心肌病基因检测套餐	心肌病基因检测套餐	检测心肌病等心血管遗传病相关的 1735 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异, 辅助诊断肥厚型心肌病、扩张型心肌病、致心律失常性右室心肌病、遗传性主动脉疾病、心源性猝死、遗传性高血压、Brugada 综合征、Fabry 病、遗传性室间隔缺损、室周膜间隔缺损等。
19	心源性猝死 (SCD) 基因检测	心源性猝死 (SCD) 基因检测	检测心源性猝死遗传相关的 9 个核心基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异, 辅助诊断猝死相关的遗传风险。
20	心脏离子通道病基因检测	心脏离子通道病基因检测	检测心脏离子通道病等心血管遗传病相关的 1735 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异, 辅助诊断肥厚型心肌病、扩张型心肌病、致心律失常性右室心肌病、遗传性主动脉疾病、心源性猝死、遗传性高血压、Brugada 综合征、Fabry 病、遗传性室间隔缺损、室周膜间隔缺损等。
21	新生儿黄疸常见基因筛查	新生儿黄疸常见基因筛查	检测新生儿黄疸相关的 155 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异, 辅助临床诊断 Gilbert 综合征、尼曼匹克病、胆汁淤积症、Alagille 综合征、瓜氨酸血症等引起的婴儿黄疸疾病。
22	遗传性主动脉疾病基因检测	遗传性主动脉疾病基因检测	检测遗传性主动脉疾病等心血管遗传病相关的 1735 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异, 辅助诊断肥厚型心肌病、扩张型心肌病、致心律失常性右室心肌病、遗传性主动脉疾病、心源性猝死、遗传性高血压、Brugada 综合征、Fabry 病、遗传性室间隔缺损、室周膜间隔缺损等。
23	甲状腺相关检测	甲状腺相关检测	检测甲状腺相关的 800 多个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异, 辅助临床诊断先天性甲状腺功能减退症、甲状腺发育异常、Pendred 综合征、甲状腺激素合成障碍、垂体 - 甲状腺轴发育异常等遗传性甲状腺疾病。

24	高血压 panel	高血压 panel	检测高血压等心血管遗传病相关的 1735 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异, 辅助诊断肥厚型心肌病、扩张型心肌病、致心律失常性右室心肌病、遗传性主动脉疾病、心源性猝死、遗传性高血压、Brugada 综合症、Fabry 病、遗传性室间隔缺损、室周膜间隔缺损等。
25	性发育异常检测	性发育异常检测	检测性别发育障碍相关的 21 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异, 辅助临床诊断性反转、雄激素不敏感综合征、kallmann 综合征、Bardet-Biedl 综合征、17 羟化酶缺乏症、脂质先天性肾上腺增生、性早熟等引起的性别发育障碍相关疾病。
26	垂体&肾上腺&胰腺相关检测	垂体&肾上腺&胰腺相关检测	检测垂体&肾上腺&胰腺等内分泌系统相关的 884 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异, 辅助临床诊断垂体/肾上腺/胰腺相关遗传病、生长激素缺乏症、新生儿糖尿病、高脂血症、卡尔曼综合征、莱伦氏综合征、甲状腺功能减退症、低促性腺激素性性腺功能减退症、先天性肾上腺皮质增生症等内分泌疾病。
27	染色体核型分析检测	染色体核型分析检测	外周血经培养后进行染色体核型分析 (400 带, G 带), 通过吉姆萨染液进行特殊染色, 显微摄影术下分析 5 个视野, 采集 2 个视野。该项目可检出染色体数目异常及易位、缺失、重复等结构畸变, 主要用于不孕不育、反复流产、发育异常、血液系统疾病等病因筛查与遗传咨询, 为临床诊断、生育指导及预后评估提供重要依据, 400 带分辨率可满足常规临床筛查需求。
28	矮小相关基因检测	矮小相关基因检测	检测生长激素缺乏症及身材矮小相关的 858 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异, 辅助临床诊断生长激素缺乏症、生长激素不敏感、胰岛素样生长因子抵抗、侏儒症、Kowarski 综合症、垂体激素缺乏、努南综合症等引起的生长激素缺乏症及身材矮小疾病。
29	营养代谢基因检测	营养代谢基因检测	辅助诊断遗传代谢病。检测遗传代谢病相关的 671 个基因的 SNV/Indel 和 CNV 变异, 辅助临床诊断苯丙酮尿症、苯丙氨酸血症、枫糖尿病、瓜氨酸血症、精氨酸血症、鸟氨酸血症、原发性肉碱缺乏症、戊二酸血症、粘多糖贮积症、肝豆状核变性、G6PD 缺乏症等引起的遗传代谢病。
30	罕见病基因筛查	罕见病基因筛查	采用 NGS 技术, 检测受检者样本中与 421 种致病机理明确、发病率高、发病时间早且病情严重的疾病相关的 330 多个基因的变异, 筛查代谢、神经、骨骼肌肉、视力、血液、泌尿、免疫、皮肤、听力、呼吸、内分泌、消化等多个疾病系统的隐性遗传病的携带风险和生育后代的患病风险。

31	肥胖基因	肥胖基因	检测肥胖遗传风险相关 10 个基因，评估个体与肥胖相关的遗传易感位点，明确自身肥胖发生的遗传背景与易感程度，为肥胖预防及体重管理提供科学依据。
----	------	------	-------------------------------------------------------------------------



