NHS England

国家基因组检测目录

血液肿瘤血液肿瘤(HaemOnc)检测资格标准检测资格标准



本译本由机器翻译生成，供快速理解条文与内部培训使用；
涉及合规判断或法律适用时，请咨询专业顾问，并以官方英文文本为准。
翻译您自己的文件，请选择桐鸾译馆 · https://www.ivyivy.com.cn
扫码关注服务号

目录表格

1. 检测套餐：急性髓系白血病 TP450 5
急性髓系白血病检测标准 5
WGS 检测 5
靶向检测 5
通过panel检测小变异/拷贝数 6
全球拷贝数 +/- 结构变异(经细胞遗传学检测) 7
靶向拷贝数 +/- 结构变异检测，采用 FISH / RT-PCR 7
通过NGS panel进行结构变异检测 8
耐药突变检测 9
可测量残留病检测 10
2. 检测包：骨髓增生异常综合征 TP202 11
骨髓增生异常综合征(包括骨髓增生异常/骨髓增殖性肿瘤及低增生性 MDS/再生障碍性贫血鉴别)检测标准 11
WGS 检测 11
通过panel检测小变异/拷贝数 12
全球拷贝数 +/- 结构变异(经细胞遗传学检测) 13
靶向拷贝数 +/- 结构变异通过FISH 13
3. 检测包：骨髓增殖性肿瘤 TP228 15
骨髓增殖性肿瘤检测标准 15
WGS 检测 15
靶向检测 16
通过panel检测小变异/拷贝数 17
全球拷贝数 +/- 结构变异(经细胞遗传学检测) 17
靶向拷贝数 +/- 结构变异检测，采用 FISH / RT-PCR 18
通过NGS panel进行结构变异检测 19
可测量残留病检测 19
4. 检测套餐：慢性髓性白血病 TP374.....20
慢性髓性白血病检测标准 20
WGS 检测 20
靶向检测 20
通过panel检测小变异/拷贝数 21
全球拷贝数 +/- 结构变异(经细胞遗传学检测) 21
靶向拷贝数 +/- 结构变异检测，采用 FISH / RT-PCR 21

通过NGS panel进行结构变异检测 22
耐药突变检测 22
可测量残留病检测 23
5. 检测套餐：急性淋巴细胞白血病 - B 细胞 TP241.....24
急性淋巴细胞白血病 - B细胞检测标准 24
WGS 检测 24
靶向检测 24
通过panel检测小变异/拷贝数 25
全球拷贝数 +/- 结构变异(经细胞遗传学检测) 25
靶向拷贝数 +/- 结构变异检测，采用 FISH / RT-PCR 26
通过NGS panel进行结构变异检测 26
耐药突变检测 27
可测量残留病检测 27
药物基因组学靶点 27
6. 检测套餐：急性淋巴细胞白血病 - T 细胞 TP34.....28
急性淋巴细胞白血病 - T细胞检测标准 28
WGS 检测 28
靶向检测 28
通过panel检测小变异/拷贝数 29
全球拷贝数 +/- 结构变异(经细胞遗传学检测) 29
靶向拷贝数 +/- 结构变异检测，采用 FISH / RT-PCR 29
通过NGS panel进行结构变异检测 30
耐药突变检测 31
可测量残留病检测 31
药物基因组学靶点 31
7. 检测包：慢性淋巴细胞白血病 TP533 32
慢性淋巴细胞白血病检测标准 32
通过panel检测小变异/拷贝数 32
全球拷贝数 +/- 结构变异(经细胞遗传学检测) 32
靶向拷贝数 +/- 结构变异通过FISH 33
结构变异检测 33
8. 检测包：骨髓瘤 TP126 34
骨髓瘤(及其他伴有副蛋白的疾病)检测标准 34
通过panel检测小变异/拷贝数 34
全球拷贝数 +/- 结构变异(经细胞遗传学检测) 34

靶向拷贝数 +/- 结构变异通过FISH 34
结构变异检测 35
9. 检测包：成熟B细胞肿瘤 TP377 36
成熟B细胞肿瘤(不包括CLL)检测标准 36
WGS 检测 36
靶向检测 37
通过检测板进行小变异/拷贝数检测(包括耐药突变检测) 38
全球拷贝数 +/- 结构变异(经细胞遗传学检测) 39
靶向拷贝数 +/- 结构变异检测，采用 FISH / RT-PCR 40
通过NGS panel进行结构变异检测 41
10. 检测包：成熟T细胞肿瘤 TP58 43
成熟T细胞和NK细胞肿瘤检测标准 43
WGS 检测 43
通过panel进行小变异检测 44
全球拷贝数 +/- 结构变异(经细胞遗传学检测) 44
靶向拷贝数 +/- 结构变异检测，采用 FISH / RT-PCR 44
通过NGS panel进行结构变异检测 45
11. 检测包：组织细胞增生症 TP182 47
组织细胞增生症检测标准 47
WGS 检测 47
靶向检测 47
通过panel检测小变异 48
通过FISH进行靶向结构变异检测 48
通过NGS panel进行结构变异检测 49
12. 检测包：嵌合体检测 TP401 50
嵌合体检测 50
13. 检测包：克隆性检测 TP62 51
克隆性检测 51
14. 检测包：血液肿瘤 - 已穷尽的标准治疗方案 TP245 52
确诊或疑似血液肿瘤，已用尽所有标准诊疗检测和治疗。 52

1.检测套餐：急性髓系白血病TP450

急性髓系白血病检测标准

以下检测标准描述了在分析患者样本以完善诊断、预后和治疗决策时可能使用的基因组检测。并非每位患者都需要所有检测，将根据患者的临床表现进行选择。

NB部分M代码仅作为GTas列出因为这些检测已对齐至简化流程流程

WGS 检测

GT726 / M80.1 WGS 胚系与肿瘤 - AML GT24 /
M80.57 WGS 肿瘤优先 - AML

GT802 / M80.58 WGS 随访胚系 - AML

GT517 / M90.1 WGS 胚系与肿瘤 - BPDCN GT879 /
M90.6 WGS 肿瘤优先 - BPDCN

GT1221 / M90.7 WGS随访胚系-BPDCN

所有年龄(即儿童、青少年和青年及成人)经形态学诊断为急性髓系白血病(AML)的患者均有资格接受全基因组测序(WGS)，主要在诊断时进行。若诊断时未进行 WGS，在复发或对某线治疗难治时进行该检测可能合适。在特殊情况下，若有高概率发生显著克隆演化，可能指示重复 WGS。诊断/(复发/难治)

肿瘤和胚系样本可同时提交(即 M80.1)或分别提交，即先提交肿瘤样本(M80.57)，随后在可获得时提交胚系样本(M80.58)。在任何就诊节点，允许 M80.1 或 M80.57 +/- M80.58，但一旦提交了未受污染的胚系样本(作为 M80.1 或 M80.58 的一部分)，若随后提交任何肿瘤样本进行 WGS，该胚系样本可通过生物信息学方式重新用作胚系。

目前 WGS 作为个体有资格接受的任何标准诊疗检测的**补充**进行。

靶向检测

GT533 / M80.18（FLT3 ITD）

GT916 / M80.21（FLT3 TKD）
GT921 / M80.22（NPM1）
GT494 / M80.23（IDH1）
GT649 BCR::ABL1-多重检测

- 对于诊断时形态学诊断为 AML 的患者，以根据 WHO 2022 或 ICC 标准更好地完善诊断[*NPM1*]。诊断
- 对于形态学诊断为急性髓系白血病、但担心其由背景慢性髓性白血病演变而来的患者。诊断
- 对于诊断/复发/难治就诊时形态学诊断为 AML 的患者，用于预后意义，包括适当时用于异基因造血干细胞移植的风险分层[*NPM1, FLT3* ITD]。诊断 / 复发/难治
- 对于诊断/复发/难治时形态学诊断为 AML 的患者，用于指导治疗(可能包括常规化疗方案、非化疗方案或靶向抑制剂)[*NPM1, FLT3* ITD，*FLT3* TKD，*IDH1*]。诊断 / 复发/难治
- 对于形态学诊断为 AML、正在接受/已接受靶向抑制剂治疗的患者，其中分子水平的疾病反应评估可能影响后续治疗策略[*FLT3* ITD，*FLT3* TKD，*IDH1*]。(NB 在确定此类检测的信息价值时，应考虑用于该检测指征的任何检测方法的检测限)。

通过 panel 检测小变异/拷贝数

GT253 / M80.2(NGS小变异panel)

GT629 / M80.53(NGS 拷贝数变异检测板 - 与 NGS 小变异检测板联合提供。NB 预计任何拷贝数变异[CNV]检测板都将具有 SNP 骨架或类似结构，因此允许检测全基因组范围内的 CNV，而非仅限于检测目录中的目标区域)

- 对于诊断时形态学诊断为 AML 的患者，以根据 WHO 2022 或 ICC 标准更好地完善诊断。诊断
- 对于诊断/复发/难治就诊时形态学诊断为 AML 的患者，用于预后意义，包括适当时用于异基因造血干细胞移植的风险分层。诊断 / 复发/难治
- 对于诊断/复发/难治时形态学诊断为 AML 的患者，用于指导治疗(可能包括常规

化疗方案、非化疗方案或靶向抑制剂)。诊断 / 复发/难治

- 对于经形态学诊断为 AML 并正在/已经接受治愈性意图治疗的患者，若在分子水平评估疾病反应可能影响后续治疗策略(注意：为此目的使用 NGS 检测时，其灵敏度/测序深度必须适合以提供信息，并应注意标准深度的 NGS 检测板并非正式的可测量残留病灶[MRD]检测)。预计将此检测用于该适应证将是例外而非常规。治疗期间/治疗后监测

通过细胞遗传学检测全局拷贝数 +/- 结构变异

GT1096 / M80.3(核型)
GT17(SNP 阵列)- 在可用于核型分析的中期分裂相不足时用作补救检测。

- 对于诊断时形态学诊断为 AML 的患者，以根据 WHO 2022 或 ICC 标准更好地完善诊断。NB SNP 阵列通常会在核型分析失败时使用，而非作为一线诊断检测。诊断

- 对于诊断/复发/难治就诊时形态学诊断为 AML 的患者，用于预后意义，包括适当时用于异基因造血干细胞移植的风险分层。NB SNP 阵列通常会在核型分析失败时使用，而非作为一线诊断检测。诊断 / 复发/难治

- 对于诊断/复发/难治时形态学诊断为 AML 的患者，用于指导治疗(可能包括常规化疗方案、非化疗方案或靶向抑制剂)。NB SNP 阵列通常会在核型分析失败时使用，而非作为一线诊断检测。诊断 / 复发/难治

通过 FISH / RT-PCR 进行靶向拷贝数 +/- 结构变异检测

M80.5、M80.25- M80.40、M80.54(单项FISH检测)
由 GT101、GT1033、GT1064、GT112、GT116、GT1294、GT113、GT14、GT157、GT180、GT258、GT275、GT289、GT61、GT656、GT700、GT716、GT74 替代(各检测对应关系见 excel 表格)M80.7、M80.41-M80.52(单项 RT-PCR 检测)非定量由 GT351 替代(各检测对应关系见 excel 表格)

- 用于初诊时形态学诊断为 AML 的患者，以根据 WHO 2022 或 ICC 标准更好地完善诊断。具体的

FISH / RT-PCR 靶点应与国家指南(例如 BSH 良好实践文件：**https://doi.org/10.1111/bjh.18516**)相一致，并应反映本地检测策略，以满足国家规定的基因组周转时间(TATs)。预期 FISH / RT-PCR 检测不会重复其他结构 / 拷贝数变异检测，除非为满足快速 TATs 所需。诊断

- 用于初诊 / 复发 / 难治时形态学诊断为 AML 的患者，以提供预后意义，包括适当时进行异基因造血干细胞移植的风险分层。FISH / RT-PCR 靶点的具体身份应与国家指南(例如 BSH 良好实践

文件：https://doi.org/10.1111/bjh.18516)相一致，并应反映本地检测策略，以满足国家规定的基因组周转时间(TATs)。预期 FISH / RT-PCR 检测不会重复其他结构 / 拷贝数变异检测，除非为满足快速 TATs 所需。诊断 / 复发 / 难治

- 用于初诊 / 复发 / 难治时形态学诊断为 AML 的患者，以指导治疗(可能包括常规化疗方案、非化疗方案或靶向抑制剂)。FISH / RT-PCR 靶点的具体身份应与国家指南(例如 BSH 良好实践

文件：https://doi.org/10.1111/bjh.18516)相一致，并应反映本地检测策略，以满足国家规定的基因组周转时间(TATs)。预期 FISH / RT-PCR 检测不会重复其他结构 / 拷贝数变异检测，除非为满足快速 TATs 所需。诊断 / 复发 / 难治

- 用于形态学诊断为 AML 且正在接受 / 已接受治疗的患者，在此灵敏度水平上评估疾病缓解(即通过 FISH 检测--正式的 RT-qPCR MRD 检测见下文)可能影响后续治疗策略。治疗期间 / 治疗后监测

通过NGS panel进行结构变异检测

GT185 / M80.8(NGS结构变异检测组合)

- 对于诊断时经形态学诊断为 AML 的患者，以根据 WHO 2022 或 ICC 标准更好地细化诊断。预计 NGS 结构变异检测板最通常在其他诊断(如核型和 NGS 小变异检测板)之后使用，前提是未识别出可能的驱动基因组改变。已确认不同实验室可能有略微不同的检测策略，这意味着该检测在路径中可能更频繁或更早使用。其局限性

应认识到靶向 RNA 检测板，使得原癌基因的失调不太可能通过此方法检测到。诊断

- 对于诊断时/复发/难治表现时经形态学诊断为 AML 的患者，用于预后意义，包括适当时用于异基因造血干细胞移植的风险分层。预计 NGS 结构变异检测板最通常在其他诊断(如核型和 NGS 小变异检测板)之后使用，前提是未识别出可能的驱动基因组改变。已确认不同实验室可能有略微不同的检测策略，这意味着该检测在路径中可能更频繁或更早使用。应认识到靶向 RNA 检测板的局限性，即此方法不太可能检测到原癌基因的失调。诊断/复发/难治

- 对于诊断时/复发/难治时经形态学诊断为 AML 的患者，以指导治疗(可能包括常规化疗方案、非化疗方案或靶向抑制剂)。预计 NGS 结构变异检测板最通常在其他诊断(如核型和 NGS 小变异检测板)之后使用，前提是未识别出可能的驱动基因组改变。已确认不同实验室可能有略微不同的检测策略，这意味着该检测在路径中可能更频繁或更早使用。应认识到靶向 RNA 检测板的局限性，即此方法不太可能检测到原癌基因的失调。诊断/复发/难治

- 对于诊断时形态学诊断为 AML 且正在接受治愈性治疗的患者，以确定用于正式可测量残留病灶(MRD)监测的合适靶标。预计 NGS 结构变异 panel 通常会在其他诊断(如核型分析和 NGS 小变异 panel)之后使用，前提是尚未识别出可能的驱动性基因组改变。需认识到不同实验室的检测策略可能略有差异，这意味着该检测在路径中可能被更频繁或更早地使用。应认识到靶向 RNA panel 的局限性，即原癌基因的失调不太可能通过该方法检出。诊断

耐药突变检测

GT303 / M80.15(*BCR::ABL1* TKD 变异检测)

- 用于形态学诊断为 AML 且已知具有*BCR::ABL1*重排的患者，其对靶向抑制剂的反应使得临床怀疑*ABL1*酪氨酸激酶结构域内可能存在耐药变异。注意：该检测的最低变异等位基因频率检测水平应为 5%(即 5% 的

*BCR::ABL1*转录本需要携带该变异)。治疗期间监测

可测量残留病检测

GT1062 / M80.9（NPM1 MRD）

GT1228 / M80.56(罕见*NPM1*转录本 MRD)GT475 / M80.10(*PML::RARA* MRD)

GT343 / M80.11（RUNX1::RUNX1T1 微小残留病） GT870 / M80.12（CBFB::MYH11 微小残留病） GT31 / M80.13（BCR::ABL1 微小残留病）

GT673 / M80.55(罕见*BCR::ABL1* MRD) GT703 / M80.14(其他 MRD)

- 对于形态学诊断为 AML、已知具有该检测所描述的特定基因组异常、正在接受/已接受治愈性治疗的患者，当在可测量残留病灶(MRD)水平评估疾病反应可能影响后续治疗策略时。此类监测的频率应遵循任何可用的国家指南，否则应集中在了解转录本水平有可能影响治疗策略的时间点。治疗期间/治疗后监测

这些检测资格标准仅适用于获得性基因组异常。关于 AML 背景下胚系检测资格的信息(包括对潜在携带者的预测性检测)可在罕见病检测目录中获取。

2.检测套餐：骨髓增生异常综合征TP202

骨髓增生异常综合征(包括骨髓增生异常 / 骨髓增殖性肿瘤及低增生性 MDS / 再生障碍性贫血鉴别)检测标准

以下检测标准描述了在分析患者样本以完善诊断、预后和治疗决策时可能使用的基因组检测。并非每位患者都需要所有检测，将根据患者的临床表现进行选择。

WGS 检测

GT1312 / M82.6 WGS 胚系与肿瘤 - MDS GT1439 / M82.22 WGS 肿瘤优先 - MDS
GT1023 / M82.23 WGS 随访胚系 - MDS

GT1382 / M83.4 WGS 胚系与肿瘤 - 再生障碍性贫血 GT1340 / M83.5 WGS 肿瘤优先 - 再生障碍性贫血
GT304 / M83.6 WGS随访生殖系--再生障碍性贫血

GT1238 / M88.2 WGS 胚系与肿瘤 - JMML GT702 / M88.11 WGS 肿瘤优先 - JMML
GT1114 / M88.12 WGS 随访胚系 - JMML

GT265 / M224.4 WGS 胚系与肿瘤 - MDS/MPN GT889 / M224.41 WGS 肿瘤优先 - MDS/MPN
GT128 / M224.42 WGS随访胚系--MDS/MPN

注意：骨髓增生异常(MDS)、幼年型粒单核细胞白血病(JMML)、骨髓增生异常 / 骨髓增殖性肿瘤(MDS/MPN)在本文档剩余部分将统称为发育异常性肿瘤。

所有确诊或疑似发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血的儿童和 TYA 患者主要在一线诊断时有资格接受 WGS。如果诊断时未进行 WGS，在一线治疗难治时进行该检测可能是合适的。在特殊情况下，如果极有可能发生显著的克隆演化，则可能指示重复 WGS。诊断 /(难治)

肿瘤和胚系样本可同时提交(即 M82.6 / M83.4 / M88.2 / M224.4)或分别提交，即肿瘤优先(M82.22 / M83.5 /

M88.11 / M224.41)，随后在可用时 / 如果可用时提交胚系(M82.23 / M83.6 / M88.12 / M224.42)。在任何就诊点，M82.6 或 M82.22 +/- M82.23、M83.4 或 M83.5 +/- M83.6、M88.2 或 M88.11 +/- M88.12、M224.4 或 M224.41 +/- M224.42 均允许，然而一旦提交了未受污染的胚系(作为 M82.6 / M83.4 / M88.2 / M224.4 或 M82.23 / M83.6 / M88.12 / M224.42 的一部分)，该胚系可通过生物信息学方式重新用于所有后续肿瘤样本。

目前 WGS 作为个体有资格接受的任何标准诊疗检测的**补充**进行。

对于确诊或疑似发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血的成人患者，WGS 可在适应症 M235 下获得，即已穷尽标准诊疗检测和 / 或治疗，前提是符合该检测资格标准。样本可同时提交(M235.1)或分别提交，即肿瘤优先(M235.2)，随后在可用时 / 如果可用时提交胚系(M235.3)。

通过 panel 检测小变异/拷贝数

GT1297 / M82.1(NGS 小变异检测板--预期基因覆盖范围的选择将确保包含所有相关变异，包括推定耐药突变)。

GT397 / M82.16(NGS 拷贝数变异检测板--与 NGS 小变异检测板联合提供。注意：预期任何拷贝数变异[CNV]检测板将具有 SNP 骨架或类似结构，允许检测全基因组范围内的 CNV，而非仅限于检测目录中的靶区域)。

- 用于疑似发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血的患者，其中克隆标志物的证明将有助于诊断和 WHO 2022 或 ICC 分类。诊断

- 用于已知诊断为发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血的患者，以协助预后判断，从而指导患者管理。诊断

- 用于已知诊断为发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血的患者，其中特定基因组异常的证明将允许获得靶向治疗(注意：应预期基因组确定的治疗将在特定异常的证明(或不证明)后可用)。诊断、治疗前、治疗变更前

- 用于已知诊断为发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血且疾病表型已发生变化的患者

(例如原始细胞增多、血细胞减少加重)，其中克隆演化的证明可能影响治疗策略。进展

- 对于已知诊断为发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血、正在接受治疗且分子水平的疾病反应评估可能影响治疗策略的患者(例如在异基因造血干细胞移植前了解分子学反应)。治疗期间/治疗后监测

- 对于已知诊断为发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血、已接受治愈性意图治疗(即异基因造血干细胞移植[HSCT])的患者，以监测HSCT后是否存在基因组异常，特别是在供者嵌合率<100%的情况下,以便为供者淋巴细胞输注策略提供依据。移植后监测

通过细胞遗传学检测全局拷贝数 +/- 结构变异

GT1375 / M82.2(核型)

GT 635(SNP array)--预计将按照国家SNP array指南使用，即特别用作核型分析中期分裂相不足时的挽救性检测。若以本检测替代核型分析，应在报告中明确说明该技术的局限性，特别是无法检测平衡易位。

- 用于疑似发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血的患者，其中克隆标志物的证明将有助于诊断和 WHO 2022 或 ICC 分类。诊断

- 用于已知诊断为发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血的患者，以协助预后判断，从而指导患者管理。诊断

- 对于已知诊断为发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血、疾病表型已发生变化(例如原始细胞增多、血细胞减少加重)的患者，若证实克隆演化可能影响治疗策略。进展

- 对于已知诊断为发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血、已接受治愈性意图治疗(即异基因造血干细胞移植[HSCT])的患者，以监测HSCT后是否存在基因组异常，特别是在供者嵌合率<100%的情况下,以便为供者淋巴细胞输注策略提供依据。移植后监测

通过 FISH 进行靶向拷贝数 +/- 结构变异检测

M82.4、M82.7-M82.9、M82.19-20、M82.22(单项FISH检测)

被 GT1124、GT1248、GT172、GT198、GT595、GT939、GT1302 替代

- 用于疑似发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血的患者，其中克隆标志物的证明将有助于诊断和 WHO 2022 或 ICC 分类。诊断
- 用于已知诊断为发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血的患者，以协助预后判断，从而指导患者管理。诊断
- 对于已知诊断为发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血、疾病表型已发生变化(例如原始细胞增多、血细胞减少加重)的患者，若证实克隆演化可能影响治疗策略。进展
- 对于已知诊断为发育异常性肿瘤或再生障碍性贫血、已接受治愈性意图治疗(即异基因造血干细胞移植[HSCT])的患者，以监测HSCT后是否存在基因组异常，特别是在供者嵌合率<100%的情况下,以便为供者淋巴细胞输注策略提供依据。移植后监测

3.检测套餐：骨髓增殖性肿瘤TP228

骨髓增殖性肿瘤检测标准

以下检测标准描述了在分析患者样本以完善诊断、预后和治疗决策时可能使用的基因组检测。并非每位患者都需要所有检测，将根据患者的临床表现进行选择。

WGS 检测

GT552 / M85.13 WGS 胚系与肿瘤 - MPN GT543 / M85.37 WGS 肿瘤优先 - MPN

GT1236 / M85.38 WGS随访胚系-MPN

GT1063 / M86.3 WGS 胚系与肿瘤 - 系统性肥大细胞增多症 GT12 / M86.4 WGS 肿瘤先行 - 系统性肥大细胞增多症

GT1029 / M86.5 WGS 随访胚系 - 系统性肥大细胞增多症

所有确诊或疑似诊断为骨髓增殖性肿瘤的儿童和TYA患者均有资格接受WGS，主要在诊断时进行。若诊断时未进行WGS，在一线治疗难治时进行本检测可能是合适的。在特殊情况下，若极有可能已发生显著的克隆演化，可能提示需重复WGS。诊断/(难治)

肿瘤和胚系样本可同时提交(即M85.13或M86.3)或分别提交，即肿瘤先行(M85.37或M86.4)，随后在可获得时提交胚系样本(M85.38或M86.5)。在任何就诊节点，允许M85.13 / M86.3或M85.37 +/- M85.38或M86.4 +/- M86.5，但一旦提交了未受污染的胚系样本(作为M85.13 / M86.3或M85.38 / M86.5的一部分)，该样本可通过生物信息学方式复用于所有后续肿瘤样本的胚系对照。

目前 WGS 作为个体有资格接受的任何标准诊疗检测的**补充**进行。

对于确诊或疑似诊断为骨髓增殖性肿瘤的成人患者，WGS可在适应症M235下获得，即标准诊疗检测和/或治疗已用尽，前提是符合该检测资格标准。样本可同时提交(M235.1)或分别提交，即肿瘤先行(M235.2)，随后在可获得时提交胚系样本(M235.3)。

靶向检测

GT986 / M85.14（JAK2 V617F）

- 对于可能/疑似诊断为骨髓增殖性肿瘤的患者，当单独*JAK2* V617F检测是合适的(例如孤立性红细胞增多症)或小靶向NGS检测板M85.1(MPN多靶标NGS小变异检测板)失败、DNA不足无法尝试该方法，或检测板结果存在歧义时。诊断

- 已知存在一小部分*JAK2* V617F突变患者正在接受/已接受疾病修饰治疗，了解*JAK2* V617F突变克隆的反应可能有助于进一步管理；在这些情况下，不频繁的监测(或针对临床表型变化进行重复检测)可能是合适的。治疗期间/治疗后监测

GT965 / M85.15(*JAK2*外显子 12)

- 对于可能/疑似诊断为骨髓增殖性肿瘤的患者，当小靶向NGS检测板M85.1(MPN多靶标NGS小变异检测板)失败、DNA不足无法尝试该方法或检测板结果存在歧义时。诊断

GT1042 / M85.16(*CALR*外显子 9)

- 对于可能/疑似诊断为骨髓增殖性肿瘤的患者，当小靶向NGS检测板M85.1(MPN多靶标NGS小变异检测板)失败、DNA不足无法尝试该方法或检测板结果存在歧义时。诊断

GT326 / M85.17(*MPL*外显子 10)

- 对于可能/疑似诊断为骨髓增殖性肿瘤的患者，当小靶向NGS检测板M85.1(MPN多靶标NGS小变异检测板)失败、DNA不足无法尝试该方法或检测板结果存在歧义时。诊断

GT649 / M85.11(*BCR::ABL1*多重)*NB*请注意慢性髓性白血病有其单独的临床适应症*(M84)*

- 对于可能/疑似诊断为骨髓增殖性肿瘤、迄今检测未显示驱动突变，或表型提示有理由认为存在双重病理的患者。诊断

GT246 / M86.2(高灵敏度*KIT* D816)

- 适用于可能/疑似诊断为系统性肥大细胞增多症的患者。诊断

通过 panel 检测小变异/拷贝数

GT717 / M85.1(MPN多靶点NGS有限panel小变异)

- 适用于可能/疑似诊断为骨髓增殖性肿瘤的患者。诊断

GT819 / M85.2(多靶点NGS panel)
GT736 / M85.36(多靶点NGS panel CNV)

- 适用于已知/疑似诊断为骨髓增殖性肿瘤、且证实克隆性标志物有助于诊断及 WHO 2022 或 ICC 分类的患者。诊断

- 适用于已知诊断为骨髓增殖性肿瘤、且有助于预后判断从而指导患者管理的患者。诊断

- 适用于已知诊断为骨髓增殖性肿瘤、且证实特定基因组异常可获得靶向治疗机会的患者(注：应预期在证实(或不证实)特定异常后，相应的基因组指导治疗是可及的)。诊断、治疗前、治疗变更前

- 适用于已知诊断为骨髓增殖性肿瘤、且疾病表型已发生变化(如原始细胞增多、血细胞减少加重)、证实克隆演化可能影响治疗策略的患者。进展

- 适用于已知诊断为骨髓增殖性肿瘤、正在接受治疗、且分子水平疾病反应评估可能影响治疗策略的患者(如异基因造血干细胞移植前了解分子学反应)。治疗期间/治疗后监测

- 适用于已知诊断为骨髓增殖性肿瘤、已接受治愈性意图治疗(即异基因造血干细胞移植[HSCT])的患者，用于监测 HSCT 后基因组异常的存在，特别是在供者嵌合率<100% 的情况下,以指导供者淋巴细胞输注策略。移植后监测

通过细胞遗传学检测全局拷贝数 +/- 结构变异 GT1233 / M85.3(核型)GT100(SNP 芯片)

- 适用于疑似诊断为骨髓增殖性肿瘤、且证实克隆性标志物有助于诊断及 WHO 2022 或 ICC 分类的患者。诊断

- 适用于已知诊断为骨髓增殖性肿瘤、且有助于预后判断从而指导患者管理的患者。诊断

- 适用于已知诊断为骨髓增殖性肿瘤、且疾病表型已发生变化(如原始细胞增多、血细胞减少加重)、证实克隆演化可能影响治疗策略的患者。进展

- 适用于已知诊断为骨髓增殖性肿瘤、已接受治愈性意图治疗(即异基因造血干细胞移植[HSCT])的患者，用于监测 HSCT 后基因组异常的存在，特别是在供者嵌合率<100% 的情况下,以指导供者淋巴细胞输注策略。移植后监测

通过 FISH / RT-PCR 进行靶向拷贝数 +/- 结构变异检测

GT1211 / M85.5(其他 FISH)
GT763 / M85.24（BCR::ABL1 荧光原位杂交） GT152 / M85.31（ABL1 荧光原位杂交）

GT699 / M85.7 (FLIP1L1-PDGFRA FISH) GT373 / M85.25 (PDGFRA FISH) GT1282 / M85.9 (ETV6::PDGFRB FISH) GT1355 / M85.26 (PDGFRB FISH) GT 147 / M85.27 (FGFR1 FISH) GT818 / M85.10 (PCM1::JAK2 FISH) GT13 / M85.28 (JAK2 FISH) GT172 / M85.29 (MECOM FISH) GT1248 / M85.19 (8号染色体 FISH) GT198 / M85.20 (7号染色体 FISH) GT1224 / M85.21 (5号染色体 FISH) GT355 / M85.22 (17号染色体 FISH) GT614 / M85.12 (RT-PCR 其他)

- 适用于疑似诊断为骨髓增殖性肿瘤、且证实克隆性标志物有助于诊断及 WHO 2022 或 ICC 分类的患者。诊断

- 适用于已知诊断为骨髓增殖性肿瘤、且有助于预后判断从而指导患者管理的患者。诊断

- 适用于已知诊断为骨髓增殖性肿瘤、且疾病表型已发生变化(如原始细胞增多、血细胞减少加重)、证实克隆演化可能影响治疗策略的患者。进展

- 适用于已知诊断为骨髓增殖性肿瘤、已接受治愈性意图治疗(即异基因造血干细胞移植[HSCT])的患者，用于监测 HSCT 后基因组异常的存在，特别是在供者嵌合率<100% 的情况下,以指导供者淋巴细胞输注策略。移植后监测

通过NGS panel进行结构变异检测

GT819 / M85.35(多靶点NGS panel--结构变异)

- 适用于疑似诊断为骨髓增殖性肿瘤、且证实克隆性标志物有助于诊断及 WHO 2022 或 ICC 分类的患者。诊断

- 适用于已知诊断为骨髓增殖性肿瘤、且有助于预后判断从而指导患者管理的患者。诊断

- 适用于已知诊断为骨髓增殖性肿瘤、且疾病表型已发生变化(如原始细胞增多、血细胞减少加重)、证实克隆演化可能影响治疗策略的患者。进展

- 适用于已知诊断为骨髓增殖性肿瘤、已接受治愈性意图治疗(即异基因造血干细胞移植[HSCT])的患者，用于监测 HSCT 后基因组异常的存在，特别是在供者嵌合率<100% 的情况下,以指导供者淋巴细胞输注策略。移植后监测

可测量残留病检测

GT662 / M85.8(MRD FIP1L1::PDGFRA)

- 适用于已知存在*FIP1L1::PDGFRA*融合、正在接受疾病修饰治疗、预期含*FIP1L1::PDGFRA*融合的克隆大小将会缩小、且了解这一变化有助于决定持续/进一步管理的患者。治疗期间监测

GT1497/M85.39(MRDJAK2V617F高灵敏度至少 0.1%)

- 适用于治疗后希望确认完全分子学反应的患者。治疗后监测

4.检测套餐：慢性髓系白血病TP374

慢性髓性白血病检测标准

以下检测标准描述了在分析患者样本以完善诊断、预后和治疗决策时可能使用的基因组检测。并非每位患者都需要所有检测，将根据患者的临床表现进行选择。

WGS 检测

GT538 / M84.11 WGS 胚系与肿瘤 - CML GT1373 / M84.24 WGS 肿瘤优先 - CML

GT1357 / M84.25 WGS 随访胚系 - CML

所有确诊或疑似诊断为慢性髓性白血病的儿童及 TYA 患者均有资格接受全基因组测序(WGS)，主要在诊断时进行。若诊断时未进行 WGS，在复发或对某一线治疗难治时进行该检测可能是合适的。在特殊情况下，若极有可能已发生显著的克隆演化，则可能有必要重复 WGS。诊断/(复发/难治)

肿瘤和胚系样本可同时提交(即 M85.11)或分别提交，即先提交肿瘤样本(M84.24)，随后在可获得时/若可获得再提交胚系样本(M84.25)。在任何就诊节点，M84.11 或 M84.24 +/- M84.25 均允许，但一旦提交了未受污染的胚系样本(作为 M84.11 或 M84.25 的一部分)，该样本可通过生物信息学方式复用于所有后续肿瘤样本的胚系对照。

目前 WGS 作为个体有资格接受的任何标准诊疗检测的**补充**进行。

对于确诊或疑似诊断为慢性髓性白血病的成人患者，WGS 可在适应症 M235 下获得，即已穷尽标准诊疗检测和/或治疗，前提是符合该检测资格标准。样本可同时提交(M235.1)或分别提交，即先提交肿瘤样本(M235.2)，随后在可获得时/若可获得再提交胚系样本(M235.3)。

靶向检测

GT649 / M84.1(*BCR::ABL1*多重)

• 适用于可能/疑似诊断为慢性髓性白血病的患者。诊断

通过 panel 检测小变异/拷贝数

GT1426 多靶点 NGS 检测组合 GT1414 多
靶点 NGS 检测组合 CNV

• 适用于已知诊断为慢性髓性白血病、且有助于预后判断从而指导患者管理的患者。诊断

• 适用于已知诊断为慢性髓性白血病、且疾病表型已发生变化(如原始细胞增多、血细胞减少加重)、证实克隆演化可能影响治疗策略的患者。进展

通过细胞遗传学检测全局拷贝数 +/- 结构变异 GT1096 / M84.4 核型
GT1265 SNP 芯片

• 适用于疑似诊断为慢性髓性白血病、且证实*BCR::ABL1*有助于诊断的患者。诊断

• 适用于已知诊断为慢性髓性白血病、且有助于预后判断从而指导患者管理的患者。
诊断

• 适用于已知诊断为慢性髓性白血病、且疾病表型已发生变化(如原始细胞增多、血细胞减少加重)、证实克隆演化可能影响治疗策略的患者。进展

• 适用于已知诊断为慢性髓性白血病、已接受治愈性意图治疗(即异基因造血干细胞移植[HSCT])的患者，用于监测 HSCT 后基因组异常的存在，特别是在供者嵌合率<100% 的情况下,以指导供者淋巴细胞输注策略。移植后监测

通过 FISH / RT-PCR 进行靶向拷贝数 +/- 结构变异检测

GT1193 / M84.6(FISH 其他)
GT1371 / M84.3(*BCR::ABL1*
FISH)GT1034 / M84.12(8 号染色体
FISH)GT71 / M84.13(19 号染色体
FISH)GT73 / M84.14(7 号染色体
FISH)GT1424 / M84.15(5 号染色体
FISH)GT1345 / M84.16(17 号染色体 FISH)

GT690 / M84.19(MECOM
FISH)GT478 / M84.20(KMT2A FISH)

- 适用于疑似诊断为慢性髓性白血病、且证实*BCR::ABL1*有助于诊断的患者。诊断

- 适用于已知诊断为慢性髓性白血病、且有助于预后判断从而指导患者管理的患者。诊断

- 适用于已知诊断为慢性髓性白血病、且疾病表型已发生变化(如原始细胞增多、血细胞减少加重)、证实克隆演化可能影响治疗策略的患者。进展

- 适用于已知诊断为慢性髓性白血病、已接受治愈性意图治疗(即异基因造血干细胞移植[HSCT])的患者，用于监测 HSCT 后基因组异常的存在，特别是在供者嵌合率<100% 的情况下,以指导供者淋巴细胞输注策略。移植后监测

通过NGS panel进行结构变异检测

GT99 / M84.22(多靶点NGS结构变异检测组合)

- 适用于疑似诊断为慢性髓性白血病、且证实*BCR::ABL1*有助于诊断的患者。诊断

- 适用于已知诊断为慢性髓性白血病、且有助于预后判断从而指导患者管理的患者。诊断

- 适用于已知诊断为慢性髓性白血病、且疾病表型已发生变化(如原始细胞增多、血细胞减少加重)、证实克隆演化可能影响治疗策略的患者。进展

- 适用于已知诊断为慢性髓性白血病、已接受治愈性意图治疗(即异基因造血干细胞移植[HSCT])的患者，用于监测 HSCT 后基因组异常的存在，特别是在供者嵌合率<100% 的情况下,以指导供者淋巴细胞输注策略。移植后监测

耐药突变检测

GT303 / M84.8 (BCR::ABL1 TKD NGS)

- 适用于已知诊断为慢性髓性白血病、正在接受酪氨酸激酶抑制剂治疗、未能达到最佳反应、

或已丧失既往治疗反应的患者。该检测的检测水平需至少为 5%(即检测*BCR::ABL1* TKD 转录本中等位基因频率至少为 5% 的变异)。进展/复发/难治

- 若在*BCR::ABL1* TKD 中检测到变异，允许对该变异的持续存在进行监测。监测

可测量残留病灶检测

GT31 / M84.2（BCR::ABL1 RT-qPCR p190 / p210）
GT673 / M84.23（BCR::ABL1 MRD 罕见）

- 对于已知诊断为慢性髓性白血病的患者，监测其对酪氨酸激酶抑制剂的反应。监测频率应按照 ELN 指南。诊断 / 进展 / 复发 / 难治 / 监测

5.检测套餐：急性淋巴细胞白血病-B细胞TP241

急性淋巴细胞白血病 - B细胞检测标准

以下检测标准描述了在分析患者样本以完善诊断、预后和治疗决策时可能使用的基因组检测。并非每位患者都需要所有检测，将根据患者的临床表现进行选择。

WGS 检测

GT467 / M91.1 WGS 胚系与肿瘤 - B-ALL GT781 / M91.82 WGS 肿瘤先行 - B-ALL

GT1050 / M91.83 WGS随访生殖系 - B-ALL

GT670 / M89.1 WGS 胚系与肿瘤 - 其他急性白血病 GT254 / M89.108 WGS 肿瘤先行 - 其他急性白血病

GT825 / M89.109 WGS随访胚系 - 其他急性白血病

所有(任何年龄，即儿童、TYA 和成人)经免疫表型诊断为急性淋巴细胞白血病(ALL)的患者均有资格主要在诊断时接受 WGS。如果诊断时未进行 WGS，在复发或对某一线治疗难治时进行该检测可能是合适的。在特殊情况下，如果极有可能已发生显著的克隆演化，则可能指示重复 WGS。诊断 /(复发/难治)

肿瘤和胚系样本可同时提交(即 M91.1)，也可分别提交，即先提交肿瘤样本(M91.82)，随后在可获得时提交胚系样本(M91.83)。在任何就诊时间点，允许提交 M91.1 或 M91.82 +/- M91.83，然而一旦提交了未受污染的胚系样本(作为 M91.1 或 M91.83 的一部分)，该样本可通过生物信息学方式重新用作所有后续肿瘤样本的胚系对照。目前 WGS 作为任何符合条件标准治疗的附加检测进行。

靶向检测

GT649 / M91.8(BCR::ABL1 多重检测)

• 对于诊断时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以按照 WHO 2022 或 ICC 标准更好地细化诊断，这将具有

预后意义，并指导使用酪氨酸激酶抑制剂治疗。诊断

通过 panel 检测小变异/拷贝数

GT849 / M91.15(NGS 小变异检测板 - 预期基因覆盖范围的选择将确保纳入所有相关变异，包括推定的耐药突变)。

GT350 / M91.78(NGS拷贝数panel)

- 对于诊断时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以按照 WHO 2022 或 ICC 标准更好地细化诊断。诊断
- 对于诊断时/复发/难治表现时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，用于预后意义包括风险分层。诊断 / 复发/难治
- 对于诊断时/复发/难治时经形态学诊断为 ALL 的患者，以指导治疗(可能包括常规化疗方案、非化疗方案或靶向抑制剂)。诊断 / 复发/难治

通过细胞遗传学检测全局拷贝数 +/- 结构变异

GT1096 / M91.2(核型)其他诊断方法如 SNP array 和 FISH 检测的组合可替代核型分析，前提是满足所需的 TAT。GT295(SNP array)SNP array 被视为 ALL 的一线检测，在满足所需 TAT 的前提下可优先于核型分析进行。SNP array 的分辨率应足以检测 ALLTogether1 试验拷贝数异常(CNA)谱中具有预后意义的基因中的小破坏性缺失(即部分外显子)。

- 对于诊断时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以按照 WHO 2022 或 ICC 标准更好地细化诊断。诊断
- 对于诊断时/复发/难治表现时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，用于预后意义包括风险分层。诊断 / 复发/难治
- 对于诊断时/复发/难治时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以指导治疗(可能包括常规化疗方案、非化疗方案或靶向抑制剂)。诊断 / 复发/难治

通过 FISH / RT-PCR 进行靶向拷贝数 +/- 结构变异检测

M91.4、M91.10、M91.24、M91.26、M91.44、M91.53-M91.62、M91.84-89(单项 FISH 检测)

已由 GT1052、GT1089、GT1163 / GT1180 / GT1191 / GT1300 / GT1308 / GT1309 / GT160 / GT200 / GT296 / GT301 / GT315 / GT483 / GT512 / GT546 / GT548 / GT56 / GT7 / GT723 / GT729 / GT756 / GT844 / GT85 / GT874 替代

M91.6, M91.63(单项RT-PCR检测)非定量 GT577 / GT739

预期 FISH / RT-PCR 检测不会与其他结构变异/拷贝数变异检测重复，除非需要满足快速 TAT。

- 对于诊断时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以按照 WHO 2022 或 ICC 标准更好地细化诊断。诊断
- 对于诊断时/复发/难治表现时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，用于预后意义。诊断 / 复发/难治
- 对于诊断时/复发/难治时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以指导治疗(可能包括常规化疗方案、非化疗方案或靶向抑制剂)。诊断 / 复发/难治
- 对于正在接受/已接受治疗的经免疫表型诊断为 ALL 的患者，在细胞遗传学水平评估疾病反应可能影响后续治疗策略。治疗期间 / 治疗后监测

通过NGS panel进行结构变异检测

GT329 / M91.7(NGS 结构变异检测组合)

预计 NGS 结构变异 panel 最通常在其他诊断如 SNP array、FISH 和(核型)之后使用，前提是未发现可能的驱动基因组改变。已知不同实验室的检测策略可能略有差异，这意味着该检测在路径中可能被更频繁或更早地使用。应认识到靶向 RNA panel 的局限性，即原癌基因的失调不太可能通过该方法检测到。

- 对于诊断时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以按照 WHO 2022 或 ICC 标准更好地细化诊断。诊断

- 对于诊断时/复发/难治表现时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，用于预后意义包括风险分层。诊断 / 复发/难治

- 对于诊断时/复发/难治时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以指导治疗(可能包括常规化疗方案、非化疗方案或靶向抑制剂)。诊断 / 复发/难治

耐药突变检测

GT303 / M91.11(BCR::ABL1 TKD变异检测)

- 对于已知具有 BCR::ABL1 重排的经免疫表型诊断为 ALL 的患者，其对靶向抑制剂的反应使得临床怀疑 ABL1 酪氨酸激酶结构域内可能存在耐药变异。注意本检测的最低变异等位基因频率检测限应为 5%。治疗期间监测

可测量残留病检测

GT31 / M91.9（BCR::ABL1）

GT673 / M91.79(罕见转录本 BCR::ABL1 MRD)GT214 / M91.14(其他 MRD)GT738 / M91.22(用于 MRD 的 Ig 靶标鉴定)GT1247 / M91.23(用于 MRD 的 Ig 靶标定量)

- 对于诊断时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以鉴定适合用作可测量残留病灶(MRD)靶标的 Ig 重排(用于 MRD 的 Ig 靶标鉴定)。诊断

- 对于已知具有该检测所描述的特定基因组异常的经免疫表型诊断为 ALL 的患者，正在接受/已接受治愈性治疗，在可测量残留病灶[MRD]水平评估疾病反应可能影响后续治疗策略。(用于 MRD 的 Ig 靶标定量)。治疗期间 / 治疗后监测

药物基因组学靶点

GT1185 / M91.80（TPMT）
GT694 / M91.81（NUDT15）

• 对于经免疫表型诊断为 ALL 且计划接受嘌呤类似物作为其治疗一部分的患者。诊断

6. 检测套餐：急性淋巴细胞白血病-T细胞TP34

急性淋巴细胞白血病 - T 细胞检测标准

以下检测标准描述了在分析患者样本以完善诊断、预后和治疗决策时可能使用的基因组检测。并非每位患者都需要所有检测，将根据患者的临床表现进行选择。

WGS 检测

GT183 / M91.1 WGS 胚系与肿瘤 - T-ALL GT687 / M91.82 WGS 肿瘤先行 - T-ALL GT225 / M91.83 WGS 随访胚系 - T-ALL

所有(任何年龄，即儿童、TYA 和成人)经免疫表型诊断为急性淋巴细胞白血病(ALL)的患者均有资格在诊断时接受 WGS。如果诊断时未进行 WGS，在复发或对某一线治疗难治时进行该检测可能是合适的。在特殊情况下，如果极有可能已发生显著的克隆演化，则可能指示重复 WGS。诊断 / 复发/难治

肿瘤和胚系样本可同时提交(即 M91.1)或分别提交，即肿瘤先行(M91.82)，随后在可获得时/如果可获得则提交胚系(M91.83)。在任何就诊时间点，M91.1 或 M91.82 +/- M91.83 均可，但一旦提交了未受污染的胚系(作为 M91.1 或 M91.83 的一部分)，该样本可通过生物信息学方式重新用作所有后续肿瘤样本的胚系。

目前 WGS 作为任何符合条件标准治疗的补充进行。

靶向检测

GT649 / M91.8(BCR::ABL1 多重检测)

• 对于诊断时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以按照 WHO 2022 或 ICC 标准更好地细化诊断，这将具有

预后意义，并指导使用酪氨酸激酶抑制剂治疗。诊断

通过 panel 检测小变异/拷贝数

GT849 / M91.15(NGS 小变异检测板 - 预期基因覆盖范围的选择将确保纳入所有相关变异，包括推定的耐药突变)。

GT350 / M91.78(NGS拷贝数panel)

- 对于诊断时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以按照 WHO 2022 或 ICC 标准更好地细化诊断。诊断
- 对于诊断时/复发/难治表现时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，用于预后意义包括风险分层。诊断 / 复发/难治
- 对于诊断时/复发/难治时经形态学诊断为 ALL 的患者，以指导治疗(可能包括常规化疗方案、非化疗方案或靶向抑制剂)。诊断 / 复发/难治

通过细胞遗传学检测全局拷贝数 +/- 结构变异

GT1096 / M91.2(核型)其他诊断方法如 SNP array 和 FISH 检测的组合可替代核型分析，前提是满足所需的 TAT。GT527(SNP array)SNP array 被视为 ALL 的一线检测，在满足所需 TAT 的前提下可优先于核型分析进行。SNP array 的分辨率应足以检测 ALLTogether1 试验拷贝数异常(CNA)谱中具有预后意义的基因中的小破坏性缺失(即部分外显子)。

- 对于诊断时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以按照 WHO 2022 或 ICC 标准更好地细化诊断。诊断
- 对于诊断时/复发/难治表现时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，用于预后意义包括风险分层。诊断 / 复发/难治
- 对于诊断时/复发/难治时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以指导治疗(可能包括常规化疗方案、非化疗方案或靶向抑制剂)。诊断 / 复发/难治

通过 FISH / RT-PCR 进行靶向拷贝数 +/- 结构变异检测

M91.4、M91.10、M91.25、M91.39-M91.59、M91.61-62、M91.84、M91.88-M91.89(单项 FISH 检测)

由 GT10、GT1089、GT1163、GT1180、GT1191、GT1300、GT1308、GT1309、GT200、GT239、GT296、GT301、GT512、GT844、GT85 M91.6(单项 RT-PCR 检测)非定量替代由 GT739 替代

预期 FISH / RT-PCR 检测不会与其他结构变异/拷贝数变异检测重复，除非需要满足快速 TAT。

- 对于诊断时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以按照 WHO 2022 或 ICC 标准更好地细化诊断。诊断
- 对于诊断时/复发/难治表现时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，用于预后意义。诊断 / 复发/难治
- 对于诊断时/复发/难治时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以指导治疗(可能包括常规化疗方案、非化疗方案或靶向抑制剂)。诊断 / 复发/难治
- 对于正在接受/已接受治疗的经免疫表型诊断为 ALL 的患者，在细胞遗传学水平评估疾病反应可能影响后续治疗策略。治疗期间 / 治疗后监测

通过NGS panel进行结构变异检测

GT329 / M91.7(NGS 结构变异检测组合)

预计 NGS 结构变异 panel 最通常在其他诊断如 SNP array、FISH 和(核型)之后使用，前提是未发现可能的驱动基因组改变。已知不同实验室的检测策略可能略有差异，这意味着该检测在路径中可能被更频繁或更早地使用。应认识到靶向 RNA panel 的局限性，即原癌基因的失调不太可能通过该方法检测到。

- 对于诊断时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以按照 WHO 2022 或 ICC 标准更好地细化诊断。诊断
- 对于诊断时/复发/难治表现时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，用于预后意义包括风险分层。诊断 / 复发/难治

• 对于诊断时/复发/难治时经免疫表型诊断为 ALL 的患者，以指导治疗(可能包括常规化疗方案、非化疗方案或靶向抑制剂)。诊断 / 复发/难治

耐药突变检测

GT303 / M91.11(BCR::ABL1 TKD变异检测)

• 对于已知具有 BCR::ABL1 重排的经免疫表型诊断为 ALL 的患者，其对靶向抑制剂的反应使得临床怀疑 ABL1 酪氨酸激酶结构域内可能存在耐药变异。注意本检测的最低变异等位基因频率检测限应为 5%。治疗期间监测

可测量残留病检测

GT31 / M91.9 (BCR::ABL1)

GT673 / M91.79(罕见转录本 BCR::ABL1 MRD) GT985 / M91.14(其他 MRD) GT332 / M91.22(用于 MRD 的 TCR 靶标鉴定) GT1149 / M91.23(用于 MRD 的 TCR 靶标定量)

• 用于诊断时免疫表型诊断为 ALL 的患者，以鉴定适合用作可测量残留病灶(MRD)靶标的 TCR 重排(用于 MRD 的 TCR 靶标鉴定)。诊断

• 用于免疫表型诊断为 ALL 且已知具有该检测所描述的特定基因组异常的患者，正在接受/已接受治愈性治疗，且在可测量残留病灶[MRD]水平评估疾病缓解可能影响后续治疗策略。(用于 MRD 的 TCR 靶标定量)。治疗期间/治疗后监测

药物基因组学靶点

GT1185 / M91.80 (TPMT)
GT694 / M91.81 (NUDT15)

• 对于经免疫表型诊断为 ALL 且计划接受嘌呤类似物作为其治疗一部分的患者。诊断

7.检测套餐：慢性淋巴细胞白血病TP533

慢性淋巴细胞白血病检测标准

以下检测标准描述了在分析患者样本以完善诊断、预后和治疗决策时可能使用的基因组检测。并非每位患者都需要所有检测，将根据患者的临床表现进行选择。

对于确诊或疑似诊断为慢性淋巴细胞白血病的成年患者，WGS 可在适应症 M235 下使用，即已穷尽标准治疗检测和/或治疗，前提是符合该检测资格标准。样本可同时提交(M235.1)或分别提交，即先提交肿瘤样本(M235.2)，随后在可获得时/若可获得提交胚系样本(M235.3)。

通过 panel 检测小变异/拷贝数

GT1209 / M94.1(多靶标 NGS 检测板小变异)[*TP53*、*BTK*、*PLCG2*、*BCL2*]

GT929 / M94.2(多靶标 NGS 检测板拷贝数变异)[*TP53*、*ATM*、*DLEU2/7*、*RB1*、12 三体]

*TP53*小变异和拷贝数变异，用于已知诊断为慢性淋巴细胞白血病且既往未发现*TP53*基因破坏、即将开始治疗的患者。只要既往未发现该基因破坏，应在每线治疗前重复该检测。治疗前

*BTK/PLCG2*小变异，用于已知诊断为慢性淋巴细胞白血病、对 BTK 抑制剂无应答或既往对 BTK 抑制剂应答丧失、且正在考虑将替代 BTK 抑制剂作为治疗一部分的患者。治疗变更前

*BCL2*小变异，用于已知诊断为慢性淋巴细胞白血病、对 BCL2 抑制剂无应答或既往对 BCL2 抑制剂应答丧失、且正在考虑将替代 BCL2 抑制剂作为治疗一部分的患者。治疗变更前

ATM、*DLEU2/7*、*RB1*、12 三体拷贝数变异，用于已知诊断为慢性淋巴细胞白血病、且临床医生已表明了解这些拷贝数异常将指导患者管理的患者。诊断

通过细胞遗传学检测全局拷贝数 +/- 结构变异 GT935(用于*TP53*、*ATM*、*DLEU2/7*、*RB1*、12 三体的 SNP 阵列)

*TP53*拷贝数变异，用于已知诊断为慢性淋巴细胞白血病且既往未发现*TP53*基因破坏、即将开始治疗的患者。该

在每线治疗前应重复检测，前提是未发现该基因既往存在破坏。治疗前*ATM*、*DLEU2/7*、*RB1*、12号染色体三体拷贝数变异，适用于已确诊慢性淋巴细胞白血病的患者，且临床医生已表明了解这些拷贝数异常将有助于患者管理。诊断

通过 FISH 进行靶向拷贝数 +/- 结构变异检测

GT923 / M94.4 TP53 FISH GT231
/ M94.8 11q FISH GT338 / M94.9
13q FISH GT1281 / M94.10 chr12
FISH GT926 其他FISH靶标

*TP53*拷贝数变异，适用于已知诊断为慢性淋巴细胞白血病且既往未发现*TP53*基因破坏、即将开始治疗的患者。在未发现该基因既往破坏的情况下，应在每线治疗前重复此检测。治疗前*ATM*、*RB1*、12三体拷贝数变异，适用于已知诊断为慢性淋巴细胞白血病的患者，且临床医生已表明了解这些拷贝数异常将指导患者管理。诊断

结构变异检测

GT551 / M94.5(IgHV体细胞超突变多重测序) GT1181 / M94.6(IgHV体细胞超突变NGS)

已确诊慢性淋巴细胞白血病且即将开始一线治疗的患者。注意此项仅需进行一次。治疗前

8.检测项目包：骨髓瘤TP126

骨髓瘤(及其他伴有副蛋白的疾病)检测标准

以下检测标准描述了在分析患者样本以完善诊断、预后和治疗决策时可能使用的基因组检测。并非每位患者都需要所有检测，将根据患者的临床表现进行选择。

对于确诊或疑似浆细胞肿瘤的成年患者，WGS可在适应症M235下提供，即标准诊疗检测和/或治疗已耗尽，前提是符合本检测资格标准。样本可同时提交(M235.1)或分别提交，即先提交肿瘤样本(M235.2)，随后在可获得时提交胚系样本(M235.3)。

通过panel检测小变异/拷贝数 GT429 / M92.1(NGS小变异 panel)

GT75 / M92.13(NGS 拷贝数变异检测组合)

已确诊浆细胞肿瘤的患者，若证实高风险基因组异常可改变患者管理(可能涉及化疗强度、单次或串联自体HSCT的选择、维持治疗的强度与持续时间、随访方案)(17p缺失/1p丢失/1q获得/5号染色体获得/9号染色体获得/15号染色体获得)诊断/治疗前(直至证实高风险基因组异常)

• 已确诊浆细胞骨髓瘤的患者，若证实存在*BRAF*、*KRAS*或*NRAS*变异可能使其获得特定靶向抑制剂治疗(注意：应预期在证实(或不证实)特定异常后，基因组决定的治疗将可及)。诊断/治疗前

通过细胞遗传学检测全局拷贝数 +/- 结构变异

GT178(TP53 / 1p / 1q / chr5 / chr9 / chr 15 的SNP阵列)
已确诊浆细胞肿瘤的患者，若证实高风险基因组异常可改变患者管理(可能涉及化疗强度、单次或串联自体HSCT的选择、维持治疗的强度与持续时间、随访方案)(17p缺失/1p丢失/1q获得/5号染色体获得/9号染色体获得/15号染色体获得)诊断/治疗前(直至证实高风险基因组异常)

通过FISH检测靶向拷贝数+/-结构变异 GT40 / M92.2
IGH::FGFR3 FISH GT890 / M92.3 *IGH::CCND3* FISH

GT187 / M92.4 IGH::CCND1 荧光原位杂
交 GT549 / M92.5 IGH::MAF 荧光原位杂
交 GT746 / M92.6 IGH::MAFB 荧光原位
杂交 GT725 / M92.8 IGH 荧光原位杂交

GT1277 / M92.9 超二倍体拷贝数 FISH
GT855 / M92.10 & M92.11 CDKN2C（del1p）& CKSC1（gain1q）FISH GT383
/ M92.12 TP53（del17p）FISH

GT632 / M92.14 *MYC*重排 FISH GT565 其他 FISH
靶标

• 已确诊浆细胞肿瘤的患者，若证实高风险基因组异常可改变患者管理(可能涉及化疗强度、单次或串联自体HSCT的选择、维持治疗的强度与持续时间、随访方案)(*IGH::FGFR3*、*IGH::MAF*、*IGH::MAFB*、

CDKN2C(del1p)、*CKSC1*(gain1q)、*TP53*(del17p)、*MYC*)。诊断/治疗前(直至证实高风险基因组异常)• 确诊浆细胞骨髓瘤的患者，其中证实*IGH::CCND1*将允许获得venetoclax(注：应预期在证实(或不证实)特定异常后，基因组决定的治疗将可获得)。诊断/治疗前

结构变异检测

GT1274 / M92.7(NGS结构变异检测组合--使用DNA进行检测)

• 确诊浆细胞骨髓瘤的患者，其中证实高风险基因组异常将改变患者管理(可能涉及化疗强度、单次或串联自体HSCT的选择、维持治疗的强度和持续时间、随访方案)(*IGH::FGFR3*、*IGH::MAF*、*IGH::MAFB*、*MYC*)。诊断/治疗前(直至证实高风险基因组异常)• 确诊浆细胞骨髓瘤的患者，其中证实*IGH::CCND1*将允许获得venetoclax(注：应预期在证实(或不证实)特定异常后，基因组决定的治疗将可获得)。诊断/治疗前

9.检测套餐：成熟B细胞肿瘤TP377

成熟B细胞肿瘤(不包括CLL)检测标准

以下检测标准描述了在分析患者样本以完善诊断、预后和治疗决策时可能使用的基因组检测。并非每位患者都需要所有检测，将根据患者的临床表现进行选择。

WGS 检测

GT1344 / M107.7 WGS胚系与肿瘤 - 边缘区淋巴瘤 GT1389 / M107.9 WGS肿瘤先行 - 边缘区淋巴瘤
GT1365 / M107.10 WGS随访胚系--边缘区淋巴瘤

GT1347 / M99.8 WGS胚系与肿瘤 - 高级别淋巴瘤 GT1393 / M99.10 WGS肿瘤先行 - 高级别淋巴瘤
GT1351 / M99.11 WGS随访胚系--高级别淋巴瘤

GT1350 / M96.7 WGS胚系与肿瘤 - Burkitt淋巴瘤 GT1349 / M96.9 WGS肿瘤先行 - Burkitt淋巴瘤
GT1388 / M96.10 WGS 随访胚系 - 伯基特淋巴瘤

GT1356 / M93.3 & M95.7 WGS胚系与肿瘤 - 低级别淋巴瘤 GT1377 / M93.4 & M95.10 WGS肿瘤先行 - 低级别淋巴瘤
GT1366 / M93.5 & M95.11 WGS 随访胚系 - 低级别淋巴瘤

GT1378 / M101.4 & M182.3 WGS胚系与肿瘤 - ALK阳性大B细胞淋巴瘤

GT1360 / M101.6 & M182.5 WGS肿瘤优先--ALK阳性大B细胞淋巴瘤

GT1383 / M101.7 & M182.6 WGS随访胚系 - ALK阳性大B细胞淋巴瘤

GT1339 / M97.2 WGS 胚系与肿瘤 - 伴11q异常的B细胞淋巴瘤

GT1390 / M97.4 WGS肿瘤先行--伴11q异常的B细胞淋巴瘤

GT1363 / M97.5 WGS随访生殖系--伴11q异常的B细胞淋巴瘤

GT1341 / M98.2 WGS 胚系与肿瘤 - 伴IRF4重排的B细胞淋巴瘤

GT1392 / M98.4 WGS肿瘤优先--伴IRF4重排的B细胞淋巴瘤

GT1367 / M98.5 WGS随访胚系--伴IRF4重排的B细胞淋巴瘤

GT1342 / M110.2 WGS胚系与肿瘤 - 滤泡性淋巴瘤 GT1379 / M110.3 WGS肿瘤先行 - 滤泡性淋巴瘤

GT1343 / M110.4 WGS 随访胚系 - 滤泡性淋巴瘤

GT1381 / M100.4 WGS 胚系与肿瘤 - 原发纵隔B细胞淋巴瘤

GT1391 / M100.7 WGS肿瘤优先--原发纵隔B细胞淋巴瘤

GT1387 / M100.8 WGS 随访胚系 - 原发性纵隔B细胞淋巴瘤

所有确诊或疑似成熟B细胞肿瘤的儿童和TYA患者主要可在诊断时进行WGS。若诊断时未进行WGS，在复发或对某线治疗难治时进行本检测可能合适。在特殊情况下，若极有可能已发生显著克隆演化，可考虑重复WGS。诊断/复发/难治

肿瘤和胚系样本可同时提交(即M)或分别提交，即先提交肿瘤样本(M)，随后在可获得时提交胚系样本(M)。在任何就诊时间点，允许M或M +/- M，但一旦提交了未受污染的胚系样本(作为M或M的一部分)，该样本可通过生物信息学方法在所有后续肿瘤样本中重复用作胚系。

目前 WGS 作为个体有资格接受的任何标准诊疗检测的**补充**进行。

对于确诊或疑似成熟B细胞肿瘤的成年患者，WGS可在适应症M235下提供，即标准诊疗检测和/或治疗已耗尽，前提是符合本检测资格标准。样本可同时提交(M235.1)或分别提交，即先提交肿瘤样本(M235.2)，随后在可获得时提交胚系样本(M235.3)。

靶向检测

GT272 / M95.12、M104.2、M105.2 & M106.1（MYD88 L265P）
GT321 / M108.2（BRAF V600）GT1337（CD79B Y196）

GT1253 / M95.1、M108.5、M109.1、M181.4(*IgH* V体细胞超突变检测多重测序)

GT1380 / M95.2、M108.6、M109.2、M181.5(*IgH* V体细胞超突变检测NGS)

- *MYD88* L265P：适用于疑似淋巴浆细胞淋巴瘤或免疫豁免部位(眼内/中枢神经系统/睾丸)大B细胞淋巴瘤的患者，了解该变异存在与否将有助于诊断，包括IgM MGUS的诊断。诊断

• *MYD88* L265P：适用于确诊成熟B细胞肿瘤的患者，了解该变异存在与否将有助于治疗选择。治疗前

• *BRAF* V600：适用于疑似毛细胞白血病的患者，了解该变异存在与否将有助于诊断。诊断

• *BRAF* V600：适用于临床表现使其在具有该变异时有资格接受BRAF抑制剂治疗的患者(注意：应预期在证实(或不证实)特定异常后，基因组决定的治疗将可及)。治疗前

• *CD79B* Y196：适用于疑似免疫豁免部位(眼内/中枢神经系统/睾丸)大B细胞淋巴瘤的患者，了解该变异存在与否将有助于诊断。诊断

• *IgH* V 超突变检测：用于毛细胞白血病患者，了解超突变状态有助于指导管理。诊断/治疗前

通过 panel 检测小变异/拷贝数(包括耐药突变检测)

预期小变异和拷贝数变异将在单一 panel 上交付。

GT267 / M93.6（BTK、PLCG2、RAS、MAP2K1、BCL2）、M95.4（EZH2）、M95.6（BTK2、PLCG2）、M102.5（TP53）、M103.4（CARD11、CREBBP、EZH2、ARID1A、EP300、MEF2B、FOXO1）、M104.1（MYD88、CXCR4）、M105.1（MYD88、CXCR4）、M108.1（BRAF）、M181.1（MAP2K1）、M110.1（MAP2K1）（NGS小变异panel）GT306 / M95.9（EZH2）& M100.5（CD274/PDCD1LG2、REL）（NGS拷贝数panel）

• *MYD88*：适用于疑似诊断为淋巴浆细胞淋巴瘤或免疫豁免部位(眼内/中枢神经系统/睾丸)大B细胞淋巴瘤的患者，了解该变异的存在或缺失将有助于诊断，包括IgM MGUS的诊断。诊断 • *CD79B*：适用于疑似诊断为免疫豁免部位(眼内/中枢神经系统/睾丸)大B细胞淋巴瘤的患者，了解该变异的存在或缺失将有助于诊断。诊断

• *BRAF*：用于疑似毛细胞白血病患者，了解该变异的存在或缺失有助于诊断。诊断

• *MAP2K1*：用于疑似变异型毛细胞白血病患者，了解该变异的存在或缺失有助于诊断。

• *CARD11*、*CREBBP*、*EZH2*、*ARID1A*、*EP300*、*MEF2B*、*FOXO1*：用于已知诊断为滤泡性淋巴瘤的患者，了解

这些基因中变异的存在或缺失有助于预后判断和治疗选择。诊断/治疗前 • *TP53*：用于已知诊断为套细胞淋巴瘤的患者，了解这些基因中变异的存在或缺失有助于预后判断和治疗选择。诊断/治疗前

• *MYD88*、*CXCR4*：用于诊断为成熟 B 细胞肿瘤(主要为淋巴浆细胞淋巴瘤)的患者，了解该变异的存在或缺失有助于治疗选择。治疗前

• *BRAF*：适用于临床表现使其在该基因存在激活变异时有资格接受BRAF抑制剂治疗的患者(注：应预期在证实(或不证实)特定异常后，基因组决定的治疗将可获得)。治疗前 • *MAP2K1*：适用于临床表现使其在该基因存在激活变异时有资格接受MEK抑制剂治疗的患者(注：应预期在证实(或不证实)特定异常后，基因组决定的治疗将可获得)。治疗前 • *EZH2*：适用于临床表现使其在该基因存在激活变异时有资格接受EZH2抑制剂治疗的患者(注：应预期在证实(或不证实)特定异常后，基因组决定的治疗将可获得)。治疗前 • *BTK*、*PLCG2*、*RAS*、*MAP2K1*、*BCL2*：适用于临床表现使其有资格接受特定抑制剂治疗、且了解这些基因中一个或多个的变异将有助于治疗决策的患者，或已接受特定抑制剂但未按预期应答或不再按预期应答、且了解这些基因中一个或多个的变异可能解释缺乏应答/应答丧失的患者(注：应预期在证实(或不证实)特定异常后，基因组决定的治疗将可获得)。治疗前/复发/难治

• *EZH2*缺失：适用于临床表现使其在存在该基因缺失时有资格接受 EZH2 抑制剂治疗的患者(注意：应预期基因组确定的治疗将在特定异常得到证实(或未证实)后可用)。治疗前 • *CD274/PDCD1LG2*、*REL*拷贝数异常：适用于疑似原发性纵隔大 B 细胞淋巴瘤诊断的患者，了解这些拷贝数异常的存在与否将有助于诊断。诊断

通过细胞遗传学检测全局拷贝数 +/- 结构变异 GT918 / M225.5(核型)

GT444 / M97.1(用于11q异常的SNP阵列)

• 核型：在特殊情况下考虑，当其他检测未能协助诊断时。 诊断

• 用于 11q 异常的 SNP array：用于疑似“伯基特型”淋巴瘤且未检测到*MYC*重排的患者。诊断

通过 FISH / RT-PCR 进行靶向拷贝数 +/- 结构变异检测

GT852 / M95.3（IGH）结构变异
GT414 / M95.5（EZH2）拷贝数

GT1394 / M96.1 & M99.1（MYC）结构变
异 GT576 / M96.2 & M99.2（IGH::MYC）
GT664 / M96.3 & M99.3（IGK::MYC）
GT312 / M96.4 & M99.4（IGL::MYC）

GT613 / M96.5、M99.5 & M103.2（BCL2）结构变异
GT646 / M99.6 & M103.1（IGH::BCL2）结构变异
GT1285 / M96.6 / M99.7 / M103.3（BCL6）结构变异
GT479 / M97.1（11q）拷贝数 GT369 /
M98.1（IRF4）结构变异

GT1404 / M100.1 & M100.2（CD274/PDCD1LG2）结构变异 & 拷贝
数 GT1348（CIITA）结构变异 GT534 / M100.3（REL）拷贝数
GT1354 / M101.1（ALK）结构变异

GT1407 / M102.1（IGH::CCND1）结构
变异 GT868 / M102.2（CCND1）结构变
异 GT637 / M102.3（CCND2）结构变异
GT1007 / M107.6（FOXP1）结构变异

GT120 / M107.1、M107.3 & M107.4（MALT1）结构变
异 GT665 其他FISH靶标 GT779 / M107.2 &
M107.5（BCL10）结构变异

• *MYC / BCL2 / BCL6 / IGH / IGK / IGL*：用于疑似大 B 细胞淋巴瘤或伯基特淋巴瘤患者，证明其中某些基因重排的存在或缺失有助于诊断。已认识到各实验室将根据具体临床/形态学/免疫组化情形制定特定的算法，决定使用哪些探针及其顺序。诊断

• *ALK* - 用于疑似大 B 细胞淋巴瘤患者，其免疫组化提示可能存在*ALK*-重排。诊断

• *IRF4* - 用于疑似大 B 细胞淋巴瘤患者，其免疫组化提示可能存在 IRF4 重排。诊断
• 11q - 用于疑似“伯基特型”淋巴瘤且未检测到 MYC 重排的患者。诊断

• *CD274/PDCD1LG2*、*CIITA*、*REL* - 用于疑似原发性纵隔 B 细胞淋巴瘤患者，了解

这些拷贝数异常的存在或缺失有助于诊断。诊断

• *IGH::BCL2* - 用于疑似滤泡性淋巴瘤患者，证明该易位的存在或缺失有助于诊断。诊断

• *BCL6* - 用于疑似滤泡性淋巴瘤且未显示有*IGH::BCL2*重排的患者，证明该易位的存在或缺失有助于诊断。诊断

• *IGH::CCND1 / CCND1 / CCND2* - 用于疑似套细胞淋巴瘤患者；预期首先寻找 CCND1 重排，仅在未检测到时才检测 CCND2，若后者亦为阴性且套细胞淋巴瘤的临床怀疑仍然很高，应通过 WGS 或定制 panel 探索检测*CCND3*重排的可能性。诊断

• *MALT1 / BCL10 / (BIRC3::MALT1 / IGH::BCL10 / IGH::MALT1) / FOXP1* - 适用于疑似黏膜相关淋巴组织结外边缘区淋巴瘤诊断的患者，了解该变异的存在与否将有助于诊断。诊断 • *EZH2* - 适用于临床表现使其在存在该基因缺失时有资格接受 EZH2 抑制剂治疗的患者(注意：应预期基因组确定的治疗将在特定异常得到证实(或未证实)后可用)。治疗前

通过NGS panel进行结构变异检测

鉴于淋巴瘤中许多具有临床意义的基因重排涉及将 B 细胞或 T 细胞中高表达基因的调控区域与与细胞增殖或存活相关的基因并置，通常不会产生常规的“融合”蛋白(而是重排导致失调和过表达)。如果重排不产生融合蛋白，RNA 检测板不太可能有助于其检测，相反，如果采用 NGS 检测板方法，这很可能需要使用 DNA 作为底物。

GT795 基于NGS DNA的panel - 结构变异 M95.8（IGH / IGK / IGL）M96.8 / M99.9（IGH / IGK / IGL / MYC / BCL2 / BCL6）M98.3（IRF4）M100.6（CD274 / CIITA）

M102.4（IGH::CCDN1、CCND1、CCND2、CCND3）
M103.5（IGH::BCL2、BCL2、BCL6）
M107.8（IGH::MALT1、IGH::BCL10、FOXP1、BIRC3::MALT1）
M101.5（CLTC::ALK、ALK::NPM1、ALK）

GT50 基于 NGS RNA 的 panel - 结构变异 M100.6(*CD274 / CIITA*)

M107.8（BIRC3::MALT1）

• *MYC / BCL2 / BCL6 / IGH / IGK / IGL*：用于疑似大 B 细胞淋巴瘤或伯基特淋巴瘤患者，证明其中某些基因重排的存在或缺失有助于诊断。已认识到各实验室将根据具体临床/形态学/免疫组化情形制定特定的算法，决定使用哪些探针及其顺序。诊断

• *ALK* - 用于疑似大 B 细胞淋巴瘤患者，其免疫组化提示可能存在 ALK 重排。诊断

• *IRF4* - 用于疑似诊断为弥漫大B细胞淋巴瘤且免疫组化结果提示可能存在IRF4重排的患者。诊断

• *CD274/PDCD1LG2*、*CIITA* - 用于疑似诊断原发性纵隔B细胞淋巴瘤的患者，了解这些拷贝数异常的存在与否将有助于诊断。诊断

• *IGH::BCL2* - 用于疑似滤泡性淋巴瘤患者，证明该易位的存在或缺失有助于诊断。诊断

• *BCL6* - 用于疑似滤泡性淋巴瘤且未显示有*IGH::BCL2*重排的患者，证明该易位的存在或缺失有助于诊断。诊断

• *IGH::CCND1 / CCND1 / CCND2* - 用于疑似套细胞淋巴瘤患者；预期首先寻找 CCND1 重排，仅在未检测到时才检测 CCND2，若后者亦为阴性且套细胞淋巴瘤的临床怀疑仍然很高，应通过 WGS 或定制 panel 探索检测*CCND3*重排的可能性。诊断

• *MALT1 / BCL10 / (BIRC3::MALT1 / IGH::BCL10 / IGH::MALT1) / FOXP1* - 用于疑似诊断黏膜相关淋巴组织结外边缘区淋巴瘤的患者，了解该变异的存在与否将有助于诊断。诊断

10.检测套餐：成熟T细胞肿瘤TP58

成熟 T 细胞和 NK 细胞肿瘤检测标准

以下检测标准描述了在分析患者样本以完善诊断、预后和治疗决策时可能使用的基因组检测。并非每位患者都需要所有检测，将根据患者的临床表现进行选择。

WGS 检测

GT1352 / M116.3 WGS 胚系与肿瘤 - 肝脾T细胞淋巴瘤

GT1361 / M116.5 WGS 肿瘤先测 - 肝脾T细胞淋巴瘤 GT1364 / M116.6 WGS 随访胚系 - 肝脾T细胞淋巴瘤

GT1386 / M111.5 WGS 胚系与肿瘤 - T细胞NHL GT1358 / M111.7
WGS 肿瘤先测 - T细胞NHL
GT1353 / M111.8 WGS 随访胚系 - T 细胞 NHL

GT1369 / M112.5 WGS 胚系与肿瘤 - ALK阴性间变性大细胞淋巴瘤

GT1362 / M112.7 WGS Tumour First - ALK阴性间变性大细胞淋巴瘤

GT1359 / M112.8 WGS 随访胚系 - ALK阴性间变性大细胞淋巴瘤

GT1376 / M115.2 WGS 胚系与肿瘤 - NK细胞/γδT细胞淋巴瘤

GT1384 / M115.3 WGS 肿瘤优先 - NK细胞/γδT细胞淋巴瘤

GT1372 / M115.4 WGS随访生殖系--NK细胞/γδT细胞淋巴瘤

所有确诊或疑似诊断为成熟T细胞或NK细胞肿瘤的儿童和TYA患者主要在原发诊断时符合WGS检测资格。若诊断时未进行WGS，在复发或对某一线治疗难治时进行该检测可能是合适的。在特殊情况下，若存在高度可能已发生显著克隆演化，可考虑重复WGS。诊断/复发/难治

肿瘤和胚系样本可同时提交(即M)或分别提交，即先提交肿瘤样本(M)，随后在可获得时提交胚系样本(M)。在任何就诊时间点，允许M或M +/- M，但一旦提交了未受污染的胚系样本(作为M或M的一部分)，该样本可通过生物信息学方法在所有后续肿瘤样本中重复用作胚系。

目前 WGS 作为个体有资格接受的任何标准诊疗检测的**补充**进行。

对于确诊或疑似成熟B细胞肿瘤的成年患者，WGS可在适应症M235下提供，即标准诊疗检测和/或治疗已耗尽，前提是符合本检测资格标准。样本可同时提交(M235.1)或分别提交，即先提交肿瘤样本(M235.2)，随后在可获得时提交胚系样本(M235.3)。

通过 panel 检测小变异

GT1279 / M111.1（RHOA、DNMT3A、IDH2、TET2、PLCG1、CARD11、IRF4、POT1、VAV1、FYN）、M114.1、M115.1 & M116.1（STAT3、STAT5b）

- *RHOA*、*DNMT3A*、*IDH2*、*TET2*、*PLCG1*、*CARD11*、*IRF4*、*POT1*、*VAV1*、*FYN* - 适用于疑似成熟 T 细胞肿瘤诊断的患者，了解这些基因中变异的存在与否将有助于与反应性外观 T 细胞相鉴别。诊断 • *STAT3*、*STAT5b* - 适用于疑似 T 细胞大颗粒淋巴细胞白血病、NK 细胞大颗粒淋巴细胞白血病或肝脾 T 细胞淋巴瘤诊断的患者，了解这些基因中变异的存在与否将有助于诊断。诊断

通过细胞遗传学检测全局拷贝数 +/- 结构变异 GT918 / M225.5(核型)

- 核型：在特殊情况下考虑，当其他检测未能协助诊断时。诊断

通过 FISH / RT-PCR 进行靶向拷贝数 +/- 结构变异检测

GT1146 / M111.4 (TRA、TRB、TRG)
GT256 / M112.3 (IRF4/DUSP22) GT733 /
M112.4 (TP63) GT1385 / M182.1
(ALK::NPM1) GT1416 / M182.2 (ALK)
GT59 / M113.1 (TCL1A) GT1422 /
M113.2 (8号染色体) GT345 / M116.2 (7号
染色体) GT1338 其他FISH靶标

- *TRA*、*TRB*、*TRG* - 用于疑似诊断成熟T细胞肿瘤的患者，了解这些基因重排的存在与否将有助于与反应性T细胞进行鉴别。诊断

• *IRF4/DUSP22*、*TP63* - 用于已知诊断为*ALK*阴性间变性大细胞淋巴瘤的患者，了解这些基因重排的存在与否将有助于预后判断和治疗决策。诊断、治疗前

• *ALK*、*ALK::NPM1* - 用于疑似诊断*ALK*阳性间变性大细胞淋巴瘤且免疫组化结果提示可能存在*ALK*重排的患者。诊断

• *TCL1A* - 适用于疑似 T 细胞幼淋巴细胞白血病诊断的患者，了解该基因重排的存在与否将有助于诊断。诊断 • 8 三体 - 适用于疑似 T 细胞幼淋巴细胞白血病诊断的患者，了解该拷贝数异常的存在与否将有助于诊断。诊断 • Iso7q - 适用于疑似肝脾 T 细胞淋巴瘤诊断的患者，了解该拷贝数异常的存在与否将有助于诊断。诊断

通过NGS panel进行结构变异检测

GT821 NGS DNA基础panel - 结构变异 M111.6(*TRA*、*TRB*、*TRG*) M112.6(*IRF4/DUSP22*、*TP63*) M113.3(*TCL1A*)

GT1153 基于NGS RNA的panel--结构变异 M112.6(*TP63*)

• *TRA*、*TRB*、*TRG* - 用于疑似诊断成熟T细胞肿瘤的患者，了解这些基因重排的存在与否将有助于与反应性T细胞进行鉴别。诊断

• *IRF4/DUSP22*、*TP63* - 用于已知诊断为*ALK*阴性间变性大细胞淋巴瘤的患者，了解这些基因重排的存在与否将有助于预后判断和治疗决策。诊断、治疗前

• *ALK*、*ALK::NPM1* - 用于疑似诊断*ALK*阳性间变性大细胞淋巴瘤且免疫组化结果提示可能存在*ALK*重排的患者。诊断

• *TCL1A* - 用于疑似诊断T细胞幼淋巴细胞白血病的患者，了解该基因重排的存在与否将有助于诊断。

• 8三体 - 用于疑似诊断T细胞幼淋巴细胞白血病的患者，了解该拷贝数异常的存在与否将有助于诊断。诊断

• iso7q - 用于疑似诊断肝脾T细胞淋巴瘤的患者，了解该拷贝数异常的存在与否将有助于诊断。诊断

11. 检测套餐：组织细胞增生症TP182

组织细胞增生症检测标准

以下检测标准描述了在分析患者样本以完善诊断、预后和治疗决策时可能使用的基因组检测。并非每位患者都需要所有检测，将根据患者的临床表现进行选择。

WGS 检测

GT593 / M117.16 WGS 胚系与肿瘤 - 组织细胞增生症 GT35 / M117.17 WGS 肿瘤先测 - 组织细胞增生症 GT836 / M117.18 WGS 随访胚系 - 组织细胞增生症

所有确诊或疑似诊断为组织细胞增生症的儿童和TYA患者主要在原发诊断时符合WGS检测资格。若诊断时未进行WGS，在复发或对某一线治疗难治时进行该检测可能是合适的。在特殊情况下，若存在高度可能已发生显著克隆演化，可考虑重复WGS。诊断/复发/难治

肿瘤和胚系样本可同时提交(即M117.16)或分别提交，即先提交肿瘤样本(M117.17)，随后在可获得时提交胚系样本(M117.18)。在任何就诊时间点，M117.16或M117.17 +/- M117.18均可接受，但一旦提交了未受污染的胚系样本(作为M117.16或M117.18的一部分)，该样本可通过生物信息学方法复用于所有后续肿瘤样本的胚系对照。

目前 WGS 作为任何符合条件标准治疗的补充进行。

对于确诊或疑似诊断为组织细胞增生症的成年患者，WGS可在M235适应证下使用，即已耗尽标准诊疗检测和/或治疗，前提是符合该检测资格标准。样本可同时提交(M235.1)或分别提交，即先提交肿瘤样本(M235.2)，随后在可获得时提交胚系样本(M235.3)。

靶向检测

GT69 / M117.19 高灵敏度*BRAF* V600E

- 用于疑似诊断组织细胞增生症的患者，证明*BRAF* p.(V600E)变异将有助于诊断。诊断
- 用于已知诊断为组织细胞增生症的患者，证明特定基因组异常将允许获得

靶向治疗(注：应预期在证明(或不证明)特定异常后，基因组所确定的治疗将可及)。诊断、治疗前、治疗变更前

- 用于已知诊断为组织细胞增生症且正在接受治疗的患者，在分子水平评估疾病缓解可能影响治疗策略(例如在异基因造血干细胞移植前了解分子缓解情况)。治疗期间/治疗后监测

- 用于已知诊断为组织细胞增生症且已接受治愈性意图治疗(即异基因造血干细胞移植[HSCT])的患者，在HSCT后监测基因组异常的存在，特别是在供者嵌合率<100%的情况下,以指导供者淋巴细胞输注策略。移植后监测

通过 panel 检测小变异

GT892 / M117.1(NGS小变异panel)

- 对于疑似组织细胞增生症诊断的患者，若证实克隆性标志物有助于诊断。诊断 • 对于已知组织细胞增生症诊断的患者，若证实特定基因组异常可获得靶向治疗机会(注：应预期基因组确定的治疗将在证实(或不证实)特定异常后可用)。诊断、治疗前、治疗变更前

- 用于已知诊断为组织细胞增生症且正在接受治疗的患者，在分子水平评估疾病缓解可能影响治疗策略(例如在异基因造血干细胞移植前了解分子缓解情况)。治疗期间/治疗后监测

- 用于已知诊断为组织细胞增生症且已接受治愈性意图治疗(即异基因造血干细胞移植[HSCT])的患者，在HSCT后监测突变的存在，特别是在供者嵌合率<100%的情况下,以指导供者淋巴细胞输注策略。移植后监测

通过 FISH 检测靶向结构变异

GT579 / M117.3(*ALK*重排FISH) GT426 / M117.7(
*BRAF*重排FISH) GT456 / M117.12(*NTRK1*重排FISH)

- 对于疑似组织细胞增生症诊断的患者，若证实克隆性标志物有助于诊断。诊断 • 对于已确诊组织细胞增生症的患者，若证实特定基因组异常可获得靶向治疗机会(注：应预期

基因组确定的治疗将在特定异常得到证实(或未证实)后提供。诊断、治疗前、治疗变更前

• 用于已知诊断为组织细胞增生症且正在接受治疗的患者，在分子水平评估疾病缓解可能影响治疗策略(例如在异基因造血干细胞移植前了解分子缓解情况)。治疗期间/治疗后监测

• 对于已知诊断为组织细胞增生症、已接受治愈性意向治疗(即异基因造血干细胞移植[HSCT])的患者，用于监测HSCT后基因组异常的存在，特别是在供者嵌合率<100%的情况下,以指导供者淋巴细胞输注策略。移植后监测

通过NGS panel进行结构变异检测

GT914 / M117.2(多靶点NGS panel--结构变异)

• 对于疑似诊断为组织细胞增生症的患者，证实克隆性标志物将有助于诊断。诊断

• 对于已知诊断为组织细胞增生症的患者，证实特定基因组异常将使其能够获得靶向治疗(注意：应预期基因组确定的治疗将在特定异常得到证实(或未证实)后提供)。诊断、治疗前、治疗变更前

12. 检测套餐：嵌合体检测TP401

嵌合体检测

GT1368 / M118.1 STR 异基因造血干细胞移植后嵌合状态检测

• 已接受异基因造血干细胞移植的个体，确定植入水平即骨髓/外周血嵌合状态对患者管理具有指导意义。在缺乏国家共识指南的情况下，特定细胞谱系、样本类型和检测时机应遵循当地共识方案。移植前受者与供者初始检测/监测

GT1370 / M118.2 XY染色体FISH 异基因造血干细胞移植后

• 已接受性别不匹配异基因造血干细胞移植的个体，确定植入水平即骨髓/外周血嵌合状态对患者管理具有指导意义。在缺乏国家共识指南的情况下，特定细胞谱系、样本类型和检测时机应遵循当地共识方案。监测

GT1335 / M242.1 异基因实体器官移植后 STR 嵌合体检测

• 已接受异基因实体器官移植的个体，临床担心可能存在过客淋巴细胞综合征，即宿主中存在来自供者的淋巴细胞证据。应注意该检测非常规实施，而是应治疗临床医生的要求进行。移植前受者与供者初始检测(承认通常没有合适的供者样本进行对比检测)/监测

GT1336 / M242.2 XY染色体FISH检测用于同种异体实体器官移植后

• 已接受性别不匹配异基因实体器官移植的个体，临床担心可能存在过客淋巴细胞综合征，即宿主中存在来自供者的淋巴细胞证据。应注意该检测非常规实施，而是应治疗临床医生的要求进行。监测

13. 检测套餐：克隆性检测TP62

克隆性检测

GT1423 / M225.1 B细胞克隆性检测多重测序 GT1408 / M225.2 B细胞克隆性检测 NGS

- 怀疑克隆性B细胞恶性肿瘤的个体，或证实克隆性B细胞存在或不存在将有助于患者管理的个体。诊断

GT39 / M225.3 & M111.2 T细胞克隆性检测多重测序 GT508 / M225.4 & M111.3 T细胞克隆性检测 NGS

- 怀疑克隆性T细胞恶性肿瘤的个体，或证实克隆性T细胞存在或不存在将有助于患者管理的个体。诊断

某些临床表现，例如T细胞丰富型B细胞淋巴瘤，同时进行B细胞和T细胞克隆性检测是适当的。

14.检测套餐：血液肿瘤肿瘤-已穷尽SOCTP245

确诊或疑似血液肿瘤已穷尽所有标准诊疗检测和治疗。

GT104 / M235.1 WGS 胚系与肿瘤 - 已穷尽SOC GT88 / M235.2
WGS 肿瘤优先 - 已穷尽SOC
GT1076 / M235.3 WGS随访生殖系--SOC已用尽

• 理论上，任何年龄的患者，只要在检测目录中没有其他 WGS 选项，且已确诊或疑似患有血液肿瘤并已用尽所有标准诊疗检测和治疗，均符合本类别的纳入条件。然而，应当存在一个希望 WGS 能够回答的具体问题，并且目前作为标准分析一部分返回的数据有现实可能性回答该问题。可能符合本标准的患者应与相关 GLH 血液恶性肿瘤医学负责人或其指定人员讨论，以征得其同意：基于临床问题，WGS 是合适的检测选择。根据本适应证进行测序的所有患者，均应在分析后收集数据，以了解该检测是否对患者诊疗产生了影响。诊断 / 复发/难治

这份文件是怎么做出来的

本译本是NHS England《国家基因组检测目录·血液肿瘤分册检测资格标准》的中文全译本，共 52 页。表格、图注、页眉页脚、编号层级都按原文位置一一还原，未做任何删节。

你手上如果也有英文文件要处理

- 合同、标书、标准、专利、报告：翻译后保留原版式，0.15 元/页
- PDF 转 Word：100 页内免费，超出 0.1 元/页
- 扫描件、图片版 PDF：先 OCR 再转 Word，免费
- 不用注册、不用登录，传上去直接下载

打开下面这个地址，把你自己的文件传上去试试：

https://www.ivyivy.com.cn/nhs-haem-onc-eligibility-zh

支持私有化部署（需按贵方模型与合规要求评估）

扫码关注服务号

本译本由机器翻译生成，仅供阅读参考；专业技术判断与合规引用，请以英文原文为准。

本页为译制说明，不属于原文件内容。