国家基因组检测目录

罕见与遗传病检测标准

版本 9.1
2026年5月20日

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

摘要

国家基因组检测目录为每项临床指征确定了最合适的检测以及应采用的检测方法。国家基因组检测目录载于单独的 excel 文档中，可在以下位置获取：https://www.england.nhs.uk/publication/national-genomic-test-directories/

本检测资格标准文件是国家基因组检测目录的补充文件，规定了在该指征下应考虑接受检测的患者，申请科室列出了预期会申请该检测的临床专科。检测资格标准为哪些患者可能从基因组检测中获益提供了指导。仅当有明确证据表明检测结果极有可能改变患者或其家属的临床管理时，才应申请检测。管理包括确定临床检查；和/或治疗/处理决策或策略；和/或加入国家批准的监测计划；和/或告知和支持生育选择。

为制定国家基因组检测目录和检测标准，NHS England 召集了一个罕见病专家小组。该小组汇集了临床医生、科学家、卫生经济学家、政策专家、公众代表和患者组织。该小组制定了一套方法学，以反映不断变化的技术，并考虑针对临床病症而非特定基因的最佳检测方案，从而确保 NHS 在所有临床指征中从基因组检测中获得最佳价值。

NHS 标准合同规定，只有国家基因组检测目录中的检测才由 NHS 委托并支付费用，且必须由基因组实验室中心(或其分包商)按照服务规范中设定的标准提供。每个 NHS 信托机构均已对应至单一的基因组实验室中心以提供检测。

如果您对所在地区可用的基因组检测有任何疑问，请联系您当地的基因组实验室中心。有关基因组实验室中心的更多信息可在此处找到：https://www.england.nhs.uk/genomics/genomic-Laboratory-hubs/.

文档概述

临床适应症

以下为每个临床指征列出的要素：

- 临床指征名称：临床指征的名称，前面附有唯一的临床指征代码。
- 检测标准：应接受该检测的患者的描述。
- 重叠指征：指向其他表现重叠的临床指征的提示，或
  基因组靶点。
- 在路径中的位置：关于基因检测通常应位于患者路径中何处的指导，特别是相对于其他诊断性检查而言

- 申请专科：常规获准申请该检测的专科

  申请科室已在全国范围内被一致同意为适合转诊进行检测的专科。申请科室清单并非设计用于非常具体的层面运作，也并非在已有既定替代方案的情况下将检测申请仅限于所列的临床专科，因为全国各地的路径会有所不同，例如，职位名称为“儿科颅面外科医生”的专科医生可能被归入“外科”或“儿科”。如果 GLH 收到来自其角色不属于单一申请科室的临床医生、或其临床专科未列入该临床指征的检测申请，只要符合其商定的本地路径且该临床指征的检测资格标准得到满足，GLH 即可处理该检测。

- 专科服务组：涵盖该临床指征的专科服务组。选项为：

  - 核心；
  - 心血管；
  - 听力学；
  - 内分泌；
  - 眼科；
  - 胃肠肝病学；
  - 血液学；
  - 免疫学；
  - 遗传性肿瘤；
  - 代谢。
  - 线粒体；
  - 肌肉骨骼；
  - 神经科；
  - 肾脏；
  - 呼吸系统；
  - 皮肤科；
  - 产前；

相关检测

相关检测包含有关常规构成该临床指征目标的检测的信息。预期特定临床指征下列出的所有检测均将常规执行，除非有明确的临床或科学理由不这样做。

所提供的信息包括：最佳家庭结构：如有相关亲属可用时进行检测的最佳家庭结构。选项为：

– 单例； – 三
联体；
– 单例或三联体；– 仅
父母；以及– 其他

范围：待检测的变异类型。选项为：

– 小变异检测；

– 拷贝数变异检测至全基因组分辨率；

– 拷贝数变异检测；– 短串联重复序列分析；– 复杂变异检测；

– 平衡重排检测；– 非整倍体检测；– 甲基化分析；

– 单亲二体检测；– 身份检测；

– DNA 修复缺陷检测；以及 – 其他

目标类型
需要检测变异的目标类型。选项为：

– 全基因组范围；

– 基因或基因座组合；– 单基因；以及– 单区间

目标名称

应检测变异类型的基因或 panel 名称检测方法：待使用的检测方法。选项为：

– WGS(全基因组测序);– WES(全外显子组测序);

 大检测板；
– 中等规模 panel;
 小检测板；
 单基因测序；
 靶向变异检测；
– STR 检测；
– MLPA 或等效方法；
 微阵列（基因芯片）；
– 常见非整倍体检测；– 核型分析；

– 荧光原位杂交（F
– DNA 修复检测；

 甲基化检测；
– 单亲二体(UPD)检测；
– X 染色体失活检测；
 身份鉴定检测；
 微卫星不稳定性；
– NIPT(无创产前检测);– NIPD(无创产前诊断);

 其他

检测订购

希望申请基因组检测的临床医生可通过以下方式提出申请；

- 申请临床指征(临床指征的名称和唯一代码)，在以下情况下
  在已知待检测临床指征的情况下
- 如果临床医生知道作为该临床指征一部分提供的某些组成检测
  并不需要，他们可以向实验室指明需要哪些组成检测以及哪些不需要。
- 应提供尽可能多的相关临床细节，以协助结果解读

临床医生应遵循当地流程，使用最合适的临床指征代码申请基因组检测。基因组实验室中心将审查检测申请和相关临床信息，并选择最合适的组成检测以促成该检测申请。检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

术语表

• 使用“母源”一词时，指来自卵子的、从亲代到子代的遗传贡献；使用“父源”一词时，指来自精子的亲代贡献。

• 在**X 连锁早发疾病**的语境中，当检测资格标准涉及特定性别时，这是指出生时指定的性别，因此应适当地应用于跨性别个体。

• 单例 - 患者

• Duo - 患者与其一位生物学亲代同时进行的检测

• Trio - 患者与其双亲同时进行的检测

• SNVs--小核苷酸变异

• CNVs--拷贝数变异

• ACGS - 临床基因组科学协会(变异分类指南)

• ACMG - 美国医学遗传学与基因组学学会(变异分类指南)

在文档中查找文本

搜索国家基因组检测目录 - 罕见与遗传病检测标准：

1. 按 CTRL+F(Windows)或 CMD+F(Mac)
2. 在文本框中，输入搜索词
3. 第一个匹配项将被高亮显示
4. 按 Enter 键或在结果之间使用方向键导航

内容

摘要

文档概述

检测申请 3
在文档中查找文本 4

内容

第一部分：急性病重儿童

R14 可能为单基因病的急性病重儿童 14

第二部分.心脏病学

R137 先天性心脏病--微阵列 15
R125 胸主动脉瘤或夹层 16
R127 长QT综合征 17
R128 Brugada综合征与心脏钠通道病 18
R129 儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速 19
R130 短QT综合征 20
R131 肥厚型心肌病 21
R132 扩张型与致心律失常性心肌病 22
R391 Barth 综合征 23
R133 致心律失常性右心室心肌病 24
R135 儿童期或综合征性心肌病 25
R136 原发性淋巴水肿 27
R138 不明原因猝死或心脏事件幸存者 28
R328 进行性心脏传导疾病 29
R384 婴儿期全身性动脉钙化 30
R140 弹性蛋白相关表型 31
R441 婴儿期不明原因死亡及儿童期不明原因猝死 32
R454 Mavacamten 用于治疗有症状的梗阻性肥厚型心肌病 33

第三部分发育障碍

R26 可能常见的非整倍体 34
R27 儿童期疾病 35
R28 先天畸形与形态异常综合征--仅微阵列 37
R47 安格曼综合征 38
R48 普拉德-威利综合征 39
R69 肌张力低下婴儿 40
R312 致死性常染色体隐性遗传病的父母测序 41

第四部分内分泌学

R402 早发性卵巢功能不全 42
R314 外生殖器性别不清 43
检测标准 43
R106 Alstrom综合征 44
R141 单基因糖尿病 45
R142 葡萄糖激酶相关空腹高血糖 47
R143 新生儿糖尿病 48
R145 先天性甲状腺功能减退症 49
R329 家族性白蛋白异常性高甲状腺素血症 50

R182 甲状腺功能亢进症 51
R146 性发育差异 52
R452 Silver Russell 综合征与 Temple 综合征 53
R453 单基因性矮小症 55
R49 Beckwith-Wiedemann 综合征 57
R50 孤立性偏侧肥大或巨舌症 59
R268 Kagami-Ogata 综合征--父源单亲二体 14 60
R149 严重早发性肥胖 61
R150 先天性肾上腺发育不良 62
R180 先天性肾上腺增生诊断检测 63
R181 先天性肾上腺皮质增生症携带者检测 64
R183 糖皮质激素可治性醛固酮增多症(GRA) 65
R344 原发性醛固酮增多症 - KCNJ5 66
R160 原发性色素性结节性肾上腺皮质病 67
R293 Albright 遗传性骨营养不良、假性甲状旁腺功能减退症、假假性甲状旁腺功能减退症，肢端发育不全和皮肤骨瘤 68
R151 家族性甲状旁腺功能亢进症或低尿钙性高钙血症 69
R153 家族性甲状旁腺功能减退症 70
R154 低磷血症或佝偻病 71
R319 钙敏感受体表型 72
R157 IPEX - 免疫失调性多内分泌腺病和肠病，X连锁 73
R156 Carney 综合征 74
R148 低促性腺激素性性腺功能减退症 75
R159 垂体激素缺乏症 76
R217 内分泌肿瘤 77
R223 遗传性嗜铬细胞瘤和副神经节瘤(不包括NF1) 79
R144 先天性高胰岛素血症 80
R158 严重胰岛素抵抗与脂肪营养不良综合征 81
R218 多发性内分泌腺瘤病2型 82
R226 遗传性甲状旁腺癌 83
R162 家族性肿瘤性钙化症 84
R417 多基因座印记紊乱(MLID) 85
R440 遗传性孤立性尿崩症 86

第五部分眼科

R107 Bardet Biedl 综合征 87
R31 双侧先天性或儿童期起病的白内障 88
R32 视网膜疾病 89
R33 可能的X连锁视网膜色素变性 90
R36 结构性眼病 91
R38 散发性无虹膜症 92
R39 白化病或先天性眼球震颤 93
R41 视神经病变 94
R43 睑裂狭小、上睑下垂及反向内眦赘皮 95
R46 先天性眼外肌纤维化 96
R262 角膜营养不良 97
R45 Stickler 综合征 98
R420 弹性假黄瘤 99

第六部分胎儿(包括 NIPD)

R401 常见非整倍体检测--产前 100
R445 T21、T18 和 T13 非整倍体检测 - NIPT(既往史) 101
R470 T21、T18 和 T13 非整倍体检测 - NIPT NHS 胎儿异常筛查计划(FASP) 102

R318 复发性流产，且流产组织可供检测 104
R22 疑似染色体异常的胎儿 105
R21 可能具有遗传原因的胎儿异常 106
R412 可能具有遗传原因的胎儿异常--非紧急 108
R251 无创产前性别鉴定 109
R249 使用父源排除检测的 NIPD，适用于已知家族变异的极罕见疾病 110
R250 先天性肾上腺增生症的NIPD--CYP21A2单倍型检测 111
R304 囊性纤维化的 NIPD--单倍型检测 112
R305 囊性纤维化 NIPD--变异检测 113
R306 阿佩尔综合征的NIPD--变异检测 114
R307 黑棘皮病型克鲁宗综合征的NIPD--变异检测 115
R308 针对FGFR2相关颅缝早闭综合征的NIPD--变异检测 116
R309 用于FGFR3相关骨骼发育不良的NIPD--变异检测 117
R310 杜氏和贝克尔肌营养不良症的 NIPD--单倍型检测 118
R311 脊髓性肌萎缩症 NIPD--变异检测 119
R423 视网膜母细胞瘤单倍型检测的 NIPD 120
R389 NIPD--孕前检测准备 121
R433 单基因糖尿病，葡萄糖激酶亚型 - NIPT 122

第七部分胃肠肝病学

R168 非急性卟啉病 123
R169 急性间歇性卟啉病 124
R170 变异型卟啉症 125
R171 胆汁淤积 126
R172 肝豆状核变性 127
R173 多囊肝病 128
R175 胰腺炎 129
R176 吉尔伯特综合征 130
R331 肠衰竭或先天性腹泻 131
R438 儿童假性肠梗阻综合征 132

第八部分血液学

R361 镰状细胞病、地中海贫血及其他血红蛋白病的特质或携带者检测 133
R90 出血与血小板疾病 134
R93 镰状细胞病、地中海贫血及其他血红蛋白病 135
R372 输血婴儿的镰状细胞病新生儿筛查 136
R95 铁过载--遗传性血色病检测 137
R96 铁代谢障碍--非常见 HFE 变异 138
R97 具有可能单基因病因的血栓形成倾向 139
R112 凝血因子II缺乏症 140
R115 因子V缺乏症 141
R116 因子VII缺乏症 142
R117 因子VIII缺乏症 143
R118 凝血因子IX缺乏症 144
R119 凝血因子X缺乏症 145
R120 因子XI缺乏症 146
R121 血管性血友病 147
R122 因子XIII缺乏症 148
R123 联合维生素K依赖性凝血因子缺乏症 149
R124 联合性因子V和VIII缺乏症 150
R92 罕见贫血 151
R91 血细胞减少--非范可尼贫血 152
R258 血细胞减少 - 提示需进行范可尼断裂检测 153

R259 奈梅亨断裂综合征 154
R229 确诊的范可尼贫血或布卢姆综合征--变异检测 155
R260 范可尼贫血或Bloom综合征--染色体断裂检测 156
R313 与ELANE变异一致的中性粒细胞减少症 157
R338 监测G(M)脑脊液逃逸变异 158
R347 急性髓系白血病(AML)的遗传易感性 159
R366 急性淋巴细胞白血病(ALL)的遗传易感性 160
R405 遗传性红细胞增多症 161
R406 血小板增多症 162

第九部分听力学

R65 氨基糖苷类药物暴露对听力构成风险 163
R67 单基因听力损失 164

第十部分免疫学

R155 自身免疫性多内分泌综合征 165
R15 原发性免疫缺陷或单基因炎症性肠病 166
R413 自身炎症性疾病 169
R16 腺苷脱氨酶缺乏所致重症联合免疫缺陷 170
R235 伴有γ链缺陷特征的SCID 171
R234 嘌呤核苷磷酸化酶缺乏所致重症联合免疫缺陷 172
R17 伴SAP表达缺失的淋巴增殖综合征 173
R18 伴XIAP表达缺失的噬血细胞综合征 174
R232 伴穿孔素表达缺失的噬血细胞综合征 175
R19 伴凋亡缺陷的自身免疫性淋巴细胞增殖综合征 176
R233 无 BTK 表达的丙种球蛋白血症 177
R20 Wiskott-Aldrich综合征 178
R341 遗传性血管性水肿1型和2型 179
R368 遗传性血管性水肿III型 180
R436 遗传性α类胰蛋白酶血症 181

第十一部分遗传性肿瘤

R207 遗传性卵巢癌(不伴乳腺癌) 182
R208 遗传性乳腺癌和卵巢癌 184
R210 遗传性MMR缺陷(Lynch综合征) 186
R211 遗传性息肉病和早发性结直肠癌--胚系检测 188
R414 APC相关息肉病 190
R212 Peutz Jeghers综合征 192
R213 PTEN 错构瘤肿瘤综合征 193
R214 痣样基底细胞癌综合征或Gorlin综合征 195
R215 遗传性弥漫性胃癌 197
R216 Li Fraumeni综合征 198
R219 视网膜母细胞瘤 200
R456 可能源于生殖系的胚胎性肿瘤 201
R457 可能具有生殖系起源的肉瘤 203
R224 遗传性肾癌 204
R225 Von Hippel Lindau 综合征 206
R254 家族性黑色素瘤 207
R422 BAP1相关肿瘤易感综合征 208
R363 遗传性GIST易感性 209
R364 DICER1相关癌症易感性 210
R365 富马酸水合酶相关肿瘤综合征 211
R367 遗传性胰腺癌 212

R404 对未患病个体进行遗传性癌症易感综合征检测 213
R430 遗传性前列腺癌 214
R444 NICE 批准的 PARP 抑制剂治疗 215

第十二部分脂质

R134 家族性高胆固醇血症 216
R324 家族性乳糜微粒血症综合征(FCS) 217

第十三部分代谢

R380 C型尼曼-匹克病 218
R98 可能为先天性代谢缺陷 219
R270 Smith-Lemli-Opitz 综合征 220
R231 神经元蜡样脂褐质沉积症 221
R271 神经元蜡样脂褐质沉积症2型 222
R334 胱氨酸病 223
R335 法布里病 224
R325 溶酶体酸性脂肪酶缺乏症 225
R323 谷固醇血症 226
R286 Tay-Sachs 病 227
R272 戈谢病 228
R273 糖原贮积病V型 229
R274 糖原贮积病 230
R276 溶酶体贮积病 231
R288 GM1神经节苷脂沉积症和黏多糖贮积症IVB型 232
R277 黏多糖贮积症 IH/S 型 233
R280 Krabbe病 - GALC缺乏症 234
R281 Krabbe病 - Saposin A缺乏症 235
R278 黏多糖贮积症II型 236
R287 黏多糖贮积症 IVA 型 237
R289 黏脂贮积症 II 型和 III 型 α/β 238
R290 黏多糖贮积症VI型 239
R291 黏多糖贮积症 IIIA 型 240
R292 黏多糖贮积症 IIIB 型 241
R282 A型或B型尼曼-匹克病 242
R285 Sandhoff病 243
R283 苯丙酮尿症 244
R450 异戊酸血症的诊断检测 245
R279 异戊酸血症新生儿筛查随访 246
R451 MCADD(中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症)的诊断性检测--ACADM 全基因测序 247
R105 MCADD(中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症)--常见变异新生儿筛查随访 248
R403 MCADD(中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症)--ACADM 全基因测序新生儿筛查随访 249
R449 戊二酸血症I型的诊断检测 250
R275 戊二酸血症I型新生儿筛查随访 251

第十四部分线粒体

R64 MELAS或MIDD 252
R299 可能的线粒体疾病--线粒体DNA重排检测 253
R300 疑似线粒体疾病--全线粒体基因组测序 254
R301 可能的线粒体疾病--线粒体DNA耗竭检测 255
R315 POLG相关疾病 256

R316 丙酮酸脱氢酶(PDH)缺乏症 257
R317 线粒体肝病，包括婴儿暂时性肝衰竭 258
R350 MERRF综合征 259
R351 NARP综合征或母系遗传Leigh综合征 260
R352 线粒体DNA维持障碍 261
R353 线粒体病伴复合体I缺乏症 262
R354 线粒体复合物II缺乏症 263
R355 线粒体复合物III缺乏症 264
R356 线粒体疾病伴复合物IV缺乏 265
R357 复合体V缺乏所致线粒体病 266
R63 可能的线粒体疾病--核基因 267
R394 线粒体神经胃肠脑肌病 268
R395 硫胺素代谢功能障碍综合征2型 269
R396 线粒体复合物V缺乏症，TMEM70型 270
R397 母系遗传性心肌病 271
R42 Leber遗传性视神经病变 272

第十五部分嵌合体与结构性染色体疾病

R463 基因组异常的细胞遗传学特征分析--核型分析或靶向染色体分析 273
R464 复发性流产，无流产组织样本--父母核型分析 274
R465 家族性细胞遗传学重排--核型分析或靶向染色体分析 275
检测标准 275
R466 不明原因不孕 - 核型 276
R467 配子捐献者--核型 277
R468 疑似性染色体非整倍体或结构重排--靶向染色体分析 278
R298 可能的结构性或嵌合型染色体异常 - FISH 279
R265 染色体嵌合体 - 核型 / 靶向染色体分析 280
R343 染色体嵌合体--微阵列 281
R411 Y染色体微缺失 282

第十六部分肌肉骨骼系统

R52 身材矮小 - SHOX 缺乏症 283
R24 软骨发育不全 284
R382 软骨发育不全 285
R25 致死性发育不良 286
R104 骨骼发育不良 287
R99 常见颅缝早闭综合征 288
R100 罕见综合征性颅缝早闭或孤立性多颅缝早闭 289
R416 涉及中线骨缝的综合征型与非综合征型颅缝早闭 290
R340 釉质发育不全 291
R23 阿佩尔综合征 292
R101 埃勒斯-当洛斯综合征，可能为单基因病因 293
R102 成骨不全症 294
R390 多发性骨软骨瘤 295

第十七部分神经病学

R70 脊髓性肌萎缩症1型诊断检测 296
R71 脊髓性肌萎缩症1型罕见变异检测 297
R72 强直性肌营养不良1型 298
R77 遗传性神经病 - PMP22 拷贝数 299
R68 亨廷顿病 300

R383 亨廷顿病连锁检测 301
R471 神经退行性疾病，成人发病--产前排除检测 302
R252 已知携带者伴侣的群体风险 SMA 携带者检测 303
R54 成年起病的遗传性共济失调 304
R55 儿童期起病的遗传性共济失调 305
R56 成人起病的肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍 306
R57 儿童期起病的肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍 307
R458 早发型或家族性痴呆 308
R459 早发型或复杂性帕金森病 309
R460 肌萎缩侧索硬化症 310
R461 脑淀粉样血管病 311
R60 成人起病遗传性痉挛性截瘫 312
R61 儿童期起病遗传性痉挛性截瘫 313
R62 成人起病脑白质营养不良 314
R66 阵发性中枢神经系统疾病 315
R73 杜氏或贝克尔型肌营养不良症 316
R74 面肩肱型肌营养不良症 317
R345 面肩肱型肌营养不良症--扩展检测 318
R75 眼咽型肌营养不良症 319
R76 骨骼肌离子通道病 320
R78 遗传性神经病或疼痛障碍 321
R79 先天性肌营养不良症 322
R80 先天性肌无力综合征 323
R81 先天性肌病 324
R82 肢带型肌营养不良、肌原纤维肌病和远端肌病 325
R371 恶性高热 326
R83 关节挛缩 327
R381 其他罕见神经肌肉疾病 328
R84 小脑异常 329
R85 前脑无裂畸形 330
R86 脑积水 331
R87 脑畸形 332
R88 严重小头畸形 333
R109 儿童期起病脑白质营养不良 334
R221 神经系统家族性肿瘤 335
R222 1型神经纤维瘤病 337
R376 节段性或非典型1型神经纤维瘤病检测 338
R228 结节性硬化症 339
R294 共济失调毛细血管扩张症 - DNA 修复检测 341
R295 共济失调毛细血管扩张症 - 变异检测 342
R336 脑血管畸形 343
R337 CADASIL 344
R410 肌强直性营养不良2型(DM2) 345
R419 急性横纹肌溶解症 346

第十八部分肾脏

R193 囊性肾病 347
R194 血尿 348
R195 蛋白尿性肾脏疾病 349
R196 CFHR5肾病 350
R197 膜增生性肾小球肾炎，包括C3肾小球病 351
R198 肾小管病 352
R199 肾脏及泌尿道先天性异常-家族性 353

R201 非典型溶血性尿毒症综合征 354
R202 肾小管间质性肾病 355
R204 遗传性系统性淀粉样变性 356
R256 肾钙质沉着症或肾结石 357
R257 不明原因的早发性终末期肾病 358
R446 APOL1 肾脏供者检测 359

第十九部分呼吸系统

R184 囊性纤维化诊断检测 360
R185 囊性纤维化携带者检测 362
R253 囊性纤维化新生儿筛查随访 363
R333 先天性中枢性低通气 364
R139 侧别异常与同分异构 365
R186 遗传性出血性毛细血管扩张症 366
R188 肺动脉高压 367
R189 呼吸系统纤毛病，包括非CF支气管扩张 368
R190 气胸-家族性 369
R191 α1-抗胰蛋白酶缺乏症 370
R462 儿童间质性肺病 371
R330 肺泡毛细血管发育不良伴肺静脉错位 372
R421 家族性肺纤维化 373
R426 肺泡微石症 374

第 XX 部分.皮肤病学

R110 节段性过度生长障碍--深度测序 375
R163 外胚层发育不良 376
R164 大疱性表皮松解症与先天性皮肤脆性增加 377
R165 鱼鳞病和红斑角化病 378
R166 掌跖角化病 379
R167 常染色体隐性原发性肥厚性骨关节病 380
R227 着色性干皮病、毛发硫营养不良或科凯恩综合征 381
R230 多发性单基因良性皮肤肿瘤 382
R236 色素性皮肤疾病 383
R237 具有可能遗传原因的皮肤光敏感 384
R239 色素失禁症 385
R255 疣状表皮发育不良 386
R326 血管性皮肤疾病 387
R327 嵌合性皮肤疾病--深度测序 388
R332 罕见遗传性炎症性皮肤病 389
R424 皮下脂膜炎样T细胞淋巴瘤(SPTCL) 390

第二十一部分超罕见与非典型单基因疾病

R89 超罕见及非典型单基因疾病 391

第二十二部分多用途检测

R240 已知变异的诊断检测 392
R242 针对已知家族性变异的预测性检测 393
R244 已知家族性变异携带者检测 394
R246 已知全国共识常染色体携带者的伴侣在人群风险下的携带者检测
隐性遗传病 395
R321 母源细胞污染检测 397
R320 需要进行胎儿性别鉴定的侵入性产前诊断 398
R263 单亲二体确认 399

R264 身份鉴定 400
R111 X 染色体失活检测 401
R370 未经认证结果的验证 402
R443 确认检测 403
R442 变异重解读 404
R375 家系随访检测以辅助变异解读 405
R387 现有数据的再分析 406
R296 变异的RNA分析 407
R346 待储存的DNA 408
R373 需保存的RNA 409
R322 皮肤成纤维细胞待培养并储存 410
R374 其他待储存样本 411
R428 接受实体器官移植的患者(仅限 passenger lymphocyte syndrome 的情况疑似) 412
R409 可识别孟德尔病的连锁检测 413
R447 WGS诊断发现结果的验证 414
R448 产前检测 415
R431 全基因组DNA甲基化分析辅助变异解读 416

2026年4月更新变更日志

第I.急性不适儿童

R14急性不适儿童伴可能单基因疾病

检测标准

患有疑似单基因疾病的急性不适儿童

有关 R14 的更详细指引，请参见http://exeterlaboratory.com/genetics/genome-sequencing/

当临床特征和/或非遗传学检查为单基因疾病的特征性表现，无可用检测且急需分子检测以指导管理时，可申请 R14。

请注意，由印记缺陷导致的强直性肌营养不良、脊髓性肌萎缩(SMA)和 Prader Willi 综合征不会通过 R14 检出，适当时必须单独申请检测

重叠指征

- R26 当病因被认为可能是常见非整倍体时，应首先使用常见非整倍体检测
  常见非整倍体
- R28 先天畸形和畸形综合征 - 微阵列(基因芯片)应在
  临床有指征时平行进行。当病因极可能为染色体性时，例如临床特征为 Williams 综合征的典型表现，则应在 R14 检测之前进行微阵列(基因芯片)。

通路中的位置

在与临床遗传学团队、患儿当地管理团队和检测实验室讨论后，或符合当地商定的患者识别标准

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 多专科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R14.1	急性不适 可能患有 单基因疾病在以下情	三人组（双人或 单人 况下被接受： 必要的）	小变异 和拷贝数变异	三人组基因无关检测 或基因检测板 单人中的位点 或双人	三人组基因无关检测或 单人中的适当检测板 或双人	全基因组测序

第二部分II.心脏病学

R137先天性心脏疾病-微阵列(基因芯片)

检测标准

个体具有：

- 接受矫正手术的新生儿/婴儿中的复杂先天性心脏病，其其他综合征特征可能尚未显现**且**

• 综合征性诊断可能影响手术决策。检测申请必须经临床遗传学批准方可进行。

或

应存在法洛四联症、主动脉弓中断或动脉干，或其他形式的复杂先天性心脏病伴腭裂和/或钙稳态紊乱排除标准非综合征性先天性心脏病(CHD)，例如上述检测资格标准之外的孤立性 VSD/ASD，不应在 R137 下进行检测

重叠指征

• R26 对于主动脉缩窄患者，应使用常见非整倍体检测，并且提示特纳综合征的特征

• R27 儿科疾病 - 可能单基因或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测

应用于有先天畸形、畸形特征或其他复杂或综合征表现的个体。R27 不应用于孤立性 CHD，即使家族中存在复发。

• R140 弹性蛋白相关表型

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 心脏病学

• 临床遗传学

• 胎儿医学

• 儿科

• 病理学

专科服务组

• 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R137.1	全基因组范围微阵列（基因芯片）	单人	全基因组范围拷贝数变异	全基因组范围	全基因组范围	微阵列（基因芯片）

R125胸主动脉动脉瘤或夹层

检测标准

1. 50岁前发病的胸主动脉瘤*或夹层，或
2. 胸主动脉瘤*或夹层，发病年龄在60岁之前，且有一名一级亲属患有胸主动脉瘤或夹层，或

3. 提示Loeys-Dietz综合征的临床特征，或
4. 经临床遗传学家或主动脉病专家评估后，符合Marfan综合征特征且系统性Ghent评分≥7，或

5. 任何已故个体，在尸检时发现胸主动脉瘤*或夹层，且符合上述标准之一，并有其亲属将通过基因诊断受益于级联检测者，适合进行尸检基因检测。

* 胸主动脉瘤定义为：
• 儿童：体表面积 z 评分 >3
• 成人：扩张 >38 mm

检测应在专门管理主动脉病患者的临床服务中评估后进行，包括临床遗传学的支持；在主动脉遗传学MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行检测

重叠指征

• R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于
患有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征表现的个体。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

申请专科

• 心脏病学
• 临床遗传学

专科服务组

• 心脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R125.1	胸主动脉动脉瘤或夹层	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	胸主动脉瘤或夹层 (700)	WES或Medium检测板

R127长QT综合征

检测标准

Long QT 综合征的明确临床诊断，依据为：

1. 重复12导联心电图显示QTc ≥500ms，或
2. LQTS 风险评分 ≥ 3.5(Schwartz 等，2011。PMID: 22083145)，或
3. 重复12导联心电图QTc ≥480 ms且发生不明原因晕厥发作
4. 重复12导联心电图QTc ≥480 ms，且有一级/二级亲属在60岁以下有不明原因猝死史

在检测前应排除QT间期延长的继发性原因

检测应与专家表型评估并行进行，例如在遗传性心脏病门诊(ICC)中，包括临床遗传学的支持；在ICC MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

申请专科

- 心脏病学
- 临床遗传学

专科服务组

- 心脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R127.1	长QT综合征小检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	长QT综合征 (76)	小检测板

R128Brugada综合征和心脏钠通道疾病

检测标准

Brugada综合征和/或钠通道疾病的明确临床诊断，表现为：

1. 自发性1型(“穹隆型”)ST段抬高(特征为≥1个右胸导联(V1-V3)位于第4、第3或第2肋间时ST段抬高≥2 mm(0.2 mV))，或

2. 使用钠通道阻滞剂后显现的1型ST段抬高，且符合以下1项：
   a. 记录到的心室颤动(VF)或多形性室性心动过速(VT)，或
   b. 可能由心律失常引起的晕厥，或
   c. 有<45岁心源性猝死家族史且尸检阴性,或
   d. 家族成员中出现穹隆型心电图，或
   e. 夜间濒死呼吸 OR
   f. 30岁前发生的房性心律失常

3. 怀疑钠通道疾病，包括房性心律失常、窦房结功能障碍、传导疾病和/或QT延长，主要见于儿童和年轻人。

注：对年轻先证者的临床评估和家族的级联检测将包括对钠通道疾病其他特征的评估，如窦房结疾病、房性心律失常、传导疾病、扩张型心肌病和长QT综合征(LQT3亚型)，这些特征可能与1型、2型或3型Brugada心电图模式共存或取代之。即使钠通道基因型阴性患者也可能出现Brugada心电图模式。检测应与专家表型评估并行进行，例如在遗传性心脏病门诊(ICC)进行，包括临床遗传学的支持；在ICC MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的人群。

通路中的位置

申请专科

- 心脏病学
- 临床遗传学

专科服务组

- 心脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R128.1	Brugada综合征和心脏钠通道病 小检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	Brugada综合征(13)	小检测板

R129儿茶酚胺敏感性多形性VT

检测标准

基于以下任一项对CPVT作出明确的临床诊断：

1. 心脏结构正常、心电图正常，且40岁以下个体出现不明原因的运动或儿茶酚胺诱导的双向性VT或多形性室性早搏或VT/VF，或
2. 心脏结构正常的患者，表现为运动诱发的室性早搏(PVCs)或双向性/多形性VT/VF，且有CPVT阳性家族史，但有症状的家庭成员无法进行检测，或
3. 心脏和冠状动脉结构正常、心电图正常，且40岁以上个体出现不明原因的运动或儿茶酚胺诱导的双向性VT或多形性室性早搏或VT/VF

检测应与专家表型评估并行进行，例如在遗传性心脏病门诊(ICC)中，包括临床遗传学的支持；在ICC MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

申请专科

- 心脏病学
- 临床遗传学

专科服务组

- 心脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R129.1	儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速小panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速 (214)	小检测板

R130短QT综合征

检测标准

短QT综合征的明确临床诊断，表现为：

1. QTc ≤330 ms，或
2. QTc <360 ms,并且满足以下一项或多项:
    a. SQTS家族史，
    b. 家族史中年龄≤40岁发生猝死
    c. 无心脏病情况下VT/VF发作的存活

检测应与专家表型评估并行进行，例如在遗传性心脏病门诊(ICC)中，包括临床遗传学的支持；在ICC MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

申请专科

- 心脏病学
- 临床遗传学

专科服务组

- 心脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R130.1	短QT综合征小检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	短QT综合征 (224)	小检测板

R131肥厚型心肌病

检测标准

肥厚型心肌病的明确临床诊断，表现为：

1. 成人一个或多个LV心肌节段壁厚度≥15 mm，且不能仅由负荷条件(主要是高血压)解释，发病年龄低于60岁

2. 18岁以下儿童LV壁厚度超过预测均值两个标准差以上(z-score >2，其中z-score定义为距人群均值的标准差数)

3. 在其他方面无法解释的一个或多个LV心肌节段LV壁厚度增加≥13 mm，患者有一名一级亲属患有明确疾病(LVH ≥15 mm)，且有明确疾病的家庭成员无法进行检测

4. 已故个体经病理学确认HCM，用于尸检DNA分析

建议对符合上述标准且有亲属将通过基因诊断受益于级联检测的患者进行基因检测。检测应与专家表型评估并行进行，例如在遗传性心脏病门诊(ICC)中，包括临床遗传学的支持；在ICC MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行检测。

重叠指征

R135 儿科或综合征性心肌病应在非典型特征提示应检测更广泛基因时使用。所有在R135下检测的患者必须符合检测资格标准

通路中的位置

申请专科

- 心脏病学
- 临床遗传学

专科服务组

- 心脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R131.1	肥厚型心肌病 WES或中检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	肥厚型心肌病 - 青少年和成人 (49)	WES或Medium检测板

R132扩张型和致心律失常性心肌病

检测标准

扩张型心肌病(DCM)或致心律失常性心肌病(ACM)的明确临床诊断，表现为
由以下情况提示：

1. 左心室舒张末期内径(LVEDD)大于2个标准差，和/或

   a.射血分数(EF)降低至小于45%，按年龄和性别调整，且 b.发病年龄低于65岁

或

2. 左心室和/或双心室心肌病，伴有不同程度的心肌功能障碍和/或心肌纤维化，加上室性心律失常(包括既往心脏骤停)，在排除其他病因包括炎症性疾病后

或

3. 一名经病理学确诊为DCM或ACM、发病年龄低于65岁、适合进行死后DNA分析的已故个体。

或

4. 任何年龄的DCM或ACM患者，若其一级亲属已确诊DCM或ACM。

建议对符合上述标准的以下患者进行基因检测：

1. 将受益于利用基因诊断进行级联检测的亲属，和/或
2. 提示猝死风险增加的特征，包括传导缺陷、房性心律失常或猝死家族史。

继发于冠状动脉疾病或压力/容量负荷过重的心室扩张患者不应接受检测。由其他诱因(如心肌炎、酒精、围产期、化疗)所致DCM的患者仅应在咨询专家后接受检测。检测应与专家表型评估并行进行，例如在遗传性心脏病门诊(ICC)进行，包括临床遗传学的支持；在ICC MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行检测

重叠指征

• R135 儿童期或综合征性心肌病应用于非典型特征提示
应检测更广泛的基因范围

通路中的位置

申请专科

• 心脏病学
• 临床遗传学

专科服务组

• 心脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R132.1	扩张型和致心律失常性心肌病	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	扩张型心肌病 - 青少年和成人 (652)	WES或Medium检测板

R391Barth综合征

检测标准

男性患者 Barth 综合征的明确临床和生化诊断：

1. 心肌病、中性粒细胞减少、骨骼肌病、青春期前生长迟缓、特征性
   面部特征，以及不明原因反复流产或死胎或猝死史中的部分或全部表现，
   家族，AND

2. 心磷脂结果阳性(MLCL/CL比值)(如可获得);(患者也可能有3MGA升高)检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。

通路中的位置

在心脏病学、新生儿学、神经病学或儿科顾问医师评估后就诊时，或作为Barth综合征高度专业化服务的一部分进行临床评估后。

申请专科

- 心脏病学
- 临床遗传学
- 新生儿科
- 神经科
- 儿科

专科服务组

- 心脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R391.1	TAZ单基因测序	单人	小变异	单基因	TAZ (1308)	单基因测序 >=10扩增子

R133致心律失常性右心室心肌病

检测标准

明确的致心律失常性右心室心肌病临床诊断，表现为：

1. 符合修订版特别工作组标准(Marcus等，2010;PMID: 20172912)的明确诊断个体，且发病年龄低于50岁，或
2. 一名经病理学确诊为ARVC的已故个体，且其亲属将受益于利用遗传诊断进行的级联检测。或
3. 在ARVC相关基因中鉴定出致病变异或可能致病变异将完善ARVC的诊断特别工作组标准。

检测应与专家表型评估同时进行，例如在遗传性心脏病门诊(ICC)进行，包括临床遗传学的支持；在ICC MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行检测。

重叠指征

- R132 扩张型心肌病应用于疾病为左侧或双心室性，或存在与扩张型心肌病存在表型重叠

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 心脏病学
- 临床遗传学

专科服务组

- 心脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R133.1	致心律失常性右心室心肌病小panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	致心律失常性心肌病(134)	小检测板

R135儿童期或综合征性心肌病

检测标准

1. 12岁前发病且无其他非遗传学解释的心肌病，或
2. 任何年龄以心肌病为主要临床表现的个体，同时存在
畸形或其他提示综合征性病因(如Rasopathy)的特征。

检测应与专家表型评估同时进行，例如在遗传性心脏病门诊(ICC)或专科儿科心脏病学服务中进行，包括临床遗传学的支持；在ICC MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行检测。

半快速检测标准

- 急性病重儿童，其中单基因儿科心肌病被认为极可能是患者表型的原发原因。

- 病例应符合 R135 的标准资格标准，并且

- 检测将立即改变患者治疗或临床管理的情况，例如为心脏移植、治疗干预或对持续高危妊娠进行产前检测的决策提供信息。

- 患者不符合R14路径的资格，或快速R135被认为是更合适的检测。

注：心肌病为更复杂表现的一部分，或临床表现高度提示完全外显的单基因疾病的病例，应考虑R14而非快速R135。

重叠指征

• 在心肌病为可能的多系统疾病多个特征之一的个体中，应使用R27
儿科疾病或R89超罕见和非典型单基因疾病检测，以便在可获得时对更广泛的目标和家族进行检测。

• 在特征典型的情况下，应使用特定的心肌病类别 R131、R132 或 R133
12 岁以上个体的非综合征型肥厚型、扩张型或致心律失常性心肌病检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。

通路中的位置

半快速检测路径中

在临床相关、可快速获得的检查后就诊时。所有病例必须事先与检测实验室达成一致。

• 心脏病学
• 临床遗传学

申请专科进行半快速检测

• 临床遗传学
• 心脏病学
• 新生儿科

专科服务组

• 心脏病学

相关检测（见下页）R135.3 仅用于半紧急检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R135.2	儿科或综合征性心肌病	三人组或单人小检测板	变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	心肌病 - 包括儿童期发病 (749)	全基因组测序
R135.3	儿科或综合征性心肌病	三人组	小检测板变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	心肌病 - 包括儿童期发病 (749)	全外显子组测序

R136原发性淋巴水肿

检测标准

原发性淋巴水肿，伴或不伴综合征表现，无已知病因
如对是否有检测指征存有疑问，请转诊至专科门诊进行专科评估，例如位于Derby或伦敦St Georges Hospital的专科门诊

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 其他

专科服务组

- 心脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R136.1	原发性淋巴水肿全外显子组测序或中等 panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	原发性淋巴水肿 (65)	WES或Medium检测板

R138不明原因猝死或心脏事件的幸存者

检测标准

1. 40岁以下猝死且尸检正常，或
2. 60岁以下尸检正常的猝死，且一级/二级亲属中有40岁以下不明原因猝死的家族史(该亲属未进行尸检)，或

3. 60岁以下尸检正常的猝死，且一级/二级亲属中有60岁以下不明原因猝死的家族史(该亲属尸检亦正常)

如条件允许，尸检应包括由心脏尸检专家进行的评估。

如可通过尸检或通过对存活亲属的临床评估确定病因，则应使用相应的特定临床指征进行检测。检测应与遗传性心脏病门诊(ICC)中对存活亲属的评估同步进行，包括临床遗传学支持；在ICC MDT讨论后或经心脏尸检专家提供意见后，偶尔可能适合在这些标准之外进行检测。

经证实的心脏骤停(特发性心室颤动)幸存者，且：1. 全面评估(包括冠状动脉评估、心脏影像学)

和ECG激发试验均未检出表型(特发性心室颤动)，且2. 年龄在45岁以下。

检测应与专家表型评估同步进行，例如在遗传性心脏病门诊(ICC)中进行，包括临床遗传学支持；在ICC MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行检测。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。适用于心脏骤停幸存者或亲属

通路中的位置

申请专科

- 心脏病学
- 临床遗传学

专科服务组

- 心脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R138.1	猝死 不明原因死亡 或心脏事件幸存者 WES 或中等 panel	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	心源性猝死 (841)	WES或Medium 检测板

R328进行性心脏传导疾病

检测标准

50岁前发病的不明原因进行性传导异常，心脏结构正常且无骨骼肌病

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 心脏病学
- 临床遗传学

专科服务组

- 心脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R328.1	进行性心脏传导疾病 WES 或小 panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	进行性心脏传导疾病 (506)	WES或Small检测板

R384婴儿期全身性动脉钙化

检测标准

新生儿期发病的全身性动脉钙化

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 新生儿科

专科服务组

- 心脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R384.1	全身性动脉钙化 婴儿期	单人	小变异	小检测板	ABCC6；ENPP1 (1337)	小检测板

R140弹性蛋白相关表型

检测标准

1. 与Elastin变异相关的先天性心脏病，呈常染色体显性遗传模式
   至少3名家庭成员的遗传方式，或
2. 主动脉瓣上狭窄，为弹性蛋白变异的特征

重叠指征

- R28 先天性畸形和畸形综合征 - 仅微阵列(基因芯片)应用于
  具有强烈提示Williams综合征临床特征的患者
- R27 儿科疾病检测应用于具有综合征型皮肤松弛症的个体。
  请求必须符合 R27 的资格标准。
- R125 胸主动脉瘤或夹层检测应用于主要以
  主动脉/大动脉受累、伴有一些皮肤松弛症特征的个体。申请必须符合R125的检测资格标准。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 心脏病学
- 临床遗传学

专科服务组

- 心脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R140.1	ELN单基因测序	单人	小变异	单基因	ELN(1322)	单基因 测序 >=10 扩增子

R441不明原因死亡于婴儿期及突发不明原因死亡于儿童期

检测标准

1. 18岁以下儿童突发死亡，经标准检查后仍原因不明
   方案、联合机构响应(JAR)对死亡情况及尸检的审查**和**
2. 申请临床医生确认已满足第1项**且**
   o 可获取先证者及双亲生物学父母的DNA用于trio WGS分析或 o 当仅有一方亲本或无亲本可供检测时，对deceased
   婴儿/儿童可在特殊情况下继续进行检测。需要相关临床团队与检测实验室进行讨论，以考虑最合适的检测方法及如何进行。

检测排除；在单基因疾病可能性低的情况下，**不**应进行检测，例如现有证据支持非遗传性死因(如严重感染、可疑死亡/凶杀调查)。

通路中的位置

对所有意外死亡的法定儿童死亡审查流程包括联合机构响应(JAR)对病史和家族史以及死亡情况的审查。

在完成标准SIDS/SUDC方案(包括JAR审查和尸检)之后。经专科MDT讨论可能适合WGS的患者后(包括如病理学、儿童死亡指定医生、临床遗传学等酌情参与)。需获得家属知情同意。

申请专科

- 临床遗传学(与儿童死亡指定医生联络)
- 儿科(与指定的儿童死亡医生联络)

专科服务组

- 多专科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R441.1	不明原因死亡在婴儿期和猝然不明原因死亡在儿童期WGS中	三人组或双人组	外显子水平CNVs，小变异，短串联重复序	基因检测板或基因座	婴儿期不明原因死亡以及不明原因猝死儿童期（1220）	全基因组测序

R454Mavacamten用于治疗有症状的梗阻性肥厚型心肌病

检测标准

检测适用于以下患者：

1. 有症状的梗阻性肥厚型心肌病，纽约心脏协会分级为 2 至 3 的**和**
2. 符合NICE TA 913标准可使用mavacamten治疗(其中mavacamten是在个体化优化标准治疗基础上的附加治疗，标准治疗包括β受体阻滞剂、非二氢吡啶类钙通道阻滞剂或丙吡胺，除非存在禁忌)。

通路中的位置

在处方决策时

该检测申请仅接受来自获准处方Mavacamten的中心。

申请专科

- 心脏病学

专科服务组

心脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R454.1	Mavacamten用于治疗 有症状的 梗阻性 肥厚性 心肌病	单人	*2、*3 和 *17 等位基因	单基因	CYP2C19	靶向变异检测

第三部分III.发育性疾病

R26可能常见非整倍体

检测标准

出生后临床特征强烈提示13、18或21三体、Turner综合征或其他性染色体非整倍体

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导管理的患者

重叠指征

- R265 染色体嵌合体 - 核型，
- R314 生殖器性别不明；另在结果为阴性时应考虑其他后续检测
  结果
- R401 常见非整倍体检测--产前检测应使用产前检测

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 社区儿科
- 新生儿科
- 儿科

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R26.1	全基因组范围 常见 非整倍体检测--出生后	单人	非整倍体	全基因组范围	全基因组范围	常见 非整倍体检测

R27儿科疾病

检测标准

- 先天性畸形和/或畸形特征高度提示潜在单基因疾病，且无法进行靶向遗传检测。
- 不明原因的中度/重度/极重度全面发育迟缓或不明原因的中度/重度/极重度智力障碍，且临床特征高度提示需要测序的潜在单基因疾病，且无法进行靶向遗传检测。
- 颅面畸形合并其他健康或发育问题，提示单一基因组解释，例如智力障碍、先天性畸形、器官功能障碍。
- 综合征性过度生长或过度生长合并智力障碍或发育延迟。
- 患有先天性畸形和畸形综合征的成人，但检测的临床效用应在申请表中明确说明，例如用于指导临床管理决策或生殖选择。
- 已死亡/未继续妊娠的胎儿，胎儿超声或尸检发现多发重大结构异常，且认为单基因畸形疾病可能性极高
- 不明原因癫痫，临床怀疑单基因病因，包括2岁以下起病，或临床特征提示特定遗传性癫痫，例如Dravet综合征。

排除标准

- 孤立性先天性心脏病及其他孤立性先天性畸形，单基因疾病可能性低者，不符合本指征下的检测条件。
- 孤立性颅面畸形不是检测指征；例外情况仅可在与临床遗传学多学科讨论后作出。

R28 微阵列(基因芯片)检测并非在具有可能的单基因病因、且无特定染色体疾病(如 22q11 缺失综合征)可识别特征的综合征性儿科疾病患者中启动 R27 之前的要求。

重叠指征

- 对于可能为单基因疾病的急性不适婴儿，在相关情况下应改用 R14 检测
  在需要快速结果时，以及对于发病年龄在 12 月龄以下且患有不明原因癫痫的儿童。
- R412 具有可能遗传原因的胎儿异常 - 非紧急情况下可用于 DNA 不足以进行 R27 的胎儿
- R28 先天畸形和畸形综合征 - 微阵列(基因芯片)，对于疑似患有可识别染色体疾病(如 22q11 缺失综合征)的患者，应考虑在 R27 之前进行。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，经与临床遗传学顾问或经基因组实验室中心批准的其他相关亚专科医生讨论后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 小儿神经科
- 儿科
- 社区儿科
- 精神病学

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R27.3	儿科疾病 三人组或单人		外显子水平 CNV，小变异、STRs	基因检测板或基因座	儿科疾病（486）	全基因组测序

R28先天畸形和畸形综合征-微阵列仅

检测标准

临床特征高度提示染色体病因，例如具有 Williams 综合征特征性表现的个体

在可能的情况下，应在检测申请单上注明所怀疑的染色体疾病。

R28 微阵列(基因芯片)检测并非在具有可能的单基因病因、且无特定染色体疾病(如 22q11 缺失综合征)可识别特征的综合征性儿科疾病患者中启动 R27 之前的要求。

重叠指征

- 在染色体病因可能性较低的情况下，应改用 R27 儿科疾病检测
  较低
- 当临床特征强烈提示时，应使用 R26 可能常见非整倍体检测
  13、18 或 21 三体，Turner 综合征或其他性染色体非整倍体

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，经与临床遗传学家讨论以考虑更广泛的检测是否更为合适

申请专科

- 临床遗传学
- 社区儿科
- 代谢医学
- 新生儿科
- 神经科
- 儿科

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R28.1	全基因组范围 微阵列（基因芯片）	单人	全基因组范围 拷贝数变异	全基因组范围	全基因组范围	微阵列（基因芯片）

R47Angelman综合征

检测标准

1. 来自例如微阵列(基因芯片)、外显子组或基因组分析的提示 Angelman 综合征的分子发现
例如 15q11-13 的可能同源二体或缺失；或 2. 临床特征强烈提示
Angelman 综合征

重叠指征

- 对于以下个体，应优先使用 R27 儿科疾病或其他相关更广泛的检测
Angelman 综合征有可能，但可能性不高
- 应使用 R263 单亲二体确认检测来确认在以下检测中发现的可能 UPD
甲基化与拷贝数检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在经临床遗传学顾问或儿科神经科医生评估发现可能的之后

申请专科

- 临床遗传学
- 基因组实验室
- 神经科
- 社区儿科

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R47.1	AS/PWS 关键区域甲基化检测	单人	甲基化，拷贝数变异	单一区间	AS/PWS关键区域	甲基化检测

R48Prader-Willi综合征

检测标准

1. 来自例如微阵列(基因芯片)、外显子组或基因组分析的提示 Prader-Willi 综合征的分子发现，例如 15q11-13 的可能同源二体或缺失；**或**

2. 临床特征强烈提示 Prader-Willi 综合征。对于特定年龄组，以下各项均应存在：

新生儿期： 肌张力低下伴吸吮无力

1月龄至2岁：

• 新生儿期肌张力低下伴食欲差及吸吮无力

• 发育迟缓

两岁至六岁：

• 肌张力低下伴吸吮无力史

• 发育迟缓

六岁至成年：

• 肌张力低下伴吸吮无力的病史(肌张力低下常持续存在)

• 发育迟缓

• 外部控制不佳时出现过度进食伴中心性肥胖

• 下丘脑性性腺功能减退症(当与发育相关时)

重叠指征

• 对于 Prader-Willi 综合征合理但非高度可能的个体，应优先使用 R27 儿科疾病或其他相关更广泛的检测。

• 应使用 R263 单亲二体确认检测来确认在甲基化和拷贝数检测中发现的可能 UPD。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 基因组实验室

• 新生儿科

• 社区儿科

• 神经科

• 儿科

• 内分泌学

专科服务组

• 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R48.1	AS/PWS 关键区域甲基化检测	单人	甲基化，拷贝数变异	单一区间	AS/PWS关键区	甲基化检测

R69肌张力低下婴儿

检测标准

患有不明显原因肌张力低下的新生儿或婴儿，其临床表现提示中枢性病因，即特别是婴儿不警觉，而是昏睡或嗜睡

重叠指征

- R70 脊髓性肌萎缩症 1 型诊断检测和/或 R48 Prader Willi 综合征和/或 R72
  当婴儿警觉且有反应，且松软状态在数日内似乎静止时，应使用强直性肌营养不良和/或 R452 Silver Russel 综合征/Temple 综合征或其他神经肌肉病因检测。
- **对于伴有肌张力低下的急性不适新生儿，应使用 R14 可能为单基因疾病的急性不适儿童检测。请注意，强直性肌营养不良、SMA、Prader Willi 综合征和 Silver Russel 综合征/Temple 综合征不在 R14 内检测，需单独申请。**

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，在排除脓毒症或低血糖作为病因后

申请专科

- 临床遗传学
- 社区儿科
- 新生儿科
- 神经科
- 儿科

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R69.5	肌张力低下婴儿 W Trio 或单例	外显子水平	CNV，小变异、STRs	基因检测板或基因座	肌张力低下婴儿 (490)	全基因组测序

R312致死性常染色体隐性疾病的父母测序

检测标准

1. 可能为常染色体隐性遗传的致死性疾病，其中来自以下来源的 DNA 有限或没有
   已故个体，且
2. 父母双方均可进行检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

酌情

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 其他

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R312.1	相关检测组合位于PanelApp或基因未知WES或大检测	仅父母	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	PanelApp中的相关检测组合	WES或大检测组合

第四部分IV.内分泌学

R402早发性卵巢功能不全

检测标准

1. 连续四个月不明原因的闭经(原发性或继发性)，且
2. 两次独立检测(间隔至少6周)血清FSH升高>30IU/L，且
3. 发病年龄<30岁,且
4. 已排除非遗传性病因，包括存在甲状腺和肾上腺自身抗体

注意：采用核型分析或靶向染色体分析(TCA)将由
专业判断、最佳实践建议、临床背景和/或所检测到的细胞遗传学重排类型决定。由于细胞遗传学分析的性质，在TCA过程中可能检测到可报告的细胞遗传学偶然发现。

重叠指征

• 对于成人起病者，应优先使用R54成人起病遗传性共济失调检测
鉴于可能病因范围广泛，共济失调的起病

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 内分泌学
• 妇科

专科服务组

• 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R402.1	卵巢早衰功能不全。	单人	结构变异	全基因组范围	全基因组范围	核型分析 / TCA
R402.2	FMR1短串联重复序列检	单人	短串联重复序列	单一区间	FMR1 短串联重复序列	短串联重复序列检测

R314生殖器性别不明

检测标准

外生殖器模糊者，检测性染色体非整倍体、嵌合现象和/或结构重排。对于新生儿，为便于管理可能需要快速检测。

注意：采用核型分析或靶向染色体分析(TCA)将由专业判断、最佳实践建议、临床背景和/或所检测到的细胞遗传学重排类型决定。由于细胞遗传学分析的性质，在TCA过程中可能检测到可报告的细胞遗传学偶然发现。

重叠指征

- 如果非整倍体检测和生化检测[结果不明确]，可能需要R180先天性肾上腺增生诊断检测
  检查提示这可能是最可能的诊断
- 如果在[初步评估]后基础诊断仍不明确，可能需要R146性发育差异检测
  非整倍体检测、CAH 检测(如相关)及生化检查

通路中的位置

就诊时紧急进行，与生化检查同步进行，以应对CAH为可能诊断时潜在的失盐危象

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 新生儿科

专科服务组

- 核心

相关检测

请注意，并非每个病例都会进行以下所有相关检测。转诊原因或初始结果将指示需要哪些检测。

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R314.1	模糊生殖器	单人	非整倍体	全基因组范围	性染色体	常见非整倍体检测
R314.2	模糊生殖器	单人	染色体失衡和/或结构变异	全基因组范围	性染色体	核型分析 / 靶向染色体分析

R106Alstrom综合征

检测标准

临床特征强烈提示Alstrom综合征诊断，包括以下至少两项：1. 肝胆疾病

2. 视网膜变性
3. 儿童期起病肥胖
4. 肾脏疾病

重叠指征

• 对于表现重叠或非典型、特征不符合Alstrom的个体，应使用R27儿科疾病或R89超罕见和非典型单基因疾病检测

综合征具体而言

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 心脏病学
• 临床遗传学
• 内分泌学
• 眼科

专科服务组

• 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R106.1	ALMS1单基因测序	单人	小变异	单基因	ALMS1 (1210)	单基因测序 >=10扩增子

R141单基因糖尿病

检测标准

1. **孤立性糖尿病患者**若符合以下情况应进行检测：

a.**年轻时诊断糖尿病**(白人欧洲人≤35岁，高患病率族群≤30岁)。

和

b. **不太可能为1型糖尿病**，因为：未接受胰岛素治疗。**或**正在接受胰岛素治疗，所有检测的自身抗体均为阴性(至少检测GADA和IA2A)，且随机非空腹C肽值≥200pmol/l

和

c. **具有提示MODY的特征：**诊断糖尿病时HbA1c <7.5%(58mmol/mol),若诊断年龄在18岁以下,**或**成人BMI <30kg/m^2(儿童BMI <95th百分位)**且**父母一方患糖尿病(若为白人)或BMI <27kg/m^2(儿童BMI <95th百分位)**且**父母一方患糖尿病(若为2型糖尿病高患病率族群)。**或**MODY概率评分≥20%(若未接受胰岛素治疗)且≥10%(若接受胰岛素治疗)(见https://www.diabetesgenes.org/exeter-diabetes-app/ModyCalculator)

2. **综合征性糖尿病：**患有糖尿病**且**具有非自身免疫性胰腺外特征的患者

• 年轻时诊断的糖尿病

和

• 不太可能患有1型糖尿病(见1b)或2型糖尿病。

和

• 提示综合征性单基因糖尿病的非自身免疫性胰腺外特征

例如

- 囊性肾病和/或肾脏或泌尿道先天性异常
- 双侧感音神经性耳聋
- 发育迟缓
- 发育缺陷
- 心肌病
- 视神经萎缩
- 小头畸形

3. **伴严重胰岛素抵抗的糖尿病**

• 患者在没有肥胖的情况下表现出严重胰岛素抵抗的特征：

- 黑棘皮病

或

- 未接受胰岛素治疗时空腹胰岛素>150pmol/l **或**接受胰岛素治疗时胰岛素需求量>3U/kg/天

和

• 不太可能为1型糖尿病(见上文1.0)或2型糖尿病(白人BMI<30kg/m ^{2}(儿童<第95百分位)或高患病率2型糖尿病族群BMI<27kg/m ^{2}(儿童<第95百分位))的糖尿病。

重叠指征

• R158严重胰岛素抵抗和脂肪营养不良综合征，应用于先天性严重综合征性脂肪营养不良类型。

• R142葡萄糖激酶相关空腹高血糖检测应用于无症状空腹高血糖。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时；基因检测前需进行HbA1C检测

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 肾脏科

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R141.1	单基因 糖尿病 WES 或 中通量面板	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	单基因糖尿病 (472)	WES或Medium 检测板

R142葡萄糖激酶相关空腹高血糖

检测标准

空腹血糖升高，记录于≤35岁

和

无症状稳定性空腹高血糖(5.5-8mmol/L)(至少2次独立实验室空腹血糖检测结果)

或

HbA1c 36-58mmol/mol（5.5-7.5%）

妊娠期

a) 妊娠期糖尿病，空腹血糖5.5-8mmol/l。

和

b) 白人BMI<30kg/m ^{2}，或高患病率2型糖尿病族群BMI<27kg/m ^{2}。

支持妊娠期诊断的特征：妊娠后持续性空腹高血糖，或既往婴儿出生体重正常但母亲存在高血糖。

HbA1c 和空腹血糖结果必须在基因检测前获得。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

基因检测前必须可获得HbA1C和空腹血糖结果申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 专科助产

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R142.1	GCK单基因测序	单人	小变异	单基因	GCK (1338)	单基因测序 >=10扩增子

R143新生儿糖尿病

检测标准

所有诊断为糖尿病且诊断年龄小于9个月的患者。

明显的高血糖在极早产儿中常见，原因是胰腺发育不成熟。只有当校正胎龄32周时仍需胰岛素治疗的高血糖持续存在时，这些个体才应转诊进行基因检测。

在可能的情况下，请临床医生提交先证者父母的样本用于DNA储存(R346)，以便对变异进行随访

检测顺序

首先使用R143.1进行磺脲类药物敏感基因的治疗反应筛查。若为阴性，继续进行panel检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 基因组实验室
- 新生儿科

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

请注意，对于R143临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均无必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R143.1	ABCC8; KCNJ11	单人	小变异	小检测板	ABCC8; KCNJ11 (1369)	小检测板
R143.3	6q24甲基化检测	单人	甲基化	单一区间	6q24	甲基化检测
R143.4	糖尿病 - 新生儿发病 WGS（阶段 1)	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异	基因检测板或基因座	糖尿病 - 新生儿期发病 (293)	全基因组测序

R145先天性甲状腺功能减退症

检测标准

1. 先天性甲状腺功能减退症、甲状腺发育不全或甲状腺缺如，伴或不伴综合征特征，或
2. 甲状腺激素合成障碍，OR
3. 血清促甲状腺激素(TSH)水平升高：
    a. 伴甲状腺肿大，或
    b. 在缺乏甲状腺自身抗体的情况下

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 内分泌学

专科服务组

• 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R145.1	先天性 甲状腺功能减退症 WES或中检测板	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	先天性甲状腺功能减退症 (31)	WES或Medium 检测组合

R329家族性白蛋白异常性高甲状腺素血症

检测标准

血清T4升高伴血清TSH不适当未受抑制

[在基因检测前尝试排除检测干扰作为甲状腺功能检查结果异常的原因]

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R329.1	ALB单基因测序	单人	小变异	单基因	ALB (1333)	单基因测序 >=10扩增子

R182甲状腺功能亢进症

检测标准

甲状腺功能亢进症，已排除常见病因：

1. 临床排除常见原因，如毒性孤立性结节或多结节性甲状腺肿，且
2. 患者生化检查为甲状腺功能亢进时，TSH受体自身抗体阴性排除Graves病，且

3. 患者就诊年龄小于18岁，或患者有一级亲属患有不明原因的
甲状腺功能亢进症

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R182.1	甲状腺功能亢进症小检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	甲状腺功能亢进症 (236)	小检测板

R146性发育差异检测标准

XX 或 XY 染色体性别已确认，且符合以下任一条件：

1. 外生殖器性别不清
2. 性腺发育不全的证据
3. 肾上腺发育不全的临床症状
4. 在出生时被指定为男性的个体中，在男性化表现下
5. 出生时被指定为女性的个体出现男性化
6. 尿液类固醇谱提示DSD
7. 青春期发育失败
8. 性早熟
9. 原发性闭经
10. 极早发高血压，伴有青春期或电解质紊乱的证据

注：对于性染色体核型分析异常的患者，如果经专家审查认为核型分析结果不能解释DSD表型，panel检测可能是合适的

注：常见的先天性肾上腺增生症(CAH)基因CYP21A2过于复杂，无法在该指征下使用下一代测序检测进行检查。如果怀疑因21-羟化酶缺乏症导致的CAH诊断，请申请额外检测(参见重叠指征)

重叠指征

- R314 外生殖器模糊，应用于紧急新生儿情况下确定核型性别
- R180 先天性肾上腺增生症诊断检测应在CAH为可能诊断时于panel检测之前使用；常见的CAH基因CYP21A2过于复杂，无法在该指征下使用下一代测序检测进行检查
- R468 可能的性染色体非整倍体或结构重排 - 靶向染色体分析

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在指征明确的情况下完成紧急新生儿检测后，若无诊断；在非新生儿情况下就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 妇科

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

请注意，对于R146临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均无必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R146.1	全基因组范围微阵列（基因芯片）	单人	全基因组范围拷贝数变异	全基因组范围	全基因组范围	微阵列（基因芯片）
R146.2	性别差异发育 WES或中等 panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	性发育差异(9)	WES或Medium检测板

R452SilverRussell综合征和Temple综合征

检测标准

临床特征强烈提示Silver-Russell综合征诊断，经评估存在以下3项或以上特征*:

1. 小于胎龄(出生体重和/或出生身长)：按胎龄计≤–2个标准差评分(SDS)

2. 出生后生长障碍：24 ± 1 月龄时身高 ≤–2 SDS，或身高低于中亲靶身高 ≤–2 SDS

3. 出生时相对大头畸形：出生时头围≥1.5 SDS高于出生体重和/或身长

4. 前额突出：幼儿期(1-3岁)侧视时前额突出于面部平面

5. 身体不对称：腿长差异≥0.5 cm或手臂不对称或腿长差异<0.5 cm且至少有两个其他不对称身体部位(一个非面部)

6. 喂养困难和/或低BMI:24月龄时BMI≤–2个标准差或当前使用喂养管或赛庚啶刺激食欲 *参见Wakeling等2017,PMID:27585961

或

提示相关年龄组Temple综合征的临床特征：婴幼儿(1 - 3岁)，符合以下三项或以上：

- 小于胎龄儿(SGA)或宫内生长受限(IUGR)
- 出生后生长障碍
- 出生时肌张力低下
- 喂养困难
- 出生时相对大头畸形
- 运动及/或言语发育迟缓

儿童(4 - 10岁)，以下情况中**三项或以上**:

- SGA或IUGR
- 出生后生长障碍
- 出生时肌张力低下
- 婴儿期喂养困难
- 出生时相对大头畸形
- 运动及/或言语发育迟缓
- 性早熟
- 学习困难
- BMI升高

青少年(11 - 18岁)和成人(>18岁),**四项或以上**以下表现：

- SGA或IUGR
- 出生后生长障碍
- 出生时肌张力低下
- 婴儿期喂养困难
- 出生时相对大头畸形
- 运动及/或言语发育迟缓
- 性早熟
- 学习困难
- BMI升高

重叠指征

- R88 重度小头畸形检测应用于原发性小头畸形患者 - 小头畸形侏儒症谱系。
- R159 垂体激素缺乏检测应在一种以上垂体激素缺陷是生长失败的原因
- R104 骨骼发育不良应考虑在存在重叠特征时使用，并应用于临床特征提示可能为单基因骨骼发育不良

- R52 矮身材 - SHOX缺乏 - 临床特征强烈提示SHOX缺乏
- R453 单基因矮身材 - 如果主要临床表现是矮身材而非骨骼发育不良或更复杂的儿科综合征性障碍
- 若临床表现呈综合征性，则为 R27 儿童期疾病
- R26 疑似特纳综合征的常见非整倍体可能性较大

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 儿科

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

请注意：常用于该临床指征的甲基化敏感MLPA检测包括与Silver-Russell综合征相关的7号和11号染色体位点探针，以及与Temple综合征相关的14号染色体位点探针。

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R452.1	西尔弗-拉塞尔综合征和Temple综合征	单人	CNVs和甲基化状态	单一区间	11p15印记生长调控区和 UPD7 和 UPD14生长调控关键区域	甲基化检测

R453单基因矮身材

检测标准

1. 身高低于均值 - 3个标准差评分(SDS)以下，年龄至少2岁，
    - 在没有小头畸形 AND 的情况下
    - 矮身材筛查正常*(但不要求生长激素激发试验正常)

或

2. 身高低于均值 2 至 3 个 SDS，年龄至少 2 岁，
    - 在没有小头畸形 AND 的情况下
    - 矮身材筛查正常*(但不要求生长激素激发试验正常)
      和
    - 身高低于父母中位身高百分位3个百分位，且
    - 经包括儿科内分泌学和临床遗传学的专科MDT讨论后。

* 正常矮身材筛查依据英国儿科内分泌和糖尿病学会推荐中转诊至二级或三级医疗的矮身材儿童初始检查建议。

检查	检测或排除
生化	
全血细胞计数（FBC）	贫血*
肾功能(肌酐和电解质)	肾脏疾病
肝功能检查	肝脏疾病
红细胞沉降率(ESR)	感染/炎症性疾病*
钙、磷酸盐(Ca / PO_4)碱性磷酸酶(ALP)	肾脏/钙/磷酸盐紊乱
组织型转谷氨酰胺酶(TTG)	乳糜泻
免疫球蛋白A（IgA）	乳糜泻
胰岛素样生长因子-1(IGF-1)†	生长激素缺乏症
游离甲状腺素(fT4)、促甲状腺激素(TSH)	甲状腺功能减退症
核型(或若可获得，促卵泡激素激素(FSH)若<2或>9岁)**	特纳综合征
影像学	
骨龄‡	评估生长迟缓
骨骼X线检查(如存在不成比例)	骨骼发育不良

Oostdijk等、Cohen等和Grote等国际共识声明中提出的检查组合。*用于筛查乳糜泻/囊性纤维化；†营养不良和慢性疾病导致低值，且< 3岁时难以解读,因正常范围涵盖检测下限,**仅限女性,‡2岁以下可靠性较低;也可能检测到解剖异常并提示骨骼发育不良。

在包括儿科内分泌学和临床遗传学的专科MDT临床同意后，偶尔可能适合在上述标准之外进行检测。

在送检样本和与患者/家属讨论之前，必须与检测实验室讨论并同意在该标准之外进行检测的原因。

重叠指征

- R452 银罗素综合征与坦普尔综合征
- R88 严重小头畸形--若临床表现包括严重小头畸形
- R27 儿科疾病--若表现呈综合征性
- R52 矮身材 - SHOX缺乏 - 临床特征强烈提示SHOX缺乏
- R104 骨骼发育不良 - 如果存在不成比例或骨骼检查提示原发性骨病理学(SHOX 职责范围之外)
- R26 疑似特纳综合征的常见非整倍体可能性

通路中的位置

就诊时。

申请专科

• 临床遗传学

• 内分泌学

• 儿科

专科服务组

• 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R453.1	单基因矮小身材	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	单基因矮小症（1471）	WES或Medium检测组合

R49Beckwith-Wiedemann综合征检测标准

贝克威思-威德曼综合征的临床特征定义为：

1. 一项或多项主要特征，或

2. 两个或更多提示性特征

主要特征

- 巨舌症*
- 脐膨出
- 偏侧过度生长*
- 多灶性和/或双侧 Wilms 瘤或肾母细胞瘤病
- 高胰岛素血症(持续 >1 周且需要升级治疗)
- 病理发现：肾上腺皮质巨细胞、胎盘间充质发育不良或胰腺腺瘤病

提示性特征：

- 出生体重高于平均值 >2 SDS
- 面部单纯性痣
- 羊水过多和/或胎盘增大
- 耳褶和/或耳凹
- 短暂性低血糖(持续<1周)
- 典型Beckwith-Wiedemann谱系肿瘤(神经母细胞瘤、横纹肌肉瘤、单侧Wilms肿瘤、肝母细胞瘤、肾上腺皮质癌或嗜铬细胞瘤)
- 肾肿大和/或肝肿大
- 脐疝和/或腹直肌分离 *见Brioude等2018,PMID: 29377879

重叠指征

- R27 儿科疾病检测应用于Beckwith-Wiedemann过度生长综合征综合征的可能性不大
- R50 孤立性偏侧肥大或巨舌症检测应在这些特征孤立存在时使用孤立存在
- R263 单亲二体确认检测应用于确认甲基化和拷贝数检测中发现的可能UPD

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，与肾脏超声扫描同步进行以寻找Wilms肿瘤或Wilms前驱病变，并转诊进行临床遗传学咨询。

申请专科

- 癌症
- 临床遗传学
- 内分泌学
- 新生儿科
- 儿科

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

请注意，以下所有检测均将针对 R49 临床指征申请进行，除非临床表现和/或初步结果表明所有检测均无必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R49.1	11p15印记生长调控区域甲基化检测	单人	甲基化，拷贝数变异	单一区间	11p15印记生长调控区域	甲基化检测
R49.3	CDKN1C单基因测序	单人	小变异	单基因	CDKN1C（1309）	单基因测序 >=10扩增子

R50孤立性偏侧肥大或巨舌症

检测标准

孤立性偏侧肥大，OR

孤立性巨舌症

重叠指征

• 当存在提示Beckwith-Wiedemann综合征的额外特征时，应使用R49 Beckwith-Wiedemann综合征检测

• 当存在提示Silver-Russell综合征的额外特征时，应使用R452 Silver Russell综合征和Temple综合征检测

• 当巨舌症伴随提示Down综合征的特征出现时，应使用R26可能常见非整倍体检测

• 对于具有复杂或综合征性表现但不提示Beckwith-Wiedemann综合征、Silver-Russell综合征或Down综合征的个体，应使用R27儿科疾病或R89超罕见和非典型单基因疾病检测。

• R263 单亲二体确认检测应用于确认甲基化和拷贝数检测中发现的可能UPD

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，与肾脏超声扫描同步进行以寻找Wilms肿瘤或Wilms前驱病变，并转诊进行临床遗传学咨询

申请专科

• 临床遗传学

• 儿科

专科服务组

• 内分泌学

相关检测

请注意，所有以下检测将针对R50临床指征请求进行，除非临床表现和/或初步结果指示所有检测均不必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R50.1	11p15印记生长调控区域甲基化检测	单人	甲基化，拷贝数变异	单一区间	11p15印记生长调控区域	甲基化检测

R268Kagami-Ogata综合征-父源性单亲二体14

检测标准

1. 提示Kagami-Ogata综合征(父源性UPD14)的临床特征，或
2. 指示UPD 14的分子发现，需要甲基化分析以区分父源性UPD 14与母源性UPD 14

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R268.1	UPD14关键区域甲基化检测	单人	甲基化 拷贝数变异	单一区间	UPD14关键区域	甲基化检测

R149重度早发性肥胖

检测标准

BMI超过均值3个标准差以上，发病年龄在5岁之前，无显著综合征特征，且无其他解释

重叠指征

• R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于

患有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征表现的个体。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 内分泌学

• 儿科

专科服务组

• 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R149.1	严重早发性肥胖 WES 或中等 Panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	重度早发性肥胖(130) WES或Medium	检测组合

R150先天性肾上腺发育不全

检测标准

如下定义的肾上腺功能不全，无自身免疫性Addison病证据，无先天性肾上腺增生的生化证据，且无其他可识别的原因：

1. 原发性糖皮质激素与盐皮质激素联合功能不全，或
2. 孤立性原发性糖皮质激素功能不全，OR
3. 孤立性原发性盐皮质激素功能不全

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R150.1	先天性肾上腺发育不全 小检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	先天性肾上腺发育不全 (145)	小检测板

R180先天性肾上腺增生诊断性检测检测标准

生化诊断为先天性肾上腺增生(CAH)且至少具备以下一项：

1. 出生时被指定为女性的婴儿出现外生殖器性别不清或男性化，或
2. 性早熟，OR
3. 儿童期青春期前生长加速伴骨龄提前及肾上腺类固醇异常证据，或
4. 新生儿期失盐危象，或
5. 婴儿电解质紊乱 OR
6. 成年女性17-OHP升高且至少具备以下一项：多毛症、额部秃发、月经初潮延迟或不孕

重叠指征

• R314 外生殖器模糊，可能需要在诊断建立之前或同时进行检测，
尤其是在新生儿环境中。
• R146 性别发育差异检测可能需要在紧急新生儿检测后进行，如果诊断仍不明确。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 内分泌学
• 新生儿科
• 儿科

专科服务组

• 内分泌学

相关检测

请注意，以下所有检测将针对 R180 临床指征请求进行，除非临床表现和/或初步结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R180.1	CYP21A2单基因测序	单人	小变异	单基因	CYP21A2 (1317)	单基因测序 >=10扩增子
R180.2	CYP21A2 MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	CYP21A2 (1317)	MLPA或等效

R181先天性肾上腺增生携带者检测

检测标准

对已知 CAH 携带者的伴侣进行检测，当前或未来妊娠的管理取决于检测结果

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在生育计划时

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

请注意，对于 R181 临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R181.1	CYP21A2	单人	小变异	单基因	CYP21A2	单基因测序
R181.2	CYP21A2 MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	CYP21A2	MLPA或等效

R183糖皮质激素可治性醛固酮增多症(GRA)

检测标准

原发性醛固酮增多症，并具备以下之一：

1. 30岁以下发病，或
2. 原发性醛固酮增多症家族史或40岁以下卒中家族史

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 肾脏科

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R183.1	CYP11B1/CYP11B2 基因融合 靶向变异 检测	单人	复合体 变异 检测	单一区间	CYP11B1/CYP11B2 基因融合靶向变异	检测

R344原发性醛固酮增多症-KCNJ5

检测标准

10岁前发病的原发性醛固酮增多症

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 肾脏科

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R344.1	KCNJ5单基因测序	单人	小变异	单基因	KCNJ5 (1380)	单基因测序 <10 扩增子

R160原发性色素性结节性肾上腺皮质疾病

检测标准

原发性色素性结节性肾上腺皮质病，或

病因不明的ACTH非依赖性库欣综合征的临床诊断。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R160.1	原发性色素性结节性肾上腺皮质疾病小panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	原发性色素性结节性肾上腺皮质疾病 (566)	小检测板

R293Albright遗传性骨营养不良，假性甲状旁腺功能减退症
假假性甲状旁腺功能减退症，肢端发育不全和骨瘤皮肤

检测标准

基于临床、影像学和/或生化评估，具有 Albright 遗传性骨营养不良、假性甲状旁腺功能减退症或假假性甲状旁腺功能减退症、肢端发育不全和皮肤骨瘤明确临床诊断的个体

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 儿科

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

请注意，对于 R293 临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

代码	名称	最佳家族结构	范围	目标类型目标名称		方法
R293.1	奥尔布赖特遗传性骨营养不良，Singleton 假性甲状旁腺功能减退症 假假性甲状旁腺功能减退症， 肢端发育不全和皮肤骨瘤 小检测板		小检测板 变异， 拷贝数变异	检测板 基因或位点假	Albright遗传性骨营养不良， 性甲状旁腺功能减退症 假性假甲状旁腺功能减退症， 肢端发育不全和皮肤骨瘤 (1209)	小\panel
R293.2 GNAS DMRs 甲基化测		单人	甲基化，拷贝数变异	单 区间	GNAS DMRs与STX16	甲基化 检测

R151家族性甲状旁腺功能亢进症或低尿钙性高钙血症

检测标准

家族性原发性甲状旁腺功能亢进症

i) <50岁,或 ii) 任
何年龄伴有

a) 已确认或相关的家族史，或
b) 存在相关家族史的多腺体疾病或增生，或
c) 甲状旁腺癌或非典型或囊性腺瘤，或
d) 上颌骨和/或下颌骨的骨化性纤维瘤。

低尿钙性高钙血症

高钙血症伴低尿钙(钙清除率：肌酐清除率比值<0.02),通常 PTH 正常

重叠指征

• R319 钙敏感受体表型单基因检测应考虑用于新生儿
甲状旁腺功能亢进症
• 当存在多发性内分泌腺瘤病特征(包括高钙血症)时，应使用 R217 和 R218 多发性内分泌腺瘤病指征

• R226 甲状旁腺癌应用于确诊甲状旁腺癌的个体

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 内分泌学
• 外科(头颈/内分泌)
• 肿瘤学

专科服务组

• 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R151.1	家族性甲状旁腺功能亢进症或低尿钙性高钙血症 小panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	家族性甲状旁腺功能亢进症或低尿钙性高钙血症(480)	小检测板

R153家族性甲状旁腺功能减退症

检测标准

非综合征性甲状旁腺功能减退症，伴低钙水平及低或不适当正常的血清 PTH，无可检测的病因

对血钙正常患者的检测在咨询钙稳态专家后偶尔可能是适当的

重叠指征

• R293 Albright 遗传性骨营养不良、假性甲状旁腺功能减退症及
当临床高度怀疑上述诊断之一时，应使用假假性甲状旁腺功能减退症检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 内分泌学

专科服务组

• 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R153.1	家族性甲状旁腺功能减退症小\panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	家族性甲状旁腺功能减退症 (312)	小检测板

R154低磷血症或佝偻病

检测标准

无可识别病因的低磷血症，伴肾磷酸盐重吸收减少的证据，已导致或可能导致佝偻病表现。或

低 ALP 且符合以下任一情况：

- 早期牙齿脱落
- X 线检查示佝偻病样改变
- 慢性肌肉骨骼疼痛
- 非典型股骨骨折
- 骨折愈合不良

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R154.1	低磷血症或佝偻病 小型检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	低磷血症或佝偻病 (482)	小检测板

R319钙敏感受体表型

检测标准

1. 新生儿甲状旁腺功能亢进，OR

2. 可能临床诊断为常染色体显性低钙血症伴高尿钙

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R319.1	CASR单基因测序	单人	小变异	单基因	CASR (1312)	单基因 测序 >=10 扩增子

R157IPEX-免疫失调多内分泌腺病和肠病，X连锁

检测标准

婴儿早期或儿童期患 1 型糖尿病的男性，且具有以下特征中的任意两项，或调节性 T 细胞缺失的男性，且具有以下特征中的一项：

- 甲状腺功能减退症
- 严重肠病
- 湿疹
- 自身免疫性血细胞减少症
- 上述 4 项特征之一加上符合 X 连锁遗传的家族史

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 胃肠病学
- 免疫学

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R157.1	FOXP3单基因测序	单人	小变异	单基因	FOXP3 (1350)	单基因 测序 >=10 扩增子

R156Carney复合征

检测标准

以下列表中的两项或以上特征(相关时经组织学确认)，或
符合以下列表中的一项特征(相关时需经组织学确认)以及一名患病的直系亲属：

- 具有典型分布的斑点状皮肤色素沉着(唇、结膜、阴道及阴茎黏膜)
- 黏液瘤(皮肤和黏膜)
- 心脏黏液瘤
- 乳腺黏液瘤病或脂肪抑制MRI提示该发现
- PPNAD 或尿糖皮质激素排泄对地塞米松的 paradoxical 阳性反应
  Liddles试验期间的给药
- 因产生GH的腺瘤导致的肢端肥大症
- 大细胞钙化性 Sertoli 细胞肿瘤(LDDST)或睾丸超声上的特征性钙化
- 年轻患者中的甲状腺癌或甲状腺超声上的多个低回声结节
- 沙粒体性黑色素性神经鞘瘤(PMS)
- 蓝痣，上皮样蓝痣
- 乳腺导管腺瘤
- 骨软骨黏液瘤

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 内分泌学

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R156.1	PRKAR1A单基因测序	单人	小变异	单基因	PRKAR1A (1313)	单基因 测序 >=10 扩增子

R148低促性腺激素性性腺功能减退症

检测标准

低促性腺激素性性腺功能减退症(青春期缺失或不完全，伴低 LH/FSH 及低睾酮/雌二醇)，伴或不伴嗅觉缺失，未检测到明确病因

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 妇科

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R148.1	低促性腺激素性性腺功能减退症	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	低促性腺激素性特发性性腺功能减退症 (650)	中检测板

R159垂体激素缺乏

检测标准

新生儿期或儿童期起病的至少两种垂体激素缺乏的生化证据。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R159.1	垂体激素缺乏症 WES 或中等 Panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	垂体激素缺乏症 (483)	WES或Medium检测组合

R217内分泌肿瘤

检测标准

对患有内分泌异常的个体(先证者)进行检测，该个体 +/- 家族史

符合以下标准之一：

1. 多发性内分泌腺瘤病1型(MEN1)。先证者具有：

a. 甲状旁腺多腺体疾病(增生/腺瘤)(<35岁),或

b. 任何垂体腺瘤或胰岛素瘤(< 20岁),或

c. 垂体大腺瘤(<30岁),或

d. ≥2 MEN1相关内分泌异常(任何年龄)，或

e. ≥1 项 MEN1 相关内分泌异常且 ≥1 项 MEN1 相关非内分泌肿瘤(任何年龄)，或

f. ≥1 项 MEN1 相关内分泌异常且一名直系亲属有 ≥1 项 MEN1 相关内分泌异常

MEN1 相关内分泌异常包括：- 甲状旁腺增生/多腺体腺瘤 -
垂体肿瘤

- 胃-肠-胰(GEP)道内分泌肿瘤 - 类癌肿瘤 - 肾上腺皮质肿瘤

MEN1 相关非内分泌肿瘤包括：- 面部血管纤维瘤 -
胶原瘤 - 脑膜瘤

2. 家族性孤立性垂体腺瘤(FIPA)

• 35 岁以下发生的孤立性垂体腺瘤，且至少有一名直系亲属患有孤立性垂体腺瘤

3. X连锁肢端巨人症

• 男性患者 20 岁前诊断的生长激素过多，伴生长速度加快和/或身材高大(身高 >2 个标准差高于均值，或 >3 个标准差高于中亲身高)

• 如果血液检测为阴性且临床高度怀疑该诊断，请联系检测实验室讨论送检新鲜冷冻组织或皮肤活检样本以识别该病的嵌合型

注：所有癌症均应经组织学确诊

如果患者不符合所述标准，但临床高度怀疑内分泌肿瘤的单基因易感性，可在专科 MDT 会议讨论后进行检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 内分泌学
• 外科(头颈/内分泌)
• 肿瘤学

专科服务组

• 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R217.1	内分泌肿瘤 小检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	内分泌肿瘤（648）	小检测板

R223遗传性嗜铬细胞瘤和副神经节瘤排除NF1

检测标准

对患有癌症的个体(先证者)进行检测，该个体 +/- 家族史符合以下标准之一。先证者具有：

1. 嗜铬细胞瘤<60 岁,或
2. 任何年龄的任何副神经节瘤或转移性嗜铬细胞瘤，或
3. 嗜铬细胞瘤/副神经节瘤伴 IHC 上 SDH 蛋白染色缺失，或
4. 双侧嗜铬细胞瘤(任何年龄)，或
5. 嗜铬细胞瘤和肾细胞癌(任何年龄)，或
6. 嗜铬细胞瘤/副神经节瘤(任何年龄)且 ≥1 名亲属(一级/二级/三级亲属)患有嗜铬细胞瘤/副神经节瘤/胃肠道间质瘤

注：先证者的癌症和家族中报告的大多数癌症应已得到确认注：本临床指征下的检测不包括 NF1

重叠指征

- R363 遗传性 GIST 易感性应在 GIST 为突出癌症类型的情况下使用家族
- M13 嗜铬细胞瘤应用于体细胞检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R223.1	遗传性 嗜铬细胞瘤 及副神经节瘤 排除NF1小panel	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	遗传性嗜铬细胞瘤 及副神经节瘤，除外 NF1（649）	小检测板

R144先天性高胰岛素血症

检测标准

低血糖伴以下任一情况，且无可识别病因：

1. 在低血糖发作期间，需要以 >8mg/kg/min 的速率进行葡萄糖输注，或

2. 血糖<3mmol/l时可检测到血清胰岛素或c肽,或
3. 血清脂肪酸和酮体被抑制或检测不到

在可能的情况下，请临床医生提交先证者父母的样本用于DNA储存(R346)，以便对变异进行随访

检测顺序

• 首先进行 ABCC8 和 KCNJ11 单基因检测，以确定手术方案

• 如果阴性，继续进行 panel 检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 内分泌学

专科服务组

• 内分泌学

相关检测

请注意，对于 R144 临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R144.1	ABCC8; KCNJ11	单人	小变异，小检测板		ABCC8; KCNJ11	小检测板
R144.2	先天性高胰岛素血症小panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	先天性高胰岛素血症(308) 小panel	

R158严重胰岛素抵抗和脂肪营养不良综合征

检测标准

临床诊断为脂肪营养不良的个体，其特征可能包括影响躯干、四肢和面部的脂肪萎缩、肢端肥大样特征、早老样特征、肝肿大、血清甘油三酯升高以及伴有糖尿病早期发展的严重胰岛素抵抗，

和

已排除获得性病因

或

具有以下严重胰岛素抵抗特征的个体:

• 黑棘皮病 OR

• 空腹胰岛素 >150pmol/l(若未接受胰岛素治疗)或若接受胰岛素治疗，胰岛素需求量 >3U/kg/天且

非肥胖(白人 BMI <30kg/m2(儿童体重<第95百分位)或高 prevalence 2型糖尿病群体 BMI <27kg/m2(儿童体重<第95百分位))。

重叠指征

• R141 单基因糖尿病检测应用于伴有胰岛素抵抗的成人起病脂肪营养不良，或
糖尿病

• R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于
患有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征表现的个体。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 内分泌学

专科服务组

• 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R158.1	严重胰岛素抵抗和脂肪营养不良综合征	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	脂肪营养不良 (546) 新基因将添加到 panel: PIK3R1、WRN、BLM、ALMS1、PCNT、PCYT1A、POC1A、MFN2、EPHX	中检测板

R218多发性内分泌肿瘤2型

检测标准

对患有内分泌异常的个体(先证者)进行检测，其中该个体 +/- 家族史符合以下标准之一。先证者具有：

1. MTC(任何年龄)，或
2. ≥2 MEN2相关内分泌异常(任何年龄)，或
3. ≥1 项 MEN2 相关内分泌异常，且一级亲属具有 ≥1 项 MEN2 相关内分泌异常

MEN2相关的内分泌异常包括：甲状腺髓样癌(MTC),
嗜铬细胞瘤/副神经节瘤、甲状旁腺腺瘤/增生、先天性巨结肠病

注：先证者的癌症以及家族中报告的大多数癌症应已得到确认

重叠指征

• R217 内分泌肿瘤检测应在调查更广泛表现时使用。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 内分泌学
• 外科(头颈/内分泌)
• 肿瘤学

专科服务组

• 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R218.1	RET单基因测序	单人	小变异	单基因	RET(1366)	单基因测序 >=10扩增子

R226遗传性甲状旁腺癌

检测标准

先证者(proband)患甲状旁腺癌的检测

注：先证者的肿瘤以及家族中报告的大多数肿瘤应已得到确认

重叠指征

- R151 家族性甲状旁腺功能亢进症检测应在良性形式的甲状旁腺功能亢进症为
  正在调查中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 外科(头颈/内分泌)
- 肿瘤学

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R226.1	CDC73单基因测序	单人	小变异	单基因	CDC73 (1348)	单基因 测序 >=10 扩增子

R162家族性肿瘤性钙化症

检测标准

诊断为家族性肿瘤性钙化的个体，伴或不伴高磷血症

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R162.1	家族性肿瘤性钙质沉着症 小检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	家族性肿瘤性钙化症(552) 小panel	

R417多位点印记疾病(MLID)

检测标准 R417.1

由印记紊乱导致的印记疾病的阳性分子诊断(例如，由 KCNQ1OT1TSS-DMR(IC2) 低甲基化导致的 Beckwith Wiedemann 综合征或由 H19-IGF2 IG-DMR(IC1) 低甲基化导致的 Silver-Russell 综合征)，但不是由拷贝数变异或单亲二体导致的印记疾病

在疑似印记疾病的患者中，经过专家临床检查和与临床遗传学讨论后，但标准治疗检测尚未确认分子诊断时，MILD 检测偶尔可能适用。

R417.2

MLID 的阳性分子诊断：即涉及两个或更多印记位点的印记紊乱。必须对先证者和母源样本进行 panel R417.2 中基因的测序。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

• R143 新生儿糖尿病(ZFP57)

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 内分泌学
• 儿科
• 基因组实验室

专科服务组

• 内分泌学

相关检测

请注意，对于 R417 临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R417.1	多基因座印记障碍 MLPA	单人	甲基化 拷贝数变异	基因检测板或基因座	染色体上的基因：6、7、11、14、15、19、20。（PLAGL1、GRB10、MEST、H19、KCNQ1、GTL2、SNRPN、PEG3、GNAS	MS-MLPA
R417.2	多基因座印记障碍 小panel	单人	小变异	基因检测板或基因座	多基因座印记障碍(1109)	小检测板

R440遗传性孤立性尿崩症

检测标准

1. 与尿崩症诊断一致的生化特征(相关生化结果
以及适当时的 DDAVP 检测结果，应提供在检测申请单上，以帮助解释遗传结果)且

2.排除尿崩症的获得性原因，包括原发性烦渴、创伤、恶性肿瘤、
感染、自身免疫性疾病、药物(例如抗生素、抗真菌药和抗病毒药)

重叠指征

- R198 肾小管病

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 肾脏科
- 临床遗传学

内分泌学

专科服务组

- 内分泌学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R440.1	遗传性孤立性尿崩症 小panel	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	AVP、AVPR2、AQP2	小检测板

第V部分眼科学

R107BardetBiedl综合征

检测标准

强烈提示 Bardet-Biedl 综合征诊断的临床特征，包括四项或更多主要
特征或三个主要特征和两个或更多次要特征：

1. 主要特征：
    a. 视网膜营养不良
    b. 肾脏异常
    c. 肥胖
    d. 多指(趾)
    e. 学习困难
    f. 出生时被指定为男性的个体中的性腺功能减退症
2. 次要特征：
    a. 言语障碍/发育迟缓
    b.斜视/白内障/散光 c.短指(趾)/并指(趾) d.发
    育迟缓
    e. 多尿/多饮
    f. 共济失调/协调不良/失衡

重叠指征

• 对于表现重叠或非典型、且特征并非特异性地符合Bardet-Biedl综合征的个体，应使用R27儿童期疾病或R89超罕见及非典型单基因疾病检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 肾脏科
• 眼科

专科服务组

• 眼科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R107.1	巴德-毕德综合征	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	Bardet Biedl综合征(543)	小检测板

R31双侧先天性或儿童期起病白内障

检测标准

不明原因的双侧先天性或儿童期起病白内障

重叠指征

- 对于伴有白内障且存在以下情况的个体，应使用R36结构性眼病检测：
  小眼球或其他结构性眼病
- 对于存在先天性畸形、面容异常或其他复杂或综合征性表现的个体，应使用R27儿童期疾病或R89超罕见及非典型单基因疾病检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，在尿还原物质检测后

若附加特征强烈提示先天性感染，应在检测前进行TORCH筛查

申请专科

- 临床遗传学
- 眼科

专科服务组

- 眼科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R31.3	双侧先天性或儿童期起病白内障 WGS (phase 2)	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异	基因检测板或基因座	双侧先天性或儿童期起病 白内障 (230)	全基因组测序

R32视网膜疾病

检测标准

疑似单基因遗传的不明原因视网膜疾病

请注意：对于视网膜错构瘤，若患者符合检测资格标准，请使用其他更合适的临床指征进行检测，例如R221神经系统家族性肿瘤(因NF2未纳入视网膜疾病检测 panel)或R228结节性硬化症(因TSC1和TSC2未纳入视网膜疾病检测 panel)。

重叠指征

• R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于

存在先天性畸形、面容异常或其他复杂或综合征性表现的个体 • 对于特征符合X连锁视网膜色素变性的个体，应使用R33 X连锁视网膜色素变性检测

色素变性

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时经遗传性眼病专家顾问眼科医师评估后 申请专科

• 临床遗传学

• 眼科

专科服务组

• 眼科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R32.2	视网膜疾病 WGS(第二阶段)	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异	基因检测板或基因座	视网膜疾病 (307)	全基因组测序

R33疑似X连锁视网膜色素变性

检测标准

原因不明的视网膜疾病，特征符合X连锁视网膜色素变性，且未排除RPGR外显子ORF15变异

检测顺序

• 首先分析 RPGR exon ORF15，若无信息，则考虑 R32 WGS

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时经遗传性眼病专家顾问眼科医师评估后

申请专科

• 临床遗传学

• 眼科

专科服务组

• 眼科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R33.1	RPGR外显子ORF15靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	RPGR外显子ORF15	靶向变异检测

R36结构性眼病

检测标准

1. 小眼球或无眼球或葡萄膜视网膜缺损，且有证据支持可能的单基因病因，例如双侧病变、近亲婚配或附加眼部及非眼部特征，或
2. 单侧或双侧先天性/发育性青光眼，或
3. 双侧发育性青光眼或前节畸形，除非有证据表明为非遗传性病因，或
4. 无虹膜症伴家族史

重叠指征

• R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于
存在先天性畸形、面容异常或其他复杂或综合征性表现的个体
• 对于散发性典型无虹膜，应改用R38散发性无虹膜检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时经顾问眼科医师评估后。存在多发畸形或综合征性特征的病例应已与顾问临床遗传学家讨论。

申请专科

• 临床遗传学
• 眼科

专科服务组

• 眼科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R36.2	结构性眼疾病 WGS (第2阶段)	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异	基因检测板或基因座	结构性眼病 (509)	全基因组测序

R38散发性无虹膜症

检测标准

散发性典型双侧无虹膜，包括具有提示WAGR综合征特征的病例。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 肿瘤学
- 临床遗传学
- 眼科
- 儿科

专科服务组

- 眼科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R38.2	散发性无虹膜小检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	散发性无虹膜 (510)	小检测板

R39白化病或先天性眼球震颤

检测标准

1. 白化病或全身性皮肤色素减退，伴或不伴眼部受累，或
2. 不明原因的先天性眼球震颤，脑部MRI未见致病性病变

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时经顾问眼科医师评估后(针对眼科表现)

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 眼科

专科服务组

- 眼科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R39.1	白化病或 先天性 眼震 WES 或 Mediu	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	白化病或先天性 眼球震颤 (511)	WES或Medium 检测组合

R41视神经病

检测标准

不明原因视神经病变

重叠指征

• 对于临床特征符合Leber遗传性视神经病的个体，应使用R42 Leber遗传性视神经病检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

由顾问眼科医师中的专家接诊时

申请专科

• 临床遗传学

• 眼科

专科服务组

• 眼科

相关检测

请注意，对于R41临床指征申请，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初步结果提示所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R41.1	视神经病 WES或Medium 检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	视神经病 (186)	WES或Medium 检测组合
R41.3	视神经病	单人	靶向变异检测	三种常见 LHON变异	三种常见LHON变异	靶向变异检测

R43睑裂狭小上睑下垂和内眦赘皮倒转

检测标准

临床特征提示可能临床诊断为睑裂狭小、上睑下垂和内眦赘皮倒转综合征(BPES)，包括存在以下所有表现：睑裂狭小、上睑下垂、内眦赘皮倒转 AND 内眦间距增宽

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 眼科

专科服务组

- 眼科

相关检测

请注意，对于R43临床指征申请，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初步结果提示所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R43.1	FOXL2单基因测序	单人	小变异	单基因	FOXL2 (1310)	单基因测序 <10扩增子
R43.2	FOXL2 MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	FOXL2 (1310)	MLPA或等效
R43.3	FOXL2 短串联重复序列检测	单例	短串联重复序列	单基因	FOXL2 STR (1310)	短串联重复序列检测

R46先天性纤维化的眼外肌

检测标准

疑似临床诊断为先天性眼外肌纤维化的个体

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科
- 眼科

专科服务组

- 眼科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R46.1	先天性纤维化眼外的肌肉小panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	先天性纤维化眼外肌 (512)	小检测板

R262角膜营养不良

检测标准

可能为单基因病因的角膜营养不良

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时经遗传性眼病专家顾问眼科医师评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 眼科

专科服务组

- 眼科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R262.1	角膜营养不良 WES或Medium 检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	角膜营养不良 (658)	WES或Medium 检测组合

R45Stickler综合征

检测标准

提示可能为 Stickler 综合征的临床特征

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时和/或作为 Stickler 高度专业化服务临床评估的一部分

申请专科

- 临床遗传学
- 眼科

专科服务组

- 眼科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R45.1	Stickler综合征小检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	Stickler综合征(3)	小检测板

R420弹性假黄瘤

检测标准

具有弹性假黄瘤特征性表现的个体：

- 颈部和/或屈侧皱褶处(肘前窝、腋窝、腹股沟、
  或腘窝)皮肤上的丘疹或斑块，和/或活检皮肤使用 von Kossa 或类似染色显示钙化性营养不良弹性纤维)和/或

- 视网膜发现(血管样条纹、橘皮样或脉络膜血管化)。

重叠指征

- R384 婴儿期全身性动脉钙化

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 眼科

专科服务组

- 眼科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R420.1	假性黄色瘤 弹性纤维	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	ABCC6、ENPP1 (1381)	小检测板

第VI.胎儿(包括NIPD)

R401常见非整倍体检测-产前

检测标准

需要常见非整倍体检测的产前发现，包括：1. 孕早期联合筛查异常，或

2. 超声扫描中常见非整倍体的特征性表现

重叠指征

• R22 胎儿可能存在染色体异常，或

• R21 胎儿可能存在遗传学病因

在需要额外拷贝数序列分析时应使用检测

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 胎儿医学

• 产科

专科服务组

• 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R401.1	全基因组范围常见非整倍体检测 - 产前	单人	非整倍体	全基因组范围	全基因组范围	常见非整倍体检测

R445T21、T18和T13非整倍体检测-NIPT(既往史)

检测标准

任何既往妊娠报告为 21 号染色体(唐氏综合征)、18 号染色体(爱德华兹综合征)和 13 号染色体(帕陶综合征)完全三体，且符合以下标准：

包含：

- 从 10 周(经孕龄扫描确认的孕龄)至 21 周 6 天(21+6)妊娠期。
- 每次妊娠可提供两次 NIPT 尝试。
- 在单胎和双胎妊娠中

排除：

- 母体癌症(除非处于缓解期)
- 过去4个月内接受过输血(全血或血浆)
- 骨髓或器官移植受者
- 消失双胎妊娠(空第二妊娠囊或第二妊娠囊含不可存活胎儿)
- 母体 T21
- 母源平衡易位或 T21、T18 或 T13 嵌合体
- 本次妊娠期间接受免疫治疗，不包括 IVIg 治疗
- 干细胞治疗
- 既往妊娠不是完全三体(相互易位或部分三体)
- 本次妊娠使用供卵受孕(除非本次妊娠的卵子来自既往诊断为唐氏、爱德华兹或帕陶综合征妊娠所使用的同一供卵者)

需要讨论的检测资格标准 - 在采集 NIPT 样本前联系实验室，当

- 本次妊娠期间母体患癌。
- 本次妊娠期间使用药物进行免疫治疗，例如 Neupogen，其引入额外的基因组物质进入血流。
- 除 T21、T18 或 T13 以外的任何其他母体染色体状况。

重叠指征

- 当进行羊膜穿刺术或绒毛膜绒毛取样时，应使用 R401 常见非整倍体检测 - 产前取样(CVS)已采集。
- 如果 NIPT 作为 NHS FASP 项目的一部分提供，应使用 R470 T21、T18 和 T13 非整倍体检测 - NIPT NHS 胎儿异常筛查项目(FASP)

通路中的位置

样本应由受过培训的助产士或临床遗传学单位采集，并按照胎儿异常筛查项目的相同样本转诊途径直接送至检测实验室。

申请专科

- 临床遗传学
- 专科助产

专科服务组

- 产前

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R445.1 T13、T18 和 T21	非整倍体检测 NIPT(既往)病史）	单人	非整倍体	13号染色体，18和21	13、18 和 21 号染色体	NIPT

R470T21、T18和T13非整倍体检测-NIPTNHS胎儿异常筛查项目(FASP)

检测标准

作为 NHS FASP 路径的一部分，检测唐氏综合征(21 三体)、爱德华兹综合征(18 三体)和帕陶综合征(13 三体)。

任何本次妊娠 NHS FASP 联合或四联试验筛查结果为较高几率。较高几率结果为足月时大于或等于 1/150(介于 1/2 和 1/150 之间)。该
必须满足以下标准：

包含：

- 来自 NHS 的 T21 较高几率结果或 T18 和 T13 联合较高几率结果
  联合检测
- 来自 NHS 四联试验的 T21 *(*以及实施后的 *T18)*较高几率结果
- 在单胎和双胎妊娠中
- 妊娠至 21 周零 6 天(21+6)
- 在体外受精(IVF)或供卵妊娠中

排除：

- 来自 NHS 联合或 NHS 四联试验的 T21、T18 或 T13 较低几率结果
  注意：若既往有 *T21*、*T18* 或 *T13* 妊娠史，且患者符合标准，请申请 *T21*、*T18*、*T13* 非整倍体检测 - *NIPT(*既往史*)(*使用代码 *R445)*。
- 在高阶多胎妊娠(三胎或以上)中
- 妊娠21+6周后
- 过去4个月内接受过输血(全血或血浆)
- 骨髓或器官移植受者
- 干细胞治疗
- 消失双胎妊娠(空第二妊娠囊或第二妊娠囊含非存活胎儿)
- 母体 T21 或 T21、T18 或 T13 的嵌合体
- 涉及染色体21、18或13的母源平衡易位

需要讨论的资格标准

在有以下病史时，采集 NIPT 样本前请联系实验室：

- 本次妊娠期间母体患癌。
- 本次妊娠期间使用药物进行免疫治疗，例如 Neupogen，其引入额外的基因组物质进入血流。
- 除 T21、T18 或 T13 以外的任何其他母体染色体状况。

重叠指征

- R401 常见非整倍体检测 - 产前，应在进行羊膜腔穿刺或绒毛膜绒毛取样(CVS)时使用
- R445 T21、T18 和 T13 非整倍体检测 - NIPT(既往史)，应在报告既往任何妊娠为染色体 13、18 或 21 完全三体时使用。

通路中的位置

样本应由经过适当培训的医疗专业人员在讨论患者结果后采集。样本应按照 NHS FASP 的样本转诊途径直接送至检测实验室。

申请专科

- 助产
- 胎儿医学
- 产科

专科服务组

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R470.1 T13、T18 和 T21	非整倍体检测 NIPT NHS FASP	单人	非整倍体	13号染色体，18和21	13、18 和 21 号染色体	NIPT

R318复发性流产伴妊娠产物可供检测
检测

检测标准

复发性流产且妊娠产物可供检测 - 定义为三次或以上流产。

重叠指征

- R464 复发性流产且妊娠产物不可供检测 - 父母核型分析
- R22 胎儿可能存在染色体异常，应用于：
  - 孤立性流产病例，伴有提示染色体异常的额外特征
  - 妊娠晚期宫内死亡或死产病例，且无其他可能原因
- R27 儿科疾病或 R412 可能具有遗传原因的胎儿异常 - 非紧急，应用于存在可能遗传原因的胎儿异常病例

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 胎儿医学
- 妇科
- 产科

专科服务组

- 核心

相关检测

请注意，以下所有检测将针对 R318 临床指征申请进行，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R318.1	全基因组范围 常见 非整倍体检测--流产	单人	非整倍体	全基因组范围	全基因组范围	常见 非整倍体检测
R318.2	全基因组范围 微阵列（基因芯片）	单人	全基因组范围 拷贝数变异	全基因组范围	全基因组范围	微阵列（基因芯片）

R22胎儿伴可能染色体异常

检测标准

该适应证适用于：

• 持续妊娠或

• 在发生胎儿丢失、终止妊娠或流产，并伴有额外
提示染色体异常的特征或 • 自 24 周起的宫内死亡或死产，且无其他可能原因

重叠指征

• R401 常见非整倍体检测 - 产前或 R26 可能常见非整倍体应在
仅指示进行常见非整倍体检测

• R21 可能具有遗传原因的胎儿异常检测应在认为更合适时并在与临床遗传学家讨论后使用

• R318 复发性流产且妊娠产物可供检测可用于复发性流产且无提示染色体异常的额外特征时

• R27 儿科疾病或 R412 可能具有遗传原因的胎儿异常 - 非紧急，应
用于非紧急检测(例如在发生流产、即将发生的胎儿丢失或终止妊娠时)，适用于可能具有遗传原因的胎儿异常病例

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 胎儿医学

• 病理学

专科服务组

• 核心

相关检测

请注意，以下所有检测将针对 R22 临床指征申请进行，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R22.1	全基因组范围常见非整倍体检测 - 产前	单人	非整倍体	全基因组范围	全基因组范围	常见非整倍体检测
R22.2	全基因组范围微阵列（基因芯片）	单人	全基因组范围拷贝数变异	全基因组范围	全基因组范围	微阵列（基因芯片）

R21胎儿异常伴可能遗传原因

检测标准

有关 R21 在胎儿全外显子组服务指导文档中概述的更详细指导，请联系您当地的基因组实验室中心。

胎儿超声检测到多发重大结构异常，且多学科审查(包括临床遗传学、三级胎儿医学专家、临床科学家以及适当时相关儿科专家)认为可能为单基因畸形疾病

该指征适用于持续妊娠且遗传诊断可能影响持续妊娠管理的病例，不适用于即将发生胎儿丢失或终止妊娠，或已发生流产的情况

注：该指征用于需要快速/紧急检测时。非紧急检测请使用 R412

临床示例

• 胎儿多发异常、疑似骨骼发育不良(应排除 IUGR)、肾脏大回声增强伴膀胱正常、重大 CNS 异常(排除神经管缺陷)、多发挛缩(排除孤立性双侧马蹄内翻足)。

• 妊娠 11 至 14 周测量的颈项透明层大于 6.5mm 加另一异常(可包括次要发现)，且 array CGH 正常

• 孤立性非免疫性胎儿水肿(在妊娠中晚期常规 18-20 周扫描时或之后检测到)，定义为至少两个腔室(例如皮肤、胸膜、心包或腹水)积液/水肿，且 array CGH 正常

• 持续性颈项透明层(>3.5mm)仅在两个或以上系统存在其他结构异常时方可考虑。

• 次要“非整倍体标志物” - 脉络丛囊肿、回声灶、轻度肾盂扩张、鼻骨短小、长骨位于第 3 百分位等均被排除。

• 轻度脑室扩大只有在两次或以上扫描中后角持续 >11mm 时才应被视为异常。在这种情况下，其单独存在不视为主要 CNS 异常

• 胼胝体异常，部分性或完全性发育不全--单独存在或伴有其他异常

• 近亲夫妇的妊娠，未严格符合上述标准，但认为单基因病可能性大

• 同一夫妇妊娠中特定胎儿异常的复发，未严格符合上述标准，但由于复发认为单基因病可能性大。神经管缺陷除外

以下两项标准可单独作为检测资格标准，或与其他主要异常联合考虑。无多普勒证据的申请将不予处理。

• 小于胎龄儿在以下情况下可考虑符合 R21 资格；所有

测量值<3 rd百分位，并有确认的早期超声估计分娩日期(EDD)扫描，包括腹围(AC)和头围(HC)，且无胎盘功能不全证据，包括胎儿和母体多普勒正常，无既往 FGR 史，PAPP-A(如测量)不低，无母体 SLE 等病史，且无既往 FGR 或死产的产科病史。• 孤立的短长骨可被视为异常，并在以下情况下符合 R21 的条件

情况；所有长骨<3 rd百分位，且有确认的早期超声 EDD，并且 HC 和 AC 在正常范围内，且无胎盘功能不全证据，包括胎儿和母体多普勒正常，无既往 IUGR 史，PAPP-A(如检测)不低，无母体 SLE 等病史，且无 FGR 或死产的既往产科史

排除标准

• 经微阵列(基因芯片)检测确认的非整倍体或致病性拷贝数变异与胎儿异常一致

• 经其他相关快速检测(R23、R24、R25、R306 或 R309)确认致死性发育不良、软骨发育不全或 Apert 综合征的胎儿除外。

• 已知家族致病变异的情况--应进行靶向检测

• 对于超声所见提示特定单基因病的情况，应酌情应用靶向检测

• 已决定终止妊娠，或已发生胎儿死亡或即将发生时，不进行快速外显子组测序。应实施适当的检测

产后使用 R27 临床指征(儿科疾病)。

• 胎儿生长受限，测量值<3rd 百分位,并有胎盘功能不全证据,包括胎儿和/或母体多普勒异常、PAPP-A 低(如检测)、既往 FGR 或死产史、母体疾病如 SLE,不能视为 R21 的指征,除非存在其他提示可能遗传病因的主要异常。

重叠指征

• R22 疑似染色体异常的胎儿应改用该检测，当所见提示应寻找染色体病因但认为全基因组范围测序的额外检出率不足时

• R27 儿科疾病应用于非紧急检测，例如存在即将发生的胎儿丢失或终止妊娠，或已发生流产时

• 当所见提示可能诊断为 R24 软骨发育不全、R25 致死性发育不良或 R23 Apert 综合征时，应改用这些检测

• R14 急性不适儿童疑似单基因病应用于紧急检测，在
产后环境

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

经三级胎儿医学单位审查并与顾问临床遗传学家讨论后，转诊检测可在妊娠任何时间点进行，只要其将影响临床管理。申请专科

• 临床遗传学

专科服务组

• 产前

相关检测

请注意，以下所有检测将针对 R21 临床指征申请进行，除非临床表现和/或初始结果提示并非所有检测均必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R21.1	胎儿异常可能伴有遗传原因全基因组范围常见非整倍体检测 – 产前	单人	非整倍体	全基因组范围	全基因组范围	常见非整倍体检测
R21.2	胎儿异常具有可能的遗传原因	三人组	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	胎儿异常（478）大检测板	
R21.3	胎儿异常可能伴有遗传原因全基因组范围微阵列（基因芯片）	单人	全基因组范围	全基因组范围	全基因组范围	微阵列（基因芯片）

R412胎儿异常伴可能遗传病因-非紧急

检测标准

已死亡/未继续妊娠的胎儿，经胎儿超声或尸检(通过尸检、影像学、代谢和/或组织学检测)发现多发主要结构异常，且多学科审查(临床遗传学、三级胎儿医学专家、临床科学家以及酌情相关儿科专家)认为单基因畸形疾病可能性大。

仅适用于无法通过 R27 检测的情况(例如 WGS 的 DNA 不足时)。检测应主要针对该检测可能影响未来妊娠的家庭。

有关 R412 的更详细指导，详见非紧急胎儿外显子组服务指导文件，请联系您当地的基因组实验室中心。

重叠指征

- R27 儿科疾病应用于非紧急检测，例如存在即将发生的胎儿丢失或终止妊娠或已发生流产
- R14 急性不适儿童疑似单基因病，如果存在持续未受影响的妊娠与检测属紧急情况，适用R14。
- R21 胎儿异常伴可能遗传病因，应用于持续妊娠，其中分子诊断会改变临床管理。

通路中的位置

在非整倍体和微阵列(基因芯片)结果正常并排除 DNA 样本的母体细胞污染后。

申请专科

- 临床遗传学和/或其他适当的专科转诊临床医生

专科服务组

- 产前

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R412.1	胎儿异常 WES或Large 检测板	三人组	小变异，拷贝数变异	基因组或基因座	胎儿异常（478）	WES或Large 检测板

R251无创产前性别鉴定

检测标准

妊娠需要进行无创产前性别鉴定以指导管理，适用于有严重性连锁疾病风险、影响某一性别尤其明显或生殖器模糊的妊娠。多胎妊娠可能无法检测。在此类情况下请联系实验室讨论。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的情况。

通路中的位置

妊娠7周后经孕龄超声扫描确认进行的检测

申请专科

- 临床遗传学
- 胎儿医学

专科服务组

- 产前

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R251.1	性别鉴定 无创产前检测	单人	其他	单一区间	其他	无创产前检测

R249NIPD使用父源排除检测用于非常罕见疾病当家族性变异是已知的

检测标准

当父母携带不同变异，或父亲携带常染色体显性变异或已知为某变异的嵌合体时，对于存在隐性遗传病风险的家系，若可提供父源排除检测，则可提供检测。NIPD 仅应在原本会提供侵入性检测的情况下提供，并须与检测实验室讨论后进行。

注：需要进行孕前评估(R389)，以确认 NIPD 可行，并确保在妊娠期内及时完成。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

应提前与检测实验室讨论检测事宜，以确保已完成必要的样本采集和验证工作。

多胎妊娠可能无法进行检测。此类情况请联系实验室进行讨论。

通路中的位置

妊娠8周后经孕龄超声确认进行的检测

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 产前

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R249.1	特定靶标无创产前检测	单人	其他	单一区间	根据受检亲属	无创产前检测

R250NIPD用于先天性肾上腺增生-CYP21A2单倍型检测

检测标准

1. 妊娠存在 21 羟化酶缺乏症风险，需在与检测实验室讨论后通过单倍型检测进行 NIPD，且
2. 父母曾生育过患 CAH 的子女，且双方均已被确认携带者，且
3. DNA 可从父母和患病孩子处获得，并且
4. 当前妊娠已确认XX

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断能够指导先证者或家系管理的情况。申请应提前与检测实验室讨论，以确保已完成必要的样本采集和验证工作。多胎妊娠可能无法进行检测。此类情况请联系实验室进行讨论。

通路中的位置

在妊娠 8 周后经孕龄扫描确认后进行检测。注：需要进行孕前评估(R389)，以确认 NIPD 可行，并确保在妊娠期内及时完成。

- 临床遗传学
- 胎儿医学

专科服务组

- 产前

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R250.1	CYP21A2 无创产前检	单人	单倍型检测	单基因	CYP21A2	无创产前检测

R304NIPD用于囊性纤维化-单倍型检测

检测标准

1. 妊娠存在囊性纤维化风险，经与检测实验室讨论后需通过单倍型检测进行NIPD，且

2. 双方伴侣均携带已确认的变异，且父母双方的DNA均可获得，且
3. 可从患病儿童/妊娠或已确认未患病非携带者儿童/妊娠获得DNA

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理者。多胎妊娠可能无法进行检测。此类情况请联系实验室讨论

通路中的位置

经孕龄扫描确认在妊娠8周后进行的检测申请专科

- 临床遗传学
- 胎儿医学

专科服务组

- 产前

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R304.1	CFTR 无创产前检测 - 单倍型检测	单人	单倍型检测	单一区间	CFTR	无创产前检测

R305NIPD用于囊性纤维化-变异检测

检测标准

1. 妊娠因已知CFTR变异存在囊性纤维化风险，经与检测实验室讨论后需通过变异检测进行NIPD，且

2. 父母双方均确认携带不同的变异，且

3. 父亲是以下CFTR变异之一的携带者 p.(Phe508del)、c.489+1G>T、p.(Gly542*)、p.(Gly551Asp)、p.(Trp1282*) p.(Arg553*)、p.(Ile507del)、p.(Arg560Thr)、p.(Ser549Asn)、p.(Ser549Arg) 检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理者。

通路中的位置

妊娠9周后经孕龄超声确认进行的检测

申请专科

- 临床遗传学
- 胎儿医学
- 产科

专科服务组

- 产前

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R305.1	CFTR 无创产前检测	单人	其他，小型变异	单基因	CFTR	无创产前检测

R306NIPD用于Apert综合征-变异检测

检测标准

本次妊娠需要针对 Apert 综合征进行 NIPD，符合以下任一情况：

1. 超声异常发现提示Apert综合征伴尖头畸形、眼球突出，且
   对称性并指(趾),OR
2. 因父源 Apert 综合征导致的妊娠风险

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

妊娠8周后经孕龄超声确认进行的检测

申请专科

- 临床遗传学
- 胎儿医学

专科服务组

- 产前

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R306.1	FGFR2 无创产前检测 - 阿佩尔	单人	小变异	单基因	FGFR2	无创产前检测

R307NIPD用于Crouzon综合征伴黑棘皮病nigricans-变异检测

检测标准

妊娠需因父源性Crouzon综合征伴黑棘皮病且变异已确认而进行Crouzon综合征伴黑棘皮病的NIPD。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

妊娠8周后经孕龄超声确认进行的检测

申请专科

- 临床遗传学
- 胎儿医学

专科服务组

- 产前

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R307.1	FGFR3 无创产前检测克鲁宗	单人	小变异	单基因	FGFR3	无创产前检测

R308NIPD用于FGFR2相关颅缝早闭综合征-变异检测

检测标准

妊娠需因父源性FGFR2相关颅缝早闭且致病变异已确认而进行FGFR2相关颅缝早闭的NIPD。

通路中的位置

妊娠8周后经孕龄超声确认进行的检测

申请专科

- 临床遗传学
- 胎儿医学

专科服务组

- 产前

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R308.1	FGFR2 NIPD - 非 Apert FGFR2 颅缝早闭	单人	小变异	单基因	FGFR2	无创产前检测

R309NIPD用于FGFR3相关骨骼发育不良-变异检测

检测标准

需要进行 FGFR3 相关骨骼发育不良 NIPD 的妊娠

1. 超声异常发现符合软骨发育不全或其他罕见FGFR3相关骨骼发育不良(包括Muenke综合征、软骨发育低下或软骨发育低下伴黑棘皮病)的超声诊断：

   a. 常规18-20周扫描时股骨长度在正常范围内，且
   b. 妊娠25周后股骨长度及所有长骨低于第3百分位，且
   c. 诊断时头围处于或高于第95百分位或高于妊娠正常范围，和/或存在额部隆起，且
   d. 胎儿及母体多普勒检查应正常
   e.其他特征可能包括羊水过多或短指 OR

2. 超声异常发现符合致死性发育不良或严重软骨发育不全伴发育迟缓的超声诊断：

   a.自妊娠早期所有长骨低于第3百分位，且 b.小胸廓伴短肋，且

   c.至少一项：股骨弯曲、额部隆起、三叶草形颅骨、短指或

3. 因父源性 FGFR3 相关骨骼疾病导致的妊娠风险。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理者。多胎妊娠可能无法进行检测。此类情况请联系实验室讨论。

通路中的位置

妊娠8周后经孕龄超声确认进行的检测

申请专科

- 临床遗传学
- 胎儿医学

专科服务组

- 产前

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R309.1	FGFR3 NIPD - 非 Crouzon FGFR3相关骨骼发育不良	单人	小变异	单基因	FGFR3	无创产前检测

R310NIPD用于Duchenne和Becker肌营养不良-单倍型检测

检测标准

妊娠因已知变异存在Duchenne或Becker肌营养不良风险，经与检测实验室讨论后需通过变异检测进行NIPD

应可获得其他家庭成员的样本以进行检测。请与检测实验室讨论。

多胎妊娠可能无法进行检测。此类情况请联系实验室进行讨论。

通路中的位置

经孕龄扫描确认在妊娠8周后进行的检测，且在NIPD胎儿性别鉴定结果共同表明为单一XY胎儿后

申请专科

- 临床遗传学
- 胎儿医学

专科服务组

- 产前

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R310.1	抗肌萎缩蛋白 无创产前	单人	单倍型检测	单基因	抗肌萎缩蛋白	无创产前检测

R311NIPD用于脊髓性肌萎缩-变异检测

检测标准

1. 妊娠因已知SMN1变异存在脊髓性肌萎缩风险，需通过变异检测进行NIPD
   需与检测实验室讨论后进行检测，且 2. 父母双方均确认携带者

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断能够指导先证者或家系管理的情况。申请应提前与检测实验室讨论，以确保已完成必要的样本采集和验证工作。多胎妊娠可能无法进行检测。此类情况请联系实验室进行讨论。

通路中的位置

经孕龄扫描确认在妊娠8周后进行的检测申请专科

- 临床遗传学
- 胎儿医学

专科服务组

- 产前

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R311.1	SMN1 无创产前检测	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	SMN1	无创产前检测

R423NIPD用于视网膜母细胞瘤单倍型检测

检测标准

1. 与检测实验室讨论后，存在视网膜母细胞瘤风险的单胎妊娠，其中以下任一情况
   父母或其既往子女经基因检测确诊为遗传性视网膜母细胞瘤(即母源、父源或新发遗传)且

2. 对于父源或新发遗传--需可获得父母双方(及受累子女，如适用)的DNA
   适当)或
   对于母源遗传检测，需可获得父母双方及既往子女(受累或未受累，经基因确认)的DNA

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

申请应提前与检测实验室讨论，以确保已完成必要的样本采集和验证工作。

多胎妊娠无法进行检测。

通路中的位置

经孕龄扫描确认，于妊娠8周后进行检测。注意：若使用定制NIPD检测方法进行检测，需进行孕前准备工作(R389)，以确认NIPD可行并及时在妊娠期完成交付。

申请专科

- 临床遗传学
- 胎儿医学

专科服务组

- 产前

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R423.1	NIPD用于视网膜母细胞瘤	单人	单倍型检测	单基因	RB1	无创产前检测

R389NIPD-孕前检测准备工作

检测标准

对父母及其他家庭成员样本进行检测，为计划中的未来妊娠NIPD做准备。

注意：仅应在符合相关指征下NIPD资格的家庭中申请，且批准前可能需要进一步的多学科或实验室讨论

通路中的位置

在计划进行 NIPD 的妊娠之前

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 无创产前检测

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R389.1	特定靶标 NIPD 孕前准备	仅父母	其他	单基因	根据家族性诊断	无创产前检测

R433单基因糖尿病，亚型葡萄糖激酶-NIPT

检测标准

存在50%母源遗传单基因糖尿病(葡萄糖激酶亚型)风险的妊娠。

患者须已接受单基因糖尿病基因检测(指征R141或R142)，并确诊GCK单基因糖尿病。

重叠指征

- R142 葡萄糖激酶相关空腹高血糖
- R141 单基因糖尿病

通路中的位置

检测应在妊娠期进行，经早孕期孕龄扫描确认(12周后)。

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 产科
- 专科糖尿病门诊

专科服务组

- 产前

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R433.1 单基因	糖尿病，葡萄糖激	单人	其他	单一区间	GCK	无创产前检测

第七部分VII.胃肠肝病学

R168非急性卟啉病

检测标准

任何非急性型卟啉症的临床诊断，包括：

- 迟发性皮肤卟啉症
- 先天性红细胞生成性卟啉症
- 红细胞生成性原卟啉症
- 粪卟啉症

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时或经高度专业化服务临床评估后

申请专科

- 皮肤病学
- 血液学
- 肝脏病学
- 神经科

专科服务组

- 胃肠肝脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R168.1	非急性卟啉症 小型检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	非急性卟啉症 (513)	小检测板

R169急性间歇性卟啉病

检测标准

急性间歇性卟啉病(AIP)的临床特征，且ALA、PBG或总卟啉检测提示
AIP诊断

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时或经高度专业化服务临床评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 胃肠病学
- 肝脏病学
- 神经科
- 儿科

专科服务组

- 胃肠肝脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R169.1	HMBS单基因测序	单人	小变异	单基因	HMBS (1207)	单基因测序 >=10扩增子

R170斑驳卟啉病

检测标准

variegate porphyria的临床特征，以及

ALA、PBG或总卟啉检测提示VP诊断

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 胃肠病学
- 肝脏病学
- 神经科

专科服务组

- 胃肠肝脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R170.1	PPOX单基因测序	单人	小变异	单基因	PPOX (1401)	单基因 测序 >=10 扩增子

R171胆汁淤积

检测标准

新生儿结合性高胆红素血症，已排除多因素及感染性病因，或 18岁以下发生的不明原因胆汁淤积(经专家审查后，偶尔可能适合对18岁以上发病者按此指征进行检测)或

不明原因胆汁淤积持续超过3个月或不明原因胆汁淤积复发，包括疑似药物诱发者或

妊娠期胆汁淤积于第二孕期发病或第三孕期血清胆汁酸 >42umol/mL

经全国胃肠肝病基因组MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行检测。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 肝脏病学
- 代谢医学
- 新生儿科
- 儿科(需经儿科肝病学家同意)

专科服务组

- 胃肠肝脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R171.1	胆汁淤积 WES 或中检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	胆汁淤积 (544)	WES或Medium检测板

R172Wilson病

检测标准

高度怀疑Wilson病，表现为以下部分或全部：铜蓝蛋白降低、肝铜升高、尿铜升高、游离铜升高、Kayser-Fleischer环

重叠指征

• R98 可能为先天性代谢缺陷，R27 儿科疾病或 R89 超罕见及非典型
单基因疾病检测应用于具有非典型特征且正在考虑更广泛鉴别诊断的个体

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 肝脏病学
• 代谢医学
• 神经科
• 精神病学
• 儿科

专科服务组

• 胃肠肝脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R172.1	ATP7B单基因测序	单人	小变异	单基因	ATP7B (1405)	单基因 测序 >=10 扩增子

R173多囊性肝病

检测标准

患有多发性肝囊肿且原因不明的患者

重叠指征

• R193 囊性肾病检测应在患者同时具有肾囊肿和肝囊肿时使用

• R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于

患有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征表现的个体。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 肝脏病学

专科服务组

• 胃肠肝脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R173.1	多囊肝疾病 WES 或小panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	多囊肝病临时 (653)	WES或Small检测板

R175胰腺炎

检测标准

1. 复发性急性胰腺炎的临床诊断(至少2次发作)，或
2. 慢性胰腺炎，OR
3. 18岁以下首次发生急性胰腺炎，或
4. 首次发作的急性胰腺炎，且有一名一级亲属曾患胰腺炎

患者无可识别的获得性病因(例如胆结石或过量饮酒史)

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 胃肠病学
- 肝脏病学

专科服务组

- 胃肠肝脏病学

相关检测

请注意，对于R175临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R175.1	胰腺炎 小检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	胰腺炎 (386)	小检测板

R176Gilbert综合征

检测标准

无溶血情况下的非结合性高胆红素血症，且分子诊断将有助于管理

通路中的位置

当分子诊断将有助于管理时应申请检测

申请专科

- 临床遗传学
- 肝脏病学
- 全科医疗

专科服务组

- 胃肠肝脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R176.1	UGT1A1靶向变异检测	单人	小变异	单基因	UGT1A1	靶向变异检测

R331肠衰竭或先天性腹泻

检测标准

• 18岁之前发生的肠衰竭，依赖肠外营养持续数月，且无可识别的潜在病因。**或**

• 婴儿在新生儿期(出生后最初28天)出现严重且持续的腹泻。严重程度定义为在任何时点需要重症监护支持或肠外营养，且持续至少14天。该疾病必须与手术性短肠无关**或**

• 先天性短肠综合征(长度约50cm，而正常约为250cm)。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

• R15 原发性免疫缺陷检测应在临床表现提示婴儿期时使用
炎症性肠病

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 胃肠病学
• 新生儿科
• 儿科

专科服务组

• 胃肠肝脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R331.1	肠衰竭 WES或小检测板	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	肠衰竭 (514)	WES或Small 检测板

R438儿童假性肠梗阻综合征

检测标准

PPOS的诊断需满足以下标准中至少2项方可确认：

1) 小肠神经肌肉受累的测压证据
2) 影像学证据显示小肠肠袢反复和/或持续扩张并伴有气液平面
3) 存在与PPOS相关的遗传、代谢或其他状况
4) 仅靠口服喂养无法维持充足营养和/或生长

该检测适用于需要进行先天性巨结肠症检测的情况。

重叠指征

肠衰竭患者应使用R331肠衰竭或先天性腹泻进行检测

通路中的位置

就诊时或经高度专业化服务评估后。

申请专科

- 临床遗传学
- 胃肠病学
- 新生儿科
- 儿科

专科服务组

- 胃肠肝脏病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R438.1	儿童假性梗阻综合征WES或中检	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	儿童假性肠梗阻综合征 (1217)	WES或Medium检测板

第VIII部分血液学

R361镰状细胞、地中海贫血及其他血红蛋白病特质或携带者检测

检测标准

根据初始检查，可能患有或携带具有临床意义的血红蛋白病特质的个体
蛋白质检测或红细胞指数

重叠指征

• R93 镰状细胞、地中海贫血及其他血红蛋白病检测应在可能患有血红蛋白病的个体中使用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

血红蛋白电泳后

申请专科

• 临床遗传学
• 血液学
• 产科

专科服务组

• 血液学

相关检测

请注意，对于R361临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R361.1	HBA1;HBA2; HBG1；HBG2；HBB；HbS	单人	小变异	小检测板	HBA1；HBA2；HBG1；HBG2；HBB (1342)	小检测板
R361.2	HBA1;HBA2; HBG1；HBG2；HBB；HbS MLPA 或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	HBA1；HBA2；HBG1；HBG2；HBB (1342)	MLPA或等效

R90出血及血小板疾病

检测标准

患有可能为单基因病因的出血或血小板疾病且存在多个可能致病基因的个体

重叠指征

在适当情况下应使用以下靶向指征之一进行检测：

- R112 凝血因子II缺乏症
- R115 因子 V 缺乏症
- R116 凝血因子VII缺乏症
- R117 凝血因子VIII缺乏症
- R118 凝血因子IX缺乏症
- R119 凝血因子X缺乏症
- R120 因子XI缺乏症
- R121 血管性血友病
- R122 因子 XIII 缺乏症
- R123 联合维生素K依赖性凝血因子缺乏症
- R124 联合性因子V和VIII缺乏症

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，经血液科顾问医师会诊并完成相关功能性止血检测后

申请专科

- 临床遗传学
- 血液学

专科服务组

- 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R90.1	出血和 血小板疾病 WES或中检测板	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	出血和血小板疾病 (545)	WES或Medium 检测板

R93镰状细胞、地中海贫血及其他血红蛋白病

检测标准

临床特征包括蛋白检测或红细胞指数提示可能为地中海贫血或其他具有临床意义的血红蛋白病

重叠指征

- R92 罕见贫血检测应在具有非典型特征且其他诊断可能的个体中使用
  可能的
- R361 血红蛋白病携带者检测应在可能为以下情况的个体中使用
  血红蛋白病或血红蛋白病特质携带者

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 胎儿医学
- 血液学
- 产科
- 儿科

专科服务组

- 血液学

相关检测

请注意，对于R93临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R93.1	HBA1;HBA2; HBG1；HBG2；HBB； HbS MLPA 或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	HBA1；HBA2；HBG1；HBG2； HBB (1397)	MLPA或等效
R93.2	HBA1;HBA2; HBG1；HBG2；HBB； HbS	单人	小变异	小检测板	HBA1；HBA2；HBG1；HBG2； HBB (1397)	小检测板

R372新生儿筛查针对镰状细胞病在已输血婴儿

检测标准

已接受输血的婴儿的镰状细胞病新生儿筛查

通路中的位置

按照方案

申请专科

- 适当的专科转诊临床医生

专科服务组

- 筛查

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R372.1	HbS变异靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	HbS变异	靶向变异检测

R95铁过载-遗传性血色病检测

检测标准

不明原因的铁过载(伴转铁蛋白饱和度升高和/或血清铁蛋白升高)，提示遗传性血色病

重叠指征

• R96 铁代谢障碍 - 非常见 HFE 变异应改为在遗传性
　　血色病不是可能诊断时使用，或 HFE 常见变异已经检测过。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 心脏病学
• 临床遗传学
• 血液学
• 肝脏病学
• 全科医疗

专科服务组

• 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R95.1	HFE常见靶向变异变异检测	单人	小变异	单一区间	HFE常见变异	靶向变异检测

R96铁代谢障碍-非常见HFE变异

检测标准

铁过载(伴转铁蛋白饱和度升高和/或血清铁蛋白升高)或其他铁代谢障碍的特征，其中常见 HFE 变异已被排除或不太可能

重叠指征

• R95 铁过载 - 遗传性血色病检测应在遗传性时使用
由常见 HFE 变异导致的血色病很可能

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 心脏病学
• 临床遗传学
• 血液学
• 肝脏病学

专科服务组

• 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R96.1	铁代谢疾病 小检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	铁代谢障碍(515) 小panel	

R97血栓形成倾向伴可能单基因病因

检测标准

- 经顾问评估提示可能为单基因静脉血栓形成倾向的临床特征
  血液科医生
- 检测通常应针对40岁以下、自发性或与弱环境危险因素相关、且至少一名一级亲属存在的静脉血栓栓塞性疾病患者

- 检测仅应在对临床管理产生影响的情况下使用

通路中的位置

就诊时，经血液科顾问医师会诊后

申请专科

- 临床遗传学
- 血液学

专科服务组

- 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R97.1	血栓形成倾向WES或小检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	血栓形成倾向 (516)	WES或Small检测板

R112因子II缺乏症

检测标准

凝血因子II缺乏症的特征性临床特征

重叠指征

• R90 出血和血小板障碍检测应在特征不典型时使用

注意：本检测不适用于因子II相关血栓形成倾向。参见可能单基因病因的血栓形成倾向

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

功能性止血检测后就诊时

申请专科

• 临床遗传学

• 血液学

专科服务组

• 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R112.1	F2单基因测序	单人	小变异	单基因	F2 (1325)	单基因测序 >=10扩增子

R115因子V缺乏症

检测标准

凝血因子V缺乏症的特征性临床特征

重叠指征

• R90 出血和血小板障碍检测应在特征不典型时使用

注意：本检测不适用于因子V Leiden。参见可能单基因病因的血栓形成倾向

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

功能性止血检测后就诊时

申请专科

• 临床遗传学

• 血液学

专科服务组

• 血液学

相关检测

请注意，对于R115临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R115.1	F5单基因测序	单人	小变异	单基因	F5 (1327)	单基因测序 >=10扩增子
R115.2	F5 MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	F5 (1327)	MLPA或等效方法

R116因子VII缺乏症

检测标准

凝血因子VII缺乏症的特征性临床特征

重叠指征

• R90 出血和血小板障碍检测应在特征不典型时使用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

功能性止血检测后就诊时

申请专科

• 临床遗传学

• 血液学

专科服务组

• 血液学

相关检测

请注意，对于R116临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R116.1	F7单基因测序	单人	小变异	单基因	F7 (1328)	单基因测序 >=10扩增子
R116.2	F7 MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	F7 (1328)	MLPA或等效方法

R117凝血因子VIII缺乏症

检测标准

凝血因子VIII缺乏症的临床特征

重叠指征

• R90 出血和血小板障碍检测应在特征不典型时使用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

功能性止血检测后就诊时

申请专科

• 临床遗传学

• 血液学

专科服务组

• 血液学

相关检测

请注意，对于R117临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R117.1	F8 靶向变异检测	单人	小变异	单基因	F8 (1329)	靶向变异检测
R117.2	F8单基因测序	单人	小变异	单基因	F8 (1329)	单基因测序 >=10扩增子
R117.3	F8 MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	F8 (1329)	MLPA或等效方法

R118凝血因子IX缺乏症

检测标准

凝血因子IX缺乏症的临床特征

重叠指征

• R90 出血和血小板障碍检测应在特征不典型时使用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

功能性止血检测后就诊时

申请专科

• 临床遗传学

• 血液学

专科服务组

• 血液学

相关检测

请注意，以下所有检测均将针对R118临床指征请求进行，除非临床表现和/或初步结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R118.1	F9单基因测序	单人	小变异	单基因	F9 (1326)	单基因测序 >=10扩增子
R118.2	F9 MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	F9 (1326)	MLPA或等效

R119凝血因子X缺乏症

检测标准

凝血因子X缺乏症的特征性临床表现

重叠指征

• R90 出血和血小板障碍检测应在特征不典型时使用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

功能性止血检测后就诊时

申请专科

• 临床遗传学

• 血液学

专科服务组

• 血液学

相关检测

请注意，以下所有检测均将针对R119临床指征请求进行，除非临床表现和/或初步结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R119.1	F10单基因测序	单人	小变异	单基因	F10 (1330)	单基因测序 <10扩增子
R119.2	F10 MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	F10 (1330)	MLPA或等效

R120因子XI缺乏症

检测标准

因子XI缺乏症的特征性临床特征

重叠指征

• R90 出血和血小板障碍检测应在特征不典型时使用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

功能性止血检测后就诊时

申请专科

• 临床遗传学

• 血液学

专科服务组

• 血液学

相关检测

请注意，以下所有检测均将针对R120临床指征请求进行，除非临床表现和/或初步结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R120.1	F11单基因测序	单人	小变异	单基因	F11 (1331)	单基因测序 >=10扩增子
R120.2	F11 MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	F11 (1331)	MLPA或等效

R121血管性血友病病

检测标准

血管性血友病的临床特征

重叠指征

• R90 出血和血小板障碍检测应在特征不典型时使用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

功能性止血检测后就诊时

申请专科

• 临床遗传学

• 血液学

专科服务组

• 血液学

相关检测

请注意，以下所有检测均将针对R121临床指征请求进行，除非临床表现和/或初步结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R121.1	VWF单基因测序	单人	小变异	单基因	VWF (1404)	单基因测序 >=10扩增子
R121.2	VWF MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	VWF (1404)	MLPA或等效

R122凝血因子XIII缺乏症

检测标准

凝血因子XIII缺乏症的特征性临床特征

重叠指征

• R90 出血和血小板障碍检测应在特征不典型时使用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

功能性止血检测后就诊时

申请专科

• 临床遗传学

• 血液学

专科服务组

• 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R122.1	F13A1；F13B	单人	小变异	小检测板	F13A1; F13B (1332)	小检测板

R123联合维生素K依赖性凝血因子缺乏症

检测标准

联合维生素K依赖性凝血因子缺乏症的临床特征

重叠指征

• R90 出血和血小板障碍检测应在特征不典型时使用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

功能性止血检测后就诊时

申请专科

• 临床遗传学

• 血液学

专科服务组

• 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R123.1	VKORC1; GGCX	单人	小变异	小检测板	VKORC1；GGCX (1316)	小检测板

R124联合因子V和VIII缺乏症

检测标准

遗传性凝血因子V与VIII联合缺乏症的临床特征

重叠指征

• R90 出血和血小板障碍检测应在特征不典型时使用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

功能性止血检测后就诊时

申请专科

• 临床遗传学

• 血液学

专科服务组

• 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R124.1	联合凝血因子V缺乏症和VIII缺乏症小panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	联合凝血因子V和VIII缺乏症缺乏症 (517)	小检测板

R92罕见贫血

检测标准

可能为单基因病因的罕见贫血

重叠指征：

R93 地中海贫血检测应在诊断可能为地中海贫血时使用

• R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于

患有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征表现的个体。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

就诊时，在排除可能获得性病因后

申请专科

• 临床遗传学

• 血液学

专科服务组

• 血液学

相关检测

请注意，以下所有检测均将针对R92临床指征请求进行，除非临床表现和/或初步结果表明所有检测均不必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R92.1	HBA1;HBA2; HBG1；HBG2；HBB； RPL11；RPL35A； RPS17;RPS19; RPS26;RPL5; PKLR MLPA 或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	HBA1；HBA2；HBG1；HBG2； HBB；RPL11；RPL35A；RPS17； RPS19；RPS26；RPL5；PKLR	MLPA或等效
R92.2	HBA1;HBA2; HBG1;HBG2;HBB	单人	小变异	小检测板	HBA1；HBA2；HBG1；HBG2； HBB	小检测板
R92.3	罕见贫血WES或中检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	罕见贫血（518）	WES或Medium检测板

R91血细胞减少-非Fanconi贫血检测标准

不明原因的持续性或复发性血细胞减少或全血细胞减少，且Fanconi贫血可能性不大。包括不明原因的孤立性再生障碍性贫血、血小板减少或中性粒细胞减少

重叠指征

- R258 血细胞减少 - 提示需进行Fanconi断裂检测，应在需要排除Fanconi时使用
  使用染色体断裂试验检测贫血在临床上有指征
- R313 符合ELANE变异的中性粒细胞减少检测，应在中性粒细胞减少病例中使用，当
  ELANE 变异是可能的，且尚未被排除
- R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于
  患有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征表现的个体。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

就诊时已排除获得性原因，包括相关自身抗体

申请专科

- 临床遗传学
- 血液学
- 免疫学

专科服务组

- 血液学

相关检测

请注意，以下所有检测均将针对R91临床指征请求进行，除非临床表现和/或初步结果表明所有检测均不必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R91.1	血细胞减少 - 非范可尼贫血 WES或中检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	血细胞减少 - 非范可尼贫血（519）	WES或Medium检测板
R91.2	RPL11；RPL35A；RPS17；RPS19；RPS26;RPL5; DKC1；TERT；TERC MLF 等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	RPL11;RPL35A;RPS17; RPS19；RPS26；RPL5；DKC1； TERT；TERC	MLPA或等效

R258血细胞减少-Fanconi断裂检测有指征

检测标准

持续性或复发性两系血细胞减少或全血细胞减少，且临床上需要通过染色体断裂检测排除Fanconi贫血

重叠指征

- R91 血细胞减少 - 非Fanconi贫血检测，应在需要通过以下方式排除Fanconi贫血时使用
  染色体断裂检测无临床指征

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 血液学
- 免疫学

专科服务组

- 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R258.1	范可尼断裂 DNA修复缺陷 检测	单人	DNA修复	全基因组范围	范可尼断裂	DNA修复缺陷 检测
R258.2	确诊范可尼 贫血或Bloom 综合征 WES 或小 panel 中	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	确诊范可尼贫血或 Bloom综合征(508)	WES或Small 检测板

R259奈梅亨断裂综合征

检测标准

1. 基因组、外显子组或其他基因组分析提示Nijmegen断裂综合征的分子发现
   分析，OR
2. Nijmegen 断裂综合征的临床特征

重叠指征

- R27 儿科疾病、R89 超罕见和非典型单基因疾病或其他广泛检测应
  使用，除非临床特征为Nijmegen断裂综合征的典型表现
- 产前诊断或通过染色体断裂检测进行的级联检测将通过R240申请
  针对已知家族变异的诊断检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R259.1	奈梅亨断裂 DNA修复缺陷检测	单人	DNA修复	全基因组范围	奈梅亨断裂	DNA修复缺陷检测
R259.2	NBN单基因测序	单人	小变异	单基因	NBN（1376）	单基因测序 >=10扩增子

R229确诊Fanconi贫血或Bloom综合征-变异检测

检测标准

通过染色体断裂分析确诊Fanconi贫血或Bloom综合征，需要进行变异检测

重叠指征

- R91 血细胞减少 - 非Fanconi贫血检测，应在使用以下方式排除Fanconi贫血时使用
  染色体断裂检测有临床指征
- R260 Fanconi贫血或Bloom综合征 - 染色体断裂检测应改为使用
  临床表现高度提示范可尼贫血或Bloom综合征时
- 在其他基于临床特征进行检测的情况下，通常应使用R27儿科疾病、R89 超罕见和
  非典型单基因疾病或其他广泛基因组检测，除非临床特征强烈提示Fanconi贫血或Bloom综合征

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

进行染色体断裂分析后

申请专科

- 临床遗传学
- 血液学

专科服务组

- 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R229.1	确诊范可尼贫血或Bloom综合征小panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	确诊范可尼贫血或Bloom综合征(508)	小检测板

R260Fanconi贫血或Bloom综合征-染色体断裂检测

检测标准

1. 基因组、外显子组或其他基因组分析提示Fanconi贫血或Bloom综合征的分子发现，或

2. 临床特征强烈提示范可尼贫血或Bloom综合征

重叠指征

R258 血细胞减少 - 应改用范可尼断裂试验指征，前提是检测基于血液学临床特征

- 在其他基于临床特征进行检测的情况下，R27 儿科疾病、R89 超罕见和非典型单基因疾病或其他广泛基因组检测，除非临床特征强烈提示Fanconi贫血或Bloom综合征

- 产前诊断或通过染色体断裂检测进行的级联检测将通过R240申请针对已知家族变异的诊断检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 血液学

专科服务组

- 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R260.1	范可尼断裂DNA修复缺陷检测	单人	DNA修复	全基因组范围	范可尼断裂	DNA修复缺陷检测

R313中性粒细胞减少症符合ELANE变异

检测标准

1. 孤立性中性粒细胞减少症，且ELANE变异合理且尚未排除，并且
2. 家族史不应提示常染色体隐性遗传病，且
3. 临床表现非综合征性

重叠指征

• R91 血细胞减少 - 非范可尼贫血或R258 血细胞减少 - 范可尼断裂试验指征检测
当特征非典型于ELANE变异时应使用

• R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于
患有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征表现的个体。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

在排除获得性原因后，包括由抗中性粒细胞抗体引起的自身免疫性中性粒细胞减少症

申请专科

• 临床遗传学

• 血液学

• 免疫学

专科服务组

• 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R313.1	ELANE单基因测序	单人	小变异	单基因	ELANE (1372)	单基因测序 <10 扩增子

R338监测G(M)CSF逃逸变异

检测标准

需要检测逃逸变异株的接受G(M) CSF治疗的个体

通路中的位置

按照相关临床方案

申请专科

- 血液学
- 免疫学

专科服务组

- 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R338.1	CSF3R单基因测序	单人	小变异	单基因	CSF3R (1358)	单基因 测序 >=10 扩增子

R347遗传性易感性急性髓系白血病(AML)

检测标准

受累个体(先证者)，其个体+/-家族史符合以下标准之一。先证者具有：

1. AML/MDS 且存在既有的血小板功能障碍，或
2. AML/MDS 且≥1名亲属(一级/二级/三级亲属)患有AML/MDS/不明原因血细胞减少 / 再生障碍性贫血

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

• M80 急性髓系白血病应用于体细胞检测

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 血液学

专科服务组

• 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R347.1	遗传性 易感性 急性髓系 白血病 AML 小panel	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	急性 髓系白血病（AML）（525）	小检测板

R366遗传性易感性至急性淋巴母细胞白血病(ALL)

检测标准

对受累个体(先证者)进行检测，该个体 +/- 家族史符合以下标准之一

先证者具有：

急性淋巴细胞白血病(ALL)，以及

1. 一名一级/二级/三级亲属患有 ALL，或
2. 两名一级/二级/三级亲属患有髓系/淋系/血小板疾病

注意：所有诊断必须有医疗记录

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

• M91 急性淋巴细胞白血病应用于体细胞检测

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 血液学

专科服务组

• 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R366.1	PAX5；ETV6	单人	小变异	小检测板	PAX5；ETV6 (1349)	小检测板

R405遗传性红细胞增多症

检测标准

1. 可能为单基因病因红细胞增多症的临床特征
2. 排除红细胞增多症的继发性原因和获得性骨髓疾病，如骨髓增殖性肿瘤

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

- M85 骨髓增殖性肿瘤应用于体细胞检测以排除获得性骨髓增殖性肿瘤

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 血液学

专科服务组

- 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R405.1	遗传性红细胞增多症小panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	遗传性红细胞增多症 (157)	小检测板

R406血小板增多症

检测标准

1. 可能为单基因病因的血小板增多症的临床特征
2. 排除血小板增多症的继发性原因和获得性骨髓疾病，如骨髓增殖性肿瘤

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

- M85 骨髓增殖性肿瘤应用于体细胞检测以排除获得性骨髓增殖性肿瘤

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 血液学

专科服务组

- 血液学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R406.1	血小板增多症小检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	血小板增多症 (945)	小检测板

第九部分IX.听力学

R65氨基糖苷类暴露构成风险至听力

检测标准

显著暴露于氨基糖苷类药物，构成耳毒性风险该指征适用于：1. 有革兰阴性菌感染易感性的个体，例如由于已知的呼吸系统

疾病(如支气管扩张、囊性纤维化)或由于结构性或排尿性泌尿生殖道疾病，或

2. 听力损失且曾暴露于氨基糖苷类药物的个体

重叠指征

• R67 单基因听力损失应用于不明原因听力损失的个体

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 适当的专科转诊临床医生

专科服务组

• 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R65.1	氨基糖苷类 暴露构成风险 听力	单人	小变异	单 区间	MT-RNR1 m.1555A>G m.1095T>C m.1494C>T	靶向变异检测

R67单基因听力损失

检测标准

可能或疑似单基因听力损失

听力损失应经确认且为双侧

单侧听力损失病例在满足以下条件时可接受：

(1) 提示综合征性听力损失诊断的附加特征，如 Waardenburg / BOR / CHARGE **或**

(2) 符合单基因病因的双侧/单侧听力损失家族史(例如由听力图支持)。

重叠指征

• R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于

患有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征表现的个体。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

在诊断时，包括在新生儿期确认不明原因听力损失时

申请专科

• 听力学/听前庭医学

• 临床遗传学

• 耳鼻喉

• 儿科

专科服务组

• 听力学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R67.1	听力损失 WES 或大检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	听力损失 (126)	WES或Large 检测板

第X部分免疫学

R155自身免疫性多内分泌综合征

检测标准

具有自身免疫性多内分泌综合征临床诊断的个体

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 免疫学

专科服务组

- 免疫学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R155.1	AIRE单基因测序	单人	小变异	单基因	AIRE (1215)	单基因测序 >=10扩增子

R15原发性免疫缺陷或单基因炎症性肠病

检测标准

疑似原发性免疫缺陷，由顾问免疫学家诊断

指征包括具有国际免疫学会联合会(IUIS)八个原发性免疫缺陷类别中任一类的患者：

1. 联合免疫缺陷，伴或不伴相关特征及 T 细胞数量或功能异常。这可能包括异常初始 T 细胞、TRECs、库、增殖(如 PHA)、Cd4/8 比值倒置或 γδ T 细胞增多)
2. 以抗体缺陷为主，伴疫苗应答低下或缺失
3. 免疫失调疾病，包括噬血细胞性淋巴组织细胞增生症(HLH)
4. 吞噬细胞数量、功能或两者兼有的先天性缺陷。这应由低吞噬细胞204数量和/或异常 DHR/NBT/吞噬作用/L 选择素脱落、Cd11a,b,c 或 CD18，或异常迁移或黏附所证实
5. 固有免疫和先天免疫缺陷
6. 自身炎症性疾病
7. 补体功能异常的补体缺陷
8. 在这些标准下进行检测还应包括患有炎症性肠病的幼儿，定义为：血性腹泻、严重生长发育障碍和严重肠道炎症，组织学符合慢性炎症性肠道病理，发病年龄小于 6 岁或

由顾问儿科胃肠病学家、胃肠病学家或免疫学家诊断的疑似单基因 IBD:

1. 婴儿期发病 IBD 小于 2 岁发病；极早发型 IBD(<6 岁发病)伴严重病程(需要生物制剂或手术)或相关合并症和肠外表现
2. 在专科 MDT 讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行检测(例如具有记录严重程度标准的儿科或青年 IBD，如相关家族史、合并症和肠外表现如感染易感性)。

半快速检测标准

- 急性不适的儿童或成人，其中原发性免疫缺陷或单基因严重炎症性肠病被认为极可能是患者表型的原发原因。

- 病例应符合 R15 的标准资格标准，并且
- 检测将为患者提供治疗或临床管理的即时改变。**备注：**

- 主要临床指征不是原发性免疫缺陷或单基因严重炎症性肠病，或免疫缺陷是更复杂表现的一部分的病例，应考虑 R14 而非快速 R15。

- 若根据免疫学研究怀疑特定免疫缺陷(例如由 IL2RG 致病变异导致的 X 连锁 SCID)，应申请相应的临床指征(例如 R235 具有 γ 链缺陷特征的 SCID)，而非快速 R15。

- 请提供可能有助于结果解读的相关免疫学数据。

- 临床紧急但患者并非急性病重或管理不会改变的病例，应提交 R15 原发性免疫缺陷全基因组测序检测，但需紧急申请。

- 检测在先证者身上进行，但如有父母样本请一并送检，以便加快可能需要的进一步检测。

重叠指征

- 对于 ADA 缺陷个体，应使用 R16 伴腺苷脱氨酶缺陷的重症联合免疫缺陷检测

- 对于个体，应使用 R234 伴 PNP 缺陷的重症联合免疫缺陷检测
  PNP 缺乏症
- 对于 γ 链低或缺如，或对 IL-2、7 和 15 的 STAT5 pTyr 低或缺如的个体，应使用 R235 伴 γ 链缺陷的重症联合免疫缺陷检测
- 对于 SAP 表达缺如的个体，应使用 R17 伴 SAP 表达低或缺如的淋巴增殖综合征检测

- 对于穿孔素表达缺如的个体，应使用 R232 伴穿孔素表达低或缺如的淋巴增殖综合征检测

- 对于 XIAP 表达缺如的个体，应使用 R18 伴 XIAP 表达低或缺如的淋巴增殖综合征检测

- 对于存在 Fas 介导凋亡缺陷、α 双阴性 T 细胞升高、sFAS 升高或维生素 B12 升高的个体，应使用 R19 伴凋亡缺陷的自身免疫性淋巴增殖综合征检测

- 对于 BTK 表达缺如的个体，应使用 R233 伴 BTK 表达低或缺如的无丙种球蛋白血症检测

- 对于可能诊断为 WAS 的个体，应使用 R20 Wiskott-Aldrich 综合征检测
- 对于确诊淀粉样变性的病例，应使用 R204 无可识别病因的淀粉样变性检测
- 当临床高度怀疑色素失禁症诊断时，应使用 R239 色素失禁症检测。这是因为 R15 检测未针对 IKBKG 基因变异检测进行优化，可能漏诊部分诊断。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

半快速检测路径中

在就诊时，于临床相关且可快速获得的检查之后。所有病例必须事先商定。请在提交样本前联系 gosh.geneticslab@nhs.net 进行讨论。

- 临床遗传学
- 血液学
- 免疫学
  消化内科

申请专科进行半快速检测

- 临床遗传学
- 免疫学
  - 新生儿科

专科服务组

- 免疫学

相关检测

R15.5仅用于半紧急检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R15.4	原发性免疫缺陷或单基因炎症性肠病疾病 WGS(第2阶段	三人组或单人 外显子水平	CNVs，小变异	基因检测板或基因座	原发性免疫缺陷或单基因炎症性肠道疾病 (398)	全基因组测序
R15.5	原发性免疫缺陷或单基因炎症性肠病疾病 WES	单人	外显子水平 CNVs，小变异	基因检测板或基因座	原发性免疫缺陷或单基因炎症性肠道疾病 (398)	全外显子组测序

R413自身炎症性疾病

检测标准

1. 有证据表明存在原因不明的反复或持续炎症(局部或全身性)
   其波动看似随机，呈周期性或不规则性**且**
2. 感染性和自身免疫性检测结果均为非诊断性。

发作通常始于儿童期，但症状也可始于青春期甚至成年后期。主要症状为发热。其他症状包括浆膜炎(腹膜炎、胸膜炎和心包炎)、反复卒中样发作、肌痛、关节痛和皮疹，以及 CNS、胃肠道和呼吸道症状。

重叠指征

• R15 原发性免疫缺陷或单基因炎症性肠病

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 免疫学
• 风湿病学
• 皮肤病学
• 胃肠病学
• 儿科

专科服务组

• 免疫学

相关检测

请注意，对于 R413 临床指征申请，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果提示所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R413.1	自身炎症性疾病 中等检测组合	单人	小变异检测，拷贝数变异	基因组合或自身炎症性疾病中等基因组合或WES基因座	(1075)	

R16重症联合免疫缺陷伴腺苷脱氨酶缺陷

检测标准

T 细胞阴性/低、B 细胞阴性/低、NK 细胞阴性/低，伴 ADA 缺陷的 SCID

重叠指征

- 当临床和实验室特征不符合时，应使用 R15 原发性免疫缺陷 panel 检测
  典型基因及更广泛范围的基因均可能为致病原因

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

经高度专业化严重联合免疫缺陷服务评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 免疫学

专科服务组

- 免疫学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R16.1	ADA单基因测序	单人	小变异	单基因	ADA(1388)	单基因 测序 >=10 扩增子

R235SCID伴γ链缺陷特征

检测标准

男性 T 细胞阴性、B 细胞阳性 SCID，伴 NK 细胞低或正常，且 γ 链低或缺如，或对 IL2、IL7 和 IL15 的 STAT5 pTyr 低或缺如

重叠指征

• 当临床和实验室特征不符合时，应使用 R15 原发性免疫缺陷 panel 检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的病例。

典型基因及更广泛范围的基因均可能为致病原因

通路中的位置

在就诊时，于 γ 链和 STAT5 酪氨酸磷酸化分析后，或经重症联合免疫缺陷高度专业化服务评估后

申请专科

• 临床遗传学

• 免疫学

专科服务组

• 免疫学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R235.1	IL2RG单基因测序	单人	小变异	单基因	IL2RG (1386)	单基因 测序 <10 扩增子

R234严重联合免疫缺陷伴PNP缺乏

检测标准

T 细胞阴性/低、B 细胞阴性/低、NK 细胞阴性/低，伴 PNP 缺乏的严重联合免疫缺陷

重叠指征

- 当临床和实验室特征不符合时，应使用 R15 原发性免疫缺陷 panel 检测
  典型基因及更广泛范围的基因均可能为致病原因

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时、PNP 分析后或经严重联合免疫缺陷高度专业化服务评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 免疫学

专科服务组

- 免疫学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R234.1	PNP单基因测序	单人	小变异	单基因	PNP(1389)	单基因 测序 <10 扩增子

R17淋巴增殖性综合征伴SAP表达缺失

检测标准

影响男性、符合 SAP 相关疾病且 SAP 表达低或缺如的噬血细胞性淋巴组织细胞增生症(HLH)或其他淋巴增殖性疾病

典型特征可包括 EBV 感染、丙种球蛋白血症或骨髓再生障碍

重叠指征

- 当临床和实验室特征不符合时，应使用 R15 原发性免疫缺陷 panel 检测
  典型基因及更广泛范围的基因均可能为致病原因

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，在SAP表达分析之后

申请专科

- 临床遗传学
- 血液学
- 免疫学

专科服务组

- 免疫学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R17.1	SH2D1A单基因测序	单人	小变异，拷贝数变异	单基因	SH2D1A (1353)	单基因测序 <10扩增子

R18噬血细胞性综合征伴XIAP表达缺失

检测标准

影响男性、符合 XIAP 相关疾病且 XIAP 表达低或缺如的噬血细胞性淋巴组织细胞增生症(HLH)

典型特征包括炎症性肠病或结肠炎

重叠指征

- 当临床和实验室特征不符合时，应使用 R15 原发性免疫缺陷 panel 检测
  典型基因及更广泛范围的基因均可能为致病原因

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，在XIAP表达分析之后

申请专科

- 临床遗传学
- 血液学
- 免疫学

专科服务组

- 免疫学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R18.1	XIAP单基因测序	单人	小变异	单基因，拷贝数变异	XIAP(1344)	单基因测序 >=10扩增子

R232噬血细胞性综合征伴穿孔素表达缺失

检测标准

伴低表达或无穿孔素表达的噬血细胞综合征

重叠指征

- 当临床和实验室特征不符合时，应使用 R15 原发性免疫缺陷 panel 检测
  典型基因及更广泛范围的基因均可能为致病原因

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，在穿孔素表达分析之后

申请专科

- 临床遗传学
- 血液学
- 免疫学

专科服务组

- 免疫学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R232.1	PRF1单基因测序	单人	小变异	单基因	PRF1 (1343)	单基因测序 <10 扩增子

R19自身免疫淋巴增殖性综合征伴缺陷性凋亡

检测标准

淋巴增殖性综合征或其他与 FAS 相关疾病一致的淋巴增殖性疾病，伴：

- Fas 介导的细胞凋亡异常，或
- αβ双阴性T细胞升高，或
- sFAS 升高，或
- 维生素B12升高

重叠指征

- 当临床和实验室特征不符合时，应使用 R15 原发性免疫缺陷 panel 检测
  典型基因及更广泛范围的基因均可能为致病原因

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，在对Fas介导的细胞凋亡进行分析后

申请专科

- 临床遗传学
- 血液学
- 免疫学

专科服务组

- 免疫学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R19.1	FAS单基因测序	单人	小变异	单基因	FAS (1214)	单基因测序 >=10扩增子

R233无丙种球蛋白血症伴BTK表达缺失

检测标准

男性临床特征提示 X 连锁无丙种球蛋白血症伴 BTK 表达降低或缺失，或男性伴 B 细胞缺失

重叠指征

- 当临床和实验室特征不符合时，应使用 R15 原发性免疫缺陷 panel 检测
  典型基因及更广泛范围的基因均可能为致病原因

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，在BTK表达分析之后

申请专科

- 临床遗传学
- 免疫学

专科服务组

- 免疫学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R233.1	BTK单基因测序	单人	小变异	单基因	BTK（1208）	单基因 测序 >=10 扩增子

R20Wiskott-Aldrich综合征

检测标准

临床表现提示 Wiskott-Aldrich 综合征(WAS)且表达有限或缺失
WASP

任何患有小血小板的男性都应考虑该诊断

重叠指征

• R15 当临床特征不典型时，应使用原发性免疫缺陷 panel 检测，并且
更广泛的基因范围可能具有致病性

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，在 WASP 表达分析后或经重症联合免疫缺陷高度专业化服务评估后

申请专科

• 临床遗传学
• 血液学
• 免疫学

专科服务组

• 免疫学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R20.1	WAS单基因测序	单人	小变异	单基因	WAS (1406)	单基因测序 >=10扩增子

R341遗传性血管性水肿I型和II

检测标准

1. 反复发作的非荨麻疹性血管性水肿，通常逐渐起病，累及外周、肠道或喉部，通常逐渐起病并持续 1-5 天，且无家族史，AND 2. 血清 C1INH 浓度或功能异常

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 免疫学

专科服务组

- 免疫学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R341.1	SERPING1单基因测序	单人	小变异，拷贝数变异	单基因	SERPING1（1345）	单基因测序 >=10 扩增子

R368遗传性血管性水肿III型

检测标准

反复发作的非荨麻疹性血管性水肿，通常逐渐起病，累及外周、肠道或喉部，通常逐渐起病并持续 1-5 天，且无家族史，AND 血清 C1INH 浓度或功能正常

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

以下为补体检测

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 免疫学

专科服务组

- 免疫学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R368.1	F12热点靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	F12 热点	靶向变异检测

R436遗传性α类胰蛋白酶血症

检测标准

持续性升高的肥大细胞类胰蛋白酶达8.0ng/ml或以上

通路中的位置

患者基线血清类胰蛋白酶持续升高，临床怀疑，通常是在肥大细胞增多症和其他骨髓增殖性肿瘤(MPN)检查阴性的背景下

申请专科

- 免疫学
- 血液学
- 儿科
- 过敏专科医生
- 皮肤病学

专科服务组

- 免疫学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R436.1	遗传性α类胰蛋白酶血症	单人	小变异	单一区间	TPSAB1	靶向变异检测

第XI部分遗传性癌症

R207遗传性卵巢癌(不伴乳腺癌)

检测标准

1. 任何年龄的高级别非黏液性上皮性卵巢癌(EOC)或浆液性输卵管上皮内癌(STIC)

或

2. 上皮性卵巢癌(EOC)或浆液性输卵管上皮内癌(STIC)AND a.≥1 名一级亲属患 EOC 或浆液性输卵管上皮内癌(STIC),OR b.≥1 名二级亲属患 EOC 或浆液性输卵管上皮内癌(STIC)(中间亲属无卵巢或已故)OR

c. ≥2 名二级/三级亲属患 EOC 或浆液性输卵管上皮内癌(STIC)

已故患病个体(先证者)可在以下情况下进行检测：

a. 已有先前储存的体质性DNA/血液样本可用，且
   i. 达到资格标准 1 或 2，且
   ii. 无在世受累个体可供进行基因检测

或

b. 如无储存的体质性 DNA/血液样本可用，但有合适的组织可用(肿瘤或正常组织)AND
   i. 达到标准 2 OR 经病理校正的 Manchester 评分 ≥17 或 BOADICEA/CanRisk 评分 ≥15%(针对受累已故亲属)AND
   ii. 无在世受累个体可供进行基因检测

注：先证者的癌症以及家族中报告的大多数癌症应已得到确认

在特殊 MDT 讨论并有肿瘤遗传学家在场的情况下，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。

重叠指征

• M2 卵巢癌应用于体细胞检测

通路中的位置

申请专科

• 肿瘤学
• 临床遗传学
• 妇科

专科服务组

• 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R207.1	遗传性卵巢癌不伴乳腺癌小检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	遗传性卵巢癌（不伴乳腺癌）（143）	小检测板

R208遗传性乳腺癌和卵巢癌

检测标准

1. **存活受累个体(先证者)**患乳腺癌*或高级别卵巢癌，且该个体 +/- 家族史符合其中一项标准。先证者具有：a.乳腺癌(年龄<40 岁),OR

   b. 双侧乳腺癌(年龄< 60 岁),OR c.三阴性乳腺癌(年龄< 60 岁),OR d.出生时指定为男性且患乳腺癌(任何年龄),OR e.乳腺癌(年龄<45 岁)且有一名一级亲属患乳腺癌(年龄<45 岁),OR f.经病理校正的联合 Manchester 评分 ≥15 或单基因经病理校正评分 ≥10 或 BOADICEA/CanRisk 评分 ≥10% OR

   g.德系犹太人血统且任何年龄患乳腺癌 h.≥ 1 名祖父母来自 Westray(Orkney)或 Whalsay(Shetland)且任何年龄患乳腺癌

2. **存活受累个体患胰腺癌** AND 乳腺癌*/高级别
   卵巢癌/前列腺癌家族史，经病理校正的 Manchester 评分 ≥ 15/CanRisk 评分 10%。3. **存活受累个体患前列腺癌** AND 乳腺/卵巢/胰腺癌家族史

   病理调整的Manchester评分≥ 15/CanRisk评分10%的癌症。

4. **已故受累个体**患乳腺癌*或高级别卵巢癌，伴：
   a. 有先前储存的体质性 DNA/血液样本可用，AND i.)达到检测资格标准 1、2 或 3 AND ii).无存活受累个体可进行基因检测 OR

   b. 如无储存的体质性DNA/血液样本可用，但有合适的组织可用(肿瘤或正常组织)且 i)经病理校正的Manchester评分≥17或BOADICEA/CanRisk评分≥15%，针对已患病的已故亲属，且 ii)无在世患病个体可供进行基因检测

5. **无患病表现**的个体，具备：
   a. 一级亲属患有乳腺癌*或浆液性卵巢癌，且
   b. 经病理校正的合并Manchester评分≥20或患病亲属的BOADICEA/CanRisk评分≥20%或未患病亲属的BOADICEA/CanRisk评分≥10%，且
   c. 无在世受累个体可供进行基因检测，且
   d.无已故患病个体留有可供检测的肿瘤材料对在世未患病个体的说明：

   当多名家庭成员可能符合未患病检测资格时，应考虑家族中致病性变异残余概率，并计入既往未患病检测正常的结果。

备注
- ***乳腺癌定义包括高级别DCIS，不包括LCIS。**
- **先证者的癌症及家族中报告的大多数癌症应已得到确认**
- **经病理校正的Manchester评分涉及纳入受检者的病理数据**
  仅先证者，即无需寻求其他家庭成员的病理资料。
- **卵巢癌：可包括输卵管癌和原发性腹膜癌**
- **通常不应既往已进行过BRCA1/BRCA2检测。例外情况可能**
  包括，例如，已通过犹太社区NHS BRCA检测项目接受BRCA1/BRCA2检测且未获得分子诊断的患者
- **未患病个体和已故个体的检测只能由临床遗传学部门提供**

在有癌症遗传学家出席的专科MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测

重叠指征

- M2 卵巢癌应用于体细胞检测
- M3 乳腺癌检测应用于体细胞检测

• R444 NICE 批准的 PARP 抑制剂治疗

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 肿瘤学
• 临床遗传学
• 手术

专科服务组

• 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R208.1	遗传性乳腺和卵巢癌	单人	小变异，拷贝数变异	小检测板基因	遗传性乳腺和卵巢癌（635）	小检测板

R210遗传性MMR缺陷(Lynch综合征)

检测标准

所有新诊断的结直肠癌和子宫内膜癌均应按照癌症检测目录和联盟 Lynch 综合征手册的规定进行肿瘤 MSI / IHC 检测，以识别 dMMR 肿瘤以及提示 Lynch 综合征的其他检测。这可能包括对 MLH1 缺陷型结直肠癌进行 BRAF 检测，以及对 BRAF 阴性结直肠癌和所有 MLH1 缺陷型子宫癌进行体细胞 MLH1 高甲基化检测。体细胞 MLH1 高甲基化检测已纳入癌症检测目录 M1.5 项下。

1. **受累个体的胚系检测临床标准**

   先证者患有dMMR肿瘤，额外检测结果提示Lynch综合征。这可能包括对MLH1缺陷型结直肠癌进行BRAF检测，以及对BRAF阴性结直肠癌和所有MLH1缺陷型子宫癌进行体细胞MLH1高甲基化检测

   a. 患病先证者来自改良Amsterdam标准阳性家族，无论肿瘤dMMR状态如何

   b. 个人史或家族史提示体质性错配修复缺陷(CMMRD),Wimmer评分=>3

   c. 已故患病个体符合标准，且有先前储存的体质性血液/DNA样本可用。

2. **在胚系检测前对储存肿瘤样本进行MSI/IHC检测的临床标准**
   a. 个人/家族史有结直肠癌达到改良Amsterdam标准(≥2代中≥3例Lynch相关癌症，其中≥1例诊断<50岁)或

   b. 任何Lynch相关癌症*<50岁(不包括孤立性胰腺癌、前列腺癌或胃癌)
   c. 两种Lynch相关癌症(任何年龄，其一为结直肠癌或子宫内膜癌)，或
   d. Lynch相关癌症且≥1名一级亲属患有Lynch相关癌症(两者均发生≤60岁，其中之一为结直肠癌或子宫内膜癌)，或
   e. Lynch相关癌症且≥2名亲属(一级/二级/三级亲属)患有Lynch相关癌症(均发生≤75岁，其中之一为结直肠癌或子宫内膜癌)，或
   f. Lynch相关癌症且≥3名亲属(一级/二级/三级亲属)患有Lynch相关癌症(发生于任何年龄，其中之一为结直肠癌或子宫内膜癌)

*Lynch相关癌症包括：结直肠癌、子宫内膜癌、上皮性卵巢癌、尿路上皮癌、肾盂移行细胞癌、胆管癌、小肠和上消化道癌症、胶质母细胞瘤、宫颈内膜癌、至少两个皮脂腺瘤、一个或多个皮脂腺癌、前列腺癌、胃癌和胰腺癌。单个皮脂腺瘤不构成Lynch相关癌症。

3. **体细胞(肿瘤)Lynch综合征panel检测的临床标准**
   a. 先证者患有结直肠癌或子宫内膜癌，肿瘤为dMMR且BRAF正常及体细胞MLH1高甲基化分析正常，且胚系检测未发现致病性变异，或个人/家族疾病模式表明证实获得性MMR变异(从而排除体质性MMR异常)可使监测降级

   b. 已故患病个体患有结直肠癌或子宫内膜癌≤60岁，且肿瘤表现为高/中度MSI或IHC显示MMR蛋白染色缺失，且一名一级亲属患有Lynch相关癌症≤60岁，且无在世患病个体可供进行基因检测。

4. **未患病个体进行胚系检测的临床标准**
   a. 一级亲属患有Lynch相关癌症，且
   b. 结直肠癌/Lynch相关癌症家族史达到Amsterdam标准(≥2代中≥3例，其中≥1例患病<50岁)且

   c. 已尝试对患病家庭成员的肿瘤样本进行分析但无法进行、失败、结果不确定或提示MMR缺陷(通过IHC或MSI)，且
   d. 体细胞测序不可行或失败，且
   e. 无在世受累个体可供进行基因检测

5. **胚系MLH1启动子甲基化的标准**
   a. 在超过1名结直肠癌≤60岁的受累个体中，肿瘤组织已发现MLH1启动子甲基化的家族

注：先证者的癌症以及家族中报告的大多数癌症应已得到确认

未受累个体的检测只能由临床遗传学服务部门进行

在有癌症遗传学家出席的专科MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

- M1.9 多靶点NGS panel - 小变异(MLH1、MSH2、MSH6、PMS2、POLE、POLD1)(M1 结直肠癌)应使用于体细胞检测

通路中的位置

就诊时经肿瘤相关检测(IHC/MSI)后

申请专科

- 临床遗传学
- 肿瘤学
- 手术*
- 胃肠病学
- 组织病理学
- 皮肤病学

* 结直肠外科和妇科外科医生的手术覆盖

专科服务组

- 核心

相关检测

请注意，并非所有相关检测都会在每个病例中进行。临床表现将指示必要的检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R210.2	遗传性MMR缺陷Lynch综合征 小检测组合	单人	小检测板变异，拷贝数变异	基因组或基因座	遗传性MMR缺陷(Lynch综合征) (503)	小检测板
R210.4	胚系MLH1启动子甲基化	单人	甲基化	单基因	MLH1	甲基化检测
R210.6	遗传性MMR缺陷（Lynch综合征）	单人	外显子水平拷贝数变异	PMS2	PMS2	MLPA或等效方法

R211遗传性息肉病和早发性结直肠癌-胚系
检测

检测标准

存活的受累个体(先证者)，其中该个体+/-家族史符合**其中一项**标准。先证者具有：

1. 任何40岁以下的结直肠癌或子宫内膜癌诊断
2. 40岁以下任何小肠癌诊断
3. 先证者患有子宫内膜癌或结直肠癌(CRC)，且有≥2个兄弟姐妹患有CRC/EC，其中至少1人在<50岁确诊

3. ≥5个腺瘤性息肉和结直肠癌，或
4. ≥5个腺瘤性息肉(年龄<40岁),或
5. ≥10个腺瘤性息肉(年龄<60岁,或
6. ≥20个腺瘤性息肉(年龄≥60岁)，或
7. ≥5个腺瘤性息肉(年龄<60岁)且一级亲属有≥5个腺瘤性息肉或CRC(年龄<60岁),或

8. 锯齿状息肉病综合征的临床诊断*，如果：
   a. 患者年龄< 50 或
   b. ≥1名患SPS的一级亲属家族史或
   c. 任何息肉内存在异型增生的证据

   * 诊断为锯齿状息肉病综合征：a.五个或更多锯齿状病变/息肉位于直肠近端，所有病变至少5 mm大小，其中两个或更多至少10mm大小，
   b. 超过20个任何大小的锯齿状病变/息肉分布于大肠，其中至少五个位于直肠近端。

9. 错构瘤性息肉病综合征：
   a. 结直肠≥5个错构瘤性息肉，或
   b. ≥ 2 个错构瘤性息肉遍布胃肠道，或
   c. ≥ 1个错构瘤性息肉且一级/二级亲属有错构瘤性息肉。

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)该个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA样本可用，且(iii)没有存活的受累个体可用于基因检测，且(iv)经专科癌症遗传学MDT讨论后

注：大多数息肉经组织学确诊

在有癌症遗传学家出席的专科MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测

重叠指征

• 遗传性息肉病 - 如果没有存活的受累个体可用于胚系检测，应使用体细胞检测
检测，没有从已故受累个体储存的胚系DNA样本，且需要分子诊断以指导存活亲属

• M1 结直肠癌应用于体细胞检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 胃肠病学
• 妇科
• 手术*

* 结直肠外科医师覆盖手术

专科服务组

• 核心

相关检测

请注意，对于R211临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测不必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R211.1	遗传性息肉病以及早发性结直肠癌--胚系检测	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	遗传性息肉病（504）	小检测板
R211.3	遗传性息肉病及早发性结直肠癌--胚系检测	单人	外显子水平拷贝数变异	PMS2	PMS2	MLPA或等效

R414APC相关息肉病

检测标准

对可能太年轻而尚未发生肠息肉的儿童/年轻成人进行检测。基于以下一项或多项APC相关发现，在结肠镜检查之前进行：

1. 由经验丰富的眼科医生评估的多灶性或双侧CHRPE，或
2. 侵袭性纤维瘤病/硬纤维瘤(如进行检测，则为 CTNNB1 WT)或
3. 筛状-桑葚样变异型甲状腺乳头状癌或
4. 肝母细胞瘤或
5. 儿童/年轻成人中颅骨和下颌骨多发性骨瘤或多发性牙齿异常(未萌出牙、含牙囊肿或牙瘤的额外牙)

6. 任何年龄的胃息肉病且符合 GAPPs 标准的受累个体* 或
7. 经典型髓母细胞瘤
8. 患者有毛母质瘤而无符合替代诊断(如Rubenstein Taybi/强直性肌营养不良/Kabuki综合征等)的综合征特征，且具有以下之一：a.任何年龄≥6个毛母质瘤或<20岁≥2个毛母质瘤或具有≥ 1个其他APC相关特征的个体中单个毛母质瘤或具有表皮样囊肿特征的毛母质瘤

b.

c.

d.

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)该个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，且

(iii) 无存活受累个体可供进行基因检测，且

(iv)经专科癌症遗传学 MDT 讨论后

*脚注：GAPPS的诊断标准(Worthley等。Gut。2012年5月；61(5):774-9)。GAPPs标准适用于所有个体，而不仅仅是儿童或年轻成人。

在有癌症遗传学家出席的专科MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测

重叠指征

R211 适用于应继续进行完整息肉病 panel 检测的息肉病患者

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 手术
- 皮肤病学
- 肿瘤学*

* 包括儿科

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R414.1	APC相关息肉病	单人	小变异检测，拷贝数变异	单基因	APC（1212）	单基因测序 ≥ 10扩增子

R212PeutzJeghers综合征

检测标准

存活的患病个体(先证者)，其本人+/-家族史符合其中一项标准。

1. ≥2个PJS型错构瘤性息肉，或
2. ≥1个PJS型错构瘤性息肉和特征性皮肤黏膜色素沉着，或
3. 特征性皮肤黏膜色素沉着年龄<10岁,或
4. 任何年龄的环状小管性索肿瘤(SCAT)
5. 任何年龄的宫颈恶性腺瘤
6. ≥1个PJS型错构瘤性息肉，且≥1个一级/二级亲属患有：
   a. ≥1项PJS样特征，或
   b. ≥2种PJS相关癌症(这两种癌症可发生于同一或不同亲属)，或
7. 特征性皮肤黏膜色素沉着，且≥1名一级/二级亲属具有：a≥1项PJS样特征，或

   b. ≥2种PJS相关癌症(这两种癌症可发生于同一或不同亲属)

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，

和

(iii) 无存活患病个体可供基因检测，且(iv)经专科癌症遗传学MDT讨论后

PJS样特征：特征性皮肤黏膜色素沉着、PJS型错构瘤性息肉

PJS相关癌症：上皮性结直肠癌、胃癌、胰腺癌、乳腺癌和卵巢癌，环状小管性索肿瘤(SCTAT)，宫颈恶性腺瘤，以及睾丸支持细胞瘤(LCST)

注：大多数息肉应经组织学确认

在特殊 MDT 讨论并有肿瘤遗传学家在场的情况下，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 胃肠病学
- 手术

专科服务组

- 遗传性癌症

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R212.1	STK11单基因测序	单人	小变异，拷贝数变异	单基因	STK11 (1377)	单基因测序 >=10扩增子

R213PTEN错构瘤肿瘤综合征检测标准

存活的患病个体(先证者)，其本人+/-家族史符合其中一项标准。1. 大头畸形且皮肤黏膜病变包括以下之一：

a. ≥ 6个面部丘疹，其中≥ 3个为毛鞘瘤，
b. 面部皮肤丘疹 AND 口腔黏膜乳头状瘤病，
c. 口腔黏膜乳头状瘤病 AND 肢端角化病，
d. ≥6 掌跖角化病。

2. 大头畸形 AND ≥1 项主要标准
3. 巨头畸形且≥ 3项次要标准
4. 小脑发育不良性神经节细胞瘤(成人 Lhermitte-Duclos 病(LDD))
5. Cleveland Clinic PTEN风险计算器评分对应致病性/可能致病性变异概率为10%

PTEN-HTS相关的皮肤黏膜病变包括：
• 面部皮肤丘疹，包括毛根鞘瘤
• 口腔黏膜乳头状瘤病
• 肢端(背侧)角化病
• 掌跖角化病
主要标准：
• 乳腺癌
• 上皮性甲状腺癌(非髓样)
• 大头畸形(枕额围 ≥97百分位)
• 子宫内膜癌
次要标准：
• 其他甲状腺病变(如腺瘤、多结节性甲状腺肿)
• 智力障碍(IQ ≤75)
• 错构瘤性肠息肉
• 乳腺纤维囊性病
• 脂肪瘤
• 纤维瘤
• 泌尿生殖系统肿瘤(尤其是肾细胞癌)
• 泌尿生殖系统畸形
• 子宫肌瘤
• 食管糖原棘皮症

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)该个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，且

(iii) 无存活受累个体可供进行基因检测，且
(iv)经专科癌症遗传学 MDT 讨论后

在特殊 MDT 讨论并有肿瘤遗传学家在场的情况下，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 神经科

专科服务组

- 遗传性癌症

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R213.1	PTEN单基因测序	单人	小变异，拷贝数变异	单基因	PTEN (1382)	单基因测序 >=10扩增子

R214痣样基底细胞癌综合征或Gorlin综合征检测标准

1. 受累活体个体(先证者)，其个人史符合：
    a. ≥ 1 个主要 OR
    b. ≥ 2 项次要标准
2. 主要标准：

• 大脑镰层状(片状)钙化或较年轻个体中明确的钙化证据
超过20岁
• 颌骨角化囊肿：组织学上为牙源性角化囊肿
• 掌/跖凹(两个或更多)
• SHH 髓母细胞瘤，经肿瘤检测确认
• 多发性基底细胞癌(BCCs)(50岁以下超过5个)

3. 次要标准：

• 儿童期髓母细胞瘤，肿瘤中SHH通路未进行检测(也称为原始神经外胚层肿瘤[PNET])

• 淋巴肠系膜囊肿或胸膜囊肿
• 大头畸形(OFC >97百分位)
• 唇裂/腭裂
• 胸部X线和/或脊柱X线观察到椎骨/肋骨异常；分叉/张开/额外肋骨；分叉椎骨

• 轴前或轴后多指(趾)
• 卵巢/心脏纤维瘤
• 眼部异常(白内障、发育缺陷和视网膜上皮色素改变)

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)该个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，且

(iii) 无存活受累个体可供进行基因检测，且
(iv)经专科癌症遗传学 MDT 讨论后

在特殊 MDT 讨论并有肿瘤遗传学家在场的情况下，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

• 临床遗传学
• 皮肤病学

专科服务组

- 遗传性癌症

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R214.1	PTCH1；SUFU	单人	小变异， 拷贝数变异	小检测板	PTCH1；SUFU (1373)	小检测板

R215遗传性弥漫性胃癌

检测标准

1. 存活的患病个体(先证者)，其本人+/-家族史**符合其中一项标准**。先证者具有：

   a. 弥漫性胃癌(<50岁)。
   b. 胃原位印戒细胞或50岁以下印戒细胞派杰样播散
   c. 任何年龄的弥漫性胃癌，伴有唇裂或腭裂的个人史或FDR。
   d. 双原发弥漫性胃癌和小叶乳腺癌(均<70岁)。
   e. 任何年龄的弥漫性胃癌且≥1名FDR/SDR在任何年龄患有弥漫性胃癌。
   f. 任何年龄的弥漫性胃癌且≥1名FDR/SDR在<70岁患有小叶乳腺癌。
   g. 小叶乳腺癌且≥1名一级/二级亲属患弥漫性胃癌< 70岁。
   h. 两例或以上<50岁小叶乳腺癌,例如先证者多发同侧肿瘤或两名或以上一级/二级亲属<50岁患LBC。

   i. 双侧小叶乳腺癌< 70岁
   j. 任何毛利族个体的弥漫性胃癌

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)该个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，且

(iii) 无存活受累个体可供进行基因检测，且
(iv)经专科癌症遗传学 MDT 讨论后

注：至少有一种癌症应经组织学确诊

在特殊 MDT 讨论并有肿瘤遗传学家在场的情况下，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

- 临床遗传学
- 胃肠病学
- 手术*

* 以涵盖上消化道外科医生

专科服务组

- 遗传性癌症

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R215.1	遗传性弥漫性胃癌	单人	小变异，拷贝数变异	小检测板	CDH1；CTNNA1 (1221)	小检测板

R216李弗劳梅尼综合征

检测标准

存活的患病个体(先证者)，其本人+/-家族史符合**一项**标准。先证者具有：

1. 横纹肌肉瘤(≤ 5岁),
2. 胚胎性间变性亚型横纹肌肉瘤(任何年龄)
3. 肾上腺皮质癌(任何年龄),
4. 脉络丛癌(任何年龄),
5. 乳腺癌(≤ 30岁),
6. HER2阳性乳腺癌(≤35岁),
7. 低二倍体急性淋巴细胞白血病(<18岁)
8. SHH型髓母细胞瘤(<18岁)
9. 颌骨骨肉瘤(<18岁)
10. ≥2种LFS相关癌症(两者均发生于≤46岁；两例乳腺癌不符合),
11. ≥1种LFS相关癌症且≥1名一级/二级亲属患有≥1种LFS相关癌症(一例≤46岁，另一例≤56岁；两例乳腺癌不符合),
12. 癌症且≥2名一级/二级亲属患有癌症；整个家族中存在：
    i. 1 例肉瘤患者 ≤ 45 岁，且
    ii. 1 例任何癌症 ≤ 45 岁的个体，且
    iii. 1 例患有肉瘤或在 ≤ 45 岁发生任何癌症的个体

13. 先证者有2种或以上POT1相关癌症的个人史(皮肤黑色素瘤、慢性淋巴细胞白血病、血管肉瘤、胶质瘤，但排除两例皮肤黑色素瘤)或
先证者患有POT1相关癌症，且≥1名一级/二级亲属患POT1相关癌症(排除两例皮肤黑色素瘤)已故患病个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)该个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，且

(iii) 无存活受累个体可供进行基因检测，且
(iv)经专科癌症遗传学 MDT 讨论后

LFS相关癌症包括：软组织肉瘤、骨肉瘤、肾上腺皮质癌、中枢神经系统肿瘤和乳腺癌(包括恶性叶状肿瘤)。

注：先证者的癌症以及家族中报告的大多数癌症应已得到确认

在专科MDT讨论并有癌症遗传学家在场的情况下，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的人员。重叠指征

• 相关的癌症临床指征(M编码)应用于体细胞检测(TP53)

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

• 临床遗传学
• 肿瘤学*

* 包括儿科

专科服务组

• 遗传性癌症

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R216.1	李-佛美尼综合征 (1222) - 小panel	单人	小变异，拷贝数变异	小检测板	TP53、POT1(1222)	小检测板

R219视网膜母细胞瘤

检测标准

对表型受累个体进行检测，其中先证者患有视网膜母细胞瘤(单侧、双侧或多灶性)+/-家族史。在有指征的情况下，可改为在肿瘤材料中进行RB1体细胞检测。

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)该个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，且

(iii) 无存活受累个体可供进行基因检测，且

(iv)经专科癌症遗传学 MDT 讨论后

大多数患者的检测将作为高度专业化视网膜母细胞瘤服务管理的一部分进行安排

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的人员

在专科MDT讨论并有癌症遗传学家在场的情况下，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测。

重叠指征

• M166视网膜母细胞瘤(儿童)或相关的癌症临床指征(M编码)应用于
体细胞检测

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

• 临床遗传学

专科服务组

• 遗传性癌症

相关检测

请注意，对于R219临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R219.1	RB1单基因测序	单人	小变异	单基因	RB1(1384)	单基因测序 >=10扩增子
R219.2	RB1 MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	RB1(1384)	MLPA或等效

R456胚胎性肿瘤可能胚系起源

检测标准

活体个体具有以下任一情况：

1) **Wilms瘤**、多发性肾源性残余或肾母细胞瘤病，伴以下**一项**或多项：

1. 诊断<2岁,或
2. 双侧病变，OR
3. 多灶性疾病，OR
4. 肾母细胞瘤家族史，或
5. 不明原因的蛋白尿或肾功能衰竭，或
6. 尿道下裂、未降睾丸或外生殖器性别不清，或
7. 性腺母细胞瘤

2) 神经母细胞瘤和

1. 双侧神经母细胞瘤，或多发性神经母细胞瘤，或
2. 一名或多名一级/二级/三级亲属患有神经母细胞瘤，或
3. 先天性巨结肠，或一级/二级/三级亲属患有先天性巨结肠，或
4. 先天性低通气或FDR/SDR/TDR伴先天性低通气

3)髓母细胞瘤<25岁,伴 sonic hedgehog 亚组(MB-SHH),且未进行其他胚系 panel 或配对 WGS

4)非典型畸胎样/横纹肌样瘤或卵巢小细胞癌，高钙血症型(SCCOHT)(任何年龄)

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)该个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，且

(iii) 无存活受累个体可供进行基因检测，且

(iv)经专科癌症遗传学 MDT 讨论后

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

- 肿瘤学
- 临床遗传学

专科服务组

- 遗传性癌症

相关检测-下一页

请注意，对于R456临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R456.1	胚胎性肿瘤 可能为胚系 来源	单人	SNVs、CNVs	基因检测板或 基因座	ALK、BUB1B、CBL、CDKN1C、CTR9、DICER1、DIS3L2、ELP1、EZH2、GPC3、GPR161、HRAS、ISCA-37401-缺失，KRAS，PHOX2B，PTCH1，PTPN11，REST，SMARCA4，SMARCB1，SOS1，SUFU，TP53，TRIM28，TRIM37，TRIP13，WT1 可能源于生殖系的胚胎性肿瘤(1636)	中检测板
R456.2	胚胎性肿瘤 可能为胚系 来源	单人	甲基化 拷贝数变异	单一区间	11p15印记生长 调控区域	甲基化检测

R457肉瘤可能胚系起源

检测标准

存活个体，具有以下任一情况，且未进行其他胚系 panel 或配对 WGS:

肉瘤

- 易位阴性肉瘤<25

  或
- 肉瘤及一名或多名任何年龄患肉瘤的一级/二级亲属

  或
- 多原发肉瘤

  或
- 恶性外周神经鞘瘤<25

脊索瘤

- 脊索瘤 <25

  或
- 多发性脊索瘤

  或
- 脊索瘤及一名或多名任何年龄患脊索瘤的一级/二级亲属

  或
- 多发性良性脊索瘤/颅内脊索残余

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

- 肿瘤学
- 临床遗传学

专科服务组

- 遗传性癌症

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R457	肉瘤 可能为胚系 来源	单人	SNVs、CNVs	基因检测板或 基因座	BUB1B、CBL、DICER1、HRAS KRAS、NBS1、NF1、PTPN11 RB1、RECQL2、RECQL4、TBXT 重复，RECQL2,TP53 可能具有生殖系起源的肉瘤 (1637)	小检测板

R224遗传性肾癌

检测标准

对患肾癌的个体(先证者)进行检测，其中个体+/-家族史满足以下标准之一。先证者具有

1. 肾癌(≤ 46岁)，或
2. FH 缺陷型/HLRCC 相关肾细胞癌或 SDH 缺陷型 RCC 或
3. 双侧/多灶性肾癌(任何年龄)，或
4. 肾癌且一级亲属患肾癌，两例均在60岁以下确诊
5. 肾癌且二级亲属患肾癌，两例均在50岁以下确诊
6. 肾肿瘤及遗传性癌症综合征特征，例如：
    - o 小脑/脊髓血管母细胞瘤 o 视网膜血管瘤
    - o 嗜铬细胞瘤/副神经节瘤
    - o 自发性气胸和/或Birt-Hogg-Dubé特征性影像学表现
      胸部影像学上的综合征
    - o 纤维毛囊瘤
    - o 毛盘瘤
    - o 皮肤平滑肌瘤
    - o 子宫平滑肌瘤(40岁以下，病理提示FH变异)o 间皮瘤
    - o 葡萄膜黑色素瘤

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)该个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，且

(iii) 无存活受累个体可供进行基因检测，且

(iv)经专科癌症遗传学 MDT 讨论后

对于≥3名一级/二级亲属患肾癌的家族，经MDT讨论后需转诊至临床遗传学进行核型分析

注：先证者的癌症以及家族中报告的大多数癌症应已得到确认

在专科MDT讨论并有癌症遗传学家在场的情况下，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的人员。重叠指征

- M18 肾细胞癌或相关的儿童癌症临床指征(M173、M180、M165、M212)应用于体细胞检测

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

- 临床遗传学
- 泌尿科
  肾脏病学

专科服务组

遗传性肿瘤

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R224.1	遗传性肾癌症小检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	遗传性肾癌 (521)	小检测板

R225VonHippelLindau综合征

检测标准

对患有VHL相关肿瘤且个体/家族史符合以下条件的个体(先证者)进行检测

符合以下标准之一：

a.视网膜血管瘤、脊髓或内淋巴囊肿瘤(<40岁),或 b.小脑或脊髓血管母细胞瘤(<60岁),

或

c. ≥2个VHL相关肿瘤(任何年龄)，或

d. ≥1个VHL相关肿瘤且有一名一级亲属患有≥1个VHL相关肿瘤(其中之一的肿瘤为视网膜血管瘤/血管母细胞瘤)

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，

和

(iii) 无存活患病个体可供基因检测，且(iv)经专科癌症遗传学MDT讨论后

VHL相关肿瘤包括：视网膜血管瘤、脊髓或小脑血管母细胞瘤、肾上腺或肾上腺外嗜铬细胞瘤、肾细胞癌、多发性肾和/或胰腺囊肿、内淋巴囊肿瘤、附睾或阔韧带乳头状囊腺瘤、胰腺神经内分泌肿瘤

注：先证者的癌症以及家族中报告的大多数癌症应已得到确认

在特殊 MDT 讨论并有肿瘤遗传学家在场的情况下，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 肾脏科
- 神经科
- 眼科
- 泌尿科
- 神经外科

专科服务组

- 遗传性癌症

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R225.1	VHL单基因测序	单人	小变异，拷贝数变异	单基因	VHL(1403)	单基因测序 >=10扩增子

R254家族性黑色素瘤

检测标准

对表型受累个体(先证者)进行检测，其中个体+/-家族史符合以下标准中的**一项**。先证者具有：

a. ≥1例黑色素瘤< 18岁
b. ≥2 个黑色素瘤和/或原位黑色素瘤，年龄<30 岁，
c. 一个<30岁的黑色素瘤且≥1名<30岁的一级亲属/二级亲属
d. 任何年龄出现≥3个黑色素瘤和/或原位黑色素瘤，
e. 先证者(必须至少有1个)和一级/二级亲属中总共≥3个黑色素瘤
f. ≥2个黑色素瘤和/或原位黑色素瘤且≥1名一级亲属患有<60岁的胰腺癌
g. 黑色素瘤和/或原位黑色素瘤且非典型痣且≥1名一级亲属患有<60岁的胰腺癌，

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)该个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，且

(iii) 无存活受累个体可供进行基因检测，且
(iv)经专科癌症遗传学 MDT 讨论后

在专科MDT讨论并有癌症遗传学家在场的情况下，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的人员。重叠指征

• M7 黑色素瘤(成人)和 M187 葡萄膜黑色素瘤应用于体细胞检测

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

• 临床遗传学
• 皮肤病学

专科服务组

• 遗传性癌症

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R254.1	家族性黑色素瘤小检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	家族性黑色素瘤 (522)	小检测板

R422BAP1相关肿瘤易感性综合征

检测标准

个体符合以下任一情况：

1. 具有两种或以上核心BAP1相关肿瘤(间皮瘤、葡萄膜黑色素瘤、皮肤黑色素瘤、肾细胞癌或BAP1失活黑色素细胞肿瘤-BIMT)个人史的个体(排除两例黑色素瘤)
2. 具有两种或以上失活黑色素细胞肿瘤(BIMT)个人史的个体(又称BAPoma、非典型Spitz痣、黑色素细胞BAP1相关真皮内肿瘤(MBAIT)或痣样黑色素瘤样黑色素细胞增生(NEMMP))
3. 具有BAP1相关肿瘤个人史且有一名一级亲属患有BAP1核心相关肿瘤(间皮瘤、葡萄膜黑色素瘤、皮肤黑色素瘤、肾细胞癌或BAP1失活黑色素细胞肿瘤-BIMT)的个体(排除两例黑色素瘤或肾癌)
4. 无石棉暴露的间皮瘤个体(小于60岁)
5. 葡萄膜黑色素瘤患者(<40岁)

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，

和

(iii) 无存活患病个体可供基因检测，且(iv)经专科癌症遗传学MDT讨论后

BAP1相关肿瘤=葡萄膜黑色素瘤、皮肤黑色素瘤、基底细胞癌、BAP1失活黑色素细胞肿瘤(BIMT)、恶性间皮瘤(肺或腹膜)、肾细胞癌、脑膜瘤、胆管癌或肝细胞癌。

在特殊 MDT 讨论并有肿瘤遗传学家在场的情况下，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。

重叠指征 R254 家族性黑色素瘤

R214 痣样基底细胞癌综合征或Gorlin综合征

R224 遗传性肾癌

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 肿瘤学

专科服务组

- 遗传性癌症

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R422.1	BAP1相关 肿瘤 易感性 综合征	单人	小变异， 拷贝数变异	单基因	BAP1 (1216)	单基因 测序 >=10 扩增子

R363遗传性易感性至GIST

检测标准

对患病个体(先证者)进行检测，其中该个体+/-家族史符合以下标准：
先证者患有 GIST(胃肠道间质瘤):

1. 诊断年龄在50岁之前，或

2. 具有≥1名亲属(一级/二级/三级亲属)患有GIST、嗜铬细胞瘤/副神经节瘤

注：先证者的癌症以及家族中报告的大多数癌症应已得到确认

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，

和

(iii) 无存活受累个体可供进行基因检测，且

(iv)经专科癌症遗传学 MDT 讨论后

在有癌症遗传学家出席的专科MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

• M8 胃肠间质瘤应用于体细胞检测

• R223 遗传性嗜铬细胞瘤和副神经节瘤(不包括NF1)

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

• 临床遗传学

• 内分泌学

• 胃肠病学

专科服务组

• 遗传性癌症

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R363.1	遗传性 易感性 GIST 小panel	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	遗传性GIST易感性 (523)	小检测板

R364DICER1相关癌症易感性

检测标准

1. 对患病个体(先证者)进行检测，其中该个体具有以下诊断之一：

胸膜肺母细胞瘤或儿童期肺囊肿，尤其是多分隔、多发或双侧；

胸部、子宫、宫颈或卵巢胚胎性横纹肌肉瘤；囊性肾瘤；泌尿生殖系统肉瘤包括儿童期未分化肉瘤；卵巢Sertoli Leydig肿瘤；

两性母细胞瘤；泌尿生殖/妇科神经内分泌肿瘤；儿童期发病的多结节性甲状腺肿或分化型甲状腺癌(乳头状或滤泡状)；

睫状体髓上皮瘤；鼻腔软骨间叶错构瘤；松果体母细胞瘤；垂体母细胞瘤，或

2. 对患病个体进行检测，其中存在以下诊断中两种的组合，或两者
在一个受累个体或两个受累一级亲属中；

成人肺囊肿；Wilms瘤；多结节性甲状腺肿或分化型甲状腺癌；非胸部或妇科的胚胎性横纹肌肉瘤；低分化神经内分泌肿瘤；未分化肉瘤；大头畸形

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，

和

(iii) 无存活受累个体可供进行基因检测，且

(iv)经专科癌症遗传学 MDT 讨论后

注：先证者的癌症以及家族中报告的大多数癌症应已得到确认

在有癌症遗传学家出席的专科MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

- M245 卵巢性索间质肿瘤

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

- 临床遗传学
- 儿童肿瘤学
- 儿科内分泌科

专科服务组

- 遗传性癌症

相关检测

代码	名称	最佳家族结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R364.1	DICER1相关癌症易感性 单基因测序	单人	小检测板变异，拷贝数变异	单基因	DICER1 (1320)	单基因测序 ≥10个扩增子

R365延胡索酸水合酶相关肿瘤综合征

检测标准

对患有遗传性平滑肌瘤病和肾细胞癌(HLRCC)的患病个体(先证者)进行检测，或

其他FH缺陷疾病，其中该个体+/-家族史符合以下标准之一。先证者具有：

a. 2型乳头状、HLRCC相关RCC(WHO病理学定义)或任何年龄的管状乳头状肾肿瘤，或

b. 以下两项：皮肤平滑肌瘤、肾肿瘤(任何组织学)、具有典型组织学特征的子宫平滑肌瘤和/或FH缺陷(任何年龄)，或

c. 皮肤平滑肌瘤且有一名一级/二级/三级亲属患有肾肿瘤，或

d. 皮肤平滑肌瘤且有两名一级/二级/三级亲属患有皮肤平滑肌瘤或具有典型组织学特征的子宫平滑肌瘤<40岁,或

e. 具有典型组织学特征的子宫平滑肌瘤(年龄<40岁)或

f. 多发性皮肤平滑肌瘤

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，

和

(iii) 无存活患病个体可供基因检测，且(iv)经专科癌症遗传学MDT讨论后

注：皮肤平滑肌瘤应经组织学确认；子宫平滑肌瘤和肾肿瘤应有医学记录

在专科MDT讨论并有癌症遗传学家在场的情况下，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的人员。重叠指征

- M18 肾细胞癌或相关儿童癌症临床指征(M173、M180、M165、M212)应用于体细胞检测
- M246 子宫平滑肌肿瘤

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 泌尿科
- 肾脏科

专科服务组

- 遗传性癌症

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R365.1	FH单基因测序	单人	小变异	单基因	FH (1335)	单基因测序 >=10扩增子

R367遗传性胰腺癌

检测标准

对患病个体(先证者)进行检测，其中该个体+/-家族史符合以下之一

标准。先证者具有：

1. 胰腺癌年龄<60,或
2. 胰腺癌年龄<70,且
   a. 乳腺癌发病年龄<60岁、黑色素瘤发病年龄<60岁,或卵巢癌,或
   b. 一名一级/二级亲属患有胰腺癌且年龄<60岁,或
   c. 两名或以上一级/二级亲属患有以下任何疾病：乳腺癌年龄<60岁、黑色素瘤年龄<60岁,或卵巢癌,或两名或以上患有胰腺癌(任何年龄)

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，

和

(iii) 无存活患病个体可供基因检测，且(iv)经专科癌症遗传学MDT讨论后

注：先证者的癌症和家族中报告的大多数癌症应已确认。胰腺癌为腺癌而非神经内分泌肿瘤。

如有BRCA相关癌症(乳腺、卵巢、前列腺和胰腺)家族史，请考虑是否需要R208遗传性乳腺癌panel检测。

如有黑色素瘤家族史，请考虑是否需要R254家族性黑色素瘤panel检测。

在专科MDT讨论并有癌症遗传学家在场的情况下，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的人员。重叠指征

• M219 胰腺癌应使用体细胞检测

通路中的位置

初诊时/随访时

申请专科

• 临床遗传学
• 胃肠病学
• 肿瘤学

专科服务组

• 遗传性癌症

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R367.1	遗传性胰腺癌症小检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	遗传性胰腺癌 (524)	小检测板

R404检测的未患病个体针对遗传性癌症易感性综合征

检测标准

对未患病个体进行特定遗传性癌症易感综合征的胚系检测，需满足以下标准：

1. 没有在世患病亲属可供检测，且
2. 已首先对已故亲属的肿瘤样本进行任何适用的体细胞检测，且
3. 被检测个体被认为具有≥10%的携带单基因变异的机会(已故一级亲属具有≥20%的机会)，且
4. 这是由专科癌症遗传学MDT所认可的

对于遗传性乳腺癌和卵巢癌及遗传性MMR缺陷(Lynch综合征)的检测，
未患病个体必须符合相关指征R208/R215下规定的标准

注意：所有癌症均须经确认

在有癌症遗传学家出席的专科MDT讨论后，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

专科服务组

• 核心与遗传性癌症；取决于疑似癌症类型

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R404.1	遗传性癌症易感基因测序	单人	小变异，拷贝数变异	单基因	根据临床指征决定	单基因测序 >=10扩增子
R404.3	相关遗传性癌症panel 小型检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	相关遗传性癌症panel	小检测板

R430遗传性前列腺癌症

检测标准

- 先证者在<50岁时被诊断为前列腺癌
- 德系犹太人血统及任何年龄的前列腺癌
- ≥1 祖父母来自 Whalsay(设得兰)，且在任何年龄患前列腺癌
- 先证者确诊为转移性前列腺癌，年龄<60岁
- 先证者被诊断为前列腺癌，CanRisk评分>10%，且不符合R208、R207或R210的标准--参见重叠的临床指征

已故受累个体(先证者)，且满足以下所有条件；

(i)该个体+/-家族史符合上述标准之一，且(ii)有先前储存的体质性血液/DNA或组织样本(肿瘤或正常)可用，且

(iii) 无存活受累个体可供进行基因检测，且

(iv)经专科癌症遗传学 MDT 讨论后

在专科MDT讨论并有癌症遗传学家在场的情况下，偶尔可能适合在这些标准之外进行基因检测。

重叠指征

- R208 遗传性乳腺癌和卵巢癌 - 先证者患有前列腺癌，且有其他BRCA相关癌症的个人史/家族史，参见R208(BRCA相关癌症=乳腺、卵巢、胰腺、前列腺)。
- R207 遗传性卵巢癌(无乳腺癌)
- R210 遗传性MMR缺陷(Lynch综合征)- 对于前列腺癌且有其他Lynch相关癌症个人史/家族史者，参见R210(Lynch相关癌症列表见R210)。
- R444 NICE 批准的 PARP 抑制剂治疗
- M218 前列腺癌应使用于体细胞检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 肿瘤学
- 泌尿科

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R430.1 遗传性前列腺	癌症	单人	小变异，拷贝数变异	小检测板基因	遗传性前列腺癌(1223)	小检测板

R444NICE批准的PARP抑制剂治疗

检测标准

检测标准仅适用于不符合R208/R430标准且当前有癌症诊断以用于治疗决策的患者。

R444.1 乳腺癌

1. 对于接受过新辅助化疗的三阴性乳腺癌患者：手术时乳腺内残留浸润性癌、切除的淋巴结内残留浸润性癌(非病理学完全缓解)或两者兼有
2. 对于接受辅助化疗的三阴性乳腺癌患者：
    - 淋巴结阳性或
    - 原发肿瘤 ≥ 2 cm 的淋巴结阴性癌症
3. 对于接受过新辅助化疗的激素受体阳性、HER2阴性乳腺癌患者：
    - 手术时乳腺内残留浸润性癌、切除的淋巴结内残留浸润性癌(非病理学完全缓解)或两者兼有，且
    - 诊断性或手术标本被确认为病理学高级别，
4. 对于接受辅助化疗的激素受体阳性、HER2阴性乳腺癌患者：
    - 化疗前病理学证实至少一个阳性淋巴结
5. 对于HER2阴性局部晚期或转移性乳腺癌患者：
    - 患者应先前在新辅助/辅助、局部晚期或转移性治疗背景下接受过蒽环类和/或紫杉烷类治疗，除非患者不适合这些治疗。
    - 激素受体(HR)阳性乳腺癌患者应先前接受过基于内分泌的治疗，或被认为不适合基于内分泌的治疗。

R444.2 前列腺癌

转移性去势抵抗性前列腺癌，且体细胞肿瘤检测(M218.1)已失败。

重叠指征

- R208 遗传性乳腺癌和卵巢癌
- R430 遗传性前列腺癌
- M3 乳腺癌应进行体细胞检测
- M218 前列腺癌应使用于体细胞检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在最早阶段，即在初次手术时或新辅助化疗后

申请专科

- 临床遗传学
- 手术
- 肿瘤学

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R444.1 NICE批准PARP抑制剂	治疗 – 乳腺癌	单人	小变异， 拷贝数变异	小检测板 基因	BRCA1; BRCA2； 小检测板	
R444.2 NICE批准PARP抑制剂	治疗 – 前列腺癌	单人	小变异， 拷贝数变异	小检测板 基因	BRCA1、BRCA2	小检测板

第XII部分脂质

R134家族性高胆固醇血症

检测标准

荷兰(或威尔士)脂质门诊评分 >5，或

Simon Broome标准提示可能的FH(经专科脂质门诊或家族性高胆固醇血症服务评估后)

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 心脏病学
- 化学病理学
- 临床遗传学
- 代谢医学
- 儿科

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R134.1	家族性高胆固醇血症小\panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	家族性高胆固醇血症 – 靶向检测组合 (772)	小检测板

R324家族性乳糜微粒血症综合征(FCS)

检测标准

1. 空腹甘油三酯 >20mmol/L，且

2. 排除高甘油三酯血症的继发性原因，例如过量饮酒、未控制的糖尿病。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 心脏病学
- 化学病理学
- 临床遗传学
- 代谢医学

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R324.1	家族性乳糜微粒血症综合征(FCS)小pan	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	脂蛋白脂肪酶缺乏症 (527)	小检测板

第XIII部分代谢

R380NiemannPick病C型

检测标准

尼曼-匹克病C型的临床和实验室特征

重叠指征

• 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

• 临床遗传学
• 代谢医学

专科服务组

• 代谢性

相关检测

请注意，对于R380临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R380.1	NPC1;NPC2	单人	小变异	小检测板	NPC1；NPC2 (1347)	小检测板
R380.2	NPC1；NPC2 MLPA或等效方法	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	NPC1；NPC2 (1347)	MLPA或等效

R98可能的先天性代谢缺陷

检测标准

可能的先天性代谢缺陷的临床特征，且无法进行靶向检测

半快速检测标准

- 疑似可能的先天性代谢缺陷的儿童或成人，且快速诊断将直接指导患者的即时治疗或医疗照护，并且：

- 生化检测和/或酶分析明确指向某一特定基因和疾病，或指向可通过R98.2基因面板的“切片”或小部分基因子集提供特定检测的一组基因和疾病。

- 该检测路径不适用于具有广泛鉴别诊断且无生化检测/酶分析特定诊断的患者作为排除性检测。此类转诊将不被接受，并将被转介至WGS路径。

- 患者不符合R14路径的资格，或Rapid R98被认为是更合适的检测。

重叠指征

• 针对特定代谢性疾病的靶向检测应在临床特征或
生化/酶学检测结果可快速获得并强烈提示相关疾病

通路中的位置

就诊时，在完成临床相关且可快速获得的检查后

半快速检测路径中

在临床相关、可快速获得的检查后就诊时。所有病例必须事先与检测实验室达成一致。

• 临床遗传学
• 代谢医学
• 神经科

申请专科进行半快速检测

• 临床遗传学
• 代谢医学
• 神经科
• 新生儿科

专科服务组

• 代谢性

相关检测

R98.3仅用于半紧急检测

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R98.2	先天性代谢缺陷全基因组测序（第一阶段）	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异，短串联重复序列	基因检测板或基因座	先天性代谢缺陷 (467)	全基因组测序
R98.3	先天性代谢缺陷全外显子组测	三人组	外显子水平 CNVs，小变异	基因检测板或基因座	先天性代谢缺陷 (467)	全外显子组测序

R270Smith-Lemli-Opitz综合征

检测标准

史密斯-莱姆利-奥皮茨综合征的临床和生化特征

重叠指征

• R98 可能为先天性代谢缺陷，R27 儿科疾病或 R89 超罕见及非典型
单基因疾病检测应用于具有非典型特征且正在考虑更广泛鉴别诊断的个体

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

生化检测后就诊时

申请专科

• 临床遗传学

• 代谢医学

专科服务组

• 代谢性

相关检测

请注意，以下所有检测均将用于R270临床指征申请，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R270.1	DHCR7单基因测序	单人	小变异	单基因	DHCR7 (1392)	单基因测序 >=10扩增子
R270.2	DHCR7 MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	DHCR7 (1392)	MLPA或等效

R231神经元蜡样脂褐素沉积症

检测标准

神经元蜡样脂褐素沉积症的临床和实验室特征，包括空泡化淋巴细胞的存在、组织活检中病理包涵体的存在或酶缺陷

重叠指征

- 当临床特征特异时，应考虑R271神经元蜡样脂褐素沉积症2型检测至 CLN2
- 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在组织学分析和/或酶学检测后就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 神经科

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R231.2	神经元蜡样脂褐质沉积症 小检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	神经元蜡样脂褐质沉积症 (526)	小检测板

R271神经元蜡样脂褐素沉积症2型2

检测标准

神经元蜡样脂褐素沉积症2型的临床和实验室特征

重叠指征

• 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在组织学分析和/或酶学检测后就诊时

申请专科

• 临床遗传学

• 代谢医学

专科服务组

• 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R271.1	TPP1单基因测序	单人	小变异	单基因	TPP1 (1371)	单基因 测序 >=10 扩增子

R334胱氨酸病

检测标准

1. 儿童期起病的肾病型胱氨酸贮积症，或

2. 成人起病的非肾病性胱氨酸病

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 胃肠病学
- 代谢医学
- 肾脏科
- 神经科
- 眼科

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R334.1	CTNS单基因测序	单人	小变异，拷贝数变异	单基因	CTNS (1319)	单基因测序 >=10扩增子

R335Fabry病

检测标准

• 男性：α-半乳糖苷酶A后出现法布雷病特征的临床和实验室表现
酶检测

• 女性：具有法布雷病特征的临床特征

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在α-半乳糖苷酶A酶检测之后

申请专科

• 心脏病学

• 临床遗传学

• 皮肤病学

• 代谢医学

• 肾脏科

• 眼科

专科服务组

• 代谢性

相关检测

请注意，以下所有检测均将针对R335临床指征请求进行，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R335.1	GLA单基因测序	单人	小变异	单基因	GLA（1323）	单基因测序 <10扩增子
R335.2	GLA MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	GLA（1323）	MLPA或等效

R325溶酶体酸性脂肪酶缺乏症

检测标准

生化确诊的溶酶体酸性脂肪酶缺乏症

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 化学病理学
- 临床遗传学
- 代谢医学

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R325.1	LIPA单基因测序	单人	小变异	单基因	LIPA (1354)	单基因 测序 >=10 扩增子

R323谷固醇血症

检测标准

30岁前出现血浆β-谷甾醇升高并发展为黄色瘤

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 心脏病学
- 化学病理学
- 临床遗传学
- 代谢医学

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R323.1	ABCG5；ABCG8	单人	小变异	小检测板	ABCG5；ABCG8（1391）	小检测板

R286Tay-Sachs病

检测标准

Tay-Sachs 病的临床和实验室特征

重叠指征

• 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

• 临床遗传学

• 代谢医学

专科服务组

• 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R286.1	HEXA单基因测序	单人	小变异	单基因	HEXA (1396)	单基因测序 >=10扩增子

R272戈谢病

检测标准

临床特征和葡萄糖脑苷脂酶活性指示戈谢病1型、2型或3型，包括围产期致死型和心血管亚型。

重叠指征

- 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
  检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时经酶学检测后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 神经科
- 心脏病学

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R272.1	GBA单基因测序	单人	小变异	单基因	GBA(1336)	单基因 测序 >=10 扩增子

R273糖原贮积病V

检测标准

糖原贮积病V型特征的临床和实验室表现，包括：

1. 基线血清 CK 升高，AND
2. 运动后乳酸/乳酸：氨特征的概况

重叠指征

- 当鉴别诊断范围较广时，应使用更广泛的R274糖原贮积病panel检测
  糖原贮积病的诊断正在考虑中
- 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
  检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

- 心脏病学
- 临床遗传学
- 肝脏病学
- 代谢医学
- 神经科
- 儿科

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R273.1	PYGM单基因测序	单人	小变异	单基因	PYGM (1340)	单基因 测序 >=10 扩增子

R274糖原贮积病检测标准

糖原贮积病的临床和实验室特征：

1.持续性低血糖且排除其他代谢性疾病，AND以下一项或多项

a.儿童期持续性肝大，OR b.肝活检提示糖原贮积病，OR c.神经肌肉表现提示糖原贮积病，OR d.受累一级亲属

或

2. 相关组织中糖原蓄积，并且具备以下一项或多项：
   a. 肝脏受累证据：肝大OR低血糖且排除其他代谢性疾病，OR
   b. 肌肉受累证据：肌痛或横纹肌溶解或肌无力，或
   c. 心脏受累的证据：心脏增大或心肌病，或
   d. 其他一般证据--至少两项：肌病、心肌病、呼吸肌无力、肌活检空泡性肌病、寡糖病理模式

重叠指征

• 当临床特征特异于糖原贮积病V型(McArdle病)时，应考虑R273糖原贮积病V型检测

• 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

• 心脏病学
• 临床遗传学
• 肝脏病学
• 代谢医学
• 神经科
• 儿科

专科服务组

• 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R274.1	糖原贮积疾病 WES 或中通量面板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	糖原贮积病(528) WES或Medium	检测板

R276溶酶体贮积病

检测标准

1. 临床表型或影像学征象提示溶酶体贮积病，AND
2. 异常尿液MPS或寡糖筛查或白细胞酶分析指示
   溶酶体贮积病，但不允许进行更具针对性的检测

重叠指征

• 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
  检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

• 临床遗传学
• 代谢医学
• 神经科

专科服务组

• 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R276.1	溶酶体贮积疾病 WES 或中通量面板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	溶酶体贮积症 (529)	WES或Medium检测板

R288GM1神经节苷脂沉积症和黏多糖贮积症IVB型

检测标准

GM1神经节苷脂沉积症或黏多糖贮积症IVB型特征的临床和实验室表现

重叠指征

- 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
  检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R288.1	GLB1单基因测序	单人	小变异	单基因	GLB1（1341）	单基因测序 >=10扩增子

R277黏多糖贮积症IH/S型

检测标准

黏多糖贮积症IH/S型(Hurler-Scheie综合征)特征的临床和实验室表现

重叠指征

- 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
  检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R277.1	IDUA单基因测序	单人	小变异	单基因	IDUA(1360)	单基因测序 >=10扩增子

R280Krabbe病-GALC缺乏症

检测标准

GALC缺乏所致Krabbe病特征的临床和实验室表现

重叠指征

- R281 Krabbe病 - Saposin A缺乏症应适用于具有临床和实验室
  由于Saposin A缺乏所致的非典型Krabbe病特征性表现
- 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
  检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学

专科服务组

- 代谢性

相关检测

请注意，以下所有检测均将针对R280临床指征请求进行，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R280.1	GALC单基因测序	单人	小变异	单基因	GALC（1351）	单基因测序 >=10扩增子
R280.2	GALC MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	GALC（1351）	MLPA或等效

R281Krabbe病-SaposinA缺乏症

检测标准

Saposin A缺乏所致非典型Krabbe病特征的临床和实验室表现

重叠指征

- R280 Krabbe病 - GALC缺乏症应适用于具有临床和实验室
  由于GALC缺乏导致的非典型Krabbe病特征性表现
- 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
  检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R281.1	PSAP单基因测序	单人	小变异	单基因	PSAP (1352)	单基因 测序 >=10 扩增子

R278黏多糖贮积症II型

检测标准

黏多糖贮积症II型的临床和实验室特征

重叠指征

• 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

• 唇腭裂门诊

• 代谢医学

专科服务组

• 代谢性

相关检测

请注意，以下所有检测均将针对R278临床指征请求进行，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R278.1	IDS单基因测序	单人	小变异	单基因	IDS（1361）	单基因测序 >=10扩增子
R278.2	IDS靶向变异检测	单人	小变异	单基因	IDS（1361）	靶向变异检测

R287黏多糖贮积症IVA型

检测标准

黏多糖贮积症IVA型的临床和实验室特征

重叠指征

- 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
  检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 神经科

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R287.1	GALNS单基因测序	单人	小变异	单基因	GALNS (1364)	单基因测序 >=10扩增子

R289黏脂贮积症II和IIIα/β

检测标准

黏脂贮积症II型或黏脂贮积症III型α/β的临床和实验室特征

重叠指征

• 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

• 临床遗传学

• 代谢医学

专科服务组

• 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R289.1	GNPTAB单基因测序	单人	小变异	单基因	GNPTAB (1359)	单基因 测序 >=10 扩增子

R290黏多糖贮积症VI型

检测标准

黏多糖贮积症VI型的临床和实验室特征

重叠指征

- 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
  检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R290.1	ARSB单基因测序	单人	小变异	单基因	ARSB (1365)	单基因 测序 >=10 扩增子

R291黏多糖贮积症IIIA型

检测标准

黏多糖贮积症IIIA型的临床和实验室特征

重叠指征

- 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
  检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 神经科

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R291.1	SGSH单基因测序	单人	小变异	单基因	SGSH (1362)	单基因 测序 >=10 扩增子

R292黏多糖贮积症IIIB型

检测标准

黏多糖贮积症IIIB型的临床和实验室特征

重叠指征

- 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
  检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 神经科

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R292.1	NAGLU单基因测序	单人	小变异	单基因	NAGLU (1363)	单基因测序 >=10扩增子

R282Niemann-Pick病A型或B

检测标准

Niemann-Pick病A型或B型的临床和实验室特征

重叠指征

• 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

• 临床遗传学

• 代谢医学

专科服务组

• 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R282.1	SMPD1单基因测序	单人	小变异	单基因	SMPD1 (1375)	单基因 测序 >=10 扩增子

R285Sandhoff病

检测标准

Sandhoff病特有的临床和实验室特征

重叠指征

• 预计许多特定的代谢性疾病诊断将通过使用广泛的基因组
检测在检查路径早期通过R98可能的先天性代谢缺陷进行，以及在考虑更广泛鉴别诊断的非典型特征病例中

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，实验室检测后

申请专科

• 临床遗传学

• 代谢医学

专科服务组

• 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R285.1	HEXB单基因测序	单人	小变异	单基因	HEXB (1385)	单基因 测序 >=10 扩增子

R283苯丙酮尿症

检测标准

1.诊断性代谢检测后确定的可能苯丙酮尿症**或**

2. 对确诊为 PKU 的患者进行检测，以提示对沙丙蝶呤的反应性

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在新生儿筛查或诊断性代谢检测之后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R283.1	PAH单基因测序	单人	小变异，拷贝数变异	单基因	PAH (1378)	单基因测序 >=10扩增子

R450诊断性检测用于异戊酸血症

检测标准

诊断性代谢检测后确定的可能异戊酸血症，其中基因检测作为诊断检测路径的一部分被要求。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

新生儿筛查后的检测应遵循新生儿筛查方案中规定的既定样本和检测路径，并使用代码R279

通路中的位置

在诊断性代谢检测之后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 新生儿科
- 产科
- 儿科

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R450.1	诊断检测用于异戊酸血症	单人	小变异	单一区间	IVD	单基因测序 >=10扩增子

R279异戊酸血症新生儿筛查随访

检测标准

新生儿筛查后发现的疑似异戊酸血症

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的人群。对于异戊酸血症，这意味着检测几乎专门用于生化结果表明可能存在假性缺陷等位基因的人群。

新生儿筛查后的检测应遵循新生儿筛查方案中规定的既定样本和检测路径

通路中的位置

新生儿筛查后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 新生儿科
- 产科
- 儿科

专科服务组

- 筛查

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R279.1	IVD常见假性缺陷变异靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	IVD常见假性缺陷变异	靶向变异检测

R451诊断性检测用于MCADD-中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症-完整ACADM测序

检测标准

诊断性代谢检测后确定的可能MCADD，且需要检测常见变异或ACADM基因全筛查

重叠指征：

新生儿筛查后的检测应遵循新生儿筛查方案中规定的既定样本和检测路径，并使用代码R105和R403

通路中的位置

在诊断性代谢检测之后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 新生儿科
- 儿科

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R451.1	诊断检测用于MCADD完整ACADM测序	单人	小变异	其他	ACADM (1355)	单基因测序 <10扩增子

R105MCADD-中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症-常见变异新生儿筛查随访

检测标准

新生儿筛查后确定的可能MCADD，需要检测常见ACADM c.985G>A变异

新生儿筛查后的检测应遵循新生儿筛查方案中规定的既定样本和检测路径

通路中的位置

新生儿筛查后

申请专科

- 临床遗传学
- 新生儿科
- 产科
- 儿科

专科服务组

- 筛查

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R105.1	ACADM常见致病变异靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	ACADM常见致病变异	靶向变异检测

R403MCADD-中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症-完整ACADM测序新生儿筛查随访

检测标准

新生儿筛查后确定的可能MCADD，需要检测ACADM全基因

重叠指征：

- R105 MCADD - 中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 - 常见变异检测应首先使用，除非检测实验室特别指导另有规定

新生儿筛查后的检测应遵循新生儿筛查方案中规定的既定样本和检测路径

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 新生儿科
- 儿科

专科服务组

- 筛查

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R403.1	MCADD单次基因测序	单人	小变异	其他	ACADM (1355)	单基因测序 <10 扩增子

R449诊断性检测用于戊二酸血症I

检测标准

诊断性代谢检测后确定的可能戊二酸血症1型

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

新生儿筛查后的检测应遵循新生儿筛查方案中规定的既定样本和检测路径，并使用代码R275

通路中的位置

在诊断性代谢检测之后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 新生儿科
- 产科
- 儿科

专科服务组

- 代谢性

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R449.1	GCDH单基因测序	单人	小变异	单基因	GCDH(1339)	单基因 测序 >=10 扩增子

R275戊二酸血症I新生儿筛查随访

检测标准

新生儿筛查后发现的可能戊二酸血症1型

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

诊断性代谢检测后的检测应使用代码R449并遵循专科代谢检测的路径

通路中的位置

新生儿筛查后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 新生儿科
- 产科
- 儿科

专科服务组

- 筛查

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R275.1	GCDH单基因测序	单人	小变异	单基因	GCDH(1339)	单基因 测序 >=10 扩增子

第XIV部分线粒体

R64MELAS或MIDD

检测标准

成人起病的感觉神经性听力损失和糖尿病，或提示母系遗传性糖尿病和耳聋诊断的家族史或

与MELAS（线粒体脑肌病、乳酸酸中毒和
中风样发作)
检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 神经科

专科服务组

- 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R64.1	MTTL1 3243A>G 靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	MTTL1 3243A>G	靶向变异检测

R299可能的线粒体疾病-线粒体DNA重排检测

检测标准

由线粒体DNA重排导致的可能线粒体疾病，包括具有提示CPEO、Kearns-Sayre综合征或Pearson综合征临床特征的个体

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。首选受累组织，如肌肉

通路中的位置

在代谢医学、神经病学、儿科神经病学、临床遗传学或血液学顾问评估后就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 神经科

专科服务组

- 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R299.1	可能线粒体疾病 - 线粒体DNA重排检测	单人	拷贝数变异	单一区间	线粒体基因组	其他
R299.2	可能线粒体疾病 - 线粒体DNA重排检测	单人	CNVs和结构变异	单一区间	异质性评估 - 线粒体基因组	其他
R299.3	可能线粒体疾病 - 线粒体DNA重排检测	单人	CNVs和结构变异	单一区间	断点定位 - 线粒体基因组	其他

R300可能的线粒体疾病-全线粒体基因组测序

检测标准

强烈提示线粒体疾病的临床特征和/或线粒体DNA疾病的生化证据

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在代谢医学、神经病学、儿科神经病学或临床遗传学顾问评估后就诊时，或在生化研究后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 神经科

专科服务组

- 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R300.1	线粒体 基因组全线粒体基因组测序	单人	小变异	单一区间	线粒体基因组	其他

R301可能的线粒体疾病-线粒体DNA耗竭检测

检测标准

提示线粒体DNA耗竭综合征的临床特征

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。需要肌肉或肝脏组织

通路中的位置

活检样本的以下发现

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 神经科

专科服务组

- 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R301.1	线粒体 基因组 线粒体DNA耗竭检	单人	复合体 变异	单一区间	线粒体基因组	其他

R315POLG相关疾病

检测标准

临床特征提示POLG相关疾病(包括癫痫持续状态及其他伴有其他提示性特征的严重难治性癫痫)

重叠指征

- 若临床特征不强烈提示POLG相关疾病且正在考虑更广泛的鉴别诊断，则应改用R27儿童期疾病或其他相关更广泛的检测
  不强烈提示POLG相关疾病且正在考虑更广泛的鉴别诊断

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在代谢医学、神经病学、儿童神经病学或临床遗传学顾问评估后就诊时，或在有mtDNA耗竭或多个mtDNA缺失证据时

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 神经科

专科服务组

- 线粒体

相关检测

请注意，对于R315临床指征申请，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明并非所有检测都是必要的

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R315.1	常见POLG靶向变异变异检测	单人	小变异	单一区间	常见POLG变异	靶向变异检测
R315.2	POLG单基因测序	单人	小变异	单基因	POLG (1379)	单基因测序 >=10扩增子

R316丙酮酸脱氢酶(PDH)缺乏症

检测标准

临床特征和实验室特征强烈提示丙酮酸脱氢酶缺乏症

重叠指征

• R63 可能的线粒体疾病--当考虑更广泛的一系列
线粒体核基因可能具有致病性

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在代谢医学、神经病学、儿童神经病学或临床遗传学顾问评估后就诊时，或在成纤维细胞皮肤活检和生化PDH测定后

申请专科

• 临床遗传学
• 代谢医学
• 神经科

专科服务组

• 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R316.1	丙酮酸 脱氢酶 PDH 缺乏症 WES或中检测板	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	丙酮酸脱氢酶（PDH） 缺乏症（531）	WES或Medium 检测组合

R317线粒体肝脏疾病，包括暂时性婴儿肝脏衰竭

检测标准

病因不明的急性肝衰竭婴儿(年龄<2岁),或怀疑肝功能异常与线粒体功能障碍相关的个体

通路中的位置

在肝病学或儿童肝病学顾问评估后就诊时，或在肝脏/肌肉活检显示呼吸链缺陷和/或mtDNA耗竭证据后

申请专科

- 临床遗传学
- 肝脏病学
- 代谢医学

专科服务组

- 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R317.1	线粒体肝病 小检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	线粒体肝病(532) 小panel	

R350MERRF综合征

检测标准

提示MERRF综合征的临床特征

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在代谢医学、神经病学、儿童神经病学或临床遗传学顾问评估后就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R350.1	常见MERRF靶向变异变异检测	单人	小变异	单一区间	常见MERRF变异	靶向变异检测

R351NARP综合征或母系遗传Leigh综合征

检测标准

临床特征提示NARP综合征(神经病、共济失调和视网膜色素变性)或MILS(母系遗传Leigh综合征)

通路中的位置

在代谢医学、神经病学、儿童神经病学或临床遗传学顾问评估后就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 神经科
- 眼科

专科服务组

- 线粒体

相关检测

请注意，对于R351临床指征申请，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明并非所有检测都是必要的

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R351.1	MT-ATP6；	单人	小变异	小检测板	MT-ATP6;(1368)	单基因 测序 <10 扩增子
R351.2	m.8993T>C/G 靶向变异 检测	单人	小变异	单一区间	m.8993T>C/G	靶向变异 检测

R352线粒体DNA维持障碍

检测标准

临床特征提示mtDNA维持障碍和/或mtDNA耗竭或多个mtDNA缺失的证据

重叠指征

- R63 可能的线粒体疾病--当考虑更广泛的一系列
  线粒体核基因可能具有致病性

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在代谢医学、神经病学、儿童神经病学或临床遗传学顾问评估后就诊时，或在有mtDNA耗竭或多个mtDNA缺失证据时

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R352.1	线粒体DNA维持疾病 WES或中检测	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	线粒体DNA维持障碍（533）	WES或Medium检测板

R353线粒体疾病伴复合物I缺乏

检测标准

临床特征和实验室特征强烈提示线粒体复合物I缺乏症

重叠指征

• R63 可能的线粒体疾病--当考虑更广泛的一系列
线粒体核基因可能具有致病性

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在经线粒体高度专业化服务进行实验室或临床评估后

申请专科

• 临床遗传学

• 代谢医学

• 神经科

专科服务组

• 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R353.1	线粒体 伴障碍 复合物 I 缺陷 WES 或中等 p	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	伴线粒体病 复合体I缺乏症（534）	WES或Medium 检测板

R354线粒体疾病伴复合物II缺乏

检测标准

临床特征和实验室特征强烈提示线粒体复合物II缺乏症

重叠指征

• R63 可能的线粒体疾病--当考虑更广泛的一系列
线粒体核基因可能具有致病性

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在经线粒体高度专业化服务进行实验室或临床评估后

申请专科

• 临床遗传学
• 代谢医学
• 神经科

专科服务组

• 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R354.1	线粒体伴障碍复合物 II缺陷 WES 或小 par	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	伴线粒体病复合物II缺乏症 (535)	WES或Small检测板

R355线粒体疾病伴复合物III缺乏

检测标准

临床特征和实验室特征强烈提示线粒体复合物III缺乏症

重叠指征

• R63 可能的线粒体疾病--当考虑更广泛的一系列
线粒体核基因可能具有致病性

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在经线粒体高度专业化服务进行实验室或临床评估后

申请专科

• 临床遗传学
• 代谢医学
• 神经科

专科服务组

• 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R355.1	线粒体 伴障碍 复合物 III 缺陷 WES 或小 par	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	伴线粒体病 复合物III缺乏症 (536)	WES或Small 检测板

R356线粒体疾病伴复合物IV缺乏

检测标准

临床特征和实验室特征强烈提示线粒体复合物IV缺乏症

重叠指征

• R63 可能的线粒体疾病--当考虑更广泛的一系列
线粒体核基因可能具有致病性

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在经线粒体高度专业化服务进行实验室或临床评估后

申请专科

• 临床遗传学
• 代谢医学
• 神经科

专科服务组

• 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R356.1	线粒体伴障碍复合物 IV缺乏症	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	伴线粒体病复合物IV缺乏症 (537)	WES或Medium检测板

R357线粒体疾病伴复合物V缺乏

检测标准

临床特征和实验室特征强烈提示线粒体复合物V缺乏症

重叠指征

• R63 可能的线粒体疾病--当考虑更广泛的一系列
线粒体核基因可能具有致病性

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在经线粒体高度专业化服务进行实验室或临床评估后

申请专科

• 临床遗传学
• 代谢医学
• 神经科

专科服务组

• 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R357.1	线粒体伴障碍复合体 V缺陷 WES 或小 par	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	伴线粒体病复合物V缺乏症 (538)	WES或Small检测板

R63可能的线粒体疾病-核基因

检测标准

具有提示线粒体疾病的临床特征、需要检查核基因且无法进行更有针对性检测的个体。

重叠指征

- 使用以下一项或多项指征对线粒体基因组进行检查应
  在可能的情况下，首先根据临床或生化/酶学结果考虑：
  a. R42 Leber遗传性视神经病变
  b. R64 MELAS或MIDD
  c. R350 MERRF综合征
  d. R351 NARP综合征或母系遗传Leigh综合征
  e. R317 线粒体肝病，包括婴儿暂时性肝衰竭
  f. R299 可能的线粒体疾病--线粒体DNA重排检测
  g. R300 疑似线粒体疾病--全线粒体基因组测序
  h. R301 可能的线粒体疾病--线粒体DNA耗竭检测
- 在可能的情况下，应首先考虑基于临床或
  生化/酶学结果：
  i. R315 POLG相关疾病
  j. R352 线粒体DNA维持障碍
  k. R353 线粒体病伴复合体I缺乏症
  l. R354 线粒体复合物II缺乏症
  m. R355 线粒体复合物III缺乏症
  n. R356 线粒体疾病伴复合物IV缺乏
  o. R356 复合体V缺乏所致线粒体病
  p. R316 丙酮酸脱氢酶(PDH)缺乏症

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

经代谢医学、神经病学、儿童神经病学或临床遗传学顾问评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 神经科

专科服务组

- 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家族结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R63.1	可能的线粒体疾病 - 核基因 WES 或大 panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	可能的线粒体疾病 - 核基因 (539)	WES或Large检测板

R394线粒体神经胃肠脑病

检测标准

具有提示线粒体神经胃肠脑病(MNGIE)的临床特征，伴血液和/或尿液中胸苷和脱氧尿苷水平升高

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在经线粒体高度专业化服务进行实验室或临床评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R394.1	TYMP单基因测序	单人	小变异	单基因	TYMP (1357)	单基因 测序 >=10 扩增子

R395硫胺素代谢功能障碍综合征2

检测标准

具有提示硫胺素代谢功能障碍综合征2(又称生物素反应性基底节病/硫胺素反应性脑病)的临床特征和特征性脑MRI改变。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的患者。

通路中的位置

在经线粒体高度专业化服务进行实验室或临床评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R395.1	SLC19A3单基因测序	单人	小变异	单基因	SLC19A3 (1399)	单基因 测序 <10 扩增子

R396线粒体复合物V缺乏症，TMEM70型

检测标准

婴儿期/儿童期起病的肥厚型心肌病，乳酸升高和3-甲基戊烯二酸升高。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的患者。

通路中的位置

在经线粒体高度专业化服务进行实验室或临床评估后

申请专科

- 心脏病学
- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R396.1	TMEM70单基因测序	单人	小变异	单基因	TMEM70 (1356)	单基因 测序 <10 扩增子

R397母系遗传心肌病

检测标准

母系遗传性肥厚型心肌病

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在经线粒体高度专业化服务进行实验室或临床评估后

申请专科

- 心脏病学
- 临床遗传学

专科服务组

- 线粒体

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R397.1	m.4300A>G 靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	m.4300A>G	靶向变异检测

R42Leber遗传性视神经病

检测标准

Leber遗传性视神经病变的疑似或可能临床诊断

通路中的位置

由眼科顾问医师、神经科医师或临床遗传学家评估后就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科
- 眼科

专科服务组

- 线粒体

相关检测

请注意，对于R42临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初步结果表明所有检测均不必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R42.1	三种常见LHON变异靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	三种常见LHON变异	靶向变异检测
R42.2	线粒体全基因组线粒体基因组测序	单人	小变异	线粒体基因组	线粒体基因组	线粒体基因组

第部分XV.嵌合及结构染色体疾病

R463细胞遗传学特征描述的一个基因组异常-核型分析或靶向染色体分析

检测标准

先证者可能存在需要核型分析或靶向染色体分析(TCA)的结构性染色体重排，如罗伯逊易位、相互易位、环状染色体或其他显微镜下可见的结构性重排，由非整倍体检测、微阵列(基因芯片)、WGS或其他实验室技术的发现所提示或与之同时存在。[酌情进行TCA/核型分析]

注：核型分析或TCA的应用将由专业判断、最佳实践建议、临床背景和/或所检测到的细胞遗传学重排类型决定。由于细胞遗传学分析的性质，在TCA过程中可能检测到可报告的细胞遗传学偶然发现。

通路中的位置

就诊时或根据既往检测结果所示

申请专科

- 临床遗传学
- 基因组实验室
- 胎儿医学
- 内分泌学
- 儿科

专科服务组

核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R463.1	细胞遗传学特征描述一个基因组异常 – 核型分析或靶向染色体分析	单人	拷贝数变异检测至全基因组范围分辨率及结构变异或TCA	全基因组范围或TCA	根据适应症确定	核型分析/TCA

R464复发性流产，妊娠产物的受孕产物不可获得-父母核型

检测标准

.复发性流产(定义为三次或以上流产):• 当因样本不适宜/失败(例如无胎儿物质/MCC/福尔马林固定)而无法对妊娠丢失进行检测，且既往无流产成功检测并报告时。请注意，尽管检测失败后可进行父母核型分析，但其效用有限，最具信息量的路径是检测任何后续的妊娠丢失。复发性流产(五次或以上妊娠丢失):

• 既往流产均未成功检测和报告，例如生化妊娠，无可供检测的产物

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 基因组实验室
• 胎儿医学
• 病理学
• 妇科

专科服务组

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R464.1	复发性流产 – 核型分析	单人	拷贝数变异检测至全基因组范围分辨率和结构变异	全基因组范围	根据适应症确定	核型分析

R465家族性细胞遗传学重排-核型分析或靶向染色体分析

检测标准

针对已知染色体重排的级联检测或针对可能平衡染色体重排的家族随访。[酌情进行TCA/核型分析]。

注：核型分析或TCA的应用将由专业判断、最佳实践建议、临床背景和/或所检测到的细胞遗传学重排类型决定。由于细胞遗传学分析的性质，在TCA过程中可能检测到可报告的细胞遗传学偶然发现。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 基因组实验室
- 胎儿医学
- 内分泌学
- 儿科

专科服务组

核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R465.1	家族性细胞遗传学重排 - 核型分析或靶向染色体分析	单人	拷贝数变异检测至全基因组范围分辨率及结构variants或 TCA	全基因组范围或 TCA	根据适应症确定	核型分析/TCA

R466不明原因不孕-核型分析

检测标准

不孕症治疗前的不明原因不孕症

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 基因组实验室
- 内分泌学
- 妇科
- 生殖医学

专科服务组

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R466.1	不明原因 不孕症 - 核型	单人	拷贝数 变异 全基因组范围 结构 变异 检测至 分辨率和	全基因组范围	根据适应症确定	核型分析

R467配子捐献者-核型分析

检测标准

需要在进行核型分析之前接受卵子/精子捐赠者

通路中的位置

持有HFEA许可证的IVF中心使用卵子或精子捐献进行治疗时。

申请专科

生育中心

专科服务组

核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R467.1	配子捐赠者	单人	染色体失衡和/或结构变异	全基因组范围		核型分析

R468可能的性染色体非整倍体或结构重排 -靶向染色体分析

检测标准

临床怀疑性染色体异常，例如Turner综合征、性染色体嵌合现象、性染色体结构异常[TCA]。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 基因组实验室
- 内分泌学
- 儿科

专科服务组

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R468.1	可能的性别染色体非整倍体或结构重排	单人	染色体失衡和/或结构变异	全基因组范围		TCA

R298可能的结构或嵌合染色体异常-FISH

检测标准

可能需要FISH检测的结构性或嵌合型染色体异常

行Y染色体微缺失检测https://www.nice.org.uk/guidance/cg156/chapter/Recommendations

重叠指征

• R26 可能为常见非整倍体，应使用该检测进行常见非整倍体检测，可通过FISH实施

• R463 基因组异常的细胞遗传学特征描述 - 核型分析或靶向染色体分析
• R465 家族性细胞遗传学重排 - 核型分析或靶向染色体分析
• R265 染色体嵌合现象 - 核型分析，在需要扩展核型分析时可用
• R411 Y染色体微缺失，在考虑手术取精时可用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

与实验室讨论后

申请专科

• 临床遗传学
• 基因组实验室

专科服务组

• 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R298.1	特定靶标FISH单项检测		平衡的重排	单一区间	根据适应症确定	FISH

R265染色体嵌合现象-核型分析/靶向染色体分析

检测标准

可能存在嵌合染色体异常、需要扩展计数核型分析的个体，包括：1. 常规核型分析发现提示可能的嵌合染色体异常，微阵列(基因芯片)、WGS或其他实验室技术，或 2. 临床特征强烈提示特定染色体表型，例如Down综合征，常规检测阴性者

注意：采用核型分析或靶向染色体分析(TCA)将由专业判断、最佳实践建议、临床背景和/或所检测到的细胞遗传学重排类型决定。由于细胞遗传学分析的性质，在TCA过程中可能检测到可报告的细胞遗传学偶然发现。

重叠指征

• R343 染色体嵌合现象 - 在有微阵列(基因芯片)指征时应使用微阵列(基因芯片)

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 皮肤病学
• 基因组实验室

专科服务组

• 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R265.1	染色体嵌合现象	单人	非整倍体	全基因组范围	全基因组范围	核型分析 / TCA

R343染色体嵌合现象-微阵列(基因芯片)

检测标准

沿Blaschko线分布的高色素或低色素沉着(Ito色素减退症)，伴有相关异常如神经发育迟缓、癫痫发作或不对称

重叠指征

• R327 嵌合性皮肤疾病--在嵌合现象可能存在的情况下应使用深度测序检测
由单个基因引起

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

注：本检测提交的样本可以是皮肤活检或血液样本

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 皮肤病学

专科服务组

• 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R343.1	全基因组范围 微阵列（基因芯片）	单人	全基因组范围 拷贝数变异	全基因组范围	全基因组范围	微阵列（基因芯片）

R411Y染色体微缺失

检测标准

非梗阻性无精子症或严重少精子症患者，在考虑睾丸精子提取(TESE)/显微切割睾丸精子提取(mTESE)且检测结果将影响(m)TESE资格及精子获取成功率时(https://www.england.nhs.uk/wp-content/uploads/2018/07/Surgical-男性不育的取精术.pdf)

不应在ICSI前常规进行Y染色体微缺失检测(https://www.nice.org.uk/guidance/cg156/chapter/Recommendations)

本临床指征的检测由指定的GLH代表国家基因组检测网络执行

重叠指征

• R298 - 可能需要 FISH 的结构性或嵌合型染色体异常

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

经对不孕症有兴趣的泌尿科医生或专科生育MDT审核后

申请专科

• 临床遗传学
• 泌尿科/妇科

专科服务组

• 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R411.1	Y染色体微缺失	单人	外显子CNVs水平	单一区间	Y染色体AZF区域	靶向变异检测或等效

第XVI部分肌肉骨骼系统

R52矮身材-SHOX缺乏

检测标准

不成比例的身材矮小，患者或亲属具有提示SHOX缺乏的特征，例如Madelung畸形、

重叠指征

- R382 软骨发育不全症和 R24 软骨发育不全
- R104 骨骼发育不良检测，适用于临床特征提示可能为单基因骨骼
  发育不良

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 儿科

专科服务组

- 肌肉骨骼

相关检测

请注意，以下所有检测将针对R52临床指征申请进行，除非临床表现和/或初始结果表明并非所有检测都是必要的

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R52.1	SHOX MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	SHOX (1390)	MLPA或等效
R52.2	SHOX单基因测序	单人	小变异	单基因	SHOX (1390)	单基因测序 <10扩增子

R24软骨发育不全

检测标准

临床特征强烈提示软骨发育不全

重叠临床指征：

- R309 针对 FGFR3 相关骨骼发育不良的 NIPD--变异检测
- R104 骨骼发育不良检测应在特征不典型且需要更广泛基因范围时使用
  可能具有致病性
- 如果具有临床相关性，R382 软骨发育不全检测也可能具有指征

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 新生儿科
- 儿科

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R24.1	FGFR3 c.1138 靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	FGFR3 c.1138	靶向变异检测

R382软骨发育不全

检测标准

临床特征强烈提示软骨发育低下重叠临床指征：

- R309 针对 FGFR3 相关骨骼发育不良的 NIPD--变异检测
- 如果具有临床相关性，R24 软骨发育不全检测也可能具有指征
- R52 身材矮小 - SHOX 缺陷
- R104 骨骼发育不良检测应在特征不典型且需要更广泛基因范围时使用
  可能具有致病性

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R382.1	FGFR3 c.1620 靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	FGFR3 c.1620	靶向变异检测

R25致死性发育不良

检测标准

临床特征强烈提示致死性发育不良。

重叠临床指征：

- R309 针对 FGFR3 相关骨骼发育不良的 NIPD--变异检测
- R104 骨骼发育不良检测应在特征不典型且更广泛的基因范围可能为致病原因时使用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 胎儿医学

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R25.1	FGFR3单基因测序	单人	小变异	单基因	FGFR3 (1398)	单基因 测序 >=10 扩增子

R104骨骼发育不良

检测标准

提示可能为单基因骨骼发育不良的临床特征。

疑似严重先天性常染色体隐性恶性骨硬化症且需要快速遗传学诊断以进行紧急患者管理(例如治愈性干细胞移植)的患者，有资格通过R104.4进行紧急检测。

孤立性身材矮小，无骨骼潜在异常证据者，不适合通过本指征进行检测。请参阅重叠指征以了解在这些情况下可能更合适的检测。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

R453 单基因性矮小症

R52 身材矮小 - SHOX 缺乏症

通路中的位置

经骨骼发育不良专家临床遗传学家或放射科医生审核临床特征和X线后。

申请专科

- 临床遗传学
- 儿科
- 内分泌学

专科服务组

- 肌肉骨骼

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R104.3	骨骼发育不良 WGS(第一阶段)	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异	基因检测板或基因座	骨骼发育不良 (309)	全基因组测序
R104.4	骨硬化症 WES或大检测板(仅限紧急检测)	单人	小变异	基因检测板或基因座	骨硬化症 (943)	WES或大检测组合

R99常见颅缝早闭综合征

检测标准

可识别的多颅缝早闭综合征，与EFNB1、ERF、FGFR1常见热点、FGFR2常见热点、FGFR3常见热点、TCF12或TWIST1变异一致，或与单侧冠状缝或双侧冠状缝颅缝早闭一致

重叠指征

- R100 罕见综合征性颅缝早闭或孤立性多颅缝骨性融合检测应在以下情况下使用
  特征与EFNB1、ERF、FGFR1常见热点、FGFR2常见热点、FGFR3常见热点、TCF12或TWIST1变异不一致

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 肌肉骨骼

相关检测

请注意，对于R99临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初步结果表明所有检测均不必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R99.1	常见颅缝早闭综合征小 panel	单人	小变异	基因检测板或基因座	常见颅缝早闭综合征 (507)	小检测板
R99.2	常见颅缝早闭综合征 MLPA 或等效方法	单人	外显子水平拷贝数变异	基因检测板或基因座	常见颅缝早闭综合征 (507)	MLPA或等效

R100罕见综合征性颅缝早闭或孤立性多颅缝骨性融合

检测标准

经颅骨扫描确认的罕见综合征性颅缝早闭综合征或孤立性多颅缝骨性融合

在可能的情况下

必须已通过靶向基因检测(R99 常见颅缝早闭综合征)排除EFNB1、ERF、FGFR1常见热点、FGFR2常见热点、FGFR3常见热点、TCF12或TWIST1变异

重叠指征

- R99 常见颅缝早闭综合征应在特征与EFNB1、ERF、FGFR1常见热点、FGFR2常见热点、FGFR3常见热点、TCF12或TWIST1变异一致时使用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

注：如怀疑SMO基因为致病原因，将需要组织样本进行检测

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 肌肉骨骼

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R100.3	颅缝早闭 WGS(第一阶段)	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异	基因检测板或基因座	颅缝早闭 (168)	全基因组测序

R416综合征性&非综合征性颅缝早闭累及中线颅缝

检测标准

1. 表现为确诊的颅缝早闭，累及/包括额缝(三角头畸形)，或

2. 矢状缝，OR

3. 矢状缝和额缝。

重叠指征

• R100 罕见综合征性颅缝早闭或孤立性多颅缝早闭

通路中的位置

就诊时并经与临床遗传学顾问、颅面神经外科医生或GLH批准的其他专科医生讨论后。

申请专科

• 临床遗传学

• 神经外科

专科服务组

• 肌肉骨骼

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R416.1	综合征型与非综合征性颅缝早闭 累及中线骨缝	单人	小变异检测	单基因	SMAD6 (1395)	单基因测序 < 10个扩增子

R340釉质发育不全

检测标准

1. 釉质质量 and/or 数量存在显著发育异常，影响全部或几乎所有牙齿两副牙列(乳牙列和恒牙列)均受累，且 2. 已排除环境因素

注：影响未萌出恒牙的釉质异常可通过牙科X线片检出，这意味着关于两副牙列的信息可在第一颗恒牙萌出前很久即已获得

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

经发育性牙科疾病专家牙医审核后申请专科

- 临床遗传学
- 口腔外科

专科服务组

- 肌肉骨骼

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R340.1	釉质形成 imperfecta WES或中等 Panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	釉质发育不全 (269)	WES或Medium检测组合

R23Apert综合征

检测标准

临床特征强烈提示Apert综合征，包括颅缝早闭以及手和足并指(趾)，伴或不伴其他特征

重叠指征

- R306 用于Apert综合征的NIPD--变异检测
- R99 常见颅缝早闭综合征或R100 罕见综合征性颅缝早闭或孤立性
  多颅缝骨性融合应在特征不典型且可能涉及更广泛基因致病时使用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 肌肉骨骼

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R23.1	FGFR2 c.755 和 c.758靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	FGFR2 c.755和c.758	靶向变异检测

R101EhlersDanlos综合征伴可能单基因病因

检测标准

检测仅应在会影响临床管理时使用，且不能用于排除诊断：

- 临床特征提示EDS的某种罕见类型(详见下文)，特别是
  皮肤过度伸展、皮肤脆弱伴萎缩性瘢痕、全身组织脆弱伴易瘀伤且位于不寻常部位、血管和/或空腔器官破裂。全身关节过度活动在一般人群中常见，若无上述其他临床特征，**不**会被接受进行基因检测。

实验室将与国家EDS服务中心讨论临床指征不明确的请求，并拒绝信息不足的请求。

- 经典型 EDS(cEDS)
- 经典型样 EDS(clEDS)
- 心脏瓣膜型 EDS(cvEDS)
- 血管型 EDS(vEDS)
- 关节松弛型 EDS(aEDS)
- 皮肤脆裂型埃勒斯-当洛斯综合征(dEDS)
- 脊柱后侧凸型 EDS(kEDS)
- 脆性角膜综合征(BCS)
- 脊椎发育不良型 EDS(spEDS)
- 肌肉挛缩型 EDS(mcEDS)
- 肌病型 EDS(mEDS)
- 牙周型 EDS(pEDS)

重叠指征

- R89 超罕见和非典型单基因疾病或R27 儿科疾病检测应在以下个体中使用
  具有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征性表现，且非panel所涵盖疾病的典型表现

- R125 胸主动脉瘤或夹层panel包括COL1A1、COL3A1、COL5A1、COL5A2、PLOD1和FKBP14基因，对于表现为主动脉/动脉扩张或破裂而无其他EDS特征的患者可能是更好的选择。可向高度专业化的国家Ehlers Danlos服务中心寻求澄清：lnwh-tr.edslondonoffice@nhs.net 或 eds.sheffield@nhs.net。

通路中的位置

经临床遗传学家或高度专业化Ehlers Danlos服务中心的其他专家评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 风湿病学

专科服务组

- 肌肉骨骼

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R101.1	埃勒斯-当洛斯综合征 WES 或中通量面板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	埃勒斯-当洛斯综合征 (53)	WES或Medium检测板

R102成骨不全

检测标准

提示可能为单基因骨脆性疾病的临床特征/罕见及非典型形式的成骨不全。

在成人中，仅常规推荐在检测将影响生育选择的情况下进行检测。检测仅应在将影响临床管理的情况下使用。

疑似非意外伤害的转诊应在申请基因组检测前与成骨不全高度专业化服务团队讨论。

重叠指征

- 对于具有先天性畸形、畸形特征或其他非该检测面板所涵盖疾病典型表现的复杂或综合征性表现的个体，应使用R89超罕见及非典型单基因疾病检测或R27儿科疾病检测

通路中的位置

经临床遗传学家或其他高度专业化成骨不全服务专家评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 风湿病学
- 代谢医学

专科服务组

- 肌肉骨骼

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R102.1	成骨 imperfecta WES或中通量面板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	成骨不全 (196)	WES或Medium检测板

R390多发性外生骨疣

检测标准

具有多发性外生骨疣(骨软骨瘤)且可能为单基因病因、分子诊断将有助于管理或建议的个体

通路中的位置

就诊时或当分子诊断对管理或建议变得必要时

申请专科

- 临床遗传学
- 骨科
- 风湿病学

专科服务组

- 肌肉骨骼

相关检测

请注意，对于R390临床指征申请，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初步结果表明并非所有检测都是必要的

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R390.1	EXT1；EXT2	单人	小变异	小检测板	EXT1；EXT2 (1367)	小检测板
R390.2	EXT1；EXT2 MLPA或等效方法	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	EXT1；EXT2 (1367)	MLPA或等效

第XVII部分神经病学

R70脊髓性肌萎缩1型诊断检测

检测标准

提示脊髓性肌萎缩症1型的临床特征

注：对于分子学确诊为SMA患者的同胞，若检测可能影响治疗决策，症状前检测应使用R242

重叠指征

- 对于临床情况提示中枢性病因的肌张力低下婴儿，应使用R69肌张力低下婴儿可能中枢性病因检测，即表现提示中枢性病因，即尤其是婴儿不警觉，而是昏睡或嗜睡时

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 新生儿科
- 神经科
- 儿科

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R70.1	SMN1、SMN2 MLPA或等效方法	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	SMN1；SMN2	MLPA或等效

R71脊髓性肌萎缩1型罕见变异检测

检测标准

可能携带SMN1基因罕见变异的个体。这主要用于具有脊髓性肌萎缩(SMA)1型临床特征和SMN1单等位基因拷贝数变异的个体

注：对于分子学确诊为SMA患者的同胞，若检测可能影响治疗决策，症状前检测应使用R242 重叠指征

- 当临床特征提示脊髓性肌萎缩1型且SMN1拷贝数尚未检测时，应首先使用R70脊髓性肌萎缩1型诊断检测。
  提示脊髓性肌萎缩1型且SMN1拷贝数尚未检测。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

SMN1拷贝数分析后

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R71.1	SMN1单基因测序	单人	小变异	单基因	SMN1 (1393)	单基因 测序 >=10 扩增子

R72强直性营养不良1型

检测标准

临床表现高度提示1型强直性肌营养不良

重叠指征

- 对于临床情况提示中枢性病因的肌张力低下婴儿，应使用R69肌张力低下婴儿可能中枢性病因检测，即影像提示中枢性病因
- 当临床特征不典型且存在其他罕见神经肌肉疾病时，应使用R381其他罕见神经肌肉疾病更广泛的基因范围可能具有致病性
- 当临床怀疑强直性肌营养不良时，应使用R410强直性肌营养不良2型2型，或已排除1型强直性肌营养不良

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R72.1	DMPK短串联重复序列检	单人	甲基化	单基因	DMPK STR	STR检测

R77遗传性神经病-PMP22拷贝数

检测标准

遗传性神经病，可能存在PMP22拷贝数异常

重叠指征

• 当PMP22拷贝数时，应使用R78遗传性神经病或疼痛障碍检测
异常在临床上不太可能或已被排除

• R89 超罕见和非典型单基因疾病或R27 儿科疾病检测应在以下个体中使用
患有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征表现的个体。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 神经科

• 儿科

专科服务组

• 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R77.1	PMP22 MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	PMP22	MLPA或等效

R68亨廷顿病

检测标准

提示可能诊断为亨廷顿病的临床特征

- 申请专科以外的其他专科可在某些情况下申请检测
  在与当地实验室-临床团队讨论后

重叠指征

- R56成人起病肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍或其他相关更广泛检测应
  用于临床特征不强烈提示亨廷顿病的情况

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科
- 精神病学

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R68.1	HTT短串联重复序列检测	单人	短串联重复序列	单基因	HTT STR	STR检测

R383连锁分析用于亨廷顿病

检测标准

确诊为亨廷顿病且需要连锁分析以指导管理或建议的家系

通路中的位置

酌情

申请专科

• 临床遗传学

专科服务组

• 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R383.1	HTT连锁检测	多个受累个体	其他	单基因	HTT	其他

R471神经退行性疾病，成人起病-产前排除检测

检测标准

分子确诊为成人起病神经退行性疾病的家系，致病变异已在下列基因之一中识别，需要对家族高风险单倍型进行产前检测的连锁分析。

对于此检测，需要来自怀孕夫妇及受累方双方祖父母的样本。对于其他家庭结构，请逐案联系实验室。

妊娠前转诊至关重要，以便对所有相关家庭成员进行检测，确保在进行检测前连锁分析具有信息性。

目前产前排除检测仅适用于以下致病位点；

- C9orf72
- SOD1
- MAPT
- PSEN1

产前排除检测也适用于亨廷顿病(HTT 基因)，但应使用检测目录代码 R383 亨廷顿病连锁检测

重叠指征

R383 亨廷顿病连锁检测

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R471.1	C9orf72连锁检测	3代单倍型分析 单基因			C9orf72	连锁
R471.2	SOD1关联检测	3代单倍型分析 单基因			SOD1	连锁
R471.3	MAPT连锁检测	3代单倍型分析 单基因			MAPT	连锁
R471.4	PSEN1连锁检测	3代单倍型分析 单基因			PSEN1	连锁

R252SMA携带者检测在人群风险对于伴侣的已知携带者

检测标准

对已知 SMA 携带者的伴侣进行检测，当前或未来妊娠的管理取决于检测结果

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在生育计划时

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R252.1	SMN1 MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	SMN1	MLPA或等效

R54遗传性共济失调伴成年期发病

检测标准

不明原因的成年起病共济失调，包括鉴别诊断涵盖STR位点的情况。

重叠指征

R60 成人起病遗传性痉挛性截瘫

通路中的位置

就诊时经神经科医师评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

请注意，除非特别要求，否则不包含R54.4(RFC1 STR)

自2026年4月起：成人起病神经系统疾病 panel 的基因内容包含以下 panel 的全部基因：成人起病遗传性共济失调(R54)、成人起病肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍(R56)、成人起病神经退行性疾病(原 R58，现为 R458、R459、R460 和 R461)、成人起病遗传性痉挛性截瘫(R60)

代码	名称	最佳家族结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R54.3	遗传性共济失调 - 成人起病全基因组测序（第一阶段）	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异，短串联重复序列	基因组或基因座	成人起病神经系统疾病 (1669)	全基因组测序
R54.4	RFC1 短串联重复序列	单人	短串联重复序列	基因组或位点	RFC1 短串联重复序列	STR检测

R55遗传性共济失调伴儿童期起病

检测标准

不明原因的儿童期起病遗传性共济失调，包括鉴别诊断涵盖STR位点的情况

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时经神经科医师评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R55.4	遗传性共济失调和小脑异常 - 儿童期起病 WGS(第一阶段)	三人组或单人 外显子水平	CNVs，小变异，短串联重复	基因检测板或基因座	遗传性共济失调和小脑异常 - 儿童起病 (488)	全基因组测序

R56成人起病肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍

检测标准

以下之一：

1. 不明原因的孤立性肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍，起病年龄在30岁之前，或有家族史
2. 不明原因的复杂性肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍，起病年龄在45岁之前，或有家族史
3. 类亨廷顿病(无论年龄或肌张力障碍类型)，在R68亨廷顿病检测阴性后

重叠指征

• 当临床特征提示可能诊断为亨廷顿病时，应使用R68亨廷顿病检测
亨廷顿病

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时经神经科医师评估后

申请专科

• 临床遗传学
• 神经科

专科服务组

• 神经科

相关检测

自2026年4月起：成人起病神经系统疾病 panel 的基因内容包含以下 panel 的全部基因：成人起病遗传性共济失调(R54)、成人起病肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍(R56)、成人起病神经退行性疾病(原 R58，现为 R458、R459、R460 和 R461)、成人起病遗传性痉挛性截瘫(R60)

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R56.3	成人起病肌张力障碍、舞蹈症、或相关运动疾病 WGS (phase 2)	三人组或单人 外显子水平	CNVs，小变异，短串联重复序列	基因检测板或基因座	成人起病神经系统疾病 (1669)	全基因组测序

R57儿童期起病肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍

检测标准

不明原因的儿童期起病肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍，具有可能的单基因病因

重叠指征

- R61儿童期起病遗传性痉挛性截瘫--若患者患有痉挛性截瘫
- R55 儿童期起病的遗传性共济失调--如果患者存在共济失调
- R27 儿科疾病
- R89超罕见及非典型单基因疾病检测应适用于具有复杂或综合征性表现

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时经神经科医师评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R57.5	儿童起病肌张力障碍或舞蹈症或相关运动疾病 WGS (phase 2)	三人组或单人 外显子水平	CNVs，小变异，短串联重复/	基因检测板或基因座	儿童起病肌张力障碍或舞蹈症或相关运动障碍 (847)	全基因组测序

R458青年起病或家族性痴呆

检测标准

不明原因的痴呆，已排除获得性病因(如卒中、肿瘤)且

a. 发病年龄<55岁,或
b. 一级或二级亲属患有MND/ALS，或
c. 神经系统特征提示单基因疾病，且认知障碍是更广泛表型的一部分，或

d. 家族史高度提示痴呆的单基因病因，例如一名或多名一级或二级亲属痴呆起病<65岁,且痴呆类型与先证者相同。
注意：痴呆类型不确定或混合、起病年龄主要超过65岁的家族史不太可能代表单基因疾病。

通路中的位置

就诊时经神经科医师评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科
- 精神病学

专科服务组

- 神经科

相关检测

自2026年4月起：成人起病神经系统疾病panel的基因内容包含以下所有基因：成人起病遗传性共济失调(R54)、成人起病肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍(R56)、成人起病神经退行性疾病(原R58，现为R458、R459、R460及R461)、成人起病遗传性痉挛性截瘫(R60)

代码	名称	最佳家族结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R458.1	青年起病或家族性痴呆	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异，短串联重复序列	基因组或基因座	成人起病神经系统疾病 (1669)	全基因组测序

R459青年起病或复杂型帕金森病

检测标准

帕金森病或可能由单基因病因导致的复杂帕金森综合征，且

a. 发病年龄<50岁,或

b. 一级亲属在<50岁时患病,或

c. 复杂特征，如痉挛、凝视麻痹、早期痴呆、早期延髓功能衰竭、运用障碍、共济失调、体位性低血压、皮质感觉丧失、脑MRI铁沉积。

通路中的位置

就诊时经神经科医师评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科
- 精神病学

专科服务组

- 神经科

相关检测

自2026年4月起：成人起病神经系统疾病panel的基因内容包含以下所有基因：成人起病遗传性共济失调(R54)、成人起病肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍(R56)、成人起病神经退行性疾病(原R58，现为R458、R459、R460及R461)、成人起病遗传性痉挛性截瘫(R60)

代码	名称	最佳家族结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R459.1	早发型或复杂性帕金森病	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异，短串联重复序列	基因组或基因座	成人起病神经系统疾病 (1669)	全基因组测序

R460肌萎缩侧索硬化

检测标准

肌萎缩侧索硬化(ALS)，具有可能的单基因病因，伴或不伴额颞叶痴呆

和：

a. 临床、电生理或神经病理检查证实下运动神经元(LMN)变性，且

b. 临床检查显示上运动神经元(UMN)变性的证据，并且

c. 进行性病程，且

e. 无其他病因证据

通路中的位置

就诊时经神经科医师评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科
- 精神病学

专科服务组

- 神经科

相关检测

自2026年4月起：成人起病神经系统疾病panel的基因内容包含以下所有基因：成人起病遗传性共济失调(R54)、成人起病肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍(R56)、成人起病神经退行性疾病(原R58，现为R458、R459、R460及R461)、成人起病遗传性痉挛性截瘫(R60)

代码	名称	最佳家族结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R460.1	肌萎缩侧索硬化	三人组或单人	外显子水平CNVs，小变异，短串联重复序列	基因组或基因座	成人起病神经系统疾病 (1669)	全基因组测序

R461脑淀粉样血管病

检测标准

伴可能单基因病因的脑淀粉样血管病(CAA)且：

a. 发病年龄< 50 岁 OR

b. 出血性卒中(脑出血或凸面蛛网膜下腔出血)或痴呆的家族史，且

c. 临床表现符合CAA，即短暂性局灶性神经发作(“淀粉样发作”)、脑出血、凸面蛛网膜下腔出血、认知障碍、痴呆，且

d. 影像学特征符合CAA，即在磁敏感MRI上出现两个或以上严格脑叶出血性病灶，可包括脑出血、脑微出血、皮质表面铁沉积或凸面蛛网膜下腔出血，或

e. 其他支持中枢神经系统内淀粉样蛋白-β沉积的检查，如淀粉样蛋白-PET成像、CSF淀粉样蛋白-β检测、脑活检

通路中的位置

就诊时经神经科医师评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科
- 精神病学

专科服务组

- 神经科

相关检测

自2026年4月起：成人起病神经系统疾病panel的基因内容包含以下所有基因：成人起病遗传性共济失调(R54)、成人起病肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍(R56)、成人起病神经退行性疾病(原R58，现为R458、R459、R460及R461)、成人起病遗传性痉挛性截瘫(R60)

代码	名称	最佳家族结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R461.1	脑淀粉样血管病	三人组或单人	外显子水平CNVs，小变异，短串联重复序列	基因组或基因座	成人起病神经系统疾病 (1669)	全基因组测序

R60成人起病遗传性痉挛性截瘫

检测标准

不明原因的痉挛性截瘫，可能为单基因病因，成年起病

在临床上认为脊髓小脑共济失调合理的情况下，脊髓小脑共济失调位点的短串联重复序列检测将作为组成检测纳入。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在神经科医生或临床遗传学家评估后就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

自2026年4月起：成人起病神经系统疾病检测面板的基因内容包含遗传性成人起病共济失调(R54)、成人起病肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍(R56)以及成人起病神经退行性疾病(原R58，现为R458、R459、R460和R461)、成人起病遗传性痉挛性截瘫(R60)的全部基因。

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R60.3	成人起病遗传性痉挛性截瘫全基因组测序(第2阶段)	三人组或单人 外显子水平	CNVs，小变异，短串联重复	基因检测板或基因座	成人起病神经系统疾病 (1669)	全基因组测序

R61儿童期起病遗传性痉挛性截瘫

检测标准

病因可能为单基因的儿童期起病不明原因痉挛性截瘫

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在神经科医生或临床遗传学家评估后就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R61.4	遗传性痉挛性截瘫 - 儿童发病 WGS（阶段 1）	三人组或单人 外显子水平	CNVs，小变异；短串联重复	基因检测板或基因座	遗传性痉挛性截瘫 - 儿童期起病（568）	全基因组测序

R62成人起病脑白质营养不良

检测标准

神经影像学显示不明原因脑白质营养不良的成年起病个体

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，经神经放射科医师复核神经影像后

可通过遗传性白质疾病高度专业化服务安排转诊，或直接由以下专科安排。HSS 服务支持各中心为患者确立诊断，包括通过远程病例讨论 MDT 进行。该服务还维护 IWMD 患者登记库，并向临床医生提供治疗和管理建议。请联系uclh.iwmd@nhs.net或参阅https://www.uclh.nhs.uk/our- services/find-service/neurology-and-neurosurgery/inherited-white-matter-disorders了解更多详情。

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R62.2	成人起病脑白质营养不良 WGS(第二阶段)	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异	基因检测板或基因座	白质疾病 - 成人起病（579）	全基因组测序

R66阵发性中枢神经系统疾病

检测标准

病因可能为单基因的阵发性中枢神经系统疾病

重叠指征

- R56 成人起病肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍或R57 儿童期起病肌张力障碍，
  舞蹈症或相关运动障碍检测应用于肌张力障碍个体
- R89 超罕见及非典型单基因疾病或其他相关更广泛检测应用于
  具有复杂或综合征性表现的个体

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

经神经内科顾问医师或儿科神经内科顾问医师评估后就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R66.1	阵发性中枢神经系统疾病WES或中检测	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	阵发性中枢神经系统疾病（541）	WES或Medium检测板

R73Duchenne或Becker肌营养不良

检测标准

1. 临床特征强烈提示Duchenne或Becker肌营养不良的个体
   以及肌酸激酶升高
2. 对已知患有或可能曾患有Duchenne的受累男性的女性家庭成员进行检测
   或贝克尔型肌营养不良症，但未经分子诊断确诊。

重叠指征

• R79 先天性肌营养不良检测应在与神经肌肉
非典型病例专家

• R381 其他罕见神经肌肉疾病应在临床特征不典型时使用，且检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。
更广泛的基因范围可能具有致病性

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 社区儿科
• 神经科
• 儿科

专科服务组

• 神经科

相关检测

请注意，以下所有检测将针对R73临床指征请求进行，除非临床表现和/或初始结果提示所有检测均不必要代码

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R73.1	DMD单基因测序	单人	小变异	单基因	DMD(1321)	单基因测序 >=10扩增子
R73.2	DMD MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	DMD(1321)	MLPA或等效

R74面肩肱型肌营养不良

检测标准

临床特征强烈提示面肩肱型肌营养不良(FSHD)且尚未排除DUX4收缩的个体

重叠指征

- R82 肢带型肌营养不良、肌原纤维肌病和远端肌病及更广泛检测
  如R89超罕见及非典型单基因疾病应在特征不典型时考虑

- R345 面肩肱型肌营养不良(FSHD)扩展检测应在检测阴性但临床特征强烈提示FSHD的病例中考虑

- R381 其他罕见神经肌肉疾病应在临床特征不典型且更广泛基因可能致病时使用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R74.1	DUX4收缩检测	单人	短串联重复序列	单一区间	DUX4 STR	其他

R345面肩肱型肌营养不良-扩展检测

检测标准

临床特征强烈提示面肩肱型肌营养不良(FSHD)且已排除DUX4收缩的个体

重叠指征

- R74 面肩肱型肌营养不良检测应在DUX4收缩尚未已被排除
- R82 肢带型肌营养不良、肌原纤维肌病和远端肌病及更广泛检测

如R381其他罕见神经肌肉疾病应在特征不典型时考虑检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。

通路中的位置

与神经肌肉顾问和/或检测实验室讨论后

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R345.1	DUX4甲基化检测	单人	甲基化	单一区间	DUX4	甲基化检测
R345.2	SMCHD1单基因测序	单人	小变异	单基因	SMCHD1 (1324)	单基因测序 >=10扩增子
R345.3	4q扩展检测单例		复合体变异	单一区间	4q	其他

R75眼咽型肌营养不良

检测标准

临床特征强烈提示眼咽型肌营养不良症

重叠指征

- R89 超罕见及非典型单基因疾病检测应在特征不典型时考虑
- 当临床特征不典型且存在其他罕见神经肌肉疾病时，应使用R381其他罕见神经肌肉疾病
  更广泛的基因范围可能具有致病性

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R75.1	PABPN1 STR检测	单人	短串联重复序列	单基因	PABPN1 STR	STR检测

R76骨骼肌离子通道病

检测标准

临床特征强烈提示骨骼肌离子通道病，包括先天性肌强直或先天性副肌强直

重叠指征

- R89 超罕见和非典型单基因疾病应在特征不典型时使用
- 当临床特征不典型且存在其他罕见神经肌肉疾病时，应使用R381其他罕见神经肌肉疾病
  更广泛的基因范围可能具有致病性

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时或作为罕见神经肌肉高度专业化服务的一部分进行临床评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R76.1	骨骼肌通道病小panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	骨骼肌通道病(542)	小检测板

R78遗传性神经病或疼痛障碍

检测标准

临床特征提示可能为遗传性神经病或疼痛障碍，且临床上 PMP22 拷贝数异常可能性不大或已被排除

重叠指征

- R77 遗传性神经病 - PMP22 拷贝数检测应在 PMP22 拷贝数
  可能出现异常
- R89 超罕见和非典型单基因疾病或R27 儿科疾病检测应在以下个体中使用
  患有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征表现的个体。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

请注意，除非特别要求，R78.5(RFC1 STR)将不包含在内。

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R78.4	遗传性 神经病或疼痛 疾病编号 WGS(第二阶段)	三人组或单人 外显子水平	CNVs，小 变异， 短串联重复序列	基因组合或遗传性神经病(846) WGS 基因座		
R78.5	RFC1 短串联重复序列	单人	STR	单基因	RFC1 短串联重复序列	STR检测

R79先天性肌营养不良

检测标准

临床特征提示可能为先天性肌营养不良的个体：

1. 肌肉活检结果提示先天性肌营养不良，或
2. 肌肉和/或脑部 MRI 表现提示先天性肌营养不良

重叠指征

• R89 超罕见和非典型单基因疾病或R27 儿科疾病检测应在以下个体中使用
具有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征性表现，且非panel所涵盖疾病的典型表现

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时经神经科医生评估后或作为罕见神经肌肉高度专业化服务的一部分进行临床评估后

申请专科

• 临床遗传学
• 神经科

专科服务组

• 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R79.1	先天性肌营养不良 WES或中检测板	单人	小变异	基因检测板或基因座	先天性肌营养不良 (207)	WES或Medium检测板

R80先天性肌无力综合征

检测标准

提示可能为单基因先天性肌无力的临床特征

重叠指征

- R89 超罕见和非典型单基因疾病或R27 儿科疾病检测应在以下个体中使用
  具有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征性表现，且非panel所涵盖疾病的典型表现

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时经神经科医生评估后，通常与母体抗 AChR 抗体检测同时进行，或作为罕见神经肌肉高度专业化服务的一部分进行临床评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R80.1	先天性肌无力综合征WES或中检	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	先天性肌无力综合征（232）	WES或Medium检测板

R81先天性肌病

检测标准

临床或组织病理学特征提示可能为单基因先天性肌病

重叠指征

• R89 超罕见和非典型单基因疾病或R27 儿科疾病检测应在以下个体中使用
具有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征性表现，且非panel所涵盖疾病的典型表现

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时经神经科医生评估后或作为罕见神经肌肉高度专业化服务的一部分进行临床评估后

申请专科

• 临床遗传学
• 神经科

专科服务组

• 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R81.1	先天性肌病 WES 或中通量面板	单人	小变异	基因检测板或基因座	先天性肌病（225）	WES或Medium检测板

R82肢带型肌营养不良，肌原纤维肌病和远端肌病

检测标准

临床特征提示可能为肢带型肌营养不良或表型重叠的遗传性疾病，如远端肌病或肌原纤维肌病。

重叠指征

• R79 先天性肌营养不良或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应使用检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家族管理的个体。

用于特征不典型的情况

通路中的位置

就诊时经神经科医生评估后，或可通过以下机构安排转诊：高度

专业化罕见神经肌肉疾病服务(纽卡斯尔)。HSS 服务通过提供诊断建议(包括通过远程审查 MDT、对已诊断和未诊断患者进行面对面临床审查以及肌肉活检免疫分析)支持各中心为患者确立诊断。请联系 nuth.hss.lgmd.referrals@nhs.net 或访问 https://jwmdrc.org/clinical-care

申请专科

• 临床遗传学

• 神经科

专科服务组

• 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R82.1	肢带型肌营养不良，肌原纤维性肌病和远端肌病 WES或中检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	肢带型肌营养不良，肌原纤维性肌病和远端肌病（185）	WES或Medium检测板

R371恶性高热

检测标准

恶性高热的明确临床诊断；麻醉史由 MH 调查单位酌情审查。转诊原因：

1. 恶性高热家族史。
2. 使用触发剂的全麻不良反应，涉及代谢增加体征的任何组合(二氧化碳产生不明原因增加、心动过速、体温升高、肌肉强直、横纹肌溶解、弥散性血管内凝血和/或死亡)。初始体征应在麻醉期间或停止麻醉后 60 分钟内出现。
3. 不明原因围手术期死亡的家族史，提示恶性高热。
4. 临床排除其他肌病后发生的术后横纹肌溶解症。
5. 劳力性横纹肌溶解/复发性横纹肌溶解或不明原因持续性血清肌酸激酶浓度升高(特发性高 CK 血症)，且神经系统检查后未确定病因。
6. 需要住院的劳力性热射病，且已排除已知易感因素。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

与国家专科服务讨论后

申请专科

- 临床遗传学
- 其他

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R371.1	恶性高热 小型检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	恶性高热 (1076)	小检测板

R83关节挛缩

检测标准

提示单基因病因的关节挛缩症的临床特征

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时经神经科医生或临床遗传学家评估后，并进行血清 CK
测定

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R83.3	关节挛缩 - 广泛面板 全基因组测序（第一阶段）	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异	基因检测板或基因座	关节挛缩 (258)	全基因组测序

R381其他罕见神经肌肉疾病

检测标准

未被更具体指征涵盖的罕见神经肌肉疾病的临床特征

重叠指征

• 针对相关特定神经肌肉适应症的靶向检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 神经科

专科服务组

• 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R381.2	神经肌肉疾病 全基因组测序（第一阶段）	三人组或单人 外显子水平	CNVs，小变异；短串联重复序列	基因检测板或基因座	神经肌肉疾病 (465)	全基因组测序

R84小脑异常

检测标准

可能为单基因小脑畸形、小脑或脑桥小脑发育不全或儿童期起病的小脑萎缩

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时经脑部 MRI 和神经科医生或临床遗传学家评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳 家族 结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R84.4	遗传性共济失调和小脑 异常 - 儿童期起病 WGS	三人组或 单人 (第 1 阶段)	外显子水平 CNVs，小 变异，短串联重复	基因检测板或 基因座	遗传性共济失调和 小脑异常 - 儿童起病 (488)	全基因组测序

R85前脑无裂畸形

检测标准

患有不明显原因前脑无裂畸形的活产个体，且染色体原因可能性不大或已通过微阵列(基因芯片)或常见非整倍体检测排除。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时经染色体微阵列(基因芯片)或常见非整倍体检测(可能已通过产前筛查进行)后，除非认为染色体原因可能性较小且更广泛的检测方法合适。

重叠指征

- 对于存在先天性畸形、面容异常或其他复杂或综合征性表现的个体，应使用R27儿童期疾病或R89超罕见及非典型单基因疾病检测
- R26 可能为常见非整倍体
- R28 先天畸形与形态异常综合征--微阵列

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R85.2	前脑无裂畸形 WGS(第一阶段)	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异	基因检测板或基因座	前脑无裂畸形 (78)	全基因组测序

R86脑积水

检测标准

不明原因的脑积水，可能存在单基因病因，即先天性感染和脑室内出血等继发性原因不太可能是病因

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在排除相关获得性病因后(在可行情况下)就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R86.3	脑积水 WGS(第一阶段)	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异	基因检测板或基因座	脑积水 (179)	全基因组测序

R87脑畸形

检测标准

脑畸形，如皮质畸形或脑穿通畸形，其特征提示
单基因病因。

重叠指征

• R110 节段性过度生长障碍--存在巨脑时应使用深度测序检测，以便检出嵌合变异

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 神经科

专科服务组

• 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R87.3	脑畸形 WGS(第一阶段)	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异	基因检测板或基因座	脑畸形 (491)	全基因组测序

R88严重小头畸形

检测标准

患有严重小头畸形*且可能为单基因病因的个体。

*重度小头畸形定义为枕额围(OFC)低于年龄均值3个标准差以上

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科
- 儿科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R88.3	严重 小头畸形 全基因组测序（第一阶段）	三人组或单人	外显子水平CNVs，小变异	基因检测板或基因座	严重小头畸形 (162)	全基因组测序

R109儿童期起病脑白质营养不良

检测标准

儿童期起病的神经影像学上不明原因的脑白质营养不良

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，经神经放射科医师复核神经影像后

可通过遗传性白质疾病高度专业化服务安排转诊，或由以下专科直接转诊。HSS服务支持各中心为患者确立诊断，包括通过远程MDT审查。它还维护IWMD患者登记库，并向临床医生提供治疗和管理建议。请联系gst-tr.gosh-iwmdr@nhs.net了解伦敦Guys and St Thomas'和Great Ormond Street医院的诊所，联系bwc.neurologysecretaries@nhs.net了解以下地区的诊所

伯明翰和Leedsth-tr.north-IWMD@nhs.net，用于利兹的诊所。

申请专科

- 临床遗传学
- 代谢医学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R109.3	白质疾病 - 儿童期发病 WGS(第一阶段)	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异，短串联重复序列	基因检测板或基因座	白质疾病 - 儿童期发病 (496)	全基因组测序

R221家族性肿瘤的神经系统

检测标准

1. 个体+/-家族史符合2型神经纤维瘤病相关神经鞘瘤病的临床标准 a.双侧前庭神经鞘瘤，或 b.2项主要标准或1项主要标准和2项次要标准主要标准 i.单侧前庭神经鞘瘤

ii 患有NF2相关神经鞘瘤病的父母或子女 iii 两个或两个以上脑膜瘤

次要标准(同一类型可计数不止一项，例如2个神经鞘瘤计为两项次要标准) I 室管膜瘤

II 脑膜瘤

III 神经鞘瘤

次要标准(仅可计一次)

青少年囊膜下或皮质性白内障

li 视网膜错构瘤(任何年龄)

lii 视网膜前膜<40

2. 神经鞘瘤：

a. 30岁前确诊的神经鞘瘤

b. 单侧前庭神经鞘瘤和非皮内神经鞘瘤，无NF2的其他特征-

相关神经鞘瘤病

c..两个或更多非皮内神经鞘瘤(至少一个经活检确认) d..一个经病理确认的神经鞘瘤且，单侧前庭神经鞘瘤，或颅内脑膜瘤或≥1名一级亲属患有神经鞘瘤病

3. **多发性或早发性脑膜瘤**

a. .脑膜瘤诊断年龄< 20 岁

b. 任何透明细胞脑膜瘤

c. 2例脑膜瘤<50岁或>2例任何年龄

d. 脑膜瘤 AND 一个或多个经病理证实的神经鞘瘤

4. **其他指征**

a. 儿童视网膜错构瘤

注

在某些情况下需要进行基于肿瘤的检测以检查嵌合现象。请参阅英国癌症遗传学组网站上提供的相关指南。

注：所有肿瘤均应经组织学确诊

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时和/或与NF2高度专业化服务咨询后

申请专科

• 临床遗传学

专科服务组

• 神经科

相关检测

请注意，以下所有检测将针对R221临床指征请求进行，除非临床表现和/或初步结果表明所有检测均不必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R221.1	家族性肿瘤神经系统	单人	小变异	单基因	神经系统家族性肿瘤系统 (1334)	小检测板
R221.2	家族性肿瘤神经系统	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	神经系统家族性肿瘤系统 (1334)	MLPA或等效

R222神经纤维瘤病1型

检测标准

NF1的临床诊断，定义如下，且分子诊断对于先证者的管理或生育计划是必需的。诊断需满足以下两项：

1. 至少6个牛奶咖啡斑(儿童至少0.5cm，成人至少1.5cm)
2. 至少2个皮下或皮肤神经纤维瘤
3. 丛状神经纤维瘤
4. 视神经胶质瘤
5. 至少2个Lisch结节
6. 骨发育不良(蝶骨翼、长骨弯曲、假关节)
7. NF1家族史
8. 腋窝/腹股沟雀斑
9. 恶性外周神经鞘瘤

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

- 当临床特征不典型且需要更广泛的鉴别诊断时，应使用R236色素性皮肤疾病检测
  基因范围可能具有致病性
- R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于
  存在先天性畸形、面容异常或其他复杂或综合征性表现的个体

通路中的位置

在临床管理或生殖计划需要分子诊断的情况下

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 神经科
- 儿科

专科服务组

- 神经科

相关检测

请注意，以下所有检测将针对R222临床指征请求进行，除非临床表现和/或初步结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R222.1	NF1；SPRED1 单基因 测序	单人	小变异	单基因	NF1；SPRED1 (1370)	小检测板
R222.2	NF1；SPRED1 MLPA或等效方法	单人	外显子水平 拷贝数变异	单基因	NF1；SPRED1 (1370)	MLPA或 等效

R376节段性或非典型神经纤维瘤病1型检测

检测标准

临床特征提示节段性或非典型神经纤维瘤病1型，或经典型神经纤维瘤病患者在gDNA分析检测阴性后，经与高度专业化服务团队讨论需要进行cDNA分析

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在与高度专业化服务部门协商后

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

请注意，以下所有检测将针对R376临床指征请求进行，除非临床表现和/或初步结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R376.1	NF1单基因测序 – 嵌合	单人	小变异	单基因	NF1(1387)	单基因测序 >=10扩增子
R376.2	NF1 MLPA或等效 – 嵌合	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	NF1(1387)	MLPA或等效

R228结节性硬化症

检测标准

提示结节性硬化症、需进行分子检测的临床特征

检测通常应针对具有一项或多项主要特征或两项或多项次要特征的患者：

1. 主要特征：
    a. 色素减退斑(至少3个，直径至少5 mm)
    b.血管纤维瘤(至少三个)或纤维性头斑 c.甲周纤维瘤(至少两个)
    d. 鲨鱼皮斑
    e. 多发性视网膜错构瘤
    f. 结节性硬化症特征性的皮质发育不良，如结节和脑白质放射状迁移线
    g. 室管膜下结节
    h. 室管膜下巨细胞星形细胞瘤
    i. 心脏横纹肌瘤
    j. 淋巴管肌瘤病(LAM)
    k. 血管平滑肌脂肪瘤(至少两个)
2. 次要特征：
    a. 五彩纸屑样皮肤病变
    b. 牙釉质凹坑(>3)
    c. 口腔内纤维瘤(至少两个)
    d. 视网膜色素脱失斑
    e. 多发性肾囊肿
    f. 非肾错构瘤

重叠指征

• R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于

患有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征表现的个体。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 胎儿医学
• 肾脏科
• 神经科
• 呼吸医学

专科服务组

• 神经科

相关检测

请注意，R228.1和R228.2将针对所有R228临床指征请求进行，R228.3仅在R228.1和R228.2未发现致病变异时进行

	名称	最佳家族结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R228.1	TSC1;TSC2	单人	小检测板变异	小检测板	TSC1；TSC2 (1400)	小检测板

代码	名称	最佳 家族 结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R228.2	TSC1；TSC2 MLPA或 等效	单人	外显子水平 拷贝数变异	单基因	TSC1；TSC2 (1400)	MLPA或等效方法
R228.3	TSC1；TSC2 – 小检测板深度 测序	单人	小检测板 变异	小检测板	TSC1；TSC2 (1400)	小检测板 – 深度测序

R294共济失调毛细血管扩张症-DNA修复检测

检测标准

1. 临床特征强烈提示共济失调毛细血管扩张症，包括血清AFP水平升高，且
   以下一项或多项：
   a. 进行性步态和躯干共济失调，发病年龄在1至4岁之间，或
   b. 眼动失用症，OR
   c. 眼部毛细血管扩张，OR
   d. 舞蹈症和构音障碍，OR
   e. 伴频繁感染的免疫缺陷，或
   f. 恶性肿瘤(如白血病和淋巴瘤、乳腺癌、卵巢癌、胃癌、平滑肌瘤、肉瘤或黑色素瘤)，或

2. 基因组、外显子组或其他基因组分析提示范可尼贫血或Bloom综合征的分子发现

重叠指征

- R27儿科疾病、R89超罕见和非典型单基因疾病或其他广泛基因组检测
  通常应使用，除非满足上述标准
- 产前诊断或通过染色体断裂检测进行的级联检测将通过R240申请
  针对已知家族变异的诊断检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 肿瘤学
- 临床遗传学
- 血液学
- 免疫学

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R294.1	全基因组范围DNA修复缺陷检测	单人	DNA修复	全基因组范围	全基因组范围	DNA修复缺陷检测

R295共济失调毛细血管扩张症-变异检测

检测标准

确诊共济失调毛细血管扩张症需进行变异检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

DNA 修复检测后

申请专科

- 肿瘤学
- 临床遗传学
- 血液学
- 免疫学

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R295.1	ATM单基因测序	单人	小变异	单基因	ATM(1213)	单基因 测序 >=10 扩增子

R336脑血管畸形

检测标准

1. 多发性脑血管畸形，OR

2. 脑血管畸形且具有脑血管畸形家族史

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

以下神经影像学检查

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R336.1	脑血管畸形 WES 或中等 panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	脑血管畸形 (147)	WES或Medium检测板

R337 CADASIL

检测标准

CADASIL(伴皮质下梗死和白质脑病的常染色体显性遗传性脑动脉病)的明确临床诊断，包括：

50岁以下发生脑缺血事件，或50岁以上但具有痴呆/偏头痛家族史，且满足以下一项或多项：

1. 认知障碍伴反复缺血性发作，或
2. MRI 扫描显示白质皮质下腔隙性病变

重叠指征

- 当需要更广泛的鉴别诊断时，应使用R461脑淀粉样血管病检测
  考虑

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R337.1	NOTCH3单基因测序	单人	小变异	单基因	NOTCH3 (1311)	单基因 测序 >=10 扩增子

R410强直性营养不良2型2(DM2)

检测标准

1. 成人出现肌无力，通常为近端，并具备以下之一：
   a.临床肌强直：握拳或叩击时 b.肌电图显示肌强直放电
   c. 白内障(晶状体外层细粉尘样混浊，高度着色并呈虹彩，呈现“圣诞树”外观)
   d. 三个或以上支持性特征(来自以下列表)
   e. 家族史提示常染色体显性遗传
2. **且**如果临床表现/家族史容易符合DM1，首先排除DM1
3. **或**变异阳性DM2家族史

附加支持性特征：

- 血清CK升高
- 胰岛素不敏感型2型糖尿病
- 睾丸功能衰竭
- 心脏传导缺陷
- 血清IgG或IgM降低
- 肌肉活检显示萎缩纤维及中央核纤维增生
- 日间过度嗜睡
- 肝功能检查(LFT)轻度升高
- 肌肉疼痛

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

- 在此指征之前应使用R72强直性肌营养不良1型，除非临床怀疑2型强直性肌营养不良
- 当临床特征不典型且存在其他罕见神经肌肉疾病时，应使用R381其他罕见神经肌肉疾病更广泛的基因范围可能具有致病性

通路中的位置

就诊时，强直性肌营养不良1型检测正常后，除非临床怀疑强直性肌营养不良2型

申请专科

- 临床遗传学
- 神经科

专科服务组

- 神经科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R410.1	CNBP (ZNF9) STR检测	单人	短串联重复	单基因	CNBP (ZNF9)	STR检测

R419急性横纹肌溶解

检测标准

任何患者(包括儿童)表现为骨骼肌CK急性升高>20,000 iu/l，无论诱因如何，除非发生在单次不习惯运动后且无需住院，例如举重、私人教练课程、动感单车课、马拉松等。然而，第二次类似发作应触发检测。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

- R371 恶性高热

通路中的位置

就诊时或作为McArdle病及相关疾病高度专业化服务的一部分进行临床评估后

申请专科

- 神经科
- 重症监护
- 临床遗传学
  代谢医学
- 肾脏科

专科服务组

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R419.1	急性横纹肌溶解 中等 Panel	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或基因座	检测板正在创建中 PanelApp	中检测板

第XVIII部分肾脏

R193囊性肾病

检测标准

1. 非综合征性囊性肾病患者(排除由慢性或终末期肾病导致的获得性囊性疾病)，其符合以下任一条件

2. 临床不符合ADPKD特征且出于管理目的需要明确基础诊断，或

3. 18岁前出现临床症状性疾病，或
4. ADPKD临床诊断且需要遗传诊断以影响管理

重叠指征

• R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于

患有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征表现的个体。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

就诊时，或需要根据分子诊断做出临床管理决策时

申请专科

• 临床遗传学

• 肾脏科

专科服务组

• 肾脏

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R193.4	囊性肾疾病 WGS（第一阶段）	三人组或单人	外显子水平 CNVs，小变异	基因检测板或基因座	囊性肾病 (487)	全基因组测序

R194血尿

检测标准

先证者有血尿并具备以下之一：

1. 一级亲属有血尿或不明原因的慢性肾功能衰竭，或
2. 肾活检电子显微镜下的组织学证据显示以下任一：Alport综合征(肾小球基底膜增厚和劈裂+/-电子透亮区)或薄基底膜病(TBMD)，或
3. Alport综合征的临床特征(高调感音神经性听力损失或特征性眼部体征如黄斑周围斑点或前圆锥晶状体)

重叠指征

• R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于
患有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征性表现的患者 • 对于塞浦路斯血统患者，应使用R196 CFHR5肾病检测作为一线检测
血尿

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 听力学
• 临床遗传学
• 肾脏科
• 眼科
• 儿科

专科服务组

• 肾脏

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R194.1	血尿 小检测板检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	血尿 (99)	小检测板

R195蛋白尿性肾脏疾病

检测标准

1. 任何年龄发病的类固醇耐药性肾病综合征，或
2. 蛋白尿伴活检组织学表现为局灶节段性肾小球硬化(FSGS)或弥漫性系膜硬化(DMS)，无可识别病因，且计划进行移植或免疫抑制治疗

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，或在临床管理需要分子诊断时

申请专科

- 临床遗传学
- 肾脏科

专科服务组

- 肾脏

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R195.3	蛋白尿性肾病	三人组或单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	蛋白尿性肾病 (106)	全基因组测序

R196CFHR5肾病

检测标准

塞浦路斯血统患者的C3肾小球病或不明原因血尿或肾衰竭

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 肾脏科

专科服务组

- 肾脏

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R196.1	CFHR5 MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	CFHR5	MLPA或等效

R197膜增生性肾小球肾炎包括C3
肾小球病

检测标准

18岁前发病的特发性膜增生性肾小球肾炎(MPGN)或C3肾小球病，并伴有以下之一：

1. MPGN 家族史或不明原因的终末期肾病，或
2. 正在考虑肾移植，或
3. 正在考虑对患者使用补体抑制疗法

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，或在管理需要分子诊断时，或作为高度专业化非典型溶血性尿毒症综合征服务的一部分进行评估后

申请专科

- 临床遗传学
- 肾脏科

专科服务组

- 肾脏

相关检测

请注意，对于R197临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明所有检测均不必要

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R197.1	膜增生性肾小球肾炎小panel	单人	小变异	基因检测板或基因座	膜增生性肾小球肾炎 (83)	小检测板
R197.2	膜增生性肾小球肾炎MLPA 或等效方法	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	膜增生性肾小球肾炎 (83)	MLPA或等效

R198肾小管病

检测标准

表现为以下情况之一的原发性肾小管病患者：

1. 伴血压正常或偏低的低钾性碱中毒(如 Bartter/Gitelman 综合征)，或
2. 低钾性碱中毒伴血压升高(例如 Liddle 综合征)，或
3. 高钾性酸中毒伴低/正常血压(PHA 1型)，或
4. 高钾性酸中毒伴血压升高(PHA 2型)，或
5. 低钾性酸中毒(pRTA 及肾 Fanconi 综合征)，或
6. 低镁血症，OR
7. 肾性尿崩症，OR
8. 专家中心见到的其他罕见类型肾小管病

注：继发于非肾脏过程的电解质紊乱患者不应按此指征进行检测

重叠指征

• R183 糖皮质激素可治性醛固酮增多症(GRA)

• R344 原发性醛固酮增多症 - KCNJ5

• R256 肾钙质沉着症或肾结石

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 肾脏科

专科服务组

• 肾脏

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R198.1	肾小管病 WES或中等检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	肾小管病（292）	WES或Medium检测板

R199先天畸形肾脏和泌尿道-家族性

检测标准

具有临床意义的非综合征性先天畸形 of the kidney and urinary tract(CAKUT)，且有一级亲属患有 CAKUT 或不明原因终末期肾病

仅有轻微型 CAKUT 的家族不太可能从基因检测中获益(如孤立性膀胱输尿管反流、重复肾、后尿道瓣膜)重叠疾病：

- R141 单基因糖尿病检测应在有糖尿病个人史或家族史时使用，或
  肾囊肿
- R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于
  患有先天性畸形、畸形特征或其他复杂或综合征表现的个体。检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对那些基因或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的人。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 肾脏科
- 儿科

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R199.1	全基因组范围 微阵列（基因芯片）	单人	全基因组范围 拷贝数变异	全基因组范围	全基因组范围	微阵列（基因芯片）

R201非典型溶血性尿毒症综合征

检测标准

急性肾衰竭 AND 血小板减少 AND 微血管病性溶血性贫血(Coombs 试验阴性)，且患者正被考虑接受补体抑制治疗

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时或作为高度专业化非典型溶血性尿毒症评估的一部分
综合征服务

申请专科

- 临床遗传学
- 血液学
- 肾脏科

专科服务组

- 肾脏

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R201.1	非典型溶血性尿毒症综合征小panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	非典型溶血性尿毒症综合征（139）	小检测板

R202肾小管间质性肾脏疾病

检测标准

1. 由无肾小球病变的肾小管间质纤维化所致肾功能损害，无可识别病因，常与髓质囊肿、高尿酸血症或痛风相关，AND

2. 一级亲属患有 TIKD 或不明原因终末期肾病。对于临床表现高度提示单基因病因但家族史未知的患者(如患者为被收养者)，可作例外处理

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 肾脏科

专科服务组

- 肾脏

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R202.1	肾小管间质性肾病 小panel	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或基因座	肾小管间质性肾病 (548)	小检测板

R204遗传性系统性淀粉样变性

检测标准

提示遗传性淀粉样变性的临床特征，可能包括限制性心肌病、自主神经及周围神经病、肾功能损害或胃肠道症状。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 心脏病学
- 临床遗传学
- 肾脏科
- 神经科
- 血液学
- 胃肠病学

专科服务组

- 肾脏

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R204.1	遗传性系统性淀粉样变性 小检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	淀粉样变性（502）	小检测板

R256肾钙质沉着症or肾结石

检测标准

肾钙质沉着症或肾结石症，且已排除获得性病因

重叠指征

- 如发现钙稳态的原发性内分泌紊乱，应使用相应的特异性检测
  应使用
- 对于存在可识别原发性肾脏疾病的个体，在适合进行基因检测时应使用针对该疾病的具体检测

- 可能由 Bartter 综合征引起的肾钙质沉着症个体可按此指征进行检测；表现不同的 Bartter 综合征个体应使用 R198 进行检测
  肾小管病

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时，在排除获得性病因后

申请专科

- 临床遗传学
- 内分泌学
- 肾脏科

专科服务组

- 肾脏

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R256.1	肾钙质沉着症或肾结石 WES或中检测板	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或基因座	肾钙质沉着症或肾结石（149）	WES或Medium检测板

R257不明原因年轻起病终末期肾脏疾病

检测标准

36 岁前发生终末期肾病，且通过肾活检、生化、影像学或临床评估均未发现可识别病因

对于 36 岁以上的年轻成人，如临床强烈怀疑单基因疾病，经专家临床审查后使用该检测可能是适当的。重叠疾病：

• R27 儿科疾病或 R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于
存在先天性畸形、面容异常或其他复杂或综合征性表现的个体

半快速检测标准

- 急性病情严重的儿童或成人，且认为单基因年轻起病终末期肾病极可能是该患者表型的原发病因。

- 病例应符合 R257 的标准资格标准，并且

- 检测将立即改变患者治疗或临床管理的情况，例如为肾移植决策、治疗干预或对正在进行的风险妊娠进行产前检测提供信息。

- 患者不符合 R14 路径的资格，或认为 Rapid R257 是更适当的检测。

通路中的位置

半快速检测路径中

在临床相关、可快速获得的检查后就诊时。所有病例必须事先与检测实验室达成一致。

• 临床遗传学
• 肾脏科

申请专科进行半快速检测

• 临床遗传学
• 肾脏
• 新生儿科

专科服务组

• 肾脏

相关检测

R257.3仅用于半紧急检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R257.2	不明原因的终末-期肾疾病 WGS (phase 2)	三联体或单例外显	子水平 CNVs，小变异	基因检测板或基因座	不明原因终末期肾病 (678)	全基因组测序
R257.3	不明原因终末期肾疾病 WES	三人组	小变异基因面板	或不明原因终末期基因座	肾病 病 (678)	全外显子组测序

R446APOL1肾脏供者检测

检测标准

对潜在活体供者进行检测，需满足以下所有标准：

1. 该个体正在接受活体肾脏捐献评估，并且
2. 该个体的父母双方均具有(或很可能具有)非洲、非裔美国人、加勒比或巴西血统 AND

3. 个体已接受咨询并了解检测的指征和意义，且已提供知情同意。

通路中的位置

检测应由移植专科医生在潜在供者完成基本生化、组织分型和抗体检测之后、但在使供者暴露于电离辐射(如 CT 肾血管造影)之前进行。

申请专科

- 临床遗传学
- 肾脏科

专科服务组

- 肾脏

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R446.1	APOL1肾病供体检测	单人	靶向变异检测	单基因	APOL1	单基因测序 < 10扩增子

第XIX部分：呼吸系统

R184囊性纤维化诊断性检测

检测标准

对临床上可能患有囊性纤维化的个体进行检测：

1. 临床怀疑 CF 的儿童(如反复胸部感染、生长发育迟缓、脂肪吸收不良、新生儿胎粪性肠梗阻史),AND

   a. 在公认有经验的检测中心/实验室进行的汗液试验结果不正常(即汗氯 ≥30mM 且获得足量汗液),OR

   b. 父母或近亲存在额外的紧急产前情况，但无法进行紧急汗液检测

2. 成人经CT证实的支气管扩张，且
   a. 在公认有经验的检测中心/实验室进行的汗液试验结果不正常(即汗氯 ≥30mM 且获得足量汗液),OR

   b.慢性化脓性胸部感染，伴铜绿假单胞菌和金黄色葡萄球菌定植，或 c.额外的外分泌胰腺功能障碍

3. 特发性慢性胰腺炎伴外分泌功能障碍(脂肪吸收不良)，已排除其他明显和获得性病因，且 a.在公认的有经验的检测中心/实验室进行的汗液检测结果不正常(即汗液

   氯化物 ≥30mM 且汗液量充足)，或
   b. 汗液检测不可行，且已排除所有其他病因
4. 与梗阻性无精子症相关的不育，且 a.经专家临床检查诊断为CBAVD(或孤立性CUAVD)，或 b. 在偶然的疝切开术中发现的CBAVD

5. 孕中期超声检查发现胎儿肠管回声增强，强度与骨骼相当，或孕中晚期超声检查发现胎儿肠管扩张伴肠管回声增强，强度与骨骼相当，且 a.父母双方均无法进行携带者检测[若父母双方均可进行检测，应使用囊性纤维化携带者检测而非侵入性产前检测]，且 b.已排除其他更常见的原因(如IUGR、胎盘功能不全、早期出血、感染，

   (非整倍体标志物升高)

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在缺乏明确临床诊断的情况下，初始的人群特异性靶向检测足以排除CF作为可能诊断。若靶向检测为阴性且临床高度怀疑囊性纤维化诊断，则继续进行全基因检测。申请专科

对于 R184.1 CFTR 靶向变异检测

- 临床遗传学
- 胎儿医学
- 胃肠病学
- 基因组实验室
- 妇科
- 产科
- 儿科
- 呼吸医学

对于 R184.2 和 R184.3 单基因测序和 MLPA

- CF 服务，
- 临床遗传学
- 呼吸内科

专科服务组

- 核心

相关检测

请注意，对于R184临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明并非所有检测都是必要的

R65“氨基糖苷类暴露对听力构成风险”检测将在因R184检测而确诊为囊性纤维化的任何患者中进行。

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R184.1	CFTR靶向变异检测	单人	小变异	单基因	CFTR (1318)	靶向变异检测
R184.2	CFTR单基因测序	单人	小变异	单基因	CFTR (1318)	单基因测序 >=10扩增子
R184.3	CFTR MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	CFTR (1318)	MLPA或等效

R185囊性纤维化携带者检测

检测标准

1. 预期卵子或精子捐赠者
2. 近亲(至4级，即1代表亲的孩子或更近的亲属)有CF家族史，或伴侣的类似近亲有CF家族史
3. 已知CF携带者的伴侣
4. 近亲婚配夫妇(1代表亲)，且来自携带者频率高的族群
5. 超声回声肠胎儿的双亲(双亲均可提供样本时)
6. 胎儿肠管扩张时其父母双方(父母双方均可获得)

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

当胎儿有肠管回声增强且父母双方均无法进行检测时，应使用R184囊性纤维化诊断检测

通路中的位置

生殖计划时申请专科

- 临床遗传学
- 胎儿医学
- 妇科
- 呼吸内科
- 全科医疗

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R185.1	CFTR靶向变异检测	单人	小变异	单基因	CFTR	靶向变异检测

R253囊性纤维化新生儿筛查随访

检测标准

新生儿筛查IRT检测阳性，依据囊性纤维化国家标准方案中的定义

通路中的位置

根据囊性纤维化国家标准化方案

申请专科

- 适当的专科转诊临床医生

专科服务组

- 筛查

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R253.1	CFTR 4 最常见的 变异靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	CFTR 4种最常见变异	靶向变异 检测

R333中枢性先天性低通气

检测标准

提示先天性中枢性低通气综合征的临床特征：

1. 中枢性肺泡低通气，AND

2. 无原发性肺、心脏或神经肌肉病因或可识别的脑干病变，伴或不伴以下额外的PHOX2B相关特征：

a. 先天性巨结肠，OR
b. 神经母细胞瘤或其他神经嵴肿瘤，或
c. 自主神经功能障碍，例如影响心血管系统、胃肠道、出汗或体温调节

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 新生儿科
- 神经科
- 呼吸医学

专科服务组

- 呼吸系统

相关检测

请注意，对于R333临床指征请求，将进行以下所有检测，除非临床表现和/或初始结果表明并非所有检测都是必要的。

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R333.1	PHOX2B STR检测	单人	短串联重复序列	单基因	PHOX2B (1314)	短串联重复序列检测
R333.2	PHOX2B单基因测序	单人	小变异，拷贝数变异	单基因	PHOX2B (1314)	单基因测序 >=10扩增子

R139偏侧性疾病和异构

检测标准

1. 影响多个身体系统的典型异位症，或
2. 非典型异位症(孤立性异位症型畸形)，或
3. 可能发生于内脏异位但不足以诊断内脏异位的畸形组合(如食管闭锁伴肠旋转不良)

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 心脏病学
- 临床遗传学

专科服务组

- 呼吸系统

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R139.1	偏侧性障碍和异构现象 WES或中检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	偏侧性障碍和异构现象 (549)	WES或Medium检测板

R186遗传性出血性毛细血管扩张症

检测标准

检测以下标准中任意三项均满足的情况：

1. 鼻出血：自发性、反复性鼻出血
2. 毛细血管扩张：多发，位于特征性部位(唇、口腔、手指、鼻)
3. 内脏病变，如胃肠道毛细血管扩张(伴或不伴出血)、肺动静脉畸形(AVM)、肝AVM、脑AVM、脊髓AVM

4. 家族史：根据这些标准(如上)有一级亲属患有HHT，或常染色体显性遗传的鼻出血家族史，或一级亲属患有脑AVM/脑出血/肺或肝AVM。

或者，检测符合以下任一标准的情况：

A) 至少一次肺动脉动静脉畸形(AVM)的个人史*

B) 个人史中有两个或更多AVM位于一个或多个特征性部位(肺*、脑、肝或脊髓)

C) 个人史中至少有一个AVM和严重鼻出血或特征性毛细血管扩张或家族史

D) 个人史中有毛细血管扩张，以及难治性或严重鼻出血(如需要反复*肺AVM仅在经横断面成像(通常为胸部CT扫描)和/或后续治疗性血管造影/手术确认时。若仅由阳性右向左分流研究(“气泡超声”)或胸部X线支持，则不应诊断。输血)*

注意：若无提示“家族首例”的既往家族史，则更可能为嵌合体。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 胃肠病学
- 神经科
- 呼吸医学

专科服务组

- 呼吸系统

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R186.1	遗传性 出血性 毛细血管扩张症小 panel	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	遗传性出血性 毛细血管扩张症 (123)	小检测板

R188肺动脉高压

检测标准

特发性PAH或疑似家族性/遗传性肺动脉高压(PAH)。

重叠指征

• R186 遗传性出血性毛细血管扩张症检测应用于PAH合并HHT的患者

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 呼吸医学

专科服务组

• 呼吸系统

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R188.1	肺动脉高血压 小检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	肺动脉高压 (193)	小检测板

R189呼吸系统纤毛病包括非CF支气管扩张

检测标准

1. 新生儿期表现，至少具备以下一项：

   a. 内脏反位加下呼吸道或鼻部症状，或

   b.持续性呼吸窘迫且已排除其他病因，或 c.持续性鼻漏和咳嗽且已排除其他病因，或

2. 儿童期检测，至少满足以下一项：

   a.持续性终生湿性咳嗽(已排除CF) b.不明原因的支气管扩张(已排除CF) c.浆液性中耳炎伴下呼吸道和上呼吸道症状

3. 对自幼儿期起即有上述症状的成人进行检测，常伴有不育或生育力低下

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 呼吸医学

专科服务组

- 呼吸系统

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R189.1	呼吸系统 纤毛病 包括非CF 支气管扩张 WES或中检测板	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	呼吸系统纤毛病包括 非囊性纤维化支气管扩张（550）	WES或Medium 检测板

R190气胸-家族性

检测标准

1. 原发性自发性气胸且无可识别病因，并且有一名患原发性自发性气胸的一级亲属，或

2. 胸部影像学显示Birt-Hogg-Dubé综合征的特征性放射学表现

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 呼吸医学

专科服务组

- 呼吸系统

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R190.1	气胸 – 家族性小检测板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	气胸 – 家族性（105）	小检测板

R191α1-抗胰蛋白酶缺乏症

检测标准

α-1-抗胰蛋白酶血浆浓度低于正常范围，且

1. 新生儿迁延性黄疸伴α-1-抗胰蛋白酶表型分析结果不确定，或
2. 变异分析将为生殖选择提供依据，或
3. 患有肝硬化或肺气肿的成人，在α-1-抗胰蛋白酶表型分析结果不确定后，基因诊断将影响管理

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在大多数患者中，α-1-抗胰蛋白酶表型检测足以确立诊断

基因检测可用于检测资格标准中所规定情形下的诊断确认。亲属的级联检测很少适用。

- 临床遗传学
- 胃肠病学
- 肝脏病学
- 呼吸医学
- 全科医疗

专科服务组

- 呼吸系统

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R191.1	SERPINA1 常见变异 靶向变异 检测	单人	小变异	单一区间	SERPINA1常见变异	靶向变异检测

R462儿童期间质性肺疾病

检测标准

缺氧不能由其他诊断充分解释

和

计算机断层扫描(CT)，由专科胸部放射科医师和呼吸儿科医师审阅，提示儿童期间质性肺疾病。除非患者病情过重无法进行胸部CT，例如正在接受体外生命支持。

纠正胎龄37周或以上

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 儿科呼吸医学

专科服务组

- 呼吸系统

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R462.1	儿童期间质性肺病	单人	SNVs、CNVs	基因检测板或基因座	SFTPA1、TERT、PARN、STAT1 FLNA、SFTPA2、TERC、TINF2、STAT5B、FOXF1、SFTPB、NAF1, COPA, TMEM173, ITGA3, SFTPC, MARS1, PSMB4, SLC34A2, CSF2RA, ABCA3, RTEL1, PSMB8, BMPR2, CSF2RB, NKX2-1 (TTF-1), OAS1, PSMB9, TBX4, RAB5B (琥珀色), GATA2, SLC7A7, LRBA, FARSA, FARSB 儿童间质性肺病(1638)	中检测板

R330肺泡毛细血管发育不良伴排列异常的肺静脉

检测标准

1. 在出生后最初两天内出现呼吸窘迫和重度肺动脉高压，并且
   在采取支持性措施后仍无任何持续反应，且
2. 影响心脏、胃肠道和泌尿生殖系统的额外畸形

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 新生儿科
- 呼吸医学

专科服务组

- 呼吸系统

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R330.1	FOXF1单基因测序	单人	小变异，拷贝数变异	单基因	FOXF1 (1211)	单基因测序 >=10扩增子

R421肺纤维化家族性检测标准

间质性肺疾病(ILD)及以下各项之一：

1. ILD，无可识别的原因或关联，且年龄<50岁。
2. 无论病因或关联是否明确，ILD家族史
3. 对于疑似端粒酶复合物变异，若除ILD外还存在以下一项或多项，且不存在上述1.和2.的情况，应考虑检测：

   - 不明原因的血液学异常，包括大细胞增多症、贫血、血小板减少症，白细胞减少和/或孤立性淋巴细胞减少；
   - 不明原因的血液学异常，包括大细胞增多症、贫血、血小板减少症，白细胞减少和/或孤立性淋巴细胞减少；过早白发，
   - 或不明原因的肝功能异常。
   - 考虑肺移植

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 呼吸医学
- 血液学
- 肝脏病学

专科服务组

- 呼吸系统

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R421.1	肺纤维化家族性	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	中检测板将在PanelApp	WES或中等检测组合

R426肺泡微结石症

检测标准

临床怀疑/诊断为PAM的个体，包括胸部影像学显示弥漫性肺泡内微结石，通常伴有广泛的结节状钙化。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 基因组实验室
- 呼吸内科

专科服务组

- 呼吸系统

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R426.1	肺 肺泡 微结石症 单基因 测序	单人	小变异， 拷贝数变异	单基因	SLC34A2 (1383)	单基因测序 ≥10个扩增子

第XX部分：皮肤病学

R110节段性过度生长疾病-深度测序

检测标准

临床特征提示节段性过度生长疾病。特征可能包括：

1. 先天性或早发性节段性过度生长(可能仅影响大脑，即巨脑症)
2. 经与专科医师讨论后确认的血管畸形(毛细血管、静脉、淋巴管或组合)
3. 特征性皮肤表现(例如表皮痣或结缔组织痣)
4. 脑畸形(例如脑积水或皮质畸形)
5. 其他畸形特征(例如多指畸形)

重叠指征

• 应考虑R27儿童期疾病或R89超罕见和非典型单基因疾病检测
当存在重叠特征但胚系变异被认为可能

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

注意：预计其中许多疾病为嵌合性，样本类型和检测技术必须考虑到这一点。应使用能够检测低于10%嵌合现象的测定方法，例如高读取深度测序和适当的生物信息学流程。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学
• 皮肤病学
• 手术*

*塑料

专科服务组

• 皮肤病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R110.1	节段性 过度生长 疾病 - 深度测序 小	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	节段性过度生长障碍 – 深度测序 (98)	小检测板

R163外胚层发育不良

检测标准

临床诊断为外胚层发育不良的个体，且具有以下一项或多项：

1. 毛发异常(毛发稀少、头发稀疏、眉毛稀疏/缺失)
2. 牙齿异常(缺牙、锥形切牙)
3. 皮肤异常(少汗、高热发作)

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 口腔外科

专科服务组

- 皮肤病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R163.1	外胚层发育不良 WES 或中等 Panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	外胚层发育不良 (553)	WES或Medium检测组合

R164大疱性表皮松解症及先天性皮肤脆性

检测标准

临床诊断为大疱性表皮松解症或其他不明原因皮肤脆性增加(包括剥脱性皮肤综合征)的个体

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

对于大多数患者，该检测将作为高度专业化大疱性表皮松解症服务评估的一部分进行安排

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学

专科服务组

- 皮肤病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R164.1	表皮松解大疱性和先天性皮肤脆性 WES 或中通量面板	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	大疱性表皮松解症和先天性皮肤脆弱 (554)	WES或Medium检测板

R165鱼鳞病和红斑角化病

检测标准

具有以下列表中至少两项特征的个体：1. 出生时伴有胶棉膜

2. 红皮病
3. 深色板状鳞屑或细小白鳞屑
4. 睑外翻/唇外翻
5. 角化过度

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 新生儿科

专科服务组

- 皮肤病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R165.1	鱼鳞病和 红斑角化病 WES或中检测板	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	鱼鳞病和 红斑角化病 (555)	WES或Medium 检测组合

R166掌跖角化病

检测标准

患有不明的孤立性或综合征性角化病(包括作为全身性皮肤病一部分出现的角化病)的个体。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学

专科服务组

- 皮肤病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R166.1	掌跖 角化病 WES 或中检测板	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	掌跖角化病 (556)	WES或Medium 检测组合

R167常染色体隐性原发性肥厚性骨关节病

检测标准

患有不明的杵状指，且伴有骨膜增生或厚皮症的个体

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 呼吸医学
- 风湿病学

专科服务组

- 皮肤病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R167.1	常染色体 隐性原发性 肥厚性 骨关节病 小\panel	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	常染色体隐性原发性 肥厚性骨关节病 (557)	小检测板

R227Xeroderma色素性干皮病、毛发硫营养不良或Cockayne综合征

检测标准

1. 明确临床诊断为着色性干皮病，并伴有眼部、神经系统或相关癌症的特异性XP相关特征，或
2. 对毛发硫营养不良的明确临床诊断，或
3. Cockayne 综合征的明确临床诊断

重叠指征

- R27 儿科疾病或
- R89 超罕见和非典型单基因疾病检测应用于患有先天性畸形、形态异常或其他复杂或不易识别的表现

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

许多患者可能需要通过皮肤活检进行互补测试(专门的DNA修复测试)以确认panel检测的结果；这可以与基因panel检测同时或之后进行，通常作为高度专业化着色性干皮病服务评估的一部分。

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学

专科服务组

- 皮肤病学

相关检测

请注意，以下针对 R227 的检测将根据临床表现和/或

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R227.1	着色性干皮病色素沉着，毛发硫营养不良或 Cockayne综合征小panel	单人	小检测板变异，拷贝数变异	着色性干皮病基因或基因座检测组合，	毛发硫营养不良或科凯恩综合征 (77)	小检测板
R227.2	全基因组范围DNA修复缺陷检测	单人	DNA修复	全基因组范围	全基因组范围	DNA修复缺陷检测

R230多发性单基因良性皮肤肿瘤

检测标准

三个或更多良性皮肤肿瘤提示以下任一情况的诊断，其中至少两个经组织学确认：

1. 家族性圆柱瘤，或
2. Brooke-Spiegler 综合征，OR
3. 多发性家族性毛发上皮瘤，或
4. Muir-Torre 综合征，或
5. Buschke-Ollendorff 综合征*,OR
6. Birt-Hogg-Dubé 综合征

* 皮肤活检可能足以做出明确诊断

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学

专科服务组

- 皮肤病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R230.1	多种单基因良性皮肤肿瘤小panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	多种单基因良性皮肤肿瘤 (558)	小检测板

R236色素性皮肤疾病

检测标准

1. 多发性咖啡牛奶斑，且1型神经纤维瘤病(NF1)已在临床上或通过基因检测排除，或

2. 疑似遗传原因的皮肤异色病，或
3. 其他形式的网状、斑片状或斑点状色素减退或色素沉着，具有可能的遗传原因

重叠指征

- R222 1型神经纤维瘤病检测应在特征为该疾病典型表现时使用
- R343 染色体嵌合现象 - 当这可能是诊断时，应使用微阵列(基因芯片)检测
- R327 嵌合性皮肤疾病 - 当可能原因是嵌合性
  遗传改变时，应使用深度测序检测，因为应用于嵌合性疾病的技术对这些改变比设计用于检测胚系疾病的panel检测更敏感

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学

专科服务组

- 皮肤病学

相关检测

请注意，以下所有检测将针对R236临床指征请求进行，除非临床表现和/或初步结果表明所有检测均不必要

	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R236.1	色素性皮肤疾病 WES 或大 panel	单人	小变异	基因检测板或基因座	色素性皮肤病(559)WES或大	检测组合
R236.2	SPRED1 MLPA或等效	单人	外显子水平拷贝数变异	单基因	SPRED1	MLPA或等效

R237皮肤光敏性伴可能遗传病因

检测标准

导致皮肤光敏性的遗传病的临床诊断，例如Rothmund-Thompson综合征、种痘样水疱病

重叠指征

- 卟啉病(皮肤表现，R168或R170)应使用相应的卟啉病检测进行检测
- 在以下情况下应使用R227着色性干皮病、毛发硫营养不良或Cockayne综合征检测
  这很可能是诊断结果

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学

专科服务组

- 皮肤病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R237.1	皮肤型 光敏性伴 可能为遗传性 原因小 panel	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或 基因座	皮肤光敏性伴 可能的遗传原因 (560)	小检测板

R239色素失禁症

检测标准

色素失禁症或IKBKG相关免疫缺陷的明确临床诊断。

重叠指征

- 如果表现不特异于色素失禁症或IKBKG相关免疫缺陷，请
  使用更广泛的检测之一，例如R15原发性免疫缺陷或单基因炎症性肠病、R165鱼鳞病和红角化病、R163外胚层发育不良或R236色素性皮肤疾病检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 新生儿科
- 神经科
- 眼科
- 免疫学(+/- 儿科)

专科服务组

- 皮肤病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R239.1	IKBKG单基因测序	单人	小变异	单基因	IKBKG (1347)	单基因 测序 >=10 扩增子
R239.2	IKBKG常见缺失	单人	拷贝数变异	常见缺失	IKBKG (1347)	靶向变异检测

R255疣状表皮发育不良

检测标准

在无可检测到的免疫缺陷的情况下，伴或不伴鳞状细胞癌的严重广泛性人乳头瘤病毒感染

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学

专科服务组

- 皮肤病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R255.1	表皮发育不良疣状 小检测组合	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	疣状表皮发育不良 (562)	小检测板

R326血管性皮肤疾病

检测标准

具有可能种系遗传原因的血管性皮肤疾病

重叠指征

• 在可能为嵌合病因的情况下，应使用R327嵌合性皮肤疾病-深度测序检测，因为
该检测所用技术对嵌合现象的检测更为敏感 • 在相关情况下应使用R110节段性过度生长障碍检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 皮肤病学

专科服务组

• 皮肤病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R326.1	血管性皮肤疾病 WES 或中等 Panel	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	血管性皮肤疾病 (563)	WES或Medium检测组合

R327嵌合性皮肤疾病-深度测序

检测标准

可能由嵌合型单基因病因导致的皮肤异常

重叠指征

• 在相关情况下应使用 R110 节段性过度生长障碍检测

• 在需要微阵列的情况下，应使用R343染色体嵌合现象-微阵列(基因芯片)检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

注：预计其中许多疾病为嵌合性，样本类型和检测技术需考虑到这一点，例如在规划NGS检测的覆盖范围时

McCune-Albright综合征的检测符合本临床指征的条件--针对该表型应考虑适当的样本类型(例如病变组织)

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

• 皮肤病学

专科服务组

• 皮肤病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R327.1	嵌合性皮肤疾病 – 深层测序 中等 Panel	单人	小变异， 拷贝数变异	基因检测板或基因座	嵌合性皮肤疾病 – 深层测序 (564)	中检测板

R332罕见遗传性炎症性皮肤疾病

检测标准

可能为遗传性起源的罕见炎症性皮肤病的临床诊断，包括自身炎症性疾病(例如早发性荨麻疹、复发性发热性红斑)、婴儿期脓疱性银屑病、可能为遗传性形式的毛发红糠疹

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 风湿病学

专科服务组

- 皮肤病学

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R332.1	罕见遗传性炎症性皮肤疾病WES或中检测	单人	小变异，拷贝数变异	基因检测板或基因座	罕见遗传性炎症性皮肤疾病 (565)	WES或Medium检测组合

R424皮下脂膜炎T细胞淋巴瘤(SPTCL)

检测标准

1. 新诊断的SPTCL(用于指导治疗管理)
2. 疑似SPTCL(以辅助诊断)

胚系HAVCR2变异的检出与部分SPTCL患者中危及生命的噬血细胞性淋巴组织细胞增生症(HLH)并发症相关，并且还提示哪些患者可能从免疫抑制治疗(如环孢素)而非化疗中获益

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

就诊时

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 肿瘤学

专科服务组

- 皮肤病学

相关检测

代码	名称	最佳家族结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R424.1	皮下脂膜炎T细胞淋巴瘤（SPTCL）	单人	小检测板变异	单基因	HAVCR2 (1394)	单基因测序 <=10扩增子

第XXI.超罕见和非典型单基因疾病

R89超罕见和非典型单基因疾病

检测标准

• 本临床指征应用于患有超罕见疾病或已知单基因疾病非典型表现的患者，这些情况使得对可能跨越不同临床指征的多个基因panel进行广泛分析成为最佳方法。(例如，对于怀疑有两种或多种潜在遗传病且患者符合一种以上非WGS检测条件的患者，可通过R89使用WGS)。

• **如果可通过检测目录中的另一项单一检测获得适当检测，则不应使用R89**(例如，如果仅需要进行单基因听力损失检测，则应通过R67可用的检测进行申请)。

• **如果患者符合另一项WGS临床指征的检测资格标准，则应将该指征作为转诊的主要理由进行申请，但可根据情况申请额外的panel,**(例如R27儿科疾病)。

• 必须为临床指征R89选择基因panel。这些应填入WGS检测申请单上的“附加panel”栏中。

包含任何遗传性癌症panel的申请必须提交至UKCGG/CanGene-CanVar全国多学科团队会议并获得代表批准后方可继续进行。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

申请专科

• 临床遗传学

专科服务组

• 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R89.3	相关检测组合位于PanelApp全基因组测序（第一阶段）	三人组或单人	外显子水平CNVs，小变异，短串联重复序	基因检测板或基因座	PanelApp中的相关检测组合	全基因组测序

第XXII部分多用途检测

R240针对已知变异的诊断性检测()

检测标准

1. 患者临床受特定疾病影响，其中：
    a. 家族性变异已在亲属中确认，或
    b. 该疾病存在一个可能致病的复发性变异，或
    c. 存在该疾病的奠基者变异，可能为致病原因，或
    d. 在体细胞检测中已在患者中发现可能为胚系起源且致病的变异

2. 需要分子确诊以指导管理

该指征适用于产前和产后诊断

通路中的位置

视临床情况而定

申请专科

• 临床遗传学

• 其他

专科服务组

• 核心或专科；取决于临床情况

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R240.1	特定靶标靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	特定靶标	靶向变异检测

R242针对已知家族性变异的预测性检测()

检测标准

需要对特定疾病进行预测性检测的患者，其家族性变异已在亲属中被识别

通路中的位置

视临床情况而定

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 核心或专科；取决于临床情况

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R242.1	特定靶标靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	特定靶标	靶向变异检测

R244针对已知家族性变异的携带者检测()

检测标准

患者需要进行特定疾病的携带者检测，其家族变异已在亲属中确定

申请该检测的专科范围将取决于所涉及的疾病
检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

视临床情况而定

申请专科

• 临床遗传学

专科服务组

• 核心或专科；取决于临床情况

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R244.1	特定靶标靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	特定靶标	靶向变异检测

R246已知携带者伴侣的人群风险携带者检测
全国共识常染色体隐性疾病

检测标准

本临床指征涉及对患有常染色体隐性遗传病或已知为携带者且有家族史的个体的伴侣进行携带者检测，条件为：

- 当前或未来妊娠的管理将受到检测结果影响，且该夫妇
  符合 PGD 或临床指征 R448 产前检测下的产前诊断资格

或

- 对伴侣进行携带者检测可行，并将为其子女的临床管理(包括监测)提供信息/决定临床管理。

本临床指征不旨在影响与无个人或家族史的个体中常染色体隐性遗传病相关基因的偶然携带者发现报告相关的决策。它仅适用于患者的伴侣或通过因家族史而进行的靶向检测发现的携带者的伴侣。

在大多数常染色体隐性遗传病中，不建议对更广泛家庭成员和无血缘关系伴侣进行级联检测。希望根据本指征申请检测的临床医生应在向患者提供检测前与其 GLH 核实检测是否可行。

在此背景下通常不建议进行检测，因为检测结果对患者父母和兄弟姐妹之外的妊娠健康问题风险影响极小：

1. 对于大多数基因，解读人群风险携带者检测的结果较为复杂，且可自信用于生育目的所检出变异的比例较低

2. 人群风险携带者检测无法排除无血缘关系伴侣为该病携带者，只能降低可能性

3. 大多数常染色体隐性遗传病的携带者频率较低，因此对无血缘关系伴侣进行基因检测的边际收益对产前决策过程影响有限

然而，在某些情况下，婴儿患病的几率更高，和/或存在可用于双等位基因后代的早期发现/筛查策略，且携带者检测可行。在满足以下标准时，检测更可能被认为适当：

1. 婴儿存在纯合或复合杂合基因型将具有足够可预测的影响，从而允许做出生育选择；例如，血色病或α-1-抗胰蛋白酶缺乏症的携带者检测不适当，因为无法从基因型预测患病婴儿是否会发展出医学问题

2. 相关基因已被充分了解，且不包含大量新的良性变异，因此对人群风险个体进行全基因检测所发现的变异很可能可以解读；在此背景下，仅报告根据 ACGS / ACMG 分类的致病变异或可能致病变异

3. 夫妇后代存在双等位基因型将为其临床管理提供信息/决定临床管理，例如早期发现和/或预防策略。

PLUS以下之一：

1. 该疾病的携带者频率高于 1/70(在受检患者的相关人群中)

2. 夫妇为近亲婚配(二级表亲或更近)；若这是唯一满足的标准，检测将限于已知家族变异。

在特殊情况下，且与所在 GLH 讨论后，若基因适合检测且存在已知致病变异可供检测，这些变异解释了受检患者相关人群中的大多数病例，则检测可能被认为适当；在此背景下，检测将主要针对解释相关人群中大多数病例的致病变异。

注意：对于相关疾病，应改用以下特定临床指征：

- R181 先天性肾上腺皮质增生症携带者检测
- R361 镰状细胞病、地中海贫血及其他血红蛋白病特质或携带者检测
- R252 已知携带者伴侣的群体风险 SMA 携带者检测
- R185 囊性纤维化携带者检测

表1. 在这些示例人群中携带者频率高于 1/70 的常染色体隐性遗传病示例，本临床指征将涵盖这些疾病。注意这些仅为示例，该指征涵盖更广泛的疾病和人群，只要有高携带者频率的证据且满足上述标准。

疾病	基因	携带者频率
耳聋，常染色体隐性1A	*GJB2*	欧洲人群中50分之一
戈谢病	*GBA*	阿什肯纳兹人群中每25人中有1人
苯丙酮尿症	*PAH*	欧洲人群中50分之一
泰-萨克斯病	*HEXA*	阿什肯纳兹人群中每30人中有1人

通路中的位置

视临床情况而定

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 核心或专科；取决于所调查的常染色体疾病

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R246.1	特定靶标 单基因 测序	单人	小变异	单基因	相关单基因	单基因 测序 >=10 扩增子

R321母源细胞污染检测

检测标准

妊娠需要进行母源细胞污染检测以辅助其他检测的解读，例如侵入性产前检测、胎儿组织检测或脐带血检测

检测通常由检测实验室发起，但需要在检测前提前提供相关样本

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

酌情

申请专科

- 临床遗传学
- 基因组实验室

专科服务组

- 核心或专科；取决于临床情况

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R321.1	全基因组范围身份鉴定	多个受累个体	身份	全基因组范围	全基因组范围	身份鉴定检测

R320需要胎儿性别鉴定的侵入性产前

检测标准

妊娠需通过对侵入性产前样本进行性别鉴定以指导管理

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

酌情

申请专科

- 临床遗传学
- 基因组实验室

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R320.1	性别鉴定检测	单人	非整倍体	全基因组范围	其他	常见非整倍体检测

R263确认单亲二体

检测标准

确认通过印记位点甲基化检测发现的可能UPD，以及通过其他途径(例如SNP微阵列、外显子组或基因组测序)发现的UPD。这可能包括针对嵌合型全基因组UPD的检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

酌情

申请专科

- 临床遗传学
- 基因组实验室

专科服务组

- 核心或专科；取决于临床情况

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R263.1	特定靶标UPD检测	三人组	小变异	单一区间	根据临床情况而定	UPD检测

R264身份检测

检测标准

当需要确定生物学关系以指导诊断解读或改变建议时

通路中的位置

不适
用

申请专科

- 临床遗传学
- 基因组实验室

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R264.1	身份鉴定检测	单人	身份	其他	其他	身份鉴定检测

R111X染色体失活检测

检测标准

X 染色体失活检测将改变临床管理及/或协助依据 ACGS / ACMG 指南对变异进行重新分类的临床情境

通路中的位置

经MDT讨论后

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 核心或专科；取决于临床情况

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R111.1	X染色体失活检测	单人	甲基化	单一区间	其他	X染色体失活检测

R370未获认可结果的验证

检测标准

对在获认可流程之外检测到的基因组变异的存在性及临床解读进行验证，且为诊断报告所需时。可使用该指征的情境示例包括：

- 在获认可流程之外检测到的变异，其结果准确性需要已验证。
- 样本已脱离获认可流程，且需要确认样本身份时

通路中的位置

在需要时进行后续主要检测

申请专科

- 临床遗传学
- 基因组实验室

专科服务组

- 核心或专科；取决于临床情况

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R370.1	特定靶标靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	特定靶标	靶向变异检测

R443确认检测

检测标准

确认通过初次检测/分析发现的基因组结果的存在/缺失，且需要使用第二种技术进行额外检测以报告初次检测结果。该检测代码仅供基因组实验室使用，临床医生不可开具。

临床申请确认在 NHS 诊断实验室之外检测到的变异的存在性
应使用 R370。

要求确认通过体细胞检测发现的变异的胚系来源的申请应使用 R240。

使用该检测的情境示例包括：当拷贝数变异分析单独未能达到所需质量阈值时，除 NGS 外还需要 MLPA 的情况，或基于 WGS 分析结果需要正交短串联重复序列检测的情况。预计在大多数情况下，该确认检测结果将构成初次检测报告的一部分，而不单独报告。

通路中的位置

在需要时进行后续主要检测

申请专科

- 基因组实验室

专科服务组

- 核心或专科；取决于临床情况

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R443.1	特定靶标靶向变异检测	单人	小变异，CNVs和短串联重复序列	单一区间	特定靶标	靶向变异检测

R442变异重新解读

检测标准

对已知变异进行解读，以确定自初次分析和报告或既往重新解读以来其致病状态是否发生变化。变异的重新解读可因以下原因进行：

- 负责携带已报告意义未明变异患者的临床医生提出申请，

或

- 有新证据可用且可能改变变异的分类。例如，发现携带相同遗传变异的额外患者或新的功能证据，

和

- 存在以下任一情况：有与患者或其家族相关的新临床信息，或已过去足够时间以致可能有额外的已发表证据或知识，从而可能导致变异分类发生变化。

通路中的位置

在需要时进行后续主要检测

申请专科

- 临床遗传学
- 基因组实验室

专科服务组

- 核心或专科；取决于临床情况

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R442.1	特定靶标靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	特定靶标	靶向变异检测

R375家族随访检测以协助变异解读

检测标准

家族随访检测以辅助变异解读

通路中的位置

应实验室要求

申请专科

- 临床遗传学
- 其他

专科服务组

- 核心或专科；取决于临床情况

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R375.1	特定靶标靶向变异检测	单人	小变异	单一区间	特定靶标	靶向变异检测

R387现有数据的重新分析

检测标准

因以下原因需要对既往已解读和报告的数据进行重新分析：

1. 新的临床信息或临床事件将实质性改变相关基因组靶标，或

2. 自初次分析以来已过去足够时间，以致新基因发现将实质性扩大相关基因组靶标，或

3. 技术或科学进步要求对一组检测进行重新分析，以发现重要的可干预诊断新来源

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

在与基因组实验室讨论后，以确保存储数据适合重新分析且申请符合国家重新分析指南(https://future.nhs.uk/NHSgenomics/view?objectId=154355365)。应使用 R387 申请表提供所有所需信息。可从基因组实验室中心获取，或通过 NHS Futures 供有访问权限者获取(https://future.nhs.objectId=156197061)。

申请专科

- 临床遗传学
- 基因组实验室

专科服务组

- 核心或专科；取决于临床情况

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R387.1	重新分析现有数据	多个受累个体	其他	其他	根据更新后的适应症	其他

R296变异的RNA分析

检测标准

需要 RNA 分析以协助解读的变异，且分子诊断将指导管理或通过将变异从 ACGS / ACMG 意义未明变异重新分类为可能致病或致病来改变建议。

检测应事先与实验室讨论

通路中的位置

经MDT讨论候选剪接变异后

申请专科

- 临床遗传学
- 基因组实验室

专科服务组

- 核心或专科；取决于所调查的疾病及相关变异

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R296.1	特定目标RNA分析	单人	复合体变异	其他	根据所分析的变异而定调查	其他

R346DNA予以储存

检测标准

在未来可能需要遗传检测，但在提出检测申请前需要进一步信息或讨论时申请

通路中的位置

任何时候，包括有样本可用时，例如因其他检查正在进行采血且未来可能需要遗传检测

申请专科

- 临床遗传学
- 其他

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R346.1	DNA存储	单人	其他	其他	此阶段未确定目标	其他

R373RNA予以储存

检测标准

在未来可能需要 RNA 检测，但在提出检测申请前需要进一步信息或讨论时申请

通路中的位置

与实验室讨论后

申请专科

- 临床遗传学
- 其他

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R373.1	RNA储存	单人	其他	其他	此阶段未确定目标	其他

R322皮肤成纤维细胞进行培养并储存

检测标准

需要培养和储存皮肤成纤维细胞样本以备将来可能进行的检测

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

酌情

申请专科

- 临床遗传学
- 皮肤病学
- 代谢医学
- 神经科
- 其他

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R322.1	皮肤成纤维细胞培养与保存	单人	其他	其他	此阶段未确定目标	其他

R374其他样本进行储存

检测标准

在将来可能需要对其他样本类型(例如淋巴细胞培养)进行检测，但在提出检测申请之前需要进一步的信息或讨论时申请

重叠指征

• R346 DNA 待储存，R373 RNA 待储存，R322 皮肤成纤维细胞待培养和储存
应在相关情况下改用

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

与实验室讨论后

申请专科

• 临床遗传学

• 其他

专科服务组

• 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R374.1	其他样本储存	单人	其他	其他	此阶段未确定目标	其他

R428接受实体器官移植的患者(仅在怀疑过客淋巴细胞综合征的情况下)

检测标准

患者为实体器官移植后，且主治临床医生根据其临床表现担心患者已发展为过客淋巴细胞综合征；即患者已出现不能完全用其他原因解释的血细胞减少

异基因移植中嵌合体知识有助于患者管理的情况。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

重叠指征

- M242 任何接受实体器官移植的患者--同一检测在肿瘤检测目录中重复列出目录

通路中的位置

视临床情况而定

申请专科

- 肿瘤学
- 适当的专科转诊临床医生

专科服务组

- 核心

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R428.1	正在接受异基因实体器官移植 STR 检测	单人	短串联重复	靶向变异检测	相关基因或基因座	STR检测
R428.2	正在接受异基因实体器官移植 CNV检测	单人	拷贝数变异	靶向变异检测	性染色体	FISH

R409连锁分析用于可识别的孟德尔疾病

检测标准

患有可识别的孟德尔疾病且连锁分析将指导患者管理(如信息充分)的患者。

检测转诊将由基因组实验室进行分诊；检测应针对遗传或基因组诊断将指导先证者或家庭管理的患者。

通路中的位置

视临床情况而定

申请专科

- 临床遗传学
- 其他

专科服务组

- 核心或专科；取决于临床情况

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R409.1	连锁检测用于其他可识别的孟德尔疾病	多个受累个体	其他	单基因或基因座	相关基因或基因座	连锁分析

R447WGS诊断发现的验证

检测标准

通过 NHS 诊断发现途径，对来自 100,000 基因组计划或 GMS 患者的全基因组测序数据所返回的推定诊断发现进行分析验证和/或确认
通路。

这将涉及对基因组变异进行分析验证和解读，并根据需要进行或不进行正交检测的确认检测。

重叠指征

R370 验证检测应用于验证在 WGS 诊断发现途径之外识别的潜在诊断发现。

通路中的位置

在需要时进行后续主要检测

申请专科

- 基因组实验室

专科服务组

- 核心或专科；取决于临床情况

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R447.1	WGS验证 诊断性 发现性结果	单人	小变异， CNVs、STRs	单一区间	特定靶标	靶向 变异检测

R448产前检测

检测标准

正在进行的妊娠需要对特定疾病进行产前检测，且家族性变异已在亲属中识别

通路中的位置

视临床情况而定

申请专科

临床遗传学

专科服务组

• 核心或专科；取决于临床情况。

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R448.1	产前检测	单人	小变异，CNVs、STRs	单一区间	特定靶标	靶向变异检测

R431全基因组DNA甲基化分析以辅助变异解读

检测标准

患者必须在本检测所覆盖的基因中(见下文)存在可能具有显著意义的意义未明变异。

疾病/基因列表可在以下网址获取：https://mft.nhs.uk/app/uploads/2023/08/Methylation-Array-Panel-EpiSign 检测内容.pdf

患者可由临床遗传学转诊，或由相应专科在与临床遗传学协商后转诊。

请注意，本检测需要从外周血提取的DNA，最好在6月龄以上时采集。

通路中的位置

与临床遗传学部门及检测实验室讨论后

申请专科

- 临床遗传学

专科服务组

- 多专科

相关检测

代码	名称	最佳家庭结构	范围	目标类型	目标名称	方法
R431.1 全基因组DNA	甲基化谱分析辅助变异解读	单人	甲基化特征	全基因组范围	全基因组范围	甲基化微阵列（基因芯片）

变更日志用于2026年4月和5月更新

日期	文档名称	版本	变更摘要
2026年5月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年5月	2026年5月 v9.1	R438 儿童假性肠梗阻综合征 将关于Hirschsprung病的说明从“通路中的位置”移至“检测标准”
2026年5月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年5月	2026年5月 v9.1	R453 单基因性矮小症 SHOX基因仍保留在本 panel 中，因此重叠临床 指征中关于SHOX缺陷的说明--即若怀疑SHOX缺陷应申请本检测，因为SHOX未作为靶标纳入R453 panel--已被删除。
2026年5月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年5月	2026年5月 v9.1	格式更正：删除了修订痕迹，其 在以下临床指征下错误地留在了最终文件中： R47、R78、R82和R381。
2026年5月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年5月	2026年5月 v9.1	R32 视网膜疾病 在检测标准中增加说明：对于视网膜错构瘤，若患者符合检测资格标准，应使用其他更合适的临床指征，例如R221神经系统家族性肿瘤(因为NF2未纳入视网膜疾病 panel)或R228结节性硬化症(因为TSC1和TSC2未纳入视网膜疾病 panel)。
2026年5月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年5月	2026年5月 v9.1	R457 可能源于生殖系的肉瘤 错误地遗漏了脊索瘤的一项附加标准：多发性良性脊索肿瘤/颅内脊索瘤。 整理了标准，使“未进行其他胚系 panel 或配对WGS”现置于前面，而非每个标准条目中。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R137 先天性心脏病 – 微阵列（基因芯片） 对以下内容所作的附加资格条件与修订 标准。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R125 胸主动脉瘤或夹层 删除标准3、4和7。儿童z评分阈值从>2改为>3
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R132 扩张型与致心律失常性心肌病 纠错：删除1c
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R135 儿童期或综合征性心肌病 删除标准2中的“第二病症”。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R140 弹性蛋白相关表型 在重叠临床指征中，明确若改为申请这些检测，患者必须符合重叠临床指征的标准。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R441 婴儿期不明原因死亡与猝死 儿童期不明原因死亡 检测资格标准的变更，纳入联合机构响应审查以及对生物学父母的DNA要求。

日期	文档名称	版本	变更摘要
			增加排除标准 对“路径中的位置”的修订。 申请科室更新为说明此检测与儿童死亡指定医生协商进行。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R26 可能为常见非整倍体 从重叠的临床检测中移除了 R297 适应症：R297 已废止--详情见 R297 的单独条目。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R27 儿童期疾病 因癫痫的独立临床指征(R59)已废止，增加不明原因癫痫的 针对重叠部分中的 R14 增加了附加说明 检测资格标准 增加精神科作为申请专科
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R29 智力障碍 检测资格标准的废止
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R377 智力障碍 - 仅微阵列 检测资格标准的废止
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R47 Angelman综合征 R47.2废止，因为MLPA分析可作为R47.1甲基化检测的一部分进行。R47.1的范围增加以纳入CNV。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R48 Prader-Willi综合征 在检测资格标准中增加临床特征，以支持适当的转诊。 更新通路中的位置，使申请检测前不再需要顾问临床遗传学家进行评估。 R48.2废止，因为MLPA分析可作为R48.1甲基化检测的一部分进行。R48.1的范围增加以纳入CNV。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R69 肌张力低下婴儿 将R452 Silver Russel综合征/Temple综合征添加至重叠CI。 删除确认性STR CITT R69.6，因为应使用确认检测的通用 改为。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R314 新生儿期表现出的外生殖器性别不明 临床指征名称变更为外生殖器模糊。取消仅限于新生儿期表现的限制。修订了标准。 增加标签行，说明并非每例都会进行所有相关检测--转诊原因将表明需要哪些检测。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R142 葡萄糖激酶相关空腹高血糖 增加了专科助产士到申请中 专科。
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R146 性发育差异

日期	文档名称	版本	变更摘要
			删除R297作为重叠临床指征，因为R297已废止(见单独条目)，并增加R468可能的性染色体非整倍体或结构重排--靶向 染色体分析，作为新的重叠CI。
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R452 Silver Russell综合征与Temple综合征 Temple 综合征的临床特征已添加到资格标准中。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R453 单基因矮身材 纳入BSPED的表格，用于因矮小转诊至二级或三级医疗的儿童所推荐的正常矮小筛查初步检查 身材。 在重叠临床指征R52矮身材--SHOX缺陷中增加说明：若怀疑SHOX缺陷应申请本检测，因为SHOX未作为靶标纳入R453 panel。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R49 Beckwith-Wiedemann综合征 停用 R49.2，因为 CNV 已纳入 R49.1 下的甲基化检测。R49.1 的范围扩大至包含 CNV。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R50 孤立性偏身肥大或巨舌症 停用 R50.2，因为 CNV 已纳入 R50.1 下的甲基化检测。R50.1 的范围扩大至包含 CNV。
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R267 Temple综合征--母源单亲二体14号染色体二体 已退役 CI
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R180 先天性肾上腺增生症诊断检测 标准中新增：17-OHP 升高的成年女性，且至少具备以下一项：多毛症、额部秃发、月经初潮延迟或不孕
2026年4月 罕见与遗传性	疾病检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R181 先天性肾上腺增生携带者检测由靶向变异检测改为单基因测序
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R388 先天性肾上腺连锁检测增生 已退役 CI
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R154 低磷血症或佝偻病 在ALP偏低的情况下对资格标准的补充。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R223 遗传性嗜铬细胞瘤和副神经节瘤(不包括NF1) 从标准6中移除。肾细胞癌(任何年龄)
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R158 脂肪营养不良——儿童期发病 CI 名称改为严重胰岛素抵抗和脂肪营养不良综合征。检测资格标准中删除了儿童期起病的要求。 在标准中纳入了严重胰岛素抵抗。

日期	文档名称	版本	变更摘要
			已向检测面板添加基因靶点。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R293 奥尔布赖特遗传性骨营养不良， 假性甲状旁腺功能减退症， 假性假甲状旁腺功能减退症、肢端发育不全和皮肤骨瘤 已移除 MLPA 检测类型 R29.3，因为 STX16 检测现已纳入 R29.2 新增儿科作为申请专科
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R445 常见非整倍体检测 - NIPT 将CI名称更改为： T21、T18 和 T13 常见非整倍体检测 - NIPT 检测标准中纳入21、18和13三体的全称 与R470对齐的标准
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R470 T21、T18和T13常见非整倍体 testing - NIPT NHS 胎儿异常筛查计划(FASP) 新 CI
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R318 复发性流产伴妊娠物 可进行受孕检测 删除 R297 作为重叠临床指征，因为 R297 已停用(见单独条目)，并新增 R464 复发性流产且无流产组织可供检测--父母核型分析，作为新的重叠临床指征。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R22 胎儿可能存在染色体异常 对检测标准第3个项目符号进行错误更正，以明确宫内死亡，
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R306 Apert 综合征的 NIPD——变异检测 R307 伴黑棘皮病的 Crouzon 综合征 NIPD——变异检测 R308 FGFR2 相关颅缝早闭综合征的 NIPD——变异检测 R309 FGFR3 相关骨骼发育不良的 NIPD——变异检测 从标准中删除既往妊娠曾患该病且变异已确认的情况。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R304 囊性纤维化的NIPD--单倍型检测 更正：删除了“where parents are not 近亲”
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R433 单基因糖尿病的 NIPD，亚型葡萄糖激酶 CI 名称修改为：单基因糖尿病(葡萄糖激酶亚型)的无创产前检
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R175 胰腺炎 移除 R175.2，因为 PRSS1 现在可通过 panel 检测 R175.1 i
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R177 先天性巨结肠症 已停用CI

日期	文档名称	版本	变更摘要
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R438 儿童假性肠梗阻综合征 由于 R177 停用，在路径中的适用位置新增：当需要进行先天性巨结肠症检测时应使用本检测。
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R258 血细胞减少 - Fanconi断裂检测 指示的 已退役 CITT R258.3 MLPA，因为 CNV 可通过 panel 检测 R258.2 进行分析。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R208 遗传性乳腺癌和卵巢癌 错误更正：针对4b，删除关于需要满足标准2的要求。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R210 遗传性MMR缺陷(Lynch综合征) 修改 Lynch 相关癌症中皮脂腺瘤和皮脂腺癌的措辞。 新增皮肤科为申请科室将相关检测表格上方的措辞改为： 请注意，并非所有相关检测都会在每个病例中进行。临床表现将指示必要的检测
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R211 遗传性息肉病及早发性结直肠癌--胚系检测 申请专科补充：妇科
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R414 APC相关息肉病 修订标准 7 并新增标准 8。从重叠临床指征中删除 R359 儿童实体瘤 panel，因为 R359 已停用，详情见单独条目。申请科室新增：皮肤科
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R215 遗传性弥漫性胃癌 对标准1e、1g和1h的修订
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R220 具有提示性特征的肾母细胞瘤 易感性 已退役 CI
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R358 家族性横纹肌样肿瘤 已停用CI
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R359 儿童实体瘤 已停用CI
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R456 可能源于生殖系的胚胎性肿瘤 新增CI
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R457 可能源于生殖系的肉瘤 新增CI
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R224 遗传性肾癌 对标准2和标准6的修订。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R254 家族性黑色素瘤 检测标准的修订

日期	文档名称	版本	变更摘要
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R365 富马酸水合酶相关肿瘤 综合征 对标准b的修订。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R444 NICE 批准的 PARP 抑制剂治疗 修订 R444.1 的标准 3 和 4。由于 OLAP 6(高危 ER 阳性 HER2 阴性乳腺癌患者的辅助奥拉帕利)的 CDF 检测资格标准发生变化。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R450 异戊酸血症的诊断检测 删除标准中的文字：对于异戊酸血症，这意味着检测几乎仅用于生化结果提示可能存在假性缺陷等位基因的患者。 在标准中确认基因检测仅在作为诊断性检测的一部分有需要时进行 通路。
2026年4月 罕见与遗传性	疾病检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R315 POLG相关疾病 删除 R59 作为重叠临床指征，因为 R59 已停用。新增 R27 作为重叠临床指征，并注明当临床特征不强烈提示 POLG 相关疾病且正在考虑更广泛的鉴别诊断时，应使用本检测或其他相关的更广泛检测 考虑。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R297 可能的染色体结构异常 重排 - 核型分析或靶向染色体分析 已退役 CI
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	因 R297 停用而新增的 CI R463 基因组异常的细胞遗传学特征分析--核型分析或靶向染色体分析 分析 R464 复发性流产，无流产组织样本--父母核型分析 R465 家族性细胞遗传学重排--核型分析或靶向染色体分析 R466 不明原因不孕--核型分析 R467 配子捐献者--核型分析 R468 可能的性染色体非整倍体或结构重排--靶向染色体分析 分析
2026年4月 罕见与遗传性	疾病检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R298 可能的染色体结构异常或嵌合体 异常 – FISH 删除R297作为重叠临床 指征，因为该指征已停用。在重叠临床指征中新增两个新临床指征：R463 和 R465。
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R104 骨骼发育不良

日期	文档名称	版本	变更摘要
			在标准中新增说明：孤立的矮身材，无潜在骨骼异常证据者，不适合通过本指征进行检测。对于这些情况可能更合适的检测，请参见重叠指征。新增重叠 CI:R453 单基因矮身材 R52 矮小症 - SHOX 缺陷新增申请专科： • 儿科 • 内分泌学
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R415 锁骨颅骨发育不良(CCD) 已停用CI
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R101 埃勒斯-当洛斯综合征，可能由单基因病因引起 对检测标准的补充，以支持适当地申请检测。 补充至重叠 CI:R125 及指向 Ehlers Danlos HSS 的链接
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R102 成骨不全症 对所提供的标准作出澄清： 怀疑非意外伤害的转诊应在申请基因组检测前与 OI 高度专业化服务团队讨论
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R284 Van der Woude 综合征 已停用CI
2026年4月 罕见与遗传性	疾病检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R471 神经退行性疾病，成人起病 - 产前排除性检测 新增CI
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R58 成人起病神经退行性疾病 已停用CI
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	新增 CI，替代 R58: R458 早发型或家族性痴呆 R459 青年起病或复杂性帕金森病 R460 肌萎缩侧索硬化 R461 脑淀粉样血管病
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	新建基因靶标超级panel，以便以下CI的基因靶点均为相同： R54 成年起病的遗传性共济失调成年起病的肌张力障碍、舞蹈症或相关疾病 R56 成年起病的遗传性共济失调成年起病的肌张力障碍、舞蹈症或相关疾病 运动障碍 R458 早发型或家族性痴呆 R459 青年起病或复杂性帕金森病 R460 肌萎缩侧索硬化 R461 脑淀粉样血管病 R60 成人起病遗传性痉挛性截瘫 panelapp 上新的超级面板叫做

日期	文档名称	版本	变更摘要
			成年起病的神经系统疾病。panelapp ID 为 1669。检测目录中的 CI 名称将保持现状不变。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	针对以下神经病学指征的确证性 STR CITT 已删除 CI，因为应改用确认检测代码 R443: R56.4 成人起病的肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍 R60.4 成人起病遗传性痉挛性截瘫 R84.5 小脑异常 R57.6 儿童期起病的肌张力障碍、舞蹈症或相关运动障碍 R61.5 儿童期起病遗传性痉挛性 截瘫 R54.5 成年起病的遗传性共济失调 R55.5 儿童期起病的遗传性共济失调 R78.6 遗传性神经病或疼痛障碍 R381.4 其他罕见神经肌肉疾病
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R59 早发性或综合征性癫痫 已停用CI
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R378 杜氏或贝克型肌营养不良症的连锁检测 肌营养不良 已退役 CI
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R82　肢带型肌营养不良症， 肌原纤维肌病和远端肌病在路径中的适用位置新增指引至 HSS
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R85　前脑无裂畸形——非染色体性 CI 名称改为：前脑无裂畸形修订检测标准及路径中的适 通路。 重叠置信区间(CI)的添加：R27、R89、R26 和 R28。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R221　家族性神经系统肿瘤 检测标准的修订
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R222　1型神经纤维瘤病 增加标准8和9： 8.　腋窝/腹股沟雀斑 9.　恶性外周神经鞘瘤
2026年4月	罕见与遗传病 疾病检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R337 CADASIL 腋窝/腹股沟雀斑 适应症。恶性外周神经鞘瘤 从重叠临床中移除 R58 新增R461脑淀粉样血管病作为重叠临床指征，适用于正在考虑更广泛鉴别诊断的情况。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R190　气胸——家族性 检测标准修订
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R192 表面活性物质缺乏症 已停用CI

日期	文档名称	版本	变更摘要
2026年4月	罕见病与遗传病 2026年4月资格标准	2026年4月 v9.0	R462 儿童间质性肺病 新增CI
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R239 色素失禁症 补充 IKBKG 相关标准 免疫缺陷。 已添加至申请专科：免疫学(+/- 儿科)。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R89 超罕见与非典型单基因疾病 标准补充： 包含任何遗传性癌症检测面板的申请必须提交至UKCGG/CanGene-CanVar全国多学科团队会议，并获得代表批准后方可继续进行。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R370 验证测试 来自：验证测试 致：未获认可发现的验证修订后的检测标准 为： 对在认可流程之外检测到的基因组变异(例如来自研究发现)的存在性及临床解读进行验证，前提是诊断报告需要。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R443 确认检测 修订了检测标准，以明确该检测应在何时使用。 修订申请科室，移除临床遗传学，仅保留基因组实验室作为申请科室。
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R409 针对其他可识别疾病的连锁检测 孟德尔遗传病 将 CI 的名称修改为：可识别孟德尔病的连锁检测 已移除：“当连锁检测未通过替代临床指征促进时”
2026年4月	罕见病与遗传病 检测资格标准 2026年4月	2026年4月 v9.0	R447 诊断发现--验证/确认 将 CI 的名称修改为：WGS 诊断发现的验证

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·罕见与遗传病分册检测资格标准》的中文全译本，共 427 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-rare-inherited-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。