



关于开展（产前诊断）地中海贫血基因项目和 21、18 和 13 号及 X/Y 染色体非整倍体检测的通知

产前诊断中心：

因“（产前诊断）地中海贫血基因检测和 21、18 和 13 号及 X/Y 染色体非整倍体检测”项目，原来是外送广东省妇幼保健院检测，现收回这些项目标本的外送，改为由检验科产前诊断实验室分子遗传室（三楼）检测。具体通知如下：

一、项目收费代码及名称：

收费代码	组合/单项项目名称	检测方法	价格(元)
*57990061	21、18 和 13 号及 X/Y 染色体非整倍体检测	脱氧核糖核酸(DNA)测序	1081
59734	母体细胞污染验证	脱氧核糖核酸(DNA)测序（需与羊水或绒毛 21、18 和 13 号及 X/Y 染色体 STR 项目同时开单使用）	0
*5799048	α 地贫缺失型产前基因诊断+母体 DNA 位点检测	PCR 荧光熔解曲线法+杂交法（二次独立检测）和脱氧核糖核酸(DNA)测序	1056.92
*5799049	α 地贫非缺失型产前基因诊断+母体 DNA 位点检测		1056.92
*5799050	α 地贫缺失型与非缺失型产前基因诊断+母体 DNA 位点检测		1335.52
*5799051	β 地贫产前基因诊断+母体 DNA 位点检测		1119.52
*5799052	α 与 β 地贫产前基因诊断+母体 DNA 位点检测		1398.12
5803	地贫基因家系验证（孕妇）		PCR 荧光熔解曲线法（需与产前样本的地贫基因检测项目同时开单使用）
5804	地贫基因家系验证（丈夫）	0	



二、标本类型：羊水/绒毛/外周血

三、送检要求：采用专用申请单并签署知情同意书。

1. 21、18 和 13 号及 X/Y 染色体非整倍体检测项目：①绒毛：取 5 根分枝较好的绒毛放于 10ml 无菌管 1 管装生理盐水 5ml 保存；②羊水：无菌羊水管 2 管，每管 5-10ml；③必须同时抽取孕妇“母体细胞污染验证”外周血 1 管（EDTA 抗凝管 2ml）一起送检。

2.（产前诊断）地中海贫血基因检测：①羊水：无菌羊水管三管，5-10ml/管；②绒毛：取 5 根分枝较好的绒毛放于 10ml 无菌管 1 管装生理盐水 5ml 保存，数量足够多的绒毛组织（需预挑选并用生理盐水冲洗）；③必须同时抽父母双方“地贫基因家系验证”外周血（EDTA 抗凝管 2ml）各一管一起送检。④需一起送检夫妻双方外周血基因报告复印件。

四、临床意义：

广东省是我国地贫高发省份，地贫基因携带率高达 16.83%，是我国地贫防控的重点区域。对于重型地贫，除了输血之外，目前缺乏有效的治疗手段，重点在于预防。通过产前基因诊断，可以发现重型地贫胎儿并及时终止妊娠，从而减少重型地贫患儿的出生率及围产期并发症，提高人口健康素质，减轻家庭及社会的精神及经济负担。

21、18、13 号及 X/Y 染色体的非整倍体检测，核心临床意义在于评估胎儿患有特定染色体数目异常疾病的风险。主要目的是帮助高风险人群早期识别潜在的染色体问题，并为后续的决策提供关键依据。

五、标本接收时间：根据产前诊断中心抽取产前标本时间而定，一般为工作日周一至周五，节假日另行通知。

六、报告时间：收到样本后 7 个工作日内发报告。

七、联系电话：外线：0758-2102770 内线：5770（分子遗传室）。
该通知于 2026 年 6 月 8 日开始执行。

