孕期遗传疾病基因检测服务的参数

1. 检测对象：参加了重庆市职工生育保险（男女双方或单方参保）、女方在孕期的夫妻双方。
2. 检测项目和内容：项目包括地中海贫血基因、遗传性耳聋基因、苯丙酮尿症的基因检测。检测内容至少包括下列位点：①α地中海贫血的3个基因缺失ɑ-SEA、ɑ-3.7、ɑ-4.2；β地中海贫血的17个基因突变 CD41-42(-TCTT)、IVS-2nt654（C→T）、CD17（A→T）、- 28（A→G）、CD71-72(+A)、IVS-1-5( G→C)、CAP(-AAAC)、-30(T→C)、CD43( G→T)、CD26βE ( G→A)、-29( A→G)、CD27-28( + C)、CD14-15( + G)、IVS-1-1( G→T)、Int(T→G)、CD31( A→C)、-32( C→A)。②遗传性耳聋的3个基因突变：MtDNA1494（C→T、MtDNA1555（A→G）、PDS281（C→T）。③苯丙酮尿症的基因突变：Y356X（TAC→TAA）、R243Q（CGA→CAA）、R413P（CGC→CCC）。
3. 检测方法：常规基因检测方法。
4. 提供服务的机构须为临床基因扩增实验室并符合国家相关技术要求。
5. 提供服务的机构须为重庆医保局认可为上述检测对象的检测项目进行医保支付。
6. 提供相应的培训和相关耗材。
7. 承担标本转运和报告交接工作。
8. 负责标本转运：每天（含节假日）从我院取走标本，并完成登记交接。
9. 负责报告交接：取走标本后10个工作日内交回报告（不含取走标本的当天），并完成报告交接登记。
10. 检后标本保存期限：一年。
11. 检验报告的差错处理：检测服务机构承担相应责任，包括经济损失。