

附件

重庆市卫生健康委员会办公室关于 加强孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查 与诊断工作的通知 (征求意见稿)

各区县(自治县)卫生健康委、两江新区社发局,高新区公共服务局,万盛经开区卫生健康局,各直属代管单位,陆军军医大学各附属医院、陆军特色医学中心:

为进一步加强加强孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断工作,预防出生缺陷,维护群众健康权益,现根据国家相关规定,结合我市实际,将有关事项通知如下。

一、规范技术服务

孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断纳入产前诊断技术统一管理,严格按照《国家卫生计生委办公厅关于规范有序开展孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断工作的通知》(国卫办妇幼发〔2016〕45号)和《国家卫生健康委办公厅关于加强孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断监督管理的通知》(国卫办妇幼函〔2019〕847号)要求开展工作。我委拟制了《孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测知情同意书》(附件1)、《孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测申请单》(附件2)及《孕妇外周血胎儿游离 DNA

产前检测临床报告单》（附件3），各医疗机构要参照上述模板，规范填写或出具相关医疗文书。为鼓励新技术的研发及推广使用，各医疗机构可在符合相关法规前提下，在上述模板基础上增加相应条款。

二、健全服务体系

产前诊断机构是孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断全程服务的责任主体，负责确定筛查与诊断方案，检测前咨询、检测申请、临床报告出具、后续咨询、产前诊断及妊娠结局随访等临床服务。产前诊断机构要规范与产前筛查机构和医学检验实验室的合作方式。并开展合作之日起 15 个工作日内，将合作情况（附件4）纸质件及电子件各 1 份，向重庆市卫生健康委妇幼健康服务处报备，并在官网上向社会公示与其建立合作关系的医学检验实验室或产前筛查机构名称、地址、服务内容等信息。申请开展采血等相关服务的产前筛查机构，须与产前诊断机构建立合作关系并签订合作协议，在其指导下配合做好检测前咨询、标本采集、妊娠结局随访等工作。具备资质的医学检验实验室，可与我市产前诊断机构合作，严格按照规范要求提供孕妇外周血胎儿游离 DNA 实验室检测技术服务，并接受各级卫生健康行政部门组织开展的质量评价和监督检查。

三、加强技术监管

卫生健康行政部门要加强孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测工作的规范管理，定期对辖区产前筛查机构、产前诊断

机构和第三方医学检验实验室进行监督管理、质量控制和考核评估工作，对不具备相应资质和条件、服务不规范、存在严重质量问题或安全隐患的医疗机构，按相关法律法规责令其暂停有关服务，限期整改。加强对产前筛查和产前诊断技术服务机构的执法监督，采取日常监督检查、“双随机一公开”抽查等方式，进一步加大执法监督检查力度，严肃查处违法行为。鼓励群众和社会媒体通过 12320 热线电话、值班电话、微信平台以及新闻媒体等多种渠道，举报或曝光违法违规行为。

- 附件:1.孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测知情同意书
2.孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测申请单
3.孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测临床报告单
4.重庆市孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测机构报备表

重庆市卫生健康委员会办公室

2020 年 12 月 18 日

附件 1

产前诊断机构名称 孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测知情同意书

孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测是通过采集孕妇外周血并提取其血浆的游离 DNA，运用高通量测序技术和生物信息学分析方法以评估胎儿常见染色体非整倍体异常风险。现将有关情况告知如下：

1. 本检测最适宜检测孕周为 12⁺⁰ ~ 22⁺⁶ 周。

2. 本检测仅针对胎儿标准型 21 三体综合征、18 三体综合征和 13 三体综合征三种常见胎儿染色体非整倍体异常。本检测还可能发现目标检测范围以外的其他染色体异常情况，但目前本检测对其它染色体异常的检出率、假阳性率和假阴性率等尚不明确，将以补充报告的形式告知，结果仅供临床参考，不作为最终诊断结果。

3. 有下列情形的孕妇为**慎用人群**，进行本检测时检测准确性有一定程度下降，检出效果尚不明确；或按有关规定应建议其进行产前诊断的情形。包括：

- (1) 早、中孕期产前筛查高风险；
- (2) 预产期年龄 ≥ 35 岁；
- (3) 重度肥胖（体重指数 > 40 ）；
- (4) 通过体外受精-胚胎移植方式受孕；
- (5) 有染色体异常胎儿分娩史，但除外夫妇染色体异常的情形；
- (6) 双胎及多胎妊娠；
- (7) 医师认为可能影响结果准确性的其它情形。

4. 有下列情形的孕妇**不适用**本检测，检测结果的准确性可能会受到严重影响，包括：

- (1) 孕周 $< 12^{+0}$ 周；
- (2) 夫妇一方有明确染色体异常；
- (3) 1 年内接受过异体输血、移植手术、异体细胞治疗等；
- (4) 胎儿超声检查提示有结构异常须进行产前诊断；
- (5) 有基因遗传病家族史或提示胎儿罹患基因病高风险；
- (6) 孕期合并恶性肿瘤；
- (7) 医师认为有明显影响结果准确性的其他情形。

5. 鉴于当前医学检测技术水平的限制和孕妇个体差异（胎盘局限性嵌合、孕妇自身为染色体异常患者）等原因，本检测有可能出现假阳性或假阴性的结果。21 三体综合征检出率不低于 95%，18 三体综合征检出率不低于 85%，13 三体综合征检出率不低于 70%，三种目标疾病复合假阴性率不高于 0.5%。（各单位根据具体情况提供目前本检测的假阴性率）。

6. 您也可以根据国家相关法律法规选择其他产前筛查与产前诊断方法。

7. 如出现不可抗拒因素导致样品损耗或其他特殊情形（如因个体差异血浆中胎儿游离 DNA 含量过低），可能需重新抽血取样，检测周期需从重新抽血之日起延长；若不重新抽血取样，则无法提供检测结果；重新抽血取样后，仍有可能因胎儿 DNA 浓度过低等原因无法提供检测结果。

8. 本检测结果为筛查结果，不作为最终诊断结果，孕妇在收到检测报告后必须到专科门诊就诊咨询。如检测结果为高风险，提示胎儿发生上述疾病的可能性较大，但并不能确诊；如检测结果为低风险，提示胎儿发生上述疾病的可能性较小，但不能完全排除上述疾病或其他异常的可能性。

9. 孕妇应提供真实可靠的个人资料，如因孕妇提供的临床资料不实导致检测结果不准确，医疗机构对此不承担责任。

10. 其他需要说明的问题：_____

孕妇签名(手印)：_____

日期：_____年_____月_____日

【孕妇知情陈述】

- 我承诺提供的个人信息真实可靠（若信息有误，一切后果由本人承担）。
- 我已知晓并同意院方对妊娠结局进行随访。
- 我并未得到检测百分之百成功的许诺。
- 我的检测废弃标本及检测结果资料可能用于医学研究，但不会对我造成任何不良后果，同时你院会对我的病史资料严格保密。 不同意用于医学研究
- 我同意在检测中医务人员可以根据我的病情对预定的检测方式做出调整。
- 我已阅读上述《孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测知情同意书》相关内容，了解该项检测的性质、适用范围、目标疾病和局限性，对其中的疑问已得到医师的解答，经本人及家属慎重考虑后自愿进行该项检测，并承担相应风险及后果，保证承担全部所需费用。

请仔细阅读并抄写以下内容：本人已充分了解本检测的性质、适用范围、目标疾病和局限性，并已充分了解本检测与介入性产前诊断的区别，自愿进行本检测。

孕妇签名(手印): _____ 日期: _____年_____月_____日

【知情同意书补充条款】孕周超过 22⁺⁶ 周或属于慎用人群的孕妇需同时签署，请勾选：

- 我现孕周已超过 22⁺⁶周，已知晓存在错过最佳产前诊断时限的风险，我自愿要求进行孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测，并承担检测风险及因错过最佳产前诊断时限所致无足够时间进行后续临床处理等后果。
- 我属于本项检测的慎用人群，并属于慎用人群的第（ ）类（详见本知情同意书第 3 条）。我已充分知晓在此情况下检测的风险，仍自愿要求进行本项检测，并承担相应风险及后果。

孕妇签名(手印): _____ 日期: _____年_____月_____日

【医务人员陈述】

本人已告知孕妇将要进行的检测方式、性质、合理的预期目的、局限性和必要性，以及此次检测及检测后可能发生的风险，可能存在的其它的方法并且解答了孕妇关于此次检测的相关问题。

送检医师: _____ 日期: _____年_____月_____日

附件 2

产前诊断机构名称 孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测申请单

采血时间：_____年_____月_____日_____时_____分 编号：_____

孕妇 基本 信息	姓名：_____ 年龄：_____周岁 身高：_____厘米 体重：_____公斤 联系电话：_____ 身份证号：_____ 紧急联系人姓名及电话：_____ 联系地址：_____省_____市（县）_____
本次 妊娠 情况	孕周：_____周_____天 末次月经时间：_____年_____月_____日 自然受孕： <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 是 促排卵： <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 是 宫腔内人工授精（IUI）： <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 是 体外受精-胚胎移植（IVF-ET）： <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 是，胚胎移植时间：_____ 移植个数：_____个，着床_____个 胚胎停育： <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有，停育时孕周：_____周 备注：_____ 有无减胎： <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有，减胎时孕周：_____周 备注：_____ 临床诊断：_____
既往 病史	孕产史：孕_____次，产_____次 不良孕产史： <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有，自然流产_____次，死胎_____次，新生儿死亡_____次，畸形儿史_____次 异体输血： <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有（_____年_____月） 干细胞治疗： <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有 移植手术： <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有（_____年_____月） 注：胚胎移植手术除外 家族遗传史： <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有（描述：_____） 肿瘤病史： <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有（描述：_____） 传染病史： <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有（描述：_____）
辅助 检查	1. 超声检查： <input type="checkbox"/> 单胎 <input type="checkbox"/> 双胎 <input type="checkbox"/> 多胎 超声异常发现： <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有（描述：_____） 2. 筛查模式： <input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> NT 筛查 <input type="checkbox"/> 早孕期筛查 <input type="checkbox"/> 孕中期筛查 超声 NT 测定孕周：_____周_____天 NT 测定值：_____mm 母体血清学筛查： <input type="checkbox"/> 高风险 <input type="checkbox"/> 低风险 <input type="checkbox"/> 临界风险 21-三体：1/_____；18-三体：1/_____； 开放性神经管缺陷： <input type="checkbox"/> 高风险 <input type="checkbox"/> 低风险 3. 夫妻双方染色体检查结果： 孕妇染色体核型： <input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常（描述：_____） <input type="checkbox"/> 多态性（描述：_____） 丈夫染色体核型： <input type="checkbox"/> 未做 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常（描述：_____） <input type="checkbox"/> 多态性（描述：_____）

孕妇已核实并确定上述产前筛查所需信息均具备合法性、真实性及有效性。

孕妇签名(手印)：_____ 联系电话：_____ 日期：_____年_____月_____日

送检单位：_____ 送检医师：_____

联系电话：_____ 申请日期：_____年_____月_____日

第 1 页（共 1 页）

附件 3

产前诊断机构名称
孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测临床报告单

姓名:	标本编号:
年龄:	门诊/住院号:
孕周:	标本状态: 合格
末次月经:	标本类型: 外周血
妊娠胎数: 单胞胎 / 双胞胎	标本采集时间: _____年__月__日
IVF-ET 妊娠: 否 / 是	标本检测时间: _____年__月__日
送检单位:	送检医师:

检测项目: 胎儿 21 三体综合征、18 三体综合征、13 三体综合征

检测方法: 孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测分析

检测结果:

项目	检测值 (Z)	参考范围	高风险/低风险
21 三体		$-3.0 < Z < 3.0$	
18 三体		$-3.0 < Z < 3.0$	
13 三体		$-3.0 < Z < 3.0$	

结果描述:

说明:

1. 本报告仅针对标准型 21 三体综合征、18 三体综合征和 13 三体综合征 3 种常见胎儿染色体异常。
2. 该技术不适用的检测孕妇人群为: 孕周 $<12^0$ 周; 夫妇一方有明确染色体异常; 1 年内接受过异体输血、移植手术、异体细胞治疗等; 胎儿超声检查提示有结构异常须进行产前诊断; 有基因遗传病家族史或提示胎儿罹患基因病高风险; 孕期合并恶性肿瘤; 医师认为有明显影响结果准确性的其他情形。
3. 鉴于当前医学技术发展水平和孕妇个体差异等因素, 本检测可能出现假阳性或假阴性结果。
4. 本检测结果不作为产前诊断结果。如检测结果为高风险, 建议受检者接受遗传咨询及相应产前诊断; 如检测结果为低风险, 说明胎儿罹患本检测目标疾病的风险很低, 但不排除其他异常可能性, 应当进行胎儿系统超声等其他检查。
5. 医疗机构不承担因孕妇提供信息资料不实而导致检测结果不准确的责任。
6. 本报告的检测结果只对本次送检的标本负责。

检测机构:

检测人:

审核人:

医师签名:

报告日期: _____年__月__日

