

山阴县卫生健康和体育局

山阴县财政局

文件

山卫健体字【2022】5号

关于印发《2022年山阴县免费产前筛查与诊断
服务工作实施方案》的通知

县医疗集团人民医院、山阴现代医院、县全民健康保障中心：

现将《2022年山阴县免费产前筛查与诊断服务工作实施方案》
印发你们，请认真组织学习，并抓好贯彻落实。

山阴县卫生健康和体育局

山阴县财政局

2022年3月14日

2022 年山阴县免费产前筛查与诊断服务 工作实施方案

为怀孕妇女提供免费产前筛查与诊断服务是 2022 年省政府确定的 12 件民生实事之一，为确保将好事办好、实事办实，制定本方案。

一、工作目标及任务

2022 年，省下达我县产前筛查目标任务 1100 人，要求全县目标任务完成率达到 100%，高风险孕妇接受产前诊断率达到 75%，出生缺陷发生率得到稳步控制，神经管缺陷发生率逐步降低。

二、服务对象及内容

（一）服务对象

符合下列条件之一的怀孕妇女，均为免费服务对象：

1. 女方为本县户籍的；
2. 男方为本县户籍、女方为外县户籍的；
3. 居住在本县 6 个月以上的流动人口。

（二）服务内容

1. 产前筛查：为妊娠 15-20⁺⁶ 周的孕妇进行 21-三体综合征、18-三体综合征和神经管缺陷血清生化免疫筛查；

2. 产前诊断：通过产科系统超声检查或羊水细胞培养的染色体分析等方式，为产前筛查结果高风险的孕妇提供产前先天性缺陷和遗传性疾病诊断。具体包括：

- （1）针对产前筛查神经管缺陷高风险的孕妇，提供产科系

统超声诊断。

(2) 针对产前筛查 21-三体综合征、18-三体综合征高风险的孕妇，提供羊膜腔穿刺术、胎儿细胞培养的染色体核型分析或染色体非整倍体快速诊断。孕妇自愿选择外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断（以下简称无创 DNA 检测或 NIPT 检测）等其它方法的，按标准给予报销（具体流程见附件 3）。

三、服务原则

(一) 免费服务原则。孕妇每孕次享受一次免费产前筛查服务，高风险孕妇每孕次享受一次免费产前诊断服务。需再次接受检查或超出免费服务项目的，可在医生指导下自费接受产前筛查与诊断服务。血常规、尿常规、凝血系列、肝肾功能、心电图、乙肝五项、丙肝、艾滋病和梅毒检测等孕期常规检查项目不列入本项目免费服务范围。

(二) 自愿和知情同意原则。产前筛查与诊断要充分尊重孕妇意愿，在知情同意的基础上进行。

(三) 义务告知原则。承担免费产前筛查与诊断服务的医疗卫生机构及医务人员，应履行告知孕妇产前筛查与诊断的义务。

(四) 规范服务原则。严格按照《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）、《国家卫生健康委关于印发开展产前筛查技术医疗机构基本标准和开展产前诊断技术医疗机构基本标准的通知》（国卫妇幼函〔2019〕297 号）、《山西省免费产前筛查技术规范》、《产前诊断技术管理办法》等要求提供服务。

（五）信息保密原则。各级医疗卫生机构要尊重被检测者的隐私权及知情权，不得向无关人员透露被检测者的相关信息和检测结果，法律法规另有规定的除外。

四、服务网络及职责分工

（一）筛查诊断服务网络

产前筛查与诊断服务网络，由各级妇幼保健机构、血液标本采集机构、产前筛查机构、产前诊断机构组成。

血液标本采集机构，为开展产前检查或孕产妇保健服务的医疗卫生机构。

产前筛查机构，为符合原卫生部《21 三体综合征和神经管缺陷产前筛查技术规范》、国家卫生健康委《开展产前筛查技术医疗机构基本标准》和《山西省免费产前筛查技术规范》（见附件 2）规定的基本条件，经各市卫生健康委备案的医疗卫生机构。同时报省卫生健康委妇幼处。

产前诊断机构，为符合原卫生部《产前诊断技术管理办法》、国家卫生健康委《产前诊断技术医疗机构基本标准》，经省卫生健康委审批许可的医疗卫生机构。

（二）筛查诊断服务管理

为确保全省无创 DNA 检测和产前诊断工作不乱，方便高风险孕妇接受产前诊断服务，进而提高产前诊断的质量和统计数据的准确性，全省无创 DNA 检测、产前诊断服务实行统一管理。

建立产前诊断机构的市，负责本辖区高风险孕妇的无创 DNA 检测和产前诊断服务；未建立产前诊断机构的市要本着就近、便

民的原则，结合当地实际情况，以市或县为单位与省内产前诊断机构建立转会诊关系（签订转会诊协议），做好本辖区高风险孕妇无创 DNA 检测和产前诊断服务，并报省卫生健康委妇幼处备案。

产前诊断机构必须为建立转会诊关系市、县的高风险孕妇同时提供无创 DNA 检测和产前诊断服务，坚决防止只提供无创 DNA 检测、不提供产前诊断服务。

严禁产前诊断机构到未建立转会诊关系的市、县为高风险孕妇开展无创 DNA 检测和产前诊断服务，扰乱全省产前诊断工作秩序。

县全民健康保障中心为高风险孕妇开具转诊单时，同一孕妇只能开具一次转诊单、且只能转诊到一家产前诊断机构，不得重复转诊、多头转诊或将孕妇转诊到未建立转会诊关系的产前诊断机构。

在对高风险孕妇进行产前诊断（羊水穿刺）过程中，遇有疑难病例确需委托其它诊断机构配合诊断的，由原先接收高风险孕妇的诊断机构向其它（转会诊合作）诊断机构进行二次转诊并开具转诊单（见附件 8），诊断的经费由转出诊断机构负责向转入诊断机构支付，诊断的信息数据和确诊出生缺陷的信息数据均由转出诊断机构负责统计填报，转入诊断机构不得重复结算诊断经费和填报信息数据。

对于高风险孕妇不按照转诊单要求自愿到省内其它诊断机构或未建立转会诊合作关系的产前诊断机构进行无创 DNA 检测和

产前诊断服务的，不予提供免费服务，也不予以报销。

（三）职责分工

1. **县全民健康保障中心**。负责收集运送血液标本，实施相关网络信息管理，协助产前筛查机构做好高风险孕妇的召回、追踪、随访和转诊等工作。

2. **县医疗集团人民医院**。在县全民健康保障中心的指导下，负责孕妇血液标本的采集、保存及基础信息资料登记、标本信息录入并定期上报等工作。

3. **朔州现代医院**。负责孕妇血液标本的接收、检测、血清保存、质量控制、风险评估、结果分析和反馈、信息统计等业务工作。

4. **产前诊断机构**。负责对产前筛查结果为高风险、临界风险及高龄低风险孕妇进一步诊断、诊断结果分析和反馈、信息登记统计等工作。

五、工作流程

（一）血液标本采集。孕妇携带居民身份证及复印件到县医疗集团人民医院接受血液标本采集，并签订知情同意书和申请单（见附件4）。

（二）血液标本运送。县医疗集团人民医院负责在规定时间内进行标本处理，县全民健康保障中心于孕妇采血当日收集辖区标本，2个工作日内将孕妇标本（冷链运送）、孕妇采血花名册、知情同意书和申请单送往产前筛查机构。

（三）血液标本检测。朔州现代医院对孕妇血液标本进行检

测分析。自接收血液标本起 7 个工作日内向标本运送所在县全民健康保障中心反馈筛查结果（见附表 1）。

（四）召回并转诊高风险孕妇。县全民健康保障中心根据产前筛查机构反馈的筛查结果，迅速召回高风险孕妇，同时发放县全民健康保障中心出具的转诊单（见附件 7），并按规定将高风险孕妇（含自费开展无创 DNA 检测结果为高风险的孕妇）转往产前诊断机构进一步接受诊断。

对于临界风险及高龄低风险孕妇，县全民健康保障中心要建议其到相应的产前诊断机构自费选择无创 DNA 检测或接受产前诊断，进一步降低出生缺陷风险。

（五）产前诊断服务。产前诊断机构根据孕妇居民身份证、县全民健康保障中心出具的转诊单，为高风险孕妇提供产前诊断服务，并签订知情同意书（见附件 11）。一般在 25 个工作日内向出具转诊单的县全民健康保障中心反馈产前诊断结果，由县全民健康保障中心负责告知孕妇本人选择干预措施，随访孕妇的分娩结局。

（六）信息收集报送。按照全省统一的产前筛查与诊断网络直报信息系统报送数据。筛查机构信息员依据出具的产前筛查结果报告单，当日填报数据；转诊机构信息员、产前诊断机构信息员于当月第一个工作日分别填报上月为高风险孕妇开具的转诊单数据和高风险孕妇接受产前诊断数据（以出具产前诊断结果报告单为准）；在省外医疗卫生机构自费接受产前筛查和诊断服务的，经逐级审核把关按标准报销后，筛查数据和转诊数据由县级

转诊机构信息员填报，诊断数据由产前诊断机构信息员填报。

六、经费保障及管理

（一）经费来源

2022 年产前筛查与诊断专项资金，由省级财政负担，实行“先预拨、后结算”。省财政按照年度工作任务数和补助标准，将专项经费下达至各市及各省直管县财政局，县财政局按照国库支付管理的相关规定将经费及时拨付至项目实施单位使用。县财政局可根据工作需要安排宣传动员、培训和监督评估等必要的工作经费，保障项目工作顺利实施。

（二）补助标准

产前筛查补助标准 130 元/例，主要用于血液标本采集、运送、实验室检测、高风险孕妇转诊（随访）过程中的耗材、试剂、必需资料印制和设施补充及人员报酬（绩效）、项目宣传、技术培训等与开展项目工作有关的支出。在补助标准范围内，可结合当地实际，制定本县的经费使用分配方案，严格按照经费补助标准进行开支。

无创 DNA 检测结算标准为 1000 元/例，产前超声诊断结算标准为 600 元/例，羊水穿刺等诊断结算标准为 1500 元/例。产前筛查结果为 21-三体综合征、18-三体综合征和神经管缺陷中两项高风险的孕妇，在同时接受无创 DNA 检测（或羊水穿刺等诊断）和产前超声诊断时，按标准分项结算。双（多）胎高风险孕妇，接受产前超声诊断、羊水穿刺等诊断服务时，按胎数分项结算。

（三）结算方式

产前筛查。县卫生健康和体育局依据经费使用范围，按月根据血液标本采集机构、标本递送机构、产前筛查机构、县全民健康保障中心等当月实际完成的数量情况，提出资金分配意见报送县财政局，由县财政局按照国库集中支付管理相关规定为血液标本采集机构、标本递送机构和产前筛查机构拨付资金。

产前诊断。根据各产前诊断机构实际完成无创 DNA 检测和产前诊断数量情况，实行当年先预拨、后结算，差额多抵少补。

2022 年在省外医疗卫生机构按照本实施方案规定的内容、程序自费进行产前筛查与诊断服务的本省户籍流动人口，由孕妇本人（或委托代理人）携带本人（或本人及代理人）居民身份证原件及复印件（男方为本省户籍、女方为外省户籍的，另需携带结婚证及复印件）、诊疗病历本、检测诊断报告单原件及复印件和医疗机构出具的发票，分别到户籍所在地县卫生健康和体育局和指定的产前诊断机构按照免费服务项目和经费结算标准审核报销产前筛查和产前诊断费用。产前筛查费用，由县卫生健康和体育局予以直接审核报销；无创 DNA 检测和产前诊断费用，由户籍所在地县全民健康保障中心出具转诊报销单（见附件 9），到指定的产前诊断机构进行报销，并反馈给孕妇。

七、资料留存

县医疗集团人民医院：留存孕妇居民身份证复印件、血液标本采集孕妇花名册。

朔州现代医院：留存血液标本接收孕妇花名册、孕妇免费产前筛查知情同意书和申请单、血液标本检测分析结果统计汇总表、

分析检测结果报告单。

产前诊断机构：留存县全民健康保障中心出具的高风险孕妇转诊单、产前诊断结果统计汇总表、产前诊断结果报告单、孕妇产前诊断知情同意书、在省外医疗卫生机构自费进行产前诊断的本省户籍流动人口报销经费的相关凭证等。

县全民健康保障中心：留存产前筛查结果反馈花名册、高风险孕妇人员花名册、产前诊断结果反馈花名册、随访记录登记表等。

八、工作要求

（一）加强组织领导。县卫生健康行政部门要继续将免费产前筛查与诊断服务作为今年卫生健康的一项重点工作来抓，纳入目标责任考核管理，摆上重要位置。为强化工作责任，促进民生实事落到实处，县卫生健康和体育局成立全县免费产前筛查与诊断服务领导小组和技术指导组，组成人员如下：

1、全县免费产前筛查工作领导小组

组 长：吕志宇（县卫体局党组书记、局长）

副组长：崔正荣（县卫体局党组成员、副局长）

孟昭民（县疾病预防控制中心主任、分管院长）

成 员：梁靖忠（县卫体局妇幼保健股股长）

何永兴（县全民健康保障中心主任）

付玉峰（县全民健康保障中心副主任）

刘伟兰（县人民医院产科主任）

张晓峰（县人民医院妇科主任）

时风兰（县人民医院妇产科门诊主任）

赵永刚（山阴现代医院院长）

邢建萍（现代医院妇产科门诊主任）

领导小组下设办公室，办公室主任由梁靖忠同志兼任。主要负责定点医疗机构确定、会议筹备、签发文件、组织协调、工作汇报等工作。

2、全县免费产前筛查技术指导组：

组 长：梁靖忠（县卫体局妇幼保健股股长）

副组长：何永兴（县全民健康保障中心主任）

成 员：付玉峰（县全民健康保障中心副主任、副主任医师）

刘伟兰（县人民医院产科主任、副主任医师）

张晓峰（县人民医院妇科主任、副主任医师）

时风兰（县人民医院妇产科门诊主任、副主任医师）

邢建萍（现代医院妇产科门诊主任、副主任医师）

技术指导组下设办公室，办公室主任由何永兴同志兼任。主要负责技术指导、政策宣传、跟踪督导、反馈问题、数据上报、转诊随访，并对技术规范、签写信息准确、不漏项、资料齐全的定点医疗机构进行通报表扬，按规定要求足额拨付政府补助资金。

（二）完善工作机制。县卫生健康和体育局要建立健全以县全民健康保障中心牵头，医政医管、财务等配合的协作机制，会同县财政局共同做好免费产前筛查与诊断服务专项经费使用的监督管理。尤其在防控新型冠状病毒感染肺炎期间，要严格按照

上级和县委的要求，正确处理好产前筛查诊断与防控工作的关系，对参加产前筛查与诊断服务的孕妇要采取严密的防护措施，防止被感染。

（三）提升服务能力。继续强化产前筛查和产前诊断知识技能培训，确保流程规范，数据准确，质量保证。

（四）强化监督质控。由县卫生健康和体育局负责，对全县免费产前筛查与诊断服务工作落实情况进行督导。朔州现代医院每月进行质量自查评估，质控结果定期向县卫生健康和体育局反馈，并提出改进措施。

（五）注重宣传引导。县卫生健康和体育局与县全民健康保障中心要会同宣传、妇联、广电等部门，充分利用网络、电视、广播、报刊等媒介，以及采取张贴挂图、发放手册等传统宣传方式，对免费产前筛查与诊断的意义及内容进行广泛宣传，重点宣传免费服务内容、免费标准、服务流程、注意事项等。大力宣传推广“山西省出生缺陷防治健康宣教平台”，努力提高宣传覆盖面和群众关注率。

- 附件：1、2022年免费产前筛查、产前诊断机构及目标任务情况
- 2、山西省免费产前筛查技术规范
 - 3、免费产前筛查与诊断服务工作流程
 - 4、孕中期母血清学产前筛查知情同意书和申请单
 - 5、免费产前筛查孕妇采血登记表
 - 6、免费产前筛查孕妇信息登记
 - 7、高风险孕妇免费产前诊断转诊单
 - 8、高风险孕妇免费产前诊断（二次）转诊单
 - 9、高风险孕妇免费产前诊断转诊（报销）单
 - 10、免费产前诊断结果登记表
 - 11、介入性产前诊断知情同意书
 - 12、免费产前筛查与诊断信息月统计报表

附件 1

2022 年免费产前筛查、产前诊断机构及目标任务情况

一、免费产前筛查机构：

朔州现代医院

二、免费产前诊断机构

山西省妇幼保健院产前诊断中心

山医大一院产前诊断中心

山西白求恩医院产前诊断中心

长治市妇幼保健院产前诊断中心

大同市第一人民医院产前诊断中心

临汾市妇幼保健院产前诊断中心

运城市妇幼保健院产前诊断中心

山西汾阳医院产前诊断中心

三、全县免费产前筛查任务

全县 2022 年免费产前筛查任务 1100 人，按照 2021 年度两医院办理出生医学证明人数分配任务，其中县医疗集团人民医院 908 人，山阴现代医院 192 人。

附件 2

山西省免费产前筛查技术规范

一、质量控制

(一) 筛查对象

妊娠 15-20⁺⁶ 周孕妇。

(二) 筛查方案

使用时间分辨荧光或化学发光定量检测，进行孕中期产前筛查，三联血清标志物包括：AFP，HCG(含 β -HCG 和 Free β -HCG) 和 uE3。

(三) 相关技术操作标准及流程

实验室管理及质控应遵循《医疗机构临床实验室管理办法》、《产前诊断技术服务管理办法》及相关法律法规，实验室检测内容（包括血液标本采集、检测、结果的判别）均应建立相应的标准操作规程。

(四) 结果的审核与签发

产前筛查报告需要两个以上相关技术人员核对后方可签发。其中，审核人应具备副高或副高以上检验或相关专业技术职称。

(五) 结果的告知

筛查机构出具筛查报告单，同时告知县级妇幼保健院，以保证高风险孕妇的召回和转诊（报告模板参见附表 1）。报告发放应在收到标本的 7 个工作日内。对于筛查结果为高风险的应尽快通知孕妇，进行遗传咨询指导并有记录可查。

（六）资料与标本的保存

有关筛查结果的原始资料，包括产前筛查申请单、知情同意书、实验数据记录，均应保存至少 15 年，另有规定的除外。血清标本应自检测日保存至少 2 年，血清标本应保存于 -70°C ，以备复查。

（七）风险评估与遗传咨询指导

1. 评估医生根据夫妇双方的病史、实验室检测的结果进行综合分析，对筛查结果进行解释和给予相应的医学建议。

2. 对高危胎儿的染色体核型分析、高危胎儿的超声诊断，应在经批准开展产前诊断技术的医疗保健机构进行。

3. 对筛查出的高危病例，在未做出明确诊断前，不应为孕妇做终止妊娠的处理。

4. 对于疑难或有争议的特殊病例应进行讨论。

5. 对于双（多）胎孕妇产前筛查的应用原则：

（1）应明确告知孕妇目前的产前筛查适宜于单胎，对双胎的检出效果不佳，对三胎及以上的无临床参考意义，对多胎孕妇应推荐做遗传咨询、产前诊断或影像学检查等其他适宜的产科检查，可参考附件 4 孕中期母血清学产前筛查知情同意自愿书进行知情告知由孕妇自愿选择。

（2）产筛实验室出具的产筛报告单应包括双胎的参考范围，因方法学差异，不同检测分析系统的参考范围不同，应建立适宜的参考范围，产筛报告单格式可参考附表 1 孕中期产前筛查报告（参考模板）。

（八）转诊

对检测结果评估为高风险的孕妇，由县级妇幼保健机构开具《产前诊断转诊单》，孕妇持《转诊单》可到产前诊断机构进行相关产前诊断和治疗服务等。产前筛查机构和产前诊断机构在同一医疗卫生机构的，县级妇幼保健机构也可委托产前筛查机构直接开具《产前诊断转诊单》，具体办法由各单位协商解决。

（九）妊娠结局跟踪随访

县级妇幼保健机构安排专人负责对产前筛查高风险的孕妇进行妊娠结局跟踪随访。随访内容包括妊娠结局、胎儿或新生儿是否为染色体综合征患儿、其他临床诊断和/或遗传学诊断等。随访时，如实填写《高危孕妇产前筛查妊娠结局随访记录表》（见附表3）。如发现出生缺陷儿，则如实填写《出生缺陷儿登记表》（见附表4）。

二、信息资料管理

（一）建立信息员和季度报告制度。服务机构均要指定1名信息员，负责产前筛查工作信息管理工作。定期统计分析产前筛查人数、检查结果、妊娠结局追踪随访等全程数据信息，根据要求上报。

（二）建立筛查资料档案。服务机构应为所有参检对象建立个人档案，认真填写相关医疗文书，妥善保存受检者所有检测资料，并注意保护个人隐私。知情同意书、产前筛查结果报告单、风险评估与遗传咨询指导建议、妊娠结局随访记录表、出生缺陷儿登记表等资料均应保存至少15年。

三、机构的质量评估考核指标

（一）产前筛查机构

1. 产前筛查的检出率筛查质量

三联法：对唐氏综合征的检出率 60%-70%；对 18—三体综合征的检出率 $\geq 80\%$ ；对开放性神经管缺陷（ONTD）的检出率 $\geq 85\%$ 。

2. 筛查信息上报完整率 $> 98\%$ ，即筛查信息的完整上报数/筛查信息上报总数，以反映信息上报质量。

3. 筛查结果为高风险孕妇妊娠结局回访率 $> 90\%$ ，即妊娠结局回访人数/筛查结果为高风险孕妇总数，随访时限为产后 1-6 月，以反映妊娠结局回访的质量。

4. 筛查结果为高风险孕妇转诊率 $> 90\%$ ，即产前诊断机构接收转诊筛查结果为高风险孕妇/筛查结果为高风险孕妇总数，反映高风险孕妇的转诊质量。

5. 孕中期产前筛查实验质量指标：

（1）室内质控开展率 100%（每个检测项目包括高、中、低 3 个水平）

（2）室内质控变异系数合格，既室内质控品测定值（在控数值）的变异系数 $< 10\%$ 。

（3）室间质评成绩合格。

（二）产前诊断机构

1. 产前诊断率 $> 80\%$ ，即接受产前诊断的高风险孕妇数/筛查结果高风险孕妇总数，以反映产前诊断机构高风险孕妇咨询的质量；

2. 高风险的孕妇妊娠结局回访率 $> 95\%$ ，即产前诊断机构接收转诊筛查结果高风险孕妇妊娠结局回访人数/转诊筛查结果高危

孕妇总数，随访时限为产后 1-6 月，以反映高风险孕妇妊娠结局回访的质量。

四、产前筛查机构的主要职责及设置基本要求

（一）主要职责

1. 进行出生缺陷防治健康教育。
2. 开展与产前筛查相关的临床咨询。
3. 开展常见的胎儿染色体病、开放性神经管畸形、超声下常见严重的胎儿结构畸形等产前筛查工作。
4. 协助县级妇幼保健机构将拟进行产前诊断的孕妇转诊至与其合作的产前诊断机构。
5. 统计和分析产前筛查有关信息，按要求定期报送卫生健康行政部门。
6. 协助县级妇幼保健机构建立追踪随访制度，对接受筛查的孕妇进行妊娠结局追踪随访。
7. 接受有合作关系产前诊断机构的人员培训、技术指导与质量控制。
8. 建立技术档案管理制度，对在本机构进行筛查的孕妇建立信息档案，档案资料保存期应为 15 年。

（二）设置要求

1. 设有妇产、超声、检验等科室，设有医学伦理委员会。具有开展临床咨询、助产技术、超声产前筛查等专业能力，可独立开展生化免疫实验室检测，或与产前诊断机构合作开展生化免疫

实验室检测、孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断相关采血服务。

2. 配备至少 2 名从事临床咨询的妇产科医师，其中 1 名具有 5 年中级以上技术职称；配备至少 2 名从事超声产前筛查的临床医师，其中 1 名具有中级以上技术职称且具有 2 年以上妇产科超声检查工作经验；设置生化免疫实验室的医疗机构应当配备至少 2 名生化免疫实验室技术人员，其中 1 名应当具有中级以上技术职称且具有 2 年以上临床实验室工作经验。产前筛查机构配备的各类卫生专业技术人员应当满足相应工作量的要求。

3. 与产前诊断机构建立转会诊关系，双方签订转会诊协议，接受其人员培训、技术指导与质量控制。

（三）人员能力

1. 从事产前筛查的卫生专业技术人员必须经过省级卫生健康行政部门组织的产前筛查技术专业培训，并考试合格。

2. 各类卫生专业技术人员能力。

（1）从事临床咨询的医师应当取得妇产科执业医师资格，并符合以下条件。①大专以上学历或中级以上技术职称，且具有 2 年以上临床咨询相关工作经验。②具备以下相关专业基本知识和技能。a. 掌握临床咨询的目的、原则、步骤和基本策略。b. 了解基本的医学遗传学基础理论知识，掌握产前筛查方案及产前诊断指征，具有识别常见胎儿异常的能力及掌握转诊指征。c. 了解常见的致畸因素以及预防措施。

(2) 从事超声产前筛查的临床医师应当取得执业医师资格，并符合以下条件。①大专以上学历或中级以上技术职称，且具有2年以上妇产科超声检查工作经验。②掌握胎儿系统超声筛查要求的正常图像与常见严重胎儿结构异常超声图像的识别能力。

(3) 生化免疫实验室技术人员应当符合以下条件。①大专以上学历或中级以上技术职称，且具有2年以上临床实验室工作经验。②具备以下相关专业基本知识和技能。a. 掌握标本收集与保存的基本知识。b. 掌握产前筛查原理及方案。c. 掌握标记免疫检测技术的基本知识与操作技能。d. 掌握风险率分析及评估技术。

(四) 房屋与场地

1. 临床咨询诊室和超声产前筛查室各1间，每间面积 $\geq 12\text{m}^2$ 。
2. 产前筛查实验室应当具有符合临床实验室要求的独立工作区域，并配备相应的仪器设备。
3. 设立相对独立的候诊区、宣教区。

(五) 设备配置

具有与开展产前筛查工作相适应的设备，超声产前筛查室应当配备保障工作需要的超声仪器及图文管理和声像存储系统。

设备名称	基本数量
超声产前筛查室	
彩色多普勒超声诊断仪	1
超声工作站(图文管理和声像存储系统)	1
生化免疫实验室	
普通离心机	1
纯水制备仪	1
半/全自动生化免疫检测仪	1
配套产前筛查风险评估软件	1
医用冷藏冰箱(2-8℃)	2

医用冷冻冰箱（-25℃）	1
超低温冰箱（-80℃）	1
温湿度控制设备	1
其他	
计算机（可接外网）	2
资料柜	2

（六）规章制度

建立健全各项规章制度，包括产前筛查流程、设备管理制度、标本管理与生物安全制度、转会诊制度、患者知情同意制度、追踪随访制度、质量控制及信息管理与安全制度等。

（七）质量控制

1. 严格落实《医疗质量管理办法》和《医疗技术临床应用管理办法》，建立院内质量控制工作小组，按照有关要求定期开展质量控制，分析并撰写质量控制报告，针对质量问题，提出整改措施并持续改进。

2. 接受有合作关系的产前诊断机构及同级以上卫生健康行政部门的质量控制与评估，并达到相应要求。

3. 产前筛查质量控制包括以下内容。（1）确保各项相关工作依法依规开展。（2）确保按照各类技术规范要求有序开展各项工作。临床咨询、产前筛查实验室检测、超声产前筛查等应当符合相关技术规范、技术指南要求。（3）设置生化免疫实验室的医疗机构应当按照有关要求开展室内质量控制和室间质量评价并合格。（4）实验室检测应使用国家相关部门认可的、具有相应资质的试剂、配套检测设备和分析软件。

4. 不参加或者未取得室间质评合格证书的产前筛查机构视为

质量控制不合格，不得进行产前筛查工作。

- 附表：
1. 产前筛查检测报告单
 2. 产前筛查医学遗传咨询指导建议
 3. 产前筛查高风险孕妇妊娠结局随访记录表
 4. 出生缺陷儿登记表
 5. 产前筛查高风险孕妇妊娠结局季统计报表

附表 1

孕中期产前筛查检测报告单（筛查机构）

产筛孕妇的个人信息：例如姓名，年龄，采血日期，编号等				
出生日期：	[xxx]	采样时孕周：	[xxx]	
种 族：	[xxx]	采样时体重(kg)：	[xxx]	
末次月经：	[xxx]	孕周计算方法：	[xxx]	
预产年龄：	[xxx]	本次胎数：	[xxx]	
检测项目名称	检测结果	单位	标志	参考范围
甲胎蛋白 (AFP)	[xxx]	U/ml		
AFP 的 MOM 值	[xxx]	MOM	①	单胎：[xxx] 双胎：[xxx]
游离雌三醇 (uE3)	[xxx]	nmol/L		
uE3 的 MOM 值	[xxx]	MOM	②	单胎：[xxx] 双胎：[xxx]
游离 β-HCG (F β-HCG)	[xxx]	ng/ml		
F β-HCG 的 MOM 值	[xxx]	MOM	③	单胎：[xxx] 双胎：[xxx]
风险计算项目	风险值	单位	风险提示	参考范围
唐氏综合征风险值：	[xxx]		[xxx]	高风险 ≥ 1/270 临界风险 1/270-1/1000 低风险 ≤ 1/1000
神经管缺陷风险值	[xxx]	MOM	[xxx]	单胎 < 2.5；双胎：[xxx]
18-三体综合征风险值	[xxx]		[xxx]	高风险 ≥ 1/350 临界风险 1/350-1/1000 低风险 ≤ 1/1000
预产期年龄风险	[xxx]	岁	[xxx]	有年龄风险 ≥ 35
[建议]				
说明：产前筛查低风险，只表示您的胎儿发生该种疾病的机会较小，并不能完全排除这种异常或其他异常的可能性；产前筛查临界风险，表明您的胎儿有一定发生该种疾病的风险，建议产前咨询或遗传咨询；产前筛查高风险，表明您的胎儿发生该种疾病的可能性较大，需要进一步检查确诊，请进一步产前诊断和遗传咨询。				

孕中期产前筛查报告样式说明：

1. [xxx] 中的内容为实际的检测数据内容，原样抄录至报告单上。
2. 标志①②③是识别超出参考范围的值，可用↑或↓标注。
3. [建议]是对产前筛查结果的下一步措施建议，可参照产前筛查医学遗传咨询指导建议填写。

附表 2

产前筛查医学遗传咨询指导建议

一、孕妇预产期年龄小于 35 周岁，产前筛查结果为低风险的孕妇

提示和建议：胎儿发生 21-三体、18-三体综合征及神经管缺陷的风险非常小，但并不能完全排除这种异常或其他异常的可能性，应进行正常的产前检查。

二、孕妇预产期年龄大于 35 周岁，产前筛查结果为低风险的孕妇

提示和建议：

1. 胎儿发生 21-三体、18-三体综合征及神经管缺陷的风险较小，您可以选择孕妇外周血胎儿游离 DNA 检测 21、18、13-三体综合征（即 NIPT 检测，需完全自费）进一步排除风险；

2. 若 NIPT 检测阴性，建议胎儿孕中期（20-26 周）进行系统超声检查及 30-32 周生长发育监测，追踪观察；

3. 若 NIPT 检测阳性，将免费为您进行介入性产前诊断（即采羊水进一步确诊），在未进行介入性产前诊断前，不应做终止妊娠的处理。

三、产前筛查结果为临界风险的孕妇

提示和建议：

1. 胎儿有一定的染色体异常的风险，您可以选择 NIPT 进一步排除风险。

2. 若 NIPT 检测阴性，建议胎儿孕中期（20-26 周）进行系统超声检查及 30-32 周生长发育监测，追踪观察；

3. 若 NIPT 检测阳性，将免费为您进行介入性产前诊断（即采羊水进一步确诊），在未进行介入性产前诊断前，不应做终止妊娠的处理。

四、产前筛查结果为高风险的孕妇

提示和建议：

1. 胎儿有染色体异常的风险，您可以选择免费的介入性产前诊断（即采羊水进一步确诊），如果您不接受介入性产前诊断，也可以选择 NIPT 检测（其中政府补助 1000 元）以进一步排除风险。

2. 若 NIPT 检测阴性，建议胎儿孕中期（20-26 周）进行系统超声检查及 30-32 周生长发育监测，追踪观察；

3. 若 NIPT 检测阳性，将免费为您进行介入性产前诊断（即采羊水进一步确诊），在未进行介入性产前诊断前，不应做终止妊娠的处理。

五、神经管缺陷高风险的孕妇

提示与建议：

1. 建议立即行胎儿系统超声检查（免费做三维超声）排除开放性神经管畸形。

2. 超声排除神经管畸形者，按单项指标异常进行检测。

六、筛查结果为低风险但单项指标异常的孕妇

提示与建议：

1. 胎儿发生不良妊娠结局的风险增加。

2. 建议在产科门诊监测，结合胎儿孕中期（20-26周）系统超声检查及30-32周生长发育评估，追踪观察，必要时介入性产前诊断。

附表 3

产前筛查高风险妊娠结局随访记录表

(县妇幼保健机构)

编号:

姓名 年龄 联系电话

随访机构:

本次妊娠结局:

1. 活产 2. 死胎死产 3. 引产 4. 流产 5. 其他 . 详述_____

妊娠结局为 1. 2. 3 项, 填写以下内容

胎婴儿性别: 1. 男 2. 女

分娩日期:

分娩孕周:

出生体重:

是否为多胎:

1. 否 2. 是. 详述_____ (多胞胎须按胎次分别填写婴儿情况)

是否出生缺陷:

1. 否 2. 是. 详述_____ (填写《出生缺陷儿登记表》)

分娩地点:

1. 医院. 名称_____ 2. 其他. 详述_____

分娩方式: 1. 阴道顺产 2. 阴道助产 3. 刨宫产 4. 其他

附表 4

出生缺陷儿登记表

(县妇幼保健机构)

编号:

1. 患儿家庭情况		
父亲 姓名_____ 年龄_____(岁) 民族_____ 身份证号_____		
母亲 姓名_____ 年龄_____(岁) 民族_____ 身份证号_____		
孕次_____ 产次_____ <input type="checkbox"/> 常住地 1. 城镇 2. 乡村		
现住址_____ 邮编_____ 联系电话_____		
2. 患儿基本情况		
出生日期 _____年____月____日 <input type="checkbox"/> 性别 1 男 2 女 3 两性畸形 4 不详 出生孕周_____(周)		
出生体重_____(克) <input type="checkbox"/> 胎龄数 1 单胎 2 双胎(同卵、异卵) 3 三胎以上(同卵、异卵)		
<input type="checkbox"/> 转归 1 存活 2 死胎死产 3 生后 7 天内死亡 4 生后 8~27 天死亡 5 生后 28 天~42 天以内死亡		
诊断依据 <input type="checkbox"/> 临床 <input type="checkbox"/> B 超 <input type="checkbox"/> 尸解 <input type="checkbox"/> 甲胎蛋白 染色体 <input type="checkbox"/> 其它		
<input type="checkbox"/> 畸形确诊时间 1 产前 2 产后七天内 3 产后七天以上		
3. 出生缺陷诊断		
01 无脑畸形..... <input type="checkbox"/>	16 并指左..... <input type="checkbox"/>	
02 脊柱裂..... <input type="checkbox"/>	并指右..... <input type="checkbox"/>	
03 脑膨出..... <input type="checkbox"/>	并趾左..... <input type="checkbox"/>	
04 先天性脑积水..... <input type="checkbox"/>	并趾右..... <input type="checkbox"/>	
05 腭裂..... <input type="checkbox"/>	17 肢体短缩(包括缺指(趾)、裂手(足))	
06 唇裂..... <input type="checkbox"/>	上肢左..... <input type="checkbox"/>	
07 唇裂并腭裂..... <input type="checkbox"/>	上肢右..... <input type="checkbox"/>	
08 小耳(包括无耳)..... <input type="checkbox"/>	下肢左..... <input type="checkbox"/>	
09 外耳其他畸形(小耳、无耳除外)..... <input type="checkbox"/>	下肢右..... <input type="checkbox"/>	
10 食道闭锁或狭窄..... <input type="checkbox"/>	18 先天性膈疝..... <input type="checkbox"/>	
11 直肠肛门闭锁或狭窄(包括无肛)..... <input type="checkbox"/>	19 脐膨出..... <input type="checkbox"/>	
12 尿道下裂..... <input type="checkbox"/>	20 腹裂..... <input type="checkbox"/>	
13 膀胱外翻..... <input type="checkbox"/>	21 联体双胎..... <input type="checkbox"/>	
14 左侧马蹄内翻足..... <input type="checkbox"/>	22 唐氏综合征(21-三体综合征)..... <input type="checkbox"/>	
右侧马蹄内翻足..... <input type="checkbox"/>	23 先天性心脏病..... <input type="checkbox"/>	
15 左手多指..... <input type="checkbox"/>	24 其他..... <input type="checkbox"/>	
右手多指..... <input type="checkbox"/>	请写明病名或详细描述:	
左脚多趾..... <input type="checkbox"/>		
右脚多趾..... <input type="checkbox"/>		
4. 孕早期情况		
患病情况	服药情况	接触农药及其它有害因素
<input type="checkbox"/> 发烧(>38.5℃)	<input type="checkbox"/> 磺胺类(名称: _____)	<input type="checkbox"/> 农药(名称: _____)
<input type="checkbox"/> 风疹	<input type="checkbox"/> 抗生素(名称: _____)	<input type="checkbox"/> 射线(类型: _____)
<input type="checkbox"/> 巨细胞病毒	<input type="checkbox"/> 避孕药(名称: _____)	<input type="checkbox"/> 酗酒(_____ 两/日)
<input type="checkbox"/> 肝炎(类型: _____)	<input type="checkbox"/> 镇静药(名称: _____)	<input type="checkbox"/> 化学制剂(名称: _____)
<input type="checkbox"/> 其他	<input type="checkbox"/> 其他	<input type="checkbox"/> 其他
5. <input type="checkbox"/> 诊断级别 (1) 省级医院 (2) 市级医院 (3) 县级医院 (4) 其他_____		

填表人_____ 填表机构_____ 填表日期_____年____月____日

附表 5

产 前 筛 查 妊 娠 结 局 统 计 报 表

填报单位（盖章）： _____ 统计期限： ____ 年 月 日至 ____ 年 月 日 单位：人、例

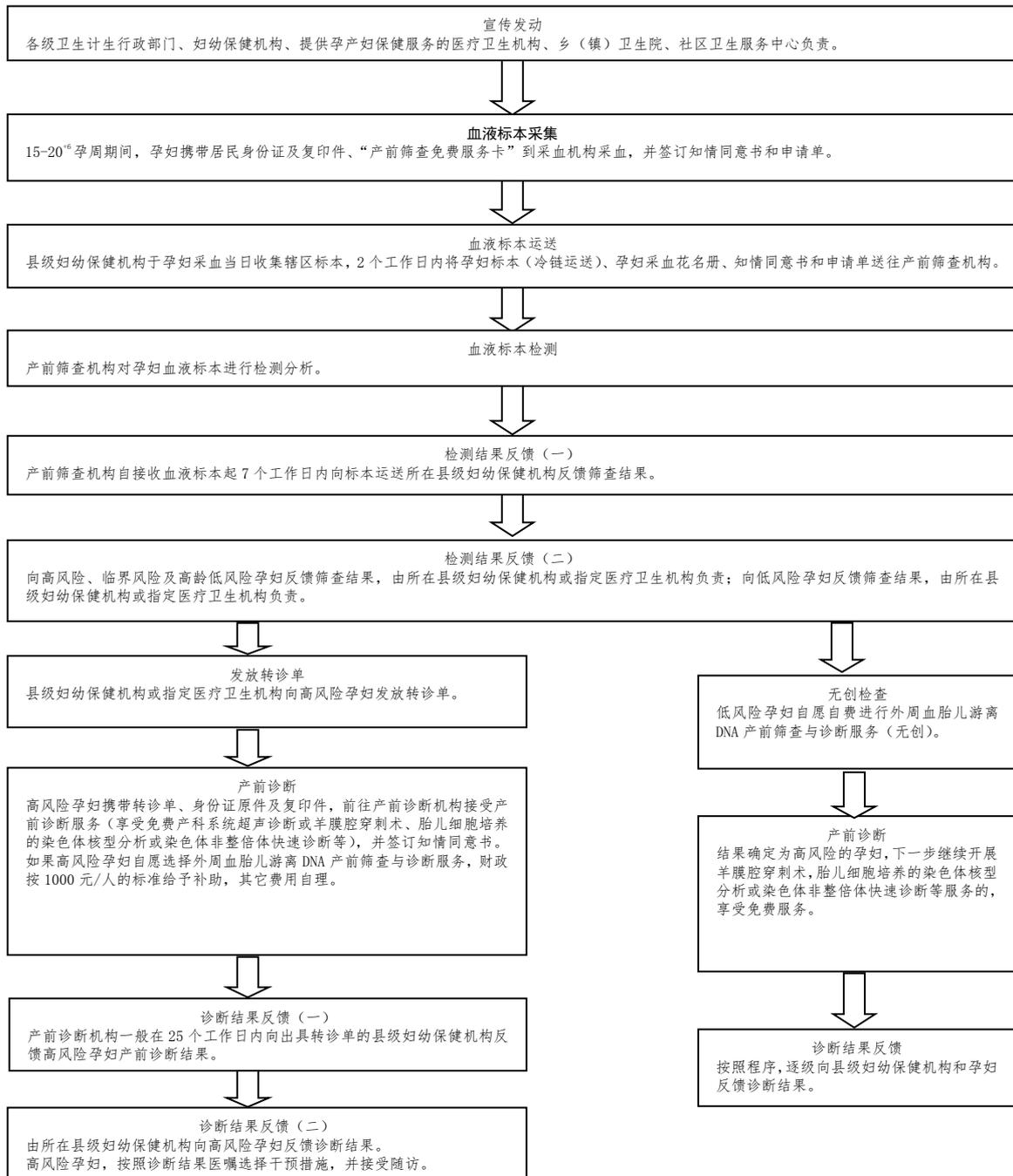
单位名称	应随访人数 (年度)	实际随访 人数	活产数			其中： 早产 儿	其中：低 体重儿	死胎 死产 人数	其他不良妊娠结局				出生 缺陷 人数	不能获得 信息人数
			小计	男	女				小计	流产	引产	其他		
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15

填表人： _____ 填表时间： _____ 审表人： _____ 审表时间： _____ 联系电话： _____

备注：死胎死产数：指妊娠满 28 周及以上（如孕周不清楚，可参考出生体重达 1000 克及以上）的胎儿在宫内死亡（死胎）以及在分娩过程中死亡（死产）的例数。引产：不包括死胎死产。
逻辑关系：4=5+6；4>7；4>8；3=4+9+10；10=11+12+13

附件 3

免费产前筛查与诊断服务工作流程



附件 4

孕中期母血清学产前筛查知情同意自愿书

XXX 单位

孕中期母血清学产前筛查知情同意自愿书

唐氏综合征又称先天愚型，是由胎儿21号染色体三体引起的出生缺陷，也是智力低下最常见的遗传性病因。18三体综合征是由胎儿18号染色体三体引起的出生缺陷，常伴有多种畸形如先天性心脏病等。神经管缺陷是一类中枢神经系统的出生缺陷，是一种多基因遗传疾病，包括无脑儿、脊柱裂、脑积水等，常导致胎死宫内或者出生后夭折，能存活者通常也伴有智力发育迟缓和多发畸形。上述疾病大多并非由家系遗传而来，因此每个孕妇都有分娩先天缺陷儿的可能。目前唯一有效减少上述出生缺陷发生的方法就是进行产前筛查和产前诊断，预防这几种疾病的患儿出生。

目前针对上述胎儿异常的中孕期产前筛查时间即妊娠15周~20^周内，适宜的胎儿数为单胎，双胎的检出效果明显降低，体重超出小于37公斤或大于120公斤时不能检测。通过抽取少量孕妇静脉血，测定孕妇血清中的三联生化指标（甲胎蛋白、游离 β -人绒毛膜促性腺激素和游离雌三醇）的浓度水平，结合孕妇的年龄，体重等因素来计算胎儿罹患上述先天性疾病的风险。若筛查结果为低风险，我们建议继续妊娠和产前检查；若筛查结果为临界风险或高风险，我们建议立即咨询产科或遗传医师进行产前遗传咨询或诊断，根据咨询或诊断结果再做后继处置。

针对上述三种先天性疾病的中孕期产前筛查，其结果不是诊断，只是风险的评估。通过上述产前筛查和诊断的流程，能够产前发现约60-70%的唐氏综合征患儿、80-85%的18三体和80-85%的开放性神经管缺陷患儿。亦有少数胎儿有染色体异常或开放性神经管畸形时，孕妇血清筛查结果可能为低风险而未能产前发现。同时，本筛查对其他类型的出生缺陷如单基因病、唇腭裂、先天性心脏病、染色体微缺失、闭合性神经管畸形等无风险评估作用。

我们已充分了解该检查的目的、性质、必要性和风险性。经本人及家属慎重考虑后同意接受产前筛查，并承诺如实提供产前筛查所需资料，愿将本次妊娠的最终结局及时与医方沟通。为确认上述内容为双方意思的真实表达，医方已履行了告知义务，孕妇方已享有充分知情和选择的权利，签字生效。

是否同意：_____ 孕妇签字：_____ 日期：_____

联系电话：_____ 详细住址：_____

医生签字：_____ 日期：_____

孕中期产前筛查申请单

请申请医师用正楷字认真填写本栏内容，带*栏必须填写。

*姓名：_____ *出生日期：_____年____月____日（公历）

*种族：黄种人 其他_____ *采血日体重：____公斤 吸烟史：是 否

（注：未填写体重或超出 37-120 公斤范围时，不能计算风险评估。）

*I 型糖尿病：是 否 *IVF：是 否 植入日期：____年____月____日

*本次怀孕胎儿数：单胎 双胎 （注：三胎及以上不能检测）

*B 超测孕周日期：_____年____月____日 *B 超测定的孕周：____周____天

CRL=_____mm, NT=_____mm, BPD=_____mm

*末次月经 _____年____月____日 *月经周期____天

（注：孕中期以 B 超双顶径（BPD）测算的孕周为标准，无 B 超时可跟据规律的月经周期（28±2 天）计算孕周。）

*样品采集日期_____年____月____日

*采血日孕周：____周+__天，*孕周计算方法：_____

异常妊娠史：唐氏综合征 18 三体 神经管缺陷 自然流产史 死胎史

新生儿死亡史 孕期感染史：有 无 家庭史：_____

送检单位_____ *送检医生_____ *送检日期_____

产筛结果记录单

此处可贴条码

产筛 编号：_____

检测样品号：_____

本次检测结果：（详见筛查检测记录列表）

日期：_____

附件 5

免费产前筛查孕妇采血登记表

采血日期	孕妇姓名	年龄	身份证号	家庭住址	联系电话	是否本省户籍		筛查孕周	备注
						是	否		

附件 6

免费产前筛查孕妇信息登记表

筛查机构名称（全称）：

		孕妇信息		血液标本			筛查结果	备注
序号	姓名	身份证号码	联系电话	送血单位名称	接收时间	来自县区	填写神经管缺陷、21-三体、18-三体、其他高风险、临界风险、低风险其中之一；两种以上高风险结果的，本列只填写数字最高的一项，数字低的其他项填入备注栏	

附件 7

高风险孕妇免费产前诊断服务转诊单

_____产前诊断中心：

孕妇_____于_____年____月____日在_____医院接受了中孕期血清学产前筛查，综合评估其胎儿可能存在以下风险，现转诊到你中心进行产前诊断：

神经管缺陷高风险 （风险值_____）

21 三体高风险 （风险值_____）

18 三体高风险 （风险值_____）

其他高风险：

（附：检测申请单、检测报告单、风险评估与医学遗传咨询指导建议各 1 份）

转诊医疗机构（盖章）：

转诊医师：

转诊日期：

（一式两份，服务机构 1 份，服务对象 1 份）

附件 8

高风险孕妇免费产前诊断服务（二次）转诊单

_____ 产前诊断中心：

孕妇_____ 通过中孕期血清学产前筛查，综合评估其胎儿可能存在以下风险：

神经管缺陷高风险 （风险值_____）

21 三体高风险 （风险值_____）

18 三体高风险 （风险值_____）

其他高风险：

后转到我院产前诊断中心进行确诊，经无创 DNA 检测仍为阳性，风险值为（未进行无创 DNA 检测的，下列风险值可不填写）：

神经管缺陷高风险 （风险值_____）

21 三体高风险 （风险值_____）

18 三体高风险 （风险值_____）

其他高风险：

因_____原因，需将孕妇转到贵院产前诊断中心进一步进行_____诊断。诊断结果报告单出来后，诊断经费、诊断数据和确诊出生缺陷数据等均由我院分别负责支付和填报。

（附：检测申请单、检测报告单、风险评估与医学遗传咨询指导建议等复印件各 1 份）

转出机构（盖章）：

转诊医师：

转诊日期：

（一式两份，转出机构 1 份，服务对象 1 份）

附件 9

高风险孕妇免费产前诊断服务转诊（报销）单

_____产前诊断中心：

孕妇_____, 身份证号_____, 于_____年____月____日在（省外、省内）_____医院接受了（自费、免费）中孕期血清学产前筛查，筛查结果显示其胎儿存在_____风险（风险值_____），后在省外_____医院自费进行了（无创 DNA 检测、产前诊断服务）。

按照 2022 年山西省免费产前筛查与诊断服务工作实施方案要求，经审核，应给予相应的经费报销，现转诊到你中心协助办理。

（附：产前筛查结果报告单复印件 1 份；无创 DNA 检测或产前诊断检测报告单、医疗发票各 1 份；孕妇居民身份证复印件 1 份；银行卡号等）

转诊医疗机构（盖章）：

转诊医师姓名：

转诊医师电话：

转诊日期：

（一式两份，转出机构留存 1 份，服务对象 1 份）

附件 10

免费产前诊断结果登记表

诊断机构名称（盖章）：

时间： 年 月 日

序号	孕妇姓名	转出单位名称	接收转诊时间	孕周	产前筛查结果	产前诊断结果	建议

负责人：

填表人：

联系电话：

附件 11

介入性产前诊断知情同意书

患者_____，____岁，因_____需要作羊膜腔穿刺术进行产前诊断胎儿有无异常。羊膜腔穿刺术是一项相对安全的中孕期有创性介入性产前诊断技术，存在但不局限于以下医疗风险：

① 孕妇有发生出血、羊水渗漏、流产、羊水栓塞的可能。

② 穿刺有损伤胎儿的可能性。

③ 因孕妇子宫畸形、胎盘位于子宫前壁、腹壁太厚、羊水量少等原因，可能发生羊水穿刺失败。

④ 如术前孕妇存在隐性感染或术后卫生条件不佳，有发生宫内感染及胎儿感染死亡的可能。

⑤ 疼痛、紧张等刺激有诱发孕妇出现心脑血管意外的可能。

鉴于当今医学技术水平的限制、患者的个体差异以及其他无法预知的原因，即使在医务人员已认真履行了工作职责和严格执行操作规程的情况下，上述风险仍有可能发生。医务人员将严格按照医疗技术规范进行操作，尽最大努力减少上述风险的发生。

孕妇方应提供真实有效的病史材料。

孕妇方已充分了解该检查的性质、目的、风险性和必要性，对其中的疑问已得到经治医生的解答。经本人及家属慎重考虑后，同意接受产前诊断并愿将本次妊娠的最终结局及时与医方沟通。为确认上述内容为双方意思的真实表达，医方已履行了告知义务，孕妇方已享有充分知情和选择的权利，签字生效。

孕妇签字：_____ 日 期：_____ 年 月 日

家属签字：_____ 与孕妇关系：_____

医生签字：_____ 日 期：_____ 年 月 日

(一式两份，孕妇一份，医疗卫生机构留存一份)

附件 12

免费产前筛查与诊断服务月统计报表

填报单位（盖章）： _____ 统计期限： ____ 年 ____ 月 ____ 日至 ____ 年 ____ 月 ____ 日 单位：人、例

单位名称	产前筛查 总人数	产前筛查异常人数					转诊 人数	接受产前 诊断人数	备注
		合计	神经管缺 陷人数	21-三体 人数	18-三体 人数	其他异 常人数			
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10

填表人： _____ 填表时间： _____ 审表人： _____ 审表时间： _____