

文水县卫生健康局 文水县财政局 文件

文卫字〔2026〕9号

文水县卫生健康局 文水县财政局 关于印发《文水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（各乡镇卫生院）、县妇幼保健计划生育服务中心：

2026年，省政府将“为怀孕妇女提供免费产前筛查与诊断服务”列为民生实事之一。依据吕梁市卫生健康委员会、吕梁市财政局共同制定的《2026年吕梁市免费产前筛查与诊断服务工作实施方案》（吕卫妇幼发〔2026〕2号）文件，结合我县实际，我们制定了《文水县2026年免费产前筛查与诊断工作实施方案》，现印发给你们，请认真组织实施，切实落实工作要求，确保将好事办好，实事办实。



2026年文水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，做到应检尽检”是2026年省政府确定的15件民生实事之一，为确保将好事办好、办实事，制定本方案。

一、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. 孕妇及其配偶双方或一方为本县户籍的；
2. 孕妇为外省（市县）户籍，在本县常住且已在本县建立孕妇保健手册的。

（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：通过产科超声诊断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，提供针对神经管缺陷的超声诊断。

（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，提供超声引导的羊膜腔穿刺术及胎儿染色体核型分析。

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)。

二、服务原则

(一)免费服务原则。孕妇每孕次在本县产前筛查机构享受一次免费产前筛查服务,高风险孕妇每孕次在本县产前诊断转诊合作协议机构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)、《国家卫生健康委办公厅关于进一步加强产前筛查服务管理的通知》(国卫办妇幼发〔2025〕6 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。

三、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,由县妇幼保健计划生育服务中心(以下简称“县妇计中心”)、各乡镇卫生院、血液标本采集运送机构、产前筛查机构、产前诊断机构组成。

(二)机构及职责分工

1.县妇计中心:承担我县产前筛查与诊断服务工作的技术指导、业务培训、质控督导、信息数据收集统计报送等工作;负责收集血液标本;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.血液标本采集机构:血液标本采集机构,为开展产前检查或者孕产妇保健服务的医疗卫生机构。县人民医院、县妇计中心、凤城镇卫生院、西城乡中心卫生院、北张乡卫生院、刘胡兰镇中心卫生院为我县血液标本采集运送机构,在县妇计中心的指导下,负责孕妇血液标本的采集、保存、运送及基础信息资料登记、标本信息录入并定期上报等工作。

3.产前筛查机构:县妇计中心为我县产前筛查机构,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：汾阳医院为吕梁市指定的产前诊断转诊合作协议机构，负责对筛查出的高风险、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。

（三）筛查诊断服务管理

汾阳医院为我县高风险孕妇产前诊断的唯一合作协议机构。县妇计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。

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。

四、工作流程

（一）建册、录入基本信息。各乡镇卫生院在为孕妇建立孕产妇保健手册的同时，填写《产前筛查免费服务卡》（附件 5），并将孕妇信息录入产筛系统，向符合项目条件的孕妇主动提供产前筛查与咨询服务，并督促其尽早到采血机构进行采血。

（二）血液标本采集。孕妇携带产前筛查免费服务卡、居民身份证原件及复印件到采血机构接受血液标本采集，并签订《孕中期母血清学产前筛查知情同意自愿书和申请单》（附件 4）。采血机构填写《免费产前筛查孕妇采血登记表》（附件 6）。

（三）血液标本运送。县妇计中心与采血机构签订标本运

送协议，明确责任和要求，履行标本签收、运送、交接等程序。并负责在规定时间内进行标本处理，并将孕妇当日血液标本运送到县妇计中心，必须固定专职人员、专用样品运输箱冷链运送（4℃~8℃冷藏条件），保证血液标本的质量和安 全，不得随意委托公交车（城际大巴车司机）、其它临时人员车辆或快递等简易方式代送。同时将孕妇采血花名册、知情同意自愿书和申请单送到县妇计中心。

（四）血液标本检测。县妇计中心对孕妇血液标本进行检测分析、记录筛查结果并反馈筛查结果到各乡镇卫生院，各乡镇卫生院将产前筛查检测报告单发放到孕妇本人并反馈筛查结果。

（五）召回转诊高风险孕妇。县妇计中心根据筛查结果，迅速召回高风险孕妇，同时发放县妇计中心出具的《高风险孕妇免费产前诊断转诊单》（附件 8），并按规定将高风险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，各级医疗机构要建议其到相应的产前诊断机构自费选择外周血胎儿游离 DNA 检测或接受产前诊断，进一步降低出生缺陷风险。

（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；县妇计中心信息员于当月第一个工作日填报上月为高风险孕妇开具的转诊单数据。

五、经费保障及管理

（一）经费来源

2026年免费产前筛查与诊断服务所需经费由省级财政承担，实行“先预拨、后据实结算”管理，县财政局按照国库支付管理规定，及时足额拨付至项目实施单位。县财政局可根据工作需要，统筹其它渠道资金用于宣传动员、培训和监督评估等工作，保障项目有序推进、落地见效。

（二）补助标准

产前筛查补助标准为150元/例，结合我县实际，制定我县经费使用分配方案：主要用于血液标本采集运送（县城内15元/例，县城外18元/例）、实验室检测（100元/例）、高风险孕妇转诊随访（5元/例）及其他相关工作（30元/例）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）、网络宣教答疑、技术培训、宣传教育等开支。

产前诊断补助标准：无创DNA检测补助标准为1000元/例，神经管缺陷超声诊断补助标准为600元/例，超声引导的羊膜腔穿刺术及胎儿染色体核型分析诊断补助标准为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（或羊水穿刺诊断）和神经管缺陷超声诊断时，按标准分项结算。双（多）胎高风险孕妇，接受神经管缺陷超声诊断、羊水穿刺诊断服务时，按胎数分项结算。

（三）结算方式

产前筛查费用：县妇计中心按项目实施完成情况定期向县卫健局报送实际完成的血液标本采集量和筛查量，县卫健局审核后，县财政局拨付产前筛查经费至县妇计中心，由县妇计中心与产前筛查机构、标本采集运送机构结算相关经费。

产前诊断费用：按照市里统一管理要求，由产前诊断机构进行结算，我县不承担产前诊断费用的审核、拨付与结算工作。

六、资料留存

血液标本采集机构：留存孕妇居民身份证复印件、血液标本采集孕妇花名册。

产前筛查机构：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自愿书和申请单、血液标本检测分析结果统计汇总表、分析检测结果报告单。

县妇计中心：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。

七、工作要求

（一）加强组织领导。为加强此项工作的领导，特成立文水县免费产前筛查与诊断服务领导小组，领导小组成员如下：

组 长：	县卫生健康局局长	李建环
副组长：	县卫生健康局副局长	刘峰景
	县财政预算服务中心主任	吕伟萍
	县医疗集团院长	王慧媛
成 员：	县妇计中心主任	武建联

县卫健局基层妇幼股股长	李颖
县财政局社保股股长	孙俊丽
县卫健局办公室主任	郭宝梅
县卫健局财务股股长	温敏
县卫健局医政股股长	马永生
县卫健局人口家庭股股长	胡素琴
县卫健局规宣股股长	李娇

领导小组下设项目办公室，项目办公室设在县卫生健康局基层股，办公室主任由李颖股长兼任，负责项目工作日常协调管理工作。

（二）完善工作机制。县卫健局要建立健全以基层牵头，财务、医政等协调配合的内部工作机制，会同财政部门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，严格落实专款专用要求，确保财政资金依规使用、发挥应有效益。

各相关机构要将免费产前筛查与诊断服务工作摆上重要位置，确保工作推进措施得力、信息报送及时准确、转诊随访落实到位。2026年，全县产前筛查工作要坚持应检尽检核心原则，不搞“一刀切”，不向下级摊派具体任务量、不设定硬性数值指标，不以任务完成数量作为核心考核依据。工作重心聚焦提升服务覆盖面与可及性，引导高风险孕妇主动接受产前诊断，血清学筛查高风险孕妇产前诊断率应达到80%以上，通过精细化服务稳步控制出生缺陷发生率。

（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，县妇计中心要对参与血液标本采集运送、产前筛查的医务人员及相关信息人员进行一次全员培训。县卫健局要构建实验室质控框架，履行产筛实验室质量监督责任。

（四）强化监督质控。县卫健局对辖区工作落实情况进行督导。县妇计中心要指导辖区内血液标本采集运送机构每月进行质量自查评估，质控结果定期向县卫健局反馈，并提出改进措施，并要求血液标本采集运送机构及时改进。

（五）注重宣传引导。县卫健局和县妇计中心会同宣传、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。

（六）强化纠纷防范。依据《中华人民共和国母婴保健法》《产前诊断技术管理办法》，压实各环节纠纷防范处置责任，高效规范化解争议。血液标本采集出现丢失、污染、标识错误等问题，由采集机构牵头补采、溯源，书面告知孕妇并通报辖区妇幼机构及卫健部门，造成不良后果的依法追责。产前筛查结果出现漏报、误报的，由筛查机构牵头复核，联合诊断机构出具评估建议，引导异议方申请母婴保健医学技术鉴定。产前诊断技术引发争议或操作不当的，由诊断机构牵头处置，涉及过错的依法担责。县卫健局负责辖区纠纷处置的监督指导，牵头化解跨机构、复杂

纠纷，保障母婴合法权益。

- 附件：1. 2026 年免费产前筛查预估人数
2. 山西省免费产前筛查技术规范（试行）
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自愿书和申请单
5. 产前筛查免费服务卡
6. 免费产前筛查孕妇采血登记表
7. 免费产前筛查孕妇信息登记表
8. 高风险孕妇免费产前诊断转诊单
9. 免费产前筛查与诊断信息月统计报表

2026 年免费产前筛查预估人数

单位	预估人数(例)
凤城镇卫生院	421
南武乡卫生院	56
西城乡中心卫生院	66
南庄镇中心卫生院	60
南安镇卫生院	84
刘胡兰镇中心卫生院	123
下曲镇中心卫生院	114
西槽头乡卫生院	36
马西乡卫生院	25
北张乡卫生院	66
孝义镇卫生院	78
开栅镇中心卫生院	71
合计	1200

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

使用时间分辨荧光分析法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,审核人应具备中级或以上检验或相关专业技术职称。

(五) 结果的告知

筛查结果出具筛查报告单,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℃，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(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 $>12\text{m}^2$ 。

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℃）	1
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 $\geq 1/270$ 临界风险 1/270-1/1000 低风险 $\leq 1/1000$
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 $\geq 1/350$ 临界风险 1/350-1/1000 低风险 $\leq 1/1000$
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, 建议产前咨询和遗传咨询; 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 \uparrow 或 \downarrow 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:

是否为多胞胎:

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. 剖宫产 4. 其他

- 01 无脑畸形
- 02 脊柱裂
- 03 脑膨出
- 04 先天性脑积水
- 05 腭裂
- 06 唇裂
- 07 唇裂并腭裂
- 08 小耳 (包括无耳)
- 09 外耳其他畸形 (小耳、无耳除外)
- 10 食道闭锁或狭窄
- 11 直肠肛门闭锁或狭窄 (包括无肛)
- 12 尿道下裂
- 13 膀胱外翻
- 14 左侧马蹄内翻足
- 右侧马蹄内翻足
- 15 左手多指
- 右手多指
- 左脚多趾
- 右脚多趾

- 16 并指左
- 并指右
- 并趾左
- 并趾右

17 肢体短缩 (包括缺指 (趾)、裂手 (足))

- 上肢左
- 上肢右
- 下肢左
- 下肢右

18 先天性膈疝

19 脐膨出

20 腹裂

21 联体双胎

22 唐氏综合征 (21-三体综合征)

23 先天性心脏病

24 其他

请写明病名或详细描述:

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

发烧 (> 38.5℃)

磺胺类 (名称:)

农药 (名称:)

风疹

抗生素 (名称:)

射线 (类型:)

巨细胞病毒

避孕药 (名称:)

酗酒 (两/日)

肝炎 (类型)

镇静药 (名称:)

化学制剂 (名称:)

其他

其他

其他

5. 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					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	其中： 早产儿	其中： 低体重儿		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：_____

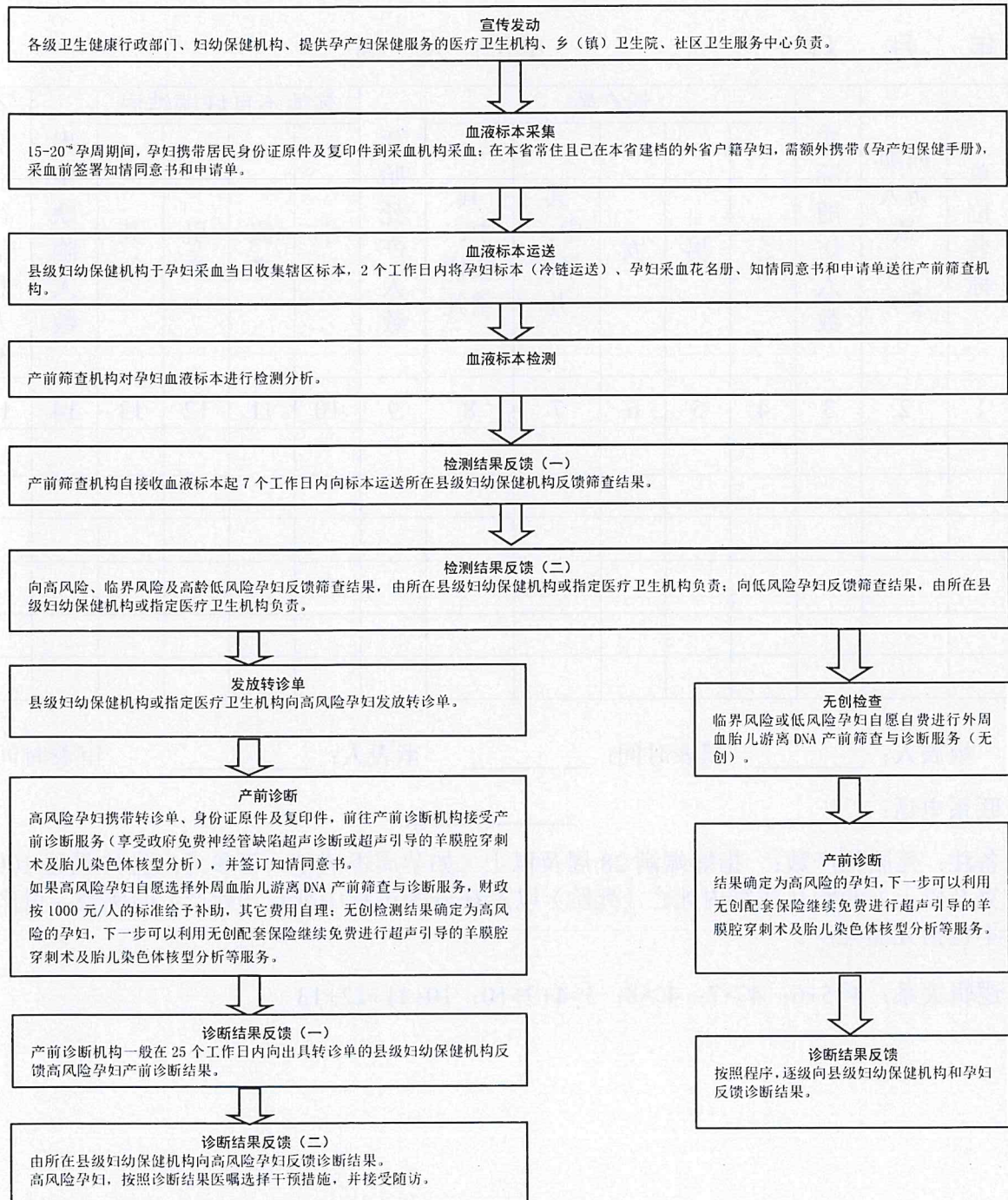
联系电话：_____

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+6周内,适宜的胎儿数为单胎,双胎的检出效果明显降低,体重小于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(AFP、HCG(含 β -HCG或Free β -HCG)和uE3)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;后续发现胎儿可疑异常的孕妇应当到产前诊断机构进行后续诊断服务。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,鉴于当前医学检测技术水平的限制和孕妇个体差异等原因,本筛查有可能出现假阳性或假阴性的结果。本检测结果为筛查结果,不作为最终诊断结果,只是风险的评估。

孕妇本人在充分知晓上述情况的基础上,承诺以下事项:

- 一、已阅读《血清学产前筛查知情同意书》相关内容,充分了解本筛查的性质、适用范围、目标疾病和局限性,其中的疑问已得到医生的解答,经本人及近亲属慎重考虑,自愿进行血清学产前筛查。
- 二、本人承诺提供的相关信息真实可靠。
- 三、知晓并同意院方对妊娠结局进行随访。
- 四、授权院方处理本次检测涉及的血液、血清和医疗废弃物。

为确认上述内容为双方意愿的真实表达,院方已履行了告知义务,孕妇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

编号:

产前筛查免费服务卡存根

姓名: _____ 住址: _____

单位: _____

身份证号: _____

孕妇电话: _____

家属电话: _____

末次月经: _____

采血机构: _____

发卡日期: _____

编号:

产前筛查免费服务卡

姓名: _____ 单位: _____ 住址: _____

身份证号: _____

孕妇电话: _____

家属电话: _____

采血机构: _____

发卡日期: _____ 发卡机构电话: _____

发卡机构: _____

发卡机构盖章有效

温馨提示 (1) 持免费服务卡进行免费 21-三体综合征、18-三体综合征和神经缺陷血清生化免疫筛查。

(2) 请一定要在规定孕周内 (妊娠 15-20⁺⁶周), 携带本人身份证原件及复印件、产前筛查免费服务卡, 前往采血机构进行血液标本采集。

(3) 空腹采血。

附件 7

免费产前筛查孕妇信息登记表

产前筛查机构名称（全称）：

序号	孕妇信息		血液标本			筛查结果	备注
	姓名	身份证号	联系电话	送血单位名称	接收时间		

附件 8

高风险孕妇免费产前诊断服务转诊单

_____ 产前诊断中心:

孕妇_____, ____ 岁, 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)

免费产前筛查与诊断服务月统计报表

县级妇幼保健机构（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	产前筛查高风险人数				转诊 人数	接受产前 诊断人数	备注
		合计	21-三体 人数	18-三体 人数	神经管 缺陷人数			
1	2	3	4	5	6	8	9	10

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

