

ICS 11.020  
C 59  
备案号:29140—2010

# WS

## 中华人民共和国卫生行业标准

WS 322.1—2010

WS 322.1—2010

### 胎儿常见染色体异常与开放性 神经管缺陷的产前筛查与诊断技术标准 第1部分:中孕期母血清学产前筛查

Technical standards of prenatal screening and diagnosis for  
fetal common chromosomal abnormalities and open neural tube defects  
Part 1: Maternal serum prenatal screening in second trimester

中华人民共和国卫生  
行业标准  
胎儿常见染色体异常与开放性  
神经管缺陷的产前筛查与诊断技术标准  
第1部分:中孕期母血清学产前筛查  
WS 322.1—2010

中国标准出版社出版发行  
北京复兴门外三里河北街16号  
邮政编码:100045

网址 www.spc.net.cn  
电话:68523946 68517548

中国标准出版社秦皇岛印刷厂印刷  
各地新华书店经销

开本 880×1230 1/16 印张 0.75 字数 15 千字  
2010年10月第一版 2010年10月第一次印刷

书号:155066·2-21064 定价 16.00 元

如有印装差错 由本社发行中心调换  
版权专有 侵权必究  
举报电话:(010)68533533



WS 322.1—2010

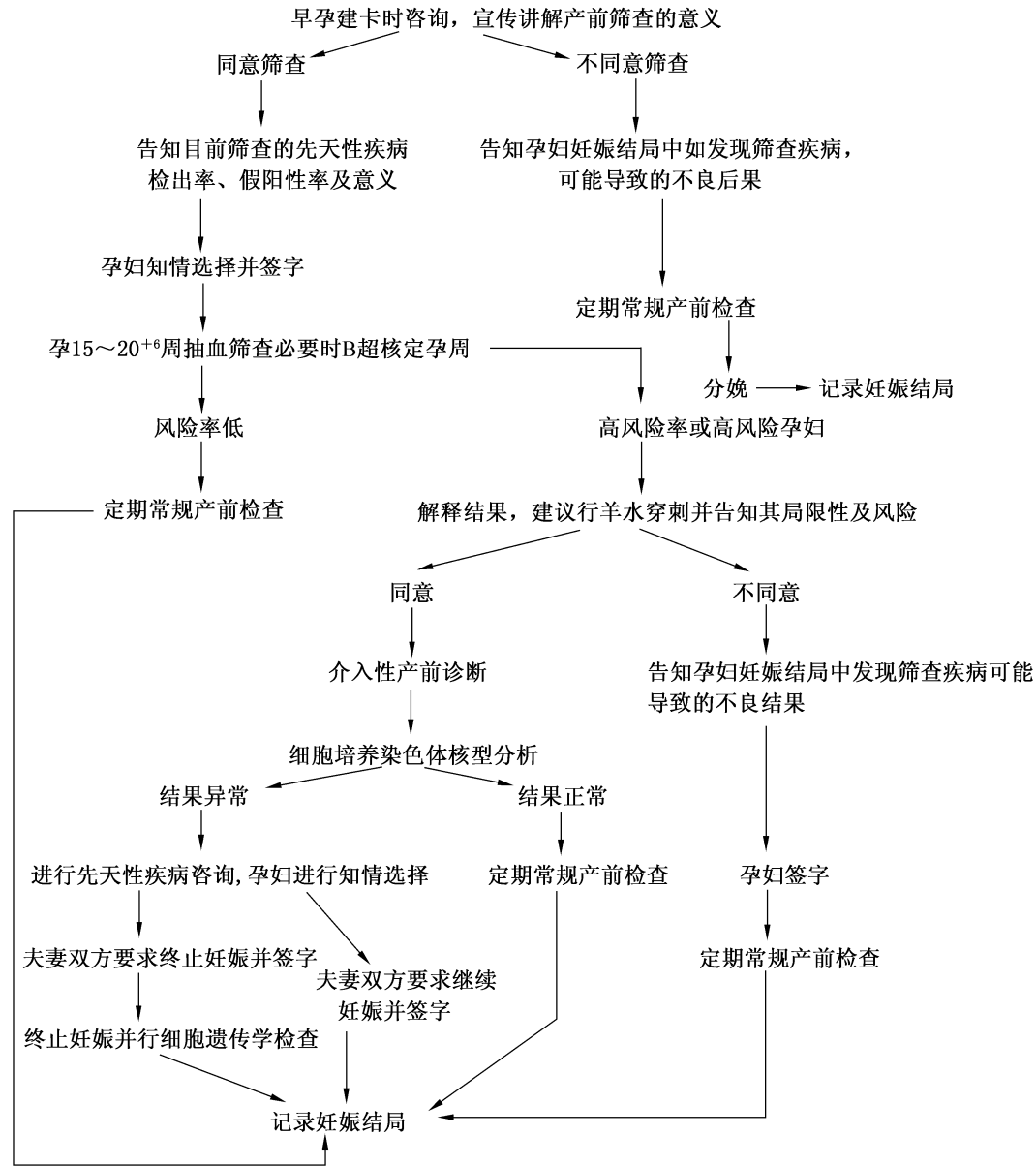
2010-06-08 发布

2010-12-31 实施

中华人民共和国卫生部 发布

附录 A  
(资料性附录)

中孕期孕妇血清学产前筛查及产前诊断工作流程图



前 言

WS 322《胎儿常见染色体异常与开放性神经管缺陷的产前筛查与诊断技术标准》目前发布如下部分：

- 第 1 部分：中孕期母血清学产前筛查；
- 第 2 部分：胎儿常见染色体异常的细胞遗传学产前诊断技术标准。

本部分是 WS 322 的第 1 部分。  
本部分的附录 A 是资料性附录,附录 B 是规范性附录。

本部分由卫生部医疗服务标准专业委员会提出。

本部分由中华人民共和国卫生部批准。

本部分主要起草单位：中国医学科学院北京协和医院、云南省第一人民医院、四川大学华西第二医院、浙江大学医学院附属妇产科医院。

本部分主要起草人：边旭明、朱宝生、刘俊涛、王和、吕时铭、马良坤、蒋宇林、戚庆炜、夏家辉、孙念恬。

- c) 开放性神经管缺陷宜以母血清 AFP $\geq$ 2.0 MOM $\sim$ 2.5 MOM,为阳性切割值,筛查结果 AFP $\geq$ 2.0 MOM $\sim$ 2.5 MOM 者为高风险妊娠。

### 7.3.5 结果的审核与签发

产前筛查报告需两个以上相关技术人员核对后方可签发。其中,审核人应具备副高级以上检验或相关专业的技术职称/职务。

### 7.3.6 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 5 年以上,另有规定的除外。血清标本应保存至产后 2 年以上,血清标本应保存于 $-70\text{ }^{\circ}\text{C}$ ,以备复查。

### 7.3.7 实验室技术的精密度要求

以变异系数 CV% 为代表,批内 CV% $<$ 3%,批间 CV% $<$ 5%。

### 7.3.8 产前筛查的检出率要求

7.3.8.1 二联法:对唐氏综合征的检出率 $\geq$ 60%,假阳性率 $<$ 8%;对 18-三体综合征的检出率 $\geq$ 80%,假阳性率 $<$ 5%;对开放性神经管缺陷(ONTD)的检出率 $\geq$ 85%,假阳性率 $<$ 5%。

7.3.8.2 三联法:对唐氏综合征的检出率 $\geq$ 70%,假阳性率 $<$ 5%;对 18-三体综合征的检出率 $\geq$ 85%,假阳性率 $<$ 5%;对开放性神经管缺陷(ONTD)的检出率 $\geq$ 85%,假阳性率 $<$ 5%。

7.3.8.3 四联法:对唐氏综合征的检出率 $\geq$ 80%,假阳性率 $<$ 5%;对 18-三体综合征的检出率 $\geq$ 85%,假阳性率 $<$ 1%;对开放性神经管缺陷(ONTD)的检出率 $\geq$ 85%,假阳性率 $<$ 5%。

### 7.3.9 阳性预测值

阳性预测值为筛查阳性病例中的真阳性率,唐氏综合征产前筛查的阳性预测值应 $\geq$ 0.5%。

### 7.3.10 实验室质量控制

每次实验应根据相应试剂盒的要求做标准曲线或校准标准曲线、质控品测定,以评估该批次实验测定结果的可靠性。实验室每年应参加 1 $\sim$ 2 次卫生部指定机构的室间质评计划,并取得合格证书。连续 3 年不参加或者未取得室间质评合格证书的产前筛查视为质量控制不合格。

## 8 结果的告知

8.1 筛查结果以书面形式告知被筛查者,应通知孕妇和(或)家属获取筛查结果报告单的时间与地点,便于其及时获悉筛查结果。

8.2 报告应包括以下信息:

- 孕妇的年龄与预产期分娩的年龄;
- 标本编号;
- 筛查时的孕周及其推算方法;
- 各筛查指标的检测值和 MOM 值;
- 经校正后的筛查目标疾病的风险度;
- 相关的提示与建议。

8.3 报告发放应在收到标本的 7 个工作日以内。对于筛查结果为高风险的应尽快通知孕妇,建议该孕妇进行产前诊断,并有记录可查。筛查结果为低风险的,应向孕妇说明此结果并不是完全排除可能性。

# 胎儿常见染色体异常与开放性 神经管缺陷的产前筛查与诊断技术标准 第 1 部分:中孕期母血清学产前筛查

## 1 范围

WS 322 的本部分规定了中孕期母血清学产前筛查的工作程序、知情同意书、筛查资料和标本的采集、实验室检测、结果的告知及对高风险孕妇的处理和追踪随访等要求。

本部分适用于对分娩时年龄在 35 岁以下的中孕期孕妇进行胎儿常见染色体异常(唐氏综合征与 18-三体综合征)和开放性神经管缺陷的血清学产前筛查。

## 2 规范性引用文件

下列文件对于本文件的应用是必不可少的。凡是注日期的引用文件,仅注日期的版本适用于本文件。凡是不注日期的引用文件,其最新版本(包括所有的修改单)适用于本文件。

WS/T 247 甲型胎儿球蛋白检测产前监测和开放性神经管缺损诊断准则

WS/T 250 临床实验室质量保证的要求

## 3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

### 3.1

**常见胎儿染色体异常 common chromosome abnormalities**

染色体疾病是导致新生儿出生缺陷最多见的一类遗传性疾病。染色体病约有近 400 种,其中常见的有 60 多种,主要的染色体异常为 21-三体(唐氏综合征)、18-三体综合征和 13-三体综合征以及性染色体的异常,其次为染色体结构的异常。

### 3.2

**开放性神经管缺陷 open neural tube defects**

孕 4 周左右胚胎神经管未闭合导致,依据缺陷的部位和严重程度而临床表现不同,开放性神经管缺陷包括无脑儿和开放性脊柱裂,前者为致命性的,可导致流产、死胎或死产,后者可出现瘫痪,二便失禁等症状。

### 3.3

**中孕期 the second trimester**

孕 13 周 $\sim$ 20<sup>+6</sup>周,中孕期筛查时限通常指孕 15 周 $\sim$ 20<sup>+6</sup>周。

### 3.4

**产前筛查 prenatal screening**

通过简便、经济和较少创伤的检测方法,从孕妇群体中发现某些有先天性缺陷和遗传性疾病胎儿的高风险孕妇,以便进一步明确诊断。