

湖北省卫生和计划生育委员会

鄂卫生计生函〔2015〕225号

关于转发国家卫生计生委妇幼司产前诊断机构开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作的通知

各市、州、县卫生计生委（局），部省属医疗卫生单位：

为做好我省高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作，现将国家卫生计生委妇幼司《关于产前诊断机构开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作的通知》（国卫妇幼妇卫便函〔2015〕4号，以下简称《通知》）转发你们，并提出以下工作要求，请一并贯彻落实。

一、统一思想，提高认识

产前筛查与产前诊断工作是预防出生缺陷，提高出生人口素质的重要措施。高通量基因测序产前筛查与诊断是一种检出率高、无创伤的产前筛查与诊断新技术。各级卫生计生行政部门和有关单位要把思想认识统一到提高出生人口素质上来，把产前筛查与诊断工作作为预防出生缺陷综合防治工作重要环节，严格按照《通知》要求，做好高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用

试点工作，进一步加强组织领导，规范服务流程，切实提高我省产前筛查率和产前诊断水平。

二、严格要求，有序推进

（一）高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作只能在国家卫生计生委评估确定的试点产前诊断机构开展。试点产前诊断机构应根据省卫生计生委《关于转发国家卫生计生委医政医管局开展高通量基因测序技术临床应用试点工作的通知》（鄂卫生计生办通[2015]18号）要求，与国家卫生计生委医政医管局确定在我省的试点检验机构建立合作关系。

（二）未纳入试点的产前诊断机构和不具备产前诊断技术资质的医疗保健机构，不得擅自开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用，可与国家卫生计生委评估确定的试点产前诊断机构签订工作协议，委托其承担本机构高通量基因测序产前筛查与诊断服务。

（三）试点产前诊断机构要建立健全高通量基因测序产前筛查与诊断服务的各项规章制度及相关技术规范，切实提高产前筛查与诊断服务能力和管理水平。

（四）试点产前诊断机构开展高通量基因测序产前筛查与诊断服务收费标准按照省物价局、省卫生计生委确定的价格标准执行。

三、明确职责，规范管理

（一）省卫生计生行政部门负责全省高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作的组织实施和监督管理，建立完善全省产前筛查与诊断技术服务网络。

（二）市（州）卫生计生行政部门负责本辖区高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作的监督和管理。组织构建辖区内产前筛查与诊断技术服务网络，提高产前筛查与诊断服务质量。

（三）县（市、区）卫生计生行政部门负责本辖区内产前筛查工作的管理，做好相关宣传和健康教育，提高产前筛查率。

（四）试点产前诊断机构应按照《技术规范》要求，严格掌握适用范围，完善临床服务流程，加强质量控制，并接受省产前诊断中心的技术培训及质量管理。试点产前诊断机构要及时填写高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作情况报表，每季度末将纸质报表经本单位盖章后报送省产前诊断（产前筛查）中心，由省产前诊断（产前筛查）中心汇总后报至全国妇幼卫生监测办公室。

（五）省产前诊断中心应对高通量基因测序产前筛查与诊断技术进行质量管理，开展相关人员的技术培训，负责相关信息统计、分析与上报，定期开展技术指导与质量评估，确保试点工作顺利实施。

联系人：省卫生计生委妇幼健康处 陈庆华

联系电话：027-87745993

信息报送联系人：省产前诊断（产前筛查）中心 宋婕萍

联系电话：027-87169097

电子邮箱：18907115053@189.cn



（政务公开形式：主动公开）

国家卫生计生委司(局)便函

国卫妇幼妇卫便函〔2015〕4号

国家卫生计生委妇幼司关于产前诊断机构 开展高通量基因测序产前筛查与诊断 临床应用试点工作的通知

各省、自治区、直辖市卫生计生委妇幼处，新疆生产建设兵团
卫生局妇社处：

根据《中华人民共和国母婴保健法》、《产前诊断技术管理办法》及其配套文件和《关于加强临床使用基因测序相关产品和技术管理的通知》（食药监办械管〔2014〕25号）要求，为指导产前诊断机构规范开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作，我司委托中华医学会、全国产前诊断技术专家组评估确定了第一批试点产前诊断机构（名单见附件1），研究制定了《高通量基因测序产前筛查与诊断技术规范（试行）》（以下简称《技术规范》）（见附件2）。现就试点工作有关事项通知如下：

一、试点目的

通过在试点产前诊断机构的临床应用验证与评价，完善高通量基因测序产前筛查与诊断技术规范，明确该项技术在孕产

妇人群中的适用范围，界定其在整体产前筛查与诊断服务体系中的合理定位，规范产前筛查与诊断服务流程，提高产前筛查与诊断服务质量和管理水平。

二、试点内容

试点产前诊断机构按照《技术规范》要求开展试点工作。《技术规范》主要内容为开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床服务流程和质量控制有关要求。具体包括：产前筛查与诊断前咨询，适用范围，知情同意书签署，临床资料收集和标本采集要求，检测报告审核使用，检测后临床咨询，高风险孕妇的后续临床服务，追踪随访，信息统计上报，以及为规范开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床服务工作需要试点的其他相关内容。

三、试点要求

(一) 试点产前诊断机构应严格按照《技术规范》和《产前诊断技术管理办法》及其相关配套文件等有关要求开展高通量基因测序产前筛查与诊断试点工作。

(二) 试点产前诊断机构可择优与承担高通量基因测序检验试点任务的医疗机构(以下简称试点检验所)建立合作关系。双方应签订协议明确责任和义务，并向省级卫生计生行政部门备案。试点产前诊断机构不得向试点检验所透露孕产妇个人信息。试点检验所负责提供检测技术并出具实验室检验结果，供临床参考，不得出具诊断报告。

(三) 试点产前诊断机构要自觉维护孕产妇权利，尊重孕产妇知情同意权和选择权，保护孕产妇隐私。要全面、准确介绍高通量基因测序产前筛查与诊断的适用人群、优缺点以及可供选择的产前筛查与诊断方案等，取得孕产妇或其法定代理人同意后方可开展。必要时，需经过本单位伦理委员会讨论通过。严禁发布虚假医疗广告和信息，严禁夸大试点项目诊疗效果误导孕产妇。

(四) 试点期间，未纳入试点的产前诊断机构和不具备产前诊断技术资质的医疗保健机构，不得擅自开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用，或向任何机构递送样本开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床服务。严禁任何机构采用技术手段进行非医学需要的胎儿性别鉴定。

四、组织管理要求

(一) 各地要严格按照有关规定做好辖区内开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作管理，加强对辖区内医疗保健机构落实试点工作各项要求监管，对于试点过程中的违法违规行为及时查处。

(二) 各地要严格按照《产前诊断技术管理办法》及其配套文件要求，严格产前诊断相关技术准入，建立健全产前筛查与诊断服务体系，加强产前筛查与诊断质量控制，切实提高产前筛查与诊断服务能力和管理水平。

(三) 我司将结合试点工作开展情况，组织中华医学会、

全国产前诊断技术专家组等有关专家，对高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作进行督导检查和质量评估，及时总结试点经验，适时调整试点机构。各地不得随意增加或更改试点产前诊断机构，我司将对违反本试点工作要求的有关机构和人员给予通报批评。

妇幼司妇女卫生处联系人：刘颖

联系电话：010-62030633

全国妇幼卫生监测办公室联系人：谢晓砚

联系电话：028-85502385 13408419081

电子邮箱：fnc201511@126.com

传真：028-85502490

- 附件：1. 第一批开展高通量基因测序产前筛查与诊断
临床应用试点工作的产前诊断机构名单
2. 高通量基因测序产前筛查与诊断技术规范
(试行)



(信息公开形式：依申请公开)

附件 1

第一批开展高通量基因测序产前筛查
与诊断临床应用试点工作的
产前诊断机构名单
(湖北省)

序号	省份	名称
59	湖北 (11家)	湖北省妇幼保健院
60		武汉大学人民医院
61		华中科技大学同济医学院附属同济医院
62		武汉大学中南医院
63		黄石市妇幼保健院
64		十堰市人民医院
65		襄阳市中心医院
66		荆门市第一人民医院
67		恩施州中心医院
68		孝感市中心医院
69		荆州市中心医院

高通量基因测序产前筛查与诊断技术规范 (试 行)

为规范高通量基因测序产前筛查与诊断技术临床应用工作，制定本规范。该规范主要包括高通量基因测序产前筛查与诊断的适用范围、临床服务流程和质量控制等内容。

第一部分 适用范围

一、适用目标疾病

根据目前技术发展水平，高通量基因测序技术在产前筛查与诊断领域适用的目标疾病为常见胎儿染色体非整倍体异常（即 21 三体综合征、18 三体综合征、13 三体综合征）。

二、适用时间

高通量基因测序产前筛查与诊断时间应当为 12⁺⁰-26⁺⁶ 周，最佳检测时间应当为 12⁺⁰-22⁺⁶ 周。

三、适用人群

（一）血清学筛查、影像学检查显示为常见染色体非整倍体临界风险（即 $1/1000 \leq \text{唐氏综合征风险值} < 1/270$ ， $1/1000 \leq 18 \text{ 三体综合征风险值} < 1/350$ ）的孕妇。

（二）有介入性产前诊断禁忌证者（先兆流产、发热、有出血倾向、感染未愈等）。

（三）就诊时，患者为孕 20⁺⁶ 周以上，错过血清学筛查最

佳时间，或错过常规产前诊断时机，但要求降低 21 三体综合征、18 三体综合征、13 三体综合征风险的孕妇。

四、慎用人群

有以下几种情形的孕妇属于慎用人群，即在该人群中本检测的筛查效果较适用人群有一定程度下降，即筛查的检出率下降，假阳性及假阴性率上升，或已符合介入性产前诊断的指征，知情后拒绝直接选择介入性产前诊断的孕妇。包括：

（一）产前筛查高风险，预产期年龄 ≥ 35 岁的高龄孕妇，以及有其他直接产前诊断指征的孕妇。

（二）孕周 < 12 周的孕妇。

（三）高体重（体重 > 100 千克）孕妇。

（四）通过体外受精-胚胎移植（以下简称 IVF-ET）方式受孕的孕妇。

（五）双胎妊娠的孕妇。

（六）合并恶性肿瘤的孕妇。

五、不适用人群

（一）染色体异常胎儿分娩史，夫妇一方有明确染色体异常的孕妇。

（二）孕妇 1 年内接受过异体输血、移植手术、细胞治疗或接受过免疫治疗等对高通量基因测序产前筛查与诊断结果将造成干扰的。

（三）胎儿影像学检查怀疑胎儿有微缺失微重复综合征或

其他染色体异常可能的。

(四) 各种基因病的高风险人群。

六、其他

(一) 对未接受中孕期血清学筛查而直接进行高通量基因测序产前筛查与诊断的孕妇，应当在孕 15 周至 20⁺⁶ 周期间进行胎儿神经管缺陷风险评估。

(二) 严禁高通量基因测序产前筛查与诊断用于非医学需要的胎儿性别鉴定。

第二部分 临床服务流程

一、临床技术程序

(一) 凡符合适用人群标准并自愿进行此项检测的孕妇，或符合慎用人群标准但强烈要求进行此项检测的孕妇，医师应当对孕妇本人及其家属详细告知该检测的目标病种、目的、意义、准确率、风险和局限性，以及检测的种类、费用和技术流程。

(二) 在孕妇充分了解以上事项后，产前诊断机构负责收集孕妇病史、签署知情同意书、采集外周血，根据检测结果，生物信息学分析，确定胎儿是否有相应非整倍体综合征高风险。

(三) 医师应当对孕妇提供检测后临床咨询及高风险孕妇的后续处理，在知情同意的前提下对高风险孕妇进行产前诊断，并负责随访妊娠结局。

二、知情同意书签署

(一) 产前诊断机构只对已签署知情同意书，同意参加该检测的孕妇进行检测。

(二) 医师在孕妇签署知情同意书时应当告知当事人以下要点（知情同意书模板见附图 1）：

1. 对存在产前诊断指征的孕妇建议其优先选择介入性产前诊断。
2. 告知该检测能检出的目标疾病种类。
3. 告知该检测能够达到的检出率、假阳性率，强调该检测结果不能视为产前诊断，高风险结果必须进行介入性产前诊断确诊；以及低风险结果具有假阴性的可能性。
4. 告知该检测有失败的风险，可能会要求重新采血。
5. 根据知情同意书内容告知该检测的局限性。
6. 根据知情同意书内容告知影响该检测的因素。
7. 医生对病例个案认为应该说明的相关问题。

三、检测申请单填写

(一) 医师应当询问孕产史、孕周、胎数和已进行的其他产前检测、产前筛查或产前诊断的结果，以及询问是否进行过细胞治疗、异体输血或是否为肿瘤患者等情况（申请单参考格式见附图 2）。

(二) 医师应当协助孕妇准确填写检测申请单上的内容，包括：孕妇姓名、出生日期、采血时体重、孕妇通讯地址和联

系电话、末次月经日期、筛查孕周、早孕或中孕期血清学筛查结果等。

四、临床标本的采集

(一) 采用唯一编号对采血管进行编号。建议采血管采用条形码作为编号标示，该编号应当与知情同意书和送检单上的编号一致。

(二) 按照无菌操作要求，采取孕妇静脉血；样本处理按试剂盒说明书要求进行。

(三) 标本的贮存和运输。

1. 已分离的血浆标本运输：在 4-8℃ 冷藏条件，冷链运输，运输时间不得超过 4 小时；在 0 摄氏度以下的冷冻运输不应超过 72 小时。

2. 已分离的血浆标本长期保存应在 -70℃，保存过程中避免反复冻融。

五、检测报告的审核发放

(一) 自抽取孕妇外周血至出具检测报告的周期不应当超过 15 个工作日，其中发出因检测失败须再次采样的通知不应当长于 10 个工作日。

(二) 检测报告须经由 1 名具备产前诊断临床资质的副高级以上职称医务人员审核并签发（报告参考格式见附图 3）。

(三) 检测报告应当以书面报告形式告知受检者，医务人员应当通知受检者或其家属获取该报告的地点和时间。

(四) 报告应当包括以下信息:

1. 孕妇的姓名、年龄、孕周、末次月经时间。
2. 样本编号、样本状态、采样日期和报告日期。
3. 检测项目、检测方法。
4. 每一种目标疾病的检测值, 正常参考范围。
5. 以目标疾病的低风险或高风险作为结果报告。
6. 检测者、审核者。
7. 其他相关提示。

(五) 对高风险结果的孕妇, 试点产前诊断机构应当尽快通过电话或短信息等方式专门通知, 建议该孕妇进行后续产前诊断, 并做好追踪随访。

六、检测后的临床咨询及高风险孕妇的后续处理

(一) 对结果为低风险的孕妇, 应当提示此检测并非最终诊断, 不排除漏检的可能, 且不能排除其他染色体疾病。

(二) 对结果为高风险的孕妇, 应当建议其进行后续介入性产前诊断; 不应当仅根据本检测高风险的结果做终止妊娠的建议和处理。

(三) 试点产前诊断机构应当负责高风险病例的后续临床咨询和产前诊断, 临床咨询率应达 100%, 产前诊断率应达 95% 以上。

(四) 如果存在胎儿影像学检查异常, 无论该检测结果是低风险还是高风险, 都应当对其进行专业的遗传咨询及后续相

应诊断服务。

七、检测后妊娠结局的追踪随访

(一) 试点产前诊断机构应当对所有检测高风险对象进行妊娠结局(包括后期流产、引产、早产或足月分娩等)的追踪随访,随访率应达100%,失访率宜小于10%。

(二) 试点产前诊断机构对于检测低风险对象妊娠结局的随访率应大于90%,随访时限应为胎儿出生后12周内(建议有条件的试点产前诊断机构随访至产后1年)。

(三) 随访内容包括:妊娠结局、胎儿或新生儿是否为21三体综合征、18三体综合征、13三体综合征患儿以及其他临床诊断和/或遗传学诊断(建议有条件的产前诊断机构对后期自发流产、死胎、致死性的早产胎儿开展遗传学诊断,作为妊娠结局随访的一部分内容)。

八、资料与标本的保存

高通量基因测序产前筛查与诊断工作相关资料,包括检测送检单、知情同意书以及相关的数据信息均应当在产前诊断机构保存3年以上,剩余血浆样本应保存至产后2年以上。

第三部分 临床质量控制

一、21三体综合征检出率应不低于99%,18三体综合征检出率应不低于97%,13三体综合征检出率应不低于90%;复合假阳性率应不高于0.5%;复合阳性预测值应不低于50%。

二、试点产前诊断机构应当按季度报送临床应用试点工作

量及筛查结果，包括筛查检出率、假阳性率、阳性预测值和检出 21 三体综合征、18 三体综合征、13 三体综合征病例数、发生的假阳性和假阴性病例数等数据信息。具体报表见附图 4。

- 附图： 1. 高通量基因测序产前筛查与诊断知情同意书
（参考模板）
2. 高通量基因测序产前筛查与诊断临床申请单
（参考模板）
3. 高通量基因测序产前筛查与诊断临床报告单
（参考模板）
4. 高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点
工作情况报表

附图 1

高通量基因测序产前筛查与诊断 知情同意书（参考模板）

本检测是通过采集孕妇外周血（5ml 以上），提取游离 DNA，采用新一代高通量测序结合生物信息分析，得出胎儿患染色体非整倍体疾病的风险率，准确率达 99%以上。12 孕周以上均可进行检测，最佳检测孕周为 12-22⁺周。

孕妇知情同意书

1. 该方法不适宜检测：染色体中的嵌合体型、易位型、微缺失、微重复等结构性异常；怀有多胞胎的孕妇；孕妇本人染色体非整倍体疾病患者；孕妇接受过异体输血、移植手术、干细胞治疗、免疫治疗等。
2. 该检测可在孕 12 周开始进行，鉴于当前医学检测技术水平的限制和孕妇个体差异等不同原因，即使在检测人员已经履行了工作职责和操作规程的前提下，仍有可能出现假阳性或假阴性。如果孕妇孕周推测不准，或孕周过小（实际孕周<12 周），可能影响检测结果的准确性。
3. 该检测仅针对 21 三体综合征、18 三体综合征和 13 三体综合征三种染色体疾病。
4. 胎盘嵌合、孕妇自身染色体异常患者等可能造成假阳性或假阴性结果。
5. 由于不可抗拒因素所致样品损耗或出现特殊原因（如因个体差异血浆中胎儿游离DNA含量过低），为保证检测结果准确性，受检者须配合再次抽血取样。检测周期须从重抽血之日起延长工作日。
6. 该检测结果仅供临床参考，不能作为诊断的唯一依据。对患者的临床诊断应结合临床金标准方法（染色体核型分析等）以及其症状/体征、病史、其他实验室检查等情况综合考虑。
7. 我承诺提供的个人资料真实可靠，同意在去掉所有个人信息后，检测数据可供研究参考并授权医院及检测机构对检测涉及的血液、血浆和医疗废弃物等进行处理。

孕妇方已知晓该检测技术的先进性，已充分了解该检查的性质、预期目的、风险性和必要性。对其中的疑问已得到医生的解答。经本人及家属慎重考虑愿意进行该项检测。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）：----- 孕妇身份证号：----- 年--月--日

谈话医生：-----年-----月-----日

知情同意书补充条款（孕周超过 22⁺周的孕妇同时签署）

本人现孕周已超过 22⁺周，已知晓会存在错过最佳产前诊断时间的风险，本人自愿要求进行该项检测并承担检测的任何风险及因错过产前诊断时间而无法进行进一步确诊所带来的一切后果。

孕妇同意（签字）：----- 年-----月-----日

附图 2

高通量基因测序产前筛查与诊断 临床申请单（参考模板）

受检材料：外周血 抽血时间：_____年__月__日 样品编号：_____

门诊号/住院号：_____ 手机号码：_____

通讯地址（或 E-mail）：_____

孕妇姓名：_____ 年龄：_____ 末次月经：_____年__月__日

筛查孕周：_____周__天 筛查体重_____公斤

临床诊断：_____

简要病史（家族史）：_____

婚育史：_____ IVF：是 否

不良孕产史：_____

既往史：有 无 异体输血 有 无 移植手术 有 无 干细胞治疗
有 无 免疫治疗

辅助检查：1、B超 单胎 双胎或多胎 异常 _____

2、筛查模式：未做 早孕期筛查 中孕期筛查 早中孕期联合筛查

母血清筛查风险率：21-三体 1 / _____ 18-三体 1 / _____

NTD _____

3、夫妻双方染色体：未做 正常 异常 _____

申请医生：_____ 申请日期：_____年__月__日

附图 3

高通量基因测序产前筛查与诊断 临床报告单（参考模板）

姓名:	住院/门诊号	样本编号:
年龄:	末次月经:	标本类型:
临床诊断:	孕产史:	样本状态:
IVF-ET 妊娠:	双胎/多胎妊娠:	采样日期:
送检单位/部门	送检医生:	接收日期:

检测项目: 胎儿 21 三体、18 三体、13 三体风险测定

检测方法与性能: 母体外周血胎儿游离 DNA 高通量测序分析

结果（样例）:

检测项目	三体风险指数	参考范围	胎儿三体风险
13 三体	1.542	[-3, 3]	低风险
18 三体	1.119	[-3, 3]	低风险
21 三体	14.027	[-3, 3]	高风险

结果描述（样例）：提示胎儿 21 号染色体异常高风险。

其他提示：无

建议与解释：

1. 本报告的检测结果只对本次送检的样本负责；
2. 本检测针对母体外周血胎儿的 13、18 和 21 号染色体非整倍体进行检测；
3. 本检测可在孕 12 周开始进行，但鉴于当前医学检测技术水平的限制和孕妇个体差异等不同原因，即使在检测人员已经履行了工作职责和操作规程的前提下，仍有可能出现假阳性和假阴性。如果孕妇孕周推测不准，或孕周过小（<12 周），可能会影响检测结果的准确性；
4. 本检测结果不能作为最终诊断结果，如检测结果为高风险，需进行遗传咨询及介入性产前诊断；如检测结果为低风险，则说明胎儿患本筛查目标疾病的风险很低，不排除其他异常的可能性，应进行胎儿系统超声检查及其它产前检查；
5. 受检者需提供完整、准确、详细的个人资料。因受检者提供的资料不实或其他误导因素会导致检测服务的中断、结果不准确；
6. 检测报告由孕妇本人或其授权者凭回单获取。

特别提醒： 您的胎儿（ ）三体高风险，请尽快到我院胎儿医学或遗传咨询门诊就诊。

检测者:	审核者:	报告日期: _____年____月____日
------	------	------------------------

附图 4

高通量基因测序产前筛查与诊断 临床应用试点工作情况报表

(2015 年第 _____ 季度)

试点单位（盖章）： _____

试点单位联系人： _____

联系电话： _____

邮 箱： _____

填报日期： _____ 年 _____ 月 _____ 日

报送信息说明

一、请各试点产前诊断机构按照要求认真填写高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作情况报表，自 2015 年每季度末将报表经本单位盖章后报送省产前诊断（产前筛查）中心。

二、除外报表 1-4 表外的其他相关报送材料。

（一）本机构高通量测序产前筛查与诊断临床服务工作流程图。

（二）本机构对检测适用人群、慎用人群及禁用人群的修改意见。

（三）本机构对临床信息和标本采集规范的修改意见。

（四）本机构对知情同意书的修改意见。

（五）本机构对遗传咨询及高风险孕妇后续处理规范的修改意见。

报表 1.高通量基因测序产前筛查与诊断病例完成情况汇总

2015 年份第 季度	检测人数	检出染色体异常例数			
		T21	T18	T13	其他染色体异常
总计					

报表 2. 高通量基因测序产前筛查与诊断指征与分组高风险检出率

检测指征	例数	检测高风险例数	检测高风险率	确诊例数
B 超检出胎儿结构异常				
B 超软指标高风险				
介入性手术禁忌症				
血清学筛查高风险				
血清学筛查临界风险				
高龄妊娠（预产期年龄 ≥ 35 岁）				
无临床指征				
合计				

报表 3. 高通量基因测序产前筛查与诊断假阳性、假阴性病例上报

病例编号	报告日期	检测结果	产前或产后遗传学诊断结果	原因分析

报表 4. 试点工作情况阶段性总结

(一) 基本情况
(二) 主要做法与成效
(三) 主要问题
(四) 主要建议

抄送：全国妇幼卫生监测办公室。