

产前筛查质量评价指标专家共识



扫一扫下载指南原文

国家卫生健康委员会临床检验中心产前筛查与诊断实验室间质量评价专家组

执笔者:郑琳 徐两蒲

通信作者:王治国, Email: zgwang@nccl.org.cn

DOI: 10.3760/cma.j.issn.1003-9406.2019.05.001

【摘要】 产前筛查技术包括血清学产前筛查和孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查。产前筛查流程复杂,参与的机构和人员较多,迫切需要规范流程,评价流程中各个环节的工作质量,对不同地区进行同质化管理。鉴于此,国家卫生和计划生育委员会临床检验中心全国产前筛查与诊断实验室间质量评价专家组参照国家卫计委临检中心室间质量评价的管理要求与同类专家共识,历时半年,前后经过 6 轮讨论和修订,制定了 18 个产筛质量指标,用以督促各筛查实验室加强质量管理,以提供同质化的产筛服务。

【关键词】 产前筛查; 质量评价指标; 专家共识

产前筛查技术包括血清学产前筛查和孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查(NIPT)。血清学产前筛查是指在孕 9~13⁺⁶周和 15~20⁺⁶周对自愿进行产前筛查的孕妇采集病史,签署知情同意书,采集外周血,通过检测母体血清妊娠相关蛋白 A、甲胎蛋白、人绒毛膜促性腺激素游离 β 亚基、非结合雌三醇和抑制素 A 等指标,结合孕妇的年龄、体重、孕周、病史等信息,进行综合风险评估,得出其胎儿罹患唐氏综合征、18 三体综合征和开放性神经管缺陷(中孕期)的风险度^[1-2]。孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查是指应用高通量基因测序等分子技术检测孕期母体外周血中的胎儿游离 DNA 片段,从而评估胎儿携带常见的染色体非整倍体异常的风险的技术^[3-4]。对于血清学产前筛查和(或)孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查提示高风险的人群应进行遗传咨询,对同意并签署介入性产前诊断知情同意书者应进行产前诊断,随访妊娠结局。产前筛查流程复杂,参与的机构和人员较多,迫切需要规范流程,评价流程中各个环节的工作质量,对不同地区进行同质化管理^[5-6]。鉴于此,国家卫生和计划生育委员会临床检验中心(简称国家卫计委临检中心)全国产前筛查与诊断实验室间质量评价专家组参照国家卫计委临检中心室间质量评价的管理要求与同类专家共识^[7-8],历时半年,前后经过 6 轮讨论和修订,制定了 18 个产筛质量指标,用以督促各筛查实验室加强质量管理,提供同质化的产筛服务,具体指标与解读如下。

1 产前筛查健康教育知晓率

1.1 定义 接受产前筛查健康教育(包括产前血清学筛查或孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查)的孕妇数占同期孕妇总数的比例。以季度或年度为统计周

期。

1.2 计算公式 产筛健康教育知晓率 = 接受产前筛查健康教育的孕妇数 / 同期孕妇总数 × 100%

1.3 意义 反映是否对孕妇及其家属进行了产筛健康教育以及执行的情况,是开展产筛的重要前提条件。

1.4 解释 产筛健康教育直接影响孕妇对产筛的知晓情况和重视程度,医护人员有效的健康教育为孕妇及家属选择产前筛查奠定了认知基础^[9]。产筛知晓率可通过对住院分娩的产妇进行问卷调查或电话随访的方式获得,建议每季度调查或随访不少于 150 人。

2 筛查率

2.1 定义 符合产前筛查条件并接受产前筛查(包括产前血清学筛查或孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查)的人数占同期孕妇总数的百分比。以年度为统计周期。

2.2 计算公式 筛查率 = 符合产前筛查条件并接受产前筛查的人数 / 同期符合筛查条件的孕妇总数 × 100%

2.3 意义 反映同期符合筛查条件的孕妇接受产前筛查的情况。

2.4 解释 筛查率是监控各个地区产前筛查实际完成情况的重要指标,可以据此追溯各种漏筛的原因。建议利用医院网络,通过统计住院分娩的产妇中接受过产前筛查的人数所占的比例来计算筛查率。

3 标本不合格率

3.1 定义 不合格标本数占同期检测的标本总数的比例。以月或季度为统计周期。

3.2 计算公式 标本不合格率 = 不合格的标本数 / 同

期收到的标本总数 $\times 100\%$

3.3 意义 反映所采集的标本是否符合要求,是检验前的重要质量指标^[10]。

3.4 解释 分别计算血清学筛查和孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查的标本不合格率。血清学筛查标本不合格主要包括:样本质量不合格,如溶血、脂血、纤维蛋白、果冻状等;标本采集量错误,如送检标本的量过少,将影响实验检测或留存,需要保证有 1 mL 以上的血清,并留存至产后 2 年以上;样本类型错误,即送检标本的类型与检查类型不同,例如未按要求递送血清而是递送血浆;孕周超出筛查范围;使用不符合要求的采血管等;标本运输过程中温度控制不合格,温度对游离 β hCG 等影响较大,因样本的递送环节时间较长,应保证样本在进入实验室之前保持稳定。孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查的不合格标本主要包括凝血、严重溶血、标本采集少于标准要求、孕周不符合筛查范围、抽提 DNA 含量超过质控标准(怀疑母体外周血 DNA 污染)、胎儿游离 DNA 浓度低等。标本质量合格是保证检验结果准确性的关键前提^[11]。实验室应制定各类不合格标本的处理方案,同时记录其具体情况,内容包括孕妇姓名、标本唯一性编号、拒收原因、采取的措施、处理人、日期等。

4 筛查申请单信息遗漏率

4.1 定义 重要筛查信息填写错误或遗漏的申请单数占同期接收到申请单总数的比例。以月或季度为统计周期。

4.2 计算公式 筛查申请单信息遗漏率 = 信息填写错误或遗漏的申请单数 / 同期送检申请单总数 $\times 100\%$

4.3 意义 反映申请单填写是否符合规范,申请单相关信息准确是保证后期风险值计算的重要前提。

4.4 解释 分别计算血清学筛查和孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查的样本不合格率。申请单的重要信息包括:孕妇姓名、出生年月、体重、胎数、孕周及判断标准、电话号码、采样日期、孕妇知情同意签字、医师及采血护士签名等。

5 检验前周转时间中位数与及时率

5.1 定义 检验前周转时间是指从标本采集到实验室收到标本的时间(以天为单位)。检验前周转时间中位数是指将检验前周转时间由长到短排序后所取的中位数。检验前标本周转及时率是指规定时间内完成转运的样本数占同期样本总数的比例。以月或季度为统计周期。

5.2 计算公式 n 为奇数时,检验前周转时间中位数

$= X_{(n+1)/2}$; n 为偶数时,检验前标本周转时间中位数 $= (X_{n/2} + X_{n/2+1})/2$,其中 n 为检验标本数, X 为检验前周转时间。检验前标本周转及时率 = 规定时间内完成转运的样本数 / 同期样本总数 $\times 100\%$ 。

5.3 意义 反映标本运送的及时性和效率,检验前周转时间是保证检验结果准确性和及时性的重要前提。

5.4 解释 分别计算血清学筛查和孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查的样本检验前周转时间的中位数与及时率。检验前周转时间是指从标本采集(包括异地采血点)到实验室收到标本的时间。实验室应根据自身情况,参考相关文献,制定检验前规定时间(以天为单位,血清学筛查建议不超过 5 个工作日,孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查建议不超过 3 个工作日)。

6 产前筛查检测项目室内质控开展率

6.1 定义 开展室内质控的产前筛查检测项目数占同期产前筛查检测项目总数的比例。以年度为统计周期。

6.2 计算公式 产前筛查检测项目室内质控开展率 = 开展室内质控的产前筛查检测项目(包括血清学筛查每项的不同水平)数 / 同期产前筛查检测项目总数(每个检测项目包括高、中、低 3 个水平) $\times 100\%$

6.3 意义 反映实验室开展的筛查项目中实施室内质量控制的覆盖率,是产筛实验室考核的重要质量指标^[12]。

6.4 解释 产筛实验室应为各个检测项目制定室内质控程序,且每个指标需建立 3 个(高、中、低)水平的室内质控。实验室应制定室内质控程序,包括以下内容:质控品的选择(来源、水平等);质控品的数量、放置位置、质控频度;质控图的绘制、均值及控制界限的确定;“失控”与否的判断原则;“失控”时的原因分析及处理措施;质控数据管理要求等。应根据实验室的具体情况为不同的检验项目选择适当的室内质控规则。绘制室内质控图,长期观察失控、在控情况及其变化趋势,以便及时发现实验室质量水平的变化,分析其原因,采取纠正措施,改进检测的性能。

7 室内质控项目变异系数不合格率^[13]

7.1 定义 室内质控项目变异系数高于标准的检验项目数占同期室内质控项目总数的比例。以季度或年度为统计周期。

7.2 计算公式 室内质控项目变异系数不合格率 = 室内质控项目变异系数高于标准的检验项目数 / 同期室内质控项目总数 $\times 100\%$

7.3 意义 室内质控项目变异系数可反映实验室筛

查结果的精密度,是产筛实验室考核的重要质量指标。

7.4 解释 室内质控项目变异系数是指该项目室内质控质控品测定值(在控数据)的标准差和均值的比值。产筛实验室应为开展的各个项目制定室内质控允许不精密度质量规范(即允许的变异系数)。

8 MoM 值中位数合格率

8.1 定义 一定周期内月度各指标 MoM 值的中位数在 0.9~1.1 间稳定波动且在 1.0 左右随机分布的分析物指标数占所有分析物指标的比例。以年度为统计周期。

8.2 计算公式 MoM 值中位数合格率=一定周期内月度各指标 MoM 值的中位数在 0.9~1.1 间稳定波动且在 1.0 左右随机分布的分析物指标数/(周期内月份数×分析物的指标数)×100%

8.3 意义 反映本实验室各检测项目是否存在系统误差,是产筛实验室监控实验误差的一个重要手段^[14]。

8.4 解释 MoM 值即中位数倍数。对于任何分析物而言,MoM 值是指某个测试浓度除以分析物的预期(正常)中间浓度。MoM 值的中位数是指一段时间内某实验室的所有筛查样本的 MoM 值的中位数。根据产前筛查的特性,各指标的月度 MoM 值中位数在 0.9~1.1 之间稳定波动者为合格。

9 实验室内周转时间中位数和及时率

9.1 定义 实验室内周转时间是指从实验室收到标本到发出报告的时间(以天为单位)。实验室内周转时间中位数是指将实验室内周转时间由长到短排序后所取的中位数。及时率是指按规定时间内发出的报告数占同期报告总数的百分比。

9.2 计算公式 n 为奇数时,实验室内周转时间中位数= $X_{(n+1)/2}$; n 为偶数时,实验室内周转时间中位数= $(X_{n/2}+X_{n/2+1})/2$,其中 n 为检验标本数,X 为实验室内周转时间。检验报告及时率=规定时间内发出的报告数/同期报告总数×100%。

9.3 意义 反映实验室的工作效率,是实验室可控的检验中和检验后的重要质量指标。

9.4 解释 实验室内周转时间是指从实验室收到标本到发出报告的时间,以天为单位,不足 1 天的按 1 天纳入计算。实验室应根据自身的情况,参考相关文献,同临床医师共同制定实验室内周转时间的相关规定。

10 检测失败率

10.1 定义 检测失败率是指在孕妇外周血胎儿游离

DNA 产前筛查中检测失败的标本数占检测总标本数的百分比。

10.2 计算公式 检测失败率=孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查中检测失败的标本数/总标本数×100%

10.3 意义 反映实验室从采样到检测完成整个过程的控制能力。

10.4 解释 孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查检测失败是指由于凝血、溶血、DNA 质量控制不合格等标本原因而造成的检测失败。失败率应控制在 5% 以内。

11 产前筛查报告不正确率

11.1 定义 产前筛查报告不正确是指在实验室已发出的报告中,因报告内容与实际情况不符,需要修改后重新计算风险的报告单数占同期检测报告单总数的比例。报告内容不正确包括孕妇信息、标本信息及临床资料等。以季度为统计周期。

11.2 计算公式 产前筛查报告不正确率=实验室发出不正确的报告单数/同期检验报告总数×100%

11.3 意义 反映产前筛查报告的真实性和准确性。

11.4 解释 应分别计算血清学产前筛查和孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查中结果报告的不正确率,包括检测结果、患者信息、标本信息等。筛查报告不正确率是指实验室发出的不正确检验报告数占同期检验报告总数的比例。在确认报告单相关信息错误后,由临床医师填写风险重新评估申请单,孕妇确认签字后提交进行风险重估及修改。

12 产前筛查高风险通知率

12.1 定义 高风险通知率是指在规定时间内接到通知的高风险孕妇占所有筛查高风险孕妇的比例。以年度为统计周期。

12.2 计算公式 高风险通知率=在规定时间内接到通知的高风险孕妇总数/同期筛查高风险孕妇总数×100%

12.3 意义 反映产筛实验室对高风险孕妇筛查结果的告知情况,并为其提供相关遗传咨询的绿色通道。

12.4 解释 分别计算血清学产前筛查和孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查中高风险结果的通知率。产筛实验室应根据自身情况与临床医师共同制定需要召回孕妇的界定,例如除筛查结果高风险外,是否需要召回临界风险、单项 MoM 值异常、高龄者等。实验室需要制定高风险召回的相关程序,包括召回方式、召回人员、召回记录、召回时限及召回不成功的后续处理措施

等。召回方式可包括电话通知、短信通知、属地协助通知等。建议对于筛查结果为高风险的孕妇,通知率应达到 100%。

13 高风险产前诊断率

13.1 定义 高风险产前诊断率是指在规定时间内召回并完成产前诊断的高风险孕妇数占同期筛查高风险孕妇总数的比例。以年度为统计周期。

13.2 计算公式 高风险产前诊断率 = 在规定时间内召回并完成产前诊断的高风险孕妇数 / 同期筛查高风险孕妇总数 × 100%

13.3 意义 反映高风险孕妇接受产前诊断的依从性。

13.4 解释 分别计算血清学产前筛查和孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查中高风险的产前诊断率。召回的高风险孕妇,应有具备资质的专门医务人员进行遗传咨询,建议适用的产前诊断方法并进行产前诊断。对于咨询后仍不愿做产前诊断的,应让孕妇签署拒绝产前诊断的知情同意书。对于无产前诊断资质的筛查实验室,需要与产前诊断中心签署转诊协议,及时转诊,及时诊断。随着孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查技术的发展和普及,部分血清学筛查高风险的孕妇选择进行孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查,若其结果为低风险,则不再纳入高风险患者参与统计。建议血清学高风险产前诊断率应达到 80% 以上,NIPT 高风险产前诊断率应达到 95% 以上。

14 产前筛查高风险、低风险孕妇随访率

14.1 定义 产前筛查高风险、低风险孕妇随访率是指经随访明确妊娠结局的孕妇占同期所有产前筛查高风险、低风险孕妇的比例。以年度为统计周期。

14.2 计算公式 产前筛查的高风险孕妇随访率 = 经随访明确妊娠结局的高风险孕妇数 / 同期所有产前筛查高风险孕妇总数 × 100%; 产前筛查的低风险孕妇随访率 = 经随访明确妊娠结局的低风险孕妇 / 同期所有产前筛查低风险孕妇 × 100%

14.3 意义 反映各筛查机构对孕妇妊娠结局的随访情况。

14.4 解释 分别计算血清学筛查和孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查中高风险和低风险孕妇的随访率。各产前筛查(诊断)中心需要完善随访体系,获取准确的妊娠结局信息。随访时限为产后 1~12 月,内容包括妊娠结局、孕程是否顺利及胎儿或新生儿的健康情况。对筛查高风险的孕妇应随访产前诊断的结果、妊娠结局;对流产或终止妊娠者应尽量获取组织标

本进行遗传学诊断,并了解引产胎儿的发育情况。对检测结果为高风险的孕妇,妊娠结局随访率应达到 100%;对检测结果为低风险的孕妇,妊娠结局随访率应达到 90% 以上。

15 产前筛查检出率

15.1 定义 产前筛查检出率是指产前筛查结果提示高风险而经诊断为真阳性的孕妇占有真阳性孕妇的比例。以年度为统计周期。

15.2 计算公式 产前筛查检出率 = 产前筛查提示的真阳性孕妇 / 所有真阳性孕妇总数 × 100%

15.3 意义 评价产前筛查方法的敏感性,是产前筛查最重要的质量指标。

15.4 解释 分别计算血清学产前筛查和孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查的检出率。筛查检出率包括各个目标疾病(21 三体、18 三体、13 三体和开放性神经管畸形)的检出率,是产前筛查体系的重要性能指标,受筛查方案和筛查全流程质量控制情况的影响。实验室除选择适当的筛查方案外,还需对全流程的每个环节做好严格质量控制,才能获得理想的检出率,避免造成不必要的漏筛^[15]。血清学产前筛查要求三联实验检出率应达到:21 三体 ≥ 60%,18 三体 ≥ 80%,NTD ≥ 85%;三联实验检出率应达到:21 三体 ≥ 70%,18 三体 ≥ 85%,NTD ≥ 85%;NIPT 检出率应达到:21 三体 ≥ 95%,18 三体 ≥ 85%,13 三体 ≥ 70%。

16 产前筛查假阳性率

16.1 定义 产前筛查假阳性率是指产前筛查结果提示高风险而经诊断为正常的孕妇数占有筛查孕妇总数的比例。以年度为统计周期。

16.2 计算公式 产前筛查假阳性率 = 产前筛查高风险而经产前诊断为正常的孕妇 / 所有筛查孕妇 × 100%

16.3 意义 评价该产前筛查方法的特异性,是产前筛查最重要的质量指标。

16.4 解释 分别计算血清学筛查和孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查的假阳性率。假阳性率包括各个目标疾病(21 三体、18 三体、13 三体和开放性神经管畸形)的假阳性率。实验室除选择适当的筛查方案外,还需对全流程的每个环节做好严格控制,才能获得理想的假阳性率,避免让过多的孕妇接受不必要的介入性产前诊断。NIPT 检测中,21 三体综合征、18 三体综合征、13 三体综合征的复合假阳性率不得高于 0.5%。

17 阳性预测值

17.1 定义 阳性预测值是指产前筛查结果为高风险且确诊为目标疾病的孕妇数占所有筛查阳性孕妇总数的比例。以年度为统计周期。

17.2 计算公式 阳性预测值 = 筛查结果为真阳性的孕妇 / 所有筛查为阳性的孕妇 × 100%

17.3 意义 反映产前筛查实验结果为高风险的孕妇患目标疾病的可能性。

17.4 解释 分别计算血清学产前筛查和孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查中的阳性预测值,即筛查实验检出的全部阳性病例数中,真正患病的例数所占的比例。血清学产前筛查要求 21 三体阳性预测值不低于 0.5%;NIPT 要求 21 三体综合征、18 三体综合征、13 三体综合征的复合阳性预测值不低于 50%。

18 假阴性率

18.1 定义 进行了产前筛查但未成功识别出罹患目标疾病的孕妇数占同期的实际罹患目标疾病的孕妇总数的比例。以年度为统计周期。

18.2 计算公式 假阴性率 = 筛查假阴性的孕妇 / 同期真阳性人数 × 100%

18.3 意义 假阴性率又称漏检率,是指怀有目标疾病的胎儿但产前筛查结果却为阴性的孕妇所占的比例,反映筛查实验的漏诊情况。

18.4 解释 分别计算血清学产前筛查和孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查中的假阴性率,有助于评估筛查方法的准确性,尽可能消除筛查的影响因素,提高准确性。

设立产前筛查质量控制指标的主要目的在于督促各产前筛查实验室改善管理,提供同质化的产前筛查服务。因此,在 18 个质量指标中,产前筛查健康教育知晓率、筛查率、产前筛查检测项目室内质控开展率、产前筛查检出率、产前筛查假阳性率、阳性预测值、假阴性率是用于评价产前筛查方法的效能及筛查工作的效果;室内质控项目变异系数不合格率、MoM 值中位数合格率、产前筛查高风险通知率、高风险产前诊断率、产前筛查高风险、低风险孕妇随访率是用于评价实验检测的质量、召回诊断以及后续随访工作的完成情况;标本不合格率、筛查申请单信息遗漏率、检验前周转时间中位数与及时率、实验室内周转时间中位数和及时率、检测失败率、产前筛查报告不正确率是用于评价标本质量及报告发放的及时性。各产前筛查实验室应该参照上述指标进行产前筛查质量管理,为产前筛查提供准确、及时、有效的服务。在实际工作中,各产前筛查实验室还可以设立更多的质量指标,以实现全过程质量管理。本共识是由国家卫生健康委临床检验中心产前筛查与诊断实验室室间质量评价专家组制订,作为评估产前筛查实验室质量管理的标准。

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

专家共识编写组成员名单(按姓氏拼音排序):

曹东华(中国人民解放军第二零二医院优生优育研究所) 陈意振(浙江省宁波市妇女儿童医院) 杜雨轩 王治国(北京医院国家老年医学中心卫健委临床检验中心) 顾茂胜(江苏省徐州市妇幼保健院产前诊断中心) 黄烁丹(广东省梅州市妇幼保健计划生育服务中心) 姜艳芳(吉林大学第一医院基因诊断中心) 李伟(河北省保定市妇幼保健院遗传科) 刘世国(山东青岛大学附属医院产前诊断中心) 强荣(陕西省妇幼保健院陕西省产前诊断中心) 曲一平(浙江大学附属儿童医院新生儿疾病筛查中心) 唐华(湖南省妇幼保健院医学遗传科) 陶炯(上海交通大学第一人民医院产前诊断中心) 王莉(河南省人民医院产前诊断中心) 王晓华(内蒙古自治区妇幼保健院遗传优生科) 王维鹏(湖北省妇幼保健院检验科) 徐两箫 郑琳(福建省妇幼保健院产前诊断中心) 周裕林(福建省厦门市妇幼保健院产前诊断中心)

参 考 文 献

- [1] 中华人民共和国卫生部. 产前诊断技术管理办法[J]. 中国妇幼保健, 2003, 18(1): 5-7.
Ministry of Health of the People's Republic of China. Management method of prenatal diagnosis[J]. Matern Child Health Care Chin, 2003, 18(1): 5-7.
- [2] Goodburn SF, Yates JR, Raggatt PR, et al. Second-trimester maternal serum screening using alpha-fetoprotein, human chorionic gonadotrophin, and unconjugated oestriol: experience of a regional programme[J]. Prenat Diagn, 1994, 14(5): 391-402.
- [3] 中华人民共和国国家卫生和计划生育委员会. 孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断技术规范(2016 年版) [S]. 20161027.
- [4] Bianchi DW, Parker RL, Wentworth J, et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening[J]. N Engl J Med, 2014, 370 (9): 799-808. DOI: 10. 1056/NEJMoa1311037.
- [5] 陈英耀, 钱序, 唐智柳, 等. 我国产前筛查服务的现状和存在的关键问题[J]. 中国卫生质量管理, 2004, 11(3): 11-13.
Chen YY, Qian X, Tang LZ, et al. Status quo and key issues of prenatal screening in China[J]. Chin Health Qual Manag, 2004, 11(3): 11-13.
- [6] 吕时铭. 产前筛查规范开展的若干问题[A]. 浙江省医学会检验医学分会、浙江省医师协会检验医师分会: 浙江省科学技术协

会, 2015. 11.

Lv SM. Several issues in development of prenatal screening specification [A]. Laboratory Medicine Branch of Zhejiang Province Medical Association, Laboratory Physician Branch of Zhejiang Province Physician Association: Science and Technology Association of Zhejiang Province, 2015. 11.

[7] 王治国, 费阳, 康凤凤, 等. 国家卫生计生委发布临床检验专业 15 项医疗质量控制指标(2015 年版)内容及解读[J]. 中华检验医学杂志, 2015, 38(11): 777-781. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 1009-9158. 2015. 11. 016.

Wang ZG, Fei Y, Kang FF, et al. Interpretation of 15 quality control indicators in clinical laboratory service (2015) published by National Health and Family Planning Commission[J]. Chin J Lab Med, 2015, 38(11): 777-781. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 1009-9158. 2015. 11. 016.

[8] 国家卫生计生委临床检验中心新生儿遗传代谢病筛查实验室专家组. 新生儿遗传代谢病筛查质量指标共识[J]. 中华检验医学杂志, 2017, 40(5): 352-355. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 1009-9158. 2017. 05. 005.

Expert Group of Screening Laboratory on Newborn's Inherited Metabolic Disease of National Health and Family Planning Commission Clinical Laboratory Center. Consensus on quality index of newborn's inherited metabolic disease screening[J]. Chin J Lab Med, 2017, 40(5): 352-355. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 1009-9158. 2017. 05. 005.

[9] 王洪丹. 多形式宣教对孕妇出生缺陷认知度中的影响观察[J]. 中国医药指南, 2016, 14(10): 292.

Wang HD. The survey of the affection on pregnant women's cognition degree about birth defect from various propaganda and education[J]. Guide Chin Med, 2016, 14(10): 292.

[10] 陈仲连. 产前筛查不合格标本分析与对策[J]. 检验医学与临床, 2010, 7(21): 2371-2372. DOI: 10. 3969/j. issn. 1672-9455.

2010. 21. 039.

Chen ZL. Analysis and countermeasure on unqualified sample of prenatal screening[J]. Lab Med Clin, 2010, 7(21): 2371-2372. DOI: 10. 3969/j. issn. 1672-9455. 2010. 21. 039.

[11] 王治国, 李小鹏, 武平原. 2003 年全国产前筛查实验室质量评价[J]. 中国预防医学杂志, 2004, 12(6): 481-483.

Wang ZG, Li XP, Wu PY. Quality evaluation on prenatal screening laboratory throughout the country in 2003[J]. Chin Prev Med, 2004, 12(6): 481-483.

[12] 沈字欢, 吕时铭. 唐氏综合征产前筛查标本的质量控制[J]. 实用妇产科杂志, 2014, 30(2): 87-89.

Shen YH, Lv SM. Quality control on prenatal screening sample of Down's syndrome[J]. J Pract Obstet Gynecol, 2014, 30(2): 87-89.

[13] 王治国. 临床检验质量控制技术[M]. 第 3 版. 北京: 人民卫生出版社, 2014.

Wang ZG. Quality control technology on clinical examination [M]. 3rd ed. Beijing: People's Medical Publishing House, 2014.

[14] Median of the MoM-QA standard[S]. NHS Fetal Anomaly Screening Programme, 20080314.

[15] 徐两蒲. 28475 例血清学产前筛查与产前诊断结果分析[A]. 中华医学会医学遗传学分会、中国遗传学会人类和医学遗传学委员会; 中国遗传学会, 2009. 1.

Xv LP. Analyze of the prenatal screening and diagnosis in 28475 cases [A]. Medical Genetics Branch of Chinese Medical Association, Human and Medical Genetics Committee of Chinese Genetics Association; Chinese Genetics Conference, 2009. 1.

(收稿日期: 2018-06-12)
(本文编辑 李岭)

• 临床细胞遗传学 •

产前诊断 46,XX,der(12)t(12;18)mat 异常核型一例

刘淑敏¹ 彭措吉¹ 张世宽¹ 马慧英¹ 王云田²

¹青海红十字医院检验科细胞遗传室, 西宁 810000; ²青海红十字医院超声室, 西宁 810000

通信作者: 刘淑敏, Email: lsm6162@163.com

DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 1003-9406. 2019. 05. 028

孕妇, 女, 27 岁, 第 1 次妊娠早期自然流产, 本次妊娠 19 周时无创性产前检测检查提示 18 三体高风险; B 超提示胎儿颜面部异常, 唇腭裂(中央型)。孕妇表型、智力发育无异常; 非近亲结婚, 无致畸因素接触史。经知情同意后行羊水染色体检查, 结果显示胎儿核型为 46, XX, der(12)t(12;18)mat, 见图 1。孕妇染色体核型为 46, XX, t(12;18)(p12;q21), 见图 2; 其丈夫染色体核型结果未见异常。

讨论 平衡易位携带者在生殖细胞形成过程中可产生不平衡配子, 引起流产、死胎、生育畸形儿等。孕妇第 1 次妊娠早期自然流产, 本次妊娠胎儿为 18q21-18qter 部分三体, 因有颜面部畸形等选择终止妊娠。18-三体综合征 30% 死于出生后第 1 个月, 50% 死于出生后第 2 个月, 存活 1 年以上的少于 10%,

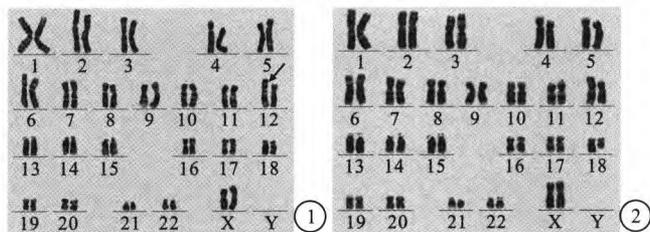


图 1 羊水染色体核型图 图 2 患者染色体核型图 箭头示异常染色体

平均存活 70 天, 存活者也有生长发育迟缓等表现。

利益冲突 所有作者均声明不存在

(收稿日期: 2018-11-12)

(本文编辑 张丽玲)