山东省孕妇外周血胎儿游离DNA检测机构及

采血服务的产前筛查机构与产前诊断机构

合作备案办法

（征求意见稿）

**第一条** 为规范开展孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查与诊断工作，预防出生缺陷，提高出生人口素质，根据《产前诊断技术管理办法》《关于规范有序开展孕妇外周血胎儿游离 DNA产前筛查与诊断工作的通知》《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》等，制定本办法。

**第二条** 产前诊断机构是孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查与诊断全程服务的责任主体，工作中有以下情况需向我委备案：

 （一）与其他具备高通量基因测序等分子遗传技术能力的医疗机构（即检测机构）合作开展孕妇外周血胎儿游离DNA实验室检测的；

 （二）与产前筛查机构合作开展采血服务的。

 **第三条** 开展采血服务的产前筛查机构须与产前诊断机构建立合作关系，并签订协议明确各自责任和义务。具体要求如下：

 （一）产前筛查机构主要负责制订产前筛查方案、检测前咨询、检测申请（包括签署知情同意书、标本采集、检测信息采集）、对检测结果为低风险人群进行后续咨询、妊娠结局随访等。产前筛查机构应当及时将检测标本送至有合作关系的产前诊断机构，由产前诊断机构安排进行后续检测。

 （二）产前诊断机构主要负责确定产前筛查与诊断方案、标本检测、出具发放临床报告、对检测结果为高风险人群进行后续咨询、诊断与妊娠结局随访等。产前诊断机构负责对具有合作关系的产前筛查机构进行技术指导、人员培训和质量控制。

 **第四条** 产前诊断机构与检测机构合作时，双方须签订协议明确各自责任和义务。具体要求如下：

 （一）产前诊断机构负责临床服务。主要包括确定产前筛查与诊断方案、检测前咨询、检测申请（包括签署知情同意书、标本采集、检测信息采集）、依据检测结果出具发放临床报告、后续咨询、诊断与妊娠结局随访等。产前诊断机构应加强能力建设，独立开展相关实验室检测。

（二）检测机构负责提供检测技术。包括检测技术平台建设、技术人员培训、技术支持，开展室内质量控制，配合省临床检验中心做好室间评价，标本转运与检测，提供检测结果并对检测结果负责，按照《孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查与诊断技术规范》规定保存相关标本、信息资料等，接受卫生健康行政部门的监督检查。检测机构不可直接面向孕妇开展外周血胎儿游离DNA产前筛查与诊断临床服务。

**第五条** 各产前诊断机构与合作的产前筛查机构、检测机构应当在签订合作协议之日起15个工作日内，完成上报省级卫生健康行政部门备案。备案工作按以下流程进行：

（一）初审。产前诊断机构向相关市级卫生健康行政部门提交备案申请（材料详见附件1），并填报《山东省开展孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查工作机构备案表》（见附件2）。市级卫生健康行政部门完成初步审查。

 （二）备案。市级卫生健康行政部门对初审符合条件的机构报省级卫生健康行政部门备案。省级卫生健康行政部门向市级卫生健康行政部门反馈备案回执，完成备案程序，并定期向社会公示。各产前诊断机构通过备案后应主动公示并规范高效地开展相关技术服务。

 **第六条** 市级卫生健康行政部门要按照《技术规范》要求，将孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查与诊断纳入辖区内产前筛查与诊断技术科学规划、合理设置、统一管理。

**第七条** 各级卫生健康行政部门要严格孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查与诊断的行业监管，切实加强资质审查和日常监督检查。对不具备相应资质和条件、服务不规范、存在严重质量问题或安全隐患，非医疗机构和非医务人员开展标本采集、检测，不具备资质擅自出具临床报告及夸大宣传、擅自扩大技术适用范围或推荐未经药品监督管理部门批准注册的设备、试剂的，依据《母婴保健法》《执业医师法》《医疗机构管理条例》《产前诊断技术管理办法》等法律法规的有关规定进行处理。

 **第八条** 各有关医疗机构要严格遵守技术规范等规定，完善规章制度，做好筛查、诊断和随访等环节的有效衔接，严格明确该项技术的目标疾病、适宜时间、适用人群、慎用人群和不适用人群，规范提供孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查与诊断服务，严禁利用该项技术进行非医学需要的胎儿性别鉴定。各产前诊断机构应当做好信息分析与利用，不断提高服务质量，并定期向省级卫生健康行政部门报送（见附件3）。

**第九条** 各有关机构要严格遵循医学伦理学原则，尊重孕妇知情权和选择权，做好检测前咨询及知情同意。要将该检测的目标疾病、适用人群、慎用人群、不适用人群、技术局限、检测风险及其他筛查与诊断方案等明确在知情同意书中，并逐条、全面、准确、严谨地向孕妇及其家属进行说明和解释。孕妇或其家属签署知情同意书后，方可填写检测申请单。要加强信息安全管理，严格保护孕妇隐私。

 本办法自2021年6月30日起施行，有效期至2026年7月1日。

 附件：1.申报备案材料清单

 2.山东省开展孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查工作

 机构备案表

 3.孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查与诊断数据信息

附件1

申报备案材料清单

一、产前诊断机构与检测机构合作开展孕妇外周血胎儿游离DNA实验室检测，应向卫生健康行政部门提交下列文件：

（一）《医疗机构执业许可证》（复印件）；

（二）同拟合作的检测机构签订的协议书（原件）；

（三）开展孕产妇外周血胎儿游离DNA实验室检测的临床基因扩增实验室资质，以及相关的人员配备、设备试剂配置、数据分析软件、业务用房和技术条件等。

二、产前诊断机构与产前筛查机构开展采血服务，，应向卫生健康行政部门提交下列文件：

（一）《医疗机构执业许可证》（复印件）；

（二）《母婴保健技术执业许可证》（复印件）；

（三）开展产前筛查技术服务的组织机构、人员配备、设备配置、业务用房和技术条件等；

（四）同拟合作的产前筛查机构签订的协议书（原件）。

附件2

山东省开展孕妇外周血胎儿游离DNA

产前筛查工作机构备案表

|  |  |
| --- | --- |
| 备案产前诊断机构 | （名称须与医疗执业资格证名称一致） |
| 执业地址 |  | 邮政编码 |  |
| 法定代表人 |  | 联系电话 |  |
| 联系人 |  | 联系电话 |  | email |  |
| 备案开展工作内容 | * 开展采血服务
* 开展检测服务
 |
| **（本机构基本情况和工作打算，可另附纸）** |
| 本单位意见：（公章）填报日期： 年 月 日 |
| 拟合作开展采血服务/检测服务单位意见：（公章）填报日期： 年 月 日 |
| 市级卫生健康行政部门意见：（公章）填报日期： 年 月 日 |

附件3

**孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查与诊断**

**数据信息**

**（20 年）**

**单位名称：**

**联 系 人：**

**联系电话：**

**电子邮箱：**

**填报日期： 年 月 日**

**产前诊断机构基本信息**

|  |  |
| --- | --- |
| **开展时间** | **① 开展 2016 年 9 月****② 未开展** |
| **检测方式（可多选）** |  **□自行开展** **□与检测机构合作** |
| **检测开展科室** |  **□产前诊断中心 □检验科 □其他**  |
| **（送检/合作）检测机构名称** |  |
| **检测机构与本机构是否在同一城市** |  **□是** |  **□否** |
| **收费标准** |  |
| **测序仪器(含型号)** | **数量** | **生产厂家** | **仪器归属** | **分析****软件** | **开发商** | **测序****试剂** | **生产****厂家** |
|  |  |  |  |  |  |  |  |
| **标本运输（可多选）** | **□本机构** | **□检测机构** |
| **标本检测机构（可多选）** | **□本机构** | **□检测机构** |
| **检测结果出具机构（可多选）** | **□本机构** | **□检测机构** |
| **血浆标本保存机构** | **□本机构** | **□检测机构** |
| **剩余血浆标本存放情况** | **温度 存放时间 年**  |
| **与检测机构签订权责明晰的****协议** | **□有** | **□无** |
| **仪器定期保养维护记录** | **□有** | **□无** |
| **试剂使用情况记录** | **□有** | **□无** |
| **实验室人员定期培训考核记录** | **□有** | **□无** |
| **实验核心数据及资料保存记录** | **□有** | **□无** |
| **随访记录** | **□有** | **□无** |
| **随访时限** | **新生儿出生后 周** |
| **临床报告出具时限** | **自采血后 ≤ 工作日** |
| **申请单及知情同意书****存放时限** |  **≥ 年** |

**注：每年3月底前报送上一年度相关数据及信息。**

**分指征高风险及确诊病例季度统计数据信息**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | 检测例数 | 高风险例数 | 高风险接受产前诊断例数 | 高风险确诊例数 | 假阴性（检测日期在上一年度） |
| T21 | T18 | T13 | T21 | T18 | T13 | T21 | T18 | T13 | 正常 | T21 | T18 | T13 |
|  总例数 |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 分检测指征统计 | B超软指标高风险 |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 介入性产前诊断禁忌症 |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 血清学筛查高风险 |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 血清学筛查临界风险 |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 预产期年龄 ≥35岁 |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 其他 |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  | 检测失败例数 例 |

**注：每季度第一个月15日前报送上一季度数据及信息。**