附件1

福建省产前筛查（诊断）机构统一文书格式

各产前筛查（诊断）机构根据国家要求使用全省统一格式的知情同意书、检测申请单、临床报告单等文书（详见附件）。

附件：1. 福建省××医院孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测知情同意书

2. 福建省××医院孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测申请单

3. 福建省××医院孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测临床报告单

4. 福建省××医院产前诊断证明书（仅产前诊断机构）

5. 产前诊断证明专用章样式（仅产前诊断机构）

附件1－1

福建省××医院

孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测知情同意书

本检测是应用高通量基因测序等分子遗传技术检测孕期母体外周血中胎儿游离DNA片段，以评估胎儿常见染色体非整倍体异常风险。现将有关情况告知如下：

1.本检测最佳检测孕周为12­+0~22+6周。

2.本检测仅针对21三体综合征，18三体综合征和13三体综合征3种常见胎儿标准型染色体非整倍体异常。

局限性：本检测无法检测到由以下因素引起的异常：染色体多倍体（三倍体、四倍体等）；染色体易位、倒位、环状；单亲二倍体（UPD）；单/多基因病等。本检测无法完全排除胎儿嵌合型染色体疾病。

3.有下列情形的孕妇为慎用人群，进行检测时检测准确性有一定程度下降，检出效果尚不明确；或桉有关规定应建议其进行产前诊断的情形。包括：(1)早、中孕期产前筛查高风险。(2)预产期年龄≥35岁。(3)重度肥胖（体重指数＞40）。(4)通过体外受精-胚胎移植方式受孕。(5)有染色体异常胎儿分娩史，但除外夫妇染色体异常的情形。(6)双胎及多胎妊娠。(7)医师认为可能影响结果准确性的其他情形。

4.有下列情形的孕妇进行检测时，可能严重影响结果准确性.包括：(1)孕周<12+0周。(2)夫妇一方有明确染色体异常。(3)1年内接受过异体输血，移植手术、异体细胞治疗等。(4)胎儿超声检查提示有结构异常须进行产前诊断。(5)有基因遗传病家族史或提示胎儿罹患基因病高风险。(6)孕期合并恶性肿瘤。(7)医师认为有明显影响结果准确性的其他情形。

5．鉴于当前医学检测技术水平的限制和孕妇个体差异（胎盘局限性嵌合、孕妇自身为染色体异常患者）等原因，本检测有可能出现假阳性或假阴性的结果。

1. 如出现不可抗拒因素导致样品损粍或其他特殊情形（如因个体差异血浆中胎儿游离DNA含量过低），有可能需重新抽血取样。
2. 本检测结果为筛查结果，不作为最终诊断结果。
3. 其他需要说明的问题：

孕妇在充分知晓上述情况的基础上，承诺以下事项：

1. 已阅读《孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测知情同意书》相关内容，充分了解本检测的性质，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，经本人及家属慎重考虑，自愿进行孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测。
2. 本人承诺提供的相关信息真实可靠。
3. 知晓并同意院方对妊振结局进行随访。
4. 授权院方处理本次检测涉及的血液、血浆和医疗废弃物，同意用于科学研究、技术创新和临床应用。为确认上述内容为双方意愿的其实表达，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。

孕妇（签字）: 孕妇身份证号： 日期： 年 月 日

**知情同意书补充条款**

1.本人现孕周已超过22+6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。

2.本人孕期符合产前诊断的适应症，按照国家《产前诊断管理办法》要求应行介入性产前诊断，在医生充分告知的情况下，本人仍然坚持行无创胎儿染色体筛查，本人愿意承担由此带来的一切后果和任何风险。

3.本人为双胎或多胎妊娠，医生已告知双胎或多胎的无创胎儿染色体筛查相对于单胎来说灵敏度和准确性都会降低，在医生充分告知的情况下，本人仍然坚持行双胎或多胎无创胎儿染色体筛查，本人愿意承担由此带来的任何风险。

孕妇（签字）： 日期： 年 月 日

附件1－2

福建省××医院

孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测申请单

孕妇姓名： 拼音（大写）\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_联系电话：\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

联系地址：

身份证号： 其它证件号（外籍人士填写）：

孕妇年龄：\_\_\_周岁 孕周：\_\_\_周\_\_\_天 末次月经体重：\_\_\_\_kg身高：\_\_\_\_cm

本次妊娠情况：自然受孕：是□否□ IVF：是□否□

促排卵：是□否□ IUI：是□否□

临床诊断：

既往史：异体输血：□无□有 移植手术：□无□有

异体细胞治疗：□无口有 干细胞治疗：□无□有

家族史：□无□有

孕产史：孕\_\_次，产\_\_次

不良孕产史：自然流产\_\_次；死胎\_\_次；新生儿死亡\_\_次；畸形儿史 次

辅助检查： 1.B超：□单胎□双胎□多胎□异常

2.筛查模式：□未做 □NT筛查 □早孕期筛查 □中孕期筛査

□早中孕期联合筛查 超声NT测定孕周：\_\_\_周\_\_\_天 NT测定值\_\_\_\_mm

母体血清筛查风险：21三体综合征1/ 18三体综合征1/

3.夫妻双方染色体检查结果：

孕妇染色体核型：□未做口正常□异常

丈夫染色体核型：□未做□正常口异常

送检单位： 送检医师： 申请日期： 年 月 日

附件1－3

福建省××医院

孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测临床报告单

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 送检单位： 孕妇姓名： | 年龄： |  | 标本编号： |  |
| 末次月经：\_\_\_\_\_\_年\_\_\_\_月\_\_\_\_日 |  |  | 筛查孕周： |  |
| 住院/门诊号： |  | 送检医师： |  |  |
| 标本类型： |  | 标本采集时间:\_\_\_\_\_\_\_年\_\_\_\_月\_\_\_\_日 |
| 标本状态： |  | 标本检测时间:\_\_\_\_\_\_\_年\_\_\_\_月\_\_\_\_日 |

**检测项目：胎儿染色体非整倍体（T21、T18、T13）检测**

**检测方法：孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测分析**

 **结果：**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **检测项目** | **检测值（Z）** | **参考范围** | **高风险/低风险** |
| 21三体 |  | （-3＜Z＜3） |  |
| 18三体 |  | （-3＜Z＜3） |  |
| 13三体 |  | （-3＜Z＜3） |  |
| 结果描述及建议： |
| 说明：1. 本报告仅针对21三体综合征、18三体综合征和13三体综合征3种常见胎儿染色体异常。

2. 该技术不适用的检测孕妇人群为：孕周<12+0周；夫妇一方有明确染色体异常；1年内接受异体输血、移植手术、异体细胞治疗等；胎儿超声检查提示有结构异常须进行产前诊断；有基因遗传病家族史或提示胎儿罹患基因病高风险；孕期合并恶性肿瘤；医师认为有明显影响结果准确性的其他情形。3．鉴于当前医学技术发展水平和孕妇个体差异等因素，本检测可能出现假阳性或假阴性结果。**4. 本检测结果不能作为产前诊断结果，如检测结果为高风险，建议受检者接受遗传咨询及相应产前诊断；如检测结果为低风险，则说明胎儿罹患本检测目标疾病的风险很低，但不排除其他异常可能性，应进行胎儿系统超声检查及其他检查。**5. 医疗机构不承担因孕妇提供信息资料不实而导致检测结果不准确的责任。**6. 若结果为高风险，受检者可根据《保险知情同意书》中的保险责任，报销一定的产前诊断费用。** |
| **检测机构**： 检测者： 审核者: 医师签名： 报告日期： 年 月 日  |

附件1－4

编号：

福建省××医院产前诊断证明书

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **孕妇姓名** |  | **年龄** |  | **身份证号** |  |
| **联系电话** |  | **联系****地址** |  |
| **目前诊断** |  |
| **产前诊断****意见** |  产前诊断机构（盖章）：年 月 日 |

**胎儿产前诊断结果知情告知**

根据原卫生部令第33号《产前诊断技术管理办法》有关规定，特向您告知如下事项：

1. 胎儿产前诊断是通过病史及多种相关产前诊断技术如彩色超声检查、羊水或脐血的生化检查、细胞和分子遗传学分析等进行诊断。各项检查为间接方法，不能直接检查胎儿，诊断正确率不能达100%。

2. 由于现有医学技术水平的限制及检测项目的局限性，即使在产前诊断医务人员已认真履行了工作职责和严格执行操作规程的情况下，不能做到诊断结果完全准确。

3. 孕妇及家属已充分了解产前诊断的性质、合理性与其目的、风险性和必要性，对其中的疑问已得到医生解答。孕妇及家属未得到诊断正确率100%的承诺。

孕妇或被委托人签字： 电话：

 日期： 年 月 日

附件1－5

福建省产前诊断证明专用章样式

****

尺寸：圆形，直径42㎜

文字内容见上图，其中医院名称应按照《母婴保健技术服务执业许可证》（许可产前诊断项目）上的机构名称

备注：各产前诊断机构需将刻好的印章报省卫生健康委员会妇幼处备案。