**保健篇**

**产前筛查和产前诊断项目管理工作规范（2021版）**

**一、项目目标**

（一）总体目标。

通过简便、经济和较少创伤的检测方法，对胎儿先天性缺陷和遗传性疾病进行产前筛查，对高风险人群进行产前诊断，从孕妇群体中发现怀疑有染色体畸形、神经管缺陷等先天性缺陷和遗传性疾病胎儿的高危孕妇，并进行产前医学干预，有效保障母婴健康，提高出生人口素质。

（二）具体目标。

1.产前筛查率达到 90%以上。

2.唐氏综合征等染色体畸形、神经管缺陷等严重出生缺陷得到有效控制。

**二、项目对象**

（一）对夫妇有一方为本地户籍、孕 15 周至 20 周+6天的孕妇，经知情同意后，免费提供 1 次中孕期血清学产前筛查。

（二）对符合《产前诊断技术管理办法》第十七条情形的孕妇，经知情同意后进行产前诊断。其中，对夫妇有一方为本地户籍、血清学产前筛查结果高风险的孕妇，免费提供1 次羊水穿刺胎儿染色体产前诊断。

**三、项目内容**

（一）开展健康宣教和临床咨询。

依托我省妇幼保健服务网络，结合基本公共卫生服务项目孕期保健工作，对怀孕妇女开展出生缺陷防治教育、产前筛查和产前诊断相关的临床咨询等，为孕妇提供卫生、营养、心理等方面的健康指导。

（二）开展产前筛查和产前诊断。产前筛查机构按照知情选择、孕妇自愿原则，对分娩年龄在 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、开放性神经管缺陷）的血清学产前筛查，将筛查高风险孕妇及时转诊至产前诊断机构明确诊断。产前诊断机构对拟进行产前诊断的孕妇开展产前诊断工作。

（三）开展专业人员系统培训。产前诊断机构内从事遗传咨询、产前咨询、儿科诊疗、超声产前诊断、实验室技术的人员须经过系统的产前诊断技术培训，经省级考试合格后获得产前诊断类《母婴保健技术考核合格证书》或在《医师

执业证书》中加注“母婴保健技术（产前诊断类）考核合格”。产前筛查机构内从事临床咨询、超声产前筛查、实验室技术的人员须经过省级培训并考试合格。

（四）加强质量控制与评估。根据属地化全行业管理要求，对产前筛查和产前诊断技术实施加强日常监管，纳入双随机抽查重点内容。依托产前筛查和诊断质控专家组，对产前筛查、产前诊断机构定期开展质量控制。产前诊断机构对合作的产前筛查机构加强管理和质量控制。

（五）加强信息化管理。依托省级妇幼健康信息平台，推进产前诊断等母婴保健技术管理模块建设，开展产前筛查、诊断、个案随访等全流程信息化管理。加强信息公开，及时公布辖区产前诊断、产前筛查等母婴保健技术服务机构名单。

**四、机构职责**

（一）各级卫生健康行政部门。省卫生健康委妇幼处负责并组织省级专家制订项目方案、确定工作目标、组织省级检查指导，及时研究解决产前筛查和产前诊断工作开展实施过程中的问题。市、县两级卫生健康行政部门负责本辖区项

目组织管理和具体实施，确保项目进度和质量。

（二）各级项目管理中心。各级卫生健康行政部门成立出生缺陷预防项目管理中心（含产前筛查、产前诊断等出生缺陷三级预防项目），指定专门机构和专人负责辖区项目管理工作，包括人员培训、业务指导、信息管理、质量控制等。

省产前筛查和产前诊断项目管理中心设在省妇女保健院。

（三）各级质量控制中心。各级卫生健康行政部门指定专门机构成立产前筛查和诊断工作质量控制中心，组建质控专家组，对辖区产前筛查和诊断机构定期开展质量控制和技术指导，将质控情况及时反馈卫生健康行政部门。

（四）产前筛查机构。进行出生缺陷防治健康教育；开展与产前筛查相关的临床咨询；开展常见的胎儿染色体病、开放性神经管畸形、超声下常见严重的胎儿结构畸形等产前筛查工作；将拟进行产前诊断的孕妇转诊至与其合作的产前诊断机构；统计分析产前筛查有关信息，按要求定期报送卫生健康行政部门；建立追踪随访制度，对接受筛查的孕妇进行妊娠结局追踪随访；接受有合作关系产前诊断机构的人员培训、技术指导、信息管理和质量控制；建立技术档案管理制度，对在本机构进行筛查的孕妇建立信息档案，档案资料保存期应为 15 年。

（五）产前诊断机构。进行出生缺陷防治健康教育；接受产前筛查机构或其他医疗机构发现的拟进行产前诊断孕妇的转诊；开展与产前诊断相关的临床咨询；开展常见的胎儿染色体病、开放性神经管畸形、超声下常见严重的胎儿结构畸形等产前诊断工作；具有相应遗传咨询和实验室检测能力，可开展常见单基因遗传性疾病的诊断；在征得家属同意后，对引产出的胎儿进行病理检查及相关遗传学检查；落实多学科转会诊、追踪随访、疑难病例讨论等各项规章制度；对有合作关系的产前筛查机构开展人员培训、技术指导和质量控制工作；对涉及医学伦理问题的病例应当及时经医学伦理委员会研究讨论；统计和分析产前诊断有关信息，尤其是确诊阳性病例的有关数据，按要求定期报送卫生健康行政部门；建立技术档案管理制度，对在本机构进行筛查或诊断的孕妇建立信息档案，档案资料保存期应为 15 年。