

# 中华人民共和国卫生行业标准

WS 322.1—2010

---

## 胎儿常见染色体异常与开放性 神经管缺陷的产前筛查与诊断技术标准 第1部分:中孕期母血清学产前筛查

Technical standards of prenatal screening and diagnosis for  
fetal common chromosomal abnormalities and open neural tube defects  
Part 1: Maternal serum prenatal screening in second trimester

2010-06-08 发布

2010-12-31 实施

---

中华人民共和国卫生部 发布

## 前 言

WS 322《胎儿常见染色体异常与开放性神经管缺陷的产前筛查与诊断技术标准》目前发布如下部分：

——第 1 部分：中孕期母血清学产前筛查；

——第 2 部分：胎儿常见染色体异常的细胞遗传学产前诊断技术标准。

本部分是 WS 322 的第 1 部分。

本部分的附录 A 是资料性附录，附录 B 是规范性附录。

本部分由卫生部医疗服务标准专业委员会提出。

本部分由中华人民共和国卫生部批准。

本部分主要起草单位：中国医学科学院北京协和医院、云南省第一人民医院、四川大学华西第二医院、浙江大学医学院附属妇产科医院。

本部分主要起草人：边旭明、朱宝生、刘俊涛、王和、吕时铭、马良坤、蒋宇林、戚庆炜、夏家辉、孙念怙。

# 胎儿常见染色体异常与开放性 神经管缺陷的产前筛查与诊断技术标准

## 第 1 部分：中孕期母血清学产前筛查

### 1 范围

WS 322 的本部分规定了中孕期母血清学产前筛查的工作程序、知情同意书、筛查资料和标本的采集、实验室检测、结果的告知及对高风险孕妇的处理和追踪随访等要求。

本部分适用于对分娩时年龄在 35 岁以下的中孕期孕妇进行胎儿常见染色体异常(唐氏综合征与 18-三体综合征)和开放性神经管缺陷的血清学产前筛查。

### 2 规范性引用文件

下列文件对于本文件的应用是必不可少的。凡是注日期的引用文件,仅注日期的版本适用于本文件。凡是不注日期的引用文件,其最新版本(包括所有的修改单)适用于本文件。

WS/T 247 甲型胎儿球蛋白检测产前监测和开放性神经管缺损诊断准则

WS/T 250 临床实验室质量保证的要求

### 3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

#### 3.1

**常见胎儿染色体异常 common chromosome abnormalities**

染色体疾病是导致新生儿出生缺陷最多见的一类遗传性疾病。染色体病约有近 400 种,其中常见的有 60 多种,主要的染色体异常为 21-三体(唐氏综合征)、18-三体综合征和 13-三体综合征以及性染色体的异常,其次为染色体结构的异常。

#### 3.2

**开放性神经管缺陷 open neural tube defects**

孕 4 周左右胚胎神经管未闭合导致,依据缺陷的部位和严重程度而临床表现不同,开放性神经管缺陷包括无脑儿和开放性脊柱裂,前者为致命性的,可导致流产、死胎或死产,后者可出现瘫痪,二便失禁等症状。

#### 3.3

**中孕期 the second trimester**

孕 13 周~20<sup>+6</sup>周,中孕期筛查时限通常指孕 15 周~20<sup>+6</sup>周。

#### 3.4

**产前筛查 prenatal screening**

通过简便、经济和较少创伤的检测方法,从孕妇群体中发现某些有先天性缺陷和遗传性疾病胎儿的高风险孕妇,以便进一步明确诊断。