

国家卫生计生委办公厅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

国卫办妇幼发〔2016〕45 号

各省、自治区、直辖市卫生计生委，新疆生产建设兵团卫生局：

为推动落实全面两孩政策，满足广大孕妇对产前筛查与诊断分子遗传新技术服务的需求，规范有序开展以胎儿 21 三体综合征、18 三体综合征和 13 三体综合征为目标疾病的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，现就有关事项通知如下。

一、合理规划布局，完善服务网络

各级卫生计生行政部门要按照《产前诊断技术管理办法》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诊断技术统一管理。省级卫生计生行政部门要根据当地实际合理规划，建立以产前诊断机构为核心、以产前筛查机构为采血点、以具备能力的医学检验所和其他医疗机构为技术支撑的孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断网络，优化服务流程，建立转诊机制，满足群众需求。产前诊断机构可独立或与具备相应检测能力的医学检验所和其他医疗机构合作开展孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断服务。产前筛查机构应当在产前诊断机构指导下承担采血服务，并

与其建立合作机制，落实后续检测与产前诊断服务。

二、规范技术服务，提高服务质量

我委在总结前期产前诊断机构开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作经验的基础上，组织制定了《孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断技术规范》（以下简称《技术规范》，见附件 1，可从国家卫生计生委网站下载），指导全国规范有序开展相关工作。医疗机构要严格按照《技术规范》要求，完善规章制度，做好筛查、诊断和随访等环节的有效衔接，规范提供孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断服务。医务人员要按照医学伦理原则，全面、准确告知孕妇相关服务内容，尊重孕妇知情权和选择权，保护孕妇隐私，维护孕妇权益。各地要积极开展专业技术人员规范化培训，加强相关工作质量评估。按要求定期报送相关工作信息（见附件 2），并做好信息分析与利用，不断提高产前筛查与诊断服务质量。

三、加强监督管理，确保有序开展

各级卫生计生行政部门要将孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断作为母婴保健专项技术监督管理的重要内容，纳入卫生计生综合监督执法。强化日常监管，加强校验检查，设立黑名单，建立退出机制。对于非医疗机构和非医务人员开展孕妇外周血胎儿游离 DNA 采血或检测的，按照非法行医进行查处；对不具备资质开展孕妇外周血胎儿游离 DNA 检测

或采血的，按照《医疗机构管理条例》第四十七条、《产前诊断技术管理办法》第三十条等规定进行处罚。同时，采取设置意见箱、12320 热线电话以及与新闻媒体合作等形式，鼓励群众和社会媒体举报或曝光违法违规机构与违法行为，切实保障广大孕妇权益。

本文自印发之日起施行。此前《国家卫生计生委妇幼司关于产前诊断机构开展高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作的通知》（国卫妇幼妇卫便函〔2015〕4号）和《国家卫生计生委医政医管局关于开展高通量基因测序技术临床应用试点工作的通知》（国卫医医护便函〔2014〕407号）中涉及产前筛查与诊断专业试点机构的有关规定同时废止。

附件：1. 孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断技术规范

2. 孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断数据信息报表

国家卫生计生委办公厅

2016 年 10 月 27 日