

附件

产前筛查和产前诊断质量控制指标

指标一、孕中期血清学产前筛查 21 三体综合征检出率

定义：单位时间内，孕中期血清学产前筛查胎儿实际患 21 三体综合征的孕妇中，血清学产前筛查胎儿为 21 三体综合征高风险的孕妇比例。

计算公式：

孕中期血清学产前筛查 21 三体综合征检出率=

$$\frac{\text{孕中期血清学产前筛查胎儿为 21 三体综合征真阳性的孕妇数}}{\text{孕中期血清学产前筛查胎儿为 21 三体综合征真阳性孕妇数} + \text{假阴性孕妇数}} \times 100\%$$

说明：根据不同血清学产前筛查方法（二联、三联、四联筛查）分别统计该指标。

指标二、孕中期血清学产前筛查 21 三体综合征假阳性率

定义：单位时间内，孕中期血清学产前筛查胎儿实际未患 21 三体综合征的孕妇中，血清学产前筛查胎儿为 21 三体综合征高风险的孕妇比例。

计算公式：

孕中期血清学产前筛查 21 三体综合征假阳性率=

$$\frac{\text{孕中期血清学产前筛查胎儿为 21 三体综合征假阳性的孕妇数}}{\text{孕中期血清学产前筛查胎儿为 21 三体综合征假阳性孕妇数} + \text{真阴性孕妇数}} \times 100\%$$

指标三、孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测高风险孕妇接受遗传学产前诊断的比例

定义：单位时间内，孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测（以下简称 cffDNA 检测）胎儿为目标疾病高风险的孕妇中，接受遗传学产前诊断的孕妇比例。

计算公式：

$$\text{cffDNA 检测高风险孕妇接受遗传学产前诊断的比例} = \frac{\text{cffDNA 检测胎儿为目标疾病高风险且接受遗传学产前诊断的孕妇数}}{\text{同期 cffDNA 检测胎儿为目标疾病高风险的孕妇总数}} \times 100\%$$

说明：cffDNA 检测目标疾病是指 21 三体综合征、18 三体综合征、13 三体综合征。

指标四、cffDNA 检测目标疾病复合阳性预测值

定义：单位时间内，cffDNA 检测胎儿为目标疾病高风险的孕妇中，经遗传学产前诊断确诊为胎儿患目标疾病的孕妇比例。

计算公式：

$$\text{cffDNA 检测目标疾病复合阳性预测值} = \frac{\text{cffDNA 检测胎儿为目标疾病真阳性的孕妇数}}{\text{同期 cffDNA 检测胎儿为目标疾病高风险的孕妇总数}} \times 100\%$$

说明：cffDNA 检测目标疾病是指 21 三体综合征、18 三体综合征、13 三体综合征。

指标五、cffDNA 检测 21 三体综合征检出率

定义：单位时间内，cffDNA检测胎儿实际患21三体综合征的孕妇中，cffDNA检测胎儿为21三体综合征高风险的孕妇比例。

计算公式：

cffDNA检测21三体综合征检出率=

$$\frac{\text{cffDNA检测胎儿为21三体综合征真阳性的孕妇数}}{\text{cffDNA检测胎儿为21三体综合征真阳性孕妇数} + \text{假阴性孕妇数}} \times 100\%$$

指标六、产前筛查高风险咨询率

定义：单位时间内，产前筛查结果为高风险的孕妇中，接受咨询的孕妇比例。

计算公式：

产前筛查高风险咨询率=

$$\frac{\text{产前筛查胎儿为目标疾病高风险且接受咨询的孕妇数}}{\text{同期产前筛查胎儿为目标疾病高风险的孕妇总数}} \times 100\%$$

说明：产前筛查是指血清学产前筛查和cffDNA检测，应分别统计血清学产前筛查高风险孕妇咨询率和cffDNA检测高风险孕妇咨询率。血清学产前筛查目标疾病是指21三体综合征、18三体综合征、开放性神经管缺陷；cffDNA检测目标疾病是指21三体综合征、18三体综合征、13三体综合征。咨询是指在产前筛查机构或产前诊断机构中，由具有产前筛查临床咨询资质的医师提供的产前筛查相关咨询服务。

指标七、产前筛查高风险随访率

定义：单位时间内，产前筛查胎儿为目标疾病高风险的孕妇中，经随访获得妊娠结局的孕妇比例。

计算公式：

产前筛查高风险随访率=

$$\frac{\text{产前筛查胎儿为目标疾病高风险且经随访获得妊娠结局的孕妇数}}{\text{同期产前筛查胎儿为目标疾病高风险的孕妇总数}} \times 100\%$$

说明：产前筛查是指血清学产前筛查和 cffDNA 检测，应分别统计血清学产前筛查高风险孕妇随访率和 cffDNA 检测高风险孕妇随访率。血清学产前筛查目标疾病是指 21 三体综合征、18 三体综合征、开放性神经管缺陷；cffDNA 检测目标疾病是指 21 三体综合征、18 三体综合征、13 三体综合征。随访时间应至少至分娩后 12 周；随访内容应包括后期流产、引产、早产或足月产、死产、死胎等妊娠结局，是否为血清学产前筛查或 cffDNA 检测目标疾病患儿，有条件的可将后期流产、死胎的遗传学诊断纳入妊娠结局随访内容。

指标八、介入性产前诊断取材术术后一周内胎儿丢失率

定义：单位时间内，介入性产前诊断取材术术后一周内胎儿丢失的孕妇数占接受介入性产前诊断取材术孕妇总数的比例。

计算公式：

介入性产前诊断取材术术后一周内胎儿丢失率=

$$\frac{\text{介入性产前诊断取材术后一周内胎儿丢失的孕妇数}}{\text{同期接受介入性产前诊断取材术的孕妇总数}} \times 100\%$$

说明：根据不同产前诊断取材手术（绒毛膜穿刺术、羊膜腔穿刺术、脐静脉穿刺术）分别统计该指标。

指标九、细胞核型产前诊断染色体条带分辨率 ≥ 400 条带比例

定义：单位时间内，细胞核型产前诊断病例中染色体条带分辨率达到 400 条带及以上的比例。

计算公式：

细胞核型产前诊断染色体条带分辨率 ≥ 400 条带比例=

$$\frac{\text{染色体条带分辨率达到 400 条带及以上的病例数}}{\text{同期细胞核型产前诊断病例总数}} \times 100\%$$

指标十、实验室内周转时间中位数

定义：实验室收到标本到发送报告的时间由长到短排序后取其中位数。

计算公式：

$$n \text{ 为奇数时, 实验室内周转时间中位数} = \frac{X_{(n+1)}}{2}$$

$$n \text{ 为偶数时, 实验室内周转时间中位数} = \frac{X_{\frac{n}{2}} + X_{\frac{n}{2}+1}}{2}$$

其中 n 为检验标本数， X 为实验室内周转时间

说明：该指标应分别统计不同介入性取材手术的细胞遗传学产前诊断实验室内周转时间中位数、不同分子遗传学产

前诊断技术实验室内周转时间中位数。

指标十一、超声产前筛查切面完整率

定义：单位时间内，超声产前筛查切面数量符合指南要求的胎儿数占超声产前筛查胎儿总数的比例。

计算公式：

超声产前筛查切面完整率=

$$\frac{\text{超声产前筛查切面数量符合指南要求的胎儿数}}{\text{同期超声产前筛查胎儿总数}} \times 100\%$$

说明：“指南”指由中华医学会超声医学分会妇产超声学组编写的《超声产前筛查指南》（2022年版）。该指标应分别统计孕早期和孕中期超声产前筛查切面完整率。

指标十二、超声产前筛查切面标准率

定义：单位时间内，超声产前筛查切面符合指南标准的切面数占超声产前筛查胎儿切面总数的比例。

计算公式：

超声产前筛查切面标准率=

$$\frac{\text{超声产前筛查切面符合指南标准的切面数}}{\text{同期超声产前筛查胎儿切面总数}} \times 100\%$$

说明：“指南”指由中华医学会超声医学分会妇产超声学组编写的《超声产前筛查指南》（2022年版）。超声产前筛查胎儿切面总数为胎儿数与指南规定的切面数之乘积。该指标应分别统计孕早期和孕中期超声产前筛查切面标准率。

指标十三、产前诊断随访率

定义：单位时间内，接受产前诊断的孕妇中，经随访获得妊娠结局的孕妇比例。

计算公式：

产前诊断随访率=

$$\frac{\text{接受产前诊断且经随访获得妊娠结局的孕妇数}}{\text{同期接受产前诊断的孕妇总数}} \times 100\%$$

说明：产前诊断是指遗传学产前诊断和超声产前诊断，该指标应分别统计遗传学产前诊断和超声产前诊断随访率。

指标十四、产前诊断结果异常病例遗传咨询率

定义：单位时间内，产前诊断胎儿为异常的孕妇中，接受遗传咨询的孕妇比例。

计算公式：

产前诊断结果异常病例遗传咨询率=

$$\frac{\text{产前诊断胎儿为异常且接受遗传咨询的孕妇数}}{\text{同期产前诊断胎儿为异常的孕妇总数}} \times 100\%$$

说明：产前诊断是指遗传学产前诊断和超声产前诊断。遗传咨询是指在产前诊断机构中，由具有遗传咨询资质的医师提供的相关咨询服务。