

## 孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测 知情同意书参考要点

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：

一、本检测适宜检测孕周为12-22<sup>+6</sup>周。

二、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种常见胎儿染色体非整倍体异常。

三、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；或按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 $\geq 35$ 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。

四、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 $< 12$ 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。

五、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。

六、如出现不可抗拒因素导致样品损耗或其他特殊情形（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。

七、本检测结果为筛查结果，不作为最终诊断结果。

八、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：

一、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，经本人及近亲属慎重考虑，自愿进行孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测。

二、本人承诺提供的相关信息真实可靠。

三、知晓并同意院方对妊娠结局进行随访。

四、授权院方处理本次检测涉及的血液、血浆和医疗废弃物。

为确认上述内容为双方意愿的真实表达，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。

编号： \_\_\_\_\_

孕妇身份证号： □□□□□□□□□□□□□□□□□□□□

孕妇（签字）： \_\_\_\_\_ 医师： \_\_\_\_\_

日期： \_\_\_\_\_年\_\_\_\_月\_\_\_\_日 日期： \_\_\_\_\_年\_\_\_\_月\_\_\_\_日

---

**知情同意书补充条款（孕周超过22<sup>+6</sup>周的孕妇需同时签署）**

本人现孕周已超过22<sup>+6</sup>周，已知晓存在错过最佳产前诊断时间的风险，本人自愿要求进行孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测，并承担检测风险及因错过最佳产前诊断时间所致无足够时间进行后续临床处理等后果。

孕妇（签字）： \_\_\_\_\_ 医师： \_\_\_\_\_

日期： \_\_\_\_\_年\_\_\_\_月\_\_\_\_日 日期： \_\_\_\_\_年\_\_\_\_月\_\_\_\_日