

贵州省卫生健康委员会

黔卫健函〔2022〕65号

省卫生健康委关于启动2022年贵州省 高危人群出生缺陷防治补助 试点项目的通知

各市、自治州卫生健康局，委直属相关单位：

预防和减少出生缺陷，把好人生健康第一关，是提高出生人口素质、推进健康中国建设的重要举措，是坚持以人为本、促进经济社会可持续发展的内在要求。为深入贯彻全省卫生健康高质量发展大会精神，根据《贵州省整体提升卫生健康水平攻坚行动计划（2021—2030年）》要求，我委将以建设健康贵州、保障母婴安全、提升人均预期寿命为目标，坚持政府主导、精准施策、知情自愿的原则，在全省启动实施2022年贵州省高危人群出生缺陷防治补助试点项目。现提出工作要求如下，请各地、各单位抓好落实。

一、试点工作目标

(一)总体目标。通过实施“2022年贵州省高危人群出生缺陷防治补助试点项目”,促进出生缺陷防治社会宣传和健康教育,提升全省出生缺陷综合防治能力,规范产前筛查诊断服务,为群众提供公平可及、优质高效的出生缺陷防治服务,预防和减少出生缺陷,提高出生人口素质和儿童健康水平。

(二)具体目标

1.广泛开展出生缺陷防治社会宣传和健康教育,倡导广大孕妇和家庭主动学习、掌握优生优育及出生缺陷防治知识。

2.促进各级政府进一步重视出生缺陷防治工作,探索建立“政府主导、部门合作、专家支撑、群众参与”的工作机制。

3.增强各级妇幼保健服务机构出生缺陷防治意识,提升妇幼保健服务人员出生缺陷防治技能和水平。

4.加强产前筛查和产前诊断服务机构建设,科学规范开展服务,为优质高效服务供给提供平台支撑和技术保障。

5.2022年计划为4.5万血清学筛查结果为高风险或临界风险的孕妇免费提供无创胎儿游离DNA产前筛查(以下简称“无创DNA检测”);为9000对地中海贫血筛查高风险的夫妇免费开展地中海贫血基因检测;为500名需要地中海贫血产前诊断的孕妇免费开展地中海贫血产前诊断。

6.2022年,出生缺陷防治知识知晓率达75%以上,产前筛查率达72%以上;高危人群出生缺陷防治补助项目服务对象满意度

达 80%。

二、试点项目范围和内容

(一)试点年度

2022 年。

(二)目标人群

凡夫妇双方或一方具有贵州省户籍、接受孕产期健康管理和
服务、自愿接受检测且符合检测条件的孕妇。

(三)服务内容

为服务对象免费开展优生优育知识宣传、出生缺陷防治咨询
等服务；为血清学产前筛查符合条件的目标人群免费进行 1 次无
创 DNA 检测(具体项目方案详见附件 1,以下简称无创 DNA 补助
项目)；为全省需要地中海贫血产前诊断的孕妇免费进行 1 次地
中海贫血产前诊断,为全省地中海贫血筛查符合条件的夫妇免费
开展 1 次地贫基因检测(具体项目方案详见附件 2,以下简称地贫
补助项目)；同时做好服务对象风险评估、咨询指导和追踪随访等
服务。

三、服务原则

(一)免费服务。无创 DNA 补助项目、地贫补助项目提供的
服务均为免费服务。

(二)知情自愿。服务机构认真做好宣传引导,无创 DNA 补
助项目、地贫补助项目,相关信息均应充分告知公民,由公民知情
后自行选择,自愿参与。

(三)规范实施。各项目定点机构及医务人员要严格遵循技术规范和医学伦理原则,认真组织实施,规范开展服务。

四、组织实施

(一)项目管理。受省卫生健康委委托,省产前诊断中心(设在贵州医科大学附属医院)和省出生缺陷防治管理中心(设在省妇幼保健院)负责全省高危人群出生缺陷防治补助试点项目具体管理工作。市县卫生健康局负责本地区项目具体组织实施。市级出生缺陷管理分中心和县级出生缺陷管理办公室分级做好属地项目管理。

1.省产前诊断中心。负责项目方案制定、方案解读、项目宣传、人员培训、技术指导、信息平台建设及监测、质量控制、资金管理和绩效评估等具体工作;负责根据项目进度按照补助标准分期向市级出生缺陷管理分中心结算项目相关费用。

2.省出生缺陷防治管理中心。负责组织市级出生缺陷管理分中心和县级出生缺陷管理办公室分级做好属地项目管理。协助省卫生健康委和省产前诊断中心做好项目管理。

3.市级出生缺陷管理分中心。负责按照上级工作要求组织实施辖区项目工作,负责本地区项目服务机构进行业务指导和质量控制。开展辖区内出生缺陷综合防控人员培训、健康教育工作和信息化管理等工作。做好项目进度监测、总结分析,协助做好本地区项目经费管理。向辖区内项目定点机构和县级出生缺陷管理办公室结算项目相关费用。

4. 县级出生缺陷管理办公室。负责按照上级工作要求组织实施辖区内项目工作,协助做好本地区项目经费管理。将出生缺陷监测与孕产妇和儿童健康管理相结合,做好辖区内出生缺陷高危孕妇和新生儿的转诊、随访和干预工作。

(二)服务机构

1. 产前筛查机构。省内获得产前筛查资质且与项目定点产前诊断机构依法签署了项目协议的产前筛查机构,承担无创DNA检测和地贫基因检测采血任务,并组织开展社会宣传和告知,引导群众到项目定点机构接受服务。产前筛查机构还负责筛查信息个案登记、检测前咨询、检测申请、血样标本采集、低风险人群后续咨询与随访等工作。

2. 产前诊断机构。省内获得产前诊断资质且与项目定点产前筛查机构依法签署了项目协议的产前诊断机构,负责接收无创DNA和地贫基因检测血样标本并进行检测。省内获得分子遗传产前诊断资质且与项目定点的产前筛查机构依法签署了项目协议的产前诊断机构,承担地中海贫血产前诊断服务。产前诊断机构作为本项目责任主体,要主动加强项目规范实施和流程管理,与产前筛查机构建立合作关系,签订合作协议。组织开展社会宣传告知,引导群众到项目定点机构接受服务。产前诊断机构负责样本信息审核、临床报告的出具发放、高风险人群咨询指导、产前诊断与妊娠结局随访、数据统计分析等相关工作。负责做好与省产前诊断中心、合作的产前筛查机构间的资金结转及信息管理。

五、资金安排与管理

(一)资金来源和补助标准。试点项目补助资金由省级财政承担,采取“提前预拨、据实结算”的方式落实,贵州省产前诊断中心负责具体结算、支出与管理。孕妇无创 DNA 检测项目补助标准为 500 元/人;地贫基因检测项目补助标准为 750 元/对夫妇;地贫产前诊断项目补助标准为 1500 元/人(无创 DNA 检测、地贫基因检测、地贫产前诊断项目均为限价项目)。

(二)经费管理要求

1. 据实结算。各定点服务机构按照实际完成例数和定额补助标准据实结算。省产前诊断中心在信息系统中调取各机构工作量,以孕妇所在采样机构直属市州为结算主体,按市州的总工作量将资金(含项目服务费及市县管理工作经费)结算给市级出生缺陷管理分中心,由市级出生缺陷管理分中心进一步按要求进行资金分配,县级出生缺陷管理办公室协助经费管理及下发。省产前诊断中心于当年 7 月(结算 5、6 月)、9 月(结算 7、8 月)、11 月(结算 9、10 月)、次年 3 月(结算 11、12 月)(注:具体时间根据省财政厅拨款时间调整),按每两月一次进行资金结算。

2. 直接减免。各定点服务机构对于服务对象相关服务项目就地、按例、直接进行减免。

3. 专款专用。项目补助资金必须专款专用,专账核算。项目资金具体分配原则详见项目方案。任何单位和个人不得截留、挤占和挪用专项补助资金。

六、工作要求

(一)明确项目主体责任,规范项目流程。项目定点机构应按照《产前诊断技术管理办法》《国家卫生计生委办公厅关于印发地中海贫血防控试点项目技术服务规范的通知》(国卫办妇幼函〔2015〕873号)《国家卫生健康委办公厅关于进一步加强地中海贫血防控工作的通知》(国卫办妇幼函〔2018〕683号)《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)《国家卫生健康委办公厅关于加强孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查与诊断监督管理的通知》(国卫办妇幼函〔2019〕847号)等相关要求,严格规范操作。

(二)强化项目数据安全和信息管理。各级卫生健康行政部门和项目定点机构要高度重视数据安全与信息管理工作,强化监督指导,加强人员培训,持续开展信息安全风险评估和监测预警,逐步提高项目定点机构信息安全管理水平。各项目定点机构要依法依规使用健康医疗大数据有关信息,严格保护孕妇隐私,确保公民隐私和数据安全。以项目定点产前诊断机构为单位,及时、准确完成项目信息的管理和报送工作,做好项目工作总结。省产前诊断中心负责信息审核、汇总、分析并报送省卫生健康委。

(三)加强生物样本和遗传信息资源保护。各项目定点机构要建立健全人类遗传资源管理制度,落实风险防范措施,确保项目实施全过程符合《中华人民共和国生物安全法》《中华人民共和国

国人类遗传资源管理条例》(中华人民共和国国务院令 第717号) 相关规定。

(四)做好项目经费结算。省产前诊断中心在信息管理系统中统计各机构实际完成检测量作为资金拨付使用依据按期据实进行结算。据实结算后,采血机构、管理机构及检测机构将该项目补助资金结转为医院业务收入。2023年初,省产前诊断中心汇总全省2022年度试点项目服务人数,报省卫生健康委,作为省级资金结算、预算依据。

七、保障措施

(一)加强组织领导。省卫生健康委负责项目的组织实施,定期研究调度项目执行情况,加强工作指导和质量控制,推动项目顺利实施。各地要成立相关组织机构,积极协调成员单位,密切配合、及时沟通,建立多部门合作机制,提升项目服务质量和管理水平。

(二)加强宣传培训。各地及项目定点机构要做好出生缺陷宣传教育工作,通过报刊、广播、电视、网络以及宣传栏、宣传单、知识讲座等多种渠道、多种形式,积极宣传防控出生缺陷的重要性和必要性,广泛宣传政府惠民举措及项目成效,提高群众项目知晓度,营造全民参与的社会氛围。各级卫生健康行政部门和项目定点机构要加强项目解读,加大对产前诊断和产前筛查机构相关业务人员培训和技术考核,规范项目流程和技术操作,努力提升服务质量和水平,确保项目顺利实施。

(三)加强监督管理。各地及项目定点机构要严格落实相关法律法规、技术规范和伦理原则等;从事产前筛查和产前诊断的卫生专业技术人员须取得相应资质。项目定点产前诊断机构定期对辖区项目工作进行指导和质控;省级产前诊断质控中心负责全省项目技术指导与质量控制管理工作。各级卫生健康行政部门应将项目纳入卫生健康综合监督执法,加大督导力度,强化日常监管;省、市(州)每半年对项目实施情况进行一次全面督导,对进展明显滞后的地区实行通报和约谈。

(四)加强绩效评估。持续做好筛查信息数据统计报送和追踪监测工作。落实专款专用,加强绩效评估,掌握项目执行情况,针对实际发现问题及时补充完善政策措施。加强数据分析和研判,深入研究出生缺陷发生的高危因素及预防措施,为完善出生缺陷防控政策提供科学依据。

(五)防范化解风险。各地要强化医疗安全意识,加强服务领域矛盾纠纷排查和风险预警,完善风险防范机制,组织开展年度项目满意度调查工作,及时发现并研究解决突出问题,消除安全隐患,防范和化解风险。各项目定点机构及时妥善处理矛盾纠纷,积极回应群众诉求,维护群众合法权益。

附件:1.贵州省高危孕妇无创胎儿游离DNA产前筛查
补助项目方案(2022年试行)

2.贵州省高危孕妇地中海贫血产前诊断及基因检测

补助项目方案(2022年试行)

3.2022年贵州省高危人群出生缺陷防治试点项目工
作流程图



2022年5月5日

附件 1

贵州省高危孕妇无创胎儿游离DNA产前筛查补助项目方案 (2022 年试行)

无创胎儿游离 DNA 产前筛查(以下简称“无创 DNA 检测”)是应用高通量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 21—三体综合征、18—三体综合征、13—三体综合征 3 种常见染色体非整倍体异常风险。为有序推进 2022 年全省高风险孕妇无创胎儿游离 DNA 产前筛查补助试点项目有序实施,特制定本方案。

一、工作目标

对符合条件的目标人群开展无创 DNA 检测补助,全省各市州需按年度完成补助工作量;无创 DNA 检测高风险孕妇妊娠结局随访率应达到 95% 以上。

二、服务范围

(一)实施范围

夫妻双方或一方为贵州省户籍的孕妇,属于项目适用人群,在全省项目定点机构进行检测服务。每孕次可享受 1 次免费无创 DNA 检测。

全省免费服务人数共 4.5 万人,补助标准 500 元/人。贵阳市执行本地民生基因项目,暂不在本项目实施范围内,其余市州户

籍孕妇在项目定点机构接受免费服务。各市州2022年免费服务人数详见附件1—2,根据各市州项目执行情况,省级项目管理单位可动态调整本年度各市州免费服务名额。

(二)本试点项目适用人群

孕妇孕周为12—22⁺⁶周,预产期年龄<35岁,血清学筛查结果显示为临界风险等高危人群(胎儿常见染色体非整倍体风险值高于1/1000),适用无创DNA检测。

(三)以下情况不在免费范围内

1. 未经产前血清学筛查的;
2. 不在本项目实施范围内;
3. 不满足本项目适用人群的任一条件;
4. 经医生综合评估不适宜进行无创DNA检测的;
5. 属于无创DNA检测禁用人群的。

三、服务内容及流程

(一)开展血清学筛查。孕妇就近选择具备产前筛查/诊断资质的医疗机构就诊,接诊医生按照相关技术规范,根据孕妇情况适用于血清学筛查的建议其进行血清学筛查。

(二)项目适用人群判断及孕妇信息填报。孕妇在有产前筛查/诊断资质的医疗机构完成血清学筛查和遗传咨询后,经具备产前筛查/诊断—遗传咨询资质的医务人员综合评估该孕妇是否满足本项目适用人群条件,告知孕妇知情同意后可免费进行无创DNA检测。孕妇在本项目专用信息平台中选择进入“高危孕妇

无创胎儿游离 DNA 检测”项目,填写个人基本信息、户籍信息及血清学筛查结果,并上传凭证,提交审核。

(注:若孕妇本人为贵州省户籍,需上传本人身份证或户口本进行户籍审核;若孕妇本人非贵州省户籍,其丈夫为贵州省户籍,则需上传夫妻双方身份证或户口本及结婚证)。

(三)采血机构信息审核。采血的产前筛查/诊断机构及时审核孕妇相关信息,并对信息真实性、准确性负责。审核通过后,孕妇将在信息系统内收到服务凭证(二维码),通知孕妇进行采血。

(四)项目送检信息填写及静脉血采集。医疗机构医务人员扫描二维码验证成功后,履行充分告知义务(慎用人群充分了解存在的风险及检测局限性后,本着知情、自愿选择的原则,经慎重考虑后可参与本项目),指导接受服务的孕妇填写项目相关的纸质材料;并在信息系统中按要求填写送检信息,点击保存后,系统自动生成个人样本唯一识别号。采血机构医务人员凭号采集静脉血(注:血样编号与知情同意书、检测申请单和检测报告单编号一致),于72小时内按照相关要求转运至定点产前诊断机构。

(五)实验室检测及报告发放。产前诊断机构对符合要求的标本进行集中检测、数据分析与结果判断,并出具检测报告。临床报告应当由副高以上职称并具备遗传咨询产前诊断资质的临床医师完成。非产前诊断机构不得出具临床报告。

(六)随访与管理。采血机构应当负责对孕妇进行下一步妊娠指导及追踪随访,随访时间为分娩后3—6月,并在信息系统中

详细记录随访情况。对检测结果为高风险的孕妇,要尽快通知孕妇到产前诊断机构进行后续咨询及产前诊断,高风险孕妇妊娠结局随访率应达到95%;对检测结果为低风险的孕妇,应告知定期进行常规产前检查,如同时存在胎儿影像学检查异常,应转诊至产前诊断机构进行后续咨询及产前诊断。

项目涉及的知情同意书、检测申请单和检测报告单等,按原规定执行,本项目不作统一要求。标本、信息和资料的保存期限应不少于3年。

附件:1—1.2022年贵州省高危孕妇无创胎儿游离DNA产前

筛查补助试点项目经费使用规范明细

1—2.2022年贵州省高危孕妇无创胎儿游离DNA产前

筛查补助试点项目各市州服务人数

1—3.2022年贵州省高危孕妇无创胎儿游离DNA产前

筛查补助试点项目定点产前诊断机构名单

附件 1—1

2022 年贵州省高危孕妇无创胎儿游离 DNA 产前筛查 补助试点项目经费使用规范明细

项目内容	项目服务费		项目管理工作经费		合计
	咨询、项目登记、样本采集及随访费用	检测费			
	项目定点服务机构对符合条件的孕妇进行咨询,项目宣教,筛查入组,资质审核,签署知情同意书,信息填报,标本采集及规范送检,发放检测报告及解读,追踪随访,在信息系统中上传相关信息	检测试剂及与检测试剂相适应检测设备费用,无创 DNA 配套的医疗保险费用,信息化管理匹配的扫码设备、标本采集相应耗材和标本物流递送费用,其他相关硬件软件维护等	省级健康教育,宣传动员,宣传资料印制、发放等;项目人员培训、质量控制、信息监测、转诊协调等	市县级宣传资料印刷、宣传动员、培训资料、质量控制、协助采血机构进行个案追踪管理、诊治转诊协调等。市级、县级各 2 元/例	500 元/例
经费标准	80 元/例	409 元/例	7 元/例	4 元/例	
经费结算机构	采血机构	检测机构	省级管理机构	市县级管理机构	

附件 1—2

2022 年贵州省高危孕妇无创胎儿游离 DNA 产前筛查
补助试点项目各市州服务人数

序号	市/州	免费服务人数(人)
1	遵义市	8200
2	六盘水市	4800
3	安顺市	3200
4	毕节市	10500
5	铜仁市	4400
6	黔南州	4300
7	黔东南州	5200
8	黔西南州	4400
合计	45000	

附件 1—3

2022 年贵州省高危孕妇无创胎儿游离 DNA 产前筛查
补助试点项目定点产前诊断机构名单

序号	机构
1	贵州医科大学附属医院
2	贵州省人民医院
3	贵阳市妇幼保健院
4	贵阳市第二人民医院
5	遵义医科大学附属医院
6	遵义市第一人民医院
7	遵义市妇幼保健院
8	安顺市人民医院
9	安顺市妇幼保健院
10	六盘水市妇幼保健院
11	铜仁市妇幼保健院
12	毕节市妇幼保健院
13	黔西南州人民医院
14	兴义市人民医院
15	黔东南州人民医院
16	黔南州人民医院

附件 2

贵州省高危孕妇地中海贫血基因检测及 产前诊断补助项目方案

(2022 年试行)

一、工作目标

对符合条件的适用人群免费开展地中海贫血基因检测和产前诊断;健全地贫防控网络,提升防控能力和水平,提高地中海贫血产前筛查率,减少重型地贫儿出生;中重型地贫胎儿产前诊断病例随访率达到 95% 以上。

二、服务范围

(一)实施范围

1. 夫妇双方或一方为贵州省户籍的孕妇,且符合本项目基因检测适用人群,在全省定点机构进行地中海贫血基因检测,夫妇双方可免费享受 1 次地中海贫血基因检测服务。2022 年全省免费服务人数共 9000 对夫妇,补助标准 750 元/对夫妇。免费服务名额用完即止。

2. 夫妇双方或一方为贵州省户籍的孕妇,且符合本项目产前诊断适用人群,在全省项目定点机构进行地中海贫血产前诊断,可免费享受 1 次地中海贫血产前诊断服务。2022 年,全省免费服务人数 500 人,补助标准 1500 元/孕次。免费服务名额用完即止。

3. 黔南州龙里县等8个县、黔东南州黎平县等10个县按照原地贫防控项目方案执行,不在本项目实施范围内。黔南州贵定、三都、罗甸、惠水4个县,黔东南州麻江、丹寨、雷山、台江、剑河、镇远6个县按照本试点项目方案实施。

4. 已经享受免费地中海贫血基因检测服务的孕妇,根据需要可继续享受免费地中海贫血产前诊断服务。根据项目资金具体情况,省级项目管理单位可动态调整本年度地中海贫血基因检测、地中海贫血产前诊断免费服务名额。

(二)适用人群

1. 免费地中海贫血基因检测服务人群。

孕妇及其丈夫经地中海贫血筛查(包含血常规和血红蛋白电泳分析),夫妇双方同时满足至少有一项阳性筛查结果,可在项目定点医疗机构进行免费地中海贫血基因检测服务(要求夫妇双方均知情同意并进行检测)。针对该夫妇,在婚姻存续期间只享受1次定额补助。

注:血常规阳性是指平均红细胞体积(MCV)<82 fl 和/或平均红细胞血红蛋白含量(MCH)<27 pg ;血红蛋白分析阳性是指血红蛋白 A₂(Hb A₂)和胎儿血红蛋白(Hb F)任意一项低于或高于正常参考值,或出现了其他异常血红蛋白区带。为保证后续可能的产前诊断时间充足,建议在孕妇孕15周前完成地贫筛查;孕16周前完成地贫基因检测。

2. 免费地中海贫血产前诊断服务人群。

- 2.1 曾生育重型 α 地贫或 Hb H 病患儿的夫妇；
- 2.2 曾生育重型或中间型 β 地贫患儿的夫妇；
- 2.3 夫妇双方均为 α 地贫基因携带者；
- 2.4 夫妇双方均为 β 地贫基因携带者；
- 2.5 夫妇一方为 α 或 β 地贫基因携带者，配偶为 β 地贫基因复合 α 地贫基因携带者；
- 2.6 夫妇双方为 β 地贫基因复合 α 地贫基因携带者。

注：申请地贫产前诊断免费服务的孕妇孕周必须小于 24 周。若孕周超过 24 周仍要求进行地贫产前诊断的孕妇，不在本次免费服务范围内，但接诊的医疗机构需按照原有的临床规范进行下一步诊疗及管理。

三、服务内容及流程

(一)服务内容

1. 在充分知情自愿的基础上，为地中海贫血筛查均为阳性的夫妇双方（满足本项目地贫基因检测免费服务人群条件）提供一次地贫基因检测免费服务。根据检测结果，由专业医师为夫妇提供遗传咨询。若该夫妇检测结果满足地贫产前诊断免费服务范围，将继续提供一次地贫产前诊断免费服务。

2. 在充分知情自愿的基础上，为需要进行地贫产前诊断的孕妇（满足本项目地贫产前诊断免费服务人群条件即可，不限于曾经参与本项目地贫基因检测的人群）提供一次地贫产前诊断免费服务。根据检测结果，由专业医师为夫妇提供下一步生育指导。

当事人在知情同意的基础上,自主选择相应干预措施。对接受产前诊断的孕妇由专人进行妊娠结局随访,评估服务效果。

(二) 服务流程

1. 临床技术服务。具备产前筛查资质的机构(含产前筛查机构和产前诊断机构)针对地中海贫血高风险的孕妇及其丈夫提供遗传咨询及地贫基因检测;定点产前诊断机构针对存在孕育中间型或重型地贫胎儿风险的夫妇,在孕期为女方提供遗传咨询及地贫产前诊断。

1.1 孕妇及其丈夫在充分知情同意的基础上,签订知情同意书,填写送检信息。

1.2 采用静脉采血的方法,对孕妇及其丈夫进行地贫基因检测;采用绒毛穿刺术、羊水穿刺术或脐带血穿刺术等方法,对高风险孕妇实施地贫产前诊断。(产前诊断宜在孕24周以前进行。早孕绒毛采样检查宜在孕8周~11周进行;羊水穿刺检查宜在孕16周~21周进行;脐静脉穿刺检查宜在孕18周~24周进行。)

1.3 根据地贫基因检测结果或产前诊断结果向当事人提供遗传咨询及进一步处理。若孕妇及其丈夫均为地贫基因携带者,医师须结合夫妇双方的基因型,必要时向产前诊断机构转诊并行产前诊断。地贫产前诊断结果需由具备资质的医师进行结果解读及临床建议。

1.4 产前诊断机构应配备专人负责高风险孕妇的追踪随访。随访时间在孕妇分娩后3—6月,并在信息系统中详细记录随访情况。

2. 实验室技术服务。开展相应地贫基因检测。

2.1 α 地贫基因检测。检测 α 珠蛋白基因是否缺失或突变。检测内容至少应包括—— SEA 、 $-\alpha^{3.7}$ 、 $-\alpha^{4.2}$ 三种缺失型基因突变及 $\alpha^{\text{CS}}\alpha$ 、 $\alpha^{\text{QS}}\alpha$ 和 $\alpha^{\text{WS}}\alpha$ 三种非缺失基因突变。

2.2 β 地贫基因检测。检测 β 珠蛋白基因是否突变,检测内容应包括常见的非缺失基因突变。

2.3 根据本地实际情况,可增加地贫基因突变检测类型。有条件的,可以为受检者提供地贫基因测序服务。

2.4 每个地贫产前诊断标本必需有两次独立的检测(建议使用两种检测方法)。只有在两次检测结果一致时方可签发地贫产前基因检测报告,结果不一致时不得签发报告,须查找原因。严格执行技术人员检测和复核人员双签名制度。

2.5 分子诊断的操作须在符合规定的分子诊断实验室实施,力求操作程序标准化,制订合理的技术实施方案,严格执行 PCR 扩增试验的各项防污染规定。

2.6 项目涉及的知情同意书、检测申请单和检测报告单等,按现有规定执行,本项目不作统一要求。

附件:2—1.2022 年贵州省高危孕妇地中海贫血基因检测及
产前诊断补助试点项目经费使用规范明细
2—2.2022 年贵州省高危孕妇地中海贫血基因检测及
产前诊断补助试点项目定点产前诊断机构名单

附件 2—1

2022 年贵州省高危孕妇地中海贫血基因检测及产前诊断 补助试点项目经费使用规范明细

项目内容	项目服务费		项目管理工作经费		合计
	咨询、项目登记、样本采集及随访费用	检测费			
	项目定点服务机构对符合条件的孕妇进行咨询,项目宣教,筛查入组,资质审核,签署知情同意书,信息填报,标本采集及规范送检,发放检测报告及解读,追踪随访,在信息系统中上传相关信息	检测试剂及与检测试剂相适应检测设备费用,信息化管理匹配的扫码设备、配置标本采集相应耗材和标本物流递送费用,其他相关硬件软件维护等	省级健康教育,宣传动员,宣传资料印制、发放等;项目人员培训、质量控制、信息监测、转诊协调等	市县级宣传资料印刷、宣传动员、培训资料、质量控制、协助产前诊断机构进行个案追踪管理、诊治、转会诊协调等。市级、县级各 2 元/例	
地贫基因检测经费标准	80 元/例	659 元/对	7 元/对	4 元/对	750 元/对
地贫产前诊断经费标准	100 元/例	1389 元/例	7 元/例	4 元/例	1500 元/例
经费结算机构	采血机构	检测机构	省级管理机构	市县级管理机构	

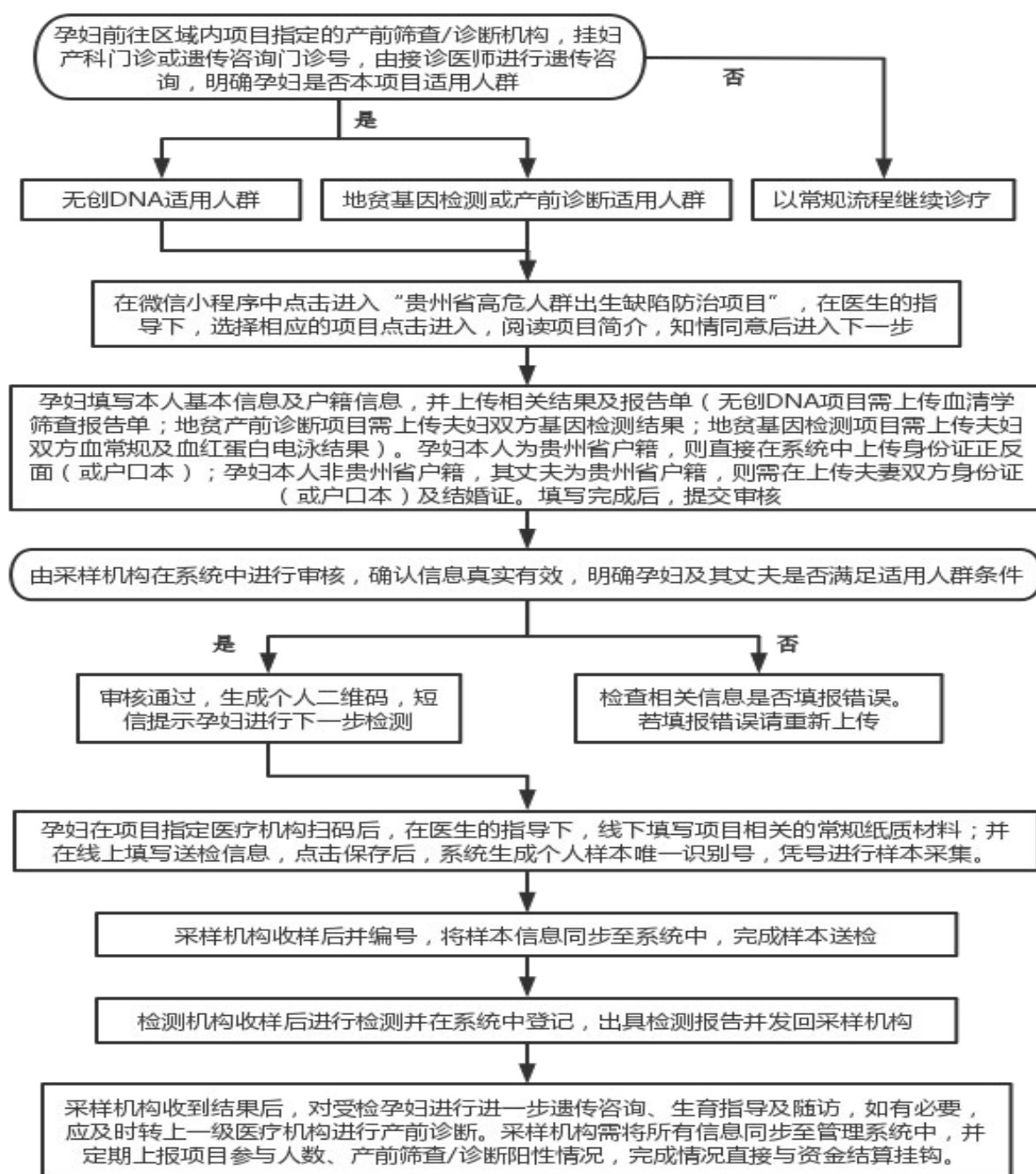
附2

2022年贵州省高危孕妇地中海贫血基因检测及产前诊断 补助试点项目定点产前诊断机构名单

序号	地贫基因检测机构	地贫产前诊断机构
1	贵州医科大学附属医院	贵州医科大学附属医院
2	贵州省人民医院	贵州省人民医院
3	贵阳市妇幼保健院	贵阳市妇幼保健院
4	贵阳市第二人民医院	贵阳市第二人民医院
5	遵义医科大学附属医院	遵义医科大学附属医院
6	遵义市第一人民医院	遵义市第一人民医院
7	遵义市妇幼保健院	遵义市妇幼保健院
8	毕节市妇幼保健院	毕节市妇幼保健院
9	黔西南州人民医院	黔西南州人民医院
10	兴义市人民医院	兴义市人民医院
11	黔南州人民医院	黔南州人民医院
12	安顺市人民医院	
13	安顺市妇幼保健院	
14	六盘水市妇幼保健院	
15	铜仁市妇幼保健院	
16	黔东南州人民医院	

附件 3

2022年贵州省高危人群出生缺陷防治 试点项目工作流程图



(共印 96 份)