

关于开展“唐氏综合症筛查-胎儿 21-三体综合征基因检测筛查”项目检测的通知

产前诊断中心:

因“唐氏综合症筛查-胎儿 21-三体综合征基因检测筛查”，“(超补助部分纳入医保或自付)唐氏综合症筛查(胎儿 21-三体综合征基因检测筛查)”和“NIPT-PLUS”这三个项目，原来是外送广东省妇幼保健院检测，现收回这些项目标本的外送，改为由检验科产前诊断实验室分子遗传室（三楼）检测。具体通知如下：

一、项目收费代码及名称：

组合项目名称	收费代码	检测方法	价格(元)
唐氏综合症筛查-胎儿 21-三体综合征基因检测筛查	571101	孕妇外周血胎儿游离 DNA 高通量测序分析	1522.6
(超补助部分纳入医保或自付)唐氏综合症筛查(胎儿 21-三体综合征基因检测筛查)	7000081		922.6
NIPT-PLUS（套单）	*5799021		2392

二、标本类型：全血

三、送检要求：采用专用申请单并签署知情同意书，G 管（见图 1，粉盖）采血 5ml，抽血后立即缓慢颠倒混匀 10 次，室温（6-25℃）竖直暂存当天送检。因保存温度不能低于 6℃，收到标本后不能放 2-8℃冰箱保存！！



图 1 G 管

四、开单科室: 仅限产前诊断中心

五、临床意义:

无创 DNA 产前检测技术 (NIPT) 很好地补充和完善了目前的产前筛查和产前诊断体系, 采用高通量测序分析技术, 可以通过孕妇的静脉血检测胎儿游离 DNA, 从而筛查胎儿是否有染色体 21, 18, 13 三体异常综合征, 减少出生缺陷的发生。胎儿染色体异常无创产前基因检测的优势: 安全、无创及准确率高 (99%)。该项检测受到了广大临床工作者的认可, 也使得孕妇有很好的依从性, 避免孕妇因恐惧羊水穿刺拒绝产前诊断导致唐氏患儿出生的家庭悲剧, 极大的满足了临床上的迫切需求。

五、标本接收时间: 9 月 15 日正式开始收标本, 工作日周一至周五下午 16: 00 前, 节假日另行通知。

六、报告时间: 接收到标本后 10 个工作日内 (节假日顺延), 请到产前诊断中心取纸质报告。

七、联系电话: 外线: 0758-2102770 内线: 5770 (分子遗传室)。

该通知于即日起执行。

