

新桥医院产前筛查教学大纲

【说明】前言与背景

产前筛查与诊断是出生缺陷防控体系的重要一环,通过构建产前筛查与诊断网络,建立规范转会诊制度,可实现筛查与后续诊断服务全覆盖,有效降低出生缺陷率,切实提高出生人口素质。而产前筛查作为出生缺陷二级预防策略的前沿阵地,正在发挥越来越重要的作用。

为落实重庆市卫生健康委员会办公室《关于做好产前筛查和产前诊断技术人员培训和考试(考核)工作的通知》,本中心特此制定产前筛查教学大纲。

【本文】学习与学习目标

第一部分:政策、法律、文件

1. 学习内容:

- 1.1 国家相关政策规划:《国民经济和社会发展第十四个五年规划和2035年远景目标纲要》、《健康中国2030规划纲要》、健康中国行动(2019年—2030年)。
- 1.2 国家相关法律保障:《母婴保健法》、《民法典》、《基本医疗卫生与健康促进法》等。
- 1.3 卫健委相关文件通知:《国家卫生健康委关于印发开展产前筛查技术医疗机构基本标准和开展产前诊断技术医疗机构基本标准的通知》、《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》、《(发文)重庆市产前筛查和诊断机构现场评估细则》、《关于转发国家

卫生健康委开展产前筛查、产前诊断技术医疗机构基本标准和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》等。

2. 学习目标

- 2.1 了解国家宏观层面关于出生缺陷防治相关政策及法律保障。
- 2.2 理解产前筛查在出生缺陷防控体系中的重要地位和作用。
- 2.3 掌握国家卫健委对产前筛查机构与人员的标准与要求。
- 2.4 牢记出生缺陷防控知识健康教育核心信息 20 条。

第二部分：血清学筛查与 NIPT 检测质控、流程

1. 学习内容：

- 1.1 血清学筛查概述、原理、质控及流程。
- 1.2 NIPT 概述、原理、质控及流程。

2. 学习目标

- 2.1 了解血清学筛查、NIPT 的技术原理、母体血清学标志物及胎儿游离 DNA 的浓度变化规律。
- 2.2 熟悉产前筛查的行业标准（对检出率、假阳性率、阳性预测值的最低要求）及体系环节（包括临床咨询和筛查申请、样本采集储运、实验室检测、风险计算及评估、报告发放、阳性召回及产前诊断、妊娠结局系统评估）。
- 2.3 掌握血清学筛查常用的风险截断值（Cut-off）及反映产前筛查质量相关指标（如检出率、假阳性率、阳性预测值等）的定义、计算方式。
- 2.4 掌握血清学筛查、NIPT 各自检测流程及检测前（临床咨询、知情同意及验单填写）、检测中（室内质控、室间质评及数据监测）、检测后（报告发放、后续随访、高危转诊、数据统计）质控内容。

第三部分：胎儿结构超声筛查

1. 学习内容：

- 1.1 早孕期（11-13⁺⁶周）超声产前筛查项目，包括胎动、胎心搏动、羊水、胎儿数、胎盘、多胎妊娠判断绒毛膜性及羊膜性、胎儿主要生长参数等。

1.2 中孕期（20-24⁺⁶周）超声产前筛查项目，包括头面部、脊柱、胸腔、腹部、四肢等。

1.3 胎儿先心病的发病机制、超声诊断、风险分级及临床处置。

2. 学习目标：

2.1 熟悉早孕期胎儿结构超声筛查“十大基础切面”，包括：（1）顶臀径切面；（2）双顶径切面；（3）侧脑室水平横切面；（4）NT标准切面；（5）胸径切面；（6）腹围切面；（7）脊柱纵轴切面；（8）腹壁脐带插入处（膀胱、双脐动脉）；（9）躯干长轴切面；（10）肢体长轴切面（上肢、下肢）。

2.2 熟知包括无脑畸形、无叶型前脑无裂畸形(简称无叶全前脑)、严重脑膜脑膨出、严重开放性脊柱裂伴脊髓脊膜膨出、单心室、单一大动脉、双肾缺如、严重胸腹壁缺损并内脏外翻、四肢严重短小的致死性骨发育不良等9种主要严重胎儿结构畸形。

2.3 熟悉孕期常见超声结构异常（如唇腭裂、先心病、隔离肺等）的处理策略及治疗预后情况。

2.4 掌握NT测量方法及NT异常结果临床咨询策略。

2.5 掌握孕期超声软指标的临床意义、遗传咨询及处理策略。

第四部分：遗传咨询与优生指导

1. 学习内容：

1.1 染色体病的定义、分类及成因，临床常见染色体病临床表现。

1.2 单基因病的定义、分类及遗传规律、临床表现。

1.3 多基因病的定义及遗传特点。

2. 学习目标

2.1 了解遗传病对人类的严重危害性。

2.2 掌握常见遗传病的遗传规律、风险推算及遗传咨询。

2.3 掌握地中海贫血的发病机理、筛查流程及产前诊断指征。

2.4 了解脊髓性肌萎缩症的发病机理、筛查流程及产前诊断指征。

第五部分：宫内暴露与用药咨询

1. 学习内容：

- 1.1 出生缺陷的定义、分类及风险来源。
- 1.2 不同阶段宫内暴露导致出生缺陷的临床特点。
- 1.3 药物致畸风险分类及妊娠用药原则。

2. 学习目标：

- 2.1 了解妊娠期药物暴露重大致畸事件。
- 2.2 掌握环境因素分类、致畸特点和危害等基本知识。
- 2.3 掌握受精后各阶段宫内暴露的临床特点。
- 2.4 掌握宫内暴露的临床咨询要点及妊娠用药原则。

第六部分：病理妊娠与孕期管理

1. 学习内容：

- 1.1 病理妊娠的定义、分类及管理。
- 1.2 复发性流产的风险因素、病因及诊疗策略。
- 1.3 胎儿宫内生长受限的诊断及孕期管理。
- 1.4 常见妊娠并发症及妊娠合并内外科疾病的孕期处理流程。
- 1.5 多胎妊娠的母胎并发症、妊娠期处理及监护。
- 1.6 前置胎盘的超声评级、孕期监护及围产期处理策略。

2. 学习目标：

- 2.1 了解妊娠期间的高危因素，掌握 5 色分级管理方法及转诊流程。
- 2.2 熟悉高危妊娠多学科会诊（MDT）流程及诊疗策略。
- 2.3 掌握常见病理妊娠如复发性流产、胎儿宫内生长受限、妊娠期高血压疾病、妊娠合并心脏病、多胎妊娠、前置胎盘等的孕期管理及诊疗原则。

【附录】参考文件及书目

- 1. 2021-03-13 (两会授权发布) 《国民经济和社会发展第十四个五年规划和 2035 年远景目标纲要》；
- 2. 2016-12-30 中共中央 国务院印发《“健康中国 2030”规划纲要》；

3. (1994年10月27日第八届全国人民代表大会常务委员会第十次会议通过自1995年6月1日起施行)《中华人民共和国母婴保健法》;
4. (2020年5月28日第十三届全国人民代表大会第三次会议通过)《中华人民共和国民法典》;
5. (2019年12月28日,经十三届全国人大常委会第十五次会议表决通过,于2020年6月1日实施)《中华人民共和国基本医疗卫生与健康促进法》;
6. 2019-12-25 国卫妇幼函[2019]297号《国家卫生健康委关于印发开展产前筛查技术医疗机构基本标准和开展产前诊断技术医疗机构基本标准的通知》;
7. 2019-11-19 国卫妇幼函[2019]847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》;
8. 2021-05-13 重庆市产前筛查与诊断医疗质量控制中心关于印发《医疗机构开展产前筛查与诊断技术现场评估细则》和《人员从事产前诊断(筛查)技术考核(考试)要求》的通知;
9. 2021-05-05 重庆市卫健委《关于转发国家卫生健康委开展产前筛查、产前诊断技术医疗机构基本标准和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》;
10. 谢幸、孔北华、段涛等编著第9版(2018)《妇产科学》;
11. 邬玲仟、张学等编著《医学遗传学》(2016)《医学遗传学》;
12. 中国医师协会超声医师分会编著(2019)《中国产科超声检查指南》;
13. 姜玉新、孟华等编著(2016)《中国胎儿产前超声检查规范》;
14. 边旭明、邬玲仟等编著(2008)《实用产前诊断学》;
15. 刘铭、张开立等编著(2020)《临床遗传咨询》;
16. 吴青青、姜玉新等(2022)《超声产前筛查指南》。