**南方医科大学第三附属医院**

**用户需求**

# 项目申请理由

我国是出生缺陷高发国，每年新增出生缺陷儿高达120万，约占每年出生人口总数4%-6%，其中染色体异常是导致出生缺陷的主要的疾病之一。染色体异常分为染色体数目异常和结构异常，染色体数目异常主要是染色体非整倍体疾病，如21三体、18三体、13三体综合征，这类三体综合征是临床最常见染色体疾病。新生儿中染色体异常的发病率为1/160，其中21-三体（唐氏综合征）、18-三体（爱德华氏综合征）和13-三体（帕陶氏综合征）是三种最主要常染色体非整倍体疾病，在新生儿中发病率分别为1/800~1/600、1/7000~1/3500和1/6000~1/5000。

由于染色体疾病目前尚无有效的治疗方法，仅能通过产前筛查和产前诊断来进行预防，因此，通过产前筛查和产前诊断进行出生缺陷干预尤为重要。但是临床常用的筛查方法存在很高的假阳性率和漏检率，产前诊断方法都是通过侵入性方法获取胎儿样本，如羊膜腔穿刺、绒毛活检、脐静脉穿刺等，这些技术所需周期长，且均为有创性的，可能引起流产、胎儿损伤、出血、感染等。另外，由于羊水、脐血细胞不易培养，不便于大规模的产前普查。

第二代高通量测序技术对胎儿染色体非整倍体进行检测的方法相比传统方法具有明显优势，只需抽取母体外周血检测，避免传统侵入性方法可能对孕妇和胎儿带来的危害，另外直接检测DNA序列，相比血清蛋白标志物和超声检查，检测的准确性和灵敏度大大提高，此外通过深度测序，实现对微量胎儿游离DNA的准确检测，克服传统检测方法因胎儿游离DNA含量过低而呈现假阴性率过高的缺点。

# 项目概况（按实际需要调整，应包含以下内容）

1.项目名称：染色体非整倍体异常检测NIPT项目、染色体非整倍体异常检测 PLUS 2.0项目

2.预计年检测数量：500

3.检测项目目录

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 序号 | 检测项目  名称 | 标本类型 | 收费项目名称 | 收费编码 | 单位 | 价格（元） |
| 1 | 染色体非整倍体异常检测NIPT项目  (已含保险） | ①7mL全血，专用管，常温运输  ②3管750ul血浆，-20℃以下（干冰）运输，干冰约1天消耗3.5-5kg，注意补充  72小时内送达 | 21-三体综合征 | 250700010-2 | 次 | 1568.6 |
| 2 | 染色体非整倍体异常检测 PLUS项目  (已含保险） | ①7mL全血，专用管，常温运输  ②3管750ul血浆，-20℃以下（干冰）运输，干冰约1天消耗3.5-5kg，注意补充72小时内送达 | 三体综合征  高能量测序 | 250700010-2  25070031F×4 | 次 | 2488.6 |
| 3 | 染色体非整倍体异常检测 PLUS 2.0项目  (已含保险） | ①7mL全血，专用管，常温运输  ②3管750ul血浆，-20℃以下（干冰）运输，干冰约1天消耗3.5-5kg，注意补充72小时内送达 | 三体综合征  高能量测序 | 250700010-2  25070031F×5 | 次 | 2718.6 |

# 技术要求

1. 公司资格要求

检测机构具备开展孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查与诊断相应的主要设备，包括DNA提取设备、PCR仪、高通量基因测序仪或其他分子检测设备等。设备的种类、数量与实际开展检测项目及检测量相匹配。同时，设备、试剂和数据分析软件符合《医疗器械监督管理条例》和《医疗器械注册管理办法》等相关规定，经过食品药品监督管理部门批准注册。

检测机构严格按照医学独立实验室规范建设，并取得相应的经营证书，具备临床基因扩增检验实验室资质，严格遵守《医疗机构临床实验室管理办法》、《医疗机构临床基因扩增检验实验室管理办法》等相关规定，相应检验项目接受国家卫生计生委临床检验中心组织的室间质量评价。

1. 项目检测目录

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **序号** | **检测项目名称** | **项目说明** | **技术参数** |
| **1** | NIPT | 检测21.18.13号染色体非整倍体 | ①测序参数：检测数据量6Mb，测序深度  0.4-0.6X，检测分辨率≥1Mb；②检测质量合格的标本严格按照产品说明书进行实验室结果判读；③检测质量不合格的标本重新提取DNA再次检测，再次检测后仍不符合数据分析或结果判断质量要求的标本，与产前诊断机构充分沟通后确定后续处理；④按照检测方法相关说明书要求建立有关数据质量参考标准。 |
| **2** | NIPT plus | 检测21.18.13号染色体非整倍体、15种常见染色体CNV疾病检测及4种性染色体非整倍体，共22种染色体疾病 |
| **3** | NIPT Plus2.0 | 21.18.13号染色体非整倍体+4种性染色体+116种染色体微缺失微重复 |

1. 检测准确性、误差率等

各检测项目的准确率如下表所示：

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 检测手段 | NIPT | NIPT plus | NIPT Plus2.0 | 产前CNV-seq（含STR） | 全外显子测序分析/IDT-10G（单样本） | 全外显子测序分析/IDT-10G（家系） |
| 准确率 | 99% | 99% | 22种99%  116种在80%左右 | STR全部检测：异倍体发病率0.03%；STR部分检测：UPD发病率0.028% | 阳性位点会通过一代测序验证 | 阳性位点会通过一代测序验证 |

# 服务要求

1. 标本接收时间安排在每一周至周五下午。
2. 检验结果出具的时间、方式

1）对不合格样本，需收到时立刻通知当地负责人；

2）报告周期：NIPT、NIPT PLUS、NIPT Plus 2.0 报告周期为7个自然日；产前CNV-seq（含STR）报告周期为7个工作日，国家节假日顺延；全外显子测序分析报告周期为16个工作日，国家节假日顺延。

1. 检验报告领取方式

报告一经签发，即可从网上下载电子报告，第一时间进行报告单打印，为患者的及时检测诊断提供大力支持，并有效缩减报告发放时间。

1. 人员培训、学习

每年安排专家到妇产科进行业务培训。