

ICS 11.100.
C 63

SZDB/Z

深圳市标准化指导性技术文件

SZDB/Z 53-2012

孕妇外周血基因检测胎儿“21-三体综合征” 标准

2012 -04 -05 发布

2012-05 -01 实施

深圳市市场监督管理局 发布

目 次

) *	II
+ *	III
1 , -	1
2 . / 0 1 2	1
3 3 4 /	2
4 5 6 7 8 9 :	2
4.1 5 6 ; <	2
4.2 = > ? @ A B C D	2
4.3 E F G H O I & B J K	3
4.4 L M N 7 8 9 :	3
4.5 5 6 O P	4
4.6 E F G H O I & B Q R	4
4.7 S T U V	5
4.8 W X Y E F B Z [5
4.9 \] ^ _	5
` a A b G H c ` a d E F e f g h i 5 6 j k l 2 1 - m n o p q r = > ? @ A ...	6
` a B b G H c ` a d E F e f g h i 5 6 j k l 2 1 - m n o p q r s 5 t	7
` a C b u , c ` a d E F e f g h i 5 6 j k l 2 1 - m n o p q r v w x y	9
` a D b G H c ` a d E F e f g h i 5 6 j k l 2 1 - m n o p q r O P t	10
z {	12

前 言

&} ~ • GB/T1.1—2009! " Bu# \$%&
&} ~ ' () * +, 0- . /0, 12345. &
&} ~ 67\$%t 89() : ; hi <=>?() : ; @A5MBC?() * } ~ D.
<=>&
&} ~ EF\$%- 9GH?I J K?LMN?I OP?QRS?TUV?WXY?I Z?
[\&
&} ~] ^_` a&

引 言

&} ~B` abcdef @ghi j p&} ~kgl mnop 4.4.4?` a Cqrst
uvwxyz { | }b201010252849.Xd~• ! B" # &
&} ~B` abc; " # ! B\$Lc?%&cO, - ' () * + &
! , %- - . &} ~B` abcQ/g01@? () 2e- 3p[4' 56B78
O7! 9g: ! ; <=| >?@A&# ! , %- Bhi - 3&} ~B` abcBC&~
• DEI FGHF9I J{ KLM9
! , %- NO9() : ; hi PD%QRST() : ; hi <=> &
UV9WYX() *YZ[\] 7^[op_&
ef@` ab ! eg&} ~Bcdefgl mno ! &&} ~B` abchi j k
l md ! B7(&

2.6

基因检测

6: ? 1T PCR? hi ? , O UD. y , g ; g ? n uv BBDNA > ? 56gF p 6O BD. &

2.7

GC 含量

3 <=; <BDNAy Bg b Guanined Ov b Cytosined B &

2.8

胎儿 DNA 含量

EFefgB " j k Btu DNA q Btu DNA B &

2.9

覆盖深度值

T " 1wxnBDNATB & 21 wxnaB (] l & 18 p 21 wxnBDNAy q- hi aB 21 wxnaB%& B &

3 缩略语

9w34/pp" &} ~ &
bp9 h; bbase paird
DNA9 bDeoxyri bonucl eic Aci dd
PCR9 p 应bPolymerase Chain Reactiond
Q-PCR91T p 应bQuanti tative Polymerase Chain Reactiond

4 检测工作程序

4.1 检测对象

EFefghi 56j kl 21-mnopqr 3E 12f ~24f >? &p#" tj 自1 接受56BEF&

4.2 知情同意书的签署

4.2.1 EFefghi 56j kl 21-mnopqr 应遵循l =>? @? EF自1r B原# & 医务- 3应事 P=EF 其家属# 56BcS&

4.2.2 =>? @ABi EFefghi 56j kl 21-mnopqrB5" m力?D. 局Q co潜3XY&

4.2.3 EFefghi 56j kl 21-mnopqrbc只; - CD=>? @A?? @接受E Fefghi 56j kl 21-mnopqr BEFL施56&EFefghi 56j kl 21-mnopqr =>? @Az ` a A&

4.3 孕妇资料和样本的采集

4.3.1 资料收集

4.3.1.1 EFh&GH9 NO? 年龄? • Ef? 月经f ? 末_月经k 间o 其ODE &

4.3.1.2 EF 5>况9 B超5查vw? 筛vwo 其ODE &

4.3.1.3 EF 既往 史9 妊娠oy 娩史? 既往史? • 史? H敏史? 家庭 史o 其 O 史&EFefghi 56j kl 2l-mnopqrs 5tz ` a B&

4.3.2 样本采集

4.3.2.1 严格• ' 菌操8 ug# 静脉穿刺. qr EFefg 5mL" EDTA 抗凝管B&

4.3.2.2 3J g管a 粘贴唯s } Cg fi EFNO? 年龄? Efo 其ODE &

4.3.2.3 Efo 医护- 3均需3s 5ta C字&

4.3.3 样本预处理

4.3.3.1 全gl &3qr 后应* 即置" 2°C-8°CQRg 3qr 后8 keuCyugs&

4.3.3.2 全g 3 4°C7! 9F 1,600 guC 10y 钟g 将aKy 装p 2.0mL' 菌uC管B&

4.3.3.3 初 yu 后Bgs 3 4°C7! 9F 16,000 guC 10y 钟gF 去` 残余uv &uCv 束后将aKy 装p 2.0mL' 菌uC管B&

4.3.3.4 3' 菌uC管a 粘贴} Cgfi l & ?gsn 积?yu 日 g# 封. 史

4.4.3 文库制备与DNA 测序

4.4.3.1 " # T4DNA p ?克w OT4 ! " 将DNA #复 \$末%T GH3' %& hl Ar" MDNA q5' %' %l Tr hB (接)*接T p 应 +, %' %接) B DNA g ; PCR >?- &

4.4.3.2 " #, yzJ. 56 /B ; o Tg" # Q-PCR O56 / TT12 Q-PCR vwg; l &>? SBT 3p&

4.4.3.3 3p后B /q 4i 56 aB接) 78g3O9 cBot B: , J. BGH ; K PCR : +, &

4.4.3.4 DNA +, <=gJ #WGT 6: O>? DNA 6: &

4.4.4 数据分析

4.4.4.1 (* } ~ 2z { K9(* h{ " 10,000 l &Bz { Kg其B% >yz vw; Bl &h{ " 2,000 &

4.4.4.2 GH ; ?! 将l &DNAy 6: 2 ; p- hi : wag. / " @7 wxnaBDNAy B (OGC T g! " 56vw&EFefghi 56j k l 21-mnopqr vwxyj p` a CBu1&

4.4.5 实验室要求

4.4.5.1 EFefghi 56j kl 21-mnopqr LMN应j p@Ahi +, 5MLMN BA! Fog原#ay] BCt DB78[E9\$剂FRO~B[?I &VB[?+, [? +, yz [g>G@78[E应严格遵循} \$剂FRO~B[?I &VB[?+, [H +, yz [Bts{ . l : g避免8J Kw&

4.4.5.2 2yz; A! BFo应LM9 2yz %hN" 32G BeRb12CPUd OP&

4.5 检测报告

4.5.1 56OP NO?年龄?" , 日 ?Ef h&DE&

4.5.2 56OP 9wef 9

QQj k 21-mnXY T
QQj k 21-mnXYT
QQ56vwBRS &

4.5.3 56OPfi 56vwB局Qc&EFefghi 56j kl 21-mnopqr OPT z ` a D&

4.5.4 56OPBP= 9w t >况9

QQ; NXYEF >? 56OPB` 放T
QQ; WXYEFgG=&- 家属Lr 56OPBk 间OUP&

4.6 孕妇资料和样本的保存

4.6.1 EFefghi 56j kl 21-mnopqr GH 2et?=>?@A?LM 2 记ag均QR 5年FagT%u1B` e&

4.6.2 EFefghi 56j kl 21-mnopqr BgsI &3-80°C7! 9QRgQR
Q3 2年Fa &

4.7 质量控制

4.7.1 J #唯sB >?I &kI O[yg避免I &B3U&

4.7.2 ~• - 3应接受, V全? 56D. ^WX&

4.7.3 YBZFBh[设施Op\B56] ^g; 设施O] ^>?_U&

4.7.4 设* 阴c?重复; g Q`_56BST& 阴c; q vwh~j kg>?
原i yz Jr abc施g Ad记a&

4.8 高风险孕妇的处理

; 56vwa1] WXYBEFgok G=其>? efg (gp) bch
>s Bi Gc) &

4.9 追踪随访

4.9.1 j k; %受5; <>? ^_g^_ 应≥90%&^_kQ] 后1月~6月&

4.9.2 ^_ef 12XYWNY] 9w t >况9

QQI ; NXYEFG ^_Hy 娩后g记aEF 妊娠v局o , kB` 1 >况T
QQI ; WXYEFGmEF?@>s >?) g\] vwO妊娠vwTm
EFh?@) gno\] ^_Hy 娩后gnRE pl!ojk , k p
b &

4.9.3 L 登记^_vwg v. /yzgxy56&w&

附录 A
(资料性附录)

孕妇外周血基因检测胎儿“21-三体综合征”知情同意书

EFefghi 56j kl 21-mnopqr =>?@A qA.1&

表 A.1 孕妇外周血基因检测胎儿“21-三体综合征”知情同意书

文件编号: 版 本: 序列号: 病(例)案号:

NO9	年龄9	Ef 9	I & 9
<p>I 21-mnopqr opqg Bwxn sg , kB`] 1/700&' " - r 2l wxn ns7gvkdf (gs;] 严重t 力uv g) w' %&Bxy{ & EFefghi 56j kl 21-mnopqr z } JKBEFefgb5mLdBdr gsbBtu DNAGJ #WGT6: o, DEyzgM" j kvI 21-mnopqr BXY &#56\ 3E 12 f ~24 f >?g; j k I 21-mnopqr B56~ ≥99%&</p>			
<p>1. #{ hp#" 5692l-mnopqBB{ pn>? ? 重复 vcc} T2l wxnFeB其Ow xn} T~% vj BEFTEF&-] 2l-mnopqv • & 2. 鉴" 当) 医 56D. 水\$BQVOEF Cn差} 原i g即" 356- 3- 经履?n78职70操8u9B) d9g56vwgl m" • 假阳c 假阴c& 3. wEFEf 推6h~ Ef H g将影响56vwB~ c & 4. wEF 接受H} n输g/g V品? 移植 . ?干uvxy 而+Gne c DNAG将4影响56vw& 5. &56vw仅供z { gh8] 最终 vw&m受5• h当U" ##vw而' C[?, [6j g医>o56 bchi j 7(OXY& 6. 受5• ed供<整? ~ ? 详LBC- GH&i 受5• d供B#户GHhL i 素而导致56服务BB ?v wh~ g&56bc; 此hi j 7(&</p>			
<p>1. 医, - P=我# 56vwh8] 最终 vwg56vw] WXY• 需>?) & 2. 我- =X# 56BcS? B?XYOZ Fcg; 其BB疑问- Mp医, BR答& 3. 医, - P=我将F >? B56{ B~• ef g我 未Mp# 56{ y ~ B= & 4. 我i d供BC- GH\$LI 靠g ; <医>O56bc; 56noBg ?gsO医y废弃 >?Z[& 5. 我=X当EFgsBBj k DNA浓 HNK将影响56vwgl m需重 qgr l & 6. #vw仅8z { g需12其O5查vwopyz &</p>			
<p>EF CO_____ EF 身份/ _____ CO日 _____年____月____日 EF; < 亲属CO_____ qEF• J _____ CO日 _____年____月____日</p>			
<p>我- P=EFb 其; < 亲属d将F >? B56{ o56后l m" • BXYg R答nEFb 其; < 亲属d • " 此z 56B~• 问题& 医, CO_____ CO日 _____年____月____日</p>			

附<

附录 C
(规范性附录)

孕妇外周血基因检测胎儿“21-三体综合征”结果评估

C.1 实验室检测结果的计算和转换

EFefghi 56j kl 21-mnopqr vw 将wxn; 应B (转]
TXYB & 须vpj kDNA浓 ?GC T ?b l & (ya?假设5MBh&
原[GHg" # 门B?! /算j kvl 21-mnopqr BXY&
具n而* g^ 需. /21 wxnB (g/算{ K} l &21 wxnaB%&
` Fz { : wa21 wxna%& B T其_! #假设5M c(. /Tg
56l &B (p3b , - eT然后GHvpGC T?j k y 浓
md; (造 影响Bi 素Fo- ~b yaBz g将 (转]XY &

C.2 孕妇外周血基因检测胎儿“21-三体综合征”结果的表达方法

vl 21-mnopqr B56vwGHopyz OxyXY 而M" &vwy] WXY
ONXY&

C.3 结果的判别

QQ当j k GC T3b z l & , - egj kl 21-mnopqr XY $\geq 1/20$
kgj kvl 21-mnopqr BXY] WXYT
QQ当j k GC T3b z l & , - egj kl 21-mnopqr XY $< 1/20$
kgj kvl 21-mnopqr BXY] NXY&

C.4 “21-三体综合征”检出率要求

l 21-mnopqr 56~ $\geq 99\%$ g 假阳c $\leq 1\%$ &

附录 D
(资料性附录)

孕妇外周血基因检测胎儿“21-三体综合征”报告单

EFefghi 56j kl 21-mnopqr OPT qD.1&

表D.1 孕妇外周血基因检测胎儿“21-三体综合征”报告单

s 5t 89 _____ s 5PN9 _____

s 5k 间9 _____ | & 9 _____

NO9 _____ " , 日 9 _____

年龄9 _____ 岁 Ef 9 _____ f

j k 21-mnXY 9 _____

j k 21-mnXY 9 _____

注: 1? 截 9/20T

2? 当j k 21-mnXY ; " " 1/20 kgj kv 21-mnBXY] WXYT 当j k 21-m

nXY " 1/20 kgj kv 21-mnBXY] NXY &

9

9

当56j kv 21-mnBXY] WXYkg(g>? ef oi Gc) T当56
j kv 21-mnBXY] NXYkg(gno>? u) 5查&

9

1. &56vw仪; s 5BI &67&
2. 鉴" 当) 医 56D. 水\$BQVOEFCn差} 原i g即" 356- 3- 经履? n
78职70操8u9B) d9g56vwgl m" • 假阳c 假阴c &
3. #{ | hp#" 56921-mnopqBB{ pn>? |? 重复 vcc} T21
wxnFeB其Owxn} T~% vj BEFTEF&-] 21-mnopqv • &
4. wEFEf 推6h~ Ef H g将影响56vwB~ cT wEF) 接受H}
n输g/g V品? 移植 . ?干uvxy 而+Gne c DNAG将4影响56vw&
5. &56vw仅供z { gh8] 最终 vwg~• RSeef @A医, &
6. &56bc; # 56vwQ密 依| Q护受5• B隐私Ti 受5• C- 原i " • DEe
泄g&bchi j ~应7(&

参 考 文 献

[1] WS 322.1-2010 j k wxn} q开放c神经管 B) 筛查q D. }
~ r1 y9BE 母gK) 筛查

[2] WS 322.2-2010 j k wxn} q开放c神经管 B) 筛查q D. }
~ r2 y9j kwxn} Buv) D. } ~
