

产前实验室筛查质量指标

产前筛查技术包括中孕期血清学筛查和孕妇外周血胎儿游离 DNA 检测（简称 NIPT）。血清学产前筛查是指在孕 15—20+6 周，对自愿进行产前筛查的孕妇收集病史、签署知情同意书、采集外周血，通过检测母体血清甲胎蛋白、人绒毛膜促性腺激素游离 β 亚基、非结合雌三醇和抑制素 A 等指标，结合孕妇的年龄、体重、孕周、病史等信息，进行综合风险评估，得出其胎儿罹患唐氏综合征、18 三体综合征和开放性神经管缺陷的风险度。NIPT 是指应用高通量基因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，从而评估胎儿常见染色体非整倍体异常风险的技术。对产前血清学筛查和（或）NIPT 高风险的人群应进行遗传咨询，对同意介入性产前诊断者进行产前诊断，随访妊娠结局。产前筛查流程复杂，参与的机构和人员较多，迫切需要规范流程，评价流程中各环节工作的质量，在不同地区进行同质化管理。鉴于此，卫生部临床检验中心全国产前筛查质量评价专家组参照国家卫生计生委有关要求制定了 18 项产筛质量指标，用以督促各筛查实验室加强质量管理，提供同质化的产筛服务，具体指标与解读如下。

一、产筛健康教育知晓率

1. 定义：接受产前筛查健康教育（包括产前血清学筛查或 NIPT）的孕妇数占同期孕妇总数的百分率。以季度或年度为统计周期。

2. 计算公式：产筛健康教育知晓率 = 进行产前筛查健康教育的孕妇数 / 同期孕妇总数 $\times 100\%$

3. 意义：反映是否对孕妇及其家属接受产筛健康教育以及执行的情况，是开展产筛重要的前提条件。

4. 解释：产筛健康教育直接影响孕妇对产筛的知晓情况和重视程度，医护人员有效的健康教育为孕妇及家属选择产前筛查奠定了基础^[9]。产筛知晓率可通过对住院分娩的产妇进行问卷调查或电话随访的方式获取，建议每季度调查或随访人数不少于 150 人。

二、筛查率

1. 定义：符合产前筛查条件并接受产前筛查（包括产前血清学筛查或 NIPT）

的人数占同期孕妇总数的百分比。以年度为统计周期。

2. 计算公式：筛查率 = 符合产前筛查条件并接受产前筛查的人数 / 同期孕妇总数 × 100%

3. 意义：反映同期符合筛查条件的孕妇接受产前筛查的情况。

4. 解释：筛查率是监控各个地区产前筛查实际完成情况的重要指标，可以据此追溯各种漏筛原因。建议利用医院网络，通过统计住院分娩的产妇中接受过产前筛查的人数所占的比例来计算筛查率。

三、标本不合格率

1. 定义：不合格标本数占同期检测的标本总数的比例。以月或季度为统计周期。

2. 计算公式：标本不合格率 = 不合格的标本数 / 同期检测的标本总数 × 100%

3. 意义：反映所采集的标本是否符合要求，是检验前的重要质量指标^[10]。

4. 解释：分别计算血清学筛查和 NIPT 的标本不合格率。血清学筛查标本不合格主要包括：样本质量不合格，如溶血、脂血、纤维蛋白、果冻状等；标本采集量错误，例如送检标本的量过少，将影响实验检测或留存，需要保证 1ml 以上血清，并留存至产后 2 年以上；样本类型错误，即送检标本的类型与检查类型不同，例如未按要求递送血清而是递送血浆；孕周超出筛查范围；使用不符合要求的采血管等；标本运输过程中的温度控制不合格，温度对 Free-β hCG 等影响较大，因样本的递送环节时间较长，应保证样本在进入实验室之前保持稳定。NIPT 不合格标本主要包括凝血、严重溶血、标本采集少于标准要求、孕周不符合筛查范围、抽提 DNA 含量大于质控标准（怀疑母体外周血 DNA 污染）、胎儿游离 DNA 浓度低等。标本质量合格是保证检验结果准确性的关键前提^[11]。实验室应制定各类不合格标本的处理方案，同时记录其具体情况，内容包括孕妇姓名、标本唯一性编号、拒收原因、采取的措施、处理人、日期等。

四、筛查申请单信息遗漏百分率

1. 定义：重要筛查信息填写不完整的申请单数占同期送检申请单总数的比例。以月或季度为统计周期。

2. 计算公式：筛查申请单信息遗漏百分率 = 信息不完整的申请单数 / 同期送检申请单总数 × 100%

3. 意义：反映申请单填写是否符合规范，申请单相关信息准确是保证后期风险值计算的重要前提。

4. 解释：分别计算血清学筛查和 NIPT 的样本不合格率。申请单重要信息包括：孕妇姓名、出生年月、体重、胎数、孕周及判断标准、电话号码、采样日期、孕妇知情同意签字、医生及采血护士签名等。

五、检验前周转时间中位数与及时率

1. 定义：检验前周转时间是指从标本采集到实验室接收标本的时间(以天为单位)。检验前周转时间中位数，是指将检验前周转时间由长到短排序后取其中位数。检验前标本周转及时率是指规定时间内完成转运的样本数占同期样本总数的比例。以月或季度为统计周期。

2. 计算公式： n 为奇数时，检验前周转时间中位数 $=X(n+1)/2$ ； n 为偶数时，检验前周转时间中位数 $=(X_{n/2}+X_{n/2+1})/2$ ，其中 n 为检验标本数， X 为检验前周转时间。检验前标本周转及时率 $=$ 规定时间内完成转运的样本数/同期样本总数 $\times 100\%$ 。

3. 意义：反映标本运送的及时性和效率，检验前周转时间是保证检验结果准确性和及时性的重要前提。

4. 解释：分别计算血清学筛查和 NIPT 样本检验前周转时间中位数与及时率。检验前周转时间是指从标本采集（包括异地采血点）到实验室接收标本的时间，实验室应根据自身情况，参考相关文献制定检验前规定时间（以天为单位，血清学筛查建议不超过 5 个工作日，NIPT 建议不超过 3 个工作日）。

六、产前筛查检测项目室内质控开展率

1. 定义：开展室内质控的产前筛查检测项目数占同期产前筛查检测项目总数的比例。以年度为统计周期。

2. 计算公式：产前筛查检测项目室内质控开展率 $=$ 开展室内质控的产前筛查检测项目（包括血清学筛查每项的不同水平）数/同期产前筛查检测项目总数（每个检测项目包括 3 个水平） $\times 100\%$

3. 意义：反映实验室开展的筛查项目中实施室内质量控制的覆盖率，是产筛实验室考核的重要质量指标^[12]。

4. 解释：产筛实验室应为各个检测项目制定室内质控程序，且每个指标需建立 3 个（高、中、低）水平的室内质控。实验室应制定室内质控程序，包括以

下内容：质控品的选择(来源、水平等)；质控品的数量、放置位置、质控频度；质控图的绘制、均值及控制界限的确定；“失控”与否的判断规则；“失控”时原因分析及处理措施；质控数据管理要求等。根据实验室具体情况为不同检验项目选择适当的室内质控规则。绘制室内质控图，长期观察失控、在控情况及其变化趋势，以便及时发现实验室质量水平的变化，分析其原因，采取纠正措施，改进检测性能。

七、室内质控项目变异系数不合格率^[13]

1. 定义：室内质控项目变异系数高于标准的检验项目数占同期室内质控项目总数的比例。以季度或年度为统计周期。

2. 计算公式：室内质控项目变异系数不合格率 = 室内质控项目变异系数高于标准的检验项目数 / 同期室内质控项目总数 × 100%

3. 意义：室内质控项目变异系数反映实验室筛查结果的精密度，是产筛实验室考核的重要质量指标。

4. 解释：室内质控项目变异系数指的是该项目室内质控质控品测定值（在控数据）的标准差和均值的比值。产筛实验室应为其开展的各个项目制定室内质控允许不精密度质量规范（即允许的变异系数）。

八、MoM 值中位数合格率

1. 定义：一定周期内月度各指标 MoM 值中位数在 0.9~1.1 间稳定波动且在 1.0 左右随机分布的分析物指标数占有所有分析物指标的比率。以年度为统计周期。

2. 计算公式：MoM 值中位数合格率 = 一定周期内月度各指标 MoM 值中位数在 0.9-1.1 间稳定波动且在 1.0 左右随机分布的分析物指标数 / (周期内月份数 × 分析物的指标数) × 100%

3. 意义：反映本实验室各检测项目是否存在系统误差，是产筛实验室监控实验误差的一个重要手段^[14]。

4. 解释：MoM 值，即中位数倍数，对于任何分析物而言，MoM 值是指某个测试浓度除以某分析物的预期（正常）中间浓度。MoM 值中位数是指一段时间内某实验室的所有筛查样本的 MoM 值的中位数。根据产前筛查的特性，各指标的月度 MoM 值中位数在 0.9-1.1 之间稳定波动为合格。

九、实验室内周转时间中位数和及时率

1. 定义：实验室内周转时间是指从实验室收到标本到发送报告的时间(以天为单位)。实验室内周转时间中位数，是指将实验室内周转时间由长到短排序后取其中位数。及时率是指按规定时间内发出的报告数占同期报告总数的百分比。

2. 计算公式： n 为奇数时，实验室内周转时间中位数= $X_{(n+1)/2}$ ； n 为偶数时，实验室内周转时间中位数= $(X_{n/2}+X_{n/2+1})/2$ ，其中 n 为检验标本数， X 为实验室内周转时间。检验报告及时率=规定时间内发出的报告数/同期报告总数 $\times 100\%$ 。

3. 意义：反映实验室的工作效率，是实验室可控的检验中和检验后的重要质量指标。

4. 解释：实验室内周转时间是指从实验室收到标本到发送报告的时间，以天为单位，不足一天的按一天纳入计算。实验室应根据自身情况，参考相关文献同临床医生商讨共同制定实验室内周转时间的相关规定。

十、检测失败率

1. 定义：检测失败率是指 NIPT 检测失败的标本数占检测总标本数的百分比。

2. 计算公式：检测失败率=NIPT 检测失败的标本数/总标本数 $\times 100\%$

3. 意义：反映实验室从采样到检测完成整个过程的控制能力。

4. 解释：NIPT 检测失败是指由于凝血、溶血、DNA 质量控制不合格等标本原因造成检测结果失败，失败率应控制在 5% 以内。

十一、产前筛查报告不正确率

1. 定义：产前筛查报告不正确是指在实验室已发出的报告中，因报告内容与实际情况不相符需要修改后重新计算风险的报告单数占同期检测报告单总数的比率。报告内容不正确包括孕妇信息、标本信息及临床资料等。以季度为统计周期。

2. 计算公式：产前筛查报告不正确率=实验室发出不正确的报告单数/同期检验报告总数 $\times 100\%$

3. 意义：反映产前筛查报告的真实性和准确性。

4. 解释：应分别计算血清学产前筛查和 NIPT 结果报告的不正确率，包括检测结果、患者信息、标本信息等。筛查报告不正确率是指实验室发出的不正确检

验报告数占同期检验报告总数的比例。在确认报告单相关信息错误后，由临床医生填写风险重新评估申请单，孕妇确认签字后提交进行风险重估及修改。

十二、产前筛查高风险通知率

1. 定义：高风险通知率是指在规定时间内接到通知的高风险孕妇占所有筛查高风险孕妇的比例。以年度为统计周期。

2. 计算公式：高风险通知率=在规定时间内接到通知的高风险孕妇总数/同期筛查高风险孕妇总数×100%

3. 意义：反映产筛实验室对高风险孕妇筛查结果的告知情况，并为其提供相关遗传咨询的绿色通道。

4. 解释：分别计算血清学产前筛查和 NIPT 高风险结果的通知率。产筛实验室应根据自身情况与临床医生共同制定需要召回孕妇的界定，例如除筛查结果高风险外，是否需要召回临界风险、单项 MoM 值异常、高龄等。实验室需要制定高风险召回相关程序，包括召回方式、召回人员、召回记录、召回时限及召回不成功的后续处理措施等。召回方式可包括：电话通知，短信通知，属地协助通知等。

十三、高风险产前诊断率

1. 定义：高风险产前诊断率是指在规定时间内召回并完成产前诊断的高风险孕妇数占同期筛查高风险孕妇总数的比例。以年度为统计周期。

2. 计算公式：高风险产前诊断率=在规定时间内召回并完成产前诊断的高风险孕妇/同期筛查高风险孕妇总数×100%

3. 意义：反映高风险孕妇接受产前诊断的依从性。

4. 解释：分别计算血清学产前筛查和 NIPT 高风险的产前诊断率。召回的高风险孕妇，应有专门的具备资质的医务人员进行遗传咨询，建议适用的产前诊断方法并进行产前诊断。对于咨询后仍不愿意做产前诊断的，应让孕妇签署拒绝产前诊断的知情同意书。对于没有产前诊断资质的筛查实验室，需要与产前诊断中心签署转诊协议，及时转诊及时诊断。随着 NIPT 产前筛查技术的发展和普及，部分血清学筛查高风险孕妇选择进行 NIPT 产前筛查，若其结果为低风险则不再纳入高风险患者参与统计。

十四、产前筛查高风险、低风险孕妇随访率

1. 定义：产前筛查高风险、低风险孕妇随访率是指经随访明确妊娠结局的孕妇占同期所有产前筛查高风险、低风险孕妇的比率。以年度为统计周期。

2. 计算公式：产前筛查的高风险孕妇随访率=经随访明确最妊娠结局的高风险孕妇/同期所有产前筛查高风险孕妇×100%；产前筛查的低风险孕妇随访率=经随访明确最妊娠结局的低风险孕妇/同期所有产前筛查低风险孕妇×100%

3. 意义：反映各筛查机构对孕妇妊娠结局的随访情况。

4. 解释：分别计算血清学筛查和 NIPT 高风险/低风险孕妇随访率。各产前筛查(诊断)中心需要完善随访体系，获取准确的妊娠结局。随访时限为产后 1~12 月，随访内容包括妊娠结局、孕期是否顺利及胎儿或新生儿的健康情况。对筛查高风险孕妇应随访产前诊断结果、妊娠结局，对流产或终止妊娠者应尽量获取组织标本进行遗传学诊断，并了解引产胎儿发育情况。

十五、产前筛查检出率

1. 定义：产前筛查检出率是指进行产前筛查结果为高风险而经诊断为真阳性的孕妇占有真阳性孕妇的比例。以年度为统计周期。

2. 计算公式：产前筛查检出率=产前筛查检出的真阳性孕妇/所有真阳性孕妇总数×100%

3. 意义：评价产前筛查方法的敏感性，是产前筛查最重要的质量指标。

4. 解释：分别计算血清学产前筛查和 NIPT 筛查的检出率。筛查检出率包括各个目标疾病（21-三体、18-三体、13-三体和开放性神经管畸形）的检出率。它是产前筛查体系的重要性能指标，受筛查方案和筛查全流程质量控制情况影响，实验室除选择合适的筛查方案外，还需对全流程的每个环节做好严谨质量控制，才能获得理想的检出率，避免造成不必要的漏筛^[15]。

十六、产前筛查假阳性率

1. 定义：产前筛查假阳性率是指进行产前筛查结果为高风险而经诊断为正常的孕妇数占有筛查孕妇总数的比率。以年度为统计周期。

2. 计算公式：产前筛查假阳性率=产前筛查高风险而经产前诊断为正常的孕妇/所有筛查孕妇×100%

3. 意义：评价该产前筛查方法的特异性，是产前筛查最重要的质量指标。

4. 解释：分别计算血清学筛查和 NIPT 筛查的假阳性率。假阳性率包括各个

目标疾病（21-三体、18-三体、13-三体和开放性神经管畸形）的假阳性率。实验室除选择合适的筛查方案外，还需对全流程的每个环节做好严谨控制，才能获得理想的假阳性率，避免过多孕妇进行不必要的介入性产前诊断。

十七、阳性预测值

1. 定义：阳性预测值是指产前筛查结果为高风险且诊断为目标疾病的孕妇数占所有筛查阳性孕妇总数的比例。以年度为统计周期。

2. 计算公式：阳性预测值 = 筛查结果为真阳性孕妇 / 所有筛查阳性的孕妇 × 100%

3. 意义：反映产前筛查实验结果为高风险的孕妇患目标疾病的可能性大小。

4. 解释：分别计算血清学产前筛查和 NIPT 筛查的阳性预测值。它是指筛查实验检出的全部阳性病例数中，真正患病的例数所占的比例。

十八、假阴性率

1. 定义：进行了产前筛查但没有成功识别出罹患目标疾病的孕妇数占同期的实际罹患目标疾病的孕妇总数的百分率。以年度为统计周期。

2. 计算公式：假阴性率 = 筛查假阴性的孕妇 / 同期真阳性人数 × 100%

3. 意义：假阴性率又称漏检率，是指怀有目标疾病的胎儿但产前筛查结果却是阴性的孕妇所占的比例，反映筛查实验的漏诊情况。

4. 解释：分别计算血清学产前筛查和 NIPT 筛查的假阴性率，有助于评估筛查方法的准确性，尽可能消除筛查中的影响因素，提高准确性。

血清学产前筛查质量控制指标的设立，主要目的在于督促各产前筛查实验室改善管理，提供同质化的产前筛查服务。因此，18 个质量指标中，产筛健康教育知晓率、筛查率、产前筛查检测项目室内质控开展率、产前筛查检出率、产前筛查假阳性率、阳性预测值、假阴性率用于评价产前筛查方法的效能及筛查工作的成效；室内质控项目变异系数不合格率、MoM 值中位数合格率、产前筛查高风险通知率、高风险产前诊断率、产前筛查高风险、低风险孕妇随访率，用于评价实验检测的质量、召回诊断以及后续随访工作的完成情况；标本不合格率、筛查申请单信息遗漏百分率、检验前周转时间中位数与及时率、实验室内周转时间中位数和及时率、检测失败率、产前筛查报告不正确率，用于评价标本质量及报告发放的及时性。各产前筛查实验室应该参照上述指标进行产前筛查质量管理，

在全国范围内为产前筛查提供准确、及时、有效的筛查服务。在实际工作中，各产前筛查实验室还可以设立更多的质量指标，以实现全过程质量管理。本共识由国家卫生计生委临床检验中心产前筛查质量评价专家组确定质量指标，作为评估产前筛查实验室质量管理的评价标准。