昆明市妇幼保健院
孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测临床报告单

孕妇姓名		孕妇年龄		采血孕周		胎儿数目	
标本编号		采血日期		末次月经		试管婴儿	
孕妇电话		接收日期		标本类型		标本状态	
临床诊断		送检医师		送检单位			

检测项目：胎儿“标准三体型 21 三体综合征、标准三体型 18 三体综合征和标准三体型 13 三体综合征”

检测方法：孕妇外周血胎儿游离 DNA 高通量测序分析

检测结果				
目标疾病	检测值	参考范围	检测结果	结果描述
21 三体		-3.00 < Z < 3.00	高风险	胎儿标准三体型 21 三体综合征高风险
18 三体		-3.00 < Z < 3.00	低风险	胎儿标准三体型 18 三体综合征低风险
13 三体		-3.00 < Z < 3.00	高风险	胎儿标准三体型 13 三体综合征高风险
结果建议				

受检者须知

1.本检测只对所接收的样本负责，检测的目标疾病为胎儿标准三体型 21 三体综合征、标准三体型 18 三体综合征和标准三体型 13 三体综合征，仅对以上三种疾病的患病风险进行评估，结果仅供临床参考，不能作为最终诊断结果。

2.本检测不适用于以下情形：①孕周<12^{+0}周；②夫妇一方有明确染色体异常；③接受过移植手术、干细胞治疗或 1 年内接受过异体输血、异体细胞治疗等；④胎儿超声检查提示有结构异常须进行产前诊断；⑤有基因遗传病家族史或提示胎儿罹患基因病高风险；⑥孕期合并恶性肿瘤；⑦三胎及以上妊娠；⑧医师认为有明显影响结果准确性的其他情形。

3.本技术无法检测染色体嵌合型异常、染色体整倍性改变、染色体部分重复或缺失（涉及 21、18 和 13 号染色体的部分重复或缺失也无法检测）、染色体易位/倒位或环状、单亲二体（Uniparental Disomy，UPD）等。本技术也无法检测目标疾病范围之外的染色体异常、基因组异常、基因异常、基因突变等所致遗传病引起的智力障碍、畸形等疾患和由感染、药物、辐射等环境因素引起的智力障碍、畸形等疾患。

4.本检测属于筛查水平的检测，有可能出现假阳性或假阴性结果，无论筛查结果的风险如何，均应及时咨询门诊医生。检测结果为低风险，说明胎儿罹患本检测目标疾病的可能性很小，但不能排除胎儿患本检测目标疾病及其他异常的可能性（低风险不等于零风险，仍有漏检可能），应进行胎儿系统超声及其他产前检查，如果产检或者系统 B 超发现异常，应及时进行遗传咨询和进一步行相关检查。检测结果为高风险，应及时进行遗传咨询及介入性产前诊断（胎儿染色体核型分析、微阵列或高通量测序等）。若拒绝接受遗传咨询意见和进一步诊断，一切风险及后果须由孕妇及其家属承担。

5.因受检者提供的资料不实、错误或其他误导因素而导致检测服务的中断、结果不准确等，医疗机构对此不承担任何责任。

声明

鉴于本检测的局限性，此次妊娠如具有以下情况中的任何一种，本检测结果仅供参考，医疗机构不承担因孕妇未进行产前诊断所带来的任何风险。①预产期年龄≥35 岁、早/中孕期产前筛查高风险、夫妇一方有明确染色体异常、胎儿超声检查提示有结构异常、有染色体异常胎儿分娩史/基因遗传病家族史或提示胎儿罹患基因病高风险以及符合介入性产前诊断的其他指征；②孕妇接受过移植手术、干细胞治疗、1 年内接受过异体输血、异体细胞治疗等；③体重指数＞40；④双胎/双胎之一停育或多胎妊娠；⑤采血日实际胎龄<12^{+0}周；⑥孕期合并恶性肿瘤；⑦影响结果准确性的其他情形。

检测者： 李青　　**审核者：**　　**报告日期：**　　年　　月　　日

昆明市妇幼保健院 遗传室

审核医师签名：　　**发放日期：**　　年　　月　　日

检测机构（盖章）：北京优迅医学检验实验室 报告专用章

地址：北京市海淀区益园文创基地 C 区 7 号楼

版本号：KMFY-NIPS-YXBGD-V1.0.190124