

附件 2

《无创产前胎儿染色体非整倍体检测性能验证及室内质控规程（征求意见稿）》团体标准编制说明文件

一、工作简况

（一）任务来源

2023年7月，由深圳市标准化协会批准团体标准《无创产前胎儿染色体非整倍体检测性能验证及室内质控规程》立项。由深圳华大医学检验实验室提出，由武汉华大医学检验所有限公司、深圳华大医学检验实验室、天津华大医学检验所有限公司、哈尔滨医科大学附属第二医院、重庆市妇幼保健院、云南省第一人民医院、四川省妇幼保健院、武汉儿童医院、襄阳市中心医院、湖北省妇幼保健院、郴州市第一人民医院、长沙市妇幼保健院、郑州大学第一附属医院、惠州市第一妇幼保健院、海口市妇幼保健院、佛山市妇幼保健院、深圳市妇幼保健院、广州市花都区人民医院、广州市花都区妇幼保健院、厦门市妇幼保健院、浙江大学医学院附属妇产科医院、上海市第一妇婴保健院、济南市妇幼保健院、南京市妇幼保健院、安徽省立医院、西安交通大学第一附属医院、甘肃省妇幼保健院、山西医科大学第一医院、中国人民解放军总医院第一医学中心、内蒙古自治区妇幼保健院、天津市

第一中心医院、河北省人民医院、武汉市中心医院、武汉大学中南医院、康圣序源生物科技（武汉）有限公司、阜阳市人民医院、温州市人民医院、武汉大学人民医院、深圳华大基因科技有限公司共同组成。

（二）编制背景、目的和意义

无创产前胎儿染色体非整倍体检测（Non-Invasive Prenatal Testing, NIPT），通过高通量测序检测母亲的静脉血中分离出的胎儿 DNA 染色体数目和染色体结构，来判断胎儿是否存在染色体异常。该项技术相较于传统血清学胎儿染色体非整倍体筛查具有检测结果更加准确的检测特性，

同时，与“羊水穿刺”检测方法相比，具备检测方式更加安全的技术特性。因此，这项检测技术一经问世，便获得了巨大市场反响。在世界范围内，超过 70 个国家和地区已开展这项检测，在我国，多个省市已将该项检测纳入医保范围。如何确保这项检测技术实施前的性能验证和日常室内质控的合理规范开展便成为了当前亟需解决的问题。

目前，市面上已有多家 NIPT 的质控品和参考品，但其检测内容、阳性参考品混合形式和浓度不一。在检测内容方面，所有供应商的质控品均包含了 T21、T18 和 T13 三种常染色体非整倍体监控内容，较少供应商的质控品将性染色体非整倍体和 CNV 纳入质控范围；在阳性质控品混合形式方面，所有供应商可提供 T21、T18 和 T13 的三种阳性单

独质控品，较少供应商的可提供包含以上三种阳性的混合质控品；在胎儿浓度方面，从 3.5%到 10%不等。因此，需要通过设立相应标准，规范该项检测技术性能验证及日常室内质控所用质控品或参考品类型。

本标准将结合一般分子诊断检验程序验证规范和当前 NIPT 相应的参考品和质控品资源，建立该项检测技术在医学检验室中落地性能验证和日常室内质控标准，为医学检验实验室提供 NIPT 检测技术落地验证及日常室内质控提供标准和规范。

（三）主要编制过程

1. 前期准备

2023 年 6 月 18 日，深圳华大医学检验实验室联合武汉华大医学检验所有限公司、深圳华大医学检验实验室、天津华大医学检验所有限公司、哈尔滨医科大学附属第二医院、重庆市妇幼保健院、云南省第一人民医院、四川省妇幼保健院、武汉儿童医院、襄阳市中心医院、湖北省妇幼保健院、郴州市第一人民医院、长沙市妇幼保健院、郑州大学第一附属医院、惠州市第一妇幼保健院、海口市妇幼保健院、佛山市妇幼保健院、深圳市妇幼保健院、广州市花都区人民医院、广州市花都区妇幼保健院、厦门市妇幼保健院、浙江大学医学院附属妇产科医院、上海市第一妇婴保健院、济南市妇幼保健院、南京市妇幼保健院、安徽省立医院、西安交通大学第一附属医院、甘肃省妇幼保健院、山西医科大学第一医院、

中国人民解放军总医院第一医学中心、内蒙古自治区妇幼保健院、天津市第一中心医院、河北省人民医院、武汉市中心医院、武汉大学中南医院、康圣序源生物科技（武汉）有限公司、阜阳市人民医院、温州市人民医院、武汉大学人民医院、深圳华大基因科技有限公司成立了标准编制小组。标准编制小组对国内外无创产前胎儿染色体非整倍体检测性能验证及室内质控规程的发展状况、发展趋势及存在问题等进行全面系统调研。对调研资料加以整理分析，起草标准的初步框架。

2023年7月12日，召开第一次起草工作会议，初步确定标准编制的原则和标准的框架内容。

2. 标准立项

2023年7月28日，深圳市标准协会批准《无创产前胎儿染色体非整倍体检测性能验证及室内质控规程》的立项。

3. 编制标准草案

2023年12月20日，召开第二次起草组会议，主要讨论本标准的范围，此次研讨会后，经过修改形成工作组讨论初稿。

2024年6月15日，召开第三次起草组会议，主要研究讨论各条款的准确性、实用性和可维护性。经过这次讨论，编制小组根据讨论结果进行修改，形成工作组讨论第二稿。

2024年12月20日，召开第四次起草组会议，起草小组就标准各章节进行讨论，确认文件内容。此外，对标准的语言与格式进行了规范。

2025年7月3日，召开第五次起草组会议，各共同起草单位达成意见一致。

期间，编制小组也不断完善草案，进行内容上的更新，格式上的修改，以保证草案的质量。

4. 公开征求意见

2025年10月-2025年11月，起草工作组将标准草案发送给各单位的专家，就草案进行讨论，征求意见和建议。同时，深圳市标准化协会将征求意见稿提交至全国标准信息平台和深圳市标准化协会官方微信公众号，广泛征求建议。

二、标准原则/依据和主要内容

（一）制标原则/依据

1. 协调一致、依法原则

以现行法律法规的规定和相关标准为基础。本标准中的约束性条款首先应与这些法律法规、强制性标准的要求保持一致，并在必要情况下予以细化和延伸，但总体上不得有悖于法律法规和强制性标准的要求。

2. 科学合理、实用性原则

标准的编写结合了无创产前胎儿染色体非整倍体检测性能验证及室内质控规程的应用现状、性能要求及验证方法等方面的实际情况。标准化的无创产前胎儿染色体非整倍体检测性能验证及室内质控规程对实验结果准确性、稳定性具

有必要意义，可指导各实验室和检测机构建立自己的性能验证及室内质控规程标准和规范。标准的编制过程中，考虑了性能验证的基本原则和标准操作规程，便于推广应用。

(二) 主要内容

- 1) 相关术语和定义；
- 2) 性能技术要求
- 3) 性能验证方法；
- 4) 性能验证规则；
- 5) 质量控制要求。

三、产业化情况和预期的经济效益

NIPT 全球市场规模预计将从 2023 年的 39.5 亿美元增长至 2032 年的 101 亿美元，年复合增长率达 14.7%。2022 年国内 NIPT 市场规模约 85 亿元，增速显著。预计到 2029 年，全球 NIPT 市场规模将达到 108.6 亿美元。NIPT 检测的产业化程度已较高，市场增长明确，技术也在不断迭代。集采等政策在推动价格下降、提升可及性的同时，也给企业带来了压力，并促使行业向更精准、更全面的检测方向发展。性能验证和室内质控规程的制定，对于保障检测质量、控制医疗风险、提升行业规范水平具有重要意义，并将进一步放大 NIPT 筛查的成本效益优势。

制定统一的性能验证和室内质控规程，有助于规范检测流程，提升结果准确性，从而减少因结果不准导致的重复检测或后续不必要的介入性产前诊断（如羊水穿刺）。标准化能促进实验室间检测结果的互认，这有助于降低整体医疗成本。

通过标准化的质量控制，可以更有效地发挥 NIPT 在出生缺陷防控中的作用，从长远看有助于降低因染色体异常导致的出生缺陷所带来的社会医疗负担。

四、国内外相关研究依据、技术标准

国际标准中未有关于无创产前胎儿染色体非整倍体检测性能验证及室内质控的相关标准，在我国各级标准中，有一项相关标准：

YY/T 1801—2021《胎儿染色体非整倍体 21 三体 18 三体和 13 三体检测试剂盒（高通量测序法）》

此行业标准规定了胎儿染色体非整倍体 21 三体 18 三体 13 三体测试试剂盒（高通量测序法）的术语和定义、要求、试验方法、标签和使用说明书、包装、运输和贮存，在临床上可用于孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断。但此标准未能明确规定该项检测技术性能验证及日常室内质控所用质控品或参考品类型。

五、重大分歧意见的处理经过和依据

本标准在编写过程中无重大分歧意见。

六、贯彻深标协标准的要求和措施建议

在本标准通过审核、批准发布之后，由相关部门组织力量对本标准进行宣贯，在行业内进行推广。建议本标准自发布 6 个月之后开始实施。

七、其他应予说明的事项

无。