



# 中华人民共和国卫生行业标准

WS 322.2—2010

---

## 胎儿常见染色体异常与开放性 神经管缺陷的产前筛查与诊断技术标准 第2部分:胎儿染色体异常的细胞遗传学 产前诊断技术标准

Technical standards of prenatal screening and diagnosis for  
fetal common chromosomal abnormalities and open neural tube defects  
Part 2: Cytogenetic prenatal diagnosis for fetal chromosomal abnormalities

2010-06-08 发布

2010-12-31 实施

---

中华人民共和国卫生部 发布

## 前 言

WS 322《胎儿染色体异常与开放性神经管缺陷的产前筛查与诊断技术标准》目前发布如下部分：

——第 1 部分：中孕期母血清学产前筛查；

——第 2 部分：胎儿常见染色体异常的细胞遗传学产前诊断技术标准。

本部分是 WS 322 的第 2 部分。

本部分附录 A、附录 D 是规范性附录，附录 B、附录 C 是资料性附录。

本部分由卫生部医疗服务标准专业委员会提出。

本部分由中华人民共和国卫生部批准。

本部分主要起草单位：中国医学科学院北京协和医院、浙江大学医学院附属妇产科医院、四川大学华西第二医院、云南省第一人民医院。

本部分主要起草人：边旭明、朱宝生、刘俊涛、王和、吕时铭、戚庆炜、蒋宇林、马良坤、夏家辉、孙念怙。

# 胎儿常见染色体异常与开放性 神经管缺陷的产前筛查与诊断技术标准

## 第 2 部分:胎儿染色体异常的细胞遗传学 产前诊断技术标准

### 1 范围

WS 322 的本部分规定了产前诊断的临床工作、实验室工作以及产前诊断病例的追踪和随访的要求。

本部分适用于已取得产前诊断技术服务资质的医疗保健机构,采用细胞遗传学方法等国家认可的相关技术,对孕妇实施胎儿染色体检查,从而对胎儿是否罹患目前细胞遗传学技术可诊断的染色体病作出产前诊断。

### 2 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

#### 2.1

##### **细胞遗传学产前诊断 cytogenetic prenatal diagnosis**

通过细胞遗传学技术,对胎儿来源的细胞标本进行染色体数目和结构的分析检查,从而对其是否存在染色体异常做出诊断。

#### 2.2

##### **核型分析 karyotyping**

一个体细胞中特定数目和形态的染色体称为核型(karyotype)。对中期细胞显带染色体标本进行染色体计数和带型模式分析,称为核型分析。

#### 2.3

##### **染色体计数 chromosome counts**

在显微镜下计数一定数量的中期细胞中具有着丝粒的染色体数目。

#### 2.4

##### **分析细胞数 analyzed cells**

在镜下、或计算机处理图像、或根据照片对显带标本中期细胞中每一条染色体的形态进行分析的细胞数量。

#### 2.5

##### **核型分析细胞数 karyotyped cells**

根据 ISCN 1995 或 ISCN 2005 规则对一个细胞的染色体照片或者计算机处理图像进行分组、排队、配对并进行形态分析的细胞数量。

#### 2.6

##### **评估细胞数 scored cells**

用于评估标本中具有或缺少某一特殊细胞遗传学特点而需要分析的细胞数量。一般是由于患者有某种临床病史,或在分析过程中发现有 1~2 个异常细胞。评估细胞数通常由实验室负责人规定,本标准中另有说明的除外。