



Royal Tropical Institute  
KIT Development Policy & Practice

## 改善产前筛查和产前诊断服务的衔接 ——如何落实产前筛查和诊断的签约机制

复旦大学公共卫生学院 HESVIC 课题组

### 一、概述

随着社会经济的快速发展，我国孕产妇死亡率、婴儿死亡率不断下降<sup>[1]</sup>，出生缺陷问题逐渐凸显<sup>[2]</sup>，发生率呈上升趋势<sup>[3]</sup>（图1）。出生缺陷引发了严重健康损害，并给家庭和社会带来巨大的痛苦和沉重的负担<sup>[4]</sup>。

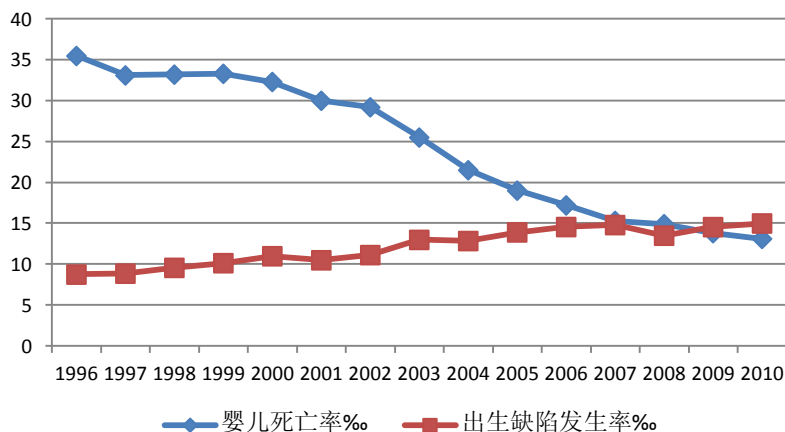


图1 1996年-2010年婴儿死亡率和医院监测出生缺陷总发生率

产前诊断是在遗传咨询的基础上，通过遗传学检测和影像学检查等方法，对高风险胎儿进行明确诊断的技术。与一般的产前保健服务相比，产前诊断技术服务是一类具有较高技术含量和一定风险的服务，所以其服务质量亟需规范。2002年，卫生部颁布了第一部国家层面聚焦于产前诊断的规制——《产前诊断技术管理办法》（以下简称“管理办法”）。管理办法出台的目的在于通过一系列监管体系的建立、服务过程的监管和结果的评价，规范技术服务行为，改善技术服务结果。根据管理办法的要求，各省（区、市）也出台了地方性的规制文本。以A市为例，自2003年起，根据当地的实际情况，出台了一系列地方性的规章制度来规范产前诊断（含产前筛查）服务，包括该市卫生局关于本市实施《产前诊

断技术管理办法》的通知、该市母婴保健专项技术及人类辅助生殖技术服务管理办法和该市母婴保健专项技术服务管理办法等。

### 产前筛查和产前诊断的关系

**产前筛查**是指通过经济、简便和微/无创伤的检测方法，从孕妇群体中发现疑有某些先天缺陷胎儿的高危孕妇，以便做进一步的明确诊断。**产前诊断**是指在胎儿出生之前应用影像学、生物化学、细胞遗传学及分子生物学等技术，对先天性和遗传性疾病作出诊断。由于胎儿的先天性和遗传性疾病发生率相对较低，产前诊断存在安全性风险并成本较高，因此先行产前筛查，有利于提高产前诊断的效率。

## 二、现状与问题

### (一) 产前筛查与产前诊断的衔接现状

国家和地方相关规制的出台对规范产前筛查和诊断服务的质量起到积极作用，但产前筛查和诊断的衔接与联系却一直摆脱不了制度与机构壁垒的影响。

从规制本身分析，管理办法及地方相关规制虽然提及“开展产前筛查的医疗保健机构要与经许可开展产前诊断技术的医疗保健机构建立工作联系，保证筛查病例能落实后续诊断”，但没有对“工作联系”的具体表现形式进行明确的规定，造成各地卫生行政部门在执行方面松紧不一。

依据机构是否承担采血、筛查检测（出具检测报告）、提供医学建议、筛查-诊断服务衔接等服务，可将国内产前筛查和诊断服务提供大致分为以下几类模式（表1）：

**1、产前诊断中心模式。**即由经省级卫生行政部门批准认证的产前诊断中心提供产前筛查和诊断服务，在机构内部进行服务衔接。

**2、筛查-诊断机构合作型。**其典型特征是经筛查的孕妇能获得与其检测结果相关的医学建议，且筛查高危的孕妇，能通过院际转诊渠道，便捷地获得诊断服务。依据筛查检测实施的机构不同，可再细分为依赖型和独立型。这是相对理想的模式。

**3、筛查-诊断机构分离型。**与筛查-诊断机构合作型相对应，其典型特征是筛查高危的孕妇，不能通过院际转诊渠道，便捷地获得诊断服务，而必须自行寻求诊断服务。依据筛查检测实施的机构不同，可再细分为纯筛查型和采血型。由于后续诊断缺乏保障，孕妇是否可以获得全面的医学建议也存有质疑，这种模式不够理想。

表1 产前筛查-诊断服务提供模式

| 模式分类     | 采血 | 自行检测 | 外送检测 | 医学建议 | 产前诊断 |
|----------|----|------|------|------|------|
| 产前诊断中心模式 | +  | +    | -    | +    | +    |
| 依赖型合作模式  | +  | -    | +    | +    | +    |
| 独立型合作模式  | +  | +    | -    | +    | +    |
| 纯筛查型分离模式 | +  | +    | -    | +/-  | ?    |
| 纯采血型分离模式 | +  | -    | +    | +/-  | ?    |

## (二) 产前筛查与产前诊断的衔接不畅的后果

产前诊断作为出生缺陷二级预防的手段，其作用发挥的关键在于筛查覆盖率高、筛查技术质量水平高（具有较高的灵敏度和特异度），筛查阳性孕妇的诊断接受率高；即通过高质量、高覆盖率的无创性筛查识别高风险人群，通过无缝衔接服务保障高风险人群接受具有较高准确性的诊断服务。

现实中，多数筛查机构与诊断中心虽有合作关系，但在筛查服务质控、诊断服务确保方面的权利义务不十分明晰，筛查机构没有获得外部（来自对应产前诊断中心）的质量控制和指导监督，筛查机构筛查发现的高危孕妇也通过这类合作关系直接获得后续的诊断服务也有较大难度。

**1、筛查服务质量缺乏保证。** 产前筛查一般是估算先天缺陷胎儿危险系数，结果是一个概率估计，存在假阳性和假阴性的情况，且筛查的标准（“截断值”）会因试剂、操作等原因发生变化。由于筛查和诊断服务衔接不畅，诊断机构对筛查机构的质控作用无法充分发挥，筛查机构的服务质量存在隐患。更有个别筛查机构，为规避“假阴性”的风险，人为地降低“截断值”，导致筛查服务“假阳性”率偏高。

**2、诊断服务的公平性、可及性面临巨大挑战。** 服务衔接不畅削弱了筛查高危的孕妇接受诊断服务的保障，很多筛查高危孕妇只能自行联系前往产前诊断中心。由于资源的有限性，需方的社会经济状况或成为影响服务利用的主要因素，对服务公平性造成了损害。此外，由于筛查服务的质量缺陷，大量原本低危的孕妇筛查结果呈现高危，加剧了诊断服务的需求，激化了供需矛盾，对诊断服务的可及性造成很大影响。

## 三、政策建议

**1、卫生体系规制的制定应围绕某个健康问题展开。** 以开展产前诊断技术服务预防出生缺陷发生为例，规制不应该仅仅以“技术”为出发点和归宿，形成内

容较为单一的规制；而是应该根据技术、服务本身的特点，从宏观的角度出发，协调服务供需之间的关系，协调筛查和诊断服务提供方之间的关系，通过政府规划或者市场协调等综合手段使目标人群获得高质量、公平、可及的产前诊断服务。既然产前筛查是产前诊断服务的有机组成部分和必要前提，政府的规制就应为实现筛查和诊断的有效衔接制定规则。

2、卫生体系规制的制定应注重调动资源，协同治理。就现阶段而言，首先是政府的责任落实，要形成一定的问责机制。应以建立服务体系、明确各方权责、加强监督执法为核心，完善产前筛查和产前诊断服务之间的衔接机制。比如，政府运用区域卫生规划引导各筛查机构与产前诊断中心建立衔接关系，或者政府鼓励自下而上地建立筛查和诊断机构的业务联系，形成机构间对责任、义务和利益承担与分担的共识；明确产前诊断中心有为产前筛查机构提供技术支持的义务，比如人员培训等；产前诊断中心有监督产前筛查机构服务的责任，如仪器使用规范、试剂选择等；产前诊断中心接收由衔接关系的筛查机构转诊的高危孕妇接受产前诊断。同时，政府对各种形式的衔接机制要定期监督考察；卫生监督所、妇幼保健所、专业协会、孕妇/产妇群体有权监督产前筛查机构与产前诊断中心服务的衔接情况，对服务衔接情况和服务质量进行评价、监督、甚至执法，并运用相应的激励与约束手段，形成社会参与治理的氛围。

3、规制应随着社会经济的发展、技术的进步、人群需求的变化而不断完善、落实与创新。

### 参考文献

- [1] 中华人民共和国国家统计局. 2011 年中国统计年鉴  
[EB/OL]. <http://www.stats.gov.cn/tjsj/ndsj/2011/indexch.htm>.
- [2] 中国妇幼卫生监测中心. 1996-2004 年中国妇幼卫生监测主要结果  
[EB/OL]. [http://www.mchscn.org/Article\\_Show.asp?ArticleID=67](http://www.mchscn.org/Article_Show.asp?ArticleID=67)
- [3] Li KS, Zhu J, Zhou GX, et al. Prevalence analysis of down syndrome in Chinese perinatals from 1997 to 2007[J]. Modern Preventive Medicine. 2009; 36(13): 2242-2247
- [4] 陈英耀, 王斌, 李军, 等. 产前诊断预防唐氏综合征策略的经济学评价[J]. 中国卫生经济. 2006,25(5):49-52.

## 越南、印度、中国卫生体系治理与规制研究

“越南、印度、中国卫生体系治理与规制研究”（HESVIC，项目号：222970）是由欧盟第七框架资助的三年项目（2009-2012），旨在通过越南、印度和中国三个亚洲发展中国家的比较研究，促进基于公平、可及原则的卫生保健提供和卫生决策改善。项目由亚洲和欧洲 6 个研究机构承担。