

上海交通大学医学院



学者介绍

Author introduction

**李娜** 硕士

讲师

ORCID ID: 0000-0001-6641-9259

LI NaMaster
Lecturer

ORCID ID: 0000-0001-6641-9259

李娜 (1980—), 上海交通大学公共卫生学院讲师。2004 年获复旦大学流行病与卫生统计学专业硕士学位。曾到美国杜兰大学做访问学者。

- 长期从事卫生经济研究, 发表 SCI 收录论文 20 余篇, 参编专著 2 部。先后主持国家自然科学基金 1 项、上海市教育委员会项目 2 项、上海市卫生健康委员会项目 2 项。入选上海市优秀青年教师培养计划等。
- 该研究依托上海交通大学医学院“双一流”暨高水平地方高校建设“高原学科——公共卫生与预防医学学科”项目。

LI Na born in 1980, lecturer of Shanghai Jiao Tong University School of Public Health. She got her master's degree of epidemiology and health statistics from Fudan University in 2004. As a visiting scholar, she worked in Tulane University.

- She has been engaged in health economics research. She has published more than 20 papers in SCI-indexed journals and participated in editing two monographs. She has been supported by 1 grant of National Natural Science Foundation of China, 2 projects of Shanghai Municipal Education Commission, and 2 projects of Shanghai Municipal Health Commission. She was selected for Excellent Young Teachers Training Program of Shanghai Municipal Education Commission.
- The research relies on the Public Health and Preventive Medicine, Gaoyuan Discipline of “National Double First-Class” and “Shanghai-Top-Level” high education initiative at Shanghai Jiao Tong University School of Medicine.

论著·公共卫生

孕妇对无创产前检测的认知、态度、意愿及需求调查

玛尔孜娅·玉苏甫江^{1*}, 罗飞^{1*}, 刘宇^{2,3}, 董媛媛¹, 徐刚¹, 周欣怡¹, 金萍^{1#}, 李娜^{1#}

1. 上海交通大学公共卫生学院, 上海 200025; 2. 上海交通大学医学院附属新华医院小儿内分泌/遗传科, 上海 200092; 3. 上海市儿科医学研究所, 上海 200092

[摘要] **目的**·了解孕妇对无创产前检测技术的认知程度、态度、意愿和需求。**方法**·选择上海交通大学医学院附属新华医院 318 名血清学唐氏综合征筛查低风险孕妇及 534 名在上海多家医院经血清学唐氏综合征筛查发现为高风险并前往上海交通大学医学院附属新华医院无创产前检测门诊的孕妇作为研究对象。就 852 名孕妇对无创产前检测技术的认知程度、态度、意愿和需求进行问卷调查。**结果**·回收问卷 760 份, 其中有效问卷共 728 份, 有效问卷率为 85.45%。孕妇对无创产前检测的认知达标率仅为 51.24%, 但 83.10% 的孕妇对无创产前检测的推广持积极态度。79.54% 的孕妇认为在无创产前检测前提供的遗传咨询非常必要。**结论**·加强产前健康教育、做好无创产前检测前的遗传咨询, 可提高孕妇的认知程度, 有助于合理利用无创产前检测。

[关键词] 无创产前检测; 产前筛查; 产前诊断; 孕妇**[DOI]** 10.3969/j.issn.1674-8115.2019.06.014 **[中图分类号]** R714.55 **[文献标志码]** A

Survey on cognition, attitude, willingness and demand for non-invasive prenatal testing among pregnant women

Maerziya YUSUFUJIANG^{1*}, LUO Fei^{1*}, LIU Yu^{2,3}, DONG Yuan-yuan¹, XU Gang¹, ZHOU Xin-yi¹, JIN Ping^{1#}, LI Na^{1#}

1. Shanghai Jiao Tong University School of Public Health, Shanghai 200025, China; 2. Department of Pediatric Endocrinology/Genetics, Xinhua Hospital, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, Shanghai 200092, China; 3. Shanghai Institute for Pediatric Research, Shanghai 200092, China

[Abstract] **Objective**·To understand the cognition, attitude, willingness and demand for non-invasive prenatal testing (NIPT) of pregnant women. **Methods**·A total of 852 pregnant women were enrolled, including 318 pregnant women with low risk of Down syndrome screened in Xinhua Hospital, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, and 534 pregnant women with high risk of Down syndrome screened in several hospitals in Shanghai who further went to Xinhua Hospital, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine for NIPT to confirm the diagnosis of Down syndrome screening. The information about the cognition, attitude, willingness and demand for NIPT was collected by a standard questionnaire. **Results**·A total of 760 questionnaires were collected, of which 728 ones were valid, with an effective questionnaire rate of 85.45%. The proportion of pregnant women with ideal cognition level was 51.24%. However, 83.10% of pregnant women held a positive attitude towards the promotion of NIPT. There were 79.54% of pregnant women considering it necessary to provide genetic counseling before NIPT. **Conclusion**·It is of great significance to strengthen the prenatal propaganda and education and pre-test genetic counseling so as to improve the cognitive level of pregnant women and make rational use of NIPT.

[Key words] non-invasive prenatal testing (NIPT); prenatal screening; prenatal diagnosis; pregnant women

常见的染色体非整倍体疾病, 如 21 三体综合征 (唐氏综合征)、18 三体综合征、13 三体综合征等, 目前仍无法治愈, 因此产前筛查染色体非整倍体疾病是产前检查的重要内容。无创产前检测 (non-invasive prenatal testing, NIPT) 针对孕妇的外周血检测^[1]。相对介入性产前诊断, NIPT 避免了潜在的胎儿流产、宫内感染的风险。来自不

同国家和地区的大量临床研究^[2]已经充分证实, NIPT 的敏感度和特异度均超过 99%。相对早孕期及中孕期血清学唐氏综合征筛查 (简称唐筛), NIPT 技术对染色体非整倍体异常有较高的检出率, 更灵敏且更准确^[3], 有广阔的临床应用前景。但孕妇对 NIPT 的知晓程度及对 NIPT 推广应用的态度和意愿如何? 在接受检测过程中有哪些需求?

[基金项目] 上海交通大学公共卫生学院卓越公共卫生人才培养项目; 上海交通大学医学院地方高水平大学成果为导向本科生拔尖培养项目 (Excellent Public Health Talents Training Program of Shanghai Jiao Tong University School of Public Health; High-level Local Universities Outcome-oriented Top-notch Undergraduate Training Program of Shanghai Jiao Tong University School of Medicine)。

[作者简介] 玛尔孜娅·玉苏甫江 (1996—), 女, 维吾尔族, 本科生; 电子信箱: merziye27@163.com。罗飞 (1992—), 女, 硕士生; 电子信箱: luofei0956@163.com。* 为共同第一作者。

[通信作者] 金萍, 电子信箱: jp493173620@126.com。李娜, 电子信箱: nali@sjtu.edu.cn。# 为共同通信作者。



这些都是亟待了解的重要内容。目前,国内尚无此方面的研究。本次调查拟初步了解孕妇对 NIPT 的认知、态度、意愿和需求,为进一步指导 NIPT 相关的知识普及、产前检查和遗传咨询提供依据。

1 对象与方法

1.1 调查对象

于 2018 年 4 月—6 月在上海交通大学医学院附属新华医院 NIPT 门诊候诊室和孕妇学校对 852 名孕妇进行问卷调查。其中,534 名孕妇曾在上海多家医院进行血清学唐筛,其结果为高风险,后被建议到上海交通大学医学院附属新华医院进行 NIPT 检测以确认唐筛结果;另外 318 名孕妇在上海交通大学医学院附属新华医院进行血清学唐筛,其结果为低风险。

1.2 调查方法

采用自填式问卷的现况调查方式。问卷分为 5 个模块,共 3 页 48 道题目,将完成至少 80% 题目的问卷视为有效问卷;将未填写的问卷、未填写完整的问卷(如仅填写 1 页)视为无效问卷。有效收集了 728 名孕妇的社会人口学信息,临床特征,生育史,妊娠史,NIPT 的相关知识、态度、意愿等;向准备进行 NIPT 的 506 名孕妇收集了关于 NIPT 需求的相关信息,并向其中 113 名接受过遗传咨询的孕妇收集了遗传咨询的相关信息。

1.3 统计学分析

用 Epidata 软件录入填写后的问卷,将核实后的数据建立最终数据库。用 SPSS 25.0 软件对数据进行统计分析。定性资料以 $n(\%)$ 表示,唐筛低风险和高风险孕妇之间各项资料的比较采用 χ^2 检验。 $P<0.05$ 为差异有统计学意义。本研究中部分变量值存在缺失,缺失散在分布,故没有采用填补等处理手段,直接不纳入分析。

2 结果

2.1 孕妇的基本情况

本研究共发放问卷 852 份,回收 760 份;其中 32 份问卷因信息不全视为无效问卷,有效问卷 728 份,有效问卷率为 85.45%。在 728 名调查对象中,年龄 ≤ 35 岁者 583 人,占 80.08%;大学及以上学历者 441 人,占 60.58%;处于中孕期 462 人,占 63.46% (表 1)。

表 1 孕妇的基本信息 (N=728)
Tab 1 Basic information of pregnant women (N=728)

项目	总体 /n (%)
年龄	
≤ 35 岁	583 (80.08)
>35 岁	145 (19.92)
民族	
汉族	691 (94.92)
少数民族	15 (2.06)
居住地	
城市	581 (79.81)
农村	87 (11.95)
职业	
公司或事业单位职员	402 (55.22)
专业技术人员	66 (9.11)
从事商业 / 服务业者	48 (9.07)
从事生产、运输、设备操作者	7 (0.96)
从事农 / 林 / 牧 / 渔 / 水利业者	2 (0.27)
自由职业者	55 (7.55)
家庭主妇	51 (7.00)
待业 / 失业人员	40 (5.49)
其他	35 (4.80)
医保类型	
城镇职工医保	435 (59.75)
城镇居民医保	146 (20.05)
新农合	44 (6.04)
商业保险	4 (0.55)
其他	36 (4.95)
教育程度	
大专以下	122 (16.76)
大专	160 (21.98)
大学	338 (46.43)
研究生及以上	103 (14.15)
年家庭可支配收入	
<5 万元	62 (8.51)
≥ 5 万元且 <10 万元	127 (17.45)
≥ 10 万元且 <20 万元	252 (34.62)
≥ 20 万元且 <50 万元	186 (25.55)
≥ 50 万元且 <100 万元	34 (4.67)
≥ 100 万元	6 (0.82)
孕周	
<13 周	113 (15.52)
13 ~ 28 周	462 (63.46)

(续表 1) 2.2 孕妇对 NIPT 的知晓程度

项目	总体 /n (%)
>28 周	153 (21.02)
胎次	
初产	457 (62.77)
经产	214 (29.40)
受孕方式	
计划怀孕	267 (36.68)
意外怀孕	141 (19.37)
顺其自然	274 (37.64)
人工辅助技术	33 (4.53)
不孕症治疗	
做过	82 (11.13)
未做过	646 (88.87)
不良孕产史	
无	517 (71.02)
有	211 (28.98)

注：部分项目的信息缺失，其中民族、居住地、职业、医保类型、教育程度、年家庭可支配收入、胎次、受孕方式各项目分别缺失 22、60、22、63、5、61、57、13 例。

表 2 孕妇对 NIPT 的认知程度 (N=728)
Tab 2 Cognition of pregnant women for NIPT (N=728)

题目	总体 /n (%)	低风险组 /n (%)	高风险组 /n (%)	P 值
1. 你对 NIPT 的了解程度				0.180
非常了解	63 (8.65)	16 (2.20)	47 (6.46)	
了解	310 (42.58)	88 (12.09)	222 (30.50)	
一般	283 (38.87)	93 (12.77)	190 (26.10)	
不了解 / 非常不了解	37 (5.08)	17 (2.47)	20 (2.61)	
2. 听说过 NIPT 吗				0.042
听说过	502 (68.96)	138 (18.96)	364 (50.00)	
没听说过	205 (28.16)	74 (10.16)	131 (17.99)	
3. NIPT 基本情况				
(1) 检测范围	276 (37.91)	124 (17.03)	152 (20.88)	0.000
(2) 目标疾病	261 (35.85)	103 (14.15)	158 (21.70)	0.000
(3) 标本采集	276 (37.91)	156 (21.42)	120 (16.48)	0.000
(4) 假阳性率	252 (34.62)	151 (20.74)	101 (13.87)	0.000
(5) 自采血至发放临床报告时间	263 (36.12)	146 (20.05)	17 (16.07)	0.000
(6) 假阴性率	265 (36.40)	135 (18.54)	130 (17.86)	0.000
(7) 唐氏综合征检出率	261 (35.85)	142 (19.51)	119 (16.35)	0.000
(8) 安全性	240 (32.96)	137 (18.82)	103 (14.15)	0.000
(9) 检测失败率	229 (31.46)	106 (14.56)	123 (16.90)	0.000
(10) 适宜时间	242 (33.24)	101 (13.87)	141 (19.37)	0.000
(11) 适宜人群	246 (33.79)	22 (3.02)	224 (30.77)	0.000
(12) 慎用人群	183 (25.14)	77 (10.58)	106 (14.56)	0.000

注：第 1、2 题为单选题；低风险组分别缺失 8、10 例，高风险组分别缺失 27、11 例。关于 NIPT 基本情况的 12 道题目为判断题；其中，低风险组各题缺失 14、13、12、14、15、15、15、17、15、15、15 例；高风险组各题缺失 26、25、26、27、26、28、27、27、29、26、30、30 例。

2.3 孕妇对 NIPT 推广应用的态度

持积极态度, 唐筛结果为高风险的孕妇对于 NIPT 在我国
83.10% (605/728) 的孕妇对 NIPT 在我国的推广应用 的推广应用表现出更积极的态度 (表 3)。

表 3 孕妇对 NIPT 在我国推广应用的态度 (N=728)
Tab 3 Attitude of pregnant women on the popularization and application of NIPT in China (N=728)

题目	总体 /n (%)	低风险组 /n (%)	高风险组 /n (%)	P 值
1. 在我国推广应用 NIPT				0.000
非常同意	262 (35.98)	62 (8.52)	200 (27.47)	
同意	343 (47.12)	105 (14.42)	238 (32.69)	
中立	90 (12.36)	46 (6.32)	44 (6.04)	
反对	1 (0.14)	0 (0)	1 (0.14)	
2. 你希望使用 NIPT 的是				0.019
所有孕妇	266 (36.54)	66 (9.07)	200 (27.47)	
想做的孕妇	293 (40.25)	103 (14.15)	190 (26.10)	
高危孕妇	99 (13.60)	37 (5.08)	62 (8.52)	
高龄孕妇	32 (4.40)	6 (0.82)	26 (3.57)	

注: 2 道题目均为单选题; 低风险组分别缺失 9、10 例, 高风险组分别缺失 23、28 例。

2.4 孕妇对进行 NIPT 的意愿

75 名 (66.37%) 孕妇表示遗传咨询提供的信息很清楚,
孕妇更愿意用 NIPT 筛查胎儿是否患有唐氏综合征 81 名 (71.68%) 孕妇认为遗传咨询提供的信息很有用
(87.63% vs 78.85%)。在接受遗传咨询的 113 名孕妇中, (表 4)。

表 4 孕妇对 NIPT 意愿的调查 (N=728)
Tab 4 Intention of pregnant women for NIPT (N=728)

题目	总体 /n (%)	低风险组 /n (%)	高风险组 /n (%)	P 值
1. 假设技术可行, 你想用 NIPT 筛查胎儿是否患以下疾病				
唐氏综合征	638 (87.63)	195 (26.79)	443 (60.85)	0.536
出生时严重危及生命的疾病	504 (69.23)	167 (22.94)	337 (46.29)	0.013
成人期严重危及生命的疾病	340 (46.70)	114 (15.70)	226 (31.04)	0.059
肿瘤	294 (40.38)	100 (13.74)	194 (26.65)	0.056
2. 假设技术可行, 你想用“羊水穿刺或绒毛膜取样”筛查胎儿是否患有以下疾病				
唐氏综合征	574 (78.85)	178 (24.45)	396 (54.40)	0.333
出生时严重危及生命的疾病	524 (71.98)	169 (23.21)	355 (48.76)	0.163
成人期严重危及生命的疾病	364 (50.00)	118 (16.21)	246 (33.79)	0.153
肿瘤	326 (44.78)	104 (14.29)	222 (30.49)	0.261
3. 遗传咨询提供的信息的清楚程度				0.418
非常清楚	33 (29.20)	13 (11.50)	20 (17.70)	
很清楚	42 (37.17)	24 (21.24)	18 (15.93)	
尚可	31 (27.43)	13 (11.50)	18 (15.93)	
不清楚	6 (5.31)	3 (2.65)	3 (2.65)	
4. 遗传咨询提供的信息的有用程度				0.308
非常有用	33 (29.20)	13 (11.50)	20 (17.70)	
很有用	48 (42.48)	26 (23.01)	22 (19.47)	
尚可	30 (26.55)	15 (13.27)	15 (13.27)	
没有用	2 (1.77)	0 (0)	2 (1.77)	

注: 第 1、2 题为多选题。第 3、4 题为单选题, 仅由接受过遗传咨询的 113 名孕妇作答 (其中, 低风险孕妇 54 名、高风险孕妇 59 名); 第 3 题低风险组缺失 1 例。

2.5 高风险孕妇对 NIPT 的需求

大多数高风险孕妇 (79.54%) 在进行 NIPT 之前有遗传咨询的需求, 更希望“遗传咨询师” (65.76%) 和“有临床经验的产科医师” (52.81%) 提供遗传咨询, 希望获得 NIPT 的目标疾病 (66.39%)、准确率 (69.31%) 和局限性以及其他诊断方案 (42.17%) 方面的信息。仅有 32.99% 的高风险孕妇需要心理咨询, 更希望产科医师 (29.65%) 提供心理咨询。当 NIPT 结果呈阳性时, 高风险孕妇 (84.34%) 希望获得唐氏综合征和其他疾病的介绍, 并会做介入性产前诊断 (82.25%) 来确诊 (表 5)。

表 5 高风险孕妇对 NIPT 的需求 (N=506)
Tab 5 Demand of high-risk pregnant women for NIPT (N=506)

题目	总体 /n (%)
1. 准备做 NIPT 时, 你需要提供遗传咨询吗	
需要	381 (79.54)
不需要	73 (15.24)
2. 更希望谁提供遗传咨询	
遗传咨询师	315 (65.76)
有临床经验的产科医师	253 (52.81)
遗传学护士	32 (6.68)
产科护士	25 (5.22)
全科医师	44 (9.19)
3. 更希望了解哪方面的信息	
NIPT 的适应证 (能检测哪些疾病, 不能检测哪些疾病)	318 (66.39)
NIPT 的检出率、假阳性和假阴性率等	322 (69.31)
NIPT 因检测失败重新采血的可能性	202 (42.17)
唐氏综合征患儿出生以后, 未来的健康状况和生活质量	171 (35.70)
4. 准备做 NIPT 时, 你需要提供心理咨询吗	
需要	158 (32.99)
不需要	281 (58.66)
5. 你更希望谁提供心理咨询	
心理咨询师	86 (17.95)
产科医师	142 (29.65)
产科护士	15 (3.13)
其他	2 (0.42)
6. 如果 NIPT 结果呈阳性, 你更希望得到哪些帮助和支持	
心理支持	208 (43.42)
经验丰富的医师关于唐氏综合征和其他疾病的介绍	404 (84.34)
不需要	14 (2.92)
7. 如果 NIPT 结果呈阳性, 你会做“羊水穿刺或绒毛膜取样”介入性产前诊断吗	
会做羊水穿刺来确诊	394 (82.25)
会继续妊娠而不做羊水穿刺来确诊	21 (4.38)
会终止妊娠并且不进行羊水穿刺来确诊	12 (2.51)

注: 第 1、4、7 题为单选题, 分别缺失 52、67、79 例。第 2、3、5、6 题为多选题。第 2、3 题均由在第 1 题中选择“需要”的 381 例孕妇作答。第 5 题由在第 4 题中选择“需要”的 158 例孕妇作答。

3 讨论

近年来, 随着 NIPT 使用范围的扩大, NIPT 已在全球 60 多个国家应用于临床。该技术的临床应用取决于当地的社会因素, 包括终止妊娠的相关法律、当地的医疗保健系统等^[4]。NIPT 自 2010 年在我国应用于临床以来, 由于缺乏法律法规, 大约有 210 000 个样本在没有监管的情况下进行了测试^[5]。国家卫生健康委员会 (原国家卫生和计划生育委员会) 于 2015 年制定了《孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断技术规范》, 指导全国规范有序地开展 NIPT 的相关工作^[6]。2016 年 10 月 27 日, 《国家卫生计生委办公厅关于规范有序开展孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断工作的通知》发布, 对开展无创产前筛查的医疗机构和人员作出新的规定^[7]。

参加本调查的部分孕妇来自上海多家医院。不同医院在对孕妇宣传 NIPT 的临床用途和价值方面可能存在差异。本研究中部分变量值存在缺失, 如关于居住地的题目有 60 名孕妇没有填写, 后续研究应在填写问卷之前提高被调查者的依从性。

本次调查发现, 728 名孕妇对 NIPT 技术的认知程度较低, 对 NIPT 认知达标率仅为 51.24%。与日本 (591 名孕妇) 的调查数据 (69.0%)^[8] 一致, 而比吉林大学第一医院 (456 名孕妇) 的调查数据 (44.1%) 高^[9]。其中, 34.62% 和 36.40% 的孕妇认识到 NIPT 对唐筛有假阳性和假阴性结果的可能性, 比香港 152 名孕妇的相应数据^[10] 低。82.25% 的孕妇意识到“如果 NIPT 结果呈阳性, 有必要接受介入性产前诊断来确诊胎儿是否患有染色体疾病”。出于此原因, 2.51% 的孕妇可能仅仅因为 NIPT 结果阳性而选择终止妊娠, 而 82.25% 的孕妇则会做介入性产前诊断来确诊。由于 NIPT 在我国临床应用时间不长, 仅应用于 3 种目标疾病^[3], 大部分孕妇对其不太了解。因此, NIPT 的优点和局限性应在孕妇做 NIPT 之前给予充分的说明^[11-12]。国家卫生健康委员会等部门应加强对孕妇的健康宣传教育, 提高孕妇的认知程度。

虽然孕妇对 NIPT 的认知程度不高, 但是绝大部分孕妇 (83.10%) 对其在我国的应用推广持肯定态度, 这与日本、加拿大、意大利、荷兰等国家的调查结果接近^[4, 8, 13-15]。我国二胎政策开放后, 孕妇明显呈现高龄生育的趋势^[16]。对于高风险孕妇, NIPT 可作为针对染色体非整倍体疾病的预防措施^[17]。而孕妇对 NIPT 的积极态度对该技术在我国推广具有重要意义。

产前遗传咨询是帮助孕妇决策从而控制出生缺陷的重要方式^[18]。对高风险孕妇来说, 遗传咨询的作用至关重要。



要。此次调查中, 79.54% 的孕妇认为在 NIPT 前提供的遗传咨询非常必要, 孕妇认为遗传咨询提供的信息很清楚、很有用, 与日本的一项研究^[8] 结果一致。在中国香港, 由经过培训的孕产妇和胎儿医学团队的助产士为所有孕妇提供全程的产前常规唐筛咨询服务, 这为开展 NIPT 的遗传咨询提供了良好的平台; 此外, 医院还给孕妇提供相应的宣传教育资料, 有助于孕妇更好地了解 NIPT^[10]。美国的一项相关研究^[11] 发现, 选择 NIPT 和拒绝 NIPT 的孕妇对该技术的了解情况有很大差异, 应适当地调整遗传咨询, 且首先应评估孕妇的偏好。意大利的一项研究^[15] 认为应针对医护人员和目标人群进行教育宣传来推动 NIPT 的应用。我国《国家卫生计生委办公厅关于规范有序开展孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断工作的通知》要

求只有在得到产科医师或儿科遗传专家的建议后才能进行 NIPT^[7]。应加强 NIPT 前的遗传咨询, 以便孕妇获取充分的信息。

我国长期缺乏专业临床遗传咨询师, 存在遗传咨询开展不平衡、机构专业设施缺乏、科普教育薄弱、专业技术人员不足等问题^[19]。上海市提供遗传咨询的机构及从业人员匮乏, 全市仅有 9 家医疗保健机构, 主要由临床医师或相关科研人员兼任, 且各医疗机构遗传咨询部门的水平参差不齐^[20]。相比之下, 美国、加拿大早已有完整的遗传咨询师培训体系、成熟的职业岗位和相应的管理体系^[21]。在为扩大 NIPT 的临床应用做准备时, 不仅要考虑到其独特的咨询和决策复杂性, 而且应考虑将其作为潜在的常规的产前检查项目^[22]。

参·考·文·献

- [1] 郑琳, 吴忠琴. 无创 DNA 检测在产前诊断胎儿染色体非整倍体疾病中的应用[J]. 中国优生与遗传杂志, 2016, 24(4): 42-43.
- [2] Chiu RW, Akolekar R, Zheng YW, et al. Non-invasive prenatal assessment of trisomy 21 by multiplexed maternal plasma DNA sequencing: large scale validity study[J]. BMJ, 2011, 342: c7401.
- [3] 许艳, 李娜, 明坚, 等. 孕妇对无创产前筛查技术预防唐氏综合征的认知情况及其支付意愿分析[J]. 中国妇幼保健, 2017, 32(12): 2713-2716.
- [4] Pariente G, Hasan L, Gadot Y, et al. Canadian women's attitudes toward noninvasive prenatal testing of fetal DNA in maternal plasma[J]. J Matern Fetal Neonatal Med, 2016, 29(24): 4008-4014.
- [5] Mei L, Tang Q, Sun B, et al. Noninvasive prenatal testing in China: future detection of rare genetic diseases[J]. Intractable Rare Dis Res, 2014, 3(3): 87-90.
- [6] 刘俊涛. 无创产前检测国际指南与中国规范[J]. 中国实用妇科与产科杂志, 2017, 33(6): 564-567.
- [7] 国家卫生计生委妇幼保健服务司. 国家卫生计生委办公厅关于规范有序开展孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断工作的通知[EB/OL]. (2016-11-09) [2019-05-10]. <http://www.nhc.gov.cn/cms-search/xxgk/getManuscriptXxgk.htm?id=0e6fe5bac1664ebda8bc28ad0ed68389>.
- [8] Mikamo S, Nakatsuka M. Knowledge and attitudes toward non-invasive prenatal testing among pregnant Japanese women[J]. Acta Med Okayama, 2015, 69(3): 155-163.
- [9] 肖葛根. 孕妇对无创产前 DNA 检测的认知水平与社会因素分析[J]. 医学与哲学(B), 2018, 39(1): 80-83.
- [10] Kou KO, Poon CF, Tse WC, et al. Knowledge and future preference of Chinese women in a major public hospital in Hong Kong after undergoing non-invasive prenatal testing for positive aneuploidy screening: a questionnaire survey[J]. BMC Pregnancy Childbirth, 2015, 15: 199.
- [11] Farrell R, Hawkins A, Barragan D, et al. Knowledge, understanding, and uptake of noninvasive prenatal testing among Latina women[J]. Prenat Diagn, 2015, 35(8): 748-753.
- [12] Agatisa PK, Mercer MB, Leek AC, et al. A first look at women's perspectives on noninvasive prenatal testing to detect sex chromosome aneuploidies and microdeletion syndromes[J]. Prenat Diagn, 2015, 35(7): 692-698.
- [13] Yotsumoto J, Sekizawa A, Koide K, et al. Attitudes toward non-invasive prenatal diagnosis among pregnant women and health professionals in Japan[J]. Prenat Diagn, 2012, 32(7): 674-679.
- [14] van Schendel RV, Kleinveld JH, Dondorp WJ, et al. Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening[J]. Eur J Hum Genet, 2014, 22(12): 1345-1350.
- [15] Godino L, Pompilii E, D'anna F, et al. Attitudes of women of advanced maternal age undergoing invasive prenatal diagnosis and the impact of genetic counselling[J]. Eur J Hum Genet, 2016, 24(3): 331-337.
- [16] 黎丹, 黄剑青, 张兵, 等. 二胎政策开放后对高龄经产妇妊娠特征及妊娠结局的影响[J]. 中国妇幼卫生杂志, 2019, 10(1): 51-53, 56.
- [17] Yi H, Hallowell N, Griffiths S, et al. Motivations for undertaking DNA sequencing-based non-invasive prenatal testing for fetal aneuploidy: a qualitative study with early adopter patients in Hong Kong[J]. PLoS One, 2013, 8(11): e81794.
- [18] 赵馨, 赵丽, 杨岚, 等. 产前遗传咨询的思路和临床应用[J]. 中国产前诊断杂志(电子版), 2016, 8(3): 50-54.
- [19] 张虎, 朱金玲, 张玉萍, 等. 我国遗传咨询的现状和问题[J]. 中国优生与遗传杂志, 2012, 20(2): 136.
- [20] 朱丽萍. 上海市“健康孩”遗传咨询体系建设初探[J]. 中国妇幼保健, 2018, 33(23): 5314-5315.
- [21] 贺林. 国内遗传咨询师职业空白待补[N]. 人民政协报, 2016-07-27(7).
- [22] Farrell RM, Agatisa PK, Nutter B. What women want: lead considerations for current and future applications of noninvasive prenatal testing in prenatal care[J]. Birth, 2014, 41(3): 276-282.

[收稿日期] 2019-01-02

[本文编辑] 崔黎明