附件 1

柳州市柳江区地中海贫血防控技术流程

坚持群防群控的工作模式，预防为主，关口前移，围绕地贫防控关键节点，为夫妇提供健康教育、地贫筛查、地贫基因检测、咨询指导和高风险孕期追踪、产前诊断、遗传咨询、高风险夫妇妊娠结局随访等服务。

一、健康教育

针对社会公众，特别是婚前医学检查夫妇、孕前优生健康检查夫妇、怀孕建卡夫妇宣传地贫防控的重要意义和相关知识，提高群众地贫防控知识知晓率，引导夫妇积极参加地贫筛查、基因检测和产前诊断。

二、地贫筛查

（一）新婚夫妇和计划怀孕夫妇地贫筛查流程。

新婚夫妇和计划怀孕夫妇，以婚育综合服务中心为平台，结合婚前医学检查和孕前优生健康检查项目免费进行地贫血常规初筛；对一方血常规地贫初筛阳性，另一方血常规地贫初筛阴性的夫妇免费进行血红蛋白分析复筛（若新婚夫妇和计划怀孕夫妇对象重合，不能重复进行筛查复筛）。

（1）知情告知。遵循知情自愿原则，告知夫妇地贫筛查和诊断的重要意义，详细介绍可以提供免费地贫筛查、基因检测、产前诊断等服务。在充分知情基础上，征得夫妇双方同意，在采血机构签订《地中海贫血筛查和基因检测知情同意书》（见附件 3）。

（2）血样采集和检测。在知情同意基础上，婚育综合服务中心采集夫妇抗凝静脉血各 3 管，每管血样不少于 2 毫升，做好标识，分别用于血常规检查及后续可能需要进行的血红蛋白分析和基因检测，方便群众，避免多次抽血。用于血常规检查的血样常温密封保存，用于血红蛋白分析、基因检测的血样在 2-8℃静置避光保存。用于血常规检查的，服务机构须在 4 小时内完成检测；用于血红蛋白分析的，有能力开展地贫血红蛋白分析检测的医疗机构须在2-3 日内完成检测；对于双方地贫筛查结果均为阳性的夫妇，需将血样于 5 日内用标本运送箱冷藏转送至柳州市人民医院、柳州市工人医院、柳州市妇幼保健院进行地贫基因诊断。

2.孕期保健夫妇地贫筛查流程（用于未经过“新婚夫妇和计划怀孕夫妇地贫筛查流程”的孕期保健夫妇）

孕期保健夫妇在建卡机构首次产检时，建卡机构应在《桂妇儿信息系统》查询地贫初筛和复筛结果，对一方血常规地贫初筛阳性，另一方血常规地贫初筛阴性的夫妇，且尚未进行血红蛋白分析复筛的，应免费给予复筛。

（1）知情告知。遵循知情自愿原则，告知夫妇地贫筛查和诊断的重要意义，详细介绍可以提供免费地贫筛查、基因检测、产前诊断等服务。在充分知情基础上，征得夫妇双方同意，在采血机构签订《地中海贫血筛查和基因检测知情同意书》。

（2）血样采集和检测。

在知情同意基础上，采集夫妇抗凝静脉血各 3 管，每管血样不少于 2 毫升，做好标识，分别用于血常规检查及后续可能需要进行的血红蛋白分析和基因检测，方便群众，避免多次抽血。

用于血常规检查的血样常温密封保存，用于血红蛋白分析、基因检测的血样在 2-8℃静置避光保存。

用于血常规检查的，服务机构须在 4 小时内完成检测；用于血红蛋白分析的，有能力开展地贫血红蛋白分析检测的医疗保健机构须在 2-3 日内完成检测；对于双方地贫筛查结果均为阳性的夫妇，医疗保健机构需将夫妇用于基因检测的血样，于 5 日内用标本运送箱冷藏转送至市级有资质的产前诊断机构进行地贫基因诊断。

不具备条件开展血红蛋白分析的医疗机构，将血常规检查结果为单阳的夫妇用于血红蛋白分析、基因检测的样本，在 3-5 日内将标本运送至与本机构签订转诊协议的柳江区妇幼保健院，血常规检查结果需随样本一并转送。区妇幼保健院应在接受样本后及时进行血红蛋白分析，在完成血红蛋白分析后，一周内将检测结果反馈至送检机构。基因检测结果为阳性的，由区妇幼保健院将样本送至市级服务机构做进一步的基因检测服务。

3.地贫筛查阳性判读标准。

（1）地贫血常规初筛阳性判读标准。采用三分类或五分类血细胞分析仪进行血常规检查，检测平均红细胞体积（MCV）和平均红细胞血红蛋白含量（MCH）。

下列情况之一者，受检对象血常规初筛为阳性：MCV<82fl 或MCH<27pg；MCV<82fl 和 MCH<27pg。

（2）地贫血红蛋白分析复筛阳性判读标准。采用毛细血管血红蛋白电泳分析或高效液相色谱分析技术进行血红蛋白分析，主要检测血红蛋白 A2(Hb A2)、胎儿血红蛋白（Hb F）和异常血红蛋白。

下列情况之一者，受检对象血红蛋白分析复筛为阳性：HbA2≥3.5%；HbA2＜2.5%；HbF 升高；出现异常血红蛋白。

地贫血常规初筛和地贫血红蛋白分析复筛任一项异常判断为筛查阳性，夫妇双方均为阳性判断为双阳夫妇。

4.地贫筛查进入基因诊断标准。

（1）夫妇地贫筛查双方阳性，进行地贫基因诊断。

（2）夫妇血常规地贫初筛单方阳性，或血常规地贫初筛无异常，但经病史询问有疑似地贫家族史或生育史的，双方均需要进行血红蛋白分析复筛。如夫妇地贫筛查（结合初筛和复筛结果）双方阳性的均需要进行地贫基因诊断。

（3）夫妇地贫筛查（结合初筛和复筛结果）为单方阳性，阳性一方基因诊断为缺失型α0地中海贫血（- -/，如：- -SEA/、- -THAI/、- -FIL/等）携带者，行配偶α地贫基因诊断。

三、地贫基因检测

新婚夫妇和计划怀孕夫妇双方地贫筛查结果均为阳性的，婚育综合服务中心将血标本送至柳州市人民医院、柳州市工人医院、柳州市妇幼保健院免费进行地贫基因诊断。孕期保健夫妇双方地贫筛查结果均为阳性的，应在《桂妇儿信息系统》查询地贫基因诊断结果，无结果的，由？？采集血标本送柳州市人民医院、柳州市工人医院、柳州市妇幼保健院免费进行地贫基因诊断。在市级检测机构将检测报告单反馈给送检单位后，各送检机构及时将检测结果录入《桂妇儿信息系统》。

四、咨询指导和高风险夫妇孕期追踪

综合夫妇双方病史询问、地贫筛查和基因检测结果，判定可能生育中重型地贫胎儿的高风险夫妇。向所有参检夫妇反馈检查结果，做好优生遗传咨询指导。

下列情况之一者为可能生育中重型地贫胎儿的高风险夫妇：

1.曾生育重型α地贫或 HbH 病患儿的夫妇；

2.曾生育重型或中间型β地贫患儿的夫妇；

3.夫妇双方均为α地贫基因携带者，且一方包含（- -/）基因缺失。

4.夫妇双方均为β地贫基因携带者。

对于可能生育中重型地贫胎儿的高风险夫妇，告知检查结果，进行面对面咨询，详细阐明存在生育重型地贫患儿的风险，指导夫妇孕前做好心理准备，怀孕后接受产前诊断。在咨询指导的基础上，安排专人对高风险夫妇进行追踪，及时了解受检妇女怀孕情况，指导女方在怀孕后适宜时期接受产前诊断。在随访过程中要注意保护服务对象的个人隐私。

对于其他夫妇，告知检查结果，给予相应优生遗传科学指导。

五、地贫产前诊断

对于可能生育高风险重型地贫胎儿的夫妇，详细介绍产前诊断的重要意义。告知地贫产前诊断技术的安全性、有效性和风险性，说明产前穿刺取材手术对孕妇和胎儿的风险。在充分知情的基础上，在适宜孕周为高风险夫妇提供免费地贫产前诊断。

六、遗传咨询和医学干预

根据产前诊断结果，由专业遗传咨询医师向当事人提供遗传咨询。胎儿确诊为重型α地贫或重型β地贫的，在当事人知情同意和自主选择的情况下，采取免费医学干预措施。胎儿确诊为 Hb H 病或中间型β地贫的，应充分说明胎儿出生后贫血程度、成长发育状况和对劳动能力的影响等，由当事人在充分知情的基础上自主选择决定。

在地贫筛查、基因检测和产前诊断等各个环节，发现检查结果为阳性时，都要对夫妇进行咨询指导，不必等待所有检查项目完成。对高风险重症地贫胎儿的夫妇，要灵活运用多种方式进行医学干预动员，可结合政府部门参与、专家具体指导、地贫患儿家庭现身说法等方式进行。

七、高风险夫妇妊娠结局随访

对接受产前诊断的孕妇，由专人随访，了解妊娠结局，录入《桂妇儿信息系统》，评估服务效果。在条件许可时，对于产前诊断后自愿采取干预措施的，应尽可能采集到胎儿血样或组织，以便进一步验证产前诊断的结果。在随访过程中要注意保护服务对象的个人隐私。