胚胎植入前遗传学诊断检测外送服务项目用户需求

胚胎植入前遗传学检测(PGT)是辅助生殖三代试管重要的技术应用，其意义是可以阻断遗传疾病的下一代传递及提高辅助生殖临床结局，改善生育人口质量。基因测序技术的发展大大推动了PGT的发展，使植入前胚胎非整倍体检测(PGT-A)、染色体结构重排检测(PGT-SR)和单基因病检测(PGT-M)得到了广泛的生殖临床应用，同时也对相关项目检测的医疗机构提出了更高的要求。根据《高通量基因测序植入前胚胎遗传学诊断和筛查技术规范》内容，第三方医学检验机构可以与具备PGT资质的医疗机构合作，为其提供有效的检测技术。

一、外送服务内容需求

1、胚胎植入前遗传学检测-非整倍体检测(PGT-A)（即胚胎植入前遗传学筛查，简称PGS）：检测胚胎23对染色体的数目和4M以上片段缺失和/或重复，15个工作日内出具检测报告。

2、胚胎植入前遗传学检测-染色体结构变异(PGT-SR)：根据男女双方的核型报告和遗传咨询意见，甲乙双方综合评估合格后，由甲方提供胚胎活检细胞，乙方按照临床检测标准提供检测服务。检测胚胎易位相关染色体≥1M的缺失、重复，其他染色体≥4Mb缺失，区分染色体拷贝数正常和异常的胚胎，并15个工作日内出具检测报告。

3、胚胎植入前遗传学检测-单基因病分子遗传检测(PGT-M)及预实验验证：1）单基因病家系分析（家系验证）：是指对男女双方及先证者或者男女双方及其双方的父母进行致病位点的验证及单倍型的构建并判断确认是否能够开展后续的胚胎PGD检测；此阶段出具家系分析报告。2）单基因病分子遗传检测：家系分析合格后，甲方按照乙方要求提供对应的样本；乙方对样本进行致病位点检测和单核苷酸多态性（SNP）连锁分析，检测样本是否携带致病位点；同时检测样本23对染色体的数目异常及4M以上的缺失与重复；15个工作日出具检测报告。

4、胚胎染色体易位携带检测：1)染色体易位携带检测（一）：根据男女双方的核型报告和遗传咨询意见，甲乙双方综合评估合格后，由甲方提供男女双方外周血和胚胎活检细胞，乙方按照临床检测标准提供检测服务。检测胚胎易位相关染色体≥1M的缺失、重复，其他染色体≥4Mb缺失，区分染色体拷贝数正常和异常的胚胎，明确易位断裂点，15个工作日出具检测。2)染色体易位携带检测（二）：对男女双方和胚胎的单核苷酸多态性（SNP）进行连锁分析，区分易位携带胚胎和结构正常胚胎，并在15个工作日出具检测报告。

5、Sanger测序：对特异位点扩增的PCR产物进行Sanger测序，对样品进行质控、实验、并提供琼脂糖凝胶电泳图及Sanger测序的原始结果文件。

二、外送方案：

本项目送检的样品包含：活检细胞样本、血液样品、胚胎培养液及内膜组织样品，检测公司需提供基于NGS技术或者Sanger测序的检测服务并出具报告，样本送达后经过样本审核、试验检测、数据分析及审核，最终出具报告。

1、标本的接收方案与运输物流方案

（1）耗材：检测机构免费提供适用于各个项目的耗材便于采购人取样。

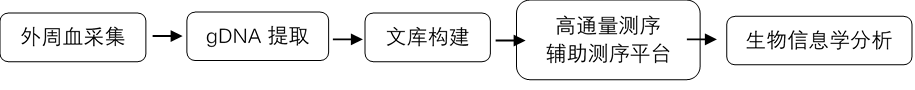
（2）标本接收：样本到达检测机构实验室后，检测人员须核对样本数量，送检编号，样本体积等相关信息，确保准确无误，及时填写样本接收单，双人复核纸质版样本信息（包括临床基本信息、送检单、申请单等），要求内容清晰完整，准确无误。

（3）标本运输：所有样本用封口膜封装好，防止漏液，核对好标签，用防震泡沫包裹，做好防震措施。其中外送胚胎活检细胞标本由专门人员取样，专业冷链干冰物流，保证样本安全；

2、工作方法

样本送达后经过样本审核，审核样本信息无误，样本送检标准后，录入检测系统，由具有PCR上岗证的检验人员预备检测。

3、工作流程（外周血样品为例）



4、工作手段：采用二代测序技术，进行分子遗传学检测检测，文库浓度、有效数据量、有效数据GC含量及有效数据的CV值相应符合各项目的质量控制要求。

5、出具符合要求的报告。

6、具体的时间节点和步骤-报告的审核、发送报告时间与方式、危急值报告通知等方案

所有报告经过机构检验部门的项目负责人审核样本信息、试验检测、数据分析及各项质控指标后，最终出具报告。检测报告需在约定的项目周期时间内出具，如果遇到危急值报告，此报告会在报告终止日之前提前通知备注说明报告危急情况，延后或者加急处理报告审核。

7、检测知情同意书：

按照我院要求的知情同意书规范填写，注明临床信息等必要信息，需明确检测项目的各种风险及局限性。

8、对突发情况由具体的应对措施；

检测机构实验室需有明确的突发事件应急处理程序文件，保证所有检测的顺利规范开展。

三、报告要求

1.需出具临床报告的项目要求外送的机构需有出具检验报告的资质。如胚胎植入前遗传学检测要求有资质的机构，所用试剂、检测人员及检测方法需符合相关规定。

2.胚胎植入前遗传学检测报告周期不超过15个工作日，Sanger测序实验周期不超过3个工作日。

3.约定服务期为一年。期间如果检测机构的资质发生改变，将终止该外检项目。

4.所有样品的原始数据需医院归档，剩余标本需归还医院统一处理。