

# T/SZGIA

团 体 标 准

T/SZGIA 6.2—2019

---

## 基因检测产品数据标准 第 2 部分：孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检 测元数据目录

Genomics Data Normalization

Part 2: Noninvasive Prenatal Testing Data

2019 - 06 - 21 发布

2019 - 06 - 30 实施

# 目 次

前言 .....	II
1 范围 .....	1
2 规范性引用文件 .....	1
3 术语和定义 .....	1
4 缩略语 .....	2
5 公用属性 .....	2
6 数据格式标准 .....	2
7 归档目录 .....	3
8 数据元信息 .....	5
附录 A（规范性附录） FASTQ 文件格式 .....	6
附录 B（资料性附录） NIPT 检测结果 .....	7
附录 C（资料性附录） 数据元目录 .....	8
附录 D（资料性附录） 数据元值域代码表 .....	18

# 前 言

《基因检测产品数据标准》包括通用标准和特定检测产品的数据标准，如：

——第1部分：通用标准；

——第2部分：孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测元数据目录；

本标准按照GB/T 1.1-2009给出的规则起草。

本部分起草单位：深圳华大临床检验中心、深圳华大基因股份公司、深圳华大基因科技有限公司、深圳华大生命科学研究院、深圳基因产学研资联盟、天津诺禾致源生物信息科技有限公司、广州医科大学附属第三医院、深圳瑞奥康晨生物科技有限公司、菁良基因科技（深圳）有限公司、深圳裕策生物科技有限公司。

本部分主要起草人：唐美芳、吕春杰、刘小燕、侯裕梅、周丽君、孟平平、李陶莎、程奇、李倩一、吴昊、李瑞强、曹志生、李艳萍、黎青、陈敏、郑晨晴、杨旭、饶颖、李淼、聂新华、高志博。

# 基因检测产品数据标准

## 第 2 部分：孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测元数据目录

### 1 范围

孕妇外周血胎儿游离DNA产前检测，英文简称NIPT（Noninvasive Prenatal Testing），亦称无创产前检测。本部分规定了NIPT数据的范围以及数据元的规范化定义，包括数据元标识符、数据元名称、信息保护、定义、数据元值的数据类型、表示格式和数据元允许值、数据元值域的编码方法、代码表格式和表示要求、代码表的命名与标识。数据元目录包括产前相关数据元、值域、数据格式和归档目录。

本部分适用于基因组学产品NIPT数据信息的交换与共享。

### 2 规范性引用文件

下列文件对于本文件的应用是必不可少的。凡是注日期的引用文件，仅注日期的版本适用于本文件。凡是不注日期的引用文件，其最新版本（包括所有的修改单）适用于本文件。

Q/BGISZ 1.1-2018 基因检测产品数据标准 第1部分：通用标准

### 3 术语和定义

#### 3.1

##### Z 值 Z-score

用来判断是否为任意染色体非整倍体的参考值。计算方式为： $(\text{样品中的染色体含量} - \text{模型中染色体含量的平均值}) / \text{此染色体的参考样品标准差}$ 。

当孕妇的某染色体Z值大于正常参考值范围时，则判读为该染色体三体。

#### 3.2

##### 条形码 barcode

不同的样品在测序时需要每个样品上增加一段已知的碱基序列作为标签，以区分于其它样品，标签序列读长一般是4~10个碱基。

#### 3.3

##### 通道 lane

高通量检测平台测序功能在芯片上实现，整张芯片可以物理分隔成更小部分，每个物理分隔的栏称为通道（lane）。

#### 3.4

##### 质量控制 quality control

对测试检测过程质量检测的关键性步骤的监测和控制。

#### 4 缩略语

QC 质量控制 (Quality Control) ;

CHR 染色体 (Chromosome) ;

#### 5 公用属性

表1 公用属性描述

属性名称	描述
版本	V1.0
注册机构	法人单位名称
相关环境	生物信息、生物大数据
分类模式	分类法
主管机构	法人单位名称
注册状态	标准状态
提交机构	法人单位名称

#### 6 数据格式标准

##### 6.1 数据格式专用属性

##### 6.1.1 原始数据格式

表2 原始数据格式描述

数据格式标识符	DF01.01.001
数据格式名称	FASTQ
适用范围	NIPT 检测的原始数据信息
数据格式允许值	SF01.01.001 FASTQ

##### 6.1.2 结果数据格式

表3 结果数据格式描述

数据格式标识符	DF01.02.001
数据格式名称	NIPT 检测结果
适用范围	NIPT 分析的检测结果信息
数据格式允许值	SF01.02.001 检测结果

#### 6.2 数据格式代码表

##### 6.2.1 原始数据格式代码

表4 原始数据格式代码描述

数据格式说明标识符	数据格式名称	规格说明
SF01.01.001	FASTQ	见附录 A

## 6.2.2 结果数据格式代码

表5 结果数据格式代码描述

数据格式说明标识符	数据格式名称	规格说明
SF01.02.001	NIPT 检测结果	见附录 B

## 7 归档目录

### 7.1 归档目录专用属性

#### 7.1.1 原始数据归档目录结构

基因组学NIPT原始数据归档目录结构如表6所示：

表6 产前原始数据归档目录结构

第一级	第二级	第三级	第四级
test_item_id	scan_file	sample_id	
test_item_id	fastq	sample_id	
test_item_id	fastq	sample_id	re_time

注：每级目录情况说明见附录C。第一级目录为强制性目录，其他级目录为推荐性目录。

#### 7.1.2 分析结果数据归档目录结构

基因组学NIPT归档数据归档目录结构如表7所示：

表7 产前归档数据归档目录结构

第一级	第二级	第三级
test_item_id	genomics	omics_report

注：每级目录情况说明见附录C。第一级目录为强制性目录，其他级目录为推荐性目录。

### 7.2 原始数据归档目录

本章节是对原始数据归档目录结构具体每级目录的情况说明。共4级目录，每一级目录均包涵目录标识符、目录名称、目录定义及父目录。

#### 7.2.1 第一级目录

表8 原始数据第一级目录描述

目录标识符	FD 01.01.01
目录名称	test_item_id
目录定义	检测标识符或产品标识符。适用于标识以检测或产品方式产出的数据。
父目录	

## 7.2.2 第二级目录

表9 原始数据第二级目录描述

目录标识符	FD 01.02.01
目录名称	scan_file
目录定义	用于存放扫描类文件，例如申请单扫描件或照片件、保险合同书扫描件或照片件、送检单等原始文件。
父目录	FD 01.01.01
目录标识符	FD 01.02.02
目录名称	fastq
目录定义	存放原始下机的测序文件
父目录	FD 01.01.01

## 7.2.3 第三级目录

表10 原始数据第三级目录描述

目录标识符	FD 01.03.01
目录名称	sample_id
定义	存放该样本的指定类型文件
父目录	FD 01.02.01、FD 01.02.02、FD 01.02.03

## 7.2.4 第四级目录

表11 原始数据第四级目录描述

目录标识符	FD 01.04.01
目录名称	re_time
定义	若样本有重测序或者重分析等情况，则存放该样本重跑后的指定类型文件
父目录	FD 01.03.01

## 7.3 分析结果数据归档目录

本章节是对分析结果数据归档目录结构具体每级目录的情况说明。共四级目录，每一级目录均包涵目录标识符、目录名称、目录定义及父目录。

### 7.3.1 第一级目录

表12 分析结果数据第一级目录描述

目录标识符	FD 02.01.01
目录名称	test_item_id
目录定义	检测标识符或产品标识符。适用于标识以检测或产品方式产出的数据。
父目录	

### 7.3.2 第二级目录

表13 分析结果数据第二级目录描述

目录标识符	FD 02.02.01
目录名称	genomics
目录定义	按个体存放基因组学数据
父目录	FD 02.01.01

### 7.3.3 第三级目录

表14 分析结果数据第三级目录描述

目录标识符	FD 02.03.01
目录名称	omics_report
目录定义	按个体存放检测结果
父目录	FD 02.02.01

## 8 数据元信息

无创产前检测相关元数据目录包括个人信息元数据目录、质量控制信息元数据目录、表型信息元数据目录、送检信息元数据目录、检查结果信息元数据目录、回访信息元数据目录六部分。

个人信息元数据目录描述个人关键信息相关的数据元，例如姓名、性别、出生年月、身份证号码、手机号码、出生地、国籍等；

检测质量控制信息元数据目录描述整个采样、测序、检测过程质量监控的数据元，例如采样时间、到样时间、采样管类型、测序仪类型、检测机器号、芯片号、Q20、试剂批号、试剂操作人等；

孕妇表型信息元数据目录描述孕妇健康及表型的数据元，例如孕周、末次月经、胎数、既往史等；送检信息元数据目录描述送检信息数据元，例如送检地区、送检医院等；

检查结果信息元数据目录描述对数据进行解读形成最终检测结果的数据元，例如T21检测结果、T13检测结果、T18检测结果、常染色体、性染色体检测结果等；

回访信息元数据目录描述回访信息的数据元，例如回访时间、新生儿出生日期、新生儿性别、检测结果是否与NIPT结果一致等；

具体每个数据元的规范化定义，如标识符、名称、定义、信息保护、单位、数据类型、数据元允许值见附录D。



附 录 A  
(规范性附录)  
FASTQ 文件格式

FASTQ是基于文本的、保存生物序列（通常是核酸序列）和其测序质量信息的、每四行表示一条序列的标准格式。

注：该定义源于国家标准GB/T 35890—2018中的3.9。

FASTQ格式说明请遵照国家标准GB/T 35890—2018中的6.1所规定内容表示。

示例：

```
@CL100122427L1C001R001_16  
CCGCTTTGAGACCTTTGCTGGAAATGGGAATATCT  
+  
FFFFFFFF>FCFFFFFFEFFFFFFAFFEFFFEDDFFFD
```

附 录 B  
(资料性附录)  
NIPT 检测结果

NIPT检测结果数据格式为文本格式（推荐使用gz压缩格式存放）。本格式包含表头行和数据行，数据行包含染色体检测结果信息。

表头行：包括以下12个固定字段，各字段使用制表符连接。

```
< SAMPLE ID >< QC >< UR >< GC >< Concentration of Fetal >< Z-SCORE(CHR21)>
< Z-SCORE(CHR18)>< Z-SCORE(CHR13)>< TEST(CHR21)>< TEST(CHR18)>
< TEST(CHR13)>< NOTE1>
```

数据行：每行记录有12个固定字段，各字段使用制表符连接，各字段的空值使用点“.”表示。各字段信息如下：

- [1].SAMPLE ID,样本标识符。字符型。命名规则：必须包含子文库编号。
- [2].QC,样本质控。字符型。质控通过标记为“通过”，“不通过”需标记不通过质控原因。
- [3].UR, 样本有效序列条数。整数型。起始值为大于0的整数型。
- [4].GC,样本C碱基和G碱基的占比。浮点型。起始值为大于0的浮点型。。
- [5].胎儿浓度,样本胎儿DNA 的占比。浮点型。
- [6].Z-SCORE(CHR21), 样本的CHR21的Z值（Z检验的检测值）。浮点型。
- [7].Z-SCORE(CHR18), 样本的CHR18的Z值（Z检验的检测值）。浮点型。
- [8].Z-SCORE(CHR13), 样本的CHR13的Z值（Z检验的检测值）。浮点型。
- [9].TEST(CHR21),样本的CHR21判断结果。字符型。
- [10].TEST(CHR18),样本的CHR18判断结果。字符型。
- [11].TEST(CHR13),样本的CHR13判断结果。字符型。
- [12].NOTE1,对样本结果的后续操作建议，标记是否需要重新实验或者重新取样。字符型。

示例

表头	例 1	例 2
SAMPLE ID	16D1542380-1_5_RunHK000516_L01_BGISEQ-50018HK0000541_16L1542380-1-5_20180624_CL100063919	17D2159338-1_72_RunHK000516_L02_BGISEQ-50018HK0000544_17L2159338-1-72_20180624_CL100063919
QC	通过	通过
UR	16639240	4882610
GC	0.403783	0.399862
胎儿浓度	0.1287	0.1492
Z-SCORE(CHR21)	-2.27	0.088
Z-SCORE(CHR18)	0.032	-0.344
Z-score(chr13)	-2.443	-0.172
Test(chr21)	未检出 T21	未检出 T21
Test(chr18)	未检出 T18	未检出 T18
Test(chr13)	未检出 T13	未检出 T13
Note1		

附 录 C  
(资料性附录)  
数据元目录

本附录说明了推荐性元数据的标识符、名称、定义、信息保护、单位、数据类型和数据元允许值。

C.1 个人信息元数据目录

标识符	名称	定义	信息保护	单位	数据类型	数据元允许值
DE02.01.001.00	姓	个体在公安管理部门正式登记注册的姓氏	保护		S	
DE02.01.002.00	姓名	个体在公安管理部门正式登记注册的姓氏和名称	保护		S	
DE02.01.003.00	出生地	受检者出生地在特定编码体系中的代码	不保护		S	GB/T 2260-2007 中华人民共和国行政区划代码表
DE02.01.004.00	出生日期	个体出生当日的公元纪年日期	不保护		DT	
DE02.01.005.00	婚姻状况代码	个体当前婚姻状况代码	不保护		S	GB/T 2261.2 婚姻状况代码表
DE02.01.006.00	民族	个体所属民族类别在特定编码体系中的代码	不保护		S	GB/T 3304 中国各民族名称的罗马字母拼写法和代码表
DE02.01.007.00	籍贯	为本人出生时祖父的居住地(户口所在地);祖父去世的,填写祖父去世时的户口所在地;祖父未落常住户口的,填写祖父应落常住户口的地方,	不保护		S	
DE02.01.008.00	国籍	个体所属国籍在特定编码体系中的代码	不保护		S	GB/T 2659 世界各国和地区名称代码表
DE02.01.009.00	邮政编码	由阿拉伯数字组成,用来表示与地址对应的邮局及其投递区域的邮政通信代码	不保护		S	
DE02.01.010.00	身份证件号码	个体的身份证件上的唯一法定标识符	保护		S	
DE02.01.011.00	性别代码	个体生理性别在特定编码体系中的代码	不保护		S	GB/T 2261.1 人的性别代码表
DE02.01.012.00	学历代码	个体受教育最高程度的类别在特定编码体系中的代码	不保护		S	GB/T 4658 学历代码表
DE02.01.013.00	地址-省(自治区、直辖市)	个体或机构地址中的省、自治区或直辖市名称	不保护		S	

DE02.01.014.00	地址-市(地区、州)	个体或机构地址中的市、地区或州的名称	不保护		S	
DE02.01.015.00	地址-县(区)	个体或机构地址中的县或区名称	不保护		S	
DE02.01.016.00	电子邮件地址	个体或机构的电子邮箱名称	保护		S	
DE02.01.017.00	手机号码	个体的移动电话号码	保护		N	
DE02.01.018.00	地址-详细地址	不包括省市区的详细地址,包括路(村、里、弄)和门牌号码等	保护		S	
DE02.01.019.00	职业	当前职业在特定编码体系中的代码	不保护		S	BV09.01.006 职业代码表
DE02.01.020.00	丈夫姓名	个体丈夫在公安管理部门正式登记注册的姓氏和名称	保护		S	
DE02.01.021.00	联系人与受检者关系	联系人与本受检者家庭和社会关系所属类别在特定编码体系中的代码	保护		S	
DE02.01.022.00	紧急联系人电话号码	联系人的电话号码,包括国际、国内区号和分机号	保护		N	
DE02.01.023.00	紧急联系人姓名	联系人在公安管理部门正式登记注册的姓氏和名称	保护		S	
DE02.01.025.00	门诊号	受检人所在医院的门诊号	保护		S	
DE02.01.026.00	住院号	受检人所在医院的住院号	保护		S	
DE02.01.027.00	母婴保健号	受检人建立母婴保健手册上的标识符	不保护		S	
DE02.01.028.00	身高	个体身高的测量值,计量单位为 cm	不保护	cm	N	
DE02.01.029.00	到检体重	体重的测量值,计量单位为 kg	不保护	kg	N	
DE02.01.030.00	孕前体重	受检者孕前体重测量值, 计量单位为 kg	不保护	kg	N	

## C.2 检测质量控制信息元数据目录

国标标识符	名称	定义	信息保护	单位	数据类型	数据元允许值
DE01.01.001.00	项目标识符	项目标识符。适用于标识以项目方式产出的数据	不保护		S	
DE01.01.002.00	项目名称	项目名称	不保护		S	

DE01.01.003.00	产品标识符	产品标识符。适用于标识不以项目方式产出,而以产品方式产出的数据	不保护		S	
DE01.01.004.00	产品名称	产品名称	不保护		S	
DE01.01.005.00	地区标识符	所在地区在地理地区划分中的代码	不保护		S	GB/T 2260-2007 中华人民共和国 行政区划代码表
DE01.01.006.00	地区名称	地区名称	不保护		S	
DE01.01.007.00	样本标识符	样本标识符,样本处理部门在接收样时赋予样本的条形码编号	保护		S	
DE01.01.008.00	采样时间	采样当日的公元纪年日期和时间的完整描述	不保护		DT	
DE01.01.009.00	到样时间	样本到达当日的公元纪年日期和时间的完整描述	不保护		DT	
DE01.01.010.00	采血管类型	采样所用采血管的类型(塑料管或玻璃管)及品牌	不保护		S	
DE01.01.011.00	DNA 提取开始时间	DNA 提取当日的公元纪年日期和时间的完整描述	不保护		DT	
DE01.01.012.00	提取试剂批号	提取试剂的批号	保护		S	
DE01.01.013.00	提取操作人姓名	提取操作人在公安管理部门正式登记注册的姓氏和名称	保护		S	
DE01.01.014.00	建库试剂批号	建库试剂的批号	保护		S	
DE01.01.015.00	建库操作人姓名	建库操作人在公安管理部门正式登记注册的姓氏和名称	保护		S	
DE01.01.016.00	测序试剂批号	测序试剂的批号	保护		S	
DE01.01.017.00	测序操作人姓名	测序操作人在公安管理部门正式登记注册的姓氏和名称	保护		S	
DE01.01.013.00	样本测序开始时间	样本测序开始时间	不保护		DT	

DE01.01.014.00	报告签发时间	报告出具当日的公元纪年日期和时间的完整描述	不保护		DT	
DE01.01.015.00	子文库标识符	子文库号	保护		S	
DE01.01.016.00	测序完成时间	测序完成的公元纪年日期和时间的完整描述	不保护		DT	
DE01.02.001.00	芯片号	芯片号编码	保护		S	
DE01.02.002.00	lane	每种类型的测序有不同的芯片,有的芯片上有物理分隔,每张芯片上物理分隔出来的通道,称为 lane。每个样品会在不同的芯片上不同的 lane 上进行。	保护		S	
DE01.02.003.00	文库标识符	测序文库标识符	不保护		S	
DE01.02.004.00	测序平台名称	测序平台名称	不保护		S	
DE01.02.005.00	测序质控结果的代码表	测序的质控结果	不保护		S	CV01.02.001.00 合格状态代码表
DE01.02.006.00	测序仪标识符	测序仪标识符	不保护		S	
DE01.02.007.00	测序仪名称	测序仪名称	不保护		S	CV01.02.002.00 测序仪名称代码表
DE01.02.008.00	测序质量体系	测序仪的质量体系	不保护		S	CV01.02.003.00 测序质量体系代码表
DE01.02.009.00	Barcode	同一个 lane 里运行不同的样品时,为了区分样品,需要在每个样品的 DNA 序列上增加一个标签。	不保护		S	
DE01.03.001.00	总体 Q20 值	20 的质量值,错误率为 1%。碱基质量值(Q)与碱基被测错的概率(P)关系: $Q=-10\lg P$ , Q20%表示质量值大于 20 的碱基所占百分比。	不保护		S	
DE01.03.002.00	总体 Q30 值	30 的质量值,错误率为 0.1%。Q30%表示质量值大于 30 的碱基所占百分比。	不保护		S	
DE01.03.003.00	GC 含量	样品 DNA 中包含 A\T\C\G 四种碱基,样品比对之后的 GC 含量在总 DNA 中的比例。	不保护		S	

DE01.03.00400	深度	测序得到的碱基总量 (bp) 与基因组大小 (Genome) 的比值。	不保护		S	
DE01.03.005.00	有效数据量	测序过程中, 产前是在前期数据过滤处理和序列比对去除对不上的序列和重复序列后, 得到的有效序列数	不保护		N	
DE01.03.006.00	测序读长	DNA 序列测序的读段长度	不保护		N	

### C.3 表型信息元数据目录

国标标识符	名称	定义	信息保护	单位	数据类型	数据元允许值
DE03.01.001.00	末次月经日期	末次月经首日的公元纪年日期	不保护		DT	
DE03.01.002.00	疾病史 (含外伤)	对个体既往健康状况和疾病的详细描述	不保护		S	
DE03.01.003.00	生育史	对个体生育情况的详细描述	不保护		S	
DE03.01.004.00	孕次(次)	妊娠次数的累计值, 包括异位妊娠, 计量单位为次	不保护		N	
DE03.01.005.00	产次	育龄妇女分娩总次数	不保护		N	
DE03.01.006.00	不良生育史	受检者有过流产、胚胎停止发育、畸形、死胎情况的详细描述	不保护		S	
DE03.01.007.00	现病史	对患者当前所患疾病情况的详细描述, 是否有染色体异常疾病	不保护		S	
DE03.01.008.00	既往史	一年内是否接受过异体输血、移植手术; 四周内是否接受过异体细胞免疫治疗、干细胞治疗。	保护		S	
DE03.01.009.00	输血日期时间	个体接受输血当日的公元纪年日期和时间的完整描述	不保护		DT	
DE03.01.010.00	输血史标志	标识既往有无输血经历	不保护		L	
DE03.01.011.00	骨髓移植标志	标识个体有无骨髓移植经历	不保护		L	

DE03.01.012.00	骨髓移植完成时间	移植当日的公元纪年日期和时间的完整描述	不保护		DT	
DE03.01.013.00	烟酒药物接触史	个体接触烟酒药物情况的详细描述	不保护		S	
DE03.01.014.00	有毒有害物质接触史	个体接触非烟酒药物其他有毒有害物质的详细描述	不保护		S	
DE03.01.015.00	月经持续时间(d)	月经周期中持续出血的天数计量单位为 d	不保护	d	N	
DE03.01.016.00	月经周期	两次月经来潮第一天间隔的时间长度计量单位为 d	不保护	d	N	
DE03.01.017.00	是否羊水穿刺或脐带血检查	受检者从妊娠开始到回访时是否羊膜穿刺术检查或脐带血穿刺检查	不保护		S	CV03.01.001.00 是否代码表
DE03.01.018.00	早期产前筛选检查风险率情况	受检者唐氏综合症产前筛选检查风险率高/低情况，早期血清学筛查结果。	不保护		S	
DE03.01.019.00	中期产前筛选检查风险率情况	受检者唐氏综合症产前筛选检查风险率高/低情况，中期血清学筛查结果。	不保护		S	
DE03.01.020.00	无创产前检测的适应症	受检者无创产前检测的适应症在特定编码体系中的代码。	不保护		S	CV03.01.002.00 无创产前检测的适应症代码表
DE03.01.021.00	遗传病携带标志	受检者是否携带家族遗传病	不保护		S	CV03.01.001.00 是否代码表
DE03.01.022.00	最近一次生育或流产日期	受检者最近一次生育或者流产当日的公元纪年日期。	不保护		DT	
DE03.01.023.00	孕周	参加检测时孕妇的妊娠时长（例：22+6）	不保护		S	
DE03.01.024.00	预产期	根据孕妇末次月经来潮第一天推算的预产期的公元纪年日期	不保护		DT	
DE03.01.025.00	胎数	本次妊娠所孕育的胎儿数量	不保护		N	
DE03.01.026.00	不良妊娠史	受检者异常妊娠历史，包括非正常流产、生育过染色体异常胎儿等情况。	不保护		S	



DE03.01.027.00	免疫治疗标识	受检者是否参加过免疫治疗标识。	不保护		L	
DE03.01.028.00	免疫治疗时间	受检者最近一次参加免疫治疗当日的公元纪年日期和时间	不保护		DT	
DE03.01.029.00	孕妇染色体核型	受检者的染色体核型情况描述	不保护		S	
DE03.01.030.00	丈夫染色体核型	受检者丈夫的染色体核型情况描述	不保护		S	
DE03.01.031.00	体外受精/胚胎移植标识	此次受孕是否接受体外受精和胚胎移植	不保护		L	
DE03.01.032.00	B超结果	B超结果描述	保护		S	
DE03.01.033.00	孕龄	孕妇怀孕时年龄	不保护	岁	N	

#### C.4 送检信息元数据目录

国标标识符	名称	定义	信息保护	单位	数据类型	数据元允许值
DE04.01.001.00	产检医院名称	受检者每次产检所在医院的名称。	不保护		S	
DE04.01.002.00	建册医院	受检者建妇幼保健手册所在医院的名称。	不保护		S	
DE04.01.003.00	医院编号	医院特定编码体系中的代码	不保护		S	
DE04.01.004.00	医院地区标识符	医院所在地区在地理地区划分中的代码	不保护		S	
DE04.01.005.00	医院地区名称	送检医院所在地区在地理地区划分中的名称	不保护		S	GB/T 2260-2007 中华人民共和国 行政区划代码表
DE04.01.006.00	住院号	按照某一特定编码规则赋予住院就诊对象的顺序号	不保护		S	
DE04.01.007.00	B超检查结果	受检者B超检查结果的详细描述，多次	不保护		S	

DE04.01.008.00	科室名称	标识个体在医院就诊的科室名称	不保护		S	
DE04.01.009.00	临床诊断	临床诊断	不保护		S	
DE04.01.010.00	医院地址-省(自治区、直辖市)	医院地址中的省、自治区或直辖市名称	不保护		S	
DE04.01.011.00	医院地址-市(地区、州)	医院地址中的市、地区或州的名称	不保护		S	
DE04.01.012.00	医院地址-县(区)	医院地址中的县或区名称	不保护		S	
DE04.01.013.00	做 NIPT 检测原因描述	受检者做 NIPT 检测的原因详细描述	不保护		S	
DE04.01.014.00	医嘱备注	医嘱备注里有 NIPT 检测相关的建议。	不保护		S	
DE04.01.015.00	送检医生姓名	送检医生在公安管理部门正式登记注册的姓氏和名称	不保护		S	

### C.5 检查结果信息元数据目录

国标标识符	名称	定义	信息保护	单位	数据类型	数据元允许值
DE05.01.001.00	QC	样本在测序过程中的质控结果是否合格	不保护		N	
DE05.01.002.00	胎儿浓度	母体血浆中胎儿游离 DNA 含量，一般是 Y 染色体测序覆盖深度占比估算胎儿浓度。	不保护		N	
DE05.01.003.00	CHR21 检测结果描述	CHR 21 表示 21 染色体，检测结果描述是否正常	不保护		S	
DE05.01.004.00	CHR 18 检测结果描述	CHR 18 表示 18 染色体，检测结果描述是否正常	不保护		S	
DE05.01.005.00	CHR 13 检测结果描述	CHR 13 表示 13 染色体，检测结果描述是否正常	不保护		S	
DE05.01.006.00	Z-SCORE (CHR 21)	CHR 21 的 Z 值	不保护		N	
DE05.01.007.00	Z-SCORE (CHR 18)	CHR 18 的 Z 值	不保护		N	

DE05.01.008.00	Z-SCORE (CHR 13)	CHR 13 的 Z 值	不保护		N	
DE05.01.009.00	CHR 13 检测结果	CHR 13 的检测结果	不保护		S	CV05.01.001.00 染色体检查结果 代码表
DE05.01.010.00	CHR 18 检测结果	CHR 18 的检测结果	不保护		S	CV05.01.001.00 染色体检查结果 代码表
DE05.01.011.00	CHR 21 检测结果	CHR 21 的检测结果	不保护		S	CV05.01.001.00 染色体检查结果 代码表
DE05.01.012.00	常染色体检测结果	常染色体定性检测结果	不保护		S	CV05.01.002.00 常染色体定性检测 结果代码表
DE05.01.013.00	性染色体检测结果	性染色体定性检测结果	不保护		S	CV05.01.003.00 性染色体定性检测 结果代码表
DE05.01.014.00	报告签发人姓名	报告签发人在公安管理部门正式登记注册的姓氏和名称	保护		S	

### C.6 回访信息元数据目录

国标标识符	名称	定义	信息保护	单位	数据类型	数据元允许值
DE06.01.001.00	回访妊娠结局	回访时孕妇妊娠最终结果在特定分类中的代码	不保护		S	CV06.01.005.00 妊娠结局标志代码表
DE06.01.002.00	回访完成日期	受检者接受回访当日的公元纪年日期。	不保护		DT	
DE06.01.003.00	回访状态	回访状态在特定分类体系中的代码	不保护		S	CV06.01.003.00 回访状态代码表
DE06.01.004.00	回访状态原因说明	回访状态原因说明	不保护		S	
DE06.01.005.00	了解途径	受检者通过何种途径了解在特定分类中的代码	不保护		S	CV06.01.002.00 了解途径代码表
DE06.01.006.00	妊娠结局(其他)描述	受检者除 B 超发现异常引产、染色体核型异常终止妊娠、疾病终止妊娠、死胎死产、自然流产、拒绝告知具体情况的其他妊娠结局的详细描述	不保护		S	
DE06.01.007.00	妊娠结局异常情况	受检者妊娠结局在特定分类中的代码	不保护		S	CV06.01.004.00 妊娠结局异常情况代码表
DE06.01.008.00	羊水穿刺或脐带血检查	羊水穿刺或脐带血检查结果	不保护		S	

	结果					
DE06.01.009.00	回访核型结果	受检者在回访时核型检查结果在特定分类体系中的代码	不保护		S	CV06.01.006.00 正常异常代码表
DE06.01.010.00	回访核型结果异常描述	受检者在回访时核型结果异常的详细描述	不保护		S	
DE06.01.011.00	是否与NIPT检测T21结果不一致	回访时标识新生儿情况是否和NIPT检查T21结果不一致	不保护		S	CV03.01.001.00 是否代码表
DE06.01.012.00	是否与NIPT检测T13结果不一致	回访时标识新生儿情况是否和NIPT检查T13结果不一致	不保护		S	CV03.01.001.00 是否代码表
DE06.01.013.00	是否与NIPT检测T18结果不一致	回访时标识新生儿情况是否和NIPT检查T18结果不一致	不保护		S	CV03.01.001.00 是否代码表
DE06.01.014.00	胎儿性别	个体生理性别在特定编码体系中的代码	保护		S	GB/T 2261.1 人的性别代码表
DE06.01.015.00	新生儿性别	个体生理性别在特定编码体系中的代码	不保护		S	GB/T 2261.1 人的性别代码表
DE06.01.016.00	新生儿出生日期	新生儿出生当日的公元纪年日期	不保护		DT	
DE06.01.018.00	新生儿是否健康	新生儿体检结果描述	不保护		S	
DE06.01.019.00	期望值	受检者对检测期望值的详细描述	不保护		S	
DE06.01.020.00	满意度	回访时受检者对NIPT检测的满意程度在特定分类体系中的代码	不保护		S	CV06.01.007.00 满意度代码表
DE06.01.021.00	不满意原因	受检者不满意原因在特定分类中的代码	不保护		S	CV06.01.001.00 检测服务不满意原因代码表
DE06.01.022.00	回访备注	回访时情况的详细描述	不保护		S	

附 录 D  
(资料性附录)  
数据元值域代码表

D.1 合格状态代码

合格状态结果代码规定了合格状态的代码。  
采用1位数字顺序代码，从“0”开始编码，按升序排列。见下表。

表 D.1 CV01.02.001.00 合格状态代码表

值	值含义
0	合格
1	不合格
2	不确定

D.2 测序仪名称代码

测序仪名称代码规定了测序仪名称的代码。  
采用2位数字顺序代码，从“00”开始编码，按升序排列。见下表。测序仪命名时采用设备名称+版本号+发布时间。以下测序仪品牌供参考。

表 D.2 CV01.02.002.00 测序仪名称代码表

值	值含义	型号
00	Applied Biosystems3730 系列	3730xl, 3700
01	Thermo Fisher Ion Torrent PGM 系列	Ion Torrent PGM
02	Illumina 公司 HiSeq 系列	HiSeq2000/2500
03	Illumina 公司 NextSeq 系列	NextSeq500
04	BGI 公司 BGISEQ 系列	BGISEQ-1000/50/100/500
05	BGI 公司 MGISEQ 系列	MGISEQ-200/2000
99	Other	

D.3 测序质量体系代码

测序质量体系结果代码规定了测序质量体系的代码。  
采用2位数字顺序代码，从“00”开始编码，按升序排列。见下表。测序质量体系代码以设备供应商提供的质量体系作为参考，添加新的质量体系代码，需要提供对应版本号及发布时间。以下测序质量体系供参考。

表 D.3 CV01.02.003.00 测序质量体系代码表

值	值含义	来源
---	-----	----

00	CG Blackbird	BGI
01	Illumina Pipeline 1.2 and earlier (ASCII 59 to 104)	illumina
02	Illumina Pipeline 1.3 and 1.4 (ASCII 64 to 104, Values 0 (@) and 1 (A) are not used anymore. Value 2 (B) has special meaning and is used as a trim clipping.)	illumina
03	Illumina Pipeline 1.5 to 1.7 (ASCII 64 to 104)	illumina
04	NCBI/Sanger or Illumina 1.8 and later (ASCII 33 to 93)	illumina
99	Other	illumina

#### D.4 是否代码

是否代码规定了是否的代码。

采用1位数字顺序代码，从“0”开始编码，按升序排列。见下表。

表 D.4 CV03.01.001.00 是否代码表

值	值含义
0	是
1	否

#### D.5 NIPT检测的适应症代码

NIPT检测的适应症代码规定了NIPT检测的适应症的代码。

采用1位数字顺序代码，从“0”开始编码，按升序排列。见下表。此适用症来源于卫计委2016 45号文件《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》，可根据临床症状增加适应症。

表 D.5 CV03.01.002.00NIPT 检测的适应症代码表

值	值含义
0	血清学筛查显示胎儿常见染色体非整倍体风险值介于高风险切割值与1/1000之间的孕妇
1	有介入性产前诊断禁忌证者-先兆流产
2	有介入性产前诊断禁忌证者-发热
3	有介入性产前诊断禁忌证者-出血倾向
4	有介入性产前诊断禁忌证者-慢性病原体感染活动期
5	有介入性产前诊断禁忌证者-孕妇 Rh 阴性血型
6	孕 20 <sup>+6</sup> 周以上, 错过血清学筛查最佳时间, 但要求评估 21-三体综合征、18-三体综合征、13-三体综合征风险者。
7	除无创禁忌征外其它适用情况

#### D.6 染色体检查结果代码

染色体检查结果代码规定了染色体检查结果的代码。

采用1位数字顺序代码，从“0”开始编码，按升序排列。见下表。

表 D.6 CV05.01.001.00 染色体检查结果代码表

值	值含义
0	阴性
1	阳性
2	不确定

#### D.7 常染色体定性检测结果代码

常染色体定性检测结果代码规定了常染色体定性检测结果的代码。采用1位数字顺序代码，从“0”开始编码，按升序排列。见下表。

表 D.7 CV05.01.002.00 常染色体定性检测结果代码表

值	值含义
0	微缺失
1	微重复

#### D.8 性染色体定性检测结果代码

性染色体定性检测结果代码规定了性染色体定性检测结果的代码。采用1位数字顺序代码，从“0”开始编码，按升序排列。见下表。

表 D.8 CV05.01.003.00 性染色体定性检测结果代码表

值	值含义
0	XXY
1	XO
2	XXX
3	XYY
4	其他

#### D.9 检测服务不满意原因代码

检测服务不满意原因代码表规定了检测服务不满意原因的代码。采用2位数字顺序代码，从“00”开始编码，按升序排列。见下表。

表 D.9 CV06.01.001.00 检测服务不满意原因代码表

值	值含义
00	医院排队抽血模式
01	服务态度
02	检测周期久
03	检测费用高
04	报告内容与形式
05	报告发放方式

06	报告发放及时性
07	发票发放及时性
08	检测结果通知及时性
09	信息录入
10	信息获取不一致
99	其他

#### D.10 了解途径代码

了解途径代码表规定了了解途径的代码。

采用1位数字顺序代码，从“0”开始编码，按升序排列。见下表。

表 D.10 CV06.01.002.00 了解途径代码表

值	值含义
0	医生推荐
1	朋友推荐
2	网络、报刊、杂志等获知
3	街道办等政府机构科普传播
4	专业知识学习
5	相关院校
9	其他

#### D.11 回访状态代码

回访状态代码表规定了回访状态的代码。

采用1位数字顺序代码，从“0”开始编码，按升序排列。见下表。

表 D.11 CV06.01.003.00 回访状态代码表

值	值含义
0	暂不回访(未知)
1	回访成功
2	回访失败(拒绝)
3	待跟进
4	无需要回访

#### D.12 妊娠结局异常情况代码

妊娠结局异常情况代码表规定了妊娠结局异常情况的代码。

采用1位数字顺序代码，从“0”开始编码，按升序排列。见下表。

表 D.12 CV06.01.004.00 妊娠结局异常情况代码表

值	值含义
0	B超发现异常引产



1	染色体核型异常
2	因孕妇疾病终止妊娠
3	死胎死产
4	拒绝告知具体情况
5	自然流产
6	未产前诊断直接终止妊娠
9	其他

#### D.13 妊娠结局标志代码

妊娠结局标志代码规定了妊娠结局标志的代码。

采用1位数字顺序代码，从“0”开始编码，按升序排列。见下表。

表 D.13 CV06.01.005.00 妊娠结局标志代码表

值	值含义
0	正常
1	异常
2	未提供信息

#### D.14 正常异常代码

正常异常代码规定了正常异常的代码。

采用1位数字顺序代码，从“0”开始编码，按升序排列。见下表。

表 D.14 CV06.01.006.00 正常异常代码表

值	值含义
0	正常
1	异常
2	未检出

#### D.15 满意度代码

满意度代码规定了满意度的代码。

采用1位数字顺序代码，从“0”开始编码，按升序排列。见下表。

表 D.15 CV06.01.007.00 满意度代码表

值	值含义
0	满意
1	一般
2	不满意