

中卫市沙坡头区 2019 年 新生儿疾病筛查项目实施方案

为推进出生缺陷综合防治，提高出生人口素质，保证筛查项目顺利开展，结合实际制定实施方案。

一、项目目标

2019 年，在市人民医院、市中医院、市第三人民医院、市妇幼保健计划生育服务中心及沙坡头区兴仁镇中心卫生院出生的新生儿免费开展多种遗传代谢性疾病筛查，筛查率达到 98%以上，免费开展新生儿听力筛查，筛查率达到 98%以上。

二、项目实施时间、范围及对象

（一）实施时间。2019 年 1 月-12 月

（二）实施范围。中卫市沙坡头辖区所有助产机构实行的中国出生缺陷干预救助基金会（以下简称“基金会”）新生儿多种遗传代谢性疾病筛查项目，需使用基金会代金券。

（三）实施对象。所有助产机构出生的新生儿（包括流动人口）。

三、项目内容

（一）新生儿多种遗传代谢性疾病筛查。包括先天性甲状腺功能低下症（CH）、苯丙酮尿症（PKU）、先天性肾上腺皮质增生症（CAH）和葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症（G6PD），枫糖尿病、

同型胱氨酸尿症等 18 种氨基酸代谢疾病，3-羟-3-甲基戊二酰辅酶 A 裂解酶缺乏症、戊二酸血症 I 型等 13 种有机酸代谢疾病，肉碱缺乏症、乙基丙二酸血症等 14 种脂肪酸代谢疾病以及 3 种其他疾病。筛查种类具体见附表 3。

1. 血片采集机构。取得《医疗机构执业许可证》和《母婴保健技术服务执业许可证》的市人民医院、市中医医院、市第三人民医院、市妇幼保健计划生育服务中心、兴仁镇中心卫生院均为血片采集机构。

2. 血片采集要求。采血时间为出生 72 小时后，7 天之内，并充分哺乳 8 次以上，采集新生儿足跟血制成血片标本，每片不少于 4 个标准血斑；对于各种原因（早产儿、低体重儿、提前出院或转科）没有采血者，接产单位负责追踪采集血样，最迟不宜超过出生后 20 天。

3. 筛查管理流程。

3.1 告知和采血：助产机构在宁夏新生儿疾病筛查网络系统（网址：http://111.113.28.82:81/zx_fyxt）中录入所有出生的活产新生儿信息，遵循“知情同意”的原则，将新生儿疾病筛查的有关规定、目的意义、筛查项目、方式、费用等情况详细告知新生儿监护人，并签署知情同意书，家长对信息进行确认后，网上打印采血卡，按照《新生儿疾病筛查血片采集技术规范》进行血片采集。对不同意筛查的，监护人应在知情同意书上签署意见。

各助产机构在使用基金会代金券时，首先要核实产妇的身份信息，并发放免费检测代金券（基金会印制，由市妇幼保健计划生育服务中心分配至各助产机构），各医疗机构负责项目人员指导新生儿监护人填写代金券各联相关信息、复印身份证或户口本等资料（母亲为外地户籍的，复印父亲身份证或户口本复印件、以及夫妻双方结婚证/新生儿出生证明），发放代金券并做好登记，每周将代金券登记表电子版发送至市妇幼保健计划生育服务中心项目管理人员，市妇幼保健计划生育服务中心汇总后报送至自治区妇幼保健院新生儿疾病筛查中心（以下简称“自治区新筛中心”）。

3.2 血片递送和验收：各助产机构按要求将血片每周一送至市妇幼保健计划生育服务中心，市妇幼保健计划生育服务中心在收到标本后 24 小时内，做好登记和血片标本的二次验收，对不符合要求的标本应立即退回并通知重新采集。对符合要求的标本，5 个工作日内送至自治区新筛中心。

各助产机构在周一送血片的同时，需将代金券正联、检测副联及身份证或户口本复印件以及新生儿监护人签署的知情同意书一同交由市妇幼保健计划生育服务中心（采血机构留存代金券副联，新生儿监护人留存监护人副联），由市妇幼保健计划生育服务中心再递送至自治区新筛中心。

3.3 可疑追访、转诊和跟踪随访：市妇幼保健计划生育服务

中心接到自治区新筛中心反馈的可疑阳性信息，应立即以电话或书面等方式通知新生儿监护人，督促并确保可疑阳性患儿在 3 个工作日内至接产机构再次采血复查。检查结果仍为阳性的患儿，市妇幼保健计划生育服务中心负责将患儿转诊至自治区新筛中心进行复查，同时做好登记及跟踪随访工作。

3.4 治疗救助：对筛查出的苯丙酮尿症（PKU）患儿治疗救助，按照《宁夏苯丙酮尿症患儿免费治疗实施方案》（宁卫计妇社〔2014〕71 号）和《自治区人力资源和社会保障厅办公室关于进一步完善基本医疗保险有关政策的通知》（宁人社办发〔2018〕29 号）实施，经典型苯丙酮尿症患儿替代食品、门诊检查检验等费用按照每人每年 2 万元包干，按规定纳入城乡居民基本医疗保险和疾病应急救助支付范围。四氢生物蝶呤（BH4）缺乏症患儿治疗费用据实按规定纳入城乡居民基本医疗保险和疾病应急救助支付范围。起付标准以上符合基本医疗保险规定医疗费用门诊大病报销比例为 65%、门诊费用年度最高支付限额捆绑使用。医保报销剩余部分纳入疾病应急救助范围，按照《宁夏回族自治区人民政府办公厅关于建立疾病应急救助制度的实施意见》（宁政办发〔2013〕147 号）规定的程序和办法，由患儿家长另行申请救助。对于确诊的其他遗传代谢病纳入基金会出生缺陷（遗传代谢病）救助项目范围。

（二）新生儿听力筛查及诊断

1. 初筛及复筛。初筛由各助产机构承担。正常出生新生儿出生后 48 小时至出院前完成初筛,登陆宁夏新生儿疾病筛查网络系统,网上录入初筛结果;未通过者由各助产机构通知 42 天内到市妇幼保健计划生育服务中心复筛,复筛一次,网上录入复筛结果;复筛仍未通过者,网上在线打印转诊通知单,转至自治区新筛中心听力筛查中心进行进一步筛查与确诊(检查费用自理)。

2. 诊断。由自治区新筛中心听力筛查中心承担,负责对所有转诊的可疑阳性患儿进行进一步筛查与确诊,登陆宁夏新生儿疾病筛查网络系统,网上录入患儿信息及筛查诊断结果,对确诊的听力障碍患儿,出具听力障碍诊断证明,转诊至自治区残疾人联合会进行治疗救助及康复,并做好信息登记工作。

3. 治疗及康复。对确诊患儿转诊至自治区残疾人联合会确定的定点机构进一步治疗及康复,内容包括配备助听器、语言康复训练及人工耳蜗植入。定点机构负责向自治区卫生健康委反馈患儿治疗及康复情况。

四、项目管理

(一) 加强组织领导。市卫生健康委员会负责项目运作的管理及协调;沙坡头区卫生健康局负责项目工作制度、宣传倡导、技术标准的确定、专业技术人员培训、监督考核等组织实施工作;市妇幼保健计划生育服务中心负责项目的具体实施,以及项目资金的管理和使用、基础信息统计、分析及运作管理等工作,同时,

建立和完善绩效评价体系，牵头开展项目绩效考核，并将考核结果与财政资金分配挂钩，确保项目工作落到实处。

（二）严格经费管理。

1. 新生儿疾病筛查经费。包括：新生儿多种遗传代谢性疾病筛查经费和新生儿听力筛查经费（包括初筛和复筛一次）。经费整合中国出生缺陷干预救助基金会多种新生儿疾病筛查项目和自治区财政补助资金，其中新生儿疾病筛查 1 例 15 元，管理 1 例 5 元；新生儿听力筛查 1 例 15 元，管理 1 例 5 元。各机构如新筛人数和听筛人数不一致时，以基数小的数据为准，参考绩效考核结果经费直接分配到各助产机构。

2. 治疗及康复经费。听力障碍患儿由自治区残疾人联合会统一筹措管理。苯丙酮尿症患儿治疗经费纳入城乡居民基本医疗保险和疾病应急救助支付范围。

五、项目信息管理

（一）新生儿多种遗传代谢性疾病筛查血片标本交接表。各助产机构于每次递送血片时向市妇幼保健计划生育服务中心上报本次标本信息。市妇幼保健计划生育服务中心于每次寄送血片时向自治区新筛中心上报标本信息。

（二）新生儿疾病筛查月度统计报表。各助产机构每月 2 日前向市妇幼保健计划生育服务中心上报新生儿疾病筛查项目月报表（见附表 2）；市妇幼保健计划生育服务中心每月 5 日前将信

息汇总后上报至自治区新筛中心。

六、质量控制

（一）新生儿多种遗传代谢性疾病筛查。市妇幼保健计划生育服务中心每季度对血片采集和递送、可疑阳性召回、阳性患儿管理随访、资料汇总等各个环节实施质量控制。

1. 所有取得《母婴保健技术服务执业许可证》的助产机构必须依法开展新生儿疾病筛查工作,对新生儿监护人履行告知义务。筛查知识知晓率达 90%。

2. 承担产科和新生儿医疗保健任务的医疗单位,应严格按照原卫生部《新生儿疾病筛查血片采集技术规范》。每个新生儿的采血时间、采血方法、采血量、血片保存和递送时间等各个环节必须符合规范要求。

3. 市妇幼保健计划生育服务中心每季度对采血单位进行监督、抽查、指导,实行质量控制,凡发现不符合质量要求的标本要重新采集。新生儿疾病筛查覆盖率达 100%,标本合格率 $\geq 99\%$ 。

4. 市妇幼保健计划生育服务中心负责对筛查出的可疑阳性病例进行追访。可疑阳性复查率 $\geq 95\%$,阳性患儿转诊率达 100%。

（二）新生儿听力筛查。市妇幼保健计划生育服务中心每季度对各助产机构听力筛查各个环节实施质量控制,并接受自治区妇幼保健院的质量控制。

1. 所有取得《母婴保健技术服务执业许可证》的助产机构必

须依法开展新生儿疾病听力筛查工作，按照原卫生部《新生儿听力筛查技术规范》要求进行筛查与信息上报，相关筛查人员上岗前须通过听力筛查培训、成绩合格。对新生儿监护人履行告知义务，筛查知识知晓率达 90%。

2. 市妇幼保健计划生育服务中心每季度对听力筛查机构的筛查环境、筛查人员、信息上报等情况进行质量控制。

- 附件：1. 中卫市沙坡头区新生儿疾病筛查项目领导小组和技术指导组名单
2. 新生儿疾病筛查项目月报表
3. 新生儿多种遗传代谢性疾病筛查种类明细表

附件1：

中卫市沙坡头区新生儿疾病筛查项目 领导小组和技术指导组名单

一、领导小组

组 长：魏海玲 市卫生健康委员会副主任
副组长：蔡怀明 市卫生健康委员会健康促进科科长
李 凡 沙坡头区卫生健康局副局长
成 员：雍春华 市人民医院院长
沈海滨 市中医院院长
纪永峰 市第三人民医院院长
张化庆 市妇幼保健计划生育服务中心主任
王裕魁 沙坡头区兴仁镇中心卫生院院长

二、技术指导组

组 长：张化庆 市妇幼保健计划生育服务中心主任
副组长：吴录民 市妇幼保健计划生育服务中心副主任
赵锦芳 市妇幼保健计划生育服务中心副主任
成 员：赵娅丽 市妇幼保健计划生育服务中心信息科科长
李淑霞 市妇幼保健计划生育服务中心产科科主任
甄爱莲 市妇幼保健计划生育服务中心儿保科主任
官容华 市妇幼保健计划生育服务中心产科护士长
刘 菁 市妇幼保健计划生育服务中心项目管理人员

附件 2:

新生儿疾病筛查项目月报表

地区	活产数						多种遗传代谢病筛查数			听力筛查数													
										初筛						42 天复筛							
	农村	城市	流动	男	女	性别不明	本省		外省 (流动)	本省				外省(流动)	本省						外省(流动)		
										农村		城市			农村			城市					
							筛查数	未通过		筛查数	未通过	筛查数	未通过	筛查数	未通过	筛查数	未通过	转诊	筛查数	未通过	转诊	筛查数	未通过
合计																							

填报单位:

填报人:

填报日期:

附件3:

新生儿多种遗传代谢性疾病筛查种类明细表

18 种氨基酸代谢疾病	13 种有机酸代谢疾病	14 种脂肪酸代谢疾病
枫糖尿病	3-羟-3-甲基戊二酰辅酶 A 裂解酶缺乏症	肉碱缺乏症
同型胱氨酸尿症	戊二酸血症 I 型	乙基丙二酸血症
高甲硫氨酸血症	丙酸血症	短链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
酪氨酸血症 I	2-甲基丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症	羟基短链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
酪氨酸血症 II	甲基丙二酸血症	多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
酪氨酸血症 III	异戊酸血症	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
高血氨症	3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺乏症	2,4-二烯酰辅酶 A 还原酶缺乏症
高鸟氨酸血症	多种辅酶 A 羧化酶缺乏症	肉碱/酰基肉碱移位酶缺乏症
同型瓜氨酸尿症综合症	线粒体乙酰乙酰辅酶 A 硫解酶缺乏症	肉碱棕榈酰转移酶缺乏 I 型
5-羟脯氨酸尿症	丙二酸血症	肉碱棕榈酰转移酶缺乏 II 型
高鸟氨酸血症	异丁酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
高苯丙氨酸血症	3-甲基戊烯二酰辅酶 A 水解酶缺乏症	3-羟基长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
组氨酸血症	2-甲基-(3-羟基)丁酰-辅酶 A 脱氢酶缺乏症	线粒体三官能蛋白缺乏症
非酮性高甘氨酸血症		长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
尿素循环障碍		
精氨酸血症		
精氨酸琥珀酸尿症		
瓜氨酸血症 I		
瓜氨酸血症 II		
氨甲酰磷酸合成酶缺乏症		
鸟氨酸氨甲酰转移酶缺乏症		