## **青田县新生儿疾病筛查项目实施方案**

## **（征求意见稿）**

根据《中华人民共和国母婴保健法》《中华人民共和国母婴保健实施办法》和原卫生部《新生儿疾病筛查管理办法》的有关要求，贯彻落实《中共浙江省委 浙江省人民政府关于优化生育政策促进人口长期均衡发展的实施意见》《浙江省出生缺陷儿童全生命周期医疗保障工作实施意见》《高质量发展建设“浙有善育”工作方案（2022-2025年）》等文件精神，不断优化新生儿疾病筛查项目，持续提升儿童健康水平，结合我县实际，制定本方案。

**一、实施目的**

新生儿疾病筛查是提高出生人口素质、减少出生缺陷的三级预防措施之一,是在新生儿时期对某些严重危害健康的先天性、遗传性、代谢性疾病在临床症状出现之前通过实验室等手段早期筛查出来,早期诊断,早期治疗,有效预防残疾的发生,确保儿童健康成长。

**二、实施目标**

全县提供助产技术服务的医疗机构全面开展新生儿疾病筛查工作，并全方位加大出生缺陷防治知识宣传，新生儿遗传代谢病和听力筛查率达 98％以上，可疑患儿召回复查率达95%以上；先天性心脏病筛查率达95%以上，儿童体格和智力残障发生率进一步降低。

**三、筛查内容**

对青田县辖区内常住居民所生的新生儿（包括本地户籍和非本地户籍新生儿），每人开展 1 次遗传代谢病、先天性心脏病和听力障碍免费筛查。

（一）遗传代谢病筛查。免费开展先天性甲状腺功能低下症、 先天性肾上腺皮质增生症、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症和氨基酸代谢障碍、脂肪酸β氧化代谢障碍、有机酸代谢障碍等 29 种遗传代谢病筛查。

|  |  |
| --- | --- |
| 分类 | 29种遗传代谢病内容 |
| 先天性甲状腺功能低下症（CH）、先天性肾上腺皮质增生症(CAH)、葡萄糖-6-  磷酸脱氢酶缺乏症（G6PD） | |
| 氨基酸代谢障碍 | 高苯丙氨酸血症、枫糖尿症、酪氨酸血症、瓜氨酸血症、精氨酸  血症、精氨酰琥珀酸尿症、鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症、氨甲酰磷酸合成酶1缺乏症、高甲硫氨酸血症 |
| 脂 肪 酸 β 氧化代谢障碍 | 极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症、中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症、短链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症、肉碱酰基肉碱移位酶缺乏症、肉碱棕榈酰转移酶I缺乏症、肉碱棕榈酰转移酶II缺乏症、原发性肉  碱缺乏症、多种酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 |
| 有机酸代谢障碍 | 多种羧化酶缺乏症、戊二酸血症Ι型、甲基丙二酸血症、丙酸血症  、异戊酸血症、3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症、3-羟基-3-甲基戊二酸尿症、异丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症、2-甲基丁酰甘氨酸尿症 |

（二）先天性心脏病筛查。免费开展“双指标法”（心脏杂音听诊+经皮脉搏血氧饱和度测定）先天性心脏病筛查。

（三）听力障碍筛查。采用耳声发射仪和/或自动听性脑干反应仪开展听力障碍免费筛查。

**四、组织实施**

**(一)成立工作小组。**

1.成立新生儿疾病筛查工作领导小组(见附件1)。负责本县新生儿疾病筛查工作的组织实施、监督管理；协调解决采血单位和相关部门出现的问题，为筛查工作提供有效的组织保证；组织定期检查评估总结经验，反馈信息等。

2.成立新生儿疾病筛查技术指导及质控小组(见附件2)。技术指导及质控小组在县卫生健康局的领导下，对全县新生儿疾病筛查工作进行统一管理，统一技术培训，统一质控；制定工作计划和筛查工作常规，并督促实施，定期汇总资料，总结工作并向上级主管部门汇报。

**（二）建立工作机制**。各部门要完善工作推进机制，加强部门协同联动，按照项目方案要求，加强组织管理和具体实施，确保项目实施进度和质量。县妇计中心要协助县卫生健康局，开展经费管理、人员培训、健康教育、信息收集报送和质量控制等具体工作。

**（三）明确机构职责**。从事新生儿疾病筛查和管理的相关机构应严格按照国家《新生儿疾病筛查管理办法》《新生儿疾病筛查技术规范（2010 版）》要求，规范开展相关工作。

1.县新生儿疾病筛查管理中心（青田县妇计中心）。指定

专人负责新生儿疾病筛查管理工作，包括负责可疑阳性患儿及时召回复查，阳性儿童的随访和相关信息收集报送；组织管理、项目宣传、人员培训、健康教育、台账整理、经费结算和质量控制等具体工作。

2、新生儿疾病筛查机构（青田县人民医院）。规范开展新生儿遗传代谢病筛查血片采集和相关信息采集，并按规定将血片递送至新生儿遗传代谢病筛查中心检验；加强对机构内血片采集人员的管理和培训。规范开展新生儿先天性心脏病筛查，录入筛查相关信息；对筛查阳性患儿转诊及随访，录入随访相关信息；开展危急重症先天性心脏病患儿转运工作；建立筛查相关工作规章制度、技术规范和质控体系；加强筛查人员管理和培训。规范开展新生儿听力初筛、复筛、转诊及追访，做好新生儿听力筛查基本信息登记、统计和上报，开展新生儿听力筛查的人员培训和宣传教育。

**（四）规范筛查流程。**从事新生儿疾病筛查的机构应本着知情选择、充分告知的原则，做好筛查对象登记、筛查和追踪管理， 推动新生儿疾病筛查“应筛尽筛”，实现筛查阳性患儿及时召回、及时诊断、及早治疗。遗传代谢病筛查在新生儿出生 48 小时后，7 天之内，并充分哺乳后完成采血(按照现行采血办法)，由于各种原因未采血者，采血时间一般不超过出生后 20 天。滤纸干血片应当在采集后及时递送，最迟不宜超过 5 个工作日。先天性心脏病筛查在新生儿出生后 6-72小时完成“双指标法”初筛，筛查阳性者通过心脏超声检查进一步诊断。听力障碍筛查在新生儿出生后48小时至出院前完成初筛，未通过者及漏筛者应于出生后42 天内进行双耳复筛。

**（五）强化宣传引导**。通过电视、广播、报纸、网络、宣传标语等途径，开展项目相关政策和新生儿健康知识宣传，推动宣传教育关口前移，使社会各界认识到新生儿疾病筛查的重要意义，为项目顺利实施营造良好社会氛围，提高目标人群新生儿疾病筛查知晓度和覆盖面。

**五、经费保障**

（一）新生儿疾病筛查已纳入省基本公共卫生服务项目范畴。总费用标准为328元/人，其中，遗传代谢病筛查 268 元/人，听力障碍筛查 45元/人，先天性心脏病筛查15元/人。按照《浙江省出生缺陷儿童全生命周期医疗保障工作实施意见》要求，2023年1月1日及以后出生并符合项目条件的新生儿按此标准执行。

（二）县卫生健康局、县财政局要根据辖区医疗机构提供的新生儿疾病筛查服务内容、服务数量和费用标准，做好项目宣传、人员培训、实施等工作经费保障。项目资金必须专款专用，任何单位和个人不得以任何形式截留、挤占和挪用。

**（三）**县妇计中心按省新生儿疾病筛查中心相关要求做好筛查经费的及时上交工作；县新生儿疾病筛查管理中心（县妇计中心）根据筛查机构工作考核结果进行筛查工作经费的结算和奖励经费拨付。

**六、监督评估**

县卫生健康局会同县财政局，定期对辖区新生儿疾病筛查项目管理、资金使用、推进情况、实施效果等进行监督和评估，组织专家开展项目技术指导、质量控制、监督相关机构规范开展工作；注重服务网络和人才队伍建设，加强技术人员岗前培训，提升项目服务水平。

1. **其他**

本方案自发文之日起施行。原《青田县新生儿疾病筛查项目实施方案》（青卫〔2024〕5号）文件同时废止。

**附件**:1.青田县新生儿疾病筛查工作领导小组成员名单

2.青田县新生儿疾病筛查工作技术指导小组成员名单

**附件1**

**青田县新生儿疾病筛查工作领导小组成员名单**

组 长: 王 正 县卫健局副局长

成 员: 张 圣 县卫健局基层卫生与家庭发展科科长

季 静 县财政局社保科副科长（主持工作）

周玲玲 县妇计中心主任

傅正军 县人民医院副院长

夏伟晓 县妇计中心副主任

领导小组下设办公室，办公室设在县妇计中心，具体负责全县新生儿疾病筛查管理工作。今后成员如有变动，由所在单位接任人员自然更替。

**附件2**

**青田县新生儿疾病筛查工作技术指导小组成员名单**

组长：周玲玲 县妇计中心副主任医师

成员：夏伟晓 县妇计中心副主任医师

刘礼娇 县妇计中心副主任医师

留永梅 县人民医院主任医师

徐 康 县人民医院副主任医师

黄慧华 县人民医院副主任护师

余雪琴 县人民医院主管护师

林秀丽 县人民医院护师