《青田县新生儿疾病筛查项目实施方案》

起草说明

一、起草背景

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。2004年，原省卫生厅、省财政厅联合印发《关于开展新生儿疾病筛查工作的通知》，在全省范围内开展新生儿遗传代谢性疾病和听力障碍筛查。2019年，省政府将“新生儿先天性心脏病筛查项目”纳入十方面民生实事，进一步扩大了新生儿疾病筛查病种。

2022年，省人大代表在省十三届人大六次会议上提出了《关于进一步提高出生人口素质的建议》（省十三届人大六次会议第332号建议），建议进一步扩大我省新生儿遗传代谢病筛查病种，健全出生缺陷防治体系。为贯彻落实省人大代表建议，省卫生健康委会同省财政厅联合印发了《浙江省新生儿疾病筛查项目实施方案（2023年版）》（浙卫办〔2023〕3号）文件。

二、起草依据

主要依据为《中华人民共和国母婴保健法》、《中华人民共和国母婴保健法实施办法》、《新生儿疾病筛查管理办法》（原卫生部令第64号）、《国家卫生健康委关于印发新生儿遗传代谢病筛查实验室检测技术规范等文件的通知》（国卫妇幼发〔2019〕53号）、《国家卫生健康委关于印发新生儿先天性心脏病筛查项目技术规范（试行）的通知》（国卫妇幼儿卫便函〔2018〕68号）、《浙江省人民政府办公厅关于印发浙江省基本公共卫生服务项目实施方案的通知》（浙政办发〔2017〕57号）、《浙江省出生缺陷儿童全生命周期医疗保障工作实施意见》、《浙江省新生儿疾病筛查项目实施方案（2023年版）》(浙卫办〔2023〕3号)等相关文件精神，规范制定本实施方案。

三、起草过程

2025年4月份开始，通过对孕产妇、孕产妇家庭走访慰问、访谈，召开基层妇幼人员座谈会等方式，多层次、多渠道、多方位了解新生儿疾病筛查管理难点及需求后，起草了《青田县新生儿疾病筛查项目实施方案》（初稿），“初稿”形成后就新生儿疾病筛查病种、筛查流程和标准等重点问题在青田县新生儿疾病筛查工作领导小组里征求意见，根据协调领导小组反馈意见进行修改完善后，形成了《青田县新生儿疾病筛查项目实施方案》（征求意见稿）。2025年4月15日至4月21日，在青田县卫生健康局门户网站发布面向社会公开征求意见，收到X条反馈意见，最终形成《青田县新生儿疾病筛查项目实施方案》。

四、主要内容

为确保我县对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。《青田县新生儿疾病筛查项目实施方案》以提高出生人口素质、减少出生缺陷,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为目标,注重从我县的实际出发，从工作目标、筛查对象、筛查补助标准和筛查组织工作程序、组织管理等方面提出相应意见和政策措施。

（一）明确工作目标。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。。

（二）确定筛查对象。我县对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）。

（三）明确补助标准。符合筛查对象的新生儿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。

（四）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。

（五）规范筛查流程。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。

（六）建立组织架构。成立以卫生健康局分管局长为组长的青田县新生儿疾病筛查工作领导小组，负责相关工作的协调领导。新生儿疾病筛查专项资金由县财政局保障，县新生儿疾病筛查工作领导小组统一管理，专款专用，县妇计中心负责组织实施。

青田县卫生健康局

 2025年4月14日