云和县新生儿疾病筛查项目实施方案

（征求意见稿）

为贯彻落实《浙江省卫生健康委办公室 浙江省财政厅办公室关于印发浙江省新生儿疾病筛查项目实施方案（2023年版）的通知》（浙卫办〔2023〕3号）精神，持续提升我县儿童健康水平，加快新生儿遗传代谢病、新生儿听力障碍、新生儿先天性心脏病筛查“三网合一”网络项目建设，做好新生儿疾病筛查信息统计、分析、报送和管理工作。结合我县实际，制定本方案。

一、项目目标

进一步健全云和县新生儿疾病筛查服务网络，加快推进“三网合一（新生儿遗传代谢病筛查、听力障碍筛查和先天性心脏病筛查网络）”建设，不断提升工作质量和服务水平。完善分级诊疗和转诊机制，建立“筛查、诊断、治疗、康复、随访”全流程闭环服务模式，推动筛查阳性患儿早诊断、早治疗、早康复。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巩固在98％以上，先天性心脏病筛查率达90%以上，可疑患儿召回复查率95%以上，儿童体格和智力残障发生率进一步降低。

二、筛查对象

父母一方或双方为云和县户籍的新生儿，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。

三、筛查内容

（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I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。
 三、项目组织与管理

为保障新生儿疾病筛查项目顺利实施,成立云和县新生儿疾病筛查项目领导小组和技术指导小组（见附件1）,领导小组办公室设在县妇幼保健计划生育服务中心,负责全县新生儿疾病筛查项目组织协调与监督管理,组织落实经费管理、人员培训、健康教育、信息收集报送和质量控制等具体工作,定期组织进行督导评估、总结和通报。云和县新生儿疾病筛查项目工作职责分工详见附件2。

四、资金使用与管理

新生儿疾病筛查纳入基本公共卫生服务项目范畴。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2月18日及以后出生并符合项目条件的新生儿按此标准执行。

筛查机构于每年1、4、7、10月5日前将新生儿筛查项目统计表(详见附件3)上报至妇计中心，由妇计中心审核后进行经费结算，并将上一季度新生儿疾病筛查费用及时汇至省新生儿疾病筛查管理中心。财政部门按照年度资金预算及时拨付项目资金，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。

五、项目流程及要求

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。

六、项目监督与评估

县卫健局委托县妇计中心负责项目实施和绩效评价工作。

县妇计中心要建立项目动态监测和督导制度,定期对辖区新生儿疾病筛查项目资金使用、落实情况、实施效果等方面进行指导和监督，并开展项目质控，不断加强服务网络和人才队伍建设，做好技术人员岗前培训，提升项目服务水平。

本通知自发文之日起正式施行。

附件1

云和县新生儿疾病筛查项目领导小组和

技术小组名单

**（一）领导小组名单**

组 长：刘伟彪 云和县卫健局局长

副组长：郑 剑 云和县卫健局副局长

 吴林娟 云和县财政局副局长

成 员：刘春炜 云和县卫健局基层公卫科负责人

 刘 芳 云和县财政局社保科科长

石伟娟 云和县妇计中心主任

 王祖金 云和县人民医院党委委员

李易红 云和县人民医院医教科副主任

**（二）技术指导小组名单**

组 长：蓝夏红 云和县妇计中心副主任

副组长：季时怀 云和县妇计中心儿保科科长

倪小红 云和县人民医院妇产科主任

成 员：周 峰 云和县妇计中心信息科科长

宋建兰 云和县妇计中心检验科科长

叶丽莉 云和县人民医院妇产科护士长

蓝建梅 云和县人民医院儿科主任

 陈伟军 云和县人民医院影像科副主任

柳海丽 云和县人民医院儿科护士长

张祖平 云和县人民医院检验科主任

附件 2

云和县新生儿疾病筛查项目工作职责分工

云和县卫健局：负责制定项目实施工作方案，审核确定承担免费新生儿疾病筛查项目的定点单位并进行公示。督促领导小组办公室落实项目基础信息统计、上报、分析和管理工作,组织开展项目绩效评价工作,及时发现和解决问题,不断提高项目效果。

云和县财政局：负责项目经费保障，将项目所需经费纳入年度财政预算。

云和县妇计中心：具体承担项目经费管理、人员培训、健康教育、信息收集报送和质量控制，负责对新生儿遗传代谢病筛查可疑阳性病例召回和复筛病例血片采集和相关信息采集，并按规定将血片递送至省级新生儿遗传代谢病筛查中心检验、阳性患儿诊断等工作。

云和县人民医院为我县的遗传代谢病采血、先天性心脏病筛查、听力筛查定点医疗机构，并落实下列职责：

1.负责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省级新生儿遗传代谢病筛查中心检验；加强对院内血片采集人员的管理和培训。

2.负责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；建立健全本院先天性心脏病筛查工作流程和规范。

3.负责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。

附件3

云和县新生儿疾病筛查项目统计表

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **筛查项目** | **筛查人数** | **异常人数** | **金额** |
| 遗传代谢病筛查 |  |  |  |
| 听力障碍筛查 |  |  |  |
| 先天性心脏病筛查 |  |  |  |
| 合计 |  |  |  |

填报单位： 审核单位：

填报时间： 审核时间：

填写说明：定点筛查机构每年1、4、7、10月5日前填报数据，筛查名单附报表后面。