

龙岩市卫生健康委员会文件

龙卫基妇〔2020〕4号

龙岩市卫生健康委员会关于印发《龙岩市新生儿遗传代谢性疾病和先天性心脏病免费筛查项目工作实施方案》的通知

各县（市、区）卫生健康局，龙岩市第一医院、龙岩市第一医院分院（龙岩市妇幼保健院）：

现将《龙岩市新生儿遗传代谢性疾病和先天性心脏病免费筛查项目工作实施方案》印发给你们，请认真贯彻落实。



龙岩市卫生健康委员会

2020年8月14日

龙岩市卫生健康委员会

2020年8月14日印发

龙岩市新生儿遗传代谢性疾病和先天性心脏病 免费筛查项目工作实施方案

为做好全市新生儿遗传代谢性疾病和新生儿先天性心脏病免费筛查工作，促进先天性疾病患儿早发现、早诊断、早治疗，按照省级项目要求及管理工作规范，结合本市实际，特制定本实施方案。

一、项目目标

（一）在全市范围内全面开展新生儿遗传代谢性疾病和新生儿先天性心脏病免费筛查；

（二）普及出生缺陷防治知识，提高防治知识知晓率；

（三）推广新生儿遗传代谢性疾病、先天性心脏病筛查适宜技术，促进疾病的早发现、早诊断、早治疗，提高我市出生人口素质；

（四）建立健全新生儿先天性疾病转诊、救治网络，完善新生儿疾病筛查质量控制和干预体系。

二、项目范围和服务对象

（一）项目范围：全市各县（市、区）。

（二）服务对象：在我市各级各类助产技术服务机构（包括社会资本举办助产机构）住院分娩的所有新生儿。

三、项目内容

按照自愿和知情同意原则，为服务对象免费提供健康教育、新生儿遗传代谢性疾病和先天性心脏病筛查以及咨询随访等服务（筛查随访工作流程图见附件1）。

（一）开展健康教育。通过电视、网络、新媒体等多种途径，开展形式多样的健康教育活动，宣传新生儿遗传代谢性疾病和先天性心脏病的危害，早筛查、早诊断、早干预的重要性和相关政策。引导新生儿监护人在适宜时间接受新生儿遗传代谢性疾病和新生儿先天性心脏病的免费筛查，使社会各界认识理解新生儿疾病筛查的重要性，为项目顺利实施营造良好社会氛围。

（二）开展遗传代谢性疾病和新生儿先天性心脏病免费筛查。遗传代谢性疾病免费筛查包括苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症、先天性肾上腺皮质增生症和葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症 4 种疾病的初筛 1 次和初筛结果为弱阳性的复筛 1 次。先天性心脏病免费筛查包括心脏杂音听诊和经皮脉搏血氧饱和度测定。由经培训具备相应服务能力的卫生专业技术人员按照《新生儿疾病筛查技术规范（2010 年版）》和《新生儿先天性心脏病筛查项目技术规范（试行）》（闽卫妇幼函〔2018〕652 号）执行。

（三）开展咨询指导及追踪随访。根据筛查结果指导、督促新生儿监护人尽快复查或转诊。

（四）开展项目管理和技术培训。项目管理和技术人员均需参加国家、省级、市级卫生行政部门委托组织的出生缺陷防控政策、筛查、诊断、转诊、召回、信息管理等专题培训，提高项目管理水平和服务提供能力。

（五）开展质量控制与评估。市、县级项目管理单位每半年至少一次对承担筛查的机构开展项目质控、评估，并对有关筛查和诊治人员进行技术指导和培训。也可采用日常监管、随机抽查、现场调研等形式，及时发现项目工作中存在的突出问题，督促整

改措施落实到位，确保项目服务质量。

四、项目组织实施

（一）组织、实施单位及职责

1. 各级卫生健康行政部门：市、县级卫生健康行政部门负责制定本地区项目实施方案，成立技术指导组（市级技术指导组见附件2），负责项目组织管理和具体实施，督促辖区内相关机构开展、接受培训并规范开展项目工作，定期开展项目质量控制与监督评估，确保项目实施进度和质量。县级卫生健康行政部门要确定本级项目管理单位，并对具备相应资质的助产机构进行登记备案。

2. 市、县级项目管理单位：市级项目管理办公室分别设在龙岩市第一医院分院（龙岩市妇幼保健院，负责新生儿遗传代谢病筛查）和龙岩市第一医院（负责新生儿先天性心脏病筛查），实行专人负责，专项管理。在市卫健委的领导下，负责辖区内项目的具体实施和日常管理，承担全市项目工作制度和技术规范的制定，负责项目宣传、健康教育资料开发、人员培训、技术指导和质控考核评估等。建立与基层各项目单位工作联系机制，按月掌握项目进展、指导落实召回转诊工作，定期分析存在问题、向市卫健委报送项目工作进展。指定专人负责新生儿疾病筛查信息管理系统管理、账号分配及维护、功能完善等工作。

县级项目管理单位要接受卫生健康行政部门和市级项目管理办公室的管理和业务指导。定期向市级项目管理办公室和同级卫生健康行政部门报送项目工作进展。县级项目管理单位及具体职责由县级卫生健康行政部门确定。

3. 新生儿疾病筛查检测机构（实验室）：福建省龙岩新生儿疾病筛查分中心（龙岩市妇幼保健院）负责全市筛查血样检测，并将检测结果反馈监护人、血样送检机构及县级妇幼保健机构。指导督促送检机构做好筛查结果非阴性患儿的召回，做好转诊患儿诊断、治疗和随访以及筛查人员培训、健康教育等工作，建立规范的实验室质量控制体系，确保筛查质量。按时完成相关信息录入工作。具体职责详见《新生儿遗传代谢性疾病筛查实验室检测技术规范》内要求。

4. 新生儿先天性心脏病诊断和治疗机构：龙岩市新生儿先天性心脏病诊断、治疗机构名单（见附件3）。建立健全各项工作制度。接受转诊，开通先天性心脏病筛查阳性患儿绿色通道，安排专人负责转诊患儿的诊断、治疗和随访等工作。按时完成相关信息录入工作，做好相关资料管理工作，接受上级项目管理单位质量评估。具体职责详见《新生儿先天性心脏病筛查项目技术规范（试行）》内要求。

5. 县级妇幼保健机构：负责助产机构失访对象的追踪管理，每周随访1次至产后50天。协助做好非阴性病例的治疗和随访工作，根据《儿童保健技术规范》对确诊患儿进行管理。组织开展辖区内健康宣传教育活动。按时完成相关信息录入工作，掌握辖区内新生儿疾病筛查、诊断、治疗、转诊情况。定期分析失访情况，发现失访率偏高及时查找问题，向同级卫生健康行政部门和市级项目管理单位报告，及时解决问题。

6. 助产技术服务机构：做好新生儿遗传代谢性疾病筛查采血，血样标本制作、保存、递送，新生儿心脏杂音听诊和经皮肤

搏血氧饱和度测定。建立健全项目工作相关制度，完善工作流程，确保相关科室工作衔接顺畅。定期开展院内培训，选送符合条件的卫生专业技术人员参加培训。安排专人负责本机构分娩新生儿遗传代谢疾病和先天性心脏病筛查、结果反馈、咨询指导、追踪随访和相关信息录入等。筛查前做好健康教育，签订知情同意书（附件4），完整记录服务对象联系方式等。筛查后根据结果及时做好咨询指导，督促筛查非阴性患儿在规定的时限内接受血样复查或转诊至新生儿疾病筛查中心、新生儿先天性心脏病诊断机构进一步明确诊断。筛查情况书面记录在出院小结内，与筛查知情同意书一并随病历存档。经追访4次（每周2次）仍未落实后续复查或转诊情况的，由信息系统推送至新生儿母亲居住地县级妇幼保健机构协助追访。

（二）工作流程

1. 新生儿遗传代谢性疾病筛查

（1）开展健康教育

通过多种途径，开展项目相关政策和新生儿健康知识宣传，引导新生儿监护人在适宜时间接受新生儿遗传代谢性疾病筛查。新生儿遗传代谢病筛查遵循“知情同意”的原则，在对新生儿实施疾病筛查前，助产技术服务机构应当将新生儿遗传代谢病筛查的目的、意义、筛查疾病病种、条件、方式、灵敏度等情况如实告知新生儿的监护人，经其理解和同意且在《福建省新生儿遗传代谢性疾病和先天性心脏病免费筛查知情同意书》上签字后，方可对新生儿进行血样标本的采集。

（2）采血

助产技术服务机构应当在新生儿出生 72 小时充分哺乳后，按照《新生儿遗传代谢性疾病筛查采血技术规范》的规定进行采血，制成血样标本，并进行登记，信息系统未完善前，先记录在《龙岩市新生儿疾病免费筛查登记表》（附件 5）。标本置于封口塑料袋中，保存在 2-8℃ 的冰箱中，在标本采集之日起 5 个工作日内按规范要求送至福建省龙岩新生儿疾病筛查分中心。尚不具备筛查采血资质的助产技术服务机构需转诊县域内对口的筛查采血机构，转接诊机构间做好服务对象的对接工作，确保新生儿在规定时间内接受筛查。流程见《龙岩市不具备筛查资质助产机构筛查转诊流程》（附件 6）。

（3）实验室检测

福建省龙岩新生儿疾病筛查分中心严格按照《新生儿遗传代谢性疾病筛查实验室检测技术规范》的有关要求开展工作，在规定的时间内做好血样标本的实验室检测，并将检测结果及时通知监护人、助产技术服务机构及县级妇幼保健机构。

（4）开展咨询指导及追踪随访

①各级助产技术服务机构。负责向服务对象反馈筛查结果，做好咨询指导；召回新生儿遗传代谢性疾病筛查结果非阴性的服务对象予以血样复采或转诊至市新筛分中心。采血机构对筛查结果非阴性的服务对象经随访 4 次（每周 2 次）仍未落实后续复查或转诊情况的，使用信息系统推送至新生儿母亲居住地县级妇幼保健机构协助随访（目前信息系统还未完善前，先由采血机构将名单及信息报至所在地县级项目管理机构，由县级项目管理机

构上报市级项目管理机构，市级项目管理机构再发送至新生儿母亲居住地县级妇幼保健机构)。

②县级妇幼保健机构。负责助产技术服务机构失访对象的追踪管理，每周随访 1 次至产后 50 天，无结果以失访结案。按时完成相关信息录入工作，定期分析失访情况，发现失访率偏高及时查找问题，及时向同级卫生健康行政部门和市新筛分中心报告，及时解决问题。

信息系统未完善前，采血机构及妇幼保健机构应将随访情况记录《龙岩市遗传代谢病筛查非阴性新生儿召回记录表》(附件 7)。

(5) 确诊治疗

福建省龙岩新生儿疾病筛查分中心对召回可疑阳性者复查，进行疾病诊断和鉴别诊断，并负责确诊患儿治疗随访。

2. 新生儿先天性心脏病筛查

(1) 筛查

遵循知情同意原则，向新生儿监护人发放《福建省新生儿遗传代谢性疾病和先天性心脏病免费筛查知情同意书》，获得同意后开展筛查，并进行登记，信息系统未完善前，先记录在《龙岩市新生儿疾病免费筛查登记表》(附件 5)。

①助产机构：正常新生儿从出生后 6-72 小时到出院之前在助产机构完成筛查，阳性患儿应当在出生后 7 天内转诊至新生儿先天性心脏病诊治机构接受超声心动图诊断。

②新生儿重症监护病房 (NICU)：因各种原因未完成筛查即转诊至 NICU 的新生儿，由助产机构通知 NICU 所在机构在出生

后 72 小时内完成筛查，阳性患儿应当在出生后 7 天内完成超声心动图诊断。

③尚不具备筛查资质的助产机构需转诊县域内对口的筛查机构，转接诊机构间做好服务对象的对接工作，确保新生儿在规定时间内接受筛查。流程见《龙岩市不具备筛查资质助产机构筛查转诊流程》。

④筛查机构对筛查阳性者发放《龙岩市新生儿先天性心脏病诊断转诊单》（附件 8），告知 1 周内转诊到诊断机构，并由家属签字表示知晓。

（2）诊断

筛查阳性的新生儿应当在出生 7 天内转至诊断机构。诊断机构开通绿色通道，为筛查阳性者进行超声心动图诊断，及时录入诊断结果。对诊断阳性者引导其前往治疗机构接受治疗。

（3）治疗

对确诊为先天性心脏病的患儿由治疗机构开通绿色通道，进行全面评估，给予合理治疗。

（4）随访

①筛查机构负责督促筛查阳性患儿转诊至诊断机构。对筛查阳性者进行追访并进行登记，信息系统完善前，先登记在《龙岩市新生儿先天性心脏病筛查阳性新生儿随访登记表》（附件 9）。筛查阳性但未及时转诊的新生儿，首先由采血机构每周追访 2 次，共 4 次。仍未落实后续复查或转诊者，由信息系统推送至新生儿母亲居住地县级妇幼保健机构协助追访（目前信息系统还未完善

前，先由筛查机构将名单及信息报至所在地县级项目管理机构，由县级项目管理机构上报市级项目管理机构，市级项目管理机构再发送至新生儿母亲居住地县级妇幼保健机构）。对于经追访未及时转诊者，每周追访 1 次至产后 50 天无结果者视为失访结案。县级妇幼保健机构每月 10 日前将上月追访结案情况反馈县级项目管理机构。

②治疗机构负责术后患儿和暂无手术指征患儿的随访，随访至畸形矫正满意、心内结构和心脏功能正常为止。

③结案标准：筛查结果阴性、诊治结果明确、失访原因明确、经追访至产后 50 天仍无结果者。

（三）项目信息管理

1. 市、县级卫生健康行政部门要逐步依托信息系统做好项目日常监管，实时掌握项目进展。

2. 助产机构应按照《病历书写规范要求》如实记录产妇分娩信息，于新生儿出生 24 小时内将产妇和新生儿基本信息录入《龙岩市基层医疗机构统一平台》，并及时录入新生儿先天性心脏病筛查结果、筛查非阴性患儿追访结果。信息系统数据作为项目资金结算和项目实施情况的考核依据。

3. 新生儿疾病筛查检测机构（实验室）、新生儿先天性心脏病诊断、治疗机构在提供服务后应及时录入相关信息。新生儿遗传代谢病检测结果作为项目资金结算依据，其他信息作为项目实施情况的考核依据。

4. 市级项目管理单位应于每年 4、7、10 月 13 日前向市卫健委报送上一季度工作进展；次年 1 月 13 日前报送上一年度项目

总结报告，内容包括项目组织实施、效果评价、存在问题及改进举措等。

5. 县级项目管理单位应于每年 4、7、10 月 10 日前向市级项目管理单位报送上一季度工作进展；次年 1 月 10 日前报送上一年度项目总结报告，内容包括项目组织实施、效果评价、存在问题及改进举措等。

（四）项目经费管理

省级财政为新生儿疾病筛查提供专项补助资金，为新生儿进行 4 种遗传代谢病和先天性心脏病免费筛查检测及随访。其中遗传代谢病血样采集和先天性心脏病筛查以及后续随访，由助产机构负责，补助标准 40 元/人；遗传代谢病血样检测、采血针、滤纸血卡、邮资等由新筛中心负责，补助标准 95 元/人。按预计人数预拨补助，次年按实际完成结算。

（五）其他事项

新生儿因各种原因未接受筛查转诊上级医疗机构的，分娩机构应在出院小结上注明并后续通过信息系统或电话等进行追踪落实，如仍未筛查应告知新生儿监护人可返回分娩机构接受免费筛查。上级医疗机构根据原分娩机构出院小结记录的筛查情况提供免费筛查和随访服务，并及时录入信息系统。经费按信息系统内服务录入机构结算。

五、项目监督与评估

项目实行逐级监督指导与评估，市、县两级卫健行政部门定期组织专家对项目实施情况、质量控制及效果进行调研督导和阶段性评估，针对项目实施过程中出现的问题研究解决办法，保证

项目实施效果。市、县级项目管理单位要制定督导和质控方案，定期对各助产机构的筛查工作进行督导检查，认真做好新生儿遗传代谢病和先天性心脏病筛查的质量控制，并实时监控新生儿先天性心脏病筛查的上报情况，按要求审核数据质量。及时发现问题并进行持续质量改进，保证筛查、诊断结果的准确性和可靠性。

附件：1. 龙岩市新生儿遗传代谢疾病和先天性心脏病筛查随访工作流程图

2. 龙岩市新生儿疾病筛查项目专家技术指导组名单

3. 龙岩市新生儿先天性心脏病诊断、治疗机构名单

4. 福建省新生儿遗传代谢性疾病和先天性心脏病免费筛查知情同意书

5. 龙岩市新生儿疾病免费筛查登记表

6. 龙岩市不具备筛查资质助产机构筛查转诊流程

7. 龙岩市遗传代谢病筛查非阴性新生儿召回记录表

8. 龙岩市新生儿先天性心脏病诊断转诊单

9. 龙岩市先天性心脏病筛查阳性新生儿随访登记表