

浙江省卫生健康委员会办公室 浙江省财政厅办公室 文件

浙卫办〔2023〕3号

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

各市、县(市、区)卫生健康委(局)、财政局,省级医院:

为优化新生儿疾病筛查项目,持续提升全省儿童健康水平,现将《浙江省新生儿疾病筛查项目实施方案(2023年版)》印发给你们,请认真贯彻实施。

浙江省卫生健康委办公室

浙江省财政厅办公室

2023年2月9日

浙江省新生儿疾病筛查项目实施方案

(2023 年版)

为贯彻落实《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，结合我省实际，制定本方案。

一、项目目标

进一步健全省、市、县三级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）”，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、筛查内容

对父母一方或双方为省内户籍的新生儿，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。

(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、精氨酸琥珀酸尿症、鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症、氨甲酰磷酸合成酶I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。

三、组织实施

(一)建立工作机制。各地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。各级妇幼保健机构要协助同级卫生健康行政部门，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。

（二）明确机构职责。从事新生儿疾病筛查的机构应严格按照国家《新生儿疾病筛查技术规范（2010版）》要求，规范开展相关工作。

1.遗传代谢病采血机构。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。全省具有助产技术服务资质的医疗机构（以下简称助产机构）和设儿科诊疗科目的医疗机构均为血片采集机构。

2.遗传代谢病筛查中心。开展新生儿遗传代谢病筛查实验室检测、可疑阳性病例召回、阳性患儿诊断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，并按要求做好信息报送工作。全省现有浙江大学医学院附属儿童医院、宁波市妇女儿童医院两个筛查中心。

3.先天性心脏病筛查机构。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、技术规范和质控控制体系；加强筛查人员管理和培训。全省助产机构和设儿科诊疗科目的医疗机构为先天性心脏病筛查机构。

4.听力筛查机构。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。全省助产机构和设儿科诊疗科目的医疗机构均为听力筛查机构。

（三）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。

（四）加快“三网合一”。继续发挥我省网络优势，完善以省为单位、相对集中检测、分级管理的新生儿遗传代谢病筛查模式，

深化产学研成果转化，支持数字化筛查等适宜技术临床应用。加强项目管理信息系统建设，整合新生儿遗传代谢病、新生儿听力障碍、新生儿先天性心脏病筛查网络，实现“三网合一”；加快与省妇幼管理平台互通，推动跨地区和跨机构的筛查诊断、转诊会诊、个案随访等连续管理。做好新生儿疾病筛查信息统计、分析、报送和管理等工作。

（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，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。迭代“浙有善育”专区，拓展在线预约、热线咨询、智能终端等服务模块，推动宣传教育关口前移，提高目标人群新生儿疾病筛查知晓度和覆盖面。

四、经费保障

（一）新生儿疾病筛查纳入省基本公共卫生服务项目范畴。本次调整后的省级费用标准为 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。

（二）各级卫生健康、财政部门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，及时做好项目资金结算及拨付工作。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。项目内容或费用标准在省级基础上有提高的，按各地规定执行。

五、监督评估

各级卫生健康行政部门要会同财政部门，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，组织专家开展项目质量控制，指导、监督辖区有关机构规范开展项目工作；要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。各级妇幼保健机构要协助辖区卫生健康行政部门加强项目管理，完善各项制度，做好质量控制，落实可疑阳性病例召回、阳性患儿诊断和随访等工作。我委委托省新生儿疾病筛查管理中心（浙江大学医学院附属儿童医院）加强全省项目实施情况的监督评估工作。

浙江省卫生健康委员会办公室

2023年2月9日印发

（校对：徐玮）

