

# 枣庄市卫生健康委员会 枣庄市财政局 文件

枣卫办字〔2023〕50号

## 关于印发《**枣庄市新生儿遗传代谢性疾病筛查项目实施方案（2023年版）**》的通知

各区（市）卫健局、财政局，山东国欣颐养集团枣庄卫生中心，委直有关单位：

为进一步规范新生儿遗传代谢性疾病筛查项目，根据《新生儿疾病筛查管理办法》（卫生部令第64号）、《新生儿疾病筛查技术规范（2010年版）》（卫妇社发〔2010〕96号）和《山东省新生儿遗传代谢病和听力筛查与诊治技术规范（试行）》（鲁卫妇幼字〔2020〕9号）、《山东省新生儿疾病筛查管理办法实施细则》（鲁卫妇幼字〔2021〕6号）等文件精神，结合我市实际，市卫健委与市财政局联合制定了《**枣庄市新生儿遗传代谢性疾病筛查项目实**

施方案（2023年版）》。现印发给你们，请认真贯彻执行。



# 枣庄市新生儿遗传代谢性疾病筛查 项目实施方案（2023年版）

为巩固提高我市新生儿遗传代谢性疾病筛查工作质量，完善信息管理、质量控制和干预体系，优化服务流程，进一步提升群众满意度，全面提高我市出生人口素质，制定本实施方案。

## 一、项目目标

（一）新生儿遗传代谢性疾病筛查率达到 99% 以上；

（二）血片采集合格率达到 99% 以上，可疑阳性病例和阳性病例召回率达到 95% 以上；

（三）新生儿遗传代谢性疾病筛查早期干预治疗率达到 90% 以上。

## 二、项目范围

1. 在枣庄市内助产机构分娩的新生儿；

2. 父母一方具有枣庄市户籍，且在山东省内助产机构分娩的新生儿。

## 三、项目内容

通过政府提供公共卫生服务和群众自愿参与相结合的方式，为符合条件的新生儿开展新生儿四种遗传代谢性疾病筛查（以下简称“新生儿四病筛查”）和新生儿串联质谱筛查。

### （一）筛查病种

**1.新生儿四病筛查：**包含苯丙酮尿症（PKU）、先天性甲状

腺功能减低症（CH）、先天性肾上腺皮质增生症（CAH）和葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症（G-6-PD）4种遗传代谢性疾病。

**2.新生儿串联质谱筛查：**包含氨基酸代谢病（19种）、脂肪酸代谢病（13种）和有机酸代谢病（16种）共48种遗传代谢性疾病。

## （二）筛查原则

**1.新生儿四病筛查免费原则：**在枣庄市内助产机构分娩的新生儿、父母一方具有枣庄市户籍，且在山东省内助产机构分娩的新生儿，均可免费享受新生儿四病筛查的初次筛查。

**2.新生儿串联质谱筛查自费原则：**在枣庄市内助产机构分娩的新生儿，自愿自费参与新生儿串联质谱筛查。

**3.规范服务的原则：**参与新生儿疾病筛查的各级医疗保健机构，应认真履行职责，严格按照技术规范，做好新生儿疾病筛查的各项服务工作。

**4.知情同意原则：**新生儿疾病筛查要充分尊重监护人意愿，在自愿选择及知情同意的基础上，对新生儿进行筛查。

**5.义务告知的原则：**助产机构及医务人员，有告知监护人新生儿疾病筛查的义务，并与监护人共同签署知情告知书。未开展新生儿疾病筛查血片采集的助产机构，应当告知新生儿监护人到分娩助产机构所在区（市）的妇幼保健机构进行新生儿疾病筛查采血。

**6.结果保密的原则：**医疗保健机构要尊重被检测者的隐私权

及知情权，不得私自向无关人员透露检测及确诊结果，法律法规另有规定的除外。

### （三）筛查流程

新生儿遗传代谢病筛查程序包括告知、采血、送检、验收、实验室检测、随访及管理、诊断与治疗等。

**1.告知：**医务人员应遵循知情同意原则，将新生儿遗传代谢病筛查的意义、注意事项和检测项目等相关内容告知监护人，并与新生儿监护人共同在知情同意书上签字确认。

**2.采血：**采血机构应在新生儿出生 48 小时后至 7 天内（因早产、低体重等特殊原因一般不超过 20 天），按照筛查技术规范进行采血，制成血样标本，并做好标本暂存及相关信息登记工作。

**3.送检：**采血机构应将血样标本于 5 个工作日内递送到枣庄市新生儿疾病筛查中心实验室（枣庄市妇幼保健院）进行检测。

**4.验收：**市新生儿疾病筛查中心收到血标本后于 24 小时内做好血片验收、信息核对等工作。对不符合要求的标本应立即予以退回，告知采血机构按规范要求重新进行标本采集，并做好相关信息登记，便于追踪记录。

**5.实验室检测：**市新生儿疾病筛查中心筛查实验室要按照《山东省新生儿遗传代谢病筛查实验室检测技术规范》要求，对合格血标本进行检测，于 5 个工作日内出具筛查报告，并及时反馈筛查结果。

**6.随访与管理：**市新生儿疾病筛查中心、各区(市)妇幼保健机

构应严格按照《山东省新生儿遗传代谢病召回和诊治技术规范》要求，对可疑及筛查阳性病例进行追踪随访及管理。因地址不详、电话错误、拒绝随访等原因而失访者，追访机构应当注明原因，并报市新生儿疾病筛查中心备案。每次通知均须详细记录，相关资料至少保存 10 年。

**7.确诊与治疗:**市新生儿疾病筛查中心负责全市筛查阳性病例的诊断、治疗、转诊、评估、随访、管理等工作。

#### (四) 质量控制

各级卫生健康行政部门及各项目承担机构，要严格按照《山东省新生儿遗传代谢病筛查诊治工作质量控制管理实施方案》要求进行质控管理，不断提高工作质量，确保项目顺利实施。市卫健委将每年对市新生儿疾病筛查中心和采血机构开展 1 次市级质控检查；各区（市）卫生健康行政部门每半年至少组织 1 次针对本辖区采血机构的质控检查；市新生儿疾病筛查中心和各采血机构每季度至少开展 1 次内部质控。

#### (五) 信息管理

借助枣庄市新生儿疾病筛查信息系统，实现对全市新生儿疾病筛查项目的网络化管理、质量控制及信息上报工作。

**1. 建立原始登记制度:**助产机构和各级妇幼保健机构必须建立完善的原始登记制度，通过“枣庄小筛”公众号进入“出生健康管理”小程序，将新生儿疾病筛查信息准确录入枣庄市新生儿疾病筛查信息系统，并建立新生儿疾病筛查相关登记档案。各种

原始登记材料要规范、及时、完整，并按档案管理相关制度妥善保管。

**2. 建立月报和季报制度：**各级妇幼保健机构利用枣庄市新生儿疾病筛查信息系统，对信息数据进行统计分析并形成月报表、季报表和个案登记表（见附件 1-3），按时完成上报。

#### （六）免费方式

**1. 直接免费：**在枣庄市内助产机构分娩的新生儿，无论其父母是否具有枣庄市户籍，直接免收新生儿四病筛查费用。

**2. 先垫付后报销：**父母一方为枣庄市户籍、在省内、市外助产机构出生并自费接受新生儿四病筛查的新生儿，监护人持身份证、户口本、新生儿四病筛查缴费票据到枣庄市妇幼保健院进行报销。

### 四、项目经费

#### （一）经费来源

**1. 新生儿四病筛查：**根据省财政厅、省卫生厅《关于预拨 2013 年新生儿遗传代谢病筛查市级补助资金预算指标的通知》（鲁财社指〔2013〕87 号）要求，各级财政对新生儿四病筛查的补助标准为 110 元/人（其中省级 75 元/人，市级 15 元/人，区（市）级 20 元/人）。资金用于新生儿四病筛查的血样采集、送检、实验室检测、可疑阳性召回复查、确诊、追踪及随访等。

**2. 新生儿串联质谱筛查：**根据《关于在全市运用串联质谱技术开展新生儿遗传代谢疾病筛查工作的通知》（枣卫妇社〔2014〕

14号)要求,新生儿串联质谱筛查收费标准为360元/人,由新生儿监护人自愿自费参加。资金用于新生儿串联质谱筛查的血样采集、送检、实验室检测、可疑阳性召回复查、确诊、追踪及随访等。

## (二)经费拨付

各级财政按照财政补助政策、财务规章制度等相关规定,根据筛查人数(以“枣庄市新生儿疾病筛查信息系统”提取为准)和补助标准,按照“当年预拨、次年据实结算、差额多抵少补”的原则,核拨项目资金。省市财政于每年6月份预拨当年并结算上年补助资金;区(市)财政应将本级负担的资金及时足额拨付到位。

## (三)资金分配及结算

### 1.新生儿四病筛查:

(1)资金分配:新生儿四病筛查每人110元,其中90元分配至枣庄市妇幼保健院,用于实验室检测、可疑阳性召回复查、确诊、追踪及随访等;20元分配至各区(市)妇幼保健机构(其中10元用于血样采集,10元用于血样标本收集、可疑阳性协助召回、新筛信息的统计分析上报等)。

(2)资金结算:省市级补助资金到位后,市财政局应及时与枣庄市妇幼保健院进行年度结算;区(市)级补助资金到位后,区(市)财政局应及时与本区(市)妇幼保健机构进行年度结算,区(市)妇幼保健机构再与本区(市)采血机构进行年度结算。



父母非枣庄市户籍，且在枣庄市内助产机构分娩的新生儿四病筛查费用，全部由枣庄市妇幼保健院承担。

**2.新生儿串联质谱筛查：**新生儿串联质谱筛查费用由服务对象打开新生儿疾病筛查信息系统移动端（“出生健康管理”小程序），进行线上支付。枣庄市妇幼保健院制定详细的结算办法，每季度按照工作量以及考核标准，直接与各区（市）采血机构进行经费结算。

上述费用必须列入单位的财务账目统一管理。

## 五、职责分工

### （一）卫生行政部门

1. 各级卫生健康行政部门负责辖区内新生儿遗传代谢病筛查工作的组织实施和监督管理，要建立健全筛查工作长效机制，加强新生儿遗传代谢病免费筛查体系建设，确保新生儿遗传代谢病筛查工作质量。

2. 指导辖区妇幼保健机构做好年度财务预算，向各级财政部门申请资金，并确保资金专款专用。

3. 每年对新生儿四病筛查的项目管理、资金使用、体系建设、制度完善、实施质量、目标完成情况及实施效果进行督导评估。市卫健委对全市新生儿四病筛查和串联质谱筛查工作每年至少开展1次全面督导评估，各区（市）卫健局对本辖区采血机构每年至少开展2次全面督导评估（评估标准见附件4）。

### （二）财政部门职责

按时安排补助资金，并加强资金监督管理。

### （三）项目管理机构职责

枣庄市新生儿疾病筛查中心设在枣庄市妇幼保健院，为我市新生儿疾病筛查管理机构，协助市卫健委做好项目全面管理工作。

1. 协助做好年度财务预算和绩效评价工作，建立健全新生儿遗传代谢病筛查服务体系和工作机制，开展项目工作的组织实施、信息管理、质量评价和监督管理等工作。

2. 协助制定相关工作制度、转诊制度、跟踪追访制度、标本采集及管理制度、统计汇总及上报制度以及相关的操作规程。

3. 成立筛查质量控制小组，每季度对辖区项目实施单位各筛查环节进行1次质量控制。

4. 负责全市新生儿遗传代谢病筛查工作的宣传动员、人员培训、技术指导、实验室检测、筛查阳性病例的召回、诊治与随访等工作。

5. 做好筛查信息资料的收集汇总和分析利用工作，为市卫生健康委决策提供依据，并于每年1月31日前向市卫健委报送上年度工作总结。

### （四）区（市）妇幼保健机构

1. 配合区（市）卫健局做好项目管理相关工作，并协助做好辖区年度财务预算和绩效评价工作。

2. 各区（市）妇幼保健机构在区（市）卫健局的领导下，接受市妇幼保健院的业务管理，负责辖区采血机构质量控制和督导

工作。

3. 协助市妇幼保健院收集、验收、递送血片及可疑病例的召回工作和筛查阳性病例的追踪随访工作；做好筛查信息资料的收集、汇总、录入及上报工作。

#### （五）采血机构

1. 接受市、区（市）两级妇幼保健机构的业务指导、培训及督导考核，负责筛查工作的宣传告知、血标本采集、信息核对、登记上报，协助做好筛查阳性病例的追踪随访工作。

2. 各采血机构严禁私自检测，严禁将血标本外送第三方检测机构。

### 六、工作要求

（一）加强组织领导。各区（市）要高度重视，加强领导，统筹协调，及时研究解决工作中的问题，确保工作取得实效。要加强部门配合，形成分工负责、协调有序的工作机制，推进项目有序实施。

（二）注重宣传倡导。各区（市）要加大社会宣传力度，营造良好的社会环境和舆论氛围，使服务对象及时了解新生儿遗传代谢病筛查的目的、意义和内容。为有效降低出生缺陷，各新生儿疾病筛查采血机构应在免费实施四病筛查的基础上，广泛开展新生儿串联质谱筛查。

（三）强化监督管理。各区（市）要建立健全监督检查工作机制，加强项目全流程管理，并及时对项目实施情况进行督导评估，

确保实现预期目标。对违反本实施方案，未履行告知程序擅自进行新生儿疾病筛查实验室检测的，由市卫健委按照《新生儿疾病筛查管理办法》有关规定予以处罚。

本方案自 2023 年 6 月 1 日开始实施。《枣庄市新生儿遗传代谢性疾病免费筛查项目实施方案》（枣卫字〔2013〕69 号）同时废止。

- 附件：
1. 枣庄市新生儿遗传代谢病筛查月报表
  2. 枣庄市新生儿遗传代谢病筛查季报表
  3. 枣庄市新生儿遗传代谢病筛查个案登记表
  4. 枣庄市新生儿遗传代谢病筛查采血机构评估标准

附件 1

## 枣庄市新生儿遗传代谢病筛查月报表

填表单位（章）：\_\_\_\_\_ 年 \_\_\_\_月

| 助产机构名称 | 助产机构活产数（例） | 四病筛查数（按父母亲户籍统计） |        | 串联质谱筛查数（例）<br>（不区分户籍） |
|--------|------------|-----------------|--------|-----------------------|
|        |            | 本省（例）           | 非本省（例） |                       |
|        |            |                 |        |                       |
|        |            |                 |        |                       |
|        |            |                 |        |                       |
| 合 计    |            |                 |        |                       |

审核人：                    填表人：                    填表时间：

- 填表说明：
1. 由各区（市）妇幼保健机构填写，于每月 25 日前报市新生儿疾病筛查中心。
  2. 助产机构活产数是指在各助产机构出生的所有活产儿。
  3. 筛查数是指接受新生儿疾病筛查的例数，原则上等于首次血片采集数。
  4. “本省”是指其父母亲为山东省户籍的新生儿；“非本省”是指其父母亲均非山东省户籍的新生儿。
  5. 本表以加盖公章 PDF 版和 Excel 电子版文件两种形式同时上报。
  6. 市新生儿疾病筛查中心电话：0632-3122967/8791127；邮箱：zzxszx2015@163.com。

附件 2

## 枣庄市新生儿遗传代谢病筛查季报表

填表单位（章）：\_\_\_\_\_ 年 \_\_\_\_ 季度

| 助产机构名称 | 助产机构活产数（例） | 四病筛查数（按父母亲户籍统计） |        | 串联质谱筛查数（例）<br>（不区分户籍） |
|--------|------------|-----------------|--------|-----------------------|
|        |            | 本省（例）           | 非本省（例） |                       |
|        |            |                 |        |                       |
|        |            |                 |        |                       |
|        |            |                 |        |                       |
| 合 计    |            |                 |        |                       |

审核人：                    填表人：                    填表时间：

- 填表说明：
1. 由各区（市）妇幼保健机构填写，于每季度首月 25 日前报市新生儿疾病筛查中心。
  2. 助产机构活产数是指在各助产机构出生的所有活产儿。
  3. 筛查数是指接受新生儿疾病筛查的例数，原则上等于首次血片采集数。
  4. “本省”是指其父母亲为山东省户籍的新生儿；“非本省”是指其父母亲均非山东省户籍的新生儿。
  5. 本表以加盖公章 PDF 版和 Excel 电子版文件两种形式同时上报。
  6. 市新生儿疾病筛查中心电话：0632-3122967/8791127；邮箱：zzxszx2015@163.com。

附表 3

枣庄市新生儿遗传代谢病筛查个案登记表

筛查检测机构\_\_\_\_\_

诊断机构\_\_\_\_\_

鉴别诊断机构\_\_\_\_\_

病例编号□□□□□□□□□□

|  |   |  |   |    |                                  |  |                          |                          |        |
|--|---|--|---|----|----------------------------------|--|--------------------------|--------------------------|--------|
| <b>一、基本信息</b>  |   |  |   |    |                                  |  |                          |                          |        |
| 患儿姓名   |   | 性别   | 1.男 2.女 3.性别不明 <input type="checkbox"/> |    |                                  | 出生日期   | ____年__月__日              |                          |        |
| 民族   |   | 胎数   | 1.单胎 2.双胎 3.多胎 <input type="checkbox"/> |    |                                  | 联系电话:_____   |                          |                          |        |
| 户籍地址   |   |  | 现居住地地址                                  |    |                                  |  |                          |                          |        |
| 户籍类型   | 1.农籍 2.非农籍 <input type="checkbox"/>   |  | 是否本市户籍                                  |    | 1.是 2.否 <input type="checkbox"/> |  |                          |                          |        |
| 出生地点   | 1.市直医院 2.区县医院 3.街道(乡镇)卫生院 4.村(诊所)卫生室 5.途中 6.家中 7.其他 8.不详 <input type="checkbox"/> |  |   |    |                                  |  |                          |                          |        |
| <b>二、母亲及患儿个人史</b>  |   |  |   |    |                                  |  |                          |                          |        |
| 孕次   |   | 产次   |   | 孕周 | ____周                            | 出生体重   | ____kg                   | 出生身长                     | ____cm |
| 喂养方式   | 1.母乳喂养 2.人工喂养 3.混合喂养 4.不详 <input type="checkbox"/>                                |  |   |    |                                  |  |                          |                          |        |
| <b>三、家族史</b>   |   |  |   |    |                                  |  | <b>父亲</b>                | <b>母亲</b>                |        |
| 姓名   |   |  |   |    |                                  |  |                          |                          |        |
| 年龄   |   |  |   |    |                                  |  |                          |                          |        |
| 文化程度   | 1.文盲 2.小学 3.初中 4.高中、中专 5.大专及以上 6.不详   |  |   |    |                                  |  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |        |
| 职业   | (请具体填写清楚)   |  |   |    |                                  |  |                          |                          |        |
| 健康状况   | 1.苯丙酮尿症 2.四氢生物蝶呤缺乏症 3.先天性甲状腺功能减低症 4.其他遗传代谢性疾病 5.健康 6.其他 7.不详                      |  |   |    |                                  |  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |        |
| 母亲是否换严重影响胎儿发育的其他疾病   | 1.无 2.有(_____)  |  |   |    |                                  |  | <input type="checkbox"/> |                          |        |
| 家族中是否有智力低下、身材矮小者   | 1.无 2.有(_____)  |  |   |    |                                  |  | <input type="checkbox"/> |                          |        |
| 是否近亲婚配   | 1.否 2.是(_____关系) <input type="checkbox"/>   |  | 家庭年人均收入                                 |    |                                  | 1.<800 2.800-1500 3.1500-3000 4.3000-5000 5.>5000 <input type="checkbox"/> |                          |                          |        |
| <b>四、实验室检测</b>   |   |  | <b>测量值</b>                              |    |                                  |  | <b>检测日期</b>              |                          |        |
| 血苯丙氨酸(phe)浓度   | 1.初筛 血苯丙氨酸_____μmol/L   |  |   |    |                                  | ____年__月__日  |                          |                          |        |
|  | 2.复筛 血苯丙氨酸_____μmol/L   |  |   |    |                                  | ____年__月__日  |                          |                          |        |
| 尿蝶呤谱分析   | 1.新喋呤(N)_____mmol/mol Cr  |  |   |    |                                  | ____年__月__日  |                          |                          |        |
|  | 2.尿喋呤(B)_____mmol/mol Cr  |  |   |    |                                  |  |                          |                          |        |
|  | 3.B% _____ B/(N+B)%   |  |   |    |                                  |  |                          |                          |        |
| 红细胞二氢蝶啶还原酶(DHPR)活性测定   | (DHPR)活性_____nmol/(min.5mmdisc) 为对照活性_____%                                       |  |   |    |                                  | ____年__月__日  |                          |                          |        |
| 四氢生物蝶呤(BH4)负荷试验 (phe)浓度  | 基础值_____μmol/L  |  | 2小时_____μmol/L                          |    | ____年__月__日                      |  |                          |                          |        |
|  | 4小时_____μmol/L  |  | 6小时_____μmol/L                          |    |                                  |  |                          |                          |        |
|  | 8小时_____μmol/L  |  | 24小时_____μmol/L                         |    |                                  |  |                          |                          |        |
| 甲状腺激素测定  | 1.初筛 TSH_____mIU/L  |  |   |    |                                  | ____年__月__日  |                          |                          |        |
|  | 2.确诊 TSH_____mIU/L T4_____nmol/L FT4_____nmol/L                                   |  |   |    |                                  | ____年__月__日  |                          |                          |        |
| 葡萄糖-6磷酸脱氢酶(G-6PD)测定  | 1.初筛 G-6PD_____U/g Hb   |  |   |    |                                  | ____年__月__日  |                          |                          |        |
|  | 2.确诊 G6PD/6PGD_____   |  |   |    |                                  | ____年__月__日  |                          |                          |        |
| 17α-羟孕酮(17-OHP)浓度  | 1.初筛 17α-OHP_____ng/ml  |  |   |    |                                  | ____年__月__日  |                          |                          |        |
|  | 2.确诊 皮质醇:_____孕酮:_____睾酮:_____  |  |   |    |                                  | ____年__月__日  |                          |                          |        |
| 其他检测   |   |  |   |    |                                  | ____年__月__日  |                          |                          |        |
| <b>五、诊断</b>  |   |  |   |    |                                  |  |                          |                          |        |
| 1.轻度高苯丙氨酸血症(HPA) 2.苯丙酮尿症(PKU) 3.四氢生物蝶呤缺乏症(BH4D)类型: PDPSP□ DHPRP□ 其他(填写病名)_____ 4.先天性甲状腺功能减低症(CH) 5.葡萄糖-6磷酸脱氢酶缺乏症(G6PDD) 6.先天性肾上腺皮质增生症(CAH) 7.其他(填写病名)_____ |   |  |   |    |                                  |  |                          | <input type="checkbox"/> |        |
| <b>六、治疗地</b>   |   | 1.新筛中心 2.当地医疗机构 3.转外地医疗机构 4.家长选择医疗机构 5.观察,暂未治疗 6.放弃 <input type="checkbox"/> |   |    |                                  |  |                          |                          |        |
| <b>七、其他</b>  |   |  |   |    |                                  |  |                          |                          |        |

填表人:\_\_\_\_\_

填表时间:\_\_\_\_年\_\_月\_\_日

## 填表说明:

### 一、注意事项

1. 填表对象: 凡在新生儿疾病筛查中确诊为苯丙酮尿症、四氢生物蝶呤缺乏症、先天性甲状腺功能减低症、葡萄糖-6 磷酸脱氢酶缺乏症、先天性肾上腺皮质增生症等疾病患儿均需填报此表。在出生数月或数年后被确诊为上述疾病之一, 并能提供曾作过此项新生儿疾病筛查者 also 需填报。

2. 填表机构: 确诊疾病的各市新生儿疾病筛查中心负责填写。

3. 填表和审核人: 各新生儿疾病筛查中心指定的专人负责填写和审核工作。

4. 填表时间: 各项实验室检测完成作出诊断后(包括鉴别诊断)填报。

5. 上报时间: 与枣庄市新生儿遗传代谢病筛查季报表上报时间一致。

6. 登记表编号:

(1) 编号原则: 1-8 新生儿疾病筛查中心编号, 9-10 年份, 11-14 病例序号;

(2) 各新生儿疾病筛查中心编号采用全国妇幼卫生监测办公室统一编制号;

7. 实验室检测: 直接填写实验室所做的检测结果, 保留数据中小数点后两位。苯丙氨酸测定如果以毫克/分升(mg/dl)为计量单位的请换算成微摩尔/升( $\mu\text{mol/L}$ )计量单位再填写, (换算公式: 苯丙氨酸浓度  $1\text{mg}=60\mu\text{mol}$ )。

8. 采血、检测、诊断、鉴别诊断机构: 要填写机构全称。

9. 出生日期: 采用阳历, 年份只填最后两位数, 月、日只有一位数时, 前一方格须填写“0”。

10. 父母年龄: 填写实足周岁。

11. 文化程度: 以已毕业的文化程度为标准, 如曾上过高中但未毕业, 以初中文化程度计。

12. 诊断: 填写疾病诊断时写中文名全称, 如先天性甲状腺功能减低症, 而不能写成先天性甲低或 CH。其他疾病诊断包括与苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能减低症同时发现的疾病。

### 二、项目解释

1. 诊断标准:

(1) 苯丙酮尿症

苯丙酮尿症(PKU):  $\text{Phe} \geq 360\mu\text{mol/L}$  ( $\text{phe} \geq 6\text{mg/dl}$ );

轻度高苯丙氨酸血症(轻度 HPA):  $\text{Phe} \leq 360\mu\text{mol/L}$  ( $\text{phe} \leq 6\text{mg/dl}$ );

(2) 四氢生物蝶呤缺乏症(BH4): 尿新蝶呤(N)增高, 生物蝶呤(B)及生物蝶呤与新蝶呤百分比(B%)极低;

(3) 先天性甲状腺功能减低症(CH): 血清促甲状腺素(TSH)增高, 游离甲状腺素(FT4)降低者;

(4) 葡萄糖-6 磷酸脱氢酶缺乏症(G6PDD): 筛查高于筛查切值, 经比值法验证, 血液中葡萄糖-6 磷酸脱氢酶降低者。

(5) 先天性肾上腺皮质增生症(CAH): 筛查阳性, 后经进一步检测血液中皮质醇、孕酮、睾酮等指标, 确诊为 CAH 者。

2. 农村或城市: 指居住在县(区)级(包括县(区)级)以上地区为城市, 居住在县(区)级以下地区为农村。

3. 户籍地址: 指患儿父母(或母亲)户口本上所写明的居住地址。

4. 现居住地址: 指患儿父母(或父亲)目前居住地址, 可与户籍地址一致。

5. 孕、产次: 凡妊娠一次, 不管妊娠部位及结局任何都算一孕次, 产次按胎数计算, 孕满 28 周及以后分娩、双胎及多胎妊娠分娩算一产次。

6. 职业分类:

(1) 国家机关、党群组织、企业、事业、单位负责人;

(2) 专业技术人员: 从事科学研究和专业技术工作的人员;

(3) 办事人员和有关人员: 在国家机关、党群组织、企业、事业单位中从事行政业务, 行政事务工作的人员和从事安全保卫、消防、邮电等业务的人员;

(4) 商业、服务人员: 从事商业、餐饮、旅游娱乐、运输、医疗辅助及社会和居民生活等服务工作的人员;

(5) 农、林、牧、渔、水利业生产人员: 从事农业、林业、畜牧业、渔业及水利业生产、管理、产品初加工的人员;

(6) 生产、运输设备操作人员及有关人员: 从事矿产勘查、开采、产品生产制造、工程施工和运输设备操作的人员及有关人员;

(7) 军人;

(8) 不便分类的其他人员: 未包括在上述职业分类中的人员。



## 附件 4

## 枣庄市新生儿遗传代谢病筛查采血机构督导评估标准

| 指标名称                        | 调查表   | 调查方法   | 评分标准   | 得分 |
|-----------------------------|---|--|--|----|
| <b>一、采血机构管理相关指标（20 分）</b>   |   |  |  |    |
| <b>（一）人员要求（10 分）</b>        |   |  |  |    |
| 采血人员资质是否符合规范要求（4 分）         | 具有与医学相关的中专以上学历，从事医学临床工作 2 年以上：<br>人。<br>随机对一名采血人员进行现场知识考核，成绩合格：① 是， ② 否 | 抽一名从事新筛采血人员（调查当天的采血人员），查看其技术合格证书、学历或职称情况、并现场考核其专业基本知识和技能 | 问题（1），至少有一名采血人员资质符合要求则该问题得 2 分，否则不得分。<br>问题（2）选①得 2 分，选②不得分。   |    |
| 人员是否接受新筛相关培训（6 分）           | 从事新筛采血的人员人数____人，至少接受一次新筛培训的采血人员的人数____人。                               | 现场查看人员培训合格证书或学分、培训记录等                                    | 从事新筛采血人员三年内全都接受过至少一次新筛培训且均取得培训合格证书时才能得 6 分，否则每有 1 人未参加培训扣 2 份。 |    |
| <b>（二）采血机构建设（10 分）</b>      |   |  |  |    |
| 生物安全（3 分）                   | 为员工提供符合要求的适用防护用品和器材，包括乙醇、手套、一次性采血针等：① 是， ② 否<br>利器损伤的处理与上报机制：① 是， ② 否   | 现场查看生物安全的设施  | 问题（1）选①得 2 分，选②不得分。<br>问题（2）选①得 1 分，选②不得分。                     |    |
| 是否定期接受新筛中心的质控（4 分）          | 年度是否参加所合作的新筛中心的质控：① 是， ② 否  | 现场查看参加新筛中心的年度培训计划，以及实际培训记录和质控记录                          | 选①得 4 分，选②不得分。   |    |
| 信息管理是否符合规范要求（3 分）           | 规范收集、统计、分析本机构新生儿遗传代谢病筛查有关信息：① 是， ② 否<br>及时上报本机构新生儿遗传代谢病筛查有关信息：① 是， ② 否  | 现场查看新生儿遗传代谢病筛查信息记录、信息管理系统等                               | 问题（1）选①得 2 分，选②不得分。<br>问题（2）选①得 1 分，选②不得分。                     |    |
| <b>二、采血机构服务过程相关指标（80 分）</b> |   |  |  |    |
| <b>（三）教育宣传（10 分）</b>        |   |  |  |    |

| 指标名称                | 调查表  | 调查方法                                     | 评分标准  | 得分 |
|---------------------|--|--|---|----|
| 有无新筛宣传教育（5分）        | 有无向新生儿家属普及新生儿遗传代谢病筛查相关政策以及简单医学知识的标识，例如宣传资料、宣传栏、宣传立架等（有其中一项标识即可）：① 有，② 无  | 现场查看宣传相关资料                               | 选①得5分，选②不得分。  |    |
| 知情同意是否符合规范要求（5分）    | 血片采集人员在实施血片采集前，是否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、灵敏度和费用等情况如实告知新生儿的监护人：① 是，② 否<br>患儿家属知情后接受筛查时，监护人签名及签名日期：① 是，② 否<br>监护人不同意接受新筛的，有监护人签名、签名日期、监护人现住址及联系方式，备案：① 有，② 无<br>新筛健康教育告知患儿监护人后，监护人不同意筛查的，是否告知疾病可能导致的不良后果：① 是，② 否<br>医（护）人员陈述中，有无医（护）人员签名及签名日期：① 有，② 无 | 现场询问两名孕妇和两名采血人员                          | 首先计算每位人员得分，再将所有人员得分相加得出总分，再除以人数得到平均分。<br>问题（1）选①得1分，选②不得分。<br>问题（2）选①得1分，选②不得分。<br>问题（3）选①得1分，选②不得分。<br>问题（4）选①得1分，选②不得分。<br>问题（5）选①得1分，选②不得分。                                  |    |
| <b>（四）标本采集（50分）</b> |  |  |   |    |
| 标本采集是否符合规范要求（10分）   | 是否按照无菌常规操作、编号是否唯一：① 是，② 否<br>是否按照新生儿遗传代谢病筛查血片采集步骤采集足跟血，制成滤纸干血片并按照规范晾干：① 是，② 否<br>抽查5个工作日内采血卡10份，其中，在出生后48小时到7天之内进行采血的___份。   | 现场查看标本采集和晾干过程以及血片采集记录，操作过程中专家可提问         | 问题（1）选①得2分，选②不得分。<br>问题（2）选①得3分，选②不得分。<br>问题（3）中，抽查5个工作日内采血卡10份，在出生后48小时到7天之内进行采血的标本1份得0.5分【注：根据规范，当存在以下特殊情况时，延迟采血超过7天但没有超过20天的，每份标本也能得0.5分，特殊情况包括：早产儿、低体重儿、正在治疗疾病的新生儿、提前出院者等】。 |    |
| 采血卡片登记是否符合规范要求（5分）  | 随机抽取血片10份，认真填写采血卡片，做到字迹清楚、登记完整：份   | 现场查看采血卡片或信息系统，现场抽查8份采血卡及血斑（血斑用于不合格血片率调查） | 10份采血卡片登记都规范才能得10分，每登记不规范1份则扣1分。  |    |
| 标本保存是否符合规范          | 及时将检查合格的滤纸干血片置于密封袋内，密闭保存在2~8℃冰   | 现场查看标本保存冰箱的温度记                           | 问题（1）选①得2分，选②不得分。   |    |

| 指标名称                | 调查表   | 调查方法  | 评分标准   | 得分 |
|---------------------|---|---|--|----|
| 要求（5分）              | 箱中，有条件者可0℃以下保存：①是，②否<br>所有血片应当按照血源性传染病标本对待，对特殊传染病标本，如艾滋病等应当作标识并单独包装：①是，②否<br>新筛标本是否密封：①是，②否                 | 录、特殊传染病标本是否标识并单独存放  | 问题（2）选①得2分，选②不得分。<br>问题（3）选①得1分，选②不得分。                     |    |
| 2-7天内血片采集率（5分）      | 标本在出生后2-7天内采集的比例是否>90%  | 现场抽查20份标本查看采血时间   | 2-7天内采集比例>90%得5分；<br>2-7天内采集比例<90%不得分。                     |    |
| 四病筛查率（10分）          | 四病筛查率是否>99%：①是，②否   | 现场查看计算四病筛查数/活产数   | 选①得10分；选②每降低1%扣1分。   |    |
| 串联质谱筛查率（10分）        | 串联质谱筛查率是否>99%：①是，②否   | 现场查看计算串联质谱筛查数/活产数   | 选①得10分；选②每降低1%扣1分。   |    |
| 复采记录是否符合要求（5分）      | 有无针对异常/无效样本的复采记录：①有，②无  | 查看复采程序有关的资料和专家现场提问  | 选①得5分，选②不得分。   |    |
| <b>（五）知情告知（5分）</b>  |   |   |  |    |
| 知情同意书签署比例（5分）       | 抽查5个工作日内知情同意书的数量：___份，知情同意书签署比例___。   | 查看最近一周的病史，统计知情同意书的数量，统计同期筛查总数                             | 比例达100%为合格，不合格不得分，合格得5分。                                   |    |
| <b>（六）标本质量（10分）</b> |   |   |  |    |
| 不合格血片率（10分）         | 抽取10份尚未送检的采血卡及血斑，其中不合格的标本数量份，不合格血片率_____。   | 现场查看采血卡片或信息系统，现场抽查尚未送检的10份采血卡及血斑（血斑用于不合格血片率调查），按照定义以及公式计算 | 不合格血片率<0.5%，得10分；<br>0.5%≤不合格血片率<1%，得5分；<br>不合格血片率≥1%，不得分。 |    |
| <b>（七）资料保存（5分）</b>  |   |   |  |    |
| 档案资料的保存是否符合规范要求（5分） | 资料登记和存档保管工作是否完整，包括掌握活产数、筛查数、新生儿采血登记信息、反馈的检测结果及确诊病例等资料，且保存时间至少10年：①是，②否<br>是否有纸质档案专柜或电子档案及信息资料保存、备份的程序：①有，②无 | 查看已保存、备份的档案资料，或专家提问                                       | 问题（1）选①每有1项得1分，共4分，选②不得分。<br>问题（2）选①得1分，选②不得分。             |    |

(信息公开形式：主动公开)

---

枣庄市卫生健康委员会办公室

2023年5月30日印发

---