

山西省卫生健康委员会文件

晋卫妇幼发〔2021〕4号

山西省卫生健康委员会 关于印发《新生儿疾病筛查管理办法》的通知

各市卫生健康委，委直有关医疗机构：

为进一步规范全省新生儿疾病筛查监督管理，提高筛查质量，根据《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》和《新生儿疾病筛查技术规范》，结合我省实际，省卫生健康委制定了《新生儿疾病筛查管理办法》，现印发给你们，请遵照执行。

山西省卫生健康委员会

2021年2月3日

（此件主动公开）

新生儿疾病筛查管理办法

第一章 总则

第一条 为加强全省新生儿疾病筛查监督管理,提高筛查质量,根据《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》和《新生儿疾病筛查技术规范》,结合我省实际,制定本办法。

第二条 全面实施新生儿疾病筛查。全省新生儿疾病筛查病种包括先天性甲状腺功能减低症、苯丙酮尿症等新生儿遗传代谢病和听力障碍。

有条件的地区可以开展先天性肾上腺皮质增生症、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症等疾病筛查,以及遗传性耳聋基因筛查或应用串联质谱等先进技术开展遗传代谢病筛查,并报省卫生健康委备案。

应用串联质谱技术开展多种遗传代谢性疾病筛查的,纳入新生儿遗传代谢病筛查管理,原则上在省、市两级新生儿遗传代谢病筛查中心开展,不得擅自外送至不具备资质的机构进行检测。

第三条 新生儿疾病筛查应遵循自愿和知情选择原则。

第二章 组织与职责

第四条 各级卫生健康主管部门负责辖区内新生儿疾病筛查工作的监督管理、网络建设,并成立专家团队。

新生儿疾病筛查网络包括新生儿遗传代谢病筛查网络和新

生儿听力筛查网络。新生儿遗传代谢病筛查网络由省、市两级新生儿遗传代谢病筛查中心、市县级管理机构和各采血机构组成；新生儿听力筛查网络由省、市、县新生儿听力筛查管理中心、听力诊治机构和各听力筛查机构组成。

全省逐步建立布局合理的新生儿疾病筛查网络，健全由血片采集、递送、筛查、诊断、治疗等医疗保健机构共同参与的服务体系和省、市、县三级质量管理体系，积极实施干预措施，减少出生缺陷和残疾发生，提高出生人口素质和儿童健康水平。

第五条 新生儿遗传代谢病筛查程序包括宣传教育、知情同意、血片采集、标本送检、实验室检测、初筛阳性病例召回、治疗和随访、数据统计分析及上报等。新生儿听力筛查程序包括初筛、复筛、阳性病例确诊、治疗和随访。

第六条 省新生儿遗传代谢病筛查中心、省新生儿听力筛查管理中心设在省妇幼保健院。主要任务为：

（一）负责全省新生儿疾病筛查工作的技术指导、人员培训和质量控制工作，组织专家指导各地级市新生儿遗传代谢病筛查中心、听力诊治机构开展相关的业务。

（二）组织进行新生儿疾病筛查疑难病例的会诊或接受转诊，并负责确诊和治疗工作，建立疑难病例的转诊网络及绿色通道。确诊病例及时反馈转诊单位，并与转诊单位共同做好后续治疗、随访工作。

（三）负责全省新生儿疾病筛查信息的收集、统计、分析、

上报和反馈工作；掌握全省新生儿疾病筛查、诊断、治疗、转诊和随访评估情况，定期上报省级卫生健康主管部门。

（四）开展新生儿疾病筛查诊治新技术、新方法科学研究和适宜技术推广，研发新病种筛查技术，推动新技术应用。

第七条 市新生儿遗传代谢病筛查中心原则上设在具备条件的市级妇幼保健机构，市级妇幼保健机构不具备能力的，也可根据实际情况分设在其他具备能力的医疗保健机构。市新生儿遗传代谢病筛查中心经市级卫生健康主管部门推荐申报，由省卫生健康委组织评估考核后确认指定。未经指定的机构不得擅自开展新生儿遗传代谢病筛查实验室检测。市新生儿遗传代谢病筛查中心主要任务为：

（一）设立新生儿遗传代谢病筛查实验室，开展辖区新生儿遗传代谢病筛查的实验室检测、诊断和治疗工作，对疑难病例进行转诊；

（二）负责所辖区域新生儿遗传代谢病筛查组织管理、质量控制、考核评估等工作，掌握所辖区域新生儿遗传代谢病筛查、诊断、治疗和转诊情况，并定期向所辖各县（市、区）妇幼保健机构反馈阳性确诊个案信息；

（三）负责所辖区域新生儿遗传代谢病筛查人员培训、技术指导、质量管理和相关的健康宣传教育。接受省新生儿遗传代谢病筛查中心的质量控制和技术指导。

（四）做好血片和筛查原始资料的保存。承担所辖区域新生

儿遗传代谢病筛查有关信息的收集、统计、分析，并定期向当地卫生健康主管部门和省新生儿遗传代谢病筛查中心上报和反馈。

第八条 市、县级新生儿听力筛查管理中心原则上设在市、县级妇幼保健机构，承担辖区内新生儿听力筛查有关信息的收集、统计、分析工作，并定期向省新生儿听力筛查管理中心上报有关信息。

第九条 新生儿听力诊治机构由符合条件的医疗机构向省级卫生健康主管部门自主申报，经省卫生健康委依据国家有关要求组织评估考核后确认指定。新生儿听力诊治机构主要任务为：

（一）接受新生儿听力初筛、复筛机构转诊，对新生儿疑似听力障碍儿童确诊、并出具《听力诊断报告单》，对有听力障碍的患儿进行干预治疗；

（二）与当地残联建立工作联系制度，为需要听力语言康复训练的患儿提供转介服务；

（三）定期向所在县（市、区）妇幼保健机构报送听力障碍诊断、治疗工作相关个案信息，按新生儿听力筛查技术规范做好接受诊治患儿的随访工作。

第十条 设有产科、儿科的各级医疗机构原则上为新生儿遗传代谢病筛查采血机构和听力筛查机构。其中听力筛查机构，须配有专职人员及相应设备和设施，由县级卫生健康主管部门认定。新生儿遗传代谢病筛查采血机构和听力筛查机构应当按照《新生儿疾病筛查技术规范》的要求，开展新生儿遗传代谢病血

片采集及送检、新生儿听力初筛及复筛工作。主要工作任务为：

（一）做好新生儿疾病筛查的宣传教育、组织动员工作；

（二）落实知情同意，将新生儿疾病筛查的目的、意义、筛查病种、条件、方式、灵敏度和费用等情况如实告知监护人，并取得书面同意；

（三）严格按照技术规范采血送检，并做好未按期采血或需重新采血新生儿的预约及追踪采血工作；

（四）出具听力筛查报告单并解释筛查结果，负责复筛、转诊和随访；

（五）协助妇幼保健机构及时做好新生儿遗传代谢病可疑阳性病例的追踪、召回工作；

（六）对疑似听力障碍的新生儿，及时通知新生儿监护人，并转诊到新生儿听力诊治机构进行确诊，并按新生儿听力筛查技术规范做好随访；

（七）设专人负责本单位新生儿疾病筛查日常工作，做好信息的收集、统计、分析和上报工作。

第十一条 市、县级妇幼保健机构应开展以下工作：

（一）负责所辖区域新生儿疾病筛查人员培训、技术指导、质量管理和相关的健康宣传教育；

（二）承担所辖区域新生儿疾病筛查信息收集、统计、分析、上报和反馈工作；掌握所辖区域新生儿疾病筛查、诊断、治疗和转诊情况；

(三)负责所辖区域未住院分娩新生儿的遗传代谢病筛查血片采集和递送;负责所辖区域未住院分娩新生儿的听力初筛和复筛。

(四)负责对所辖区域医疗机构的新生儿遗传代谢病筛查血标本进行收集、登记、质控及递送;

(五)负责新生儿遗传代谢病筛查中心反馈的新生儿遗传代谢病筛查结果阳性儿童的召回,通知新生儿监护人到新生儿遗传代谢病筛查中心进行确诊。

第十二条 不具备开展新生儿疾病筛查血片采集条件或未开展新生儿听力筛查的医疗机构,应当告知监护人到具备条件和资质的医疗机构进行筛查。

第三章 质量控制

第十三条 新生儿疾病筛查网络的医疗机构和人员,应当严格执行《新生儿疾病筛查技术规范》等,保证工作质量,并定期接受上级的质量检查。

第十四条 承担新生儿遗传代谢病血片采集、送检、实验室检测、阳性病例确诊、治疗和随访的医疗机构,应按照《新生儿疾病筛查技术规范》等要求,加强质量管理,保证血片采集、保存、递送、检测和卡片填写质量,做好血片和筛查、诊治相关原始资料的保存工作。

第十五条 新生儿遗传代谢病筛查中心和新生儿听力诊治机构应根据《新生儿疾病筛查技术规范》等，制定各项管理制度和质量控制体系，开展实验室质量评价。接受国家卫生健康委临床检验中心的质量监测、检查和室间质评，并接受国家和省级卫生健康主管部门组织的考核评估。

第十六条 新生儿遗传代谢病筛查中心和新生儿听力筛查机构发现可疑阳性或阳性病例时，应及时通知新生儿监护人进行确诊。

第十七条 新生儿遗传代谢病筛查中心和新生儿听力诊治机构确诊新生儿患有遗传代谢病或听力障碍时，应及时告知新生儿监护人，并提出治疗和随访建议。

第十八条 新生儿疾病筛查网络的医疗机构应加强筛查信息沟通，及时提供患儿信息，协助新生儿遗传代谢病筛查中心、新生儿听力诊治机构做好可疑阳性和阳性患儿召回、确诊、治疗、随访工作，并做好新生儿疾病筛查有关信息的收集、统计、分析、上报工作。

第四章 监督管理

第十九条 省卫生健康委适时组织专家对新生儿疾病筛查中心抽查评估(或依据国家卫生健康委对新生儿疾病筛查中心抽查评估结果)，对评估不合格的，撤销其资格。

第二十条 省级卫生健康主管部门定期公布指定的省、市新生儿遗传代谢病筛查机构和新生儿听力诊治机构名单。医疗机

构未经省卫生健康委指定、擅自开展新生儿遗传代谢病筛查实验室检测的，按照《医疗机构管理条例》第四十七条的规定予以处罚。

第二十一条 新生儿遗传代谢病筛查中心、新生儿听力诊治机构，应当建立健全技术档案管理和追踪观察制度。

第二十二条 全省建立新生儿疾病筛查信息管理系统，各新生儿遗传代谢病筛查中心、新生儿听力筛查管理中心、新生儿听力诊治机构、各妇幼保健机构应做好相关信息的收集、整理、分析、上报工作。

第二十三条 开展新生儿疾病筛查工作的医疗机构有下列情况的，由县级以上卫生健康主管部门责令其限期改正，通报批评，给予警告：

- （一）违反《新生儿疾病筛查技术规范》和原卫生部《新生儿疾病筛查管理办法》的；
- （二）未履行告知程序擅自进行新生儿疾病筛查的；
- （三）未按规定进行实验室质量监测、检查的；
- （四）违反本管理办法其他规定的。

第五章 附则

第二十四条 本办法自2021年3月5日起实施，有效期为五年。《山西省卫生厅新生儿疾病筛查实施办法》（晋卫妇社〔2010〕1号）同时废止。

山西省卫生健康委员会办公室

2021年2月3日印发
