佛山市免费新生儿疾病筛查项目实施方案

（征求意见稿）

为提高我市出生人口素质，降低出生缺陷发生率，实现对残疾儿童早期发现、早期干预的目标，根据《佛山市医疗卫生强基创优行动计划（2016－2018年）》（佛府函〔2016〕104号）要求，从2017年起，将在全市范围内免费开展新生儿苯丙酮尿症（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）等4种遗传代谢性疾病筛查（以下简称新生儿“四病”筛查）工作。为确保项目顺利实施，根据《新生儿疾病筛查管理办法》，结合我市实际，制定本实施方案。

1. 筛查目标

 （一）新生儿遗传代谢性疾病筛查率达到95%以上。

 （二）可疑阳性病例和阳性病例召回率达到95%以上。

二、筛查原则

（一）公益性原则。由政府购买，对我市各助产机构出生的所有新生儿实行免费疾病筛查。

（二）自愿选择原则。医务人员在检查前充分告知筛查的条件、方式、灵敏度等相关信息，新生儿监护人自愿选择接受或不接受本次筛查。

（三）保密性原则。相关单位或个人不得在未获得被筛查对象或监护人授权的情况下对外公布筛查结果。

三、筛查范围

在我市各助产机构出生的所有新生儿。

四、筛查病种及筛查流程

（一）免费筛查病种和次数：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种遗传代谢性疾病的初次筛查。

（二）筛查流程

新生儿遗传代谢性疾病筛查流程包括血片采集、送检、实验室检测、结果反馈、追访与管理、阳性病例确诊和治疗。

1.各助产机构首诊医护人员与家长签署《佛山市免费新生儿疾病筛查知情同意书》，按照原卫生部《关于印发新生儿疾病筛查技术规范（2010年版）》（卫妇社〔2010〕96号）规定的技术规范和操作流程进行血片的采集，并及时将血片寄送至市新生儿疾病筛查中心（设在市妇幼保健院，顺德区按原模式运作）。

2.市新生儿疾病筛查中心应在收到血片标本后做好信息核对登记，在规定时间内进行检测并及时反馈筛查结果。严格按照《新生儿疾病筛查技术规范（2010年版）》有关规定，对可疑病例进行追访及管理，为确诊患儿建立病历档案，开展跟踪治疗。

各助产机构应与市新生儿疾病筛查中心签订委托检查协议，约定送检方式、血片配送方法、反馈时限、费用结算等内容。

五、筛查经费

（一）经费来源：项目实施经费由各区政府财政承担，按现行医疗服务价格收费标准给予补助，4个病种初次筛查补助标准为109元/人。

（二）经费拨付：本项目经费以就地减免为原则，由各助产机构免费为新生儿提供。筛查经费每季度拨付一次，由各区卫生计生局根据市新生儿疾病筛查中心报送的《佛山市免费新生儿遗传代谢性疾病筛查季报表》与辖区内各助产机构按补助标准进行结算，拨付依据和具体流程由区卫生计生局牵头制定。

（三）市新生儿疾病筛查中心于每季度首月10日前汇总统计上一季度的免费新生儿遗传代谢性疾病筛查例数，填写《佛山市免费新生儿遗传代谢性疾病筛查季报表》，分别报市、区卫生计生行政部门，作为区申请财政补助依据之一。

各助产机构与市新生儿疾病筛查中心在送检、检测等过程中产生的费用按双方签订的委托检查协议进行经费结算。

六、保障机制

（一）组织领导

市、区两级卫生计生行政部门负责辖区内新生儿遗传代谢性疾病免费筛查工作的组织实施、日常管理及监督考核并负责对用款单位资金使用进行监管；财政部门负责根据卫生部门编制的部门预算，落实新生儿疾病筛查相关经费，加强财政资金监管，并督促用款单位加强资金管理，确保资金安全有效。

（二）实施机构

1.助产机构：为孕产妇和新生儿家庭提供新生儿疾病筛查的相关健康教育，履行知情告知义务，负责新生儿遗传代谢性疾病筛查血样标本的采集、信息填写、血片寄送及信息上报，协助市新生儿疾病筛查中心通知、召回可疑阳性病例。

2.区级妇幼保健机构：接受市级妇幼保健机构的业务管理，在区卫生计生局的领导下，协助市新生儿疾病筛查中心做好本辖区内新生儿遗传代谢性疾病筛查工作的项目管理、督导等工作。

3.市新生儿疾病筛查中心：负责全市新生儿遗传代谢性疾病免费筛查工作的组织实施、人员培训、技术指导、网络建设、实验室检测、结果报告反馈、可疑病例召回、诊治和随访工作，建立健全本市新生儿遗传代谢性疾病筛查的服务体系和工作机制；做好筛查信息资料的收集、汇总、分析，同时做好本单位和所辖区域的质控工作。

（三）监督评估

各区卫生计生部门会同区财政部门，每年对新生儿疾病筛查开展工作进行督导评估。市卫生计生局、市财政局每年对项目进展情况进行抽查、督导。

七、实施时间

本实施方案自2017年11月1日起开始实施。