

卫生部

关于印发《新生儿疾病筛查技术规范》 的通知

卫妇社发[2004]439号

各省、自治区、直辖市卫生厅局，新疆生产建设兵团卫生局，计划单列市卫生局：

新生儿疾病筛查是提高出生人口素质、减少出生缺陷的三级预防措施之一。《母婴保健法》及其实施办法已明确规定医疗保健机构应逐步开展新生儿疾病筛查，并将其列入母婴保健技术服务项目。我国从上世纪八十年代初开始，在北京、上海开展苯丙酮尿症和甲状腺功能减低症的筛查，到目前新生儿疾病筛查已覆盖全国30个省、自治区、直辖市。近几年来，为减少听力缺陷，我国将新生儿听力筛查也列入新生儿疾病筛查项目。为规范新生儿筛查工作，切实提高筛查质量，我部制定了《新生儿疾病筛查技术规范》，现予以发布，请遵照执行。

- 附件：1、新生儿疾病筛查血片采集技术规范
- 2、新生儿疾病筛查实验室检测技术规范
- 3、新生儿听力筛查技术规范
- 4、新生儿疾病筛查追访与管理技术规范
- 5、苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能减低症诊治技术规范

二 00 四年十二月十五日

附件 1

新生儿疾病筛查血片采集技术规范

血片采集是新生儿疾病筛查技术流程中最重要的一环。采血质量直接影响实验室检测结果，因此必须按规范要求完成血片采集工作。

一、采血机构及人员要求

(一) 采血机构：取得《医疗机构执业许可证》并设有产科或儿科的医疗保健机构。

(二) 采血人员：

- 1、具有中专以上学历，从事临床工作 2 年以上。
- 2、接受过新生儿疾病筛查相关知识和技能的培训，包括：新生儿疾病筛查的目的、原则、方法及网络运行；滤纸干血片采集、保存、递送的相关知识；新生儿疾病筛查有关信息、结果登记和档案管理。

二、采血机构和人员职责

- 1、采血人员在实施血片采集前，应将新生儿疾病筛查的项目、条件、方式、费用等情况如实告知新生儿的监护人，并应遵循知情选择的原则。
- 2、认真填写采血卡片，做到字迹清楚、登记完整。卡片内容包括：采血单位、母亲姓名、住院号、居住地址、联系电话、新生儿性别、孕周、出生体重、出生日期及采血日期等。
- 3、严格按照新生儿疾病筛查采血技术程序，采集足跟血，制成滤纸干血片，并递送至筛查检测机构。
- 4、因特殊情况未按期采血者，应及时预约或追踪采集血片。

5、对可疑阳性病例应协助追访机构，及时通知复查，以便确诊或采取干预措施。

6、做好资料登记和存档保管工作，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，保存时间至少 10 年，以备查。

三、血片采集步骤

- 1、采血人员清洗双手并佩带手套；
- 2、按摩或热敷新生儿足跟，并用 75%酒精消毒皮肤；
- 3、使用一次性采血针刺足跟内或外侧，深度小于 3 毫米，用干棉球拭去第一滴血，取第二滴血；
- 4、将滤纸片接触血滴，切勿触及足跟皮肤，使血自然渗透至滤纸背面，至少采集三个血斑；
- 5、手持消毒棉轻压取血部位使其止血；
- 6、将血片置于清洁空气中，避免阳光直射，自然晾干呈深褐色，并登记造册；
- 7、将检查合格的滤纸干血片，置于塑料袋内，保存在 2-8℃冰箱中；
- 8、在规定时间内将滤纸干血片递送至新生儿疾病筛查实验室检测机构。

四、采血工作质量要求

- 1、采血滤纸应与试剂盒标准、质控血片用滤纸一致。
- 2、采血针必须一人一针。
- 3、采血时间为出生 72 小时后，7 天之内，并充分哺乳；对于各种原因（早产儿，低体重儿，提前出院者等）没有采血者，最迟不宜超过出生

后二十天。

4、合格滤纸干血片应为：

(1) 每个血斑直径大于 8 毫米。

(2) 血滴自然渗透，滤纸正反面血斑一致。

(3) 血斑无污染。

5、滤纸干血片应在采集后 5 个工作日内递送，3 天内必须到达筛查检测机构。

6、有完整的采血卡片及结果登记册。

附件 2 :

新生儿疾病筛查实验室检测技术规范

本规范适用于承担新生儿苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能减低症等遗传代谢性、先天性内分泌疾病实验室检测的医疗保健机构。

一、基本要求

(一) 机构要求

- 1、取得《医疗机构执业许可证》的医疗保健机构。
- 2、获得省、自治区、直辖市卫生行政部门审查批准、取得《母婴保健技术服务执业许可证》的医疗保健机构。
- 3、年筛查量达 3 万人以上。

(二) 人员要求

- 1、业务负责人：全日制医学及相关学校本科以上学历，高级职称，具有儿科或临床检验 10 年以上工作经验，从事新生儿疾病筛查工作 5 年以上，并熟悉或掌握新生儿疾病筛查网络运作和管理。
- 2、实验室技术人员：中专以上学历，从事检验工作两年以上，具有技师或以上职称，接受过新生儿疾病筛查相关实验室知识和技能培训，包括：
 - (1)新生儿疾病筛查的目的、原则、方法及网络运行；
 - (2)滤纸干血片采集、保存、处理的相关知识；
 - (3)标记免疫检测技术的基本知识和技能操作；
 - (4)新生儿疾病筛查结果的定量和定性判断；

(5)实验室质量控制的基本技能；

(6)消毒隔离技术。

3、文案人员：熟练掌握计算机操作（文字处理及统计）技术且有档案管理的工作经验。

（三）设备要求

种 类	数 目	用 途
酶标仪或荧光酶标仪或时间分辨荧光分析仪	1 台	实验检测
洗板仪	1 台	实验板的冲洗
振荡器	1 台	实验试剂的混匀
负压吸引器	1 台	滤纸血片的吸引
空调	2 台	实验室控温
计算机（包括打印机）	1 台	筛查数据处理
温箱	1 个	实验恒温处理
水浴箱	1 个	实验恒温处理
2°C-8°C冷藏柜	2 个	试剂存放
8 通道加样器	2 个	实验加样工具
单通道加样器	2 个	实验加样工具
打孔器	5 个	滤纸干血片打孔
实验室通用低值用品	适量	各类实验用

注：以上设备可与其他实验室共用，如采用细菌抑制法进行苯丙氨酸测定的实验室，另需添置：

种 类	数 目	用 途
高压灭菌器	1 台	试验用品消毒

超净工作台	1 个	细菌抑制法试验操作
电子天平	1 台	配置试剂
微波炉或加热搅拌器	1 台	培养基制备
琼脂糖胶浇板模具	10 个	制备琼脂糖板

(四) 房屋要求

- 1、实验室用房 2 间，共计使用面积至少 40 平方米以上；
- 2、综合用房 1 间，至少 15 平方米以上，用于滤纸干血片的验收、计算机录入和资料登记保存；
- 3、血片储藏室或冰库一间，用于滤纸干血片的长期保存。

二、实施原则及职责

- 1、收到标本应在 24 小时内登记，不符合要求的标本应立即退回重新采集；
- 2、采用国家推荐的实验方法进行滤纸干血片检测；
- 3、必须参加全国新生儿疾病筛查实验室间能力验证计划，及时上报测定结果，并对回报结果进行分析；
- 4、统计分析筛查技术服务的有关信息，包括筛查量、确诊阳性数和治疗数，定期向省、市卫生行政部门报告；
- 5、发现漏检病例，需寻找原因，立即向卫生行政部门报告；
- 6、提供可疑阳性病例的确诊和阳性病人治疗转诊联系服务；
- 7、必须建立以下实验室规章制度：
 - (1) 人员分工责任制度；
 - (2) 各种技术操作常规；
 - (3) 质量控制管理制度；

- (4) 仪器管理及校准制度；
- (5) 试剂材料管理制度；
- (6) 标本登记保存制度；
- (7) 消毒隔离制度。

8、实验室检测结果登记和资料保存，包括：

- (1) 不符合要求退回的血片标本的信息，应注明原因及日期。
- (2) 每次检测结果的原始资料，包括标准曲线、质控结果、筛查结果。
- (3) 有关质量控制资料，包括室内质控图、实验室间能力比对检验结果反馈、失控原因、纠正方法等。
- (4) 可疑阳性追踪随访记录。

三、检测方法

采用国家推荐的实验方法和批准的标准试剂盒。对于 2 次实验结果均大于阳性切值的，需追踪确诊。

(一) 苯丙酮尿症

- 1、以苯丙氨酸 (Phe) 作为筛查指标；
- 2、Phe 浓度阳性切值根据实验室及试剂盒而定，一般大于 $120\mu\text{mol/L}$ (大于 2mg/dl)；
- 3、推荐方法为细菌抑制法、定量酶法和荧光分析法。

(二) 先天性甲状腺功能减低症

- 1、以促甲状腺素 (TSH) 作为筛查指标；
- 2、TSH 浓度的阳性切值根据实验室及试剂盒而定，一般为 $10\mu\text{IU/ml}$ - $20\mu\text{IU/ml}$ 间；
- 3、推荐方法为酶联免疫吸附法 (ELISA)、酶免疫荧光分析法 (EFIA)

和时间分辨免疫荧光分析法 (Tr-FIA)。

四、质量控制

1、检测机构须在接到标本 5 个工作日内进行检测，并出具可疑阳性报告。

2、每月向血片采集机构反馈实验室检测结果。

3、定期参加全国新生儿疾病筛查实验室间能力比对检验，成绩合格。

4、滤纸干血片标本必须保存在 2-8℃条件下至少 5 年，以备复查。

5、备有完整的实验室检测信息资料，存档保留至少 10 年。

6、结合卫生部指定质量控制中心定期公布的各种试剂灵敏度和特异性的标准，对实验室的筛查方法和结果进行评估和调整。

附件 3：

新生儿听力筛查技术规范

新生儿听力筛查的总体目标是早期发现有听力障碍的儿童，并能给予及时干预，减少对语言发育和其他神经精神发育的影响。

一、基本要求

(一) 机构设置

1、筛查机构

(1) 取得《医疗机构执业许可证》并设有产科或儿科的医疗保健机构。

(2) 取得《母婴保健技术服务执业许可证》。

(3) 职责：负责新生儿听力筛查，出具报告，资料登记归档并上报，

对家庭进行告知并转诊，对通过筛查的高危儿要建议其定期至儿童保健网络随访。

2、检测机构

(1) 取得《医疗机构执业许可证》的综合性医院或专科医院。

(2) 获得所属省、自治区、直辖市卫生行政部门许可开展新生儿听力检测的医疗保健机构。

(3) 职责：负责听力障碍确诊，对疑难病例进行会诊，出具报告，资料登记归档并上报，对家庭进行告知，建议确诊患儿进入干预程序。

(二) 人员要求

从事听力筛查和检测的技术人员必须省级卫生行政部门考核批准，经岗前培训，取得合格证后方可上岗。

1、筛查人员

负责新生儿听力筛查的实施，由经过听力学专门培训的技（护）师以上职称的人员担任。

2、检测人员

(1) 业务负责人由具有高级职称的专业人员担任，负责听力诊断的业务工作。

(2) 听力测试人员由从事听力学或耳鼻咽喉科临床工作 3 年以上的专业人员担任。

3、文案人员熟练掌握计算机操作（文字处理及统计）技术且有档案管理的工作经验。

(三) 房屋要求：

1、筛查机构设置 1 间相对比较安静的专用房间，配备诊察床和办公桌椅，面积应在 15 平方米以上。

2、检测机构

(1) 符合国家标准 (GB/T16403、GB/T16296) 的测听室 2 间。

(2) 诊室 1 间，并配诊察床，面积至少在 10 平方米。

(3) 综合用房 1 间。

(四) 设备要求：

1、筛查：

设 备	用 途
筛查型耳声发射仪和/或自动听性脑干诱发电位仪	快速筛查新生儿听力情况
计算机	登记、数据分析

2、检测：

设 备	用 途
诊断型听性脑干诱发电位仪	综合评估听力损失的性质、程度并进行鉴别诊断。
诊断型耳声发射仪	
声导抗仪	
便携式听觉评估仪、纯音听力计(具备声场及 VRA)	
计算机	登记、数据分析

二、筛查：

(一) 对象：

有条件的地方应进行普遍性筛查，不具备条件的地方应根据当地情况，至少进行

1、新生儿重症监护室中住院超过 24 小时；

- 2、儿童期永久性听力障碍家族史；
- 3、巨细胞病毒、风疹病毒、疱疹病毒、梅毒或弓形体等引起的宫内感染；
- 4、颅面形态畸形，包括耳廓和耳道畸形等；
- 5、出生体重低于 1500 克；
- 6、高胆红素血症达到换血要求；
- 7、母亲孕期曾使用过耳毒性药物；
- 8、细菌性脑膜炎；
- 9、Apgar 评分 1 分钟 0-4 分或 5 分钟 0-6 分；
- 10、机械通气时间 5 天以上；
- 11、临床上存在或怀疑有与听力障碍有关的综合征或遗传病。

(二) 时间

实行两阶段筛查：出院前进行初筛，未通过者于 42 天内进行复筛，仍未通过者转听力检测中心。

告知有高危因素的新生儿，即使通过筛查仍应结合听性行为观察法，3 年内每 6 个月随访一次。

(三) 环境

应有专用房间，通风良好，环境噪音低于 45 分贝 A 声级 (dB A)。

(四) 方法

耳声发射测试和/或自动听性脑干诱发电位测试。

(五) 步骤

- 1、清洁耳道；
- 2、受检儿处于安静状态，必要时可使用镇静剂；

3、两耳分别测试。轻轻放入探头，仪器自行显示结果，如未通过，需重复 2-3 次测试。

三、诊断

复筛阳性的患儿由听力检测机构进行耳鼻咽喉科检查及声导抗、耳声发射、听性脑干诱发电位检测、行为测听及其它相关检查，并进行医学和影像学评估，一般在 6 月龄做出诊断。有高危因素的新生儿在随访过程中发现听力障碍应进行进一步诊断。

四、干预

听力障碍高危新生儿筛查。

听力高危因素包括：

1、针对病因对可纠正性听觉障碍患儿进行相应的药物、手术治疗 2、听力补偿或重建：

(1) 助听器选配：对永久性感音神经性听觉障碍患儿，应首选配带助听器，一般可在 6 月龄开始验配并定期进行调试及评估，以达到助听器效果优化。

(2) 人工耳蜗植入：对双侧重度或极重度感音神经性听力障碍患儿，应用助听器效果甚微或无明显效果，要进行人工耳蜗术前评估，考虑进行人工耳蜗植入。

3、听觉--言语训练。

4、社区--家庭康复指导。

五、质量控制

应建立并维护新生儿听力筛查数据库，做好新生儿听力筛查的信息管理工作。数据库应包括下列内容：

- 1.基础数据；
- 2、听力筛查机构工作质量评估；
- 3、听力检测机构工作质量评估；
- 4、康复机构工作质量评估。

附件 4：

新生儿疾病筛查追访与管理技术规范

一、基本要求

(一) 机构设置

- 1、取得《医疗机构执业许可证》的医疗保健机构；
- 2、取得《母婴保健技术服务执业许可证》；
- 3、承担区域内妇幼保健网络的管理职能。

(二) 人员要求

必须取得《母婴保健技术考核合格证》，中专以上学历，从事医疗保健工作 2 年以上，接受过新生儿疾病筛查相关知识和技能培训，包括：

- 1、新生儿疾病筛查目的、原则、方法及网络运行；
- 2、儿童保健学相关内容；
- 3、心理学相关知识。

二、管理及职责

(一) 追访要求

- 1、依托区域内妇幼保健网络，建立追踪随访网络；
- 2、接到筛查检测机构出具的可疑阳性报告，立即电话或书面等方式通知新生儿监护人，到筛查检测机构进行复查，并提供健康教育；
- 3、敦促并确保可疑阳性患儿在规定时间内（遗传代谢病在 7 个工作日内、听力障碍按听力筛查技术规范追踪要求）至确诊治疗机构就诊，尽早给予治疗及干预；
- 4、因地址不详或拒绝随访等原因而失访者，须注明原因，并告采血机构及检测机构备案；

5、每次通知或访视均须记录，相关资料保存 10 年；

6、按筛查疾病的不同诊治要求，定期访视确诊患儿，给予长期健康教育与健康促进。

（二）遗传代谢性疾病筛查检测及听力检测医疗保健机构的技术管理职责

1、承担本省新生儿疾病筛查技术培训和继续教育，负责对开展新生儿疾病筛查的医疗保健机构的业务指导工作；

2、对开展新生儿疾病筛查医疗保健机构进行质量控制；

3、本省新生儿疾病筛查有关信息的收集、统计、分析、上报和反馈工作；

4、承担省级卫生行政部门交办的其他工作。

附件 5 :

苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能减低症诊治技术规范

一、基本要求

(一) 机构设置

- 1.取得《医疗机构执业许可证》的医疗保健机构；
- 2.取得《母婴保健技术服务执业许可证》；
- 3.具有儿科诊疗科目，且有检验（生化和血清学标记免疫检测）、放射、营养、保健等专业技术的医疗保健机构。

(二) 人员要求

1、临床医师：1 名以上在编人员，必须取得执业医师资格，并有 5 年以上儿科临床经验，接受过遗传代谢病及内分泌等专业及新生儿疾病筛查相关知识和技能培训，包括：

(1) 新生儿疾病筛查目的、原则、方法及网络运行；

(2) 常见遗传代谢性疾病及内分泌疾病的临床表现、一般进程、治疗、鉴别诊断、预后评估；

(3) 新生儿疾病筛查、确诊的检测方法和临床意义；

(4) 心理学的有关知识。

2、其他医疗技术人员：检验师、放射科医师、营养师等。

二、管理及职责

(一) 建立健全各项规章制度。

1、人员职责

2、诊疗常规

3、建立专科档案与管理制度

4、疑难病例会诊制度

5、转诊制度及跟踪观察制度

(二) 对可疑阳性患儿提供确诊或鉴别诊断服务。

(三) 尽早为确诊阳性患儿提供治疗服务，一般不超过患儿出生后 6 周，并定期评估。

(四) 及时将确诊数、治疗数及治疗评估反馈给检测机构及追踪随访机构。

三、诊断

(一) 苯丙酮尿症 (PKU)

1、血苯丙氨酸浓度 $> 120\mu\text{mol/L}$ ，诊断为高苯丙氨酸血症 (HPA)。

2、对高苯丙氨酸血症者均应进行鉴别诊断,以鉴别苯丙氨酸羟化酶缺乏性 HPA 和四氢生物蝶呤缺乏症。

3、苯丙氨酸羟化酶缺乏性 HPA，根据血苯丙氨酸浓度分为经典型 PKU，中度 PKU 和轻度 HPA。

(二) 先天性甲状腺功能减低症 (CH)

1、确诊指标:血清促甲状腺素 (TSH)，游离三碘甲状腺原氨酸 (FT3)，游离甲状腺素 (FT4) 浓度。超声波检查、骨龄测定、甲状腺同位素扫描等可作为辅助手段。

2、血 TSH 增高，FT4 降低，可诊断为先天性甲状腺功能减低症，包括永久性甲状腺功能减低症和暂时性甲状腺功能减低症。

3、血 TSH 增高，FT4 正常者，为代偿性甲状腺功能减低症或高 TSH 血症，应定期随访。

四、治疗

(一) 苯丙酮尿症 (PKU)

1、苯丙酮尿症治疗应由专科医生指导，在营养师配合下进行低苯丙氨酸饮食治疗；

2、苯丙氨酸羟化酶缺乏者，血苯丙氨酸浓度持续 $>360\mu\text{mol/L}$ 者均应给予低苯丙氨酸饮食治疗；

3、对四氢生物喋呤缺乏者给予四氢生物喋呤及神经递质前质的联合治疗；

4、低苯丙氨酸饮食治疗至少到 10 岁；

5、对女性苯丙酮尿症患者，应告知怀孕之前半年起严格控制血苯丙氨酸浓度在 $120\sim 360\mu\text{mol/L}$ ，直至分娩；

6、定期进行体格和智能发育评估。

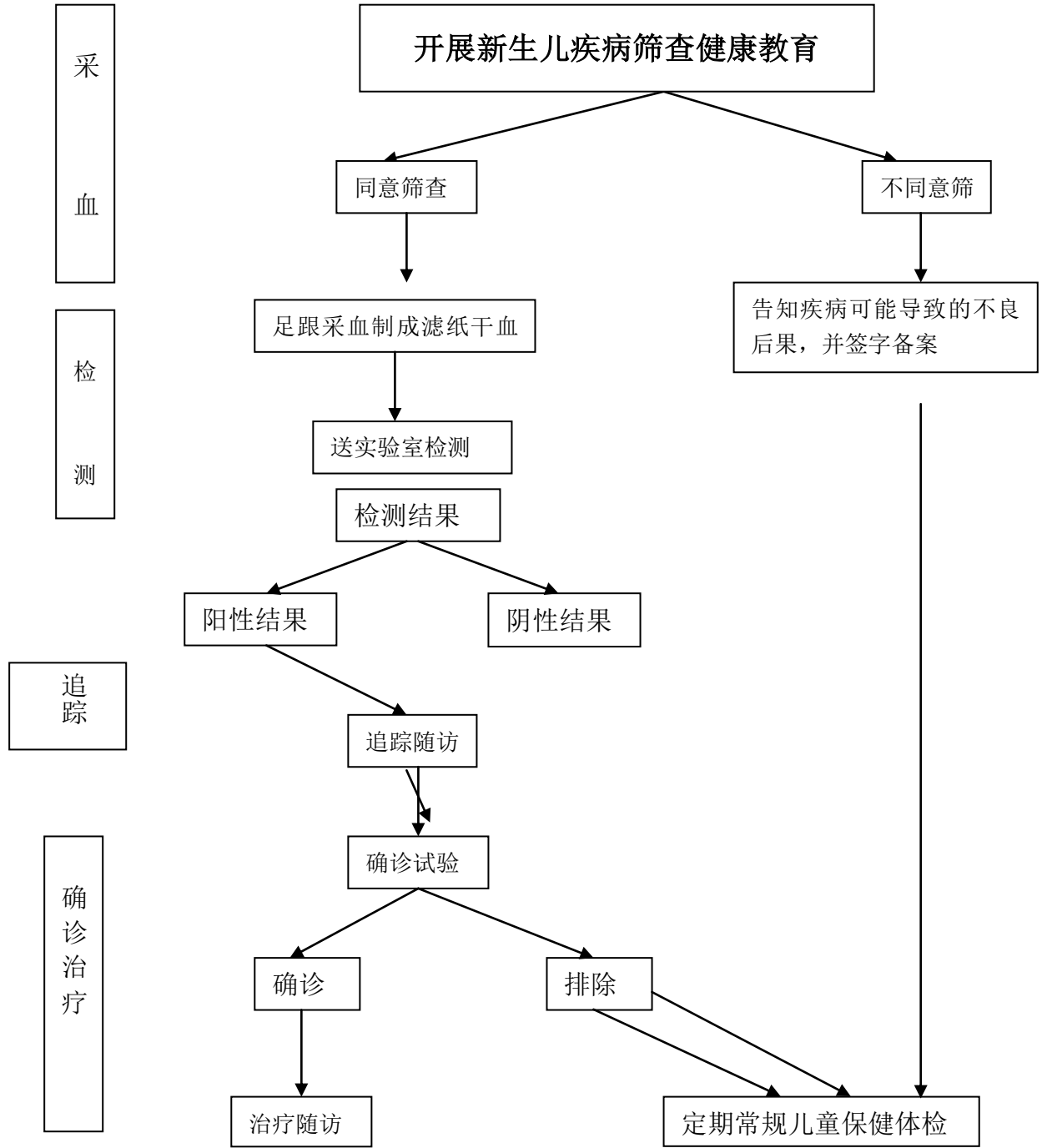
(二) 先天性甲状腺功能减低症 (CH)

1、采用甲状腺素替代疗法；

正规治疗 2-3 年停药 1 个月，复查甲状腺功能、甲状腺 B 超或甲状腺同位素扫描，如为暂时性 CH 则停药定期随访。如为永久性甲状腺功能减低症予终身治疗；

3、定期进行体格和智能发育情况评估。

对所有确诊患儿和监护人须进行健康教育，以树立信心，坚持长期随访。



开展新生儿疾病筛查健康教育

同意筛查

不同意筛

足跟采血制成滤纸干血

告知疾病可能导致的不良后果，并签字备案

送实验室检测

检测结果

阳性结果

阴性结果

追踪随访

确诊试验

确诊

排除

治疗随访

定期常规儿童保健体检