
生儿疾病筛查技术标准
(2023 年版)

卫 生 部

2023年十一月

目 录

新生儿遗传代谢病筛查知情同意书16

新生儿听力筛查知情同意书25

新生儿遗传代谢病筛查血片采集技术标准

血片采集是新生儿遗传代谢病筛查技术流程中最重要的一环。血片质量直接影响试验室检测结果，开展新生儿遗传代谢病血片采集及送检的医疗机构应当按本技术标准要求完成血片采集工作。

一、根本要求

〔一〕采血机构设置。

设有产科或儿科诊疗科目的医疗机构均应当开展新生儿遗传代谢病筛查血片采集。

〔二〕采血人员要求。

1. 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。

2. 承受过新生儿遗传代谢病筛查相关学问和技能的培训并取得技术合格证书。培训内容包括：新生儿遗传代谢病筛查的目的、原则、方法及网络运行；滤纸干血片采集、保存、递送的相关学问；新生儿遗传代谢病筛查相关信息和档案治理。

二、采血机构和人员职责

〔一〕乐观开展新生儿遗传代谢病筛查的宣传教育工作。

〔二〕加强对本机构血片采集人员的治理和培训。

〔三〕担当本机构新生儿遗传代谢病筛查有关信息的收集、

统计、分析和上报工作。

〔四〕血片采集人员在实施血片采集前，应当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、灵敏度和费用等状况照实告知新生儿的监护人，并取得书面同意。

〔五〕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、新生儿性别、孕周、诞生体重、诞生日期、采血日期和采血者等。

〔六〕严格依据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，并在规定时间内递送至新生儿遗传代谢病筛查试验室检验。

〔七〕因特别状况未按期采血或不合格标本退回需要重采血者，应当准时预约或追踪采集血片。

〔八〕对可疑阳性病例应当帮助新生儿遗传代谢病筛查中心，准时通知复查，以便确诊或实行干预措施。

〔九〕做好资料登记和存档保管工作，包括把握活产数、筛查数、新生儿采血登记信息、反响的检测结果及确诊病例等资料，保存时间至少 10 年。

三、血片采集步骤

〔一〕血片采集人员清洗双手并佩戴无菌、无滑石粉的手套。

〔二〕按摩或热敷新生儿足跟，并用 75%乙醇消毒皮肤。

〔三〕待乙醇完全挥发后，使用一次性采血针刺足跟内侧或外侧，深度小于 3 毫米，用干棉球拭去第 1 滴血，从第 2 滴血开头取样。

〔四〕将滤纸片接触血滴，切勿触及足跟皮肤，使血液自然渗透至滤纸反面，避开重复滴血，至少采集 3 个血斑。

〔五〕手持消毒干棉球轻压采血部位止血。

〔六〕将血片悬空平置，自然晾干呈深褐色。避开阳光及紫外线照耀、烘烤、挥发性化学物质等污染。

〔七〕准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℃冰箱中，有条件者可 0℃以下保存。

〔八〕全部血片应当依据血源性传染病标本对待，对特别传染病标本，如艾滋病等应当作标识并单独包装。

四、采血工作质量把握

〔一〕血片采集的滤纸应当与试剂盒标准品、质控品血片所用滤纸全都。

〔二〕采血针必需一人一针。

〔三〕正常采血时间为诞生 72 小时后，7 天之内，并充分哺乳；对于各种缘由〔早产儿、低体重儿、正在治疗疾病的生儿、提前出院者等〕未采血者，采血时间一般不超过诞生后 20 天。

〔四〕合格滤纸干血片应当为：

1. 至少 3 个血斑，且每个血斑直径大于 8 毫米。

2. 血滴自然渗透，滤纸正反面血斑全都。

3. 血斑无污染。

4. 血斑无渗血环。

〔五〕滤纸干血片应当在采集后准时递送，最迟不宜超过 5 个工作日。

〔六〕有完整的血片采集信息记录。

新生儿遗传代谢病筛查试验室检测技术标准

本标准适用于担当新生儿苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能减低症等新生儿遗传代谢病筛查试验室检测的医疗机构。

一、根本要求

〔一〕机构设置。省、自治区、直辖市人民政府卫生行政部门依据本区域规划指定具有实力的医疗机构为新生儿遗传代谢病筛查中心,其试验室年筛查检测量应当达 3 万人次以上。

〔二〕人员要求。

1. 试验室负责人:与医学相关的本科以上学历,高级职称,具有儿科或临床检验工作阅历,从事新生儿遗传代谢病筛查工作 5 年以上,把握新生儿遗传代谢病筛查网络运作和治理。

2. 试验室技术人员:中专以上学历,从事检验工作 2 年以上,具有技师以上职称,承受过省级以上卫生行政部门组织的新生儿遗传代谢病筛查相关学问和技能培训并取得技术合格证,包括:

- (1) 新生儿遗传代谢病筛查的目的、原则、方法及网络运行;
- (2) 所筛查病种的相关学问;
- (3) 滤纸干血片采集、保存、处理的相关学问;
- (4) 检测技术的根本学问和技能操作;

- (5) 生儿遗传代谢病筛查结果的定量和定性推断；
- (6) 试验室质量把握的根本技能；
- (7) 生物安全等相关学问。

3. 文案人员：娴熟把握计算机操作〔文字处理及统计〕技术且有档案治理的工作阅历。

〔三〕设备要求。

种类	数目	用途
酶标仪或荧光	1 台	试验检测
洗板仪	1 台	试验板的冲洗
振荡器	1 台	试验试剂的混匀
计算机〔包括打印机〕	1 台	数据处理
温箱或水浴箱	1 台	试验恒温处理
2~8℃冷藏柜	2 台	试剂存放
多通道加样器	2 支	试验加样
单通道加样器	2 支	试验加样
打孔器	5 把	滤纸干血片打孔
超净工作台	1 台	细菌抑制法试验操作
微波炉或加热搅拌器	1 台	细菌抑制法培育基制备
试验室通用低值用品	适量	各类试验用

注：以上设备可依据筛查量、试验方法及筛查病种适当调整。

〔四〕房屋要求。

1. 试验室用房 2 间，使用面积至少 40 平方米以上。

2. 综合用房 2 间，至少 20 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. 血片贮存室或冷库 1 间，用于滤纸干血片的长期保存。

4. 房屋面积应当依据筛查量及筛查病种适当增加。

二、实施原则与职责

〔一〕必需符合《生儿疾病筛查治理方法》及《医疗机构临床实验室治理方法》。

〔二〕收到标本应当在 24 小时内登记，不符合要求的标本应当马上退回重采集。

〔三〕承受国家规定的试验方法，且具有国家批准文号的试剂和设备进展检测。

〔四〕必需承受卫生部临床检验中心的质量监测和检查。

〔五〕检测结果准时反响，觉察漏检病例，须查找缘由。

〔六〕必需建立以下试验室规章制度：

1. 人员分工责任制度。

2. 各种技术操作程序。

3. 质量把握治理制度。

4. 仪器治理及校准制度。

5. 试剂材料治理制度。

6. 标本登记保存制度。

7. 安全制度。

8. 应急预案。

〔七〕 试验室检测结果和资料保存完整，内容包括：

1. 不符合要求退回的血片标本信息，应当注明缘由及日期。

2. 每次检测结果的原始资料，包括标准曲线、质控结果、筛查结果等。

3. 有关质量把握资料，包括室内质控图、试验室间质量评价结果反响、失控缘由、订正方法等。

假设资料为电子版本，则需备份。

三、检测方法

对于 2 次试验结果均大于阳性切值的，须追踪确诊。

〔一〕 苯丙酮尿症。

1. 以苯丙氨酸〔Phe〕作为筛查指标。

2. Phe 浓度阳性切值依据试验室及试剂盒而定，一般大于 $120 \mu\text{mol/L}$ 〔 2mg/dl 〕为筛查阳性。

3. 筛查方法为荧光分析法、定量酶法、细菌抑制法和串联质谱法。

〔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 浓度的阳性切值依据试验室及试剂盒而定，一般大于 $10\sim 20 \mu\text{IU/ml}$ 为筛查阳性。

3. 筛查方法为时间区分免疫荧光分析法〔Tr-FIA〕、酶免疫荧光分析法〔FEIA〕和酶联免疫吸附法〔ELISA〕。

四、质量把握

〔一〕 试验室须在接到标本 5 个工作日内进展检测，并出具可疑阳性报告。

〔二〕 每月向开展生儿遗传代谢病筛查的医疗机构反响 试验室检测结果。

〔三〕 每年参与全国生儿疾病筛查试验室间质量评价，成绩合格。

〔四〕 滤纸干血片标本必需保存在 2~8℃条件下〔有条件的试验室可 0℃以下保存〕至少 5 年，以备复查。

〔五〕 有完整的试验室检测信息资料，存档保存至少 10 年。

苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能 减低症诊治技术标准

一、根本要求

〔一〕机构设置。省、自治区、直辖市人民政府卫生行政部门依据本行政区域规划的实际状况，指定生儿遗传代谢病筛查中心或具有力气的医疗机构担当生儿遗传代谢病诊治工作。

〔二〕人员要求。

1. 担当生儿遗传代谢病筛查可疑阳性或阳性患儿召回的卫生专业人员，应当具有与医学相关的中专以上学历，从事医疗保健工作 2 年以上。

2. 从事生儿遗传代谢病筛查诊治的人员必需取得执业医师资格，并具有中级以上儿科临床专业技术职称。

3. 从事生儿遗传代谢病筛查诊治的相关人员应当通过遗传代谢病、内分泌等专业及生儿遗传代谢性疾病筛查相关学问和技能培训，培训主要内容包括：生儿遗传代谢性疾病筛查目的、方法、阳性病例追访及网络治理技术等；生儿遗传代谢性疾病筛查、确诊的检测方法和临床意义；常见遗传代谢性疾病及内分泌疾病的发病机理、临床表现、诊断和鉴别诊断、治疗、随访、预后评估等。

〔三〕机构与人员职责。

1. 新生儿遗传代谢病筛查中心或诊治机构应当建立健全各项工作制度、诊疗常规和业务操作标准。严格依据《新生儿疾病筛查治理方法》要求的职责、诊治技术规程操作。应当建立专科档案与治理制度、召回制度、转诊制度、随访评估制度，准时做好统计、分析、上报和反响确诊数、治疗数及治疗评估结果。

2. 对可疑阳性或阳性患儿应当马上进展召回，供给进一步确实诊或鉴别诊断效劳。当确诊患儿接到告知后，应当要求患儿马上承受治疗。

二、召回制度

省、自治区、直辖市人民政府卫生行政部门负责组织本行政区域医疗机构开展新生儿遗传代谢病筛查工作，制定本行政区域新生儿遗传代谢病筛查阳性者召回工作制度。

〔一〕新生儿疾病筛查阳性者依托妇幼保健网络进展召回、追踪随访。

〔二〕负责召回的人员接到筛查中心出具的可疑阳性报告，可承受各种方式（ 、短信或书面等）马上通知患儿监护人到筛查中心准时进展复查，尽早赐予治疗。

〔三〕因地址不详或拒绝随访等缘由而失访者，须注明缘由，做好备案工作。

〔四〕每次通知均须具体记录，相关资料至少保存 10 年。

三、诊断

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：
<https://d.book118.com/325302022142011244>