

XINSHENGER JIBING SAICHA

WANGLUO HE SHIYANSHI GUANLI

新生儿疾病筛查

网络和实验室管理

主 编◎陈西贵

 吉林出版集团
 吉林科学技术出版社

新生儿疾病筛查网络 和实验室管理

主 编：陈西贵

副主编：杨池菊

 吉 林 出 版 集 团

 吉林科学技术出版社

图书在版编目(CIP)数据

新生儿疾病筛查网络和实验室管理 / 陈西贵主编. — 长春: 吉林科学技术出版社, 2012. 4

ISBN 978-7-5384-5709-4

I. ①新… II. ①陈… III. ①新生儿疾病—诊疗—医药卫生管理 IV. ①R722.1

中国版本图书馆CIP数据核字(2012)第060249号

新生儿疾病筛查网络和实验室管理

主 编 陈西贵
出 版 人 张瑛琳
责任编辑 孟 波 韩志刚
封面设计 长春美印图文设计有限公司
制 版 长春美印图文设计有限公司
开 本 850mm×1168mm 1 / 32
字 数 300千字
印 张 11
印 数 1-1000册
版 次 2012年4月第1版
印 次 2012年4月第1次印刷

出 版 吉林出版集团
吉林科学技术出版社
发 行 吉林科学技术出版社
地 址 长春市人民大街4646号
邮 编 130021
电话/传真 0431-85635185
网 址 www.jlstp.net
印 刷 吉林省东文印务有限公司

书 号 ISBN 978-7-5384-5709-4
定 价 32.00元

前 言

新生儿疾病筛查是在新生儿期对严重危害新生儿健康的先天性、遗传性疾病施行专项检查，提供早期诊断和治疗的母婴保健技术。是提高出生人口素质，减少出生缺陷的三级预防措施之一。新生儿疾病筛查工作，是一项法律规定明确、政府倡导支持、群众欢迎拥护、功在当代、利在千秋的德政民心工程，对于各级卫生行政部门和妇幼保健机构来说，更是一项责无旁贷，社会、经济效益显著的朝阳事业。

新生儿疾病筛查是一项政府统一规划、卫生行政部门组织、群众参与、医疗保健机构实施的系统工程，是集预防保健、临床医学、健康教育、组织管理于一体的综合性科学。涉及新生儿筛查血样采集、保存、递送、实验室检测、可疑新生儿复查、阳性患儿确诊、治疗、随访、疗效评估、信息传递等多个环节。

山东省济宁市自1998年开展了先天性甲状腺功能减低症、新生儿苯丙酮尿症的筛查工作，2009年新增了先天性肾上腺皮质增生症和葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症的筛查，目前已筛查新生儿100多万例，诊断治疗阳性患儿近千例。十多年来，济宁市先后建立了三级筛查网络，完善了各项规章制度和技术规范，健全了新生儿疾病筛查组织管理和质量管理体系，网络建设、信息管理和实验室建设走在了全国先进行列，并形成了一套行之有效的管理办法、运转模式，探索积累了大量可资借鉴的成功经验，国内外专家学者多次到筛查中心参观访问。

本书主编从事新生儿疾病筛查工作近15年，参与了济宁市新生儿疾病筛查的工作筹备、文件起草、工作实施。此书旨在为读者提供新生儿疾病筛查的筹备、启动、网络建设、组织管理、质量管理、信息管理、实验室建设等工作程序蓝本。第一章、第二章重点介绍新生儿疾病筛查的工作筹备和启动，第三章、第四章重点介绍筛查网络的组织管理和质量管理，第五章介绍新生儿疾病筛查的信息管理，第六章重点介绍新生儿疾病筛查实验室管理，第七章介绍新生儿疾病筛查病种的选择和扩展。为保持资料的完整性、统一性，文中所引用的文件资料等示例未做改动，部分文稿省略了公文格式，文稿中的某些内容与现行的规定可能不完全一致，仅供参考。

本书在编著过程中，引用了部分新生儿疾病筛查专家的相关文献与资料，借鉴了兄弟地区筛查管理经验，在此表示感谢。

由于我们编写经验不足，学识水平所限，书中难免有错误和不妥之处，祈望同道们不吝指正。

编者 2012年3月

目 录

第一章 新生儿疾病筛查筹备	1
第一节 新生儿疾病筛查筹备阶段常规运作模式图解	1
第二节 新生儿疾病筛查筹备阶段有关文件示例	2
一、关于开展新生儿疾病筛查工作的论证报告	2
二、关于开展新生儿疾病筛查工作的请示	4
三、关于申请成立“济宁市新生儿疾病筛查中心”的报告	5
四、关于成立“济宁市新生儿疾病筛查中心”的通知	6
五、关于印发《济宁市新生儿疾病筛查管理规定》的通知	6
六、关于印发《济宁市新生儿疾病筛查血样采集、递送常规》的 通知	8
七、关于申报新生儿疾病筛查收费标准的报告	11
八、关于新生儿疾病筛查收费标准的批复	11
九、关于济南市妇幼保健院新生儿疾病筛查中心等5家单位通过省 级评审的通知	12
十、新生儿疾病筛查中心内部人员分工责任制度	12
第二章 新生儿疾病筛查启动	17
第一节 新生儿疾病筛查启动阶段常规运作模式图解	17
第二节 新生儿疾病筛查启动阶段有关文件示例	18

一、孙承兰同志在全市新生儿疾病筛查工作动员大会上的讲话	18
二、媒体宣传示例1 滴血知健康 痴呆可预防	23
媒体宣传示例2 为了母亲的微笑	24
媒体宣传示例3 新生儿疾病筛查势在必行	25
媒体宣传示例4 筛查中心为患儿免费治疗	27
媒体宣传示例5 如何参加新生儿疾病筛查	27
媒体宣传示例6 有病没病—家长应该早知道	28
媒体宣传示例7 漫谈新生儿疾病筛查	29
媒体宣传示例8 从PKU的遗传学特点认识新生儿疾病筛查的 意义	30
媒体宣传示例9 开展新生儿疾病筛查 依法提高人口素质	31
媒体宣传示例10 我市为新生儿疾病筛查工作积累了成功经验	37
三、定向宣传示例1 参加新生儿筛查 预防儿童呆傻	40
定向宣传示例2 给孕产妇同志的一封信	41
定向宣传示例3 新生儿遗传代谢病筛查	43
定向宣传示例4 新生儿疾病筛查50问	44

第三章 新生儿疾病筛查组织管理..... 54

第一节 新生儿疾病筛查组织管理体系示意图

第二节 新生儿疾病筛查组织管理有关文件示例

一、关于成立济宁市新生儿疾病筛查领导小组和济宁市新生儿疾 病筛查质量监督管理小组的通知	55
二、关于调整济宁市新生儿疾病筛查领导小组和济宁市新生儿疾 病筛查质量监督管理小组的通知	56
三、关于印发《济宁市新生儿疾病筛查工作各级目标职责》的 通知	56

四、关于公布济宁市新生儿疾病筛查质控员名单的通知	59
--------------------------------	----

第四章 新生儿疾病筛查质量管理..... 62

第一节 新生儿疾病筛查环节和筛查流程示意图	62
-----------------------------	----

第二节 新生儿疾病筛查质量管理的内容和方法	63
-----------------------------	----

一、新生儿疾病筛查质量管理的重要性	63
-------------------------	----

二、新生儿疾病筛查质量控制的环节	63
------------------------	----

三、新生儿疾病筛查质量管理的方法	64
------------------------	----

第三节 新生儿疾病筛查环节操作规程（SOP文件）	65
--------------------------------	----

一、新生儿疾病筛查告知操作规程	65
-----------------------	----

二、新生儿疾病筛查采血卡片填写操作规程	66
---------------------------	----

三、新生儿疾病筛查血样采集操作规程	66
-------------------------	----

第四节 新生儿疾病筛查环节质量管理的有关文件示例 ...	69
------------------------------	----

一、关于印发《济宁市新生儿疾病筛查工作规范》的通知 ...	69
-------------------------------	----

二、关于印发《济宁市新生儿遗传代谢病筛查工作实施方案》的 通知	74
--	----

三、济宁市新生儿疾病筛查考核办法	90
------------------------	----

四、新生儿疾病筛查血样采集和实验室检测质量保证计划及其实 施方案	92
---	----

五、济宁市卫生局关于进一步加强新生儿筛查管理的意见 ...	97
-------------------------------	----

六、关于加强高温季节新生儿筛查血样质量管理的通知	99
--------------------------------	----

七、新生儿疾病筛查通报2011年1-4期	101
----------------------------	-----

第五章 新生儿疾病筛查信息管理..... 138

第一节 新生儿疾病筛查信息管理的内容、方法和功能	138
--------------------------	-----

第二节 新生儿疾病筛查信息管理有关文件示例	139
-----------------------------	-----

- 一、关于印发《济宁市优生优育信息平台建设实施方案》的通知 139
- 二、关于印发济宁市新生儿疾病筛查信息系统各级医疗保健机构
职责和注意事项的通知 145

第六章 新生儿疾病筛查实验室管理..... 149

- 第一节 筛查实验室的基本要求 149
- 第二节 筛查实验室实施原则与职责 150
- 第三节 筛查实验室制度建设 151
 - 一、人员分工制度 151
 - 二、技术操作程序管理制度 152
 - 三、质量控制管理制度 153
 - 四、仪器管理及校准制度 154
 - 五、试剂材料管理制度 155
 - 六、标本登记保存制度 156
 - 七、安全制度 157
 - 八、应急预案 158
- 第四节 新生儿疾病筛查指标和实验方法的选择 170
- 第五节 新生儿疾病筛查实验操作规范（SOP文件）示例 171
 - 一、细菌抑制法（BIA法）测定滤纸干血片中苯丙氨酸（Phe）
浓度 171
 - 二、荧光法（FIA法）测定滤纸干血片中苯丙氨酸（Phe）浓度 173
 - 三、全自动微量连续流动荧光法测定滤纸干血片中苯丙氨酸
（Phe）浓度 175
 - 四、定量酶法测定滤纸干血片中苯丙氨酸（Phe）浓度 177
 - 五、酶联免疫法（ELISA法）测定滤纸干血片中促甲状腺素
（TSH）浓度 181

六、荧光酶免疫分析法测定滤纸干血片中促甲状腺素 (TSH) 浓度	183
七、半自动时间分辨荧光免疫分析法测定滤纸干血片中促甲状腺素 (TSH) 浓度	186
八、自动时间分辨荧光免疫分析法测定滤纸干血片中促甲状腺素 (TSH) 浓度	190
九、半自动时间分辨荧光免疫分析法测定滤纸干血片中 17α -羟孕酮 (17-OHP) 浓度	192
十、全自动时间分辨荧光免疫分析法测定滤纸干血片中 17α -羟孕酮 (17-OHP) 浓度	195
十一、荧光分析法测定滤纸干血片中葡萄糖-6-磷酸脱氢酶 (G6PD) 浓度	198
十二、全自动微量连续流动荧光法测定滤纸干血片中葡萄糖-6-磷酸脱氢酶 (G6PD) 浓度	201
十三、ASTORIA-PACIFIC全自动荧光新生儿筛查系统操作程序	203
十四、1420时间分辨荧光分析仪操作程序	206
十五、AutoDELFIA1235全自动时间分辨荧光分析系统操作规程	209
十六、AutoDELFIA全自动时间分辨荧光免疫分析仪维护指南	213
第六节 新生儿疾病筛查实验室需要保存的原始资料	221

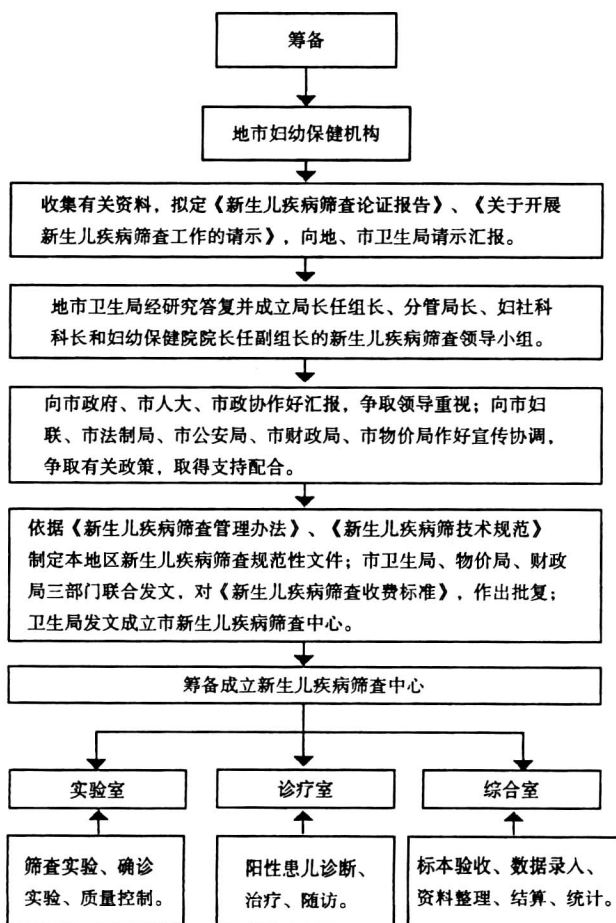
第七章 新生儿疾病筛查病种选择和扩展..... 230

第一节 新生儿疾病筛查病种选择的原则	230
第二节 常见新生儿遗传代谢病的筛查原理和方法	233
第三节 应用串联质谱技术筛查遗传代谢病	238
第四节 增加筛查病种的有关文件示例	243
一、关于增加济宁市新生儿疾病筛查项目的申请	243

二、关于增加济宁市新生儿疾病筛查项目的申请报告	246
三、关于同意增加新生儿疾病筛查病种的批复	247
四、关于济宁市妇幼保健院新生儿四病筛查收费标准的批复	248
五、吴俊同志在全市增加新生儿筛查病种启动暨新生儿遗传代谢病筛查技术培训班上的讲话	248
附录一 中华人民共和国母婴保健法	253
附录二 中华人民共和国母婴保健法实施办法	259
附录三 中国儿童发展纲要	267
附录四 《新生儿疾病筛查管理办法》	287
附录五 新生儿疾病筛查技术规范（2010年版）	291
附录六 卫生部办公厅关于印发《全国新生儿疾病筛查工作规划》的通知	309
附录七 卫生部关于印发《医疗机构临床实验室管理办法》的通知	313
附录八 山东省卫生厅关于印发《山东省新生儿疾病筛查管理办法》的通知	320
附录九 山东省新生儿疾病筛查管理办法实施细则	338

第一章 新生儿疾病筛查筹备

第一节 新生儿疾病筛查筹备阶段常规运作模式图解



第二节 新生儿疾病筛查筹备阶段 有关文件示例

一、关于开展新生儿疾病筛查工作的论证报告

新生儿疾病筛查系指对一些先天性代谢性、内分泌性疾病，在新生儿期症状未出现前，用实验的方法筛查出来，经及早治疗，可防止机体组织器官的非可逆性损伤，而达到降低小儿残疾发生率和死亡率、提高人口素质的目的。开展新生儿疾病筛查，具有非常显著的社会效益和经济效益。

（一）开展新生儿疾病筛查，是法律赋予医疗保健机构的任务和职责。

《中华人民共和国母婴保健法》第三章第二十四条明确规定“医疗保健机构要逐步开展新生儿疾病筛查工作”，《中华人民共和国母婴保健法实施办法》第四章第二十五条也明确规定“医疗、保健机构应当按照国家有关规定开展新生儿先天性、遗传性代谢病筛查、诊断、治疗和监测”。卫生部以部长令形式下发了《新生儿疾病筛查管理办法》，并制定了《新生儿遗传代谢病筛查技术规范》。因此，开展新生儿疾病筛查，是法律赋予医疗保健机构的任务和职责。

（二）开展新生儿疾病筛查，是实现《中国儿童发展纲要》目标的需要。

关于降低出生缺陷儿发生率，促进儿童健康发展问题，中国政府向国际社会作出庄严承诺。《中国儿童发展纲要》（2011～2020年）提出的具体要求是：“开展新生儿疾病筛查、诊断和治疗，先天性甲状腺功能减低症、新生儿苯丙酮尿症等遗传代谢性疾病筛查率达到80%以上，新生儿听力筛查率达到60%以上，提高确诊病例治疗率和康复率。加大出生缺陷防治知识宣

传力度，提高目标人群出生缺陷防治知识知晓率”。因此，开展新生儿疾病筛查，是落实儿童发展目标的政治任务。

（三）开展新生儿疾病筛查，是提高人口素质的重要措施。

目前筛查的两种疾病具有以下特点：

（1）严重性：直接造成神经系统的不可逆性损伤，导致新生儿痴呆或死亡，而且一旦发病，无任何治疗办法；

（2）流行性：先天性甲状腺功能低下症是最常见的小儿内分泌疾病，发病率约为1/1000～1/4000，苯丙酮尿症也是一种常见的小儿氨基酸代谢病，发病率约为1/5000～1/10000；

（3）可早期诊断：在症状未出现前，通过筛查早期发现，并能及时做出诊断；

（4）可治性：这两种疾病只有通过早期治疗，才能使患儿神经系统发育正常，避免出现痴呆或死亡；

（5）筛查简便易行：只需在婴儿出生72小时后，取足跟血2滴，吸附在专用滤纸上，送往实验室集中检测。开展新生儿疾病筛查，使患儿及早发现，及早诊断和治疗，避免出现痴呆，有效地降低了残疾发生率，达到提高人口素质的目的。

（四）开展新生儿疾病筛查，是广大群众的迫切需要。

随着物文化生活水平的不断提高，人们已经注重家庭生活质量的提高。生育健康聪明的孩子历来是每个家庭的美好愿望，优生优育已成为人们追求科学、文明生活方式的新时尚。随着独生子女家庭的增多，培养好下一代更成为人们十分关心的问题，广大群众迫切需要优生优育。目前筛查的两种疾病，都是新生儿期无症状，而是在生长发育过程中，随着脑、神经、肝脏等组织器官的不可逆性损伤，症状逐渐出现，重者3岁以内死亡，轻者在青少年期成为痴呆，并无法逆转。如果在新生儿出生72小时后，取一滴血进行筛查，做出诊断，并及时治疗，患儿可完全恢复正常，对将来的学习、生活、工作、生育无任何影响。因此，新生儿疾病筛查有着象“疫苗注射一样”的重要，是一项预防性的优生优育工程，备受社会和家庭的关注。

（五）新生儿疾病筛查简便易行，效益显著。

妇幼保健机构开展新生儿疾病筛查，可充分利用妇幼保健网络，建立以市地级妇幼保健机构为中心、县级妇幼保健机构为枢纽、接产医院为基础的三级筛查网络，形成接产医院采血建卡、县级妇幼保健机构收集递送、市地级妇幼保健机构检测诊断的工作运转模式。开展新生儿疾病筛查，可使本地区的残疾儿童发生率降低30%以上，出生人口素质显著提高，对于促进经济发展和社会进步将起到积极作用，其社会效益显而易见。在经济效益方面，按500万人口的地区每年出生5万新生儿计算，通过筛查可发现、治愈患儿近50例，除使这50个家庭减轻了沉重的精神和经济负担外，还能使患儿为社会创造巨大的财富。在单位效益方面，开展新生儿疾病筛查，除可有效地提高单位的知名度，树立良好的社会形象，促进各项工作的开展外，还创造可观的经济收入。

此外，国内部分地区已开展此项工作，已初步形成了行之有效的管理办法和检验、诊疗常规，建立了成功的工作运转模式，使此项工作的开展有了可资借鉴的经验。

综上所述，新生儿疾病筛查工作，是一项法律规定明确、政府倡导支持、群众欢迎拥护、功在当代、利在千秋的德政民心工程，对于卫生行政部门和妇幼保健机构来说，更是一项责无旁贷，社会、经济效益显著的朝阳事业。各级医疗保健机构从现在起应抓住机遇，果断决策，高效有序地把这项工作开展起来。

二、关于开展新生儿疾病筛查工作的请示

济妇幼函字[1997]17号

市卫生局：

为落实《中华人民共和国母婴保健法》和《中国儿童发展纲要》目标，提高人口素质，拟开展全市新生儿疾病筛查工作，现将有关问题请示如下：

一、成立新生儿疾病筛查中心。新生儿疾病筛查是一项责任性强、工作量大、技术难度高的工作，必须加强领导，统一组

织。成立济宁市新生儿疾病筛查中心，由市卫生局直接领导，市妇幼保健院承担具体筛查技术工作。

二、组建新生儿疾病筛查实验室。为确保筛查质量，必须建立设备精良、技术素质较高的实验室，拟将该实验室设在市妇幼保健院。我院准备选派专业骨干外地市新生儿疾病筛查中心学习该项技术，引进必需的实验设备，承担全市的新生儿疾病筛查工作。

三、制订《济宁市新生儿疾病筛查管理办法》。由市局妇幼卫生科牵头组织人员参观学习外地管理经验，制订我市新生儿疾病筛查管理办法，对标本的采集、送检、报告等工作程序做出明确规定，并结合《出生医学证明》的发放工作，进一步强化措施，确保筛查工作落到实处。

四、筛查所需医疗设备由我院筹资，必要时请卫生局协调解决。

以上请示如无不当，请批转实施。

济宁市妇幼保健院
一九九七年九月十五日

三、关于申请成立“济宁市新生儿疾病筛查中心”的报告

济妇幼字[1998]1号

市卫生局：

根据《中华人民共和国母婴保健法》和《济宁市新生儿疾病筛查管理规定》之规定，拟成立市新生儿疾病筛查中心，由市卫生局直接领导，挂靠在市妇幼保健院内。市新生儿疾病筛查中心负责全市新生儿疾病筛查工作的人员培训、技术指导及质量监督，承担血样标本的实验室检验工作，并对筛查中发现的可疑病例复诊、确诊和治疗，开展新生儿疾病筛查的科研工作。

当否，请批复。

济宁市妇幼保健院
一九九八年二月二十三日

四、关于成立“济宁市新生儿疾病筛查中心”的通知

济卫字[1998]3号

各县市区卫生局、市直医疗卫生单位：

为贯彻实施《中华人民共和国母婴保健法》和《济宁市新生儿疾病筛查管理规定》，经研究决定，成立“济宁市新生儿疾病筛查中心”，由市卫生局直接领导，附设在市妇幼保健院，人员从市妇幼保健院现有人员中调配。济宁市新生儿疾病筛查中心主要承担全市新生儿疾病筛查工作的人员培训、技术指导、质量监督和血标本的实验室检测工作，并对筛查中发现的可疑病例复诊、确诊和治疗，同时开展新生儿疾病筛查的科研工作。

济宁市卫生局

一九九八年三月六日

五、关于印发《济宁市新生儿疾病筛查管理规定》的通知

济卫妇字[1997]4号

各县市区卫生局、兖州矿业公司卫生处、市直医疗卫生单位：

为实施《中华人民共和国母婴保健法》，实现《九十年代中国儿童发展规划纲要》中“大幅度减少残疾儿童发生率，促进残疾儿童康复和发展”的战略目标，预防和减少痴呆儿的发生，降低我市新生儿出生缺陷发生率、提高人口素质，现将配套规章《济宁市新生儿疾病筛查管理规定》印发给你们，望认真遵照执行。

附件：济宁市新生儿疾病筛查管理规定

济宁市卫生局

一九九七年十二月二十八日