附件1

开福区免费新生儿遗传代谢病筛查和耳聋

基因筛查工作技术指导小组

**组 长：**晏 强 区卫健局党组副书记、副局长

**副组长：**易 娟 区妇幼保健计划生育服务中心

（区妇幼保健所）所长

**成 员：**席 惠 湖南省妇幼保健院遗传优生科副主任医师

贺 骏 长沙市妇幼保健院遗传优生科主任医师

李 赞 区妇幼保健计划生育服务中心

（区妇幼保健所）副所长

易彩霞 区妇幼保健计划生育服务中心

（区妇幼保健所）儿童保健科科长

杨玉辉 区妇幼保健计划生育服务中心

（区妇幼保健所）健康教育科科长

陈 艳 区妇幼保健计划生育服务中心

（区妇幼保健所）信息科科长

张 帅 区妇幼保健计划生育服务中心

（区妇幼保健所）儿保专干

附件2

长沙市免费新生儿遗传代谢病筛查与耳聋基因筛查知情同意书

采血单位

母亲姓名： 新生儿性别： 出生日期： 住院病历号：

新生儿遗传代谢病是影响儿童智力和体格发育的严重疾病，若及早诊断和治疗，患儿的身心发育大多可达到正常同龄儿童的水平。新生儿耳聋基因筛查可以早期发现药物敏感性个体、遗传性耳聋个体以及耳聋基因突变的携带者，从而实现早期诊断、早期干预和及时预警，可以显著提高新生儿听力障碍及耳聋高危人群的检出率，减少耳聋的发生。本筛查是根据《中华人民共和国母婴保健法实施办法》、原卫生部《新生儿疾病筛查管理办法》在新生儿期对严重危害新生儿健康的先天性、遗传性疾病施行的专项检查，以达到早期诊断、早期治疗的目的。这对防止残疾、提高出生人口素质有着重大意义。

拟实施医疗方案的注意事项:

1、本市开展筛查的遗传代谢病项目包括（先天性甲状腺功能减低症(CH)、苯丙酮尿症(PKU)、先天性肾上腺皮质增生症(CAH)、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症(G6PD)及多种遗传代谢病筛查（串联质谱法）；新生儿耳聋基因筛查可对常见的4个耳聋相关基因(GJB2、GJB3、SLC26A4及MT-RNRI)的突变热点进行筛查。

2、新生儿出生2天并充分哺乳6-8次后进行足跟采血制成血片，最终送达疾病筛查机构进行筛查。

3、若新生儿遗传代谢病筛查结果异常，筛查中心将尽快通知您孩子作确诊检查。耳聋基因筛查结果分两种情况：①野生型：即受检4个基因的突变热点未发现常见耳聋相关突变基因。如果听力筛查结果为“通过”，则进入听力随诊程序；如果听力筛查结果为“未通过”，应进行诊断性听力学筛查及基因测序筛查；②阳性：即受检4个基因的突变热点携带至少一个耳聋相关突变基因，而听力筛查结果可为“通过”或“未通过”。此类结果提示受检者可能与遗传性耳聋或药物敏感性耳聋密切相关，需结合听力筛查结果进一步进行诊断性听力学筛查及基因测序筛查。

4、当收到复查或者确诊通知，请一定带孩子按时复查，绝不能轻视；如收到复查通知后不按时复查确诊者，其后果自负。特别提醒在填写联系地址、电话时，要填写清楚、准确，以便取得最快的联系。由于新生儿自身个体差异和筛查检测方法的生物学特性，新生儿疾病筛查检测疾病的灵敏度为95%左右，即便是检测结果是阴性，也不能完全将相关疾病排除。因此，在发现孩子有相关异常时也应及时就医。即使通过筛查，也应定期进行儿童保健检查。

5、新生儿疾病筛查中心负责对本中心筛查确诊的“四病”患儿承担诊疗补助工作，按年度提供0-7岁的部分治疗补助。其中先天性甲状腺功能减低症(CH)患儿每年治疗或补助200元，苯丙酮尿症(PKU)患儿每年治疗或补助1000元，天性肾上腺皮质增生症(CAH)患儿每年治疗或补助1000元，葡萄糖6-酸脱氨酶缺乏症(G6PD)惠儿按规定补助(具体见《长沙市新生儿“四病”患儿补助治疗管理规定》)。

6、此筛查项目为长沙市健康民生项目，由政府提供资金，免费为长沙市新生儿进行检测，进一步检查，咨询等费用需个人承担。

**知情选择**

我已阅读正反面知情同意书，并已充分了解该检查项目的性质、合理的预期目的、风险性和必要性，对其中的疑问已经得到医生的解答，我同意接受筛查；我同意捐献我的检测剩余样本和数据，在去掉可识别个人身份信息后用于伦理委员会批准的科学研究、技术创新和临床应用。勾选本条末尾方框表示我不同意捐献，机构将在有关规定保存期结束后按医疗废弃物等进行处理□。

监护人签名 签名日期 年 月 日

我已被告知疾病可能导致的不良后果， 我不同意接受筛查，并愿意承担由此产生的一切后果。

监护人签名 签名日期 年 月 日

监护人现住址： 省 市（州） 县（市、区） 乡(镇)/街道 村/号

监护人联系方式（2个电话号码） /

医(护)人员陈述

我已经告知监护人该新生儿将要进行多种遗传代谢病筛查和耳聋基因筛查项目的性质、目的、风险性、必要性、费用，并且解答了关于此次检查的相关问题。

医(护)人员签名 签名日期 年 月 日

附件3

长沙市新生儿遗传代谢病筛查血片采集

技术规范

一、机构要求

（一）取得《医疗机构执业许可证》；

（二）经市、区县(市)卫生健康行政部门审核批准取得助产技术服务许可项目的《母婴保健技术服务执业许可证》。

二、人员要求

接受过新生儿遗传代谢病筛查相关知识和技能的培训并取得技术合格证书的人员，培训内容包括：

（一）新生儿遗传代谢病筛查的目的、原则、方法及网络运行；

（二）滤纸干血片采集、保存、递送的相关知识；

（三）新生儿遗传代谢病筛查相关信息和档案管理。

三、技术程序

（一）采血人员清洗双手并配戴无菌、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，使用一次性采血针穿刺足跟内侧或外侧，深度小于3mm；用干棉球拭去第1滴血，从第2滴血开始取样。

（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背面，避免重复滴血，至少采集4个直径＞8mm的血斑。

（五）手持消毒干棉球轻压采血部位止血。

（六）将血片悬空平置，空气中自然晾干2-4小时呈深褐色，制成血样标本。避免阳光及紫外线照射、烘烤、挥发性化学物质等污染。

（七）血样标本登记建册。

（八）及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。

（九）所有血片应当按照血源性传染病标本对待，对特殊传染病标本，如艾滋病等应当作标识并单独包装。

四、质量标准

（一）采血滤纸要与试剂盒中标准、质控血样标本用的滤纸一致，可采用S﹠S903滤纸。

（二）采血针一人一针。

（三）采血时间为出生48小时后，7天之内，并充分哺乳。

（四）特殊情况处理：出生新生儿因各种原因（产儿、低体重儿或提前出院、转院或转科等）未能采血者，由采血单位填写延迟采血通知单送交新生儿父母（或监护人）签字并预约时间进行采集血片，最迟采血时间不宜超过出生后20天。

（五）不合格标本退回需重新采血者，应当及时追踪采集血片。

（六）合格滤纸干血片应当为：

1、至少4个血斑，且每个血斑直径大于8mm；

2、血滴自然渗透，滤纸正反血斑一致；

3、血斑无污染；

4、血斑无渗血环；

（七）滤纸干血片应当在采集后3-5个工作日内送交所在区县（市）妇幼保健机构，市新筛中心定点定时到区县（市）妇幼保健机构收取。

（八）对可疑阳性病例应当协助新筛中心，及时通知复查，以便确诊或采取干预措施。

（九）备有完整的血片采集信息、结果登记册、筛查报表和血样标本交接签收本。

1、血样标本登记内容包括：采血单位、母亲姓名、新生儿性别、孕周、出生体重、出生日期、居住地址、联系电话、采血日期、采血者等。要求字迹清楚，登记完整。

2、必须登记并保存的资料包括：活产数、筛查数、新生儿采血登记信息、血样标本登记、反馈的检测结果及确诊病例等，保存时间至少10年。

附件4

长沙市新生儿遗传代谢病筛查追访技术规范

一、依托全市妇幼保健网络，建立追踪随访网络。

二、省、市新筛中心出具可疑阳性报告后，立即通过电话或书面等方式通知新生儿的监护人，督促并确保可疑阳性患儿在规定时间内进行复查和确诊，以尽早得到治疗和干预。

三、对于未召回的筛查阳性患儿由省、市新筛中心每月反馈名单至采血单位及各区、县（市）新筛管理中心，要求协助召回，并将协助召回情况定期反馈到省、市新筛中心。

四、对由于地址不详或拒绝随访等原因造成失访的可疑阳性儿童或患儿，必须注明原因，并告知采血机构、网络管理机构备案。

五、每次通知或访视均必须记录，相关资料应当保存10年。

六、按照筛查疾病的不同诊治要求，诊治医生应定期随访确诊患儿，给予长期健康教育和健康促进，并按照儿童系统保健管理的要求做好患儿的生长发育监测工作。

附件5

长沙市免费新生儿遗传代谢病筛查初筛阳性患儿登记表

报表单位（盖章）： 统计时段： 年 月 日至 年 月 日 共计： 例

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 序号 | 母亲  姓名 | 免费券  发放区县 | 采血单位 | 新生儿  性 别 | 出生日期 | 筛查结果 | 确诊日期 | 确诊结果 | 确诊医院 |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

填表人： 填表时间： 审表人： 审表时间： 联系电话：

备注：1.统计时段请进入长沙市健康民生项目信息系统统计报表栏按“医院使用详情”中“使用开始和结束时间”导出基本信息。2.手动录入确诊结果（阳性标识确诊疾病名称；阴性标识正常）和确诊医院。

附件6

长沙市免费新生儿耳聋基因筛查阳性患儿登记表

报表单位（盖章）： 统计时段： 年 月 日至 年 月 日 共计： 例

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 序号 | 母亲  姓名 | 免费券  发放区县 | 采血单位 | 新生儿  性 别 | 出生日期 | 筛查结果 | 是否通过听力筛查及诊断 | 是否进行医学遗传咨询 | 是否行基因测序及结果 | 登记人 |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

填表人： 填表时间： 审表人： 审表时间： 联系电话：

备注：1.统计时段请进入长沙市健康民生项目信息系统统计报表栏按“医院使用详情”中“使用开始和结束时间”导出基本信息。2.手动录入确诊结果（阳性标识确诊疾病名称；阴性标识正常）和确诊医院。

附件7

长沙市免费新生儿遗传代谢病筛查工作季度统计报表

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 填报单位（盖章）： 统计时段： 年 月 日至 年 月 日 共计： 例 | | | | | | | | | | | | | | | |
| 免费券发放区（县） | 新筛检测人数 | 宣传教育人数 | 可疑阳性例数 | | | | | | 确诊例数 | | | | | | 备注 |
|
| 合计 | CH | PKU | CAH | G6PD | 多种遗传代谢病 | 合计 | CH | PKU | CAH | G6PD | 多种遗传代谢病 | 确诊遗传代谢病名称 |
|
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 填表人： 填表时间； 审表人： 审表时间： 联系电话： | | | | | | | | | | | | | | | |

备注：1.统计时段请进入长沙市健康民生项目信息系统统计报表栏按“新生儿遗传代谢病筛查工作季度统计报表”中“使用开始和结束时间”导出数据。2.手动录入确诊例数和备注

附件8

长沙市免费新生儿耳聋基因筛查工作季度统计报表

填报单位（盖章）： 统计时段： 年 月 日至 年 月 日 共计： 例

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 免费券发放区（县） | 耳聋基因筛查总人数 | 宣传教育  人数 | 筛查异常人数 | | | | | 转诊人数 | 备注（请填写纯合突变的位点） |
| 合计 | 杂合突变 | 纯合突变 | 线粒体均质突变 | 线粒体异质突变 |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

填表人： 填表时间； 审表人： 审表时间： 联系电话：

备注：1.统计时段请进入长沙市健康民生项目信息系统统计报表栏按“新生儿遗传代谢病筛查工作季度统计报表”中“使用开始和结束时间”导出数据。2.手动录入确诊例数和备注。