

重庆市卫生健康委员会 关于印发重庆市新生儿遗传代谢病筛查管理 实施细则的通知

渝卫发〔2020〕76号

各区县（自治县）卫生健康委、两江新区社发局、高新区公共服务局、万盛经开区卫生健康局，重庆市妇幼保健院、重医附属儿童医院：

为规范开展我市新生儿遗传代谢病筛查工作，提高出生人口素质，减少出生缺陷，依据《新生儿疾病筛查管理办法》（卫生部令第64号）、《新生儿疾病筛查技术规范》（卫妇社发〔2010〕96号），结合我市实际，我委制定了《重庆市新生儿遗传代谢病筛查管理实施细则》，经委主任会讨论通过，现印发你们，请遵照执行。

附件：重庆市新生儿遗传代谢病筛查管理实施细则



重庆市卫生健康委员会

2020年12月7日



重庆市新生儿遗传代谢病筛查管理实施细则

第一条 为规范新生儿遗传代谢病（以下简称新生儿疾病）筛查管理，保证新生儿疾病筛查工作质量，依据原卫生部《新生儿疾病管理办法》，制定本实施细则。

第二条 本实施细则所称新生儿疾病筛查是指在新生儿期对严重危害新生儿健康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。

第三条 本实施细则所规定的全市新生儿疾病筛查病种主要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）和葡萄糖 6 磷酸脱氢酶缺乏症（G6PD）等。重庆市卫生健康委员会可以根据医疗资源、群众需求、疾病发生率等实际情况可以增加筛查病种，并报国家卫生健康委员会备案。

第四条 新生儿遗传代谢病筛查程序包括血片采集、送检、实验室检测、阳性病例确诊和治疗和随访。

第五条 新生儿疾病筛查是提高出生人口素质，减少出生缺陷的预防措施之一。各级各类医疗机构和医务人员应当在工作中开展新生儿疾病筛查的宣传教育工作。



第六条 重庆市卫生健康委员会负责全市新生儿疾病筛查的监督管理工作，指定重庆市妇幼保健院、重庆医科大学附属儿童医院和万州区妇幼保健院为新生儿疾病筛查中心。

第七条 新生儿疾病筛查工作实行划片管理。三个新生儿疾病筛查中心按照《重庆市新生儿遗传代谢病筛查工作实施方案》要求，划片分工做好各自区域的新生儿疾病筛查工作。

第八条 新生儿疾病筛查中心应当开展以下工作：

（一）开展新生儿遗传代谢疾病筛查的实验室检测、阳性病例确诊和治疗。

（二）掌握本区域新生儿疾病筛查、诊断、治疗、转诊情况。

（三）负责本区域新生儿疾病筛查人员培训、技术指导、质量管理和相关的健康宣传教育。

（四）承担本区域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。

第九条 设有产科或者儿科的医疗保健机构应当开展以下工作：

（一）按照《新生儿疾病筛查技术规范》的要求，开展新生儿遗传代谢病血片采集及送检工作。

（二）设置专人管理本机构新生儿疾病筛查工作，做好新生儿疾病筛查工作的宣传。



(三) 在知情同意基础上,做好新生儿血样标本的采集和质控,协助做好对可疑阳性新生儿的追踪。

(四) 做好新生儿疾病筛查相关数据统计上报工作。

(五) 开展新生儿疾病筛查的医疗机构应当及时提供病例信息,协助新生儿疾病筛查中心做好第八条的四项工作。

(六) 不具备开展新生儿疾病筛查血片采集条件的医疗机构,应当告知新生儿监护人到有条件的医疗机构进行新生儿疾病筛查血片采集。

第十条 新生儿遗传代谢病筛查实验室设在新生儿疾病筛查中心,并应当具备下列条件:

(一) 具有与所开展工作相适应的卫生专业技术人员,具有与所开展工作相适应的技术和设备。

(二) 符合《医疗机构临床实验室管理办法》的规定。

(三) 符合《新生儿疾病筛查技术规范》的要求。

第十一条 新生儿遗传代谢病筛查中心发现新生儿遗传代谢病阳性病例时,应当及时通知新生儿监护人进行确诊。

第十二条 新生儿疾病筛查遵循自愿和知情选择的原则。医疗机构在实施新生儿疾病筛查前,应当将新生儿疾病筛查的项目、条件、方式、灵敏度和费用等情况,如实告知新生儿的监护人,并取得签字同意。



第十三条 从事新生儿疾病筛查的医疗机构和人员，应当严格执行新生儿疾病筛查技术规范，保证筛查质量。

医疗机构发现新生儿患有遗传代谢病的，应当及时告知其监护人，并提出治疗和随诊建议。

第十四条 重庆市新生儿遗传代谢病筛查中心负责对筛查标本妥善保存。为保护筛查儿童隐私，各医疗机构不得将筛查标本移做他用。

第十五条 各区县（自治县）卫生健康行政部门负责辖区内新生儿遗传代谢疾病筛查工作的管理、监督和协调，组织辖区内医疗保健机构开展新生儿疾病筛查工作。

区县妇幼保健机构是辖区新生儿疾病筛查的业务管理部门。具体职责是：

（一）建立筛查追踪随访网络，及时通知可疑阳性及阳性患儿监护人，督促复查与确诊，协助新生儿疾病筛查中心对患儿的随访与评估，做好各项资料的登记与保存。

（二）收集辖区内采集的血样标本，作好登记并进行质量初筛，及时寄送。

（三）定期召开辖区内总结表彰会。

第十六条 新生儿遗传代谢病筛查实验室应当接受国家卫生健康委临床检验中心的质量监测和检查，检查评估结果为不合

格的，重庆市卫生健康委员会将根据评估结果撤销其资格。

第十七条 医疗机构未经重庆市卫生健康委员会指定擅自开展新生儿遗传代谢病筛查实验室检测的，按照《医疗机构管理条例》第四十七条的规定予以处罚。

第十八条 开展新生儿疾病筛查的医疗机构违反本办法规定，有下列行为之一的，由县级以上地方人民政府卫生健康行政部门责令改正，通报批评，给予警告：

- （一）违反《新生儿疾病筛查技术规范》的。
- （二）未履行告知程序擅自进行新生儿疾病筛查的。
- （三）未按规定进行实验室质量监测、检查的。
- （四）违反本实施细则其它规定的。

第十九条 本细则自印发之日起施行，原《重庆市新生儿遗传代谢病筛查管理实施细则》（渝卫妇社〔2011〕39号）同时废止。