附件4

广东省新生儿遗传代谢病筛查工作指引

为加强我省新生儿疾病筛查工作，规范新生儿遗传代谢病筛查中心管理，提高新生儿遗传代谢病筛查质量，落实《广东省卫生健康委关于新生儿疾病筛查的管理办法》（粤卫规〔2019〕1号）等有关规定，制订本工作指引。

一、机构指定。广东省妇幼保健院为省级新生儿遗传代谢病筛查中心，各地市新生儿遗传代谢病筛查中心（以下简称新筛中心）由省卫生健康行政部门按照区域规划，对提出申请、符合规划的医疗机构，在组织专家现场评估合格后指定为市级筛查中心，承担所在市新生儿遗传代谢病筛查实验室检测等相关工作，原则上一个地市一家，确实需要增加的，需年筛查量应达到3万人以上且市卫生健康行政部门同意。

二、中心设置。新筛中心应是临床和实验室组建的一个完整的、独立运营的专科，由临床医师、实验室技术人员、资料收集人员、阳性召回人员等组成，临床工作人员与实验室人员紧密协作，形成整个新筛网络PDCA管理循环。

三、人员要求

1.血片采集人员：（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）接受过市级及以上新生儿遗传代谢病筛查相关知识和技能的培训并取得合格证书。

2.实验室检测技术人员：(1) 实验室负责人：与医学相关专业本科及以上学历，高级职称，从事新生儿遗传代谢病筛查工作5年以上，掌握新生儿遗传代谢病筛查网络运作和管理。（2）实验室技术人员：大专及以上学历，从事检验工作2年以上，具有技师以上技术职称，接受过省级及以上卫生健康行政部门组织的新生儿遗传代谢病筛查相关知识和技能培训并取得合格证书。

3.召回和诊治人员要求：（1）承担召回的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）从事新生儿遗传代谢病筛查诊治的人员必须取得执业医师资格，并具有中级以上儿科临床专业技术职称。（3）从事新生儿遗传代谢病筛查诊治的相关人员应当参加省级及以上遗传代谢病、内分泌等专业及新生儿遗传代谢性疾病筛查相关知识和技能培训并取得合格证书。

四、筛查程序

新筛中心要严格按照《新生儿疾病筛查技术规范（2010版）》规定的宣传教育、签署知情同意（包括政府免费和自费项目）、血片采集与运送、实验室检测技术、召回、治疗、随访、数据统计分析及上报等进行，保证新筛工作质量。

五、筛查项目管理

1.免费新生儿遗传代谢病筛查病种包括先天性甲状腺功能减低症、苯丙酮尿症、G6PD缺乏症、新生儿先天性肾上腺皮质增生症新生儿遗传代谢病四种。

各地可以根据本行政区域的医疗资源、群众需求、疾病发生率等实际情况，增加本行政区域内新生儿疾病筛查病种（如应用串联质谱法筛查多种遗传代谢性疾病、地中海贫血筛查、遗传性耳聋基因筛查等），并逐步提升人群覆盖，新增病种参照上述新筛四种病的要求进行管理，并抄报省卫生健康委。

2.新生儿遗传代谢病筛查项目必须在指定的新筛中心检测，新筛中心不具备条件开展的可与具备开展项目资质的中心或机构合作开展筛查项目，合作须报当地卫生健康行政部门备案，并由当地新筛中心统一管理，包括标本接收、转送、检测报告发放、阳性召回、治疗、追踪随访等工作，保证新筛质量。严禁采血机构在采血后擅自检测或直接送第三方检测。

3.医疗机构未经省卫生健康委指定、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。

六、培训与质控

1.省新生儿遗传代谢病筛查中心（设在省妇幼保健院）负责组建全省新生儿遗传代谢病专家库，开展全省新生儿疾病筛查工作的技术指导、人员培训和质量控制工作，组织专家指导各地级市新生儿遗传代谢病筛查中心开展相关的业务。

2.市新筛中心负责所辖区域每年不少于一次的新生儿疾病筛查人员培训和技术指导，包括新筛知识宣传、血片采集与运送、疾病诊断与阳性患儿管理、信息填报等内容。

3.定期对所辖区域的助产构机和采血机构进行质量检查，发现问题及时整改，保证工作质量。

4.定期召开质量控制会议，同时按照国家卫生健康委临床检验中心室间质量评价的管理要求，分析和总结16项新筛质量控制指标，并定期上报数据，加强筛查实验室质量管理，提供同质化的新筛服务。

七、信息化建设

1.新筛中心应建立新生儿疾病筛查信息系统，实现智能化管理。软件包括但不限于标本基本信息录入和查询、标本采集与转运节点监控、实验结果分析与查询、治疗和随访管理、室内质量与16项新筛质量指标分析等功能，充分利用信息化管理，提高新生儿疾病筛查的整体管理水平。

2.促进省、市新生儿疾病筛查信息系统与省、市妇幼信息平台对接，实现信息共享，避免患者基本资料和检测结果重复录入，减少信息录入错误和遗漏。

八、评估考核

1.新筛信息系统管理率达100%，新生儿疾病筛查率≥98%，确诊病例治疗率≥80%。

2.各地市新筛中心接受省新筛中心的质量监督管理。

3.省卫生健康委将适时组织对各地新生儿疾病筛查工作进行督导检查，通报工作进展。