

# 韶 关 市 卫 生 健 康 局

# 韶 关 市 财 政 局

---

韶卫函〔2021〕2号

## 韶关市卫生健康局 韶关市财政局关于印发 《韶关市出生缺陷综合防控项目管理方案 (2021-2023年)》的通知

各县（市、区）卫生健康局、财政局：

为贯彻落实《全国出生缺陷综合防治方案》（国卫办妇幼发〔2018〕19号）和《健康广东行动（2019-2030年）》精神，进一步加强我市出生缺陷综合防控，预防和减少出生缺陷，提高出生人口素质，根据《广东省出生缺陷综合防控项目管理方案（2021-2023年）》（粤卫妇幼函〔2020〕12号），结合我市实际情况，特制定《韶关市出生缺陷综合防控项目管理方案（2021-2023年）》，请认真组织实施。

执行中遇有问题，请及时反馈市卫生健康局、市财政局。

韶关市卫生健康局

韶 关 市 财 政 局

2021年1月14日

（市卫生健康局联系人：刘 平，联系电话：8772789）

---

# 韶关市出生缺陷综合防控项目管理方案

## (2021-2023 年)

预防和减少出生缺陷，把好人生健康第一关，是提高出生人口素质、推进健康中国建设的重要举措，是坚持以人为本、促进经济社会可持续发展的内在要求。为深入贯彻党的十九大和全国卫生与健康大会精神，根据《全国出生缺陷综合防治方案》（国卫办妇幼发〔2018〕19号）、《广东省人民政府关于实施健康广东行动的意见》和《广东省出生缺陷综合防控项目管理方案（2021-2023年）》（粤卫妇幼函〔2020〕12号），指导做好2021-2023年韶关市出生缺陷综合防治工作，制定本方案。

### 一、项目目标

（一）总体目标。到2023年，构建覆盖城乡居民，涵盖婚前、孕前、孕期、新生儿、儿童期各阶段的三级出生缺陷防治体系，为群众提供公平可及、优质高效的出生缺陷综合防治服务，预防和减少出生缺陷，提高出生人口素质和儿童健康水平。

（二）年度目标。出生缺陷防治知识知晓率达到80%；夫妇产前地贫初筛（血常规）率达到95%，孕妇产前胎儿染色体异常筛查率和结构畸形筛查率达到80%，新生儿遗传代谢性疾病筛查率达到98%，新生儿听力筛查率达到90%。先天性心脏病、唐氏综合征、耳聋、神经管缺陷、地中海贫血等严重出生缺陷得

到有效控制。

## 二、项目任务

（一）开展一级预防，普及出生缺陷防治知识。实施婚前医学检查项目，免费孕前优生检查项目，增补叶酸预防神经管缺陷项目。以育龄人群、婚前、孕前、孕期保健人群为重点人群，运用广播电视、海报、互联网、微信公众号、健康讲座等宣传手段，推广使用广东母子健康 e 手册微信小程序、互联网+孕妇学校和家长学校平台，大力开展出生缺陷防治知识宣传和教育，普及出生缺陷防治知识。

（二）开展二级预防，减少严重出生缺陷儿出生。由产前筛查机构及产前诊断机构实施产前地中海贫血筛查与诊断、产前胎儿染色体异常（包括唐氏综合征）筛查与诊断、产前胎儿结构畸形筛查与诊断项目，普及应用产前筛查适宜技术，实现怀孕妇女孕 24 周前在自愿情况下至少接受一次产前筛查；对高危孕妇要指导其及时到有产前诊断资质的医疗机构接受产前诊断技术服务；对确诊的严重先天性心脏病、严重开放性神经管缺陷、唐氏综合征及其他严重致死致残染色体病、重度地中海贫血及其他严重致死致残性单基因遗传病等严重出生缺陷胎儿病例，及时给予医学指导和建议，减少严重出生缺陷儿出生。

（三）开展三级预防，减少先天残疾发生。由韶关市新生儿遗传代谢病筛查中心（韶关市妇幼保健院）及各采血机构实施新

生儿遗传代谢病（先天性甲状腺功能减低症、苯丙酮尿症、G6PD 缺乏症（蚕豆病）、先天性肾上腺皮质增生症等遗传代谢疾病）筛查，由助产机构实施新生儿听力筛查。做好早产儿视网膜病变筛查和新生儿疾病筛查阳性病例的随访、确诊、治疗和干预，开展筛查、诊断、治疗，促进早发现、早治疗，减少先天残疾发生。

### 三、项目人群

（一）产前筛查干预：广东省户籍孕妇（含配偶为广东省户籍）或持有效《广东省居住证》的流动人口孕妇。

（二）新生儿疾病筛查：以上孕妇所娩新生儿。

### 四、服务原则

（一）免费筛查。符合条件者（孕妇及新生儿）可免费接受一次产前筛查或新生儿疾病筛查。产前诊断项目给予定额补助，不足部分由患者个人自愿承担。

（二）知情自愿。服务机构认真做好宣传引导，各筛查与诊断的检查项目由群众自愿参与、知情选择。

### 五、资金安排与管理

（一）经费安排。

1. 2021 年至 2023 年省级出生缺陷综合防控资金重点用于支持经济欠发达地区开展胎儿和新生儿出生缺陷指定疾病的筛查干预，以及省出生缺陷防治管理中心和市、县级干预中心的项目管理工作。有条件的地区可结合当地实际，采用新技术、新方

法，增加免费筛查病种，所需新增经费由当地财政解决。

2. 增补叶酸预防神经管缺陷、免费孕前优生健康检查、消除艾滋病梅毒乙肝母婴传播项目按照相应方案执行，由现行经费渠道解决。

## （二）供方补助。

财政补助经费划拨到省、市、县出生缺陷防治管理（干预）中心。标准为：市级 12 万、县级 9 万，主要用于辖区业务骨干培训、督导评估、质量控制、信息管理、宣传教育和管理交流等。

## （三）需方补助。

### 1. 需方补助内容。

（1）符合条件的孕妇可获得地中海贫血及其他严重致死致残单基因遗传病，唐氏综合征及其他严重致死致残染色体异常，无脑儿、脑膨出、开放性脊柱裂、胸腹壁缺损内脏外翻、单腔心、致死性软骨发育不良等严重致死致残性结构畸形的免费产前筛查与定额补助产前诊断。补助 16 个检查项目，具体包括：

①一次地中海贫血血红蛋白电泳复筛及基因检测（夫妇双方）；

②一次孕早期（11-13<sup>+6</sup>周）或孕中期（15-20<sup>+6</sup>周）血清学唐氏综合征筛查；

③一次孕早期（11-13<sup>+6</sup>周）严重致死致残性结构畸形超声筛查（含 NT）；

④一次孕中期（18-24 周）严重致死致残性结构畸形超声筛查（Ⅱ级产前超声检查）；

⑤一次定额补助的外周血游离 DNA 产前筛查（唐筛为临界风险孕妇）；

⑥一次定额补助的产前诊断（筛查为高风险孕妇）：胎儿重度地中海贫血高风险孕妇、其他致死致残单基因遗传病、唐氏综合征及其他严重致死致残染色体异常的遗传学诊断（染色体核型分析、染色体微阵列分析、基因组拷贝数变异测序分析），严重致死致残超声结构异常的Ⅲ级超声产前诊断，严重先天性心脏病的胎儿心脏彩色多普勒超声检查。

（2）符合条件的新生儿可获得新生儿遗传代谢病、新生儿听力、早产儿视网膜病变免费筛查与复筛。补助 12 个检查项目，具体包括：

①一次先天性甲状腺功能减低症初筛和初筛阳性者复筛；

②一次苯丙酮尿症初筛和初筛阳性者复筛；

③一次 G6PD 缺乏症初筛和初筛阳性者复筛；

④一次先天性肾上腺皮质增生症初筛和初筛阳性者复筛；

⑤一次听力筛查初筛和初筛阳性者复筛；

⑥一次早产儿视网膜病变初筛和初筛阳性者复筛；

## **2. 需方补助标准。**

各级财政按照孕妇 620 元/胎、新生儿 214 元/例标准预拨需

方补助资金，按照每个检查项目实际完成例数和财政结算标准据实结算。按照省、市、县财政需方补助经费 6: 2: 2 分担原则进行预拨和结算（见附件 1）。

#### （四）经费管理要求。

**1. 据实结算：**各级财政按照年度目标人群数（见附件 2）预拨年度经费，以后年度根据省妇幼健康信息平台中登记的年度实际完成例数和省财政结算标准据实结算。各定点服务机构凭省妇幼健康信息平台中登记的实际完成例数，于每月 30 日前将上一月的补助进行结算。

**2. 分级结算：**根据《广东省出生缺陷综合防控项目管理方案（2021-2023 年）》，结合我市实际，采取“分级结算”，即市级定点机构由市级结算，县级定点机构由县级结算。在韶关市出生缺陷综合干预中心（韶关市妇幼保健院）完成的产前诊断和新生儿遗传代谢病筛查项目（4 种），将该两项需方经费直接拨付到韶关市妇幼保健院，并按照财政结算标准全额结算。省级和市级政府各自承担的 60%、20% 的费用直接拨付给韶关市妇幼保健院，县级的 20% 由各县（市、区）的政府承担，并与韶关市出生缺陷综合干预中心（韶关市妇幼保健院）协议结算。

我市粤北人民医院作为韶关市出生缺陷综合干预中心以外的产前诊断机构，负责本机构内所有符合补助对象的三级防控工作，本机构内的产前诊断个案需方经费由韶关市出生缺陷综合干

预中心根据省妇幼健康信息平台中登记的实际完成例数，将省级60%和市级20%的相关补助拨付结算。

**3. 就地减免：**各定点服务机构对于目标人群符合相应环节阶段的筛查、诊断，均可以直接从符合阶段开始纳入实施，获得该阶段的减免，各定点服务机构就地、按例、据实定额减免。已通过医保报销的项目，不再纳入财政补助范围。

**4. 专款专用：**项目补助资金必须专款专用，专账核算，其中需方补助作为医疗业务收入核算，供方补助作为财政补助收入核算。任何单位和个人不得截留、挤占和挪用专项补助资金。属于《中华人民共和国政府采购法》和省政府采购管理的有关规定范围的，须严格按政府采购制度执行。

## **六、组织实施**

**（一）项目管理。**省出生缺陷防治管理中心（设在省妇幼保健院）和市县出生缺陷干预中心（设在市县妇幼保健院）负责出生缺陷综合防控项目管理。

**1. 省出生缺陷防治管理中心。**主要履行以下职责：推进全省出生缺陷防治项目实施，组织出生缺陷防治人才培养、技术评估、业务指导、监督管理和健康教育宣传；组织实施出生缺陷防治质量控制工作；组织开展出生缺陷防治数据收集、整理、分析、上报以及相关信息管理工作，在省级妇幼健康信息平台的基础上，逐步建立完善出生缺陷防治项目实施的常规监测数据采集和



分析体系，及时、科学地监测、分析和评估项目实施效果；统筹管理省级产前诊断专项技术指导中心、新生儿疾病筛查中心等机构，指导做好婚前检查、孕前优生检查、产前筛查与诊断、新生儿疾病筛查等出生缺陷三级预防工作。

**2. 地市级出生缺陷综合干预中心。**主要履行以下职责：按照上级工作要求组织实施辖区出生缺陷防控工作，负责本地市出生缺陷疾病筛查和诊断工作，并对辖区承担婚前检查、孕前优生健康检查、产前筛查、产前诊断、新生儿遗传代谢病实验室检测、新生儿听力障碍检测等服务的机构进行业务指导和质量控制。开展辖区出生缺陷综合防控人员培训、健康教育工作和信息化管理等。做好项目进度监测、总结分析，协助做好本地区项目经费管理。加强市新生儿遗传代谢性疾病筛查中心的规范化管理。

**3. 县级出生缺陷综合干预中心。**主要履行以下职责：按照上级工作要求组织实施辖区出生缺陷防控工作，负责辖区出生缺陷疾病筛查工作，并承担辖区婚前检查、孕前优生健康检查、助产机构、基层医疗卫生机构的人员培训。对开展的出生缺陷初筛情况进行信息统计、报告和分析，协助做好本地区项目经费管理。与有关助产机构、婚前检查机构、孕前优生健康检查机构、产前筛查机构、产前诊断机构、新生儿代谢病筛查实验室、新生儿听力障碍诊治机构建立协作和转诊机制，将出生缺陷防控与出生缺陷监测、孕产妇和儿童健康管理相结合，做好辖区出生缺陷高危

孕妇的转诊、随访和干预工作，做好辖区内新生儿代谢病筛查的采血、标本转运工作，做好辖区出生缺陷高危新生儿的转诊、随访和干预工作。

（二）服务机构。各助产机构、孕前优生健康检查机构、产前筛查机构、产前诊断机构、新生儿遗传代谢病筛查实验室、新生儿听力障碍诊治机构要按照各自职责，按照定点服务、首诊负责、便民服务的要求，共同做好出生缺陷防控工作。

**1. 定点服务。**出生缺陷综合防控项目实行属地管理，由定点服务机构完成。能够提供助产服务、孕产妇和儿童保健服务的机构均可向当地卫生健康行政部门申请成为项目定点服务机构。各县（市、区）卫生健康行政部门根据实际情况，合理确定定点服务机构，并向社会公布，实行机构间结算，按照服务流程（附件3），为服务对象提高出生缺陷筛查、诊断服务，并就地减免相关费用。

## **2. 首诊负责。**

（1）产前筛查机构和孕期建档医疗机构，负责落实对孕妇产前免费筛查或转诊服务：**一是**唐氏综合征及其他致死致残性染色体异常血清学筛查；**二是**严重致死致残性结构畸形超声筛查。**三是**血常规阳性夫妇的地中海贫血血红蛋白电泳筛查。

（2）产前诊断机构，负责落实出生缺陷初筛阳性（高风险夫妇）的基因产前诊断或者超声产前诊断服务。

(3) 分娩机构，负责落实新生儿疾病免费筛查或转诊服务：  
一是新生儿遗传代谢性疾病的足跟血血片采集；二是听力筛查；  
三是早产儿视网膜病变筛查。

(4) 市级新生儿遗传代谢病筛查中心：负责落实全市新生儿相关遗传代谢病筛查组织、实验室检测、阳性病例召回、随访、治疗等，具体要求见新生儿遗传代谢病筛查中心工作指引（附件4）。

### 3. 便民服务。

(1) 各地市定点服务机构应简化补助服务流程，建立筛查绿色通道，为符合条件的怀孕夫妇及所生新生儿提供就地免费筛查、诊断服务。服务对象可通过广东省妇幼健康信息平台（以下简称省平台）和广东母子健康 e 手册微信小程序确认身份，在全市范围就地现场减免费用，方便群众。

(2) 定点服务机构应严格按照出生缺陷防治项目技术路线实施，在对于目标人群符合相应环节阶段的筛查、诊断，均可以直接从符合阶段开始纳入，获得该阶段的减免，提高效率。

#### (三) 信息化管理。

定点机构要按照《广东省卫生健康委办公室关于印发广东省妇幼健康信息平台全面上线工作方案的通知》（粤卫办妇幼函〔2020〕3 号）要求，全面上线应用广东省妇幼健康信息平台（以下简称省平台），在省平台及时为群众建立婚前医学检查、孕前

优生健康检查、孕期档案、出生缺陷防治信息电子档案，推广应用“广东母子健康 e 手册”微信小程序，完善出生缺陷防治全程服务信息，推动数据互联互通。加强妇幼健康信息平台相关数据的分析利用，借力“互联网+医疗健康”，为群众提供出生缺陷防治政策和措施的咨询指导、检查提醒、预约就诊、检查检验结果查询等便民利民服务。加强数据和样本管理，保护群众隐私，保障信息安全和人类遗传资源安全。

**1. 省平台建档。**各定点服务机构应安排专人负责，登录省平台，在对象参加婚前检查、孕前优生检查、孕期检查、新生儿疾病筛查时，为对象建档并指导对象扫描使用“广东母子健康 e 手册”微信小程序。

**2. 项目电子券：**项目目标人群在省平台建孕产档案后，省平台将生成出生缺陷项目电子券，发送到孕妇手机上的“广东母子健康 e 手册”微信小程序。孕妇凭电子券在定点服务机构接受产前筛查、产前诊断和新生儿疾病筛查免费或定额减免服务。

**3. 信息录入：**定点服务机构根据“广东母子健康 e 手册”电子券进行服务对象身份确认，就地现场减免费用。并按照“谁服务、谁上报、谁负责”原则，将本机构承担项目内出生缺陷防治检查项目个案结果（含省财政补助、医保支付或对象自费项目）3 天内上报（录入）省妇幼健康信息平台。群众可以通过母子健康 e 手册”，查看检查结果信息。

## 七、有关要求

（一）加强组织领导。为推进出生缺陷综合防控项目的实施，成立市出生缺陷防控项目工作领导小组（附件5），负责项目重大决策、组织协调和监督管理等，积极推动出生缺陷防治工作并纳入当地年度工作规划和卫生健康工作重要内容，落实地方支出责任，明确工作目标，保障项目顺利实施。

（二）规范业务管理。各县（市、区）要严格按照三级出生缺陷综合干预中心建设标准建立完善以妇幼健康服务机构为主体，以基层医疗卫生机构为基础，以综合性医院、医学院校为补充，覆盖城乡，涵盖孕前、孕期、新生儿各阶段的三级出生缺陷综合防控服务体系，做好婚前检查、孕前优生检查、产前筛查与诊断、新生儿疾病筛查等出生缺陷三级预防工作。落实属地管理职责，严格定点服务和首诊负责制，各医院、采血机构不得将产前筛查、产前诊断、新生儿遗传代谢疾病筛查标本私自送定点服务机构以外的第三方机构进行检测。各县（市、区）筛查机构没有能力开展的筛查项目或产前诊断的对象必须规范转诊到市级干预中心（韶关市妇幼保健院）进行筛查或诊断。

（三）推进人才培养。规范开展专业人员岗位培训和继续教育，逐步壮大出生缺陷防治人才队伍，不断提高业务水平。依托全省出生缺陷防治人才培训基地和我市协同单位共同组成的培训网络，建立规范有序的出生缺陷防治培训模式，针对出生缺陷

防治薄弱环节，重点开展优生遗传咨询、产前筛查和产前诊断、出生缺陷鉴别诊断和治疗等方面培训。

（四）强化质量控制。加强出生缺陷防控项目质量管理，利用信息化手段，建立质量控制和持续改进的长效机制，做好出生缺陷三级防控的全服务流程质量管理，提高防治服务的同质化、均等化，提高服务水平，巩固防控成效。

（五）严格绩效评估。各县（市、区）要加强对出生缺陷防治政策落实、项目实施、资金管理、工作情况等方面的考核，及时总结推广出生缺陷防治有效做法和经验。市卫生健康局将适时组织对各县（市、区）出生缺陷综合防治工作进行督导检查，通报工作进展。确保为群众提供优质、连续、满意的出生缺陷防治综合服务。

本方案自 2021 年 1 月 1 日起执行。

附件：1. 需方补助项目及标准

2. 2021-2023 年出生缺陷综合防控目标人群数测算表

3. 出生缺陷综合防控工作流程图

4. 广东省新生儿遗传代谢病筛查中心管理指引

5. 韶关市出生缺陷综合防控项目工作领导小组

附件 1

需方补助项目及标准

目标疾病	检查项目			补助对象	服务机构	医疗机构 收费标准 (元/例)	财政结算标准 (元/例)	需要筛查 人数比例	省财政预 拨和结算 比例	财政预拨标准（元/人）		
										小计	省财政预拨标准	市县财政预拨标准
						[1]	[2]=[1]*0.9	[3]	[4]	[5]=[6]+[7]	[6]=[2]*[3]*[4]	[7]=[2]*[3]*（1-[4]）
合计									60%	834	500	334
一、产前筛查及诊断										620	370	250
（一）产前筛查										542	326	216
1、地中海贫血	原有	初筛	血常规（MCV、MCH）	计划怀孕夫妇	孕前优生项目	/	/	100%		/		
	原有	复筛	地贫血红蛋白分析	夫妇双方血常规检测至少一方为阳性(含自费病人)，且双方进行血红蛋白分析检测(按初筛人群25%计算)。	产前筛查机构	42.3	38.1	25%	60%	10	6	4
	原有		地贫基因检测（致病突变缺失及罕见α、β测序）	夫妇双方经血红蛋白分析为双方阳性(含自费病人)，且双方进行地贫基因检测。未发现致病突变的做罕见α、β测序（按初筛人群6.25%计算）		574.5	517.0	6.25%	60%	32	19	13
	2、唐氏综合征及其他致死致残性染色体异常	原有	初筛	孕早期（11-13 <sup>+</sup> 6周）血清学（β-HCG+PAPP）		按目前筛查实际约70%选择早期唐筛。	130	117.0	70%	60%	82	49
原有		孕中期（15-20周）血清学		按目前筛查实际约30%选择中期唐筛。		147.4	132.7	30%	60%	40	24	16

目标疾病	检查项目			补助对象	服务机构	医疗机构 收费标准 (元/例)	财政结算标准 (元/例)	需要筛查 人数比例	省财政预 拨和结算 比例	财政预拨标准（元/人）		
						[1]	[2]=[1]*0.9	[3]	[4]	[5]=[6]+[7]	[6]=[2]*[3]*[4]	[7]=[2]*[3]*（1-[4]）
			(β-HCG+AFP+uE3)									
	新增	复筛	孕妇外周血游离 DNA 产前筛查 (NIPT)	经血清学筛查为临界风 险的孕妇(非整倍体风险 值介于高风险切割值与 1/1000 的孕妇,按初筛 人群 10%计算,财政定 额补助 600 元,不足部分 个人自付或医保补助)	全省 55 家 经批准的 产前诊断 机构	1411.7	600.0	10.0%	60%	60	36	24
3、严重致死 致残性结构 畸形	原有	初筛	孕早期（11-13+6 周） 超声检查（含 NT）	所有孕妇	产前筛查 机构	177	159.3	100%	60%	159	96	63
	原有		II 级产前超声检查	所有孕妇		177	159.3	100%	60%	159	96	63
(二) 产前诊断（其中，基因诊断按照 1850 元/胎定额补助）										78	44	34
1、地中海贫 血	原有	基因诊 断	绒毛/羊水/脐血地贫 产前诊断	夫妇双方携带同型α或β 地贫基因（按初筛人群 1%计算）。	全省经批 准的产前 诊断机构	1967	1850	1.0%	60%	19	11	8
2、其他严重 致死致残单 基因疾病（新 增）	新增	基因诊 断	绒毛/羊水/脐血其他 严重致死致残单基因 疾病的基因诊断（具 体方法见干预病种技 术规范）	已生育一胎严重单基因 遗传病的夫妇、通过筛 查发现夫妇双方携带同 一种严重单基因遗传病基 因（按初筛人群 5%计 算）		2070	1850	0.5%	60%	9	5	4
3、唐氏综合 征及其他致 死致残性染 色体异常	原有	基因诊 断	绒毛/羊水/脐血染色 体核型分析	高风险孕妇，三选其一 （按初筛人群 1.5%计 算）		1992	1850	0.5%	60%	9	5	4
	原有		绒毛/羊水/脐血染色 体微阵列分析 （CMA）			4353	1850	0.5%	60%	9	5	4



目标疾病	检查项目			补助对象	服务机构	医疗机构 收费标准 (元/例)	财政结算标准 (元/例)	需要筛查 人数比例	省财政预 拨和结算 比例	财政预拨标准（元/人）		
										小计	省财政预拨标准	市县财政预拨标准
						[1]	[2]=[1]*0.9	[3]	[4]	[5]=[6]+[7]	[6]=[2]*[3]*[4]	[7]=[2]*[3]*（1-[4]）
	原有		绒毛/羊水/脐血基因 组拷贝数变异测分析 （CNV-seq）			3111	1850	0.5%	60%	9	5	4
4、严重致死 致残性结构 畸形	原有	基因诊 断	绒毛/羊水/脐血染色 体核型分析	筛查阳性的孕妇，三选其 一。（按初筛人群1%计 算）		1992	1850	0.4%	60%	6	4	2
	原有		绒毛/羊水/脐血染色 体微阵列分析 （CMA）			4353	1850	0.3%	60%	6	3	3
	原有		绒毛/羊水/脐血基因 组拷贝数变异测序 （CNV-seq）			3111	1850	0.3%	60%	6	3	3
	原有	超声诊 断	III级产前超声检查	筛查阳性的孕妇（按初筛 人群1%计算）		390	390.0	1.0%	60%	4	2	2
	原有		先天性心脏病的胎儿 心脏彩超检查（胎儿 超声心动图检查）	筛查阳性的孕妇（按初筛 人群2%计算）		360	360.0	0.2%	60%	1	1	0
	二、新生儿疾病筛查										214	130
1、先天性甲 状腺功能减 低症	原有	初筛	血清促甲状腺激素测 定（化学发光法）	初筛为所有新生儿	市新生儿 遗传代谢 病筛查中 心	33.1	29.8	100%	60%	30	19	11
	原有	复筛	甲状腺功能三项 （TSH,FT3,FT4,）	筛查阳性的新生儿（按初 筛人群2%计算）（甲低）		127.5	114.8	2%	60%	2	1	1
2、苯丙酮尿 症	原有	初筛	苯丙氨酸测定(PKU) 定量	初筛为所有新生儿		23	20.7	100%	60%	20	12	8
	新增	复筛	串联质谱法	筛查阳性的新生儿（按初 筛人群0.3%计算）（苯 丙酮尿症等）		241.8	217.6	0.30%	60%	1	1	0

目标疾病	检查项目			补助对象	服务机构	医疗机构 收费标准 (元/例)	财政结算标准 (元/例)	需要筛查 人数比例	省财政预 拨和结算 比例	财政预拨标准(元/人)		
						[1]	[2]=[1]*0.9	[3]	[4]	[5]=[6]+[7]	[6]=[2]*[3]*[4]	[7]=[2]*[3]*(1-[4])
3、G6PD 缺乏症	原有	初筛	葡萄糖 6-磷酸脱氢酶 荧光斑点试验	初筛为所有新生儿		9.9	8.9	100%	60%	9	5	4
	原有	复筛	比值法	筛查阳性的新生儿(按初 筛人群 5% 计算) (G6PD)		9.2	8.3	5.0%	60%	1	1	0
4、先天性肾 上腺皮质增 生症(新增)	新增	初筛	17α羟孕酮测定(化学 发光法)	初筛为所有新生儿		47.2	42.5	100%	60%	42	26	16
		复筛	17α羟孕酮, 皮质醇, 睾酮, 雄烯二酮, 脱 氢表雄酮	筛查阳性的新生儿(按初 筛人群 2% 计算)(甲低) (CAH)		107.5	96.8	2%	60%	2	1	1
5、新生儿听 力筛查	原有	初筛	耳声发射检查	初筛为所有新生儿	各市新生 儿听力筛 查机构	84.2	75.8	100%	60%	76	46	30
	原有	复筛	耳声发射检查 OAE+ 自动听性脑干反应 AABR	筛查阳性的新生儿(按初 筛人群 5% 计算)(听力 筛查)		299.5	269.6	5%	60%	14	8	6
6、早产儿视 网膜病变(新 增)	新增	初筛	新生儿视网膜筛查	所有早产儿(按早产率 4.85%计算)	有条件的 县级以上 定点新生 儿筛查机 构	323	290.7	4.85%	60%	14	8	6
		复筛	视网膜病变复筛/诊 断	初筛阳性新生儿(按所有 新生儿 1% 计算)		323	290.7	1%	60%	3	2	1

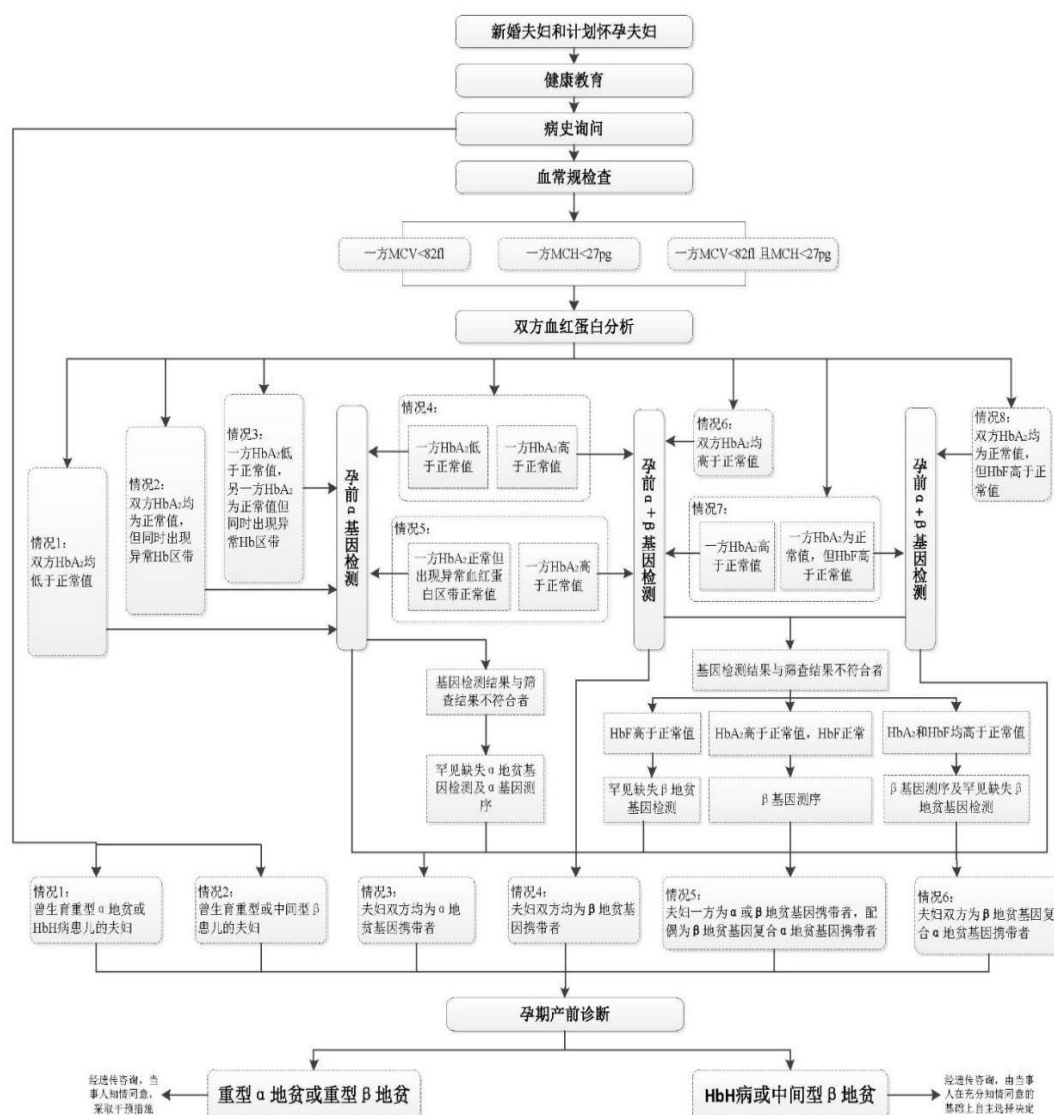
备注：一、产前诊断定额补助 1850 元/胎参考广东省卫生计生委广东省财政厅关于印发广东省地中海贫血预防控制项目实施方案的通知（粤卫函[2017]698 号）确定的标准。二、NIPT 为新增项目，财政定额补助 600 元/例，不足部分个人自付或医保补助。三、III 级产前超声检查财政定额补助 390 元/例、先天性心脏病的胎儿心脏彩超检查财政定额补助 360 元/例。四、其他筛查项目按照广州地区二级医疗机构或者三级医疗机构承担的收费标准的 90%确定结算标准。五、检查内容为参考项目，各地可以有调整，省财政按照【检查项目】\*【财政人均结算标准】\*【省财政结算比例】进行结算。

## 附件 2

2021-2023 年出生缺陷防控项目目标人群测算表

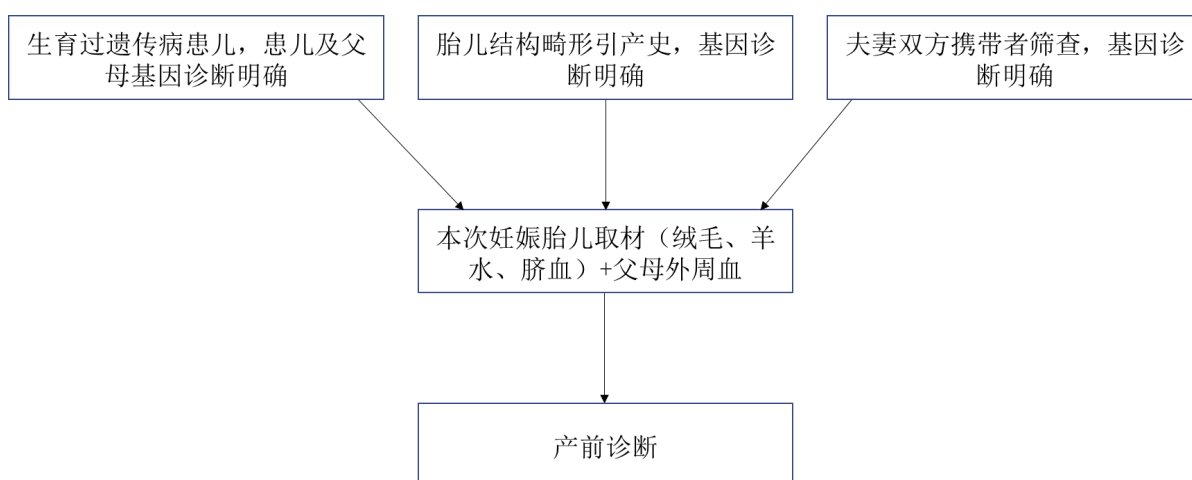
预算编号	地区	广东省户籍围产儿数			2017-2019 年 年均增长率	2019 年 项目筛 查覆盖 率	新生儿筛查需方补助目标人群预测数			产前筛查及诊断需方补助目标人群预测数		
		2017 年	2018 年	2019 年			2021 年	2022 年	2023 年	2021 年	2022 年	2023 年
	栏次	[1]	[2]	[3]	[4]	[6]	$[7]=[3]*(1+[4])*(1+[4])$	$[8]=[7]*[4]$	$[9]=[8]*[4]$	$[10]=[7]*[6]$	$[11]=[8]*[6]$	$[12]=[9]*[6]$
	韶关市	39713	33355	30721	-12.05%	80%	24564	22034	19892	19650	17626	15914
606	韶关市	39713	33355	30721	-12.05%	80%	24564	22034	19892	19650	17,626	15,914
606001	韶关市本级											
606002	浈江区	5325	4026	3738	-16.22%	80%	2624	2198	1842	2,099	1,758	1,474
606003	武江区	5069	3834	3556	-16.24%	80%	2495	2090	1751	1,996	1,672	1,401
606004	曲江区	2933	2358	2748	-3.21%	80%	2575	2492	2412	2,060	1,994	1,930
606005	乐昌市	5748	4986	4169	-14.84%	80%	3255	2928	2679	2,604	2,342	2,143
606006	南雄市	4464	4217	3834	-7.32%	80%	3293	3052	2828	2,634	2,442	2,262
606007	仁化县	2278	1898	1676	-14.23%	80%	1233	1058	907	986	846	726
606008	始兴县	3230	2486	2322	-15.21%	80%	1669	1415	1200	1,335	1,132	960
606009	翁源县	5450	5094	4525	-8.88%	80%	3757	3423	3119	3,006	2,738	2,495
606010	新丰县	2091	1893	1806	-7.06%	80%	1900	1850	1830	1,520	1,480	1,464
606011	乳源县	3125	2563	2347	-13.34%	80%	1763	1528	1324	1,410	1,222	1,059
备注：目标人群预测数根据户籍围产儿年均出生增长率进行预测，实际实施按照项目方案规定的目标人群执行。												

# 地中海贫血防控工作流程图



## 附件 3-2

# 其他致死致残性单基因病产前诊断工作 流程图及病种目录（第一批）



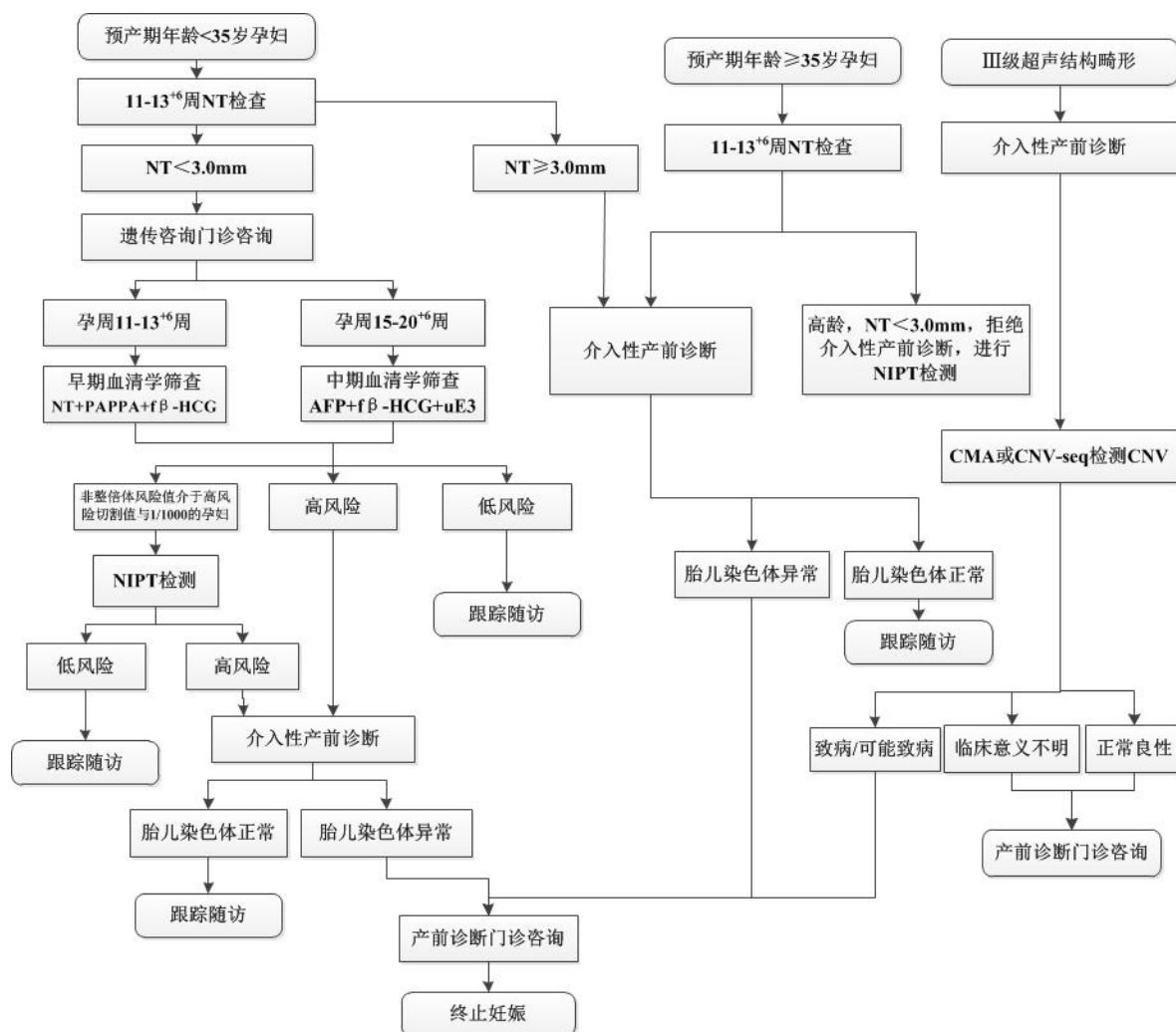
## 广东省出生缺陷防控项目产前诊断补助单基因病种目录

（第一批，12 种）

病种（发病率）	病种（发病率）	病种（发病率）	病种（发病率）
21-羟化酶缺乏症 (1/10000)	白化病 (1/18000)	高苯丙氨酸血症 (1/10397)	Duchenne/Becker 型肌营养不良 (1/3853)
血友病 (2.73/100000)	脊髓性肌萎缩症 (1/6000)	甲基丙二酸血症 (1/28000)	瓜氨酸血症 (1/9200)
非综合征性耳聋 (8/10000)	原发性肉碱缺乏症 (3.1/10 万)	视网膜色素变性 (1/3784)	视网膜母细胞瘤 (1/15000)

备注：病种选取标准：依据国家卫健委发布的《罕见病诊疗指南（2018 年版）》，选取 121 种疾病中中国人群患病率或发病率高于 1/50000、基因诊断位点明确且可以进行产前诊断的疾病。患病率为一范围的取高值。

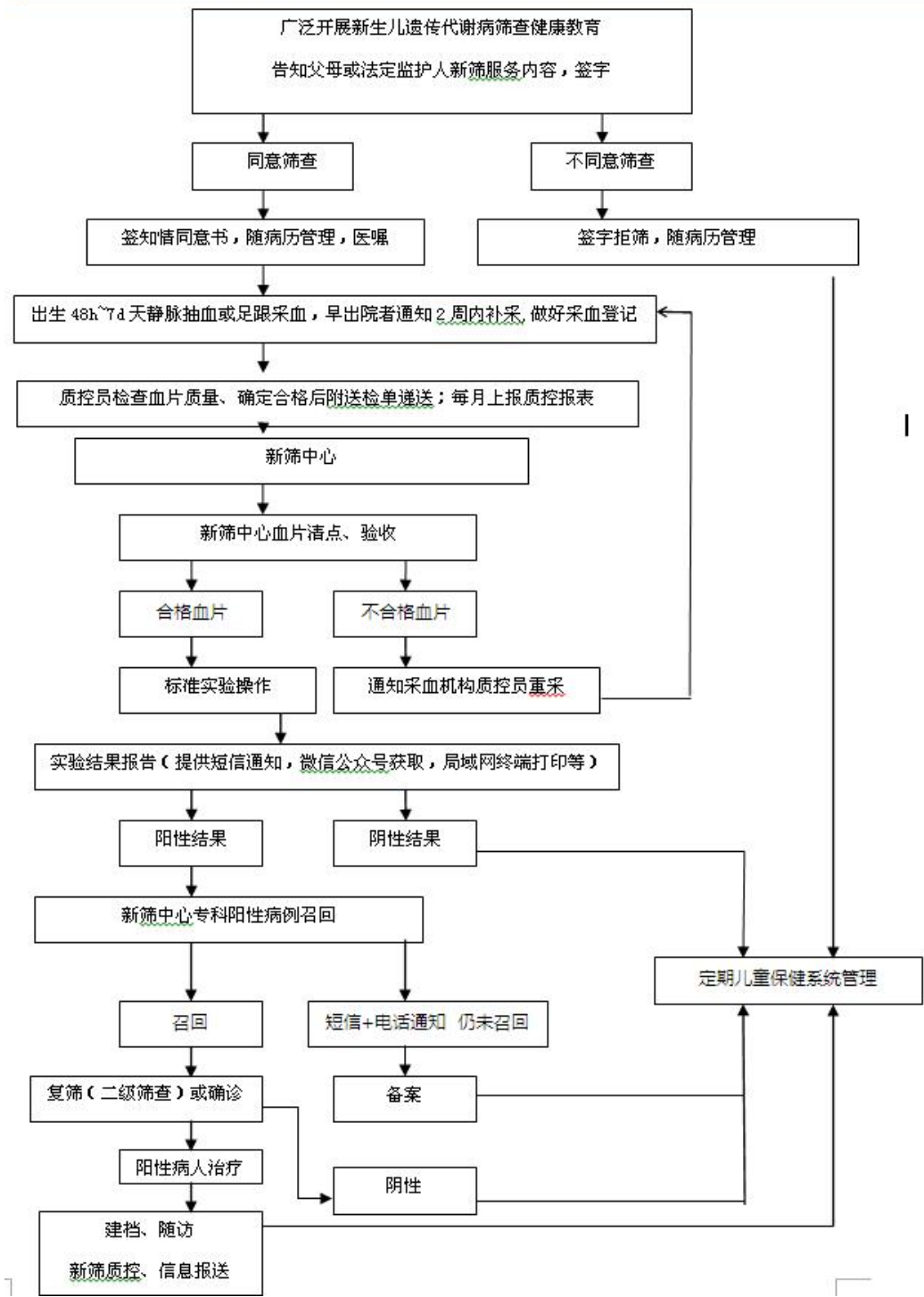
## 异常防控工作流程图



# 严重致死致残性结构畸形防控工作流程图

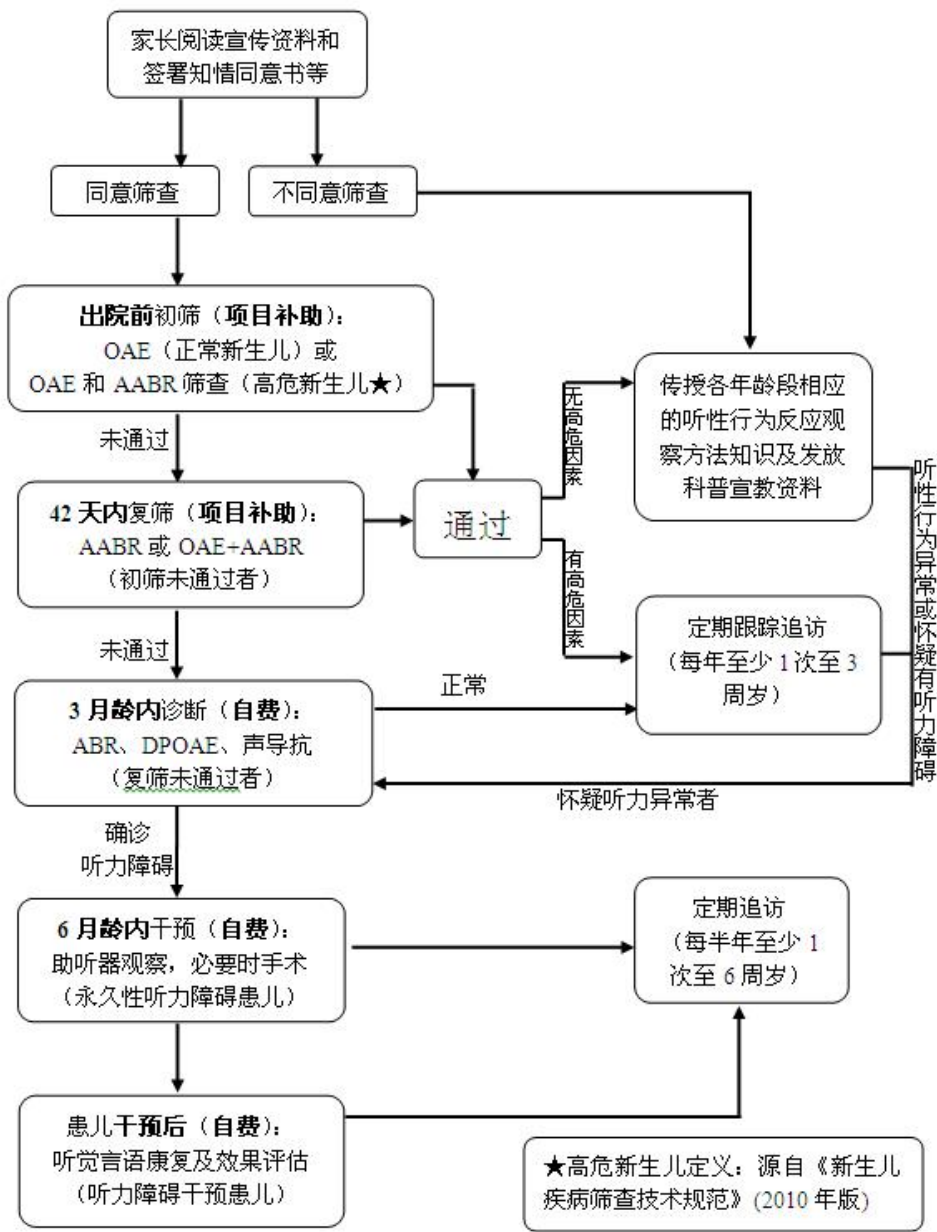


# 新生儿遗传代谢性疾病筛查工作流程图

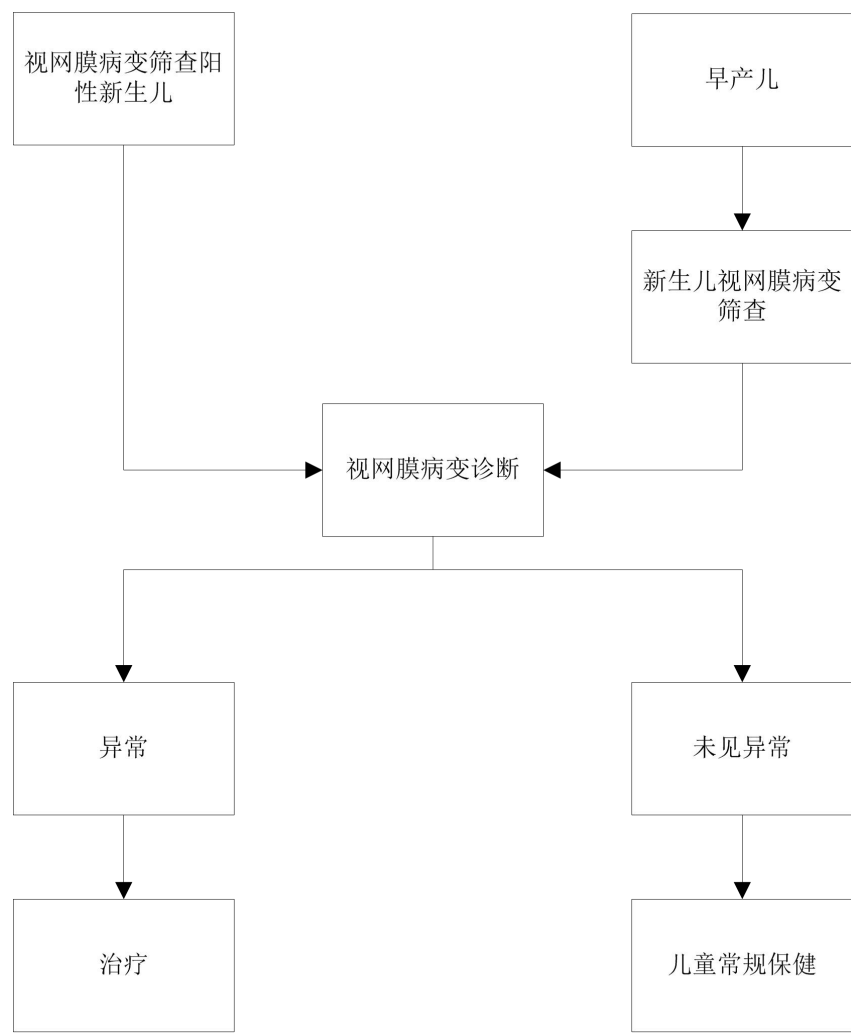




# 新生儿听力筛查工作流程图



# 早产儿视网膜病变诊查工作流程图



## 附件 4

# 韶关市新生儿遗传代谢病筛查工作指引

为加强我市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。**韶关市妇幼保健院为我市新生儿遗传代谢病筛查中心（以下简称市新筛中心）。市新筛中心是由省卫生健康行政部门按照区域规划，在组织专家现场评估合格后指定的市级筛查中心，承担韶关市新生儿遗传代谢病筛查实验室检测等相关工作。

**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

（一）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。

(二) 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。

(三) 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**

市新筛中心严格按照《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**

(一) 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。

各县（市、区）的助产机构和采血机构可以根据本区域的群众需求、疾病发生率等实际情况，增加本机构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、市卫生健康行政管理部门备案。

（二）新生儿遗传代谢病筛查项目必须在指定的市新筛中心检测，由市新筛中心统一管理，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。

（三）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**

（一）韶关市新生儿遗传代谢病筛查中心（设在市妇幼保健院）负责开展全市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，组织专家指导各县（市、区）的助产机构和采血机构开展相关的业务。

（二）市新筛中心负责本市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。

（三）市新筛中心每年不少于一次的对各县（市、区）的助产机构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。

（四）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

（一）韶关市新筛中心建立了新生儿疾病筛查管理信息系统，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。

（二）促进本市辖区内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

（一）新筛工作考核指标：市新筛信息系统管理率达 100%，确诊病例治疗率 $\geq 80\%$ ，各县（市、区）的助产机构和采血机构新生儿疾病筛查率 $\geq 98\%$ 。

（二）市新筛中心接受省新筛中心的质量监督管理，各县（市、区）助产机构和采血机构接受市新筛中心的质量监督管理。

（三）市卫生健康局将适时组织对各县（市、区）的助产机构和采血机构的新生儿疾病筛查工作进行督导检查，通报工作进展。

## 附件 5

# 韶关市出生缺陷防控项目工作领导小组

- 组 长：卢春燕 市政协副主席、市卫生健康局长
- 副组长：刘建军 市卫生健康局副局长
- 张文华 市财政局副局长
- 成 员：徐逢春 市卫生健康局四级调研员（妇幼科负责人）
- 邓 敏 市卫生健康局财务科科长
- 戴 曦 市卫生健康局办公室副主任
- 范国辉 市卫生健康局科教保健科科长
- 邹外利 市卫生健康局职业健康与宣传科科长
- 陈汉飞 市卫生健康局医政科科长
- 冯 飞 市财政局社会保障科科长
- 陈 艳 市妇幼保健院副院长

工作领导小组办公室设在市卫生健康局妇幼科，具体负责日常管理工作。



公开形式：主动公开

---

韶关市卫生健康局办公室

2021 年 1 月 15 日印发

校对：妇幼科 刘 平

（共印 25 份）