

龙南市卫生健康委员会文件 龙南市财政局文件

龙卫健字〔2023〕14号

关于印发《龙南市免费提供出生缺陷防控 服务实施方案》的通知

各乡、镇卫生院，市直各医疗卫生单位，委机关有关股室：

根据2023年全省民生实事的工作安排，为切实落实为全市孕妇、新生儿免费提供出生缺陷防控服务工作，现将《龙南市免费提供出生缺陷防控服务实施方案》印发给你们，请认真贯彻落实。

龙南市卫生健康委员会



龙南市财政局

2023年6月27日



龙南市免费提供出生缺陷防控服务实施方案

为落实 2023 年江西省民生实事“免费提供出生缺陷防控服务”，结合我市实际，制定本实施方案

一、任务目标

为全市孕产妇免费提供产前筛查和新生儿疾病筛查，包括超声胎儿颈部透明带检查（NT 检查）、胎儿六大畸形超声常规检查、产前血清学筛查、地中海贫血基因检测，及新生儿遗传代谢病筛查、听力筛查、遗传性耳聋基因检测、先天性心脏病筛查等 8 项服务。2023 年产前筛查率达 80%，新生儿遗传代谢病筛查率达 98%，听力筛查率和耳聋基因检测率达 90%，先天性心脏病筛查率达 60%。

二、实施内容

（一）服务对象

全市孕产妇及新生儿

（二）服务内容

1. 产前筛查

（1）胎儿颈部透明带检查（NT 检查）：免费为妊娠 11—14 周的孕妇提供一次超声胎儿颈部透明带检查（NT 检查）。

（2）产前血清学筛查：免费为妊娠 9-13⁺⁶周的孕妇提供一次 21-三体综合征、18-三体综合征早孕血清生化免疫筛查。

（3）地中海贫血基因检测：免费为未进行过地中海贫血基

因检测的孕妇进行一次地中海贫血基因检测。

(4)六大畸形超声常规检查:免费为在怀孕16-24周、30-34周的孕妇分别提供一次胎儿六大畸形超声常规检查(包括无脑儿、脑膨出、开放性脊柱裂、胸腹壁缺陷内脏外翻、单腔心、致命性软骨发育不良)。

2. 新生儿疾病筛查

(5)新生儿遗传代谢病筛查:免费为新生儿提供一次新生儿遗传代谢病筛查(包括苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症、先天性肾上腺皮质增生症、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症,以下简称“遗传四项”)

(6)听力筛查:免费为新生儿进行一次听力筛查,未通过者及漏筛者于42天内到原初筛机构免费进行双耳复筛。

(7)新生儿耳聋基因筛查:免费为新生儿提供一次新生儿遗传性耳聋基因检测(与新生儿遗传代谢性疾病筛查同步采样)。

(8)先天性心脏病筛查:通过心脏听诊和经皮脉搏血氧饱和度测定免费为新生儿进行先天性心脏病筛查。

以上8个项目的具体操作流程见技术方案。

(三) 定点机构及职责

1. 项目管理机构

按照机构性质和职责分工,我市项目管理机构为龙南市第二人民医院(市妇幼保健院);负责全辖区孕妇产前筛查工作

的培训、指导和质控；负责全辖区项目数据的信息报送，辖区项目的培训、指导和质控。

2. 产前筛查服务机构

(1) 定点超声检查机构：为通过胎儿超声筛查技术资格认证的产前筛查机构，负责超声胎儿颈部透明带检查（NT 检查）与胎儿六大畸形超声常规检查。

(2) 产前血清学筛查与地中海贫血基因检测定点采血和检测机构：定点采血机构为通过技术资格认证的产前筛查机构，负责开展产前血清学筛查与地中海贫血基因检测采血服务并及时送检。定点检测机构为赣州市妇幼保健院，负责全市孕早期产前血清学筛查与地中海贫血基因检测。

3. 新生儿疾病筛查服务定点机构

(1) 遗传四项和新生儿遗传性耳聋基因检测定点采血和检测机构：定点采血机构为各助产机构，负责开展新生儿遗传代谢病和遗传性耳聋基因的血片采集、保存、送检等工作。定点检测机构为赣州市妇幼保健院新生儿疾病筛查中心，负责对全市的新生儿遗传代谢病和遗传性耳聋基因标本的收集与实验室检测。

(2) 听力筛查定点机构：为设有产科或新生儿科（儿科）诊疗科目的助产机构。

(3) 先天性心脏病筛查机构：为保证筛查质量，龙南市卫健委对辖区定点医疗保健机构的筛查工作人员进行培训考核

后，指定一家或多家考核合格的机构为新生儿先天性心脏病筛查定点机构。

（四）咨询随访管理及信息报送。各定点机构需要为所有免费服务对象提供咨询指导，并做好阳性跟踪随访管理，形成服务闭环。所有需要进一步做产前诊断的孕妇转介至产前诊断机构，将产前诊断阳性孕妇纳入孕产妇高危专案管理；将新生儿疾病筛查阳性的新生儿纳入高危儿管理，并按规范予以干预。

各定点机构须保存好免费检测的孕产妇和新生儿有关资料，留底以备资金审计。同时按照要求上报项目数据报表。

四、实施步骤

（一）筹划准备阶段（2023年3月31日前）。下发实施方案，开展启动会，适时开展培训，指导基层开展人员考核，提升基层医疗保健机构的服务能力。

（二）组织实施阶段（2023年4-12月）。全市各级定点机构为全市孕妇免费提供包含8项产前筛查和新生儿疾病筛查服务项目。

（三）验收评估阶段（2023年12月）。对全市免费提供出生缺陷防控服务工作开展情况进行验收评估。

五、资金安排

（一）产前筛查和新生儿疾病筛查服务经费补助标准

1. 产前筛查 570 元/例。具体为：超声胎儿颈部透明带检查（NT 检查）100 元/例；胎儿六大畸形超声常规检查（无脑儿、

脑膨出、开放性脊柱裂、胸腹壁缺陷内脏外翻、单腔心、致命性软骨发育不良)两次共 130 元/例; 产前血清学筛查 190 元/例(包含采血经费 30 元/例); 地中海贫血基因检测 150 元/例(包含采血经费 10 元/例)。

2. 新生儿疾病筛查 282 元/例。具体为: 遗传四项筛查 100 元/例; 听力筛查 40 元/例; 遗传性耳聋基因检测 130 元/例; 先天性心脏病筛查 12 元/例。遗传四项筛查、遗传性耳聋基因检测同一次采血, 采血经费共 30 元/例。

(二) 资金分担情况

省财政配套 40%, 市财政配套 12%, 孕妇产检、新生儿出生所在医疗机构的属地县级财政配套 48%。在赣州市妇幼保健院开展的产前血清学筛查、地贫基因检测、遗传四项筛查、遗传性耳聋基因检测项目, 所涉及的县级配套资金通过年终结算上解到市本级。

五、完成时限

2023 年 12 月 20 日前

六、保障措施

(一) 高度重视, 压实责任。出生缺陷防控服务是优化生育政策、促进优生优育的重要举措。各单位要统一思想, 提高认识, 细化任务分工、工作措施和进度安排, 确保好事办实, 实事办好。

(二) 强化宣传, 精心组织。各单位要积极开展形式多样

的宣传活动，提高人民群众、社会各界对此项民生实事的知晓度、认可度，广泛宣传出生缺陷防治相关知识。各单位要周密部署，加强组织动员，切实提高人群对出生缺陷防控服务的接受度，提高筛查率。

（三）强化培训，提升能力。各定点机构要以民生实事实施为契机，补齐短板，进一步加强出生缺陷防控能力建设，针对各项服务内容，强化人员培训，对于新增服务项目，同步开展培训，并结合日常进修与出生缺陷人才培训项目等工作，开展培训与复训，提升基层服务能力。

（四）加强督导，确保质量。各单位要加强对民生实事推进的工作调度、督促指导和考核评估，强化培训和质量控制，保证产前筛查和新生儿疾病筛查质量，提升群众的健康获得感。加强信息管理，各定点机构通过省妇幼健康信息平台准确上报信息。

（五）科学规范，优化服务。各定点机构要严格按照产前筛查、新生儿疾病筛查相关政策法规、本方案以及技术方案要求，规范开展检测、随访、咨询等服务，尊重意愿，保护隐私，便民便捷，改善体验。充分利用妇幼健康基本公卫服务项目、让爱无缺公益项目等作为民生实事工程的有益补充，对筛查阳性人员提供进一步诊断和救助。

七、项目负责人及联络员

龙南市卫生健康委：叶晓燕，联系方式：0797-3571030

龙南市妇幼保健院：廖志萍，联系方式：0797-3512011

市级项目管理机构对口专业联络员：

1. 产前血清学筛查、地中海贫血基因检测、遗传四项筛查、遗传性耳聋基因检测：骆福裕，联系方式：13576715193；

2. NT 检查、胎儿六大畸形超声常规检查：周玉琴，联系方式：15216133768；

3. 新生儿听力筛查：谢 婷，联系方式：13576724085；

4. 先天性心脏病筛查：廖 欢，联系方式：13479737951。