附件1

常州市新生儿遗传代谢病筛查病种名称

（一）传统筛查遗传代谢病(2种)：

1.先天性甲状腺功能减低症（CH）

2.先天性肾上腺皮质增生症（CAH）

（二）串联质谱筛查遗传代谢病(27种)：

1.氨基酸代谢病(9种)：苯丙酮尿症/四氢生物蝶呤缺乏症、枫糖尿症、高胱氨酸尿症、瓜氨酸血症Ⅰ型、瓜氨酸血症II型、酪氨酸血症、精氨酸血症、鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症、高脯氨酸血症。

2.有机酸代谢病(9种)：丙二酸血症、丙酸血症、甲基丙二酸血症、异戊酸血症、戊二酸血症I型、3-羟-3-甲基戊二酰辅酶A裂解酶缺乏症、β-酮硫解酶缺乏症、3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症、多种羧化酶缺乏症。

3.脂肪酸氧化代谢疾病(9种)：多种酰基辅酶A脱氢酶缺乏症、短链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症、中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症、长链3-羟基酰基辅酶A脱氢酶缺乏症、肉碱棕榈酰转移酶缺乏症I型、肉碱棕榈酰转移酶缺乏症II型、极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症、原发性肉碱吸收障碍、三功能蛋白缺乏症。附件2

新生儿疾病筛查收费标准

开展27+2模式的新生儿遗传代谢病筛查，包括串联质谱筛查27种疾病，传统筛查2种疾病（CH和CAH）。根据江苏省物价局、江苏省卫生和计划生育委员会、江苏省人力资源和社会保障厅《关于核定部分医疗服务项目价格的通知》(苏价医〔2015〕182号)规定：

1.遗传代谢病检测（串联质谱法）180元/次（遗传代谢病检测，收费项目编码250700018）。

2.传统筛查两种疾病沿用现用收费标准：

先天性甲状腺功能低下症筛查40元/项（血清促甲状腺激素测定，收费项目编码250310001-a）；

先天性肾上腺皮质增生筛查35元/项（17α羟孕酮测定，收费项目编码250310033-a）。

以上新生儿遗传代谢病筛查合计收费255元/次。附件3

常州市新生儿遗传代谢病筛查知情同意书

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 母亲姓名 | 新生儿性别 | 出生日期 | 住院号 |
| 医方告知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。本筛查是根据《中华人民共和国母婴保健法实施办法》、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。对防止残疾、提高出生人口素质有着重大意义。1.本市已开展筛查的遗传代谢病为: 9种氨基酸代谢障碍(AAMD)、9种有机酸代谢障碍(OAMD)、9种脂肪酸氧化代谢障碍(FAOMD)、先天性甲状腺功能减低症(CH)、先天性肾上腺皮质增生症(CAH)。2.本筛查方法简便，新生儿出生3天并充分哺乳后采用特制滤纸片进行足跟采血送实验室检测。3.若筛查结果异常，筛查中心将尽快通知您孩子召回复查。家长一旦接到复查通知，请尽快带孩子来医院复查，以便尽早确诊与治疗。4.本筛查方法由于个体的生理差别和其他因素，仍然存在较低的假阴性风险。即使通过筛查，也需要定期进行儿童保健检查。5.新生儿一方若对上述介绍仍不知情，可要求医生进一步解释。若由于个人原因拒绝本筛查，由此引起的相关疾病诊断治疗的延误及出现的后果由新生儿方自行承担。  |
| 知情选择医生已就上述情况向我方进行了充分的交待与解释。我已充分了解该筛查的性质、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。我自愿同意 □接受 □不授受 新生儿遗传代谢病筛查。新生儿监护人签名： 签名日期 年 月 日医护人员签名： 签名日期 年 月 日 |

附件4

新生儿疾病筛查采血须知

感谢大家长期以来对新筛工作的支持与帮助，你们是新筛工作质量控制的第一步，至关重要！

最近将启动的新筛串联质谱项目，整个操作流程基本沿用传统方法。但因增加了项目，以及增加项目的敏感性，现对血样采集提出如下要求。

1.采集方法：使用特定滤纸采取合适的血斑、干燥后，尽快送至新生儿疾病筛查中心进行检测。

2.采血时间：采血应当在婴儿出生72小时并吃足6次奶后采血。不要在洗澡时候采血，建议喂奶后1-1.5小时左右采血。

3.采血部位：多选择婴儿足跟内侧或外侧。

4.采血数量：请采集四个血斑，每个血斑直径大于8毫米，血斑自然渗透，滤纸正反两面血斑一致，血斑无污染无渗血环。(四个血斑的采集卡将发送到各位手中)

5.保存递送：将合格的滤纸血斑悬空平放在清洁处4-6小时，使其自然晾干，后装入密封袋内，并置4℃冰箱中保存。

6.几点注意：

（1）如遇早产（孕期<37周）或重病患儿，建议待体重达2200g以上再行采血，但最迟不宜超过20天。

（2）输血一周后方可采血，紧急状况下，输血3天后可以采血，但需要再复检。

（3）使用双胍类抗生素治疗的需要标明，否则会对异戊酰基肉碱（C5）检测结果有影响。

（4）请避免溶血，因溶血标本会导致氨基酸增高，同时也不能用EDTA抗凝血。

（5）认真填写采血卡片：采血单位、母亲姓名、住院号、居住地址、联系电话、新生儿性别、孕周、出生体重、出生日期、采血日期和采血者等。