**山东省新生儿疾病筛查管理办法实施细则**

（征求意见稿）

**第一章 总 则**

 第一条 为进一步规范新生儿疾病筛查技术管理、保证新生儿疾病筛查服务质量，不断提高全省儿童健康水平，依据《中华人民共和国母婴保健法》《中华人民共和国母婴保健法实施办法》和《新生儿疾病筛查管理办法》，结合山东省实际情况，制定本实施细则。

第二条 新生儿疾病筛查是指在新生儿期对严重危害新生儿健康的先天性、遗传性疾病施行专项检查，提供早期诊断和治疗的母婴保健技术。

第三条　根据《新生儿疾病筛查管理办法》规定，山东省新生儿疾病筛查病种包括苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症、先天性肾上腺皮质增生症和葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症及应用串联质谱等技术筛查的新生儿遗传代谢病和听力障碍。

各市可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，并经省级卫生健康行政部门报国家卫生健康委备案。

第四条　新生儿遗传代谢病筛查程序包括宣传教育、知情同意、血片采集、标本送检、实验室检测、初筛阳性病例召回、确诊、治疗和随访、数据统计分析及上报等。

新生儿听力筛查程序包括宣教、告知、初筛、复筛、阳性病例确诊、治疗、随访、数据统计分析及上报等。

第五条 在区域卫生规划原则指导下，各级卫生健康行政部门应当将新生儿疾病筛查工作纳入卫生健康事业发展计划，统筹规划，加强管理，使新生儿疾病筛查工作健康发展。

第六条 省级卫生健康行政部门负责本行政区域新生儿疾病筛查的监督管理工作，建立新生儿疾病筛查管理网络，组织医疗机构开展新生儿疾病筛查工作。

第七条　新生儿疾病筛查是提高出生人口素质，减少出生缺陷的重要三级预防措施之一。各级各类医疗机构和医务人员应当在工作中采取多种形式开展新生儿疾病筛查的健康教育工作及医学咨询指导，动员群众参与和支持新生儿疾病筛查工作。

第八条　各地要逐步将新生儿疾病筛查纳入公共卫生服务项目和财政预算，建立稳定的新生儿疾病筛查经费保障机制，为患有遗传代谢病和听力障碍的新生儿提供必要的治疗便利条件和经费保障。

第九条 在新生儿疾病筛查工作中，各级卫生健康行政部门对做出显著成绩的单位和个人应当给予表彰奖励。

**第二章 组织管理**

第十条 省级卫生健康行政部门主管全省新生儿疾病筛查工作，负责制定全省新生儿疾病筛查工作的政策、规划和标准。各市卫生健康行政部门主管本辖区内的新生儿疾病筛查工作。

第十一条 省级卫生健康行政部门根据实际情况，制定各级新生儿遗传代谢病筛查中心和新生儿听力筛查中心（以下简称新生儿疾病筛查中心）设置规划，评定具备能力的医疗机构为新生儿疾病筛查中心。新生儿疾病筛查中心原则上设在省、市级妇幼保健机构。

省、市级新生儿疾病筛查中心的任务是：

㈠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；开展新生儿听力筛查阳性病例确诊、治疗和干预；

㈡掌握本地区新生儿疾病筛查、诊断、治疗和转诊情况；

㈢负责本地区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；

㈣承担本地区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。

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前款工作。

第十二条　新生儿遗传代谢病筛查实验室设在新生儿疾病筛查中心，新生儿疾病筛查中心应当具备下列条件：

㈠具有与所开展工作相适应的卫生专业技术人员，具备与所开展工作相适应的技术、房屋和设备；

㈡符合《医疗机构临床实验室管理办法》的规定。

㈢符合《新生儿疾病筛查技术规范》要求。

第十三条 省卫生健康行政部门设立省级新生儿疾病筛查领导小组与专家委员会，建立省级新生儿疾病筛查技术指导与培训中心，成立省级新生儿疾病筛查管理与质量控制中心。

省级新生儿疾病筛查管理与质量控制中心负责全省新生儿疾病筛查工作的技术指导和质量控制工作，主要承担以下任务：

㈠负责各市新生儿疾病筛查中心的质量控制和监督工作，定期进行随机抽样检查；

㈡考核和评估市级新生儿疾病筛查中心技术人员、管理人员的资格，并进行业务指导和培训；

㈢建立全省新生儿疾病筛查的信息管理网络，负责全省新生儿疾病筛查数据的收集、统计、分析、上报和反馈；

㈣开展全省新生儿疾病筛查的宣传教育工作；

㈤开展新生儿疾病筛查的科研和技术推广工作，尤其是新技术的应用，新病种筛查的技术研发；

㈥组织进行新生儿疾病筛查疑难病例的会诊、确诊和治疗工作。

第十四条 市级卫生健康行政部门应根据全省新生儿疾病筛查设置规划，按照《新生儿疾病筛查管理办法》，结合本行政区域的实际情况，建立健全由新生儿疾病筛查机构、诊断治疗机构、康复机构及随访机构等共同参与的布局合理、成本效益最佳的新生儿疾病筛查网络。

县级以上卫生健康行政部门应当对本行政区域内开展新生儿疾病筛查工作的医疗机构定期进行监督检查。

第十五条　医疗机构未经省级卫生健康主管部门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。

第十六条　开展新生儿疾病筛查的医疗机构有下列行为之一的，按照《新生儿疾病筛查管理办法》第十七条的规定处罚：

㈠违反卫生部《新生儿疾病筛查技术规范》及其它规定的；

㈡未履行告知程序擅自进行新生儿疾病筛查的；

㈢未按规定进行实验室质量监测、检查的。

第十七条 各级卫生健康行政部门应根据本行政区域的具体情况，协调有关部门，采取措施，为患有遗传代谢病和听力障碍的新生儿提供治疗方面的便利条件。

有条件的医疗机构应当开展新生儿遗传代谢病的治疗工作。

**第三章 质量控制**

第十八条 从事新生儿疾病筛查的诊治机构，必须是取得《母婴保健专项技术执业许可证》和经省级卫生健康行政部门指定的具备能力的医疗机构；从事新生儿疾病筛查血片采集人员、实验室检测人员、新生儿听力初筛及诊治人员必须经过省市级卫生健康行政部门组织的岗前专项技术培训，并考试合格取得合格证。各新生儿疾病筛查中心应建立技术人员档案，每年报省级新生儿疾病筛查管理与质量控制中心备案。

第十九条　诊疗科目中设有产科或者儿科的医疗机构，应当按照《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、新生儿听力初筛及复筛工作。

不具备开展新生儿疾病筛查血片采集、新生儿听力初筛和复筛服务条件的医疗机构，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及听力筛查。

第二十条 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。

开展新生儿听力初筛、复筛的医疗机构发现新生儿疑似听力障碍的，应当及时通知新生儿监护人到新生儿听力筛查中心进行听力确诊。

第二十一条　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监护人，并取得签字同意。

第二十二条　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和听力障碍的，应当及时告知其监护人，并提出治疗和随诊建议。

第二十三条 各新生儿疾病筛查中心定期接受国家卫生健康委的检查评估。省级卫生健康行政部门应结合实际，建立健全全省新生儿疾病筛查质量管理体系，完善新生儿疾病筛查中心动态管理机制，制定新生儿疾病筛查工作考核评估方案，将可疑患儿追防率、治疗率及治疗效果纳入新生儿疾病筛查质量评估指标，定期对各新生儿疾病筛查中心进行质量评估。经评估不合格的，撤销其资格并重新指定。

第二十四条 各新生儿疾病筛查中心根据《新生儿疾病筛查管理办法》《新生儿疾病筛查技术规范》以及本实施细则，制定本中心各项管理制度及质量控制体系，定期开展自查评估。新生儿遗传代谢病筛查实验室应接受国家卫生健康委临床检验中心的质量监测和检查。

**第四章 附则**

第二十五条 本实施细则由山东省卫生健康委负责解释。

第二十六条 本细则自2021年7月1日起实施，有效期至2026年6月30日。