



恩施市卫生和计划生育局文件

恩市卫计文〔2019〕1号

恩施市卫生和计划生育局 关于印发《2019年恩施市新生儿 免费耳聋基因筛查项目实施方案》的通知

各乡镇卫生院、大峡谷风景区管理处卫生院、社区卫生服务中心、市中心医院、市中医医院、市妇幼保健院、恩施亚菲亚妇产医院、州、省属医疗保健机构：

现将《2019年恩施市新生儿免费耳聋基因筛查项目实施方案》印发给你们，请认真组织实。对项目执行过程中存在的问题，请与市妇幼保健院联系（联系人：于左珍，联系电

话：0718-8285616)。

恩施市卫生和计划生育局

2019年1月15日



2019 年恩施市新生儿免费耳聋基因筛查 项目实施方案

为尽早发现新生儿听力障碍患儿，降低我市儿童听力残疾发生率，提高人口素质，加快脱贫步伐，根据《省卫生计生委办公室关于做好 2019 年贫困地区新生儿免费耳聋基因筛查项目的通知》（鄂卫生计生办通〔2019〕3 号文件）要求，结合我市实际，制订本实施方案。

一、目标任务

2019 年，我市机构内开展新生儿免费耳聋基因筛查服务的任务是 6060 名。

二、项目实施单位

项目实施单位为辖区内各医疗保健服务机构。

三、实施对象

项目实施对象为恩施市辖区范围内的助产技术服务机构当年出生的新生儿，在家长知情同意的情况下，在出生的助产技术服务机构免费接受一次耳聋基因筛查。

四、项目内容

本项目包括新生儿足底血血片采集、耳聋基因实验室检测、随访管理、项目宣传等。

（一）采血。助产技术服务机构为新生儿血片标本采集和信息登记上报的采血机构。采血机构应当遵循“知情同意”

的原则，按照技术规范的要求进行新生儿足底血血片采集，并做好相关信息的登记。

（二）实验室检测。由项目中标单位益基武汉生物科技有限公司完成。

（三）随访管理。市妇幼保健院对基因检测结果呈阳性者建立档案，发放管理手册，在结果阳性者6岁以前进行高度预警和随访跟踪，并提出干预措施。

（四）项目宣传。辖区医疗保健机构开展项目相关政策和新生儿健康知识宣传，使社会各界认识到耳聋基因筛查的重要意义，提高干预效果，为项目顺利实施营造良好社会氛围。

五、实施方式

（一）市卫生和计划生育局负责项目组织实施、监督管理以及对项目实施情况开展绩效考评以及筛查补助资金的预拨、考核结算、监管等。

（二）市妇幼保健院负责项目的质量控制、健康宣教、信息管理、技术指导。血片标本收集、保存、递送、报告的反馈、阳性者档案建立、跟踪随访，每季度通过全省妇幼健康信息系统上报统计信息。

（三）各助产医疗采血机构应履行知情告知的义务，规范开展耳聋基因筛查血片采集和相关信息采集，规范做好采血、登记、血片递送、宣教等工作，加强对机构内血片采集

人员的管理和质量控制。

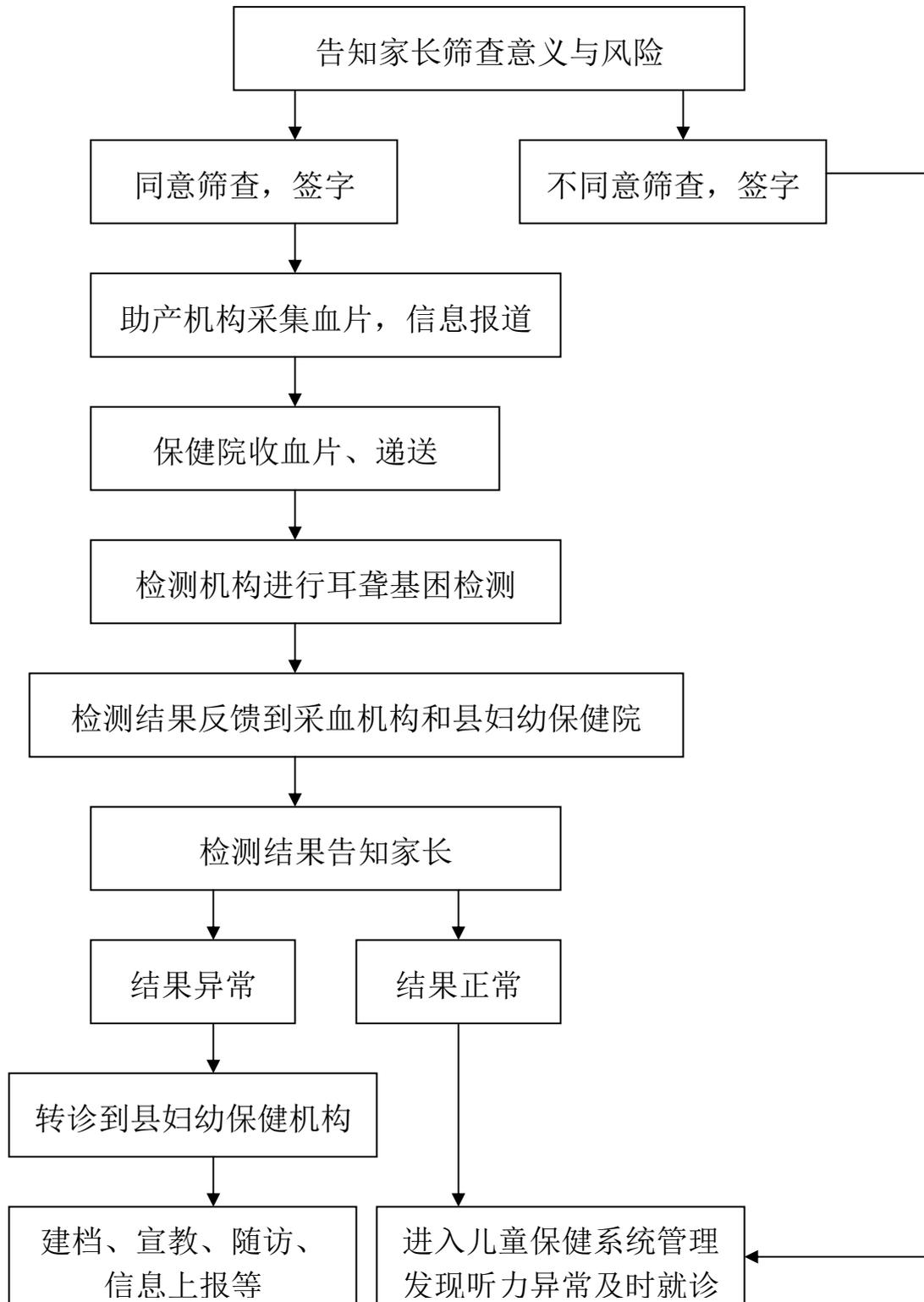
六、经费管理

本项目属贫困地区新生儿免费耳聋基因筛查，补助经费按 300 元/例拨付，筛查补助资金对各医疗机构实行年底结算。费用分配如下：益基武汉生物科技有限公司检验费 145.6 元/人、采血机构 40 元/人（含各医疗机构采血劳务、宣传培训、健康教育、质量控制等费用）、余下部分由项目管理机构市妇幼保健院用于技术培训、督导考核、健康教育、质量控制、信息管理、建立档案、跟踪随访等。

- 附件：**
1. 新生儿免费耳聋基因筛查工作流程
 2. 贫困地区新生儿免费耳聋基因筛查项目季报表
 3. 新生儿免费耳聋基因筛查知情同意书
 4. 耳聋基因筛查登记表
 5. 新生儿免费耳聋基因筛查技术规范

附件 1

新生儿免费耳聋基因筛查工作流程



附件 2

贫困地区新生儿免费耳聋基因筛查项目季报表

(第 季度)

市州 县(市、区)

活产数	耳聋基因筛查人数	筛查结果阳性人数	听力障碍儿童数	随访人数

填表人：

填表机构：

填表日期： 年 月 日

附件 3

新生儿免费耳聋基因筛查知情同意书

姓名：_____ 病案号：_____

1、为减少听力障碍发生，进一步控制出生缺陷发生率，提高出生人口素质，根据湖北省卫生计生委和湖北省财政局《关于印发 2016 年湖北省贫困地区新生儿免费耳聋基因筛查项目实施方案的通知》精神，决定在全省 37 个贫困县开展新生儿耳聋基因筛查工作。

2、在全省 37 个贫困县助产医疗机构出生的新生儿为筛查对象。

3、耳聋基因筛查可以早期发现药物易感性个体、耳聋个体（包括因早期听力损失不明显而被听力筛查漏诊的耳聋个体）以及耳聋相关突变基因的携带者，从而实现早期诊断、早期干预和及时预警，可以显著提高新生儿听力障碍及耳聋高危人群的检出率，并降低耳聋及其出生缺陷的发生。

4、新生儿耳聋基因筛查运用国家卫生计生委和国家食品药品监督管理局认定的检测方法，是目前最为先进、高效、敏感的检测方法之一，可以同时对中国最常见的耳聋相关基因的突变热点进行筛查。

5、耳聋基因筛查的实施是在新生儿出生 72 小时后、7 天内（充分哺乳）随“新生儿遗传代谢病筛查”取少许足跟血制成标本，最终送达检测机构进行筛查。

6、基因筛查结果分两种情况：①阴性：即受检基因未发现常见耳聋相关突变基因。如果听力筛查也为“通过”，则进入听力随诊程序；如果听力筛查“未通过”，应进一步行诊断性听力检测及基因测序检测；②阳性：即受检基因携带至少一个耳聋相关突变基因，而听力筛查结果可为“通过”或“未通过”。此类结果提示受检者可能与耳聋或药物敏感性耳聋密切相关，需结合听力筛查结果进一步行诊断性听力检测及基因测序检测。

7、由于筛查方法的局限性，检测结果存在假阴性或假阳性的可能。因此，即便检测结果为阴性，一旦发现孩子听力异常时也应及时就医。

8、符合筛查对象要求的，由政府专项拨款支付。

医师签字：_____ 签字日期：_____年____月____日

产妇及家属意见：

我已了解新生儿耳聋基因筛查的内容，包括筛查的项目、条件、方式、风险等。

我愿意 不愿意 给我的孩子做耳聋基因筛查。

产妇/新生儿监护人 签名_____

现住地址：_____市（州）_____县（区）_____乡（镇）/街道_____村/号

监护人联系电话（手机）_____ 签名日期_____年____月____日

附件 4

耳聋基因筛查登记报表

序号	医院名称	样本编号	母亲姓名	分娩日期	婴儿姓名	婴儿性别	多胞胎婴儿 (大、小)	民族	联系方式	地 址
1										
2										
3										
4										
5										
6										
7										
8										
9										
10										
11										
12										
13										
14										
15										

附件 5

新生儿耳聋基因筛查血片样本采集规范

一、血片采集规则

血片采集是新生儿耳聋基因筛查技术流程中最重要的一环。采血质量直接影响实验室检测结果，因此必须按规范要求完成血片采集工作。此规范参照卫生部相关的新生儿血片采集规范。

（一）采血机构及人员要求

1、采血机构：取得《医疗机构执业许可证》并设有产科或儿科的医疗保健机构。

2、采血人员：

(1) 具有中专以上学历，从事临床工作 2 年以上。

(2) 接受过新生儿血片采集相关知识和技能的培训。

（二）采血机构和人员职责

1、采血人员在实施血片采集前，应将新生儿耳聋基因筛查的项目、条件、方式、费用等情况如实告知新生儿的监护人，并应遵循知情选择的原则。

2、认真填写采血卡片，做到字迹清楚、填写完整。卡片内容包括：采血单位、母亲姓名、居住地址、联系电话、新生儿性别、出生体重、出生日期及采血日期等。

3、严格按照新生儿采血技术程序，采集足跟血，制成

滤纸干血片，并递送至检测机构。

4、因特殊情况未按期采血者，应及时预约或追踪采集血片。

5、对可疑阳性病例应协助追访机构，及时通知复查，以便确诊或采取干预措施。

6、做好资料登记和存档保管工作，包括掌握活产数、检测数、新生儿采血登记信息、反馈的检测结果及确诊病例等资料，保存时间至少 10 年，以备查。

（三）采血工作质量要求

1、采血滤纸应与试剂盒标准、质控血片用滤纸一致。

2、采血针必须一人一针。

3、采血时间无要求，但为避免多次采血，一般同新生儿遗传代谢病筛查合并一次采血制备干血片。对于各种原因（早产儿，低体重儿，提前出院者等）没有采血者，最迟不宜超过出生后三十天。

4、合格滤纸干血片应为：

(1) 每个血斑直径大于 8 毫米。

(2) 血滴自然渗透，滤纸正反面血斑一致。

(3) 血斑无污染。

5、滤纸干血片应在采集后一周内递送。

6、有完整的采血卡片及结果登记册。

二、采血操作流程

（一）采血工作流程

- 1、采血人员清洗双手并佩带手套；
- 2、按摩或热敷新生儿足跟，并用 75% 酒精消毒皮肤；
- 3、使用一次性采血针刺足跟内或外侧，深度小于 3 毫米，用干棉球拭去第一滴血，取第二滴血；
- 4、将滤纸片接触血滴，切勿触及足跟皮肤，使血自然渗透至滤纸背面，至少采集二个血斑；
- 5、手持消毒棉轻压取血部位使其止血；
- 6、将血片置于清洁空气中，避免阳光直射，自然晾干呈深褐色，并登记；
- 7、将检查合格的滤纸干血片，置于塑料袋内，保存在 4℃ 冰箱中；
- 8、在规定时间内将滤纸干血片递送至新生儿耳聋基因筛查实验室。

（二）采血技术流程

1、采血技术：考虑到样品运送的方便，以便普及筛检服务至偏远地区，新生儿耳聋基因筛查的样本采集，系采用以脚跟部位采取微量血液（约 0.2 -0.3c.c . ），滴在新生儿筛查的专用滤纸上，阴干后邮寄至筛查单位。采血片质量的重要性：滤纸血片采集是筛查过程中最重要的环节，其质量直接影响实验室检测的结果。

2、样品采集人员：由助产机构医护人员负责，采血人

员应接受相关知识及技能后方可执行，并按采血工作流程及采血技术流程进行采血，以确保其质量。

3、采血时间：一般为新生儿出生满 72 小时，尽快采集。

4、新生儿无法按时采血之情况：常见有出院过早、因特殊病情需转院诊治、因出生体重过轻、病情严重、输血等未能符合采血条件者。医师可参考适当延迟采血日期，最迟不宜超过出生后 30 日。

5、材料和用具：

(1) 滤纸血片：应密封保存于干燥、阴凉之室温环境中。

(2) 采血针：选择穿刺针的尖针长以不超过 2.4mm，宽以 1.5-2.3mm 为宜，以避免过长或过宽的穿刺针造成过大的伤口；绝不可以使用其他器械进行穿刺（一般常误用针头进行穿刺）

(3) 消毒用具：75%酒精、消毒棉球或棉签。

(4) 滤纸血片纸架：用于平置采集完成的滤纸血片。

6、采血方法及步骤

(1) 个案核对：首先应核对个案手圈、姓名与病历号是否与滤纸上登记相同。

(2) 选择穿刺部位：应选择脚跟两侧部位（参见图 1 “x”处），因该部位血流丰富、皮肤组织较厚、损伤较小，并且容易固定。不能选择作为穿刺部位有：足跟后缘及中心部位、足弓、肿胀或水肿部位、手指等；在足跟后缘、中心部位及

足弓采血，容易伤及神经、肌腱、韧带和软骨，引发骨髓炎；而手指采血易造成局部感染、指骨坏死。

(3) 穿刺部位准备及消毒：采血前采血者应先清洗双手；最好时机是在新生儿刚洗过澡后采血，若不在洗澡后采血，可用热毛巾（39-44℃）敷于足部 3 至 10 分钟，使微血管扩张。新生儿可采头高脚低位置，使足部静脉增高，利于采血。穿刺前将穿刺部位以 75%酒精棉球或棉签擦拭完全，再用消毒过的干棉球擦干。

(4) 穿刺采血：穿刺时，先以中指扣压脚背，食指夹住脚掌，拇指扣住欲穿刺位置的下方脚踝处；穿刺针以垂直方向穿刺（深度约 2mm，早产儿可再浅一些）穿刺后流出的第一滴血可能含有体液或皮肤碎片，应用消毒过的干棉球拭除。给予脚部适度的施压并间歇松放，以利于血液的流出；采血过程中，尽量保持脚部与新生儿身体水平。将滤纸片接触血滴，切勿触及足跟皮肤，使血自然渗透至滤纸背面，至少采集三个血斑；血量不足时，须再做一次穿刺。

(5) 渗透血点：

a. 渗透血点时，应将滤纸翻面，检视血液是否渗透到滤纸背面。若有血点不饱和的现象，应由滤纸正面补足血点，使圆圈内之血点正反面都达到饱和。

b. 切勿从滤纸两面重复或从背面渗透血点，会造成血液浓度不一；如采血不良造成凝血，切勿将血块涂在血片上。

(6) 血片的阴干与保存:

a. 滤纸血点不应与其他物品接触，平置在阴凉处（25℃以下）自行阴干。约四小时后呈深褐色，封入塑料袋内保存，并尽快寄出。

b. 样品务必完全干燥后才可封入塑料袋内，否则均会影响检验结果。

c. 血片封入塑料袋若尚未寄出前，请保存在 4℃ 冰箱内。

d. 检测完成后的样本需长期保存备案，在密封袋中 -20℃ 保存，袋内含有干燥剂和湿度计，当湿度大于 30% 时，需要更换干燥剂或者对干燥剂进行除水等。

7. 样本运送

(1) 将放有血液采集卡的密封袋快递至检测中心，常温运输即可。较多样品同时寄送时勿使用信封寄送，而改用坚固纸盒封装，以防外包装在寄送途中破损后导致样品遗失；

(2) 所有血片应当按照血源性传染病标本对待，对特殊传染病标本，如艾滋病等应当作标识、单独包装，并提前通知实验室；

(3) 血片应当在采集后及时递送，每周五递交血片到保健院保健科。

8. 检测失败处理

(1) 因样本采集量不足导致检测失败的情况，经技术负

责人确认后，由报告发放同事邮件通知送检单位和对接人，联系重新采样送检；

(2) 因检测因素导致检测失败的，经技术负责人确认后，则对该原始样本进行再次检验，确保在规定时间内出具结果。