

广西壮族自治区卫生和计划生育委员会 广西壮族自治区财政厅文件 广西壮族自治区人力资源和社会保障厅

桂卫妇幼发〔2017〕13号

关于印发《新生儿耳聋基因 免费检测试点工作方案》的通知

南宁市、柳州市及其所辖县（市、区）卫生计生委（局）、财政局、人力资源和社会保障局：

为加强新生儿耳聋基因监测，做到早发现、早诊断、早干预、早治疗，减少新生儿听力障碍发生率，有效预防迟发性耳聋，因聋致哑，减少社会负担，提高出生人口素质。经研究，决定在南宁市、柳州市开展新生儿耳聋基因免费检测试点工作，现将《新生儿耳聋基因免费检测试点工作方案》印发给你们，请认真组织实施。

广西壮族自治区
卫生和计划生育委员会

广西壮族自治区
财政厅

广西壮族自治区
人力资源和社会保障厅

2017年4月19日

新生儿耳聋基因免费检测试点工作方案

为加强新生儿耳聋基因监测，做到早发现、早诊断、早干预、早治疗，减少新生儿听力障碍发生率，有效预防迟发性耳聋，因聋致哑，减少社会负担，提高出生人口素质。经研究，决定在南宁市、柳州市开展新生儿耳聋基因免费检测试点工作，根据工作任务要求，特制定本方案。

一、项目目标

降低迟发性耳聋发病率，提高出生人口素质。

二、项目实施

（一）项目时间。

2017年至2018年。

（二）项目范围。

南宁市、柳州市。

在南宁市、柳州市住院分娩的两市户籍新生儿。

（四）项目机构。

采血机构：由取得《母婴保健技术》执业许可的助产机构负责采集新生儿血样本。

检测机构：通过政府招标采购中标的竞标机构。

（五）检测流程。

1. 知情同意：在对新生儿实施检测前，助产机构要充分做好耳聋基因检测的健康宣教工作，将检测的目的意义、政府免费补助、筛查利弊等情况告知新生儿的监护人，并发放统一印

制的《新生儿耳聋基因筛查知情同意书》，经其同意并签字确认后，方可对婴儿进行血样标本的采集。

2. 标本采集：在南宁市、柳州市住院分娩的两市户籍新生儿，由助产机构医护人员负责采集。严格按照《新生儿疾病筛查采血技术常规》和《新生儿耳聋基因筛查采血要求》（附件1）进行操作。特别强调，为了减少新生儿采血次数，采血机构要将新生儿疾病筛查、耳聋基因检测的血样一并采集，分别分送。采血机构要负责做好母婴基本信息、采血登记信息记载工作，并将基本信息、采血信息录入《桂妇儿系统》。

3. 标本转运：中标机构负责每周至少2次到试点市妇幼保健院收取标本并完成耳聋基因检测，中标机构负责将检测结果录入《桂妇儿系统》。

4. 检测报告：由中标机构负责出具盖有法定机构公章的检测结果报告，对耳聋基因阳性检测报告要提出干预对策和治疗意见，供家属决策参考。

5. 结果反馈：中标机构负责将盖有公章的检测结果报告反馈至血样采集机构，由血样采集机构向新生儿父母反馈检测结果。同时，采血机构负责核查中标机构出具的检测结果报告与《桂妇儿系统》录入情况的一致性。对于阳性检测结果，中标机构要同时向新生儿户籍所在地妇幼保健院反馈，所在地保健院要利用《桂妇儿系统》及时检查核对母婴基本信息、采血登记信息、检测结果信息。

6. 咨询指导：由市级及以上妇幼保健院负责召回检测结果为阳性的新生儿父母，解释基因检测结果，有资质的听力筛查

诊断中心结合新生儿听力筛查结果，指导进行听力确诊干预或随访，指导避免接触致聋相关危害因素，避免新生儿耳聋发生。

三、项目采购

由自治区卫生计生委统一集中采购，试点县（市、区）按照中标价与中标单位签订采购合同，并按照合同约定支付项目经费。

四、资金管理

（一）资金筹措。按照 2016 年户籍活产数南宁市 107506 人，柳州市 48336 人测算。以招标采购中标单价，自治区财政负责 60%、市财政负责 20%、县（市、区）财政负责 10%、个人支付 10%。个人支付部分按城乡居民基本医疗保险政策报销。

自治区财政补助资金按照“当年全额预拨，次年考核结算，差额多退少补”的办法下达试点市、县（市、区），由市、县（市、区）财政及时足额划拨到项目实施单位。城乡居民基本医疗保险报销部分由城乡居民基本医疗保险经办机构直接划拨到项目实施单位。

（二）资金使用。采购中标经费包括“血样采集费用、信息录入费用、血样运送费用、检测试剂费用、基因检测费用、

五、质量管理

检测机构严格按照《新生儿遗传性耳聋基因芯片检测实验室管理规范》和《新生儿耳聋基因芯片检测实验室质量控制规范》要求提供技术服务，建立健全各项规章制度，严格执行。

项目工作的培训；负责制定辖区耳聋基因筛查工作流程和宣传

（一）加强组织管理。各地要成立领导小组，成员由卫计、财政、人社等部门组成，明确部门职责，及时解决项目实施过程中存在的困难和问题，推进试点工作开展，试点市、县相应成立领导小组，加强项目管理，层层落实；要成立技术指导小组，由自治区、试点市、县相关专家组成，加强技术培训，提高项目质量。

（二）加强项目督导。采取自治区定期检查，市级每年督导 2 次以上，县（市、区）级每季度 1 次方式层层督导。督导的内容包括项目实施方案、追踪随访、项目资金到位、项目资金管理。

- 附件：
1. 新生儿耳聋基因检测血片采集技术规范
 2. 新生儿耳聋基因检测流程图
 3. 新生儿耳聋基因检测知情同意书

附件 1

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。血片质量直接影响实验室检测结果，开展新生儿耳聋基因血片采集及送检的医疗机构应当按本技术规范要求完成血片采

(四) 采血机构医务人员在实施血片采集前, 应当将新生儿耳聋基因筛查的目的、意义、条件、方式、灵敏度和费用等情况如实告知新生儿的监护人, 并取得书面同意。

(五) 认真填写采血卡片, 做到字迹清楚、登记完整。卡片内容包括: 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。

(六) 严格按照新生儿耳聋基因筛查血片采集步骤采集足跟血, 制成滤纸干血片, 并在规定时间内递送至新生儿耳聋基因筛查实验室检验。

(七) 因特殊情况未按期采血或不合格标本退回需要重新采血者, 应当及时预约或追踪采集血片。

(八) 做好资料登记和存档保管工作, 包括掌握活产数、筛查数、新生儿采血登记信息、后续检测比例及随访产妇产

(六) 将血片悬空平置，自然晾干呈深褐色。避免阳光及紫外线照射、烘烤、挥发性化学物质等污染。

(七) 及时将检查合格的滤纸干血片置于密封袋内，密闭保存在 $2\sim 8^{\circ}\text{C}$ 冰箱中，有条件者可 0°C 以下保存。

(八) 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并单独包装。

四、采血工作质量控制

(一) 血片采集的滤纸应当与试剂盒标准品、质控品血片所用滤纸一致。

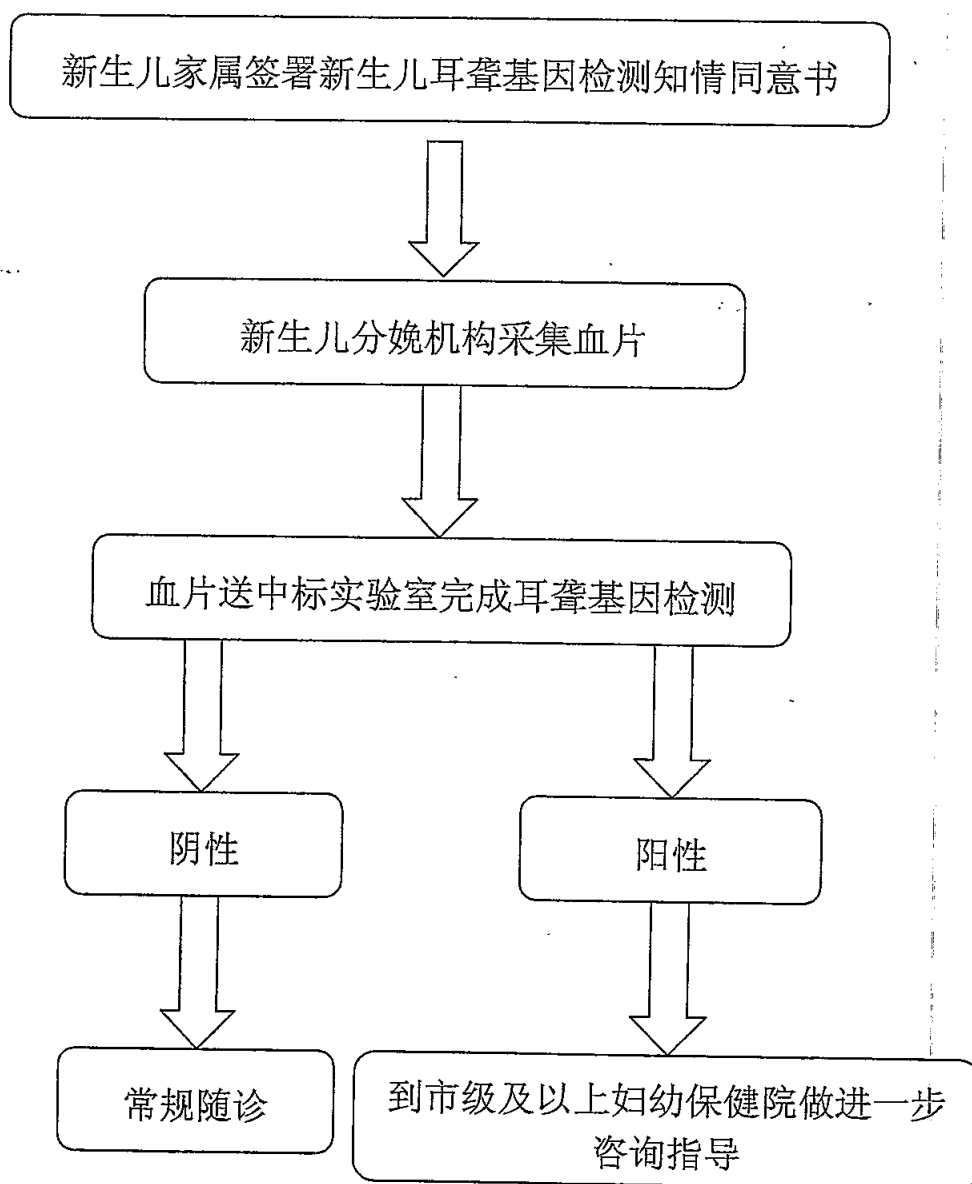
(二) 采血针必须一人一针。

(三) 正常采血时间与新生儿遗传代谢性疾病筛查同时。

(四) 合格滤纸干血片应当为：

1. 至少 2 个血斑，且每个血斑直径大于 8 毫米。

新生儿耳聋基因检测流程图



附件 3

新生儿耳聋基因检测知情同意书

母亲姓名:	新生儿性别:	出生日期:	住院病历号:
1. 新生儿耳聋基因检测可以早期发现药物敏感性个体及遗传性耳聋个体（包括因早期听力损失不明显而被听力筛查漏诊的遗传性耳聋个体），显著提高新生儿听障及耳聋高危检出率。 2. 新生儿基因检测运用遗传性耳聋基因芯片进行检测，该法是目前高效、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（GJB2、SLC26A4、GJB3 及 mtDNA 12srRNA）的突变热点位点进行筛查。 3. 新生儿耳聋基因检测的实施是在新生儿出生后在采取少许足跟血（与采遗传代谢性疾病同时进行）或采取脐带血制成血片，质检合格后，送指定实验室进行测试。 4. 新生儿耳聋基因检测结果分两种情况： ①阴性，未发现受检的相关耳聋突变基因。如果听力筛查为“通过”，则进入听力随诊程序；如果听力筛查为“未通过”，应进一步行诊断性听力学检测及基因测序检测； ②阳性，即受检基因中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			

信息公开形式：依申请公开

广西壮族自治区卫生计生委办公室

2017 年 6 月 22 日印发
