

江门市江海区卫生健康局文件

江海卫〔2021〕120号

关于印发《江门市江海区出生缺陷综合防控项目管理方案（2021-2023年）》的通知

各街道办事处，各有关医疗机构：

为贯彻落实《全国出生缺陷综合防治方案》（国卫办妇幼发〔2018〕19号）和《健康广东行动（2019-2030年）》精神，进一步加强我区出生缺陷综合防控，预防和减少出生缺陷，提高出生人口素质，根据《广东省出生缺陷综合防控项目管理方案（2021-2023年）》和《江门市出生缺陷综合防控项目管理方案（2021-2023）》，结合我区实际，制定《江门市江海区出生缺陷综合防控项目管理方案（2021-2023年）》，现印发给你们，请认真组织实施。

江门市江海区卫生健康局

2021年7月15日

（联系人：谭观琴，联系电话：3861611）

江门市江海区出生缺陷综合防控项目管理方案 (2021-2023年)

预防和减少出生缺陷，把好人生健康第一关，是提高出生人口素质、推进健康中国建设的重要举措，是坚持以人为本、促进经济社会可持续发展的内在要求。根据《全国出生缺陷综合防治方案》《广东省人民政府关于实施健康广东行动的意见》《广东省出生缺陷综合防控项目管理方案（2021-2023年）》《江门市出生缺陷综合防控项目管理方案（2021-2023年）》，为全面做好2021-2023年我区出生缺陷综合防治工作，制定本方案。

一、项目目标

（一）总体目标。到2023年，构建覆盖城乡居民，涵盖婚前、孕前、孕期、新生儿、儿童期各阶段的三级出生缺陷防治体系，为群众提供公平可及、优质高效的出生缺陷综合防治服务，预防和减少出生缺陷，提高出生人口素质和儿童健康水平。

（二）年度目标。出生缺陷防治知识知晓率达到80%；夫妇产前地贫初筛（血常规）率达到95%，初筛阳性夫妇复筛（血红蛋白分析）率达95%，复筛阳性夫妇基因检测率95%，携带相同类型地贫基因的夫妇孕期产前诊断率达85%以上，重症地贫胎儿产前干预率达80%以上，孕产妇产前胎儿染色体异常筛查率和结构畸形筛查率达到80%，新生儿遗传代谢性疾病筛查率达到98%，

新生儿听力筛查率达到 90%。先天性心脏病、唐氏综合征、耳聋、神经管缺陷、地中海贫血等严重出生缺陷得到有效控制。

二、项目任务

(一) 开展一级预防，普及出生缺陷防治知识。实施婚前医学检查项目，免费孕前优生检查项目，增补叶酸预防神经管缺陷项目。以育龄人群、婚前、孕前、孕期保健人群为重点人群，运用海报、互联网、微信公众号、健康讲座等宣传手段，推广使用广东母子健康 e 手册微信小程序、互联网+孕妇学校和家长学校平台，大力开展出生缺陷防治知识宣传和教育，普及出生缺陷防治知识。

(二) 开展二级预防，减少严重出生缺陷儿出生。由产前筛查机构及产前诊断机构实施产前地中海贫血筛查与诊断、产前胎儿染色体异常（包括唐氏综合征）筛查与诊断、产前胎儿结构畸形筛查与诊断项目，普及应用产前筛查适宜技术，实现怀孕妇女孕 24 周前在自愿情况下至少接受一次产前筛查；对高危孕妇要指导其及时到有产前诊断资质的医疗机构接受产前诊断技术服务；对确诊的严重先天性心脏病、严重开放性神经管缺陷、唐氏综合征及其他严重致死致残染色体病、重度地中海贫血及其他严重致死致残性单基因遗传病等严重出生缺陷胎儿病例，及时给予医学指导和建议，减少严重出生缺陷儿出生。

(三) 开展三级预防，减少先天残疾发生。由江门市新生儿遗传代谢病筛查中心及各采血机构实施新生儿遗传代谢病（先天

性甲状腺功能减低症、苯丙酮尿症、G6PD 缺乏症（蚕豆病）、先天性肾上腺皮质增生症等遗传代谢疾病）筛查，由助产机构实施新生儿听力筛查。做好早产儿视网膜病变筛查和新生儿疾病筛查阳性病例的随访、确诊、治疗和干预，开展筛查、诊断、治疗，促进早发现、早治疗，减少先天残疾发生。未开展新生儿听力筛查、早产儿视网膜病变筛查的助产机构应及时转诊到辖区妇幼保健机构，并做好跟踪随访。

三、项目人群

（一）产前筛查干预：广东省户籍孕妇（含配偶为广东省户籍）或持有效《广东省居住证》的流动人口孕妇。

（二）新生儿疾病筛查：以上孕妇所娩新生儿。

四、服务原则

（一）免费筛查。符合条件者（孕妇及新生儿）可免费接受一次产前筛查或新生儿疾病筛查。产前诊断项目给予定额补助，不足部分由患者个人自愿承担。

（二）知情自愿。各街道、各服务机构认真做好宣传引导，各筛查与诊断的检查项目由群众自愿参与、知情选择。

五、资金安排与管理

（一）经费安排

1. 市级财政对我区胎儿和新生儿出生缺陷指定疾病的筛查干预给予适当补助，其余由区财政及时足额落实补助经费，规范资金使用。

2.增补叶酸预防神经管缺陷、免费孕前优生健康检查、消除艾滋病梅毒乙肝母婴传播项目按照相应方案执行,由现行经费渠道解决。

(二) 供方补助

区级出生缺陷干预中心设在江海区人民医院(江海区妇幼保健计划生育服务中心),由区级财政配套相应供方补助经费,用于出生缺陷防控项目的管理、人员培训、健康宣教、信息系统建设维护、质量控制等,并适当补助其余区级定点服务机构,用于本机构出生缺陷防控项目管理工作。

(三) 需方补助

1.需方补助内容

(1) 符合条件的孕妇可获得地中海贫血及其他严重致死致残单基因遗传病,唐氏综合征及其他严重致死致残染色体异常,无脑儿、脑膨出、开放性脊柱裂、胸腹壁缺损内脏外翻、单腔心、致死性软骨发育不良等严重致死致残性结构畸形的免费产前筛查与定额补助产前诊断。补助 16 个检查项目,具体包括:

①一次地中海贫血血红蛋白电泳复筛及基因检测(夫妇双方);

②一次孕早期(11-13⁺⁶周)或孕中期(15-20⁺⁶周)血清学唐氏综合征筛查;

③一次孕早期(11-13⁺⁶周)严重致死致残性结构畸形超声筛查(含NT);

④一次孕中期（18-24周）严重致死致残性结构畸形超声筛查（II级产前超声检查）；

⑤一次定额补助的外周血游离DNA产前筛查（唐筛为临界风险孕妇）；

⑥一次定额补助的产前诊断（筛查为高风险孕妇）：胎儿重度地中海贫血高风险孕妇、其他致死致残单基因遗传病、唐氏综合征及其他严重致死致残染色体异常的遗传学诊断（染色体核型分析、染色体微阵列分析、基因组拷贝数变异测序分析），严重致死致残超声结构异常的III级超声产前诊断，严重先天性心脏病的胎儿心脏彩色多普勒超声检查。

（2）符合条件的新生儿可获得新生儿遗传代谢病、新生儿听力、早产儿视网膜病变免费筛查与复筛。补助12个检查项目，具体包括：

①一次先天性甲状腺功能减低症初筛和初筛阳性者复筛；

②一次苯丙酮尿症初筛和初筛阳性者复筛；

③一次G6PD缺乏症初筛和初筛阳性者复筛；

④一次先天性肾上腺皮质增生症初筛和初筛阳性者复筛；

⑤一次听力筛查初筛和初筛阳性者复筛；

⑥一次早产儿视网膜病变初筛和初筛阳性者复筛；

2.需方补助标准

市、区财政按2:8分担原则进行预拨和结算，需方补助标准按孕妇620元/胎、新生儿214元/例预拨，每月按照每个检查

项目实际完成例数和财政结算标准据实结算。市直医疗机构根据服务对象(江海区常住居民)的常住地将补助清单归属至江海区,按照需方补助各级财政分担原则(按市、区财政 2:8),由江海区卫生健康局统筹与四大市直医院进行结算。(需方补助标准见附件 2)。

新生儿遗传代谢病筛查由江门市新生儿疾病筛查中心(江门市妇幼保健院)统一检测,从新生儿遗传代谢病筛查需方补助经费提取 12 元/例,作为补助采血单位的采血费用。

(四) 经费管理要求

1.经费预拨: 财政部门按照年度目标人群数(见附件 3)预拨年度经费。按照“集中检测”的原则,新生儿遗传代谢病筛查标本统一送江门市新生儿疾病筛查中心(江门市妇幼保健院)检测,区财政对新生儿遗传代谢病筛查的需方补助经费统一于每年 3 月前预拨到江门市妇幼保健院(要与江门市妇幼保健院沟通预拨时间),其余需方补助经费按照目标人群数预拨到江海区人民医院。

2.据实结算: 各定点服务机构凭江门市妇幼卫生信息系统(以下简称市系统)中登记的实际完成例数,于每月 21 日前将上一月的补助进行结算。每年度根据市系统中登记的年度实际完成例数据实结算。

3.结算流程: 各定点服务机构通过市系统录入上一月实际发生的补助清单,经逐级妇幼保健机构审核、修改、再审核后,由

区人民医院将上一月辖区补助情况报表（附件 7）汇总给区卫生健康局，区卫生健康局审核确认后报市卫生健康局。区卫生健康局统筹，根据上一月补助情况与各定点服务机构进行经费结算（具体见附件 5、6）。

4.就地减免：各定点服务机构对于目标人群符合相应环节阶段的筛查、诊断，均可以直接从符合阶段开始纳入实施，获得该阶段的减免，各定点服务机构就地、按例、据实定额减免。已通过医保报销的项目，不再纳入财政补助范围。

5.专款专用：项目补助资金必须专款专用，专账核算，其中需方补助作为医疗业务收入核算，供方补助作为财政补助收入核算。任何单位和个人不得截留、挤占和挪用专项补助资金。涉及政府采购的，必须严格按照政府采购法和招标投标管理办法办理。

六、组织实施

（一）项目管理。区出生缺陷干预中心设在江海区人民医院（江海区妇幼保健计划生育服务中心），负责出生缺陷综合防控项目管理。主要履行以下职责：按照上级工作要求组织实施辖区出生缺陷防控工作，负责辖区出生缺陷疾病筛查工作，并承担辖区婚前检查、孕前优生健康检查、助产机构、基层医疗卫生机构的人员培训。对开展的出生缺陷初筛情况进行信息统计、报告和分析，协助做好本地区项目经费管理。与有关助产机构、婚前检查机构、孕前优生健康检查机构、产前筛查机构、产前诊断机构、新生儿代谢病筛查实验室、新生儿听力障碍诊治机构建立协作和

转诊机制，将出生缺陷监测与孕产妇和儿童健康管理相结合，做好辖区出生缺陷高危孕妇和新生儿的转诊、随访和干预工作。

(二)服务机构。辖区各助产机构、孕前优生健康检查机构、产前筛查机构等要按照各自职责，按照定点服务、首诊负责、便民服务的要求，共同做好出生缺陷防控工作。

1.定点服务。全市内能提供助产服务、孕产妇和儿童保健服务且已向省、市卫生健康行政部门进行了产前筛查、产前诊断资质备案的机构均可作为项目定点服务机构，并由江门市卫生健康行政部门向社会公布。目前我区为江海区人民医院和江海区中西医结合医院。全市符合条件的对象均可在市内任何一家定点机构享受服务。按照服务流程（附件4），项目服务机构为服务对象提供出生缺陷筛查、诊断服务，并就地减免相关费用。

2.首诊负责。

(1) 产前筛查机构和孕期建档医疗机构，负责落实对孕妇产前免费筛查或转诊服务：**一是**唐氏综合征及其他致死致残性染色体异常血清学筛查；**二是**严重致死致残性结构畸形超声筛查；**三是**血常规阳性夫妇的地中海贫血血红蛋白电泳筛查。

(2) 产前诊断机构（江门市中心医院、江门市妇幼保健院），负责落实出生缺陷初筛阳性（高风险夫妇）的基因产前诊断或者超声产前诊断服务。

(3) 分娩机构，负责落实新生儿疾病免费筛查或转诊服务：**一是**新生儿遗传代谢性疾病的足跟血血片采集；**二是**听力筛查；

三是早产儿视网膜病变筛查。

(4) 市级新生儿遗传代谢病筛查中心(江门市妇幼保健院): 负责落实全市新生儿相关遗传代谢病筛查组织、实验室检测、阳性病例召回、随访、治疗等, 具体要求见新生儿遗传代谢病筛查中心工作指引。

3. 便民服务。

(1) 各定点服务机构应简化补助服务流程, 建立筛查绿色通道, 为符合条件的怀孕夫妇及所生新生儿提供就地免费筛查、诊断服务。服务对象可通过广东省妇幼健康信息平台 and 广东母子健康 e 手册微信小程序确认身份, 在全市范围就地现场减免费用, 方便群众。

(2) 定点服务机构应严格按照出生缺陷防治项目技术路线实施, 在对于目标人群符合相应环节阶段的筛查、诊断, 均可以直接从符合阶段开始纳入, 获得该阶段的减免, 提高效率。

(三) 信息化管理。

按照《广东省卫生健康委办公室关于印发广东省妇幼健康信息平台全面上线工作方案的通知》(粤卫办妇幼函〔2020〕3号) 要求, 定点服务机构要在市系统及时为群众建立婚前医学检查、孕前优生健康检查、孕期档案、出生缺陷防治信息电子档案, 推广应用“广东母子健康 e 手册”微信小程序, 完善出生缺陷防治全程服务信息, 推动数据互联互通。加强市系统相关数据的分析利用, 借力“互联网+医疗健康”, 为群众提供出生缺陷防治政策和

措施的咨询指导、检查提醒、预约就诊、检查检验结果查询等便民利民服务。加强数据和样本管理，保护群众隐私，保障信息安全和人类遗传资源安全。

1.市系统建档：各定点服务机构应安排专人负责，登录市系统，在对象参加婚前检查、孕前优生检查、孕期检查、新生儿疾病筛查时，为对象建档并指导对象扫描使用“广东母子健康 e 手册”微信小程序。

2.项目电子券：项目目标人群在市系统建孕产档案后，市系统将生成出生缺陷项目电子券，发送到孕妇手机上的“广东母子健康 e 手册”微信小程序。孕妇凭电子券在定点服务机构接受产前筛查、产前诊断和新生儿疾病筛查免费或定额减免服务。

3.信息录入：定点服务机构根据“广东母子健康 e 手册”电子券进行服务对象身份确认，就地现场减免费用。并按照“谁服务、谁上报、谁负责”原则，将本机构承担项目内出生缺陷防治检查项目个案结果（含财政补助、医保支付或对象自费项目）3 天内上报（录入）市系统，群众可以通过母子健康 e 手册”，查看检查结果信息。

七、其他要求

（一）加强组织领导。为推进出生缺陷综合防控项目的实施，成立江海区出生缺陷综合防控项目领导小组，积极推动出生缺陷防治工作纳入政府工作规划，纳入卫生健康工作重要内容，明确

工作目标，保障项目顺利实施。做好资金分配和管理，加大投入，及时足额落实补助经费，规范资金使用。

（二）规范业务管理。全力加强江海区人民医院出生缺陷综合干预中心标准化建设，完善以区人民医院为主体，以基层医疗卫生机构为基础，以公立医院为补充，覆盖城乡，涵盖孕前、孕期、新生儿各阶段的三级出生缺陷综合防控服务体系，做好婚前检查、孕前优生检查、产前筛查与诊断、新生儿疾病筛查等出生缺陷三级预防工作。落实属地管理职责，严格定点服务和首诊负责制，各医疗机构不得将产前筛查、产前诊断、新生儿遗传代谢疾病筛查标本私自送江门市定点服务机构以外的第三方机构进行检测。

（三）推进人才培养。规范开展专业人员岗位培训和继续教育，逐步壮大出生缺陷防治人才队伍，不断提高业务水平。依托全省出生缺陷防治人才培养基地和协同单位共同组成的培训网络，加强出生缺陷防治人才培养，针对出生缺陷防治薄弱环节，重点开展优生遗传咨询、产前筛查和产前诊断、出生缺陷鉴别诊断和治疗等方面培训。

（四）强化质量控制。加强出生缺陷防控项目质量管理，利用信息化手段，建立质量控制和持续改进的长效机制，做好出生缺陷三级防控的全服务流程质量管理，提高防治服务的同质化、均等化，提高服务水平，巩固防控成效。

（五）严格绩效评估。加强对出生缺陷防治政策落实、项目

实施、资金管理、工作情况等方面的考核，及时总结推广出生缺陷防治有效做法和经验。江海区卫生健康局将会同江海区财政局适时组织对辖区出生缺陷综合防治工作进行督导检查，通报工作进展，确保为群众提供优质、连续、满意的出生缺陷防治综合服务。

本方案自 2021 年 1 月 1 日起执行。

- 附件：1. 江海区出生缺陷综合防控项目领导小组
- 2.江海区需方补助项目及标准
- 3.2021-2023 年出生缺陷综合防控目标人群数测算表
- 4.出生缺陷综合防控工作流程图
- 4-1.地中海贫血防控工作流程图
- 4-2.其他致死致残性单基因病产前诊断工作流程图及病种目录（第一批）
- 4-3.唐氏综合征及其他严重致死致残性染色体异常防控工作流程图
- 4-4.严重致死致残性结构畸形防控工作流程图
- 4-5.新生儿遗传代谢性疾病筛查工作流程图
- 4-6.新生儿听力筛查工作流程图
- 4-7.早产儿视网膜病变诊查工作流程图
- 5.江门市出生缺陷综合防控项目经费结算流程
- 6.江海区出生缺陷综合防控项目经费结算分配表

- 7-1. 《江门市出生缺陷防控及地贫防控项目经费使用情况月报表》
- 7-2. 《江门市市直医疗单位出生缺陷防控及地贫防控项目经费使用情况月报表》
- 7-3. 《江门市出生缺陷防控项目经费使用情况月度汇总表》

附件 1

江海区出生缺陷综合防控项目领导小组

组 长：唐 春 区卫生健康局局长

副组长：谭晓红 区卫生健康局副局长

苏慧娟 区财政局副局长

成 员：姚雪莹 区财政局行财股负责人

李瑞香 区卫生健康局中医保健股股长

何美香 区卫生健康局办公室主任

简敏生 区卫生健康局医政公卫股负责人

陆艳双 区人民医院院长助理

江海区出生缺陷综合防控项目领导小组主要负责项目重大决策、组织协调和监督管理等，项目领导小组办公室设在江海区卫生健康局中医保健股，负责日常管理工作。项目管理办公室设在江海区人民医院预防保健科，负责项目实施、业务指导、人才培养、督导评估、质量控制工作。

附件 2

江海区需方补助项目及标准

目标疾病	检查项目		补助对象	服务机构	医疗机构收费 标准 (元/ 例)	财政结算 标准 (元/ 例)	需要 筛查 人数 比例	市财政 预拨和 结算比 例	财政预拨标准 (元/人)		
					[1]	[2]=[1]*0.9	[3]	[4]	小计 [5]=[6]+[7]	市财政预拨 标准 [6]=[2]*[3]*[4]	县(区)财政预拨 标准 [7]=[2]*[3]* (1-[4])
合计								20%	834	168	666
一、产前筛查及诊断									620	124	496
(一) 产前筛查									542	108	434
1、地中海 贫血	原有	初筛	血常规 (MCV、 MCH)	计划怀孕夫妇	孕前优 生项目	/	/	100%		/	
	原有	复筛	地贫血红蛋白 分析	夫妇双方血常规检测至 少一方为阳性(含自费病 人),且双方进行血红蛋 白分析检测(按初筛人群 25%计算)。	产前筛 查机构	42.3	38.1	25%	20%	10	2

目标疾病	检查项目		补助对象	服务机构	医疗机构收费标准 (元/例)	财政结算标准 (元/例)	需要筛查人数比例	市财政预拨和结算比例	财政预拨标准 (元/人)		
									小计	市财政预拨标准	县(区)财政预拨标准
									[1]	[2]=[1]*0.9	[3]
2、唐氏综合征及其他致死性染色体异常	原有	初筛	地贫基因检测 (致病突变缺失及罕见 α 、 β 测序)	夫妇双方经血红蛋白分析为双方阳性(含自费病人),且双方进行地贫基因检测。未发现致病突变的做罕见 α 、 β 测序(按初筛人群6.25%计算)	574.5	517.0	6.25%	20%	32	6	26
			孕早期(11-13 ⁺⁶ 周)血清学(β -HCG+PAPP)	按目前筛查实际约70%选择早期唐筛。	130	117.0	70%	20%	82	16	66
			孕中期(15-20周)血清学(β -HCG+AFP+uE3)	按目前筛查实际约30%选择中期唐筛。	147.4	132.7	30%	20%	40	8	32

目标疾病	检查项目			补助对象	服务机构	医疗机构收费标准 (元/例)	财政结算标准 (元/例)	需要筛查人数比例	市财政预拨和结算比例	财政预拨标准 (元/人)		
										小计	市财政预拨标准	县(区)财政预拨标准
										[1]	[2]=[1]*0.9	[3]
	新增	复筛	孕妇外周血游离DNA产前筛查 (NIPT)	经血清学筛查为临界风险的孕妇 (非整倍体风险值介于高风险切割值与 1/1000 的孕妇, 按初筛人群 10% 计算, 财政定额补助 600 元, 不足部分个人自付或医保补助)	全省 55 家经批准的产前诊断机构	1411.7	600.0	10.0%	20%	60	12	48
3、严重致死致残性结构畸形	原有	初筛	孕早期 (11-13 ⁺⁶ 周) 超声检查 (含 NT)	所有孕妇	产前筛查机构	177	159.3	100%	20%	159	32	127
	原有		II 级产前超声检查	所有孕妇		177	159.3	100%	20%	159	32	127
(二) 产前诊断 (其中, 基因诊断按照 1850 元/胎定额补助)										78	16	62
1、地中海贫血	原有	基因诊断	绒毛/羊水/脐血地贫产前诊断	夫妇双方携带同型α或β地贫基因 (按初筛人群 1% 计算)。	全省经批准的产前诊断机构	1967	1850	1.0%	20%	19	4	15

目标疾病	检查项目			补助对象	服务机构	医疗机构收费标准 (元/例)	财政结算标准 (元/例)	需要筛查人数比例	市财政预拨和结算比例	财政预拨标准 (元/人)		
										小计	市财政预拨标准	县(区)财政预拨标准
[1]	[2]=[1]*0.9	[3]	[4]	[5]=[6]+[7]	[6]=[2]*[3]*[4]	[7]=[2]*[3]* (1-[4])						
2、其他严重致死致残单基因疾病(新增)	新增	基因诊断	绒毛/羊水/脐血其他严重致死致残单基因疾病(具体方法见干预病种技术规范)	已生育一胎严重单基因遗传病的夫妇、通过筛查发现夫妇双方携带同一种严重单基因遗传病基因(按初筛人群5%计算)		2070	1850	5‰	20%	9	2	7
3、唐氏综合征及其他致死致残染色体异常	原有	基因诊断	绒毛/羊水/脐血染色体核型分析	高风险孕妇,三选一(按初筛人群1.5%计算)		1992	1850	0.5%	20%	9	2	7
	原有		绒毛/羊水/脐血染色体微阵列分析(CMA)			4353	1850	0.5%	20%	9	2	7
	原有		绒毛/羊水/脐血基因组拷贝数变异测分析(CNV-seq)			3111	1850	0.5%	20%	9	2	7
4、严重致死致残性结构畸形	原有	基因诊断	绒毛/羊水/脐血染色体核型分析	筛查阳性的孕妇,三选其一。(按初筛人群1%计算)		1992	1850	0.4%	20%	6	1	5
	原有		绒毛/羊水/脐血			4353	1850	0.3%	20%	6	1	5

目标疾病	检查项目			补助对象	服务机构	医疗机构收费标准 (元/例)	财政结算标准 (元/例)	需要筛查人数比例	市财政预拨和结算比例	财政预拨标准 (元/人)		
										小计	市财政预拨标准	县(区)财政预拨标准
										[5]=[6]+[7]	[6]=[2]*[3]*[4]	[7]=[2]*[3]* (1-[4])
			染色体微阵列分析 (CMA)									
	原有		绒毛/羊水/脐血基因组拷贝数变异测序 (CNV-seq)			3111	1850	0.3%	20%	6	1	5
	原有		III级产前超声检查	筛查阳性的孕妇 (按初筛人群 1% 计算)		390	390.0	1.0%	20%	4	1	3
	原有	超声诊断	先天性心脏病的胎儿心脏彩超检查(胎儿超声心动图检查)	筛查阳性的孕妇 (按初筛人群 2‰ 计算)		360	360.0	2‰	20%	1	0	1
二、新生儿疾病筛查										214	44	170
1、先天性甲状腺功能减低症	原有	初筛	血清促甲状腺激素测定(化学发光法)	初筛为所有新生儿	市新生儿遗传代谢病	33.1	29.8	100%	20%	30	6	24

目标疾病	检查项目			补助对象	服务机构	医疗机构收费标准 (元/例)	财政结算标准 (元/例)	需要筛查人数比例	市财政预拨和结算比例	财政预拨标准 (元/人)		
										小计	市财政预拨标准	县(区)财政预拨标准
										[1]	[2]=[1]*0.9	[3]
2、苯丙酮尿症	原有	复筛	甲状腺功能三项 (TSH,FT3,FT4)	筛查阳性的新生儿 (按初筛人群2%计算) (甲低)	筛查中心	127.5	114.8	2%	20%	2	1	1
	原有	初筛	苯丙氨酸测定 (PKU)定量	初筛为所有新生儿		23	20.7	100%	20%	20	4	16
	新增	复筛	串联质谱法	筛查阳性的新生儿 (按初筛人群0.3%计算) (苯丙酮尿症等)		241.8	217.6	0.30%	20%	1	0	1
	原有	初筛	葡萄糖 6-磷酸脱氢酶荧光斑点试验	初筛为所有新生儿		9.9	8.9	100%	20%	9	2	7
3、G6PD 缺乏症	原有	复筛	比值法	筛查阳性的新生儿 (按初筛人群5%计算) (G6PD)	9.2	8.3	5.0%	20%	1	0	1	

目标疾病	检查项目		补助对象	服务机构	医疗机构收费标准 (元/例)	财政结算标准 (元/例)	需要筛查人数比例	市财政预拨和结算比例	财政预拨标准 (元/人)		
									小计	市财政预拨标准	县(区)财政预拨标准
									[5]=[6]+[7]	[6]=[2]*[3]*[4]	[7]=[2]*[3]* (1-[4])
4、先天性肾上腺皮质增生症 (新增)	新增	初筛	17 α 羟孕酮测定 (化学发光法)	初筛为所有新生儿	47.2	42.5	100%	20%	42	8	34
		复筛	17 α 羟孕酮, 皮质醇, 睾酮, 雄烯二酮, 脱氢表雄酮	筛查阳性的新生儿(按初筛人群2%计算)(甲低)(CAH)	107.5	96.8	2%	20%	2	1	1
5、新生儿听力筛查	原有	初筛	耳声发射检查	初筛为所有新生儿	84.2	75.8	100%	20%	76	15	61
	原有	复筛	耳声发射检查 OAE+自动听性 脑干反应 AABR	筛查阳性的新生儿(按初筛人群5%计算)(听力筛查)	299.5	269.6	5%	20%	14	3	11
6、早产儿视网膜病变 (新增)	新增	初筛	新生儿视网膜筛查	所有早产儿(按早产率4.85%计算)	323	290.7	4.85%	20%	14	3	11
		复筛	视网膜病变复筛	初筛阳性新生儿	323	290.7	1%	20%	3	1	2

目标疾病	检查项目			补助对象	服务机构	医疗机构收费标准 (元/例)	财政结算标准 (元/例)	需要筛查人数比例	市财政预拨和结算比例	财政预拨标准 (元/人)		
										小计	市财政预拨标准	县(区)财政预拨标准
			筛/诊断	(按所有新生儿1%计算)	点新生儿筛查机构							

备注：一、产前诊断定额补助 1850 元/胎参考广东省卫生计生委广东省财政厅关于印发广东省地中海贫血预防控制项目实施方案的通知（粤卫函[2017]698 号）确定的标准。二、NIPT 为新增项目，财政定额补助 600 元/例，不足部分个人自付或医保补助。三、III 级产前超声检查财政定额补助 390 元/例、先天性心脏病的胎儿心脏彩超检查财政定额补助 360 元/例。四、其他筛查项目按照广州地区二级医疗机构或者三级医疗机构承担的收费标准的 90%确定结算标准。五、检查内容为参考项目，各地可以有调整，市财政按照【检查项目】*【财政人均结算标准】*【市财政结算比例】进行结算。

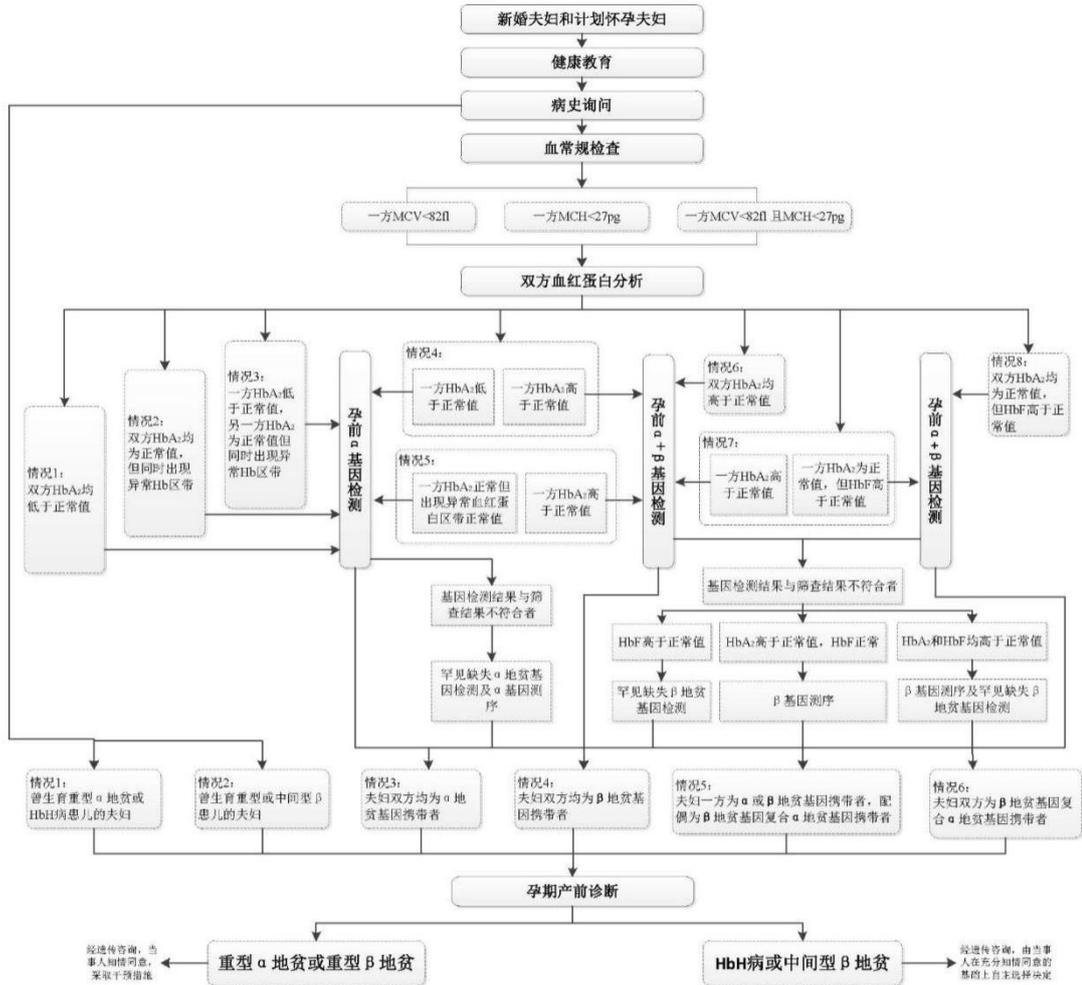
附件 3

2021-2023 年出生缺陷防控项目目标人群测算表

地区	广东省户籍围产儿数			2017-2019 年年均 增长率	2019 年项目 筛查覆 盖率	新生儿筛查需方补助目标人 群预测数			产前筛查及诊断需方补助 目标人群预测数		
	2017 年	2018 年	2019 年			2021 年	2022 年	2023 年	2021 年	2022 年	2023 年
栏次	[1]	[2]	[3]	[4]	[6]	$[7]=[3] * (1+[4]) * (1+[4])$	$[8]=[7]*[4]$	$[9]=[8]*[4]$	$[10]=[7]*[6]$	$[11]=[8]*[6]$	$[12]=[9]*[6]$
江海区	147	99	1746	-9.8%	80%	3226	2762	2351	2581	2229	1881

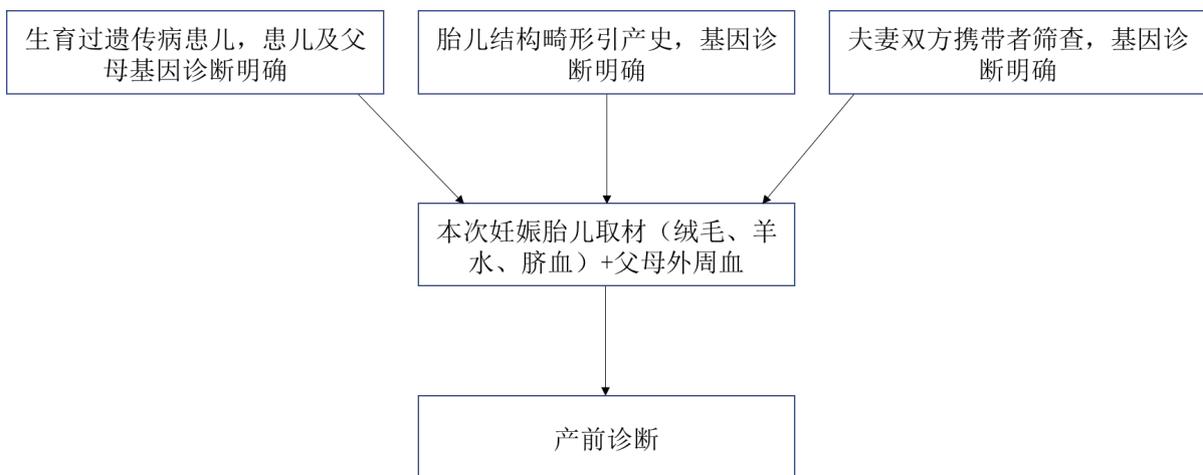
附件 4-1

地中海贫血防控工作流程图



附件 4-2

其他致死致残性单基因病产前诊断工作 流程图及病种目录（第一批）



广东省出生缺陷防控项目产前诊断补助单基因病种目录

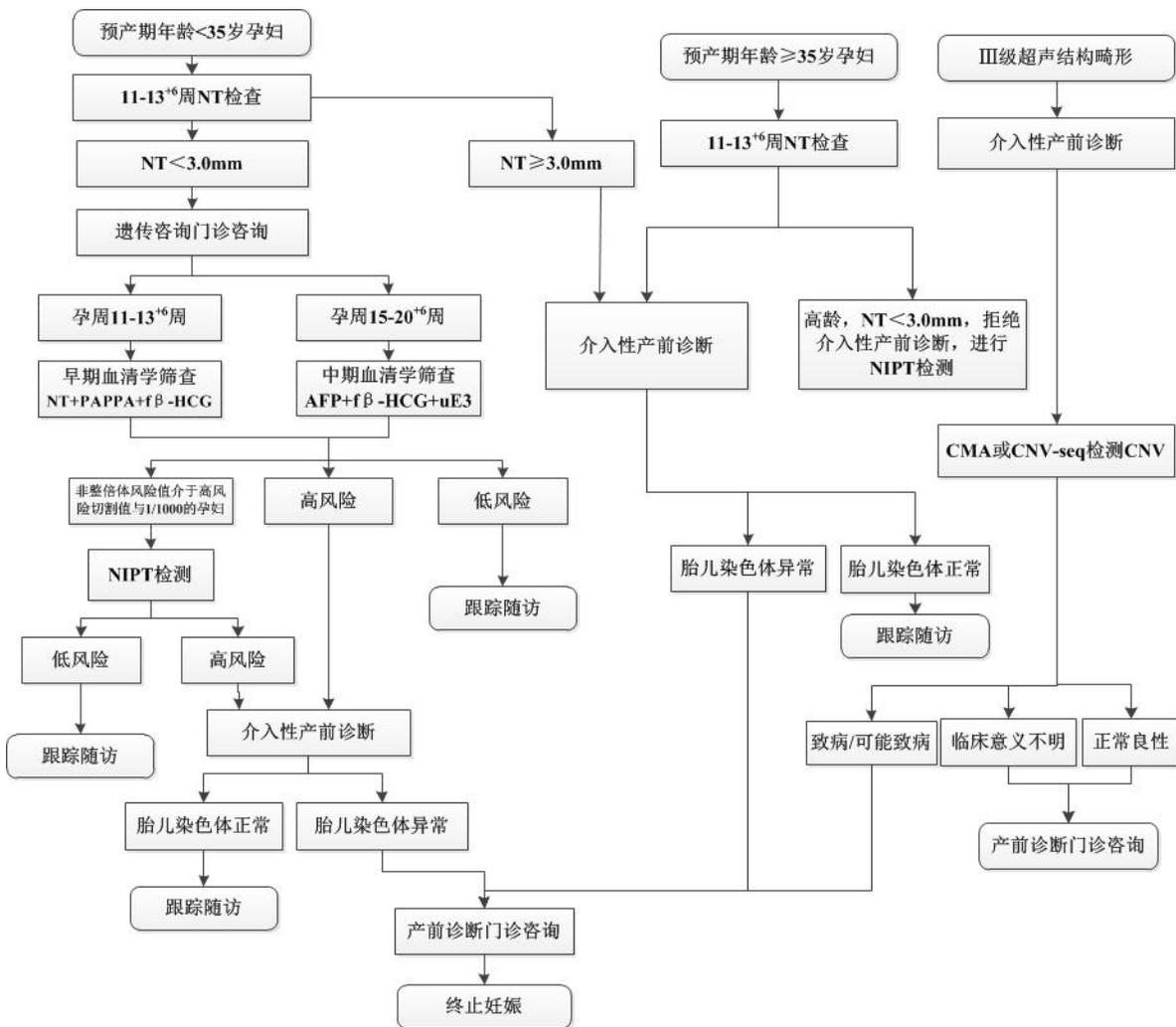
（第一批，12种）

病种（发病率）	病种（发病率）	病种（发病率）	病种（发病率）
21-羟化酶缺乏症 (1/10000)	白化病 (1/18000)	高苯丙氨酸血症 (1/10397)	Duchenne/Becker 型肌营养不良 (1/3853)
血友病 (2.73/100000)	脊髓性肌萎缩症 (1/6000)	甲基丙二酸血症 (1/28000)	瓜氨酸血症 (1/9200)
非综合征性耳聋 (8/10000)	原发性肉碱缺乏症 (3.1/10 万)	视网膜色素变性 (1/3784)	视网膜母细胞瘤 (1/15000)

备注：病种选取标准：依据国家卫健委发布的《罕见病诊疗指南（2018年版）》，选取121种疾病中中国人群患病率或发病率高于1/50000、基因诊断位点明确且可以进行产前诊断的疾病。患病率为一范围的取高值。

附件 4-3

唐氏综合征及其他严重致死致残性染色体异常防控工作流程图



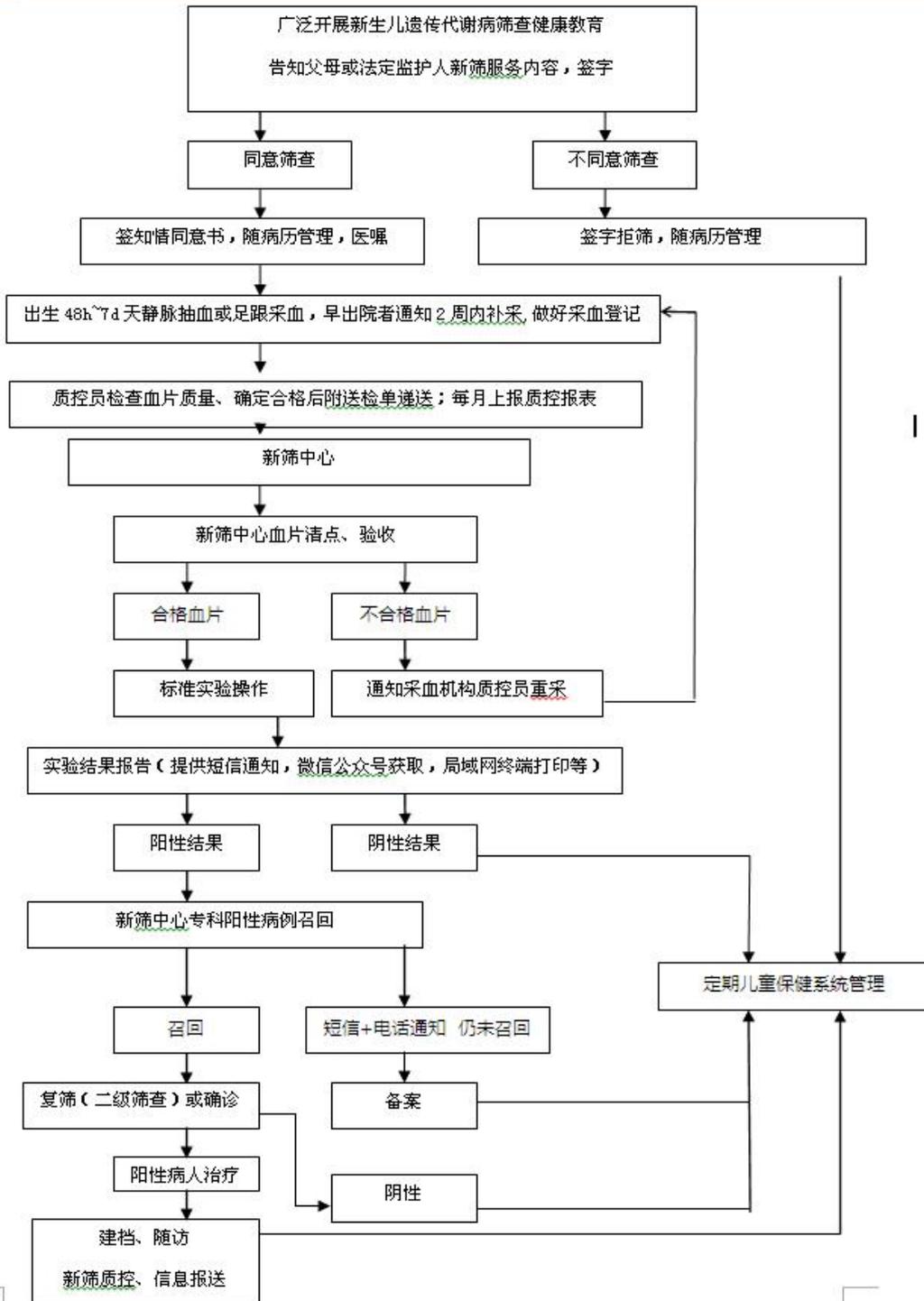
附件 4-4

严重致死致残性结构畸形防控工作流程图

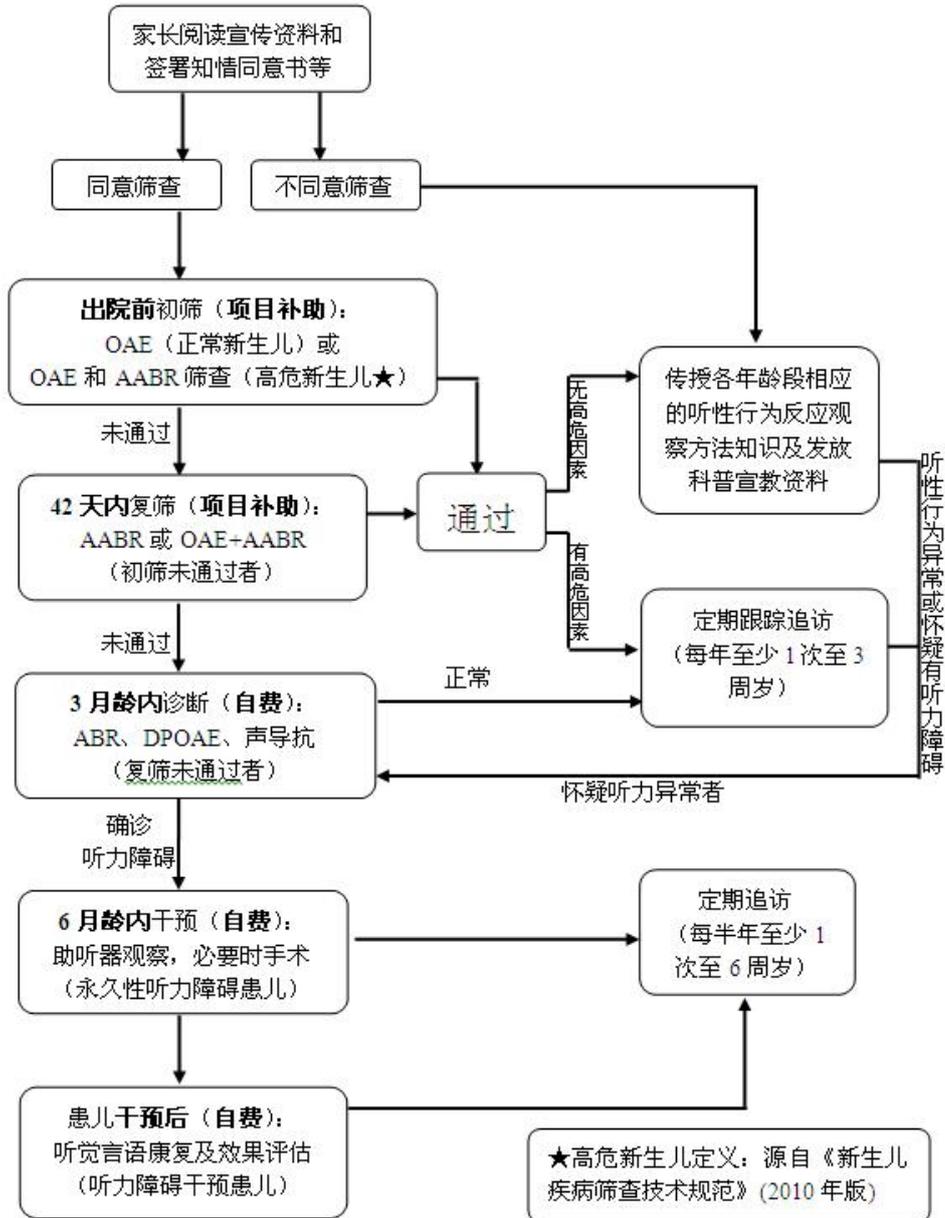


附件 4-5

新生儿遗传代谢性疾病筛查工作流程图

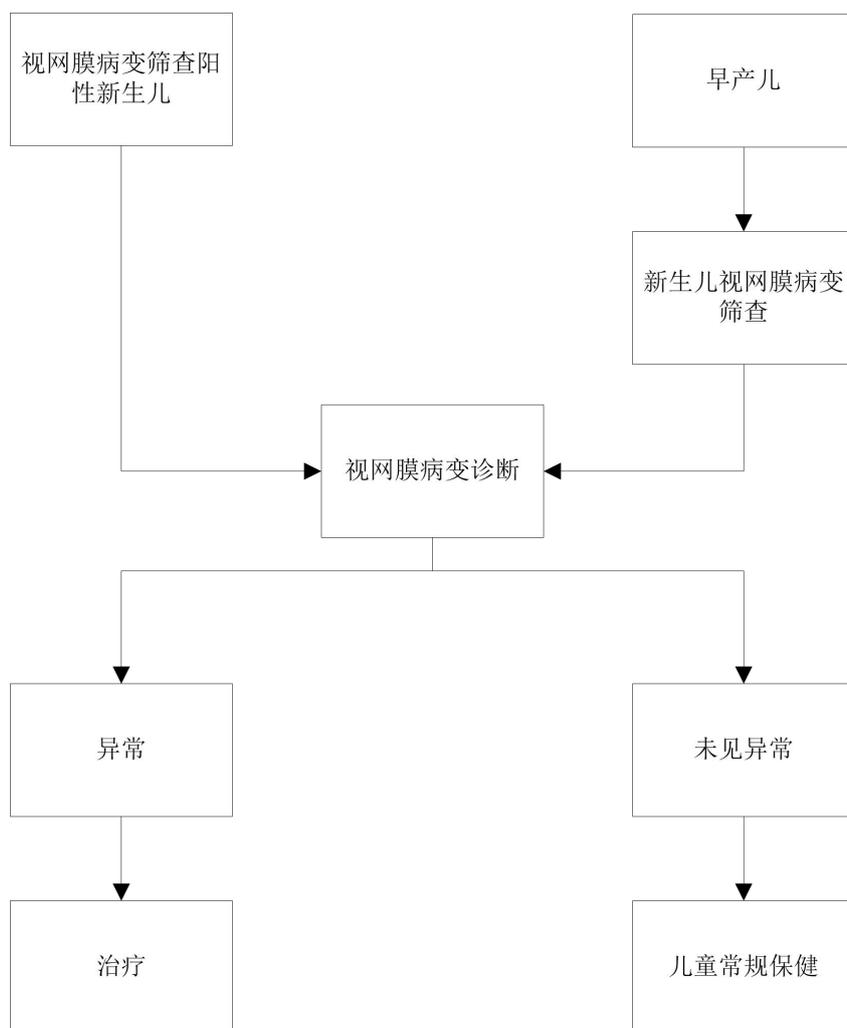


新生儿听力筛查工作流程图



附件 4-7

早产儿视网膜病变诊查工作流程图



附件 5

江海区出生缺陷综合防控项目 经费结算流程

每年根据目标人群数（附件 2）进行经费预拨（620 元/例胎；214 元/例）

新筛（遗传代谢四项）部分：经费预拨至江门市新筛中心（107 元/例）

产筛、产前诊断及新筛（听力、视网膜筛查）部分：省、市经费预拨至各市区。



月度经费结算

各定点服务机构结合上一月院内实际发生数与市系统补助清单数，完成《江门市出生缺陷防控及地贫防控项目经费使用情况月报表》上报，其中市直定点服务机构根据服务对象常住地罗列各市（区）服务人群补助清单及补助金额情况，完成《江门市市直医疗单位出生缺陷防控及地贫防控项目经费使用情况月报表》。

（每月 12 日前）



江海区人民医院通过市系统导出各定点服务机构（包括市直定点服务机构）补助清单数，根据清单数完成及以上 2 个报表的区级审核。

（每月 14 日前）



各定点服务机构（包括市直定点服务机构）根据区级审核反馈进行补助清单补录或修改工作，江海区人民医院再次审核。

（每月 15 日前）



江门市妇幼保健院通过系统导出各定点服务机构（包括市直定点服务机构）补助清单数，根据清单数完成以上 2 个报表的市级审核。

（每月 18 日前）

↓

各定点服务机构（包括市直定点服务机构）根据市级审核反馈进行补助清单修改或补录工作，江门市妇幼保健院再次审核。

（每月 19 日前）

↓

江海区人民医院将上一月辖区《江门市出生缺陷防控及地贫防控项目经费使用情况月报表》、《江门市市直医疗单位出生缺陷防控及地贫防控项目经费使用情况月报表》、《江门市出生缺陷防控项目经费使用情况月度汇总表》（附件 7）盖章交至江海区卫生健康局，并由江海区卫生健康局审核无误后完成机构间结算，同时盖章确认交至江门市卫生健康局。

（每月 21 日前）

↓

机构间经费结算

① 新筛（遗传代谢四项）部分：（季度结算模式）

江海区按 80%比例分担经费，由江海区卫生健康局每季度根据经费月度汇总表合计例数，于每季度第一个月 15 日前与新筛中心进行经费结算。采血费用：由新筛中心于每季度第一个月 15 日前根据辖区定点服务机构筛查例数，按 12 元/例拨款至江海区人民医院，再由江海区人民医院完成辖区内各医疗机构的采血费用结算。

② 产筛、产前诊断及新筛（听力、视网膜筛查）部分：（月度结算模式）

江海区按 80%比例分担经费，根据每月《江门市出生缺陷防控及地贫防控项目经费使用情况月报表》、《江门市市直医疗单位出生缺陷防控及地贫防控项目经费使用情况月报表》，江海区卫生健康局按照辖区各定点服务机构的各筛查项目完成例数及市直定点服务机构按常住地归属后的各筛查项目完成例数，与各定点服务机构进行经费结算。（每月 30 日前完成上一个月经费结算）

各项目经费结算模式、经费分担原则及金额详见附件 6

附件 6

江海区出生缺陷综合防控项目经费结算分配表

目标疾病	筛查	项目	结算模式	结算金额	结算金额分配 (元)	
					市 (20%)	县 (80%)
1、地中海贫血	初筛	血常规 (MCV、MCH) (孕前)	/	/	/	/
	复筛	地贫血红蛋白分析	月度	38.1	7.62	30.48
		地贫基因检测 (致病突变缺失及罕见 α 、 β 测序)	月度	517	103.40	413.60
2、唐氏综合征及其他致死致残性染色体异常	初筛	孕早期 (11-13 ⁺⁶ 周) 血清学 (β -HCG+ PAPP)	月度	117	23.40	93.60
		孕中期 (15-20周) 血清学 (β -HCG+AFP+uE3)	月度	132.7	26.55	106.15
	复筛	孕妇外周血游离 DNA 产前筛查 (NIPT)	月度	600	120.00	480.00
3、严重致死致残性结构畸形	初筛	孕早期 (11-13 ⁺⁶ 周) 超声检查 (含 NT)	月度	159.3	31.85	127.45
		II 级产前超声检查	月度	159.3	31.85	127.45
1、地中海贫血	基因诊断	绒毛/羊水/脐血地贫产前诊断	月度	1850	370.00	1480.00
2、其他严重致死致残单基因疾病 (新增)	基因诊断	绒毛/羊水/脐血其他严重致死致残单基因疾病的基因诊断 (具体方法见干预病种技术规范)	月度	1850	370.00	1480.00
3、唐氏综合征及其他致死致残性染色体异常	基因诊断 (三选一)	绒毛/羊水/脐血染色体核型分析	月度	1850	370.00	1480.00
		绒毛/羊水/脐血染色体微阵列分析 (CMA)	月度	1850	370.00	1480.00

目标疾病	筛查	项目	结算模式	结算金额	结算金额分配(元)	
					市(20%)	县(80%)
		绒毛/羊水/脐血基因组拷贝数变异测分析 (CNV-seq)	月度	1850	370.00	1480.00
4、严重致死致残性结构畸形	基因诊断(三选一)	绒毛/羊水/脐血染色体核型分析	月度	1850	370.00	1480.00
		绒毛/羊水/脐血染色体微阵列分析 (CMA)	月度	1850	370.00	1480.00
		绒毛/羊水/脐血基因组拷贝数变异测序 (CNV-seq)	月度	1850	370.00	1480.00
	超声诊断	III级产前超声检查	月度	390	78.00	312.00
		先天性心脏病的胎儿心脏彩超检查 (胎儿超声心动图检查)	月度	360	72.00	288.00
1.新生儿遗传代谢病筛查四项	初筛	血清促甲状腺激素测定 (化学发光法)、苯丙氨酸测定 (PKU) 定量、葡萄糖 6-磷酸脱氢酶荧光斑点试验、17 α 羟孕酮测定 (化学发光法)	季度	101.9	20.40	81.50
2、先天性甲状腺功能减低症	复筛	甲状腺功能三项 (TSH,FT3,FT4,)	季度	114.8	22.95	91.85
3、苯丙酮尿症	复筛	串联质谱法	季度	217.6	43.50	174.10
4、G6PD 缺乏症	复筛	比值法	季度	8.3	1.65	6.65
5、先天性肾上腺皮质增生症 (新增)	复筛	17 α 羟孕酮, 皮质醇, 睾酮, 雄烯二酮, 脱氢表雄酮	季度	96.8	19.35	77.45
6、新生儿听力筛查	初筛	耳声发射检查	月度	75.8	15.15	60.65
	复筛	耳声发射检查 OAE+自动听性脑干反应 AABR	月度	269.6	53.90	215.70
7、早产儿视网膜病变(新增)	初筛	新生儿视网膜筛查	月度	290.7	58.15	232.55
	复筛	视网膜病变复筛/诊断	月度	290.7	58.15	232.55

附件 7-3

江门市出生缺陷防控项目经费使用情况月度汇总表

费用统计单位（盖章）：

统计人：

江海区		例数	结算单价（元）	金额（元）	
需方 补助 经费	地贫防控	血红蛋白分析	38.10		
		基因检测	517.00		
		产前诊断	1850.00		
	出生缺陷防控 (产筛部分)	孕早期超声筛查（NT）	159.30		
		早期唐氏血清	117.00		
		中期唐氏血清	132.70		
		NIPT 检查	600.00		
		严重致死致残性结构畸形筛查(II 级)	159.30		
	出生缺陷防控 (产前诊断)	唐氏综合征及其他致死致残性染色体病异常	1850.00		
		严重致死致残性结构畸形	1850.00		
		其他严重致死致残基因疾病	1850.00		
		III 级超声诊断	390.00		
		胎儿心脏彩超（超声心动图）	360.00		
	出生缺陷 防控（新 筛部分）	初筛	新生儿遗传代谢病（四种）	101.90	
			新生儿听力筛查	75.80	
			早产儿视网膜病变	290.70	
		复筛	新生儿先天性甲状腺功能减低症	114.80	
			新生儿 G6PD 缺乏症	8.30	
			新生儿苯丙酮尿症	217.60	
			新生儿先天性肾上腺皮质增生症	96.80	
新生儿听力筛查			269.60		
早产儿视网膜病变	290.70				
需方补助支出经费合计（元）					
供方补助支出经费（请直接填写金额）（单位：元）		培训支出			
		健教支出			
		信息质控与指导支出			
		实验室建设支出			
		其他经费支出			
供方补助支出经费合计（元）					
费用支出合计（元）					

江门市江海区卫生健康局审核（盖章）

江门市卫生健康局审核（盖章）

日期：

日期：

公开方式：主动公开

抄送：江门市卫生健康局，江门市中心医院，江门市妇幼保健院，江门市人民医院，江门市五邑中医院，江海区财政局。

江门市江海区卫生健康局办公室

2021年7月15日印发

校对：中医保健股 李瑞香

（共印1份）