

国家卫生健康委员会(局)便函

国卫妇幼出防便函〔2025〕38号

国家卫生健康委妇幼司关于做好新生儿 疾病筛查有关工作的通知

各省、自治区、直辖市及新疆生产建设兵团卫生健康委妇幼处：

为落实2025年全国妇幼健康工作会议要求，推进新生儿疾病及时诊断、及时干预，根据“十四五”国家医疗卫生服务体系相关规划和《出生缺陷防治能力提升计划（2023-2027年）》等文件要求，现就做好新生儿疾病筛查有关工作通知如下：

一是健全新生儿疾病筛诊治网络。各地要抓住“两重”项目建设、医疗卫生领域设备更新等有利时机，积极谋划推动，在充分考虑区域人口规模、服务半径、医疗资源等因素基础上，推进新生儿疾病筛诊治机构建设，补齐网络短板。原则上每个地市至少有1个新生儿遗传代谢病筛查中心和听力障碍筛查中心，省级和地市级均至少建设1个新生儿遗传代谢病诊治机构、1个新生儿听力障碍诊治机构。

二是规范筛诊治机构与人员管理。严格按照《新生儿疾病筛查技术规范（2010年版）》（以下简称《技术规范》）要

求，加强新生儿疾病筛查、诊治机构的场地、设备标准化建设。督促有关机构组织筛查、诊治人员参加岗位专项技术培训合格，不断提升新生儿疾病筛查与诊治业务能力。省级新生儿疾病筛查中心要充分履行职责，做好全省筛查及诊治机构，特别是新建机构的人员培训、技术指导、质量控制和信息管理等工作。

三是进一步提高服务质效。落实《技术规范》关于血片采集与递送、实验室检测等的时限要求，进一步完善阳性病例召回、确诊、治疗、随访等制度，明确各级筛查、诊断、治疗机构职责和工作要求，不断优化服务流程，提高及时诊断率、及时干预率。

四是加强全流程质量管理。针对宣传动员、知情同意、筛查、诊断、干预、随访等服务全流程，健全质量监测与管理方案，完善质量控制指标体系，加强重点环节时效性评估，促进服务质量持续改进。涉及第三方合作的，筛诊治机构应当将其纳入“三重一大”事项进行论证决策，核实合作单位资质能力，以机构名义，不能以内设部门、科室及从业人员名义进行合作并签署协议，明确权责。

五是强化信息技术赋能服务。充分利用信息技术开展新生儿疾病筛查健康教育、检验检查结果线上推送与查询、预约诊疗、患儿健康指导等智慧服务，推进人工智能、大数据和 5G 技术在数据管理和质量控制、随访管理、远程医疗等

方面创新和规范应用，不断便民利民，提升群众就医体验。

六是明确有关指标含义。参考国内外有关指南和规范，结合各地工作实际，统一有关要求。2周内诊断率的“2周内”系指新生儿遗传代谢病筛查阳性儿在筛查阳性报告出具后的2周内；2周内治疗率的“2周内”系指患儿在诊断后的2周内。3个月内诊断率的“3个月内”系指出生后3个月内；6个月内干预率的“6个月内”系指出生后6个月内。

附件：新生儿遗传代谢病、听力障碍筛查有关指标解释



（信息公开形式：依申请公开）

附件

新生儿遗传代谢病、听力障碍筛查 有关指标解释

一、新生儿遗传代谢病 2 周内诊断率

定义：单位时间内某种遗传代谢病筛查阳性儿在筛查阳性报告出具后 2 周内（含）获得诊断结果的人数，占同期该种疾病应诊断的筛查阳性儿总数的比例。

计算公式： $2 \text{ 周内诊断率} = \frac{\text{筛查阳性儿在筛查阳性报告出具后 2 周内（含）获得诊断结果的人数}}{\text{同期应诊断的筛查阳性儿总数}} \times 100\%$

补充说明：（1）本指标中 2 周内获得诊断结果是指筛查阳性儿在筛查阳性报告出具后，14 天内（含）到诊断机构得到相应临床诊断结果。（2）遵循“谁筛查谁统计”的原则，即筛查机构转诊至外机构诊断的筛查阳性儿，应由原筛查机构追踪上报。（3）本指标应分别按筛查病种统计，目前仅统计高苯丙氨酸血症与先天性甲状腺功能减低症。

二、新生儿遗传代谢病 2 周内治疗率

定义：单位时间内某种遗传代谢病确诊患儿在临床诊断后 2 周内（含）开始进行治疗的人数占同期该疾病确诊患儿总数的比例。

计算公式： $2 \text{ 周内治疗率} = \frac{\text{某种遗传代谢病确诊患儿在 2 周内治疗的人数}}{\text{同期该疾病确诊患儿总数}} \times 100\%$

临床诊断后 2 周内（含）开始治疗的人数/同期该疾病确诊患儿总数 $\times 100\%$

补充说明：（1）本指标中 2 周内治疗是指确诊患儿在临床诊断后 14 天内（含）首次到诊治机构接受相关治疗，包括饮食指导、特食治疗、药物治疗、疾病监测等。（2）遵循“谁筛查谁统计”的原则，即筛查机构转诊至外机构治疗的患儿，应由原筛查机构追踪上报。（3）本指标应分别按筛查病种统计，目前仅统计高苯丙氨酸血症与甲状腺功能减低症。

三、听力障碍 3 个月内诊断率

定义：单位时间内出生后 3 个月内（ ≤ 90 天）接受听力障碍诊断的人数占同期听力障碍筛查未通过需转诊人数的比例。

计算公式：听力障碍 3 个月内诊断率 $=3$ 个月内接受听力障碍诊断的人数/同期听力障碍筛查未通过需转诊人数 $\times 100\%$

补充说明：（1）听力障碍筛查未通过需转诊指听力复筛未通过或 NICU 患儿听力筛查未通过，需转到儿童听力障碍诊治机构进行听力障碍诊断。听力障碍筛查未通过需转诊人数等于听力复筛未通过人数与 NICU 患儿听力筛查未通过人数之和。（2）早产儿的诊断月龄应按矫正胎龄计算。

四、听力障碍 6 个月内干预率

定义：单位时间内，出生后6个月内（≤180天）接受听力障碍干预的听力障碍患儿数占同期听力障碍确诊患儿数的比例。

计算公式：听力障碍6个月内干预率=出生后6个月内接受听力障碍干预的患儿数/同期听力障碍确诊患儿数×100%

补充说明：（1）听力障碍确诊患儿指确诊为双侧永久性听力障碍的患儿。（2）出生后6个月内接受听力障碍干预包括对听力障碍确诊患儿实施助听器验配、听力-言语康复训练、监测随访等措施。（3）早产儿的首次干预月龄应按矫正胎龄计算。

抄送：全国妇幼卫生监测办公室。
