



广东省卫生健康委关于印发新生儿疾病筛查管理办法的通知

粤卫规〔2024〕12号

各地级以上市卫生健康局（委）：

现将《广东省新生儿疾病筛查管理办法》印发给你们，请遵照执行。

广东省卫生健康委

2024年10月23日

广东省新生儿疾病筛查管理办法

第一章 总 则

第一条 为加强全省新生儿疾病筛查监督管理，提高筛查质量，促进新生儿疾病筛查工作高质量发展，根据《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》《医疗机构管理条例》《新生儿疾病筛查管理办法》和《广东省母婴保健管理条例》，结合我省实际，制定本办法。

第二条 全面实施新生儿疾病筛查。全省新生儿疾病筛查病种包括先天性甲状腺功能减低症、苯丙酮尿症、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症、先天性肾上腺皮质增生症等新生儿遗传代谢病和听力障碍、先天性心脏病、早产儿视网膜病变。

各地可参考本办法开展地中海贫血、髋关节发育不良等疾病筛查，以及遗传性耳聋基因筛查或应用串联质谱等先进技术开展遗传代谢病筛查。

第三条 新生儿疾病筛查应遵循自愿和知情选择原则。

第二章 组织与职责

第四条 各级卫生健康行政部门负责辖区内新生儿疾病筛查工作的监督管理、



网络建设。

新生儿疾病筛查网络包括新生儿遗传代谢病筛查网络、新生儿听力筛查网络和新生儿先天性心脏病筛查网络。新生儿遗传代谢病筛查网络由省、市两级新生儿遗传代谢病筛查中心和各采血机构组成；新生儿听力筛查网络由省、市两级新生儿听力筛查中心、各听力诊治机构和听力筛查机构组成。新生儿先天性心脏病筛查网络由省、市两级新生儿先天性心脏病筛查中心、各诊治机构和筛查机构组成。其他新生儿疾病筛查的组织管理和运作可参照本办法。

第五条 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、复筛、阳性病例召回、诊断、治疗和随访管理、数据统计分析及上报等。新生儿听力筛查程序包括宣传教育、知情同意、初筛、复筛、阳性病例召回、诊断、治疗和随访管理、数据统计分析及上报等。新生儿先天性心脏病筛查程序包括宣传教育、知情同意、筛查、阳性病例召回、诊断、治疗和随访管理、数据统计分析及上报等。

第六条 省新生儿遗传代谢病筛查中心、省新生儿听力筛查中心、省新生儿先天性心脏病筛查中心由省卫生健康行政部门在具备能力的医疗卫生机构中指定，主要职责为：

（一）负责全省新生儿疾病筛查工作的技术指导、人员培训、健康教育和质量管理工作，组织专家指导各市新生儿遗传代谢病筛查中心、听力筛查中心和先天性心脏病筛查中心开展相关的业务。

（二）制定健全的档案管理和随访制度，组织进行新生儿疾病筛查疑难病例的会诊或接受转诊，并负责诊断和治疗工作，建立疑难病例的转诊网络及绿色通道。阳性诊断病例及时反馈转诊单位，并与转诊单位共同做好后续治疗、随访工作。

（三）负责全省新生儿疾病筛查信息和市新生儿疾病筛查中心质评结果的收集、统计、分析、上报和反馈工作。

（四）开展新生儿疾病筛查诊治新技术、新方法科学的研究和适宜技术推广，研发新病种筛查诊疗技术，推动新技术应用。

（五）协助省卫生健康行政部门组织开展新生儿疾病筛查调研指导、考核评估



等工作，为全省拟定政策、制定措施等提供技术支持。

第七条 市新生儿遗传代谢病筛查中心经市卫生健康行政部门推荐，由省卫生健康行政部门在具备能力的医疗卫生机构中指定。市新生儿遗传代谢病筛查中心主要职责为：

(一) 设立新生儿遗传代谢病筛查实验室，开展辖区新生儿遗传代谢病筛查的实验室检测、负责阳性病例的召回、复筛、诊断、治疗和随访等工作，对疑难病例进行转诊；

(二) 负责辖区新生儿遗传代谢病筛查组织管理、质量管理、考核评估等工作，制定健全的辖区档案管理和随访制度，掌握辖区新生儿遗传代谢病筛查、诊断、治疗和转诊情况，并定期向辖区各县（市、区）妇幼保健机构反馈阳性诊断病例信息；

(三) 负责辖区新生儿遗传代谢病筛查人员培训、技术指导和相关的健康宣传教育；

(四) 承担辖区新生儿遗传代谢病筛查有关信息的收集、统计、分析，并定期报送至省新生儿遗传代谢病筛查中心；

(五) 根据本地疾病发病率，推广适宜技术。

第八条 市新生儿听力筛查中心经市卫生健康行政部门推荐，由省卫生健康行政部门在具备能力的医疗卫生机构中指定。市新生儿听力筛查中心主要职责为：

(一) 负责辖区新生儿听力筛查、诊治的组织管理、质量管理、考核评估等工作，制定健全的辖区档案管理和随访制度，掌握辖区新生儿听力筛查、诊断、治疗和转诊情况，并定期向辖区各县（市、区）妇幼保健机构反馈阳性诊断病例信息；

(二) 承担辖区新生儿听力筛查有关信息的收集、统计、分析并定期报送至省新生儿听力筛查中心（无市新生儿听力筛查中心的地区报送至市级妇幼保健机构）；

(三) 负责辖区新生儿听力筛查人员培训、技术指导和相关的健康宣传教育；

(四) 市新生儿听力筛查中心被指定为市新生儿听力诊治机构的，同时承担诊治机构的职责。

第九条 市新生儿听力诊治机构经市卫生健康行政部门推荐，由省卫生健康行政部门在具备能力的医疗卫生机构中指定。市新生儿听力诊治机构主要职责为：



(一) 接受新生儿听力初筛、复筛机构转诊，新生儿听力诊治机构对疑似听力障碍儿童进行诊断，并对诊断听力障碍的患儿进行干预治疗；

(二) 与当地残联建立工作联系制度，为需要听力语言康复训练的患儿提供转介服务；

(三) 定期向市新生儿听力筛查中心报送听力障碍诊断、治疗相关个案信息，按新生儿听力筛查技术规范做好接受诊治患儿的随访工作。

第十条 市新生儿先天性心脏病筛查中心经市卫生健康行政部门推荐，由省卫生健康行政部门在具备能力的医疗卫生机构中指定。市新生儿先天性心脏病筛查中心主要职责为：

(一) 负责辖区新生儿先天性心脏病筛查、诊治的组织管理、质量管理、考核评估等工作，制定健全的辖区档案管理和随访制度，掌握辖区新生儿先天性心脏病筛查、诊断、治疗情况，并定期向省新生儿先天性心脏病筛查中心报送新生儿先天性心脏病筛查、诊断、治疗相关数据；

(二) 负责辖区新生儿先天性心脏病筛查人员培训、技术指导和相关的健康宣传教育；

(三) 承担辖区新生儿先天性心脏病筛查有关信息的收集、统计、分析并定期报送至省新生儿先天性心脏病筛查中心；

(四) 接受新生儿先天性心脏病筛查、诊断机构转诊，对诊断先天性心脏病的患儿进行干预治疗，对疑难病例及时转诊。

第十一条 市新生儿先天性心脏病诊治机构经市卫生健康行政部门推荐，由省卫生健康行政部门在具备能力的医疗卫生机构中指定，市新生儿先天性心脏病诊治机构的主要职责为：

(一) 接受新生儿先天性心脏病筛查机构转诊，新生儿先天性心脏病诊断机构对疑似先天性心脏病儿童进行诊断，新生儿先天性心脏病诊治机构对诊断先天性心脏病的患儿进行干预治疗；

(二) 定期向市新生儿先天性心脏病筛查中心（无市新生儿先天性心脏病筛查中心的地区报送至市级妇幼保健机构）报送先天性心脏病诊断、治疗工作相关信息，



按新生儿先天性心脏病筛查技术规范做好接受诊治患儿的随访工作。

第十二条 设有产科、儿科的各级医疗卫生机构原则上为新生儿遗传代谢病采血机构、新生儿听力筛查机构和新生儿先天性心脏病筛查机构，应当按照《新生儿疾病筛查技术规范》等要求，开展新生儿遗传代谢病血片采集及送检、新生儿听力筛查和新生儿先天性心脏病筛查工作。主要职责为：

- (一) 做好新生儿疾病筛查的宣传教育、组织动员工作；
- (二) 落实知情同意，将新生儿疾病筛查的目的、意义、筛查病种、条件、方式、灵敏度和费用等情况如实告知监护人，并取得书面同意；
- (三) 由新生儿疾病筛查专职人员负责本单位新生儿疾病筛查日常工作和组织管理，按规范要求做好质量控制和信息的收集、统计、分析和上报工作；
- (四) 新生儿遗传代谢病采血机构须严格按照技术规范采血送检，并做好未按期采血或需重新采血新生儿的预约及追踪采血工作；血样标本送至新生儿遗传代谢病筛查中心检测；协助新生儿遗传代谢病筛查中心通知、召回可疑阳性病例，并随访；
- (五) 新生儿听力筛查机构须严格按照技术规范进行听力筛查，出具听力筛查报告单并解释筛查结果，负责复筛、转诊和随访；对疑似听力障碍的新生儿，及时告知到新生儿听力诊治机构进行诊断，并随访；
- (六) 新生儿先天性心脏病筛查机构须严格按照技术规范进行新生儿先天性心脏病筛查，出具新生儿先天性心脏病筛查报告并解释结果，对筛查阳性的新生儿，及时告知到新生儿先天性心脏病诊治机构进行诊断，并随访。

第十三条 不具备开展新生儿疾病筛查血片采集条件或未开展新生儿听力筛查、新生儿先天性心脏病筛查的医疗卫生机构，应当告知监护人到具备条件和资质的医疗卫生机构进行筛查，并随访。

第三章 质量控制

第十四条 新生儿疾病筛查网络的医疗卫生机构和人员，应当严格执行《新生儿疾病筛查技术规范》等，保证工作质量，并定期接受上级的质量检查及考核评估。

第十五条 承担新生儿遗传代谢病血片采集、送检、实验室检测、阳性病例诊



断、治疗和随访的医疗卫生机构，应按照《新生儿疾病筛查技术规范》等要求，加强质量管理，保证血片采集、保存、递送、检测和卡片填写质量，做好血片和筛查、诊治相关原始资料的保存工作。

第十六条 新生儿疾病筛查中心应根据《新生儿疾病筛查技术规范》等，制定各项管理制度，定期开展辖区质量控制工作。

第四章 监督管理

第十七条 省卫生健康行政部门依据国家或省对新生儿疾病筛查中心抽查评估的结果，对评估不合格的，撤销其资格。

第十八条 省卫生健康行政部门定期公布指定的省、市新生儿遗传代谢病筛查中心、新生儿听力筛查中心和诊治机构、新生儿先天性心脏病筛查中心和诊治机构名单。医疗卫生机构未经省卫生健康行政部门指定、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》规定予以处罚。

第十九条 开展新生儿疾病筛查工作的医疗卫生机构有下列情况的，由县级以上卫生健康行政部门依照有关规定进行处理：

- (一) 违反《新生儿疾病筛查技术规范》的；
- (二) 未履行告知程序擅自进行新生儿疾病筛查的；
- (三) 未按规定进行实验室质量监测、检查的；
- (四) 违反本办法其他规定的。

第五章 附 则

第二十条 本管理办法由省卫生健康行政部门负责解释，自2025年1月1日起实施，有效期为五年。