

• 调查报告 • doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2015.32.033

重庆市永川区新生儿疾病筛查管理对策分析*

邓小凤,刘定颖[△]

(重庆市永川区妇幼保健院 402160)

[摘要] **目的** 总结重庆市永川区开展新生儿代谢病筛查数据,以提高筛查质量,为提高本区新生儿疾病筛查管理质量提供对策。**方法** 按照《新生儿疾病筛查管理办法》及《新生儿疾病筛查技术规范(2010 年版)》积极开展永川区新生儿遗传代谢病筛查及其管理工作,回顾 2004~2013 年资料,对永川区新生儿代谢病筛查率、接产机构筛查覆盖率、可疑阳性患儿召回率、阳性患儿救治率、筛查项目数进行分析。**结果** 10 年间,重庆市永川区新生儿疾病筛查率、接产机构筛查覆盖率、可疑阳性患儿召回率稳步提高,分别上升了 77.32%,88.57%和 17.44%,阳性患儿救治率均为 100%,筛查项目从甲状腺功能减低症(CH)及苯丙酮尿症(PKU)两项增加到 CH、PKU、葡萄糖-6 磷酸脱氢酶缺陷症及先天性肾上腺皮质增生症 4 项。**结论** 加强领导、健全组织、狠抓管理、强化培训、开展公众健康教育、督促确诊患儿的随访、实施政府经费资助是新生儿代谢病筛查质量不断提高的有效方法。

[关键词] 新生儿筛查;疾病管理;重庆永川区

[中图分类号] R72

[文献标识码] A

[文章编号] 1671-8348(2015)32-4560-03

The management strategies for newborn screening in Chongqing Yongchuan district*

Deng Xiaofeng, Liu Dingying[△]

(Yongchuan District Hospital for Maternal and Child Health in Chongqing City, Chongqing 402160, China)

[Abstract] **Objective** To summarize the data of newborn screening in Yongchuan district of Chongqing to promote its quality, and to provide some measurements to enhance the management of newborn screening in this area. **Methods** According to the management system and technical standards of newborn screening (2010 Edition), newborn screening in Yongchuan district was implemented. Screening rate, coverage rate of newborn screening in maternity hospital, recall rate of suspiciously affected newborns and rate of treatment of patients were analyzed from 2013—2014. **Results** The screening rate, coverage rate of newborn screening in maternity hospital, recall rate of suspiciously affected newborns were increased by 77.32%, 88.57% and 17.44%, respectively, during these 10 years. All patients were treated appropriately (100%). Congenital hypothyroidism and phenylketonuria were screened. Since 2010, glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency and congenital adrenal hyperplasia were added to the newborn screening test panel. **Conclusion** Strengthen the management, establish administrative department, faculty training, health education and government financial supports are contributed to improving the quality of newborn screening.

[Key words] neonatal screening; disease management; Chongqing Yongchuan district

新生儿疾病筛查是指在新生儿群体中用快速、简便、敏感的检验方法,对危及儿童生命、危害儿童生长发育、导致儿童残疾的先天性或遗传性疾病进行筛查,使患儿在临床症状出现前及早诊断和治疗,避免智能和体格发育的不可逆损害和疾病性伤残^[1]。新生儿疾病筛查是减少残疾发生、提高人口素质的重要措施。我国自 1981 年起开展新生儿疾病筛查,对减少我国出生人口缺陷、提高人口素质起到重要作用^[2]。目前我国出生缺陷发生率在 5.60%左右,以全国年出生数 1 600 万计算,每年新增出生缺陷约 90 万例。重庆市永川区位于重庆市区西部,全区常住总人口 113 万人,每年新出生人口约 12 000 人。为了减少残疾儿童发生率,提高人口素质,永川区自 2004 年起开展新生儿疾病筛查,本文对重庆市永川区新生儿疾病筛查情况与数据进行总结与分析,为提高筛查管理质量提供对策。

1 资料与方法

1.1 一般资料 回顾重庆市永川区妇幼保健院 2004~2013 年新生儿疾病筛查数据,2004~2009 年新生儿疾病筛查于重庆市妇幼保健院新生儿疾病筛查中心完成,2010~2013 年新生儿疾病筛查在重庆医科大学附属儿童医院新生儿疾病筛查

中心完成,分别从以上两个筛查中心获取并核实数据。

1.2 方法 按照《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》、《新生儿疾病筛查管理办法》及《新生儿疾病筛查技术规范(2010 年版)》积极开展永川区新生儿遗传代谢病筛查及其管理工作,成立永川区新生儿遗传代谢病筛查领导小组及技术指导小组,以区妇幼保健院作为全区新生儿疾病筛查管理单位,确定专人负责全区管理工作;制订永川区新生儿遗传代谢病筛查管理及考核办法;每年做好年度总结及来年工作计划和目标;对各助产机构新生儿疾病筛查联系人及标本采集人员进行管理和培训^[3];收集、统计、分析和上报有关信息;追踪采集未按期采血或不合格标本;协助新生儿遗传代谢病筛查中心及时通知可疑阳性病例的复查^[4],协助通知阳性病例的随访;申请并获得新生儿代谢病筛查政府统筹资助。

2 结果

2.1 标本采集合格率 2010~2013 年重庆市永川区新生儿疾病筛查标本合格率均维持在较高水平(99.00%以上),干血纸片标本采集质量好,见表 1。

2.2 活产数与新生儿代谢病筛查数 2004~2013 年,重庆市

* 基金项目:重庆市卫生局科研基金资助项目(2012-1-049)。 作者简介:邓小凤(1973—),主治医师,硕士,主要从事医院卫生管理工作。

[△] 通讯作者, E-mail:1152429420@qq.com。

永川区新生儿活产数总体增加,从 6 004 例增加到 10 942 例;新生儿代谢病筛查数逐年递增,从 949 例增加到 10 190 例,见图 1。

表 1 重庆市永川区 2010~2013 年标本采集合格率			
年度	筛查人数(n)	标本合格数(n)	标本合格率(%)
2010 年	8 978	8 977	99.99
2011 年	9 792	9 788	99.96
2012 年	10 081	10 068	99.87
2013 年	10 190	10 179	99.89

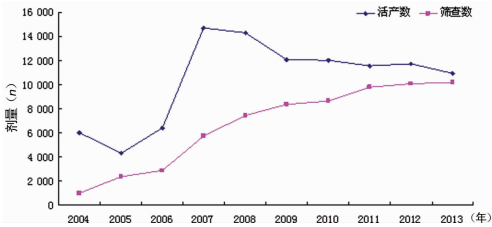


图 1 重庆市永川区 2004~2013 年新生儿活产数及新生儿疾病筛查数

2.3 新生儿代谢病筛查率接产机构筛查覆盖率 2004~2013 年重庆市永川区接产机构新生儿代谢病筛查覆盖率逐年递增,从 11.43%增加到 100.00%;10 年中新生儿疾病筛查率总体呈上升态势,从 15.81%增加到 93.13%,2005 年较 2004 年上升了 39.16%,但 2006 年、2007 年分别较 2005 年减少了 10.24%和 5.77%,至 2007 起,筛查率逐年上升,见图 2。

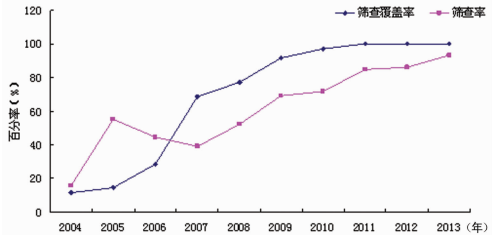


图 2 重庆市永川区 2004~2013 年接产机构新生儿疾病筛查覆盖率及筛查率

2.4 可疑阳性患儿召回率 2004 年可疑阳性患儿召回率仅 75%,随着筛查工作经验的积累与方法改进,召回率提高,波动于 85%~100%,见表 2。

表 2 重庆市永川区 2004~2013 年可疑阳性患儿召回率			
年份	可疑阳性 患儿数(n)	可疑阳性患 儿召回数(n)	可疑阳性患儿 召回率(%)
2004 年	4	3	75.00
2005 年	5	5	100.00
2006 年	9	9	100.00
2007 年	24	23	95.83
2008 年	37	33	89.19
2009 年	29	29	100.00
2010 年	51	50	98.04
2011 年	34	34	100.00
2012 年	117	100	85.61
2013 年	172	159	92.44

2.5 阳性患儿救治率 2004~2013 年重庆市永川区新生儿疾病筛查确诊阳性的患儿共计 99 例,在两个筛查中心提供的

治疗经费资助下,均得到了及时救治,救治率 100%,并遵从医嘱定期随访,见表 3。

表 3 重庆市永川区 2004~2013 年阳性患儿救治率			
年份	阳性患儿数 (n)	阳性患儿治疗数 (n)	阳性患儿救治率 (%)
2004 年	1	1	100
2005 年	1	1	100
2006 年	2	2	100
2007 年	7	7	100
2008 年	3	3	100
2009 年	5	5	100
2010 年	21	21	100
2011 年	15	15	100
2012 年	24	24	100
2013 年	20	20	100

2.6 新生儿代谢病筛查项目 2004~2009 年,重庆市永川区新生儿代谢病筛查项目为《新生儿疾病筛查管理办法》规定的甲状腺功能减低症(congenital hypothyroidism,CH)和苯丙酮尿症(phenylketonuria,PKU);2010~2013 年,依据该管理办法的规定,根据本行政区域的医疗资源、群众需求、疾病发生率等实际情况,增加了重庆地区发病率较高的葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺陷症(glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency,G6PD)及严重危害新生儿生命的先天性肾上腺皮质增生症(congenital adrenal hyperplasia,CAH)的筛查,将新生儿疾病筛查的病种增加到 4 种。

3 讨 论

2004~2013 年,重庆市永川区接产机构新生儿代谢病筛查标本覆盖率从 11.43%增加到 100.00%;筛查率总体呈上升态势,从 15.81%增加到 93.13%;可疑阳性患儿召回率除 2004 年较低,约 75%,之后波动在 85%~100%;确诊阳性的患儿均得到了及时救治和定期随访,筛查项目从 CH 和 PKU 两项增加到 CH、PKU、G6PD、CAH 4 项,筛查质量不断提高,原因分析如下。

3.1 加强领导,健全组织 区卫生局每年定期召开新生儿疾病筛查工作总结会,针对存在的问题,制订整改措施,修订次年新生儿疾病筛查实施方案,明确各级各类人员工作职责,将新生儿疾病筛查工作纳入各医疗机构目标考核范围,各医疗机构与区卫生局签订目标考核责任书,促进新生儿疾病筛查工作推进[5-6]。特别在 2005~2007 年,随着出生人口数的增加,接产医院的工作量加大,医护人员或多或少地疏忽了新生儿疾病筛查的公众宣教工作,同时接产单位的筛查覆盖率也不高,导致筛查率下降。调研到这些原因后,2007 年年初区卫生局提出整改措施,将筛查率纳入各医疗机构目标考核范围,与各接产机构签订目标考核责任书,加强组织领导。2007 年新生儿代谢病筛查覆盖率较 2006 年提高了 40%,从此稳步增加,近 3 年均保持 100%的高水平;2007 年新生儿代谢病筛查率一定程度地抑制了极速下滑的趋势,2008 年开始获得了逐年上升。

3.2 狠抓管理,确保落实 (1)确定专人,明确职责。区妇幼保健院作为全区新生儿疾病筛查管理单位,确定专人负责全区新生儿疾病筛查管理工作,各助产医疗机构确定专人负责本单

位新生儿疾病筛查工作,包括足跟血采集、血片递送、可疑儿童及阳性患儿随访及信息报送^[7]。(2)明确流程,随时反馈。助产机构每周二定期递送血片到区妇幼保健院新筛工作人员,区妇幼保健院新筛工作人员当面审核、对存在的问题及时反馈,提出整改措施,确保新筛质量。(3)坚持考核。按照实施方案要求及考核标准,对助产机构进行季度考核,对存在的问题提出整改措施。

3.3 强化培训,确保质量 实行了集中培训与个别辅导相结合的方针,制订了全区统一新生儿疾病筛查工作流程,区妇幼保健院借助农村卫生、社区卫生服务建设等项目对全区公共卫生人员及村医进行宣传培训;2010 年开始,每年派出人员参加国家或重庆市级有关新生儿疾病筛查相关的继续教育学习班,邀请市级专家对全区新生儿疾病筛查工作人员、妇产科医生及儿保医生进行业务知识培训,对管理人员进行一对一指导,规范筛查工作,特别加强了对血标本采集质量的管理,提高了标本采集合格率,可疑儿童及阳性患儿随访落实,确保筛查质量。

3.4 多形式健教,提高知晓率 对新生儿家长进行宣教的传统方法是在新生儿满 72 h 后,由医护人员对新生儿家长进行讲解,在健康意识不高的城乡结合地区,不容易获得家长的同意;特别在 2007 年,接产量猛然增长,医护人员的工作量相应增长,对宣教工作有些疏忽。因此,从以下 3 个方面做出了改进:(1)区妇幼保健院制作发放宣传展板及宣传手册,通过产科门诊、入院宣教、义诊宣传咨询、电视台、报刊等方式宣传并发放新筛宣传资料。(2)将新生儿疾病筛查目的意义纳入孕妇学校授课内容在全区孕妇学校巡回授课。(3)统一全区围产期保健手册,将新生儿疾病筛查宣传知识纳入围产期保健手册宣传。通过这种多形式的宣传活动,群众对新生儿疾病筛查的意义有了更深刻的认识,2007 年开始筛查率呈现出了高增长,2011 年始几乎所有新生儿家长选择了更多种类的遗传代谢病的筛查,筛查项目从 2 项增加到 4 项。

3.5 强化随访,确保及时召回复查和治疗 (1)建立信息反馈制度。重庆市新筛中心每月定期反馈新生儿疾病筛查结果到区妇幼保健院,区妇幼保健院及时反馈采血单位。(2)建立随访制度,掌握治疗情况。助产机构收到区妇幼保健院筛查结果后,对可疑儿童立即打电话召集复诊,对电话通知无效者,由社区直接登门通知,并宣传复诊的重要性,提高了召回复查率。对确诊的阳性患儿,从筛查中心获取治疗信息或电话追踪随访情况,掌握患儿治疗情况^[8]。

3.6 政府统筹免费筛查 自 2013 年起在全区助产机构实施免费新生儿疾病筛查,只要新生儿父母亲任何一方是永川区户籍者,在辖区内具有资质的助产机构分娩的均可享受免费新生儿疾病筛查,减轻群众住院分娩经济负担,将新生儿代谢病筛查率提高到 93.13%。

与此同时,还应看到工作中存在问题:(1)重庆市永川区新生儿疾病筛查率未达 100%。①采血时限在出生后 72 h,顺产出院召回难度大,如:传统风俗习惯坐月子不出门、路途远、怕麻烦;②家长认为家族没有遗传病、孩子采血痛苦及部分家庭感觉费用昂贵。(2)助产机构仍然存在血片不合格情况。①基层镇街卫生院人员更换,未及时进行规范培训,致血斑太小,血斑未渗透;②个别单位为追求筛查率,在新生儿出生不足 72 h 就采血;③基层卫生院送血片递送不及时,存在血片过期现象。这些问题也为以后工作的改进指明了方向。

随着筛查技术的提高、对疾病认识的加深及社会经济的发

展,欧美等发达国家还开展了串联质谱、SCID 基因、镰型红细胞贫血等疾病的筛查^[9-14]。据此还有相当的距离,将会继续扩大新生儿疾病筛查病种,如逐步推行串联质谱 40 余项新生儿疾病筛查,为多种遗传代谢性疾病筛查奠定基础,为辖区新生儿提供更多保健服务,减少残疾发生,提高人口素质。

参考文献

- [1] 樊欣,甘文玲,熊若媚. 新生儿疾病筛查十年回顾[J]. 中国妇幼,2009,8:1077-1078.
- [2] Shi XT, Cai J, Wang YY, et al. Newborn screening for inborn errors of metabolism in mainland China: 30 years of experience[J]. JIMD Rep, 2012, 6(6): 79-83.
- [3] 朱丽辉,张君红,麦凌娟,等. 品管圈活动提高新生儿疾病筛查血样标本采集合格率[J]. 护理学报,2014,21(10): 20-22.
- [4] 黄烁丹,吴德永,宋春雪,等. 梅州市 2006-2010 年度新生儿疾病筛查召回模式及效果分析[J]. 广东医学,2011,32(9): 1192-1193.
- [5] Anderson R, Rothwell E, Botkin JR. Newborn screening: ethical, legal, and social implications[J]. Annu Rev Nurs Res, 2011, 29(1): 113-132.
- [6] Patch C. Newborn screening policy in the United Kingdom & the United States: two different communities of practice[J]. MCN Am J Matern Child Nurs, 2006, 31(3): 164-168.
- [7] Maitusong R, Japaer R, Zhao ZY, et al. Newborn screening in Zhejiang, China[J]. Chin Med J, 2012, 125(4): 702-704.
- [8] Mei L, Song P, Kokudo N, et al. Current situation and prospects of newborn screening and treatment for Phenylketonuria in China-compared with the current situation in the United States, UK and Japan[J]. Int Dis Res, 2013, 2(4): 106-114.
- [9] Levy PA. An overview of newborn screening[J]. J Devel Beha Ped, 2010, 31(7): 622-631.
- [10] Tluczek A, De Luca JM. newborn screening policy and practice issues for nurses[J]. J Obstet Gynecol Neonatal Nurs, 2015, 42(6): 84-85.
- [11] Bonham JR. Expanded newborn screening-progress into practice[J]. Clin Biochem, 2014, 47(9): 697-698.
- [12] Kwan A, Abraham RS, Currier R, et al. Newborn screening for severe combined immunodeficiency in 11 screening programs in the United States[J]. JAMA, 2014, 312(7): 729-738.
- [13] Therrell BL, Lloyd-Puryear MA, Eckman JR, et al. Newborn screening for sickle cell diseases in the United States: a review of data spanning 2 decades[J]. Semin Perinatol, 2015, 39(3): 238-251.
- [14] Sands D, Zybert K, Mierzejewska E, et al. Diagnosing cystic fibrosis in newborn screening in Poland-15 years of experience[J]. Devel Period med, 2015, 19(1): 16-24.