

湖北省卫生和计划生育委员会文件

鄂卫生计生通〔2018〕8号

关于印发《湖北省先天性结构畸形救助 和新生儿多种遗传代谢病检测项目 实施方案》的通知

各市、州、县卫生计生委（局），华中科技大学同济医学院附属同济医院、省人民医院、省妇幼保健院：

加强新生儿疾病筛查和救治工作是做好出生缺陷防治工作的重要环节。国家卫生计生委与中国出生缺陷干预救助基金会决定，2018年在我省继续实施新生儿多种遗传代谢病检测项目和出生缺陷救助试点项目，并新增先天性结构畸形救助项目。现将《湖北省先天性结构畸形救助项目实施方案》和《湖北省

新生儿多种遗传代谢病检测项目实施方案》印发各地，请遵照执行。

同时，出生缺陷救助项目仍按《湖北省出生缺陷救助试点项目工作实施方案》（鄂卫生计生通〔2016〕71号）执行。

联系人及联系电话：

省卫生计生委妇幼卫生项目办 王玉红(027—87648920)

省卫生计生委妇幼健康处 陈庆华(027—87745993)

- 附件：1. 湖北省先天性结构畸形救助项目实施方案
2. 湖北省新生儿多种遗传代谢病检测项目实施方案



（政务公开形式：主动公开）

附件 1

湖北省先天性结构畸形 救助项目实施方案

为减少先天性结构畸形所致残疾，推进健康扶贫工程，国家卫生计生委妇幼司、中国出生缺陷干预救助基金会（以下简称“基金会”）联合开展先天性结构畸形救助项目，2018 年在我省启动实施。项目主要针对发病率相对较高、有成熟干预技术、治疗效果良好的先天性结构畸形，为患儿提供医疗费用补助，减轻患儿家庭医疗负担。为确保我省项目规范实施，特制订本方案。

一、项目目标

（一）普及先天性结构畸形防治知识，提高社会公众优生意识。

（二）减轻贫困患儿家庭医疗负担，促进先天性结构畸形早诊断、早治疗，减少先天性结构畸形所致残疾。

二、实施机构

省级项目管理机构：湖北省妇幼卫生项目管理办公室（挂靠湖北省妇幼保健院）。

项目定点医疗机构：华中科技大学同济医学院附属同济医院、省人民医院、省妇幼保健院、武汉市妇女儿童医疗保健中心、

黄石市妇幼保健院、十堰市太和医院、宜昌市中心人民医院、荆州市中心医院、黄冈市妇幼保健院、随州市妇幼保健院、恩施州中心医院。

三、项目内容

（一）以先天性结构畸形为重点，开展出生缺陷防治社会宣传和健康教育。

（二）开展人员培训和业务指导。

（三）为符合救助条件的患儿提供医疗费用补助。

四、救助对象及补助标准

（一）救助对象

申请救助的患儿需同时满足下列条件：

1. 临床诊断患有下列 6 类先天性结构畸形疾病：

- （1）神经系统先天性畸形；
- （2）消化系统先天性畸形；
- （3）泌尿系统及生殖器官先天性畸形；
- （4）肌肉骨骼系统先天性畸形；
- （5）呼吸系统先天性畸形；
- （6）五官严重先天性结构畸形。

2. 年龄 18 周岁以下（含）。

3. 家庭经济困难，能够提供低保证、低收入证、建档立卡贫困户证明或村（居）委会开具的贫困证明。

4. 在项目定点医疗机构接受诊断、手术、治疗和康复。

5. 医疗费用自付部分超过 3000 元（含）。

（二）医疗费用补助范围

药费、床位费、诊查费、检查费、放射费、检验费、治疗费、手术费、输血费、护理费、材料费、输氧费等。

（三）补助标准

对患儿申请救助日期的上一年度 1 月 1 日（含）之后，在定点医疗机构的诊断、手术、治疗等医疗费用给予补助。项目根据患儿医疗费用报销之后的自付部分，一次性提供 3000～30000 元补助。每位患儿具体补助标准如下：

1. 自付部分超过 3000 元（含）、小于 4000 元的，补助额度为 3000 元。

2. 自付部分超过 4000 元（含）的，按自付费用的 75% 予以补助，最高补助额度为 30000 元（含）。

对同一患儿同一疾病分次申请救助的，或同一患儿不同疾病分别申请救助的，项目只补助一次。

五、实施程序

（一）救助流程

1. 提出申请

患儿法定监护人提出医疗费用救助申请，填写《先天性结构畸形救助项目个人申请表》，交至患儿曾经接受诊断、手术、治疗和康复的定点医疗机构，并按《申请表》要求提供下列相关材料。

（1）身份证明材料。证明患儿与其法定监护人关系的户口簿和身份证复印件，或者其他证明监护关系的材料原件。

（2）疾病和治疗证明材料。定点医疗机构出具的患儿病情诊断证明、住院首页及病历、出院记录、相关医学影像资料报告单原件（或加盖医院公章的复印件）。如有门（急）诊自付费用应一并提供门（急）诊记录。

（3）家庭经济困难证明。低保证、低收入证、建档立卡贫困户证明或村（居）委会开具的贫困证明材料原件。

2. 初审及信息录入

定点医疗机构接收申请材料，其中的证明材料复印件须当场与原件核对无误并加盖本单位公章。定点医疗机构对申请材料进行初审，将通过初审的材料报送省级项目管理机构。初审未通过的，定点机构通知患儿法定监护人，法定监护人可补充材料再次申请。初审需在 10 个工作日内完成。

定点医疗机构要及时将通过初审的申请材料录入“先天性结构畸形救助项目管理信息系统”（<http://jzzl.csqx.org.cn>），提交省级项目管理机构。

3. 省级复审

省级项目管理机构定期组织专家，对定点医疗机构报送的患儿申请材料进行复审，填写《先天性结构畸形救助项目受助对象复审合格名单》，连同患儿申请材料，报送基金会。复审未通过的，省级项目管理机构应及时告知定点医疗机构反馈患儿

法定监护人。

参加复审的专家组总人数应在 7 人以上。对每类疾病的复审需相关专家 3 人以上，超过半数同意即为复审通过。

4. 基金会复核及公示

基金会对各地报送的患儿申报材料进行复核，定期将通过复核的患儿名单在官方网站公示。

5. 发放受助对象回执单

基金会将经公示无异议的患儿名单返回我省，由省级项目管理机构通知相应的定点医疗机构。定点医疗机构向患儿监护人发放并指导填写《先天性结构畸形救助项目受助对象回执单》。

监护人向定点医疗机构提交回执单、合规的医疗收费票据原件，以及患儿或其监护人的银行卡或存折信息。具体要求详见回执单相关规定。

定点医疗机构将患儿监护人提交的回执单及相关材料报送省级项目管理机构，经由省级项目管理机构审核后报送基金会。

6. 拨付救助款项

基金会对患儿所有资料及医疗收费票据进行审核确认无误后，核定医疗费用补助金额，向受助患儿或其监护人银行账户拨付相应救助金，并向省级项目管理机构反馈受助患儿名单及金额。

7. 回访

定点医疗机构在基金会拨出救助款 10 个工作日内，对受助患儿监护人进行回访，填写《先天性结构畸形救助项目受助对象回访情况登记表》，了解救助金到位、患儿康复和满意度等情况，并将回访信息录入项目管理信息系统。

（二）项目信息收集

省级项目管理机构应于每年 1 月 20 日前将上一年度全省《先天性结构畸形救助项目受助对象回访情况登记表》、《先天性结构畸形救助项目受助个人情况登记表》、《先天性结构畸形救助项目救助人数汇总表》及年度总结报告报送省卫生计生委妇幼处和基金会。

六、组织与管理

（一）组织实施单位及职责

省级卫生计生委妇幼处负责辖区内项目组织实施，制定具体实施方案，组建省级专家组，确定省级项目管理机构、定点医疗机构，报国家卫生计生委妇幼司和基金会备案。组织开展项目宣传、人员培训和业务指导，定期开展督导检查。

省级项目管理机构应在省级卫生计生委妇幼处领导下，负责开展项目宣传、人员培训、业务指导和项目管理，对患儿申请材料进行复审，保存相关资料档案。省级项目管理机构应于每月 5 日前向省卫生计生委妇幼处和基金会报送上月项目进展报告。

定点医疗机构负责项目宣传，根据本机构的医疗服务能力

开展诊治和康复业务，对患儿申请材料进行初审和信息录入，及时对受助患儿进行回访及满意度调查。接受省卫生计生委和项目管理机构的管理和业务指导。

（二）经费管理

先天性结构畸形救助项目所需资金由中央专项彩票公益金全额支持。患儿救助金由基金会直接拨付患儿或其监护人银行账户。基金会向省级项目管理机构拨付管理经费，用于开展项目宣传、人员培训、资料审核和录入、专家评审、数据整理和分析、救助情况回访、督导检查、资料存档等工作。

项目经费管理遵循《中央专项彩票公益金支持出生缺陷干预救助项目管理办法》、《中央和国家机关会议费管理办法》、《中央和国家机关培训费管理办法》和其他有关规定。

（三）督导检查

1. 省卫生计生委每年组织 1 次督导检查，对项目管理机构和定点医疗机构的项目管理、患儿救助情况、管理资金使用情况等方面进行督导评估。发现问题及时协调解决，保证项目实施效果。

2. 项目管理机构每年组织 1~2 次检查，对项目定点医疗机构进行项目实施情况的督导评估。

- 附：1. 湖北省先天性结构畸形救助项目省级专家组
2. 先天性结构畸形救助项目救助病种名单

3. 家庭贫困证明
4. 先天性结构畸形救助项目个人申请表
5. 先天性结构畸形救助项目受助对象复审合格名单
6. 先天性结构畸形救助项目受助对象回执单
7. 先天性结构畸形救助项目受助对象回访情况登记表
8. 先天性结构畸形救助项目受助个人情况登记表
9. 先天性结构畸形救助项目救助人数汇总表

附 1

湖北省先天性结构 畸形救助项目省级专家组

冯杰雄	同济医院主任医师
魏明发	同济医院主任医师
邵景范	同济医院主任医师
张 文	同济医院主任医师
田道锋	省人民医院主任医师
廖 华	省人民医院主任医师
付 涛	省人民医院主任医师
刘修恒	省人民医院主任医师
杨星海	省妇幼保健院主任医师
杨湘辉	省妇幼保健院主任医师
桂 彤	省妇幼保健院副主任医师
程时刚	省妇幼保健院副主任医师
张伊凡	省妇幼保健院副主任医师
段传新	省妇幼保健院副主任医师
卞红强	武汉市妇女儿童医疗保健中心主任医师
余 雷	武汉市妇女儿童医疗保健中心主任医师

李 爽	武汉市妇女儿童医疗保健中心主任医师
沈先涛	武汉市妇女儿童医疗保健中心主任医师

附 2

先天性结构畸形救助项目病种名单

包括六大类先天性结构畸形：①神经系统先天性畸形；②消化系统先天性畸形；③泌尿系统及生殖器官先天性畸形；④五官严重结构畸形；⑤肌肉骨骼系统先天性畸形；⑥呼吸系统先天性畸形。具体病种及其对应ICD-10编码如下：

表1 神经系统先天性畸形

序号	疾病名称	ICD-10 编码
1	脑膨出	Q01
2	先天性脑积水	Q03
3	脊柱裂（包括脊髓栓系）	Q05
4	脊髓的其他先天性畸形	Q06
5	颅骨缝早闭	Q75.0
6	长头	Q67.2
7	阿-基氏综合征	Q07.0

表2 消化系统先天畸形

序号	疾病名称	ICD-10 编码
8	门静脉连接异常	Q26.5
9	门静脉-肝动脉痿	Q26.6
10	食管先天性畸形	Q39

11	先天性肥大性幽门狭窄	Q40.0
12	先天性裂孔疝	Q40.1
13	小肠先天性缺如、闭锁和狭窄	Q41
14	大肠先天性缺如、闭锁和狭窄	Q42
15	麦克尔憩室	Q43.0
16	先天无神经节性巨结肠[赫希施斯普龙病]	Q43.1
17	先天性肠固定畸形	Q43.3
18	双重肠	Q43.4
19	异位肛门	Q43.5
20	直肠和肛门先天性痿	Q43.6
21	泄殖腔存留	Q43.7
22	胆管闭锁	Q44.2
23	胆总管囊肿	Q44.4
24	环状胰腺	Q45.1

表3 泌尿系统及生殖器官先天性畸形

序号	疾病名称	ICD-10 编码
25	先天性无阴道	Q52.0
26	隐睾	Q53.903
27	尿道下裂	Q54
28	阴茎屈曲畸形	Q55.601
29	性别不清和假两性同体	Q56
30	肾缺如和肾的其他萎缩性缺陷	Q60
31	囊性肾病	Q61
32	先天性肾盂积水	Q62.0

33	先天性巨输尿管	Q62.2
34	先天性输尿管畸形	Q62.801
35	先天性膀胱-输尿管-肾反流	Q62.7
36	分成小叶的、融合的和马蹄形肾	Q63.1
37	异位肾	Q63.2
38	尿道上裂	Q64.0
39	膀胱外翻	Q64.1
40	先天性后尿道瓣	Q64.2
41	脐尿管畸形	Q64.4
42	膀胱先天性憩室	Q64.6
43	膀胱和尿道的其他先天性畸形	Q64.7

表4 肌肉骨骼系统先天畸形

序号	疾病名称	ICD-10 编码
44	髋先天性变形	Q65
45	马蹄内翻足	Q66.0
46	脊柱先天性变形	Q67.5
47	先天性漏斗胸	Q67.601
48	先天性鸡胸	Q67.7
49	胸的其他先天性变形	Q67.8
50	胸锁乳突肌先天性变形	Q68.0
51	手先天性变形	Q68.103
52	膝先天性变形	Q68.2
53	多指（趾）	Q69
54	并指（趾）	Q70
55	膝先天性畸形	Q74.1

56	脊柱及骨性胸廓先天性畸形	Q76
57	骨软骨发育不良，伴有管状骨和脊柱的发育缺陷	Q77
58	先天性膈疝	Q79.0
59	膈的其他先天性畸形	Q79.1
60	脐突出	Q79.2
61	腹裂	Q79.3

表5 呼吸系统先天畸形

序号	疾病名称	ICD-10 编码
62	喉先天性畸形	Q31
63	气管和支气管先天性畸形	Q32
64	肺先天性畸形	Q33
65	纵隔先天性囊肿	Q34.1
66	甲状舌管囊肿	Q89.202

表6 五官严重结构畸形

序号	疾病名称	ICD-10 编码
67	引起听力缺陷的耳先天性畸形	Q16
68	耳前的窦道和囊肿	Q18.1
69	鼻后孔闭锁	Q30.0
70	腭裂	Q35
71	唇裂	Q36
72	腭裂，伴有唇裂	Q37

附 3

家庭贫困证明

兹有我社区（村委会）_____居民（村民）_____
（患儿监护人姓名）_____, 身份证号_____,
家庭住址_____, 家庭人口共____人, 家庭
年收入为_____元, 人均年收入_____元, 家庭经济困难。
其子/女（患儿姓名）_____, 身份证号_____,
患有（疾病名称）_____, 已在（医院名称）_____
接受治疗。因治疗费用相对较高, 现向中国出生缺陷干预救助基
金会申请先天性结构畸形救助项目医疗救助金。

以上所述属实, 特此证明。

村（居）委会所在地: _____省（区、市）_____市（州）_____县
（市、区）

村（居）委会经办人签字:

联系电话:

（盖章）

年 月 日

附 4

先天性结构畸形救助项目个人申请表

申请人治疗前后照片

申请人姓名：_____性别：____出生年月日：_____

监护人姓名：_____与申请人关系：

监护人身份证号码：_____

家庭电话：_____

手机：_____（请务必提供正确的联系方式，以便后续沟通）

户籍所在地：_____省（市、区）_____市（州）_____县

（市、区）_____乡（镇、街）_____村（居）

通讯地址：

邮编：

申请日期：_____年_____月_____日

申请须知

1. 本申请表由中国出生缺陷干预救助基金会（以下简称基金会）制作并负责解释。
2. 项目申请对象为 **18 周岁以下（含）、家庭贫困、临床确诊为先天性结构畸形的患儿**。
3. 本项目仅针对患儿救助申请日期的上一年度 1 月 1 日（含）以后在项目定点医疗机构产生的医疗费用进行补助。
4. 本申请表由申请人法定监护人负责填报，并保证所有资料的真实性和完整性。
5. 为保证治疗效果和项目真实性，申请人须已在项目定点医疗机构接收诊断、手术或相关治疗，并通过项目定点医疗机构进行申请。
6. 本申请表的递交并不代表可以获得救助，申请资料一经递交不予退回。
7. 先天性结构畸形救助项目对符合救助要求的先天性结构畸形患儿为一次性救助，对已获得一次救助的患儿不受理重复申请。社会定向捐助的患儿除外。
8. 对申请资料中出现的**虚假、伪造、隐瞒**等行为，一经发现，将不予救助；如已获救助，基金会保留依法追索救助金的权利。
9. 申请人在医疗过程中可能出现的医疗风险，由医患双方自行处理，基金会不承担任何责任。
10. 获得救助的申请人监护人有责任和义务配合基金提供必要的文字、照片、影像等宣传资料，并同意使用申请人照片、影像等资料。

我确认已经阅读和知悉了以上全部条款，并同意所有申请规定。

申请人或/并其监护人（签名或按手印）：

年 月 日

申请人基本信息及申请救助理由

申请人姓名		性别		出生年月日		民族	
家庭成员 情况	姓名	年龄	与申请人关系	身份证号	工作或学习 单位		
家庭经济 状况	户籍性质	A. 农业 B. 非农业		家庭人口总数			
	主要收入 来源						
	家庭年收入 (元)			人均年收入 (元)			
申请救助 理由	申请人或其监护人签名： 年 月 日						

申请人医疗情况简述

1. 申请人确诊时间：____年____月____日
确诊医院：____；确诊病名：____；
2. 治疗所在医疗机构名称：____，治疗效果：____；
3. 治疗时间：____年____月____日至____年____月____日；
4. 治疗期间费用总额：____元；其中家庭自付费用：____元；
5. 申请人是否有医疗保险（须如实填写）？如有，具体报销比例是多少？

申请人所需提供的身份及病情诊断证明材料

1. 身份证明材料：证明申请人与其法定监护人关系的户口簿和身份证复印件。
如户口簿无法证实监护关系的，须提供申请人出生医学证明复印件，或户籍地派出所开具的监护关系证明原件及申请人近期照片。孤儿需提供当地民政局或福利院证明原件。
2. 病情和治疗证明材料：定点医疗机构出具的患儿病情诊断证明、住院首页及病历、出院记录、相关医学影像资料报告单原件（或加盖医院章的复印件），如有门（急）诊自付费用应一并提供门（急）诊记录。
3. 家庭经济贫困证明材料：村（居）委会等出具的贫困证明原件，或低保证、低收入证、建档立卡贫困户证明材料复印件（由定点医疗机构核查原件）。
4. 以上证明材料另附，与本申请表一起申请。如需留存请自行复印备份。

评审单位意见

初审意见	联系电话: (定点医院机构盖章) 经办人签字: 年 月 日
专家复审意见	联系电话: (项目管理机构盖章) 经办人签字: 年 月 日
复核意见	联系电话: (基金会盖章) 经办人签字: 年 月 日

附 5

先天性结构畸形救助项目受助对象复审合格名单

省级项目管理机构（盖章）：_____ 填报时间：_____

序号	患儿姓名	性别	民族	身份证号 /出生证号	户籍地址	监护人 姓名	监护人身份 证号	联系 电话	病名	医保 类型	自付金额 （元）	申请救助金额 （元）

先天性结构畸形救助项目 受助对象回执单

_____ (受助对象姓名):

国家卫生计生委妇幼司、中国出生缺陷干预救助基金会(以下简称基金会)于2017年启动实施先天性结构畸形救助项目。项目主要针对发病率相对较高、有成熟干预技术、治疗效果好的先天性结构畸形,为患儿提供医疗费用补助,减轻患儿家庭医疗负担。

您的申请经定点医疗机构初审及项目管理机构复审,结果为评审通过,为帮助您顺利办理补助手续,现告知您如下事项:

1. 本项目对申请人提出救助申请日期的上一年度1月1日(含)以后,在定点医疗机构的诊断、手术、治疗和康复医疗费用给予补助。依据患儿医疗费用家庭自付情况,一次性给予3000元-30000元补助,每位患儿具体补助标准如下:

(1) 自付费用超过3000元(含)、小于4000元的,医疗费用补助标准为3000元。

(2) 自付费用超过4000元(含)的,按自付费用的75%予以补助,最高补助额为30000元(含)。

2. 您必须保证此前所提供的求助资料的真实性,若存在虚假、伪造或隐瞒等行为,通过核实后将不予救助,并进行通报,纳入失信名单。

3. 本项目原则上为一次性救助,同一申请人只有一次获得救助的机会,本次救助后将不再接受重复申请。

4. 终止救助

(1) 如发现申请人隐瞒实际情况,或提供虚假、伪造材料的,终止救助;

(2) 家庭自付部分金额不足3000元的终止救助。

5. 项目只在医疗费用上予以补助,不承担治疗效果、医疗风险等方面的责任,任何医患之间的法律纠纷将由医患双方自行解决。

6. 为便于接受社会监督,国家卫生计生委妇幼司和基金会可根据工作需要,通过媒体对外公布受助申请人的基本情况。

7. 通过复审并公示无异议后,申请人监护人须通过项目定点医疗

机构向项目管理机构提交以下资料：

(1) 监护人签字并按手印（拇指或食指手印）后的《先天性结构畸形救助项目受助患儿回执单》一份。

(2) 申请人治疗前后照片（可提供电子版）。

(3) 合规的医疗票据，包括住院医疗票据或门（急）诊医疗票据。具体要求如下：

①没有参加任何医疗保险的申请人，直接提供医疗票据原件，收据上无收费明细的需同时提供明细清单。

②参加“新农合”、“城镇医保”或其他商业保险的患儿，且就治医院可办理医保实时结算报销的，由申请人提供报销后的原始票据；如就治医院无法办理医保实时结算报销的，由申请人先到相关部门报销，报销后提供报销补偿单原件（报销部门需要留存原件的，应提供加盖报销部门公章的复印件）及加盖有报销部门公章的医疗票据复印件，医疗票据上无收费明细的需同时提供明细清单。

③请申请人的监护人以申请人名字办理一张银行卡或存折，提供银行卡或存折首页复印件及申请人户口簿复印件。或者提供监护人银行卡或存折首页复印件，以及与申请人的监护关系证明（户口簿复印件或其他可证明监护关系的证明）。

8. 请填写《回执单》，连同上述第7条所列资料，通过定点医疗机构报送至省级项目管理机构，经由省级项目管理机构审核后寄送至基金会。

9. 回执单及以上相关资料由基金会进行审核确认无误后，向申请人提交的银行账户里拨付相应的救助金，并向省级项目管理机构反馈受助患儿名单及金额。

10. 本项目仅针对申请人在**申请救助之日的上一年度1月1日（含）以后产生的医疗费用**进行救助，患儿需提供的医疗票据必须在此时间范围内。

11. 患儿在收到救助金后，请您及时告知所在地项目定点医疗机构，并有义务配合相关宣传、回访等工作。

（定点医疗机构盖章）

年 月 日

回执单

中国出生缺陷干预救助基金会：

我是申请人_____的监护人_____（与申请人关系：_____），身份证号：_____，我的联系方式：_____（必填）。现已知悉并同意《先天性结构畸形救助项目受助对象回执单》内容。申请人患有_____（疾病名称），于_____年_____月_____日至_____年_____月_____日在定点医疗机构（医院名称）接受了诊断/手术/治疗/康复，医疗费用共计元，经基本医保、大病救助等报销后自付部分元，预计补助金额为元（最终补助金额以基金会审核后实际拨付金额为准），请将救助金汇入下列账户：

户名：，

开户行：（银行分行支行），

卡号或存折账号：。

申请人监护人签字（按手印）：

年 月 日

上述申请人提交的有效发票金额为元，经基本医保、大病救助等报销后自付金额为元，最终补助金额为元。经审核、复核准确无误。

审核人签字：年 月 日

复核人签字：年 月 日

附 7

先天性结构畸形救助项目受助对象回访情况登记表

项目定点医疗机构_____（盖章） 负责人_____ 回访人(签字)_____

序号	回访日期	受助人姓名	受访人姓名	联系电话	与受助人关系	救助金到位情况			受助人目前康复情况	反馈意见	是否满意
						是	否	救助金额（元）			

附 8

先天性结构畸形救助项目受助个人情况登记表

项目省级管理机构(盖章): _____ 负责人(签字): _____ 填报时间: _____ 联系电话: _____

序号	档案号	姓名	性别	出生日期	身份证号 或出生证号	户籍所在地	户籍性质	监护人姓名	监护人身份证号	评审通过时间	病名	联系电话	救助金额(元)	治疗方式	治疗结果	治疗时间

附 9

先天性结构畸形救助项目救助人数汇总表

省级项目管理机构（盖章）：_____ 填表日期：_____

经办人签字：_____

联系电话：_____

序号	省份 (按患儿户籍)	救助人数(人)			无医保人数 (人)	备注
		农村	城镇	合计		
总计						

附件 2

湖北省新生儿多种遗传代谢病 检测项目实施方案

遗传性代谢疾病是由于遗传代谢途径的缺陷，引起异常代谢物蓄积或重要生理活性物质缺乏，而导致相应临床症状的疾病。它涉及氨基酸、有机酸、脂肪酸、尿素循环、类固醇、维生素等多种物质的代谢异常，可导致多个系统受损。为进一步做好遗传代谢性出生缺陷干预救助工作，省卫生计生委与中国出生缺陷干预救助基金会（以下简称“基金会”）合作，在我省实施新生儿多种遗传代谢病免费检测项目。为做好项目工作，按照基金会项目管理方案要求，结合我省工作实际，制定本实施方案。

一、项目目标

通过开展新生儿遗传代谢疾病检测，尽早发现项目地区新生儿氨基酸、有机酸和脂肪酸三大类遗传代谢性疾病，做到早诊断、早治疗、早干预，有效防治遗传代谢性疾病，促进出生缺陷患者康复，提升人口素质。

二、项目地区和目标人群

（一）项目地区

黄石市、宜昌市、襄阳市、恩施州、仙桃市等5个市（州）。

全省共为30000名新生儿提供免费多种遗传代谢病检测。

（二）目标人群

项目地区助产机构出生的新生儿，且父母双方或一方具有本省户籍。

三、项目内容

- （一）健康教育及遗传咨询；
- （二）知情同意签署；
- （三）血样标本采集、递送；
- （四）实验室检测（应用串联质谱技术进行检测）；
- （五）可疑阳性病例召回和确诊；
- （六）阳性病例规范治疗、遗传咨询和追踪随访等；
- （七）对阳性确诊患儿提供康复救助，详见《湖北省出生缺陷救助试点项目工作实施方案》（鄂卫生计生通〔2016〕71号）。

四、筛查网络和职责分工

新生儿遗传代谢病筛查网络由助产技术服务机构、新生儿疾病筛查中心（检测机构）和追踪随访机构组成。

从事新生儿遗传代谢病筛查、诊治机构按照国家《新生儿疾病筛查技术规范〔2010版〕》、《湖北省新生儿疾病筛查工作实施方案》有关要求，科学规范开展相关工作。

（一）助产技术服务机构

经县级及以上卫生计生行政部门许可开展助产技术服务

的各级各类医疗保健机构，具体负责新生儿遗传代谢病筛查的血样标本采集工作。

助产技术服务机构必须指定专人负责新生儿遗传代谢病筛查工作，负责向孕产妇或新生儿监护人宣传新生儿遗传代谢病筛查的重要性和意义；负责做好血样标本采集、递送、信息卡片登记、代金券收集、相关资料的保存，信息登记内容要真实、准确；负责通知可疑阳性新生儿尽快进行复筛；对血样标本采集不合格的，尽快重新采集血样标本。

血样标本采集工作人员必须接受新生儿疾病筛查中心组织的业务培训和指导，严格按照国家《新生儿疾病筛查血片采集技术规范》的要求，做好采血、血片标本制作、保存和递送等工作。

（二）新生儿疾病筛查中心（检测机构）

负责辖区内新生儿遗传代谢病筛查的宣传、技术指导及业务培训；开展血样标本的实验室检测；负责代金券及相关资料的收集、整理、上报，并及时在信息平台录入相关信息；对可疑阳性患儿进行追踪、随访，及时提供确诊或鉴别诊断服务；对确诊患儿进行治疗、随访、救助、定期评估；负责检测数据及结果的采集、统计、上报、分析和反馈工作。

（三）追踪随访机构

新生儿疾病筛查中心和项目县妇幼保健院为确诊患儿和可疑阳性患儿的追踪随访机构，按照《新生儿疾病筛查随访与管理技术规范》开展规范治疗及追踪随访工作。

五、筛查工作流程

（一）宣教与告知

医生应当遵循“知情同意”原则，积极宣传教育新生儿遗传代谢病检测。在实施新生儿遗传代谢病筛查前，助产技术服务机构应当将新生儿疾病筛查的有关规定、目的意义、检测项目等情况如实告知新生儿监护人，经其理解和同意，签署知情同意书，填写代金券相关信息及信息登记表，方可对新生儿进行血样标本的采集。

（二）身份核实

检测对象为母亲户籍地为本省的新生儿，或者母亲户籍地为外省而父亲户籍地为本省的新生儿（需提供其父亲本省户籍证明及结婚证明/新生儿出生证明）。户籍证明指本省身份证或户口簿复印件。

（三）血样标本采集

助产技术服务机构应当在新生儿出生72小时且充分哺乳（8次）后，按照技术规范要求进行足跟采血，制成血样标本，收集代金券并做好登记。

采血机构将合格的血样标本及代金券的检测联递送至县妇幼保健院。县妇幼保健院将本院采集及辖区转运来的血样标本进行登记核对后按规定时间统一递送到指定的检测机构进行串联质谱检测。

（四）实验室检测

各新生儿疾病筛查中心承担实验室检测，收到血样标本后24小时内做好登记，并核实信息四联单与代金券。对不符合要求的标本应予以退回，并要求重新采集；对符合要求的样本，应在接到标本后2个工作日内进行检测。

（五）追踪随访、确诊、治疗

对可疑阳性患儿，县妇幼保健院在接到新生儿疾病筛查中心出具的可疑阳性通知后，应在一个工作日内立即通知新生儿监护人，敦促并确保其在收到通知后2~7个工作日内携带新生儿至新生儿疾病筛查中心进一步确诊。新生儿疾病筛查中心对确诊患儿及时提出医学治疗意见及干预措施，对患儿开展跟踪随访和定期的体格和智力发育评估。

六、项目组织实施

（一）组织保障

1. 项目领导小组

省卫生计生委负责项目的组织管理工作，组建项目领导小组和省级专家组，做好宣传、培训和督导工作。各级卫生计生行政部门负责本辖区的项目组织管理工作。

2. 省级项目办公室

省级项目办公室设于省新生儿疾病筛查中心（省妇幼保健院），负责项目日常管理，协助省卫生计生委做好项目的组织管理、临床实验室检测、阳性病例诊断治疗、质量评价、监督指导、信息管理、业务培训、接收转诊等工作。

3. 专家技术指导组

成立省级专家技术指导组，负责指导全省项目规范实施。

（二）经费管理

新生儿多种遗传代谢病筛查每例所需筛查经费180元以代金券形式由中国出生缺陷救助基金会彩票公益金资助，具体见代金券管理办法。

为促进新生儿多种遗传代谢病检测项目顺利实施，建立费用的合理分配机制。费用分配指导比例为：采血单位采血费用占10%（含采血、递送费用），实验室检测机构费用占85%（含检测成本和管理费用），项目县妇幼保健院管理费用占5%（含宣传、管理等费用）。

（三）项目实施时间

2018年该项目执行时间为3月1日至10月31日。逾期不能完成任务的地区，将取消下一年度项目。

（四）信息管理

承担项目检测的新生儿疾病筛查中心负责项目的信息统计、分析与管理工作，开展项目知情同意书（附件3）收集整理、代金券信息登记填写、检测对象家长身份证、户口本等证明复印件收集工作，在项目管理信息系统中录入相关信息。

每月统一将代金券正券、监护人资料、代金券登记表寄送至基金会办公室，报送新生儿多种遗传代谢病检测项目月度报告至省新生儿疾病筛查中心（省妇幼保健院）。

（五）项目督导

项目实施期间，省卫生计生委每年组织1次督导检查，新生儿疾病筛查中心每半年开展1次技术指导。发现问题及时协调解决，保证项目实施效果。

- 附：
1. 湖北省新生儿多种遗传代谢病检测项目领导小组和省级专家组
 2. 项目地区任务分配表
 3. 新生儿多种遗传代谢病检测知情同意书
 4. 新生儿多种遗传代谢病检测项目月度报告
 5. 湖北省新生儿多种遗传代谢病检测项目代金券管理办法

附 1

湖北省新生儿多种遗传代谢病 检测项目领导小组

组 长：	姚 云	省卫生计生委副主任
副组长：	黄运虎	省卫生计生委一级巡视员
成 员：	朱洪波	省卫生计生委医政处处长
	张全红	省卫生计生委妇幼处处长
	郭承初	省卫生计生委监察专员
	王劲松	省卫生计生委妇幼处调研员
	阎 炯	省妇幼保健院院长助理

湖北省新生儿多种遗传代谢病 检测项目省级专家组

罗小平	同济医院主任医师
梁 雁	同济医院副主任医师
童永清	省人民医院主任技师
夏世文	省妇幼保健院主任医师
王维鹏	省妇幼保健院主任技师
王玉红	省妇幼保健院主任医师
于 飞	省妇幼保健院副主任医师
王 波	省妇幼保健院副主任医师
张 斌	武汉市妇女儿童医疗保健中心主任医师
赵 军	宜昌市妇幼保健院主任医师
罗卉丽	十堰市妇幼保健院副主任技师

附 2

项目地区任务分配表

采血地区		检测机构	任务人数
黄石市	阳新县	黄石市妇幼保健院	5000
	大冶市		
襄阳市	南漳县	襄阳市妇幼保健院	5000
	谷城县		
宜昌市	城区	宜昌市妇幼保健院	8000
	长阳县		
	远安县		
	兴山县		
	五峰县		
	秭归县		
	枝江市		
	宜都市		
	当阳市		
恩施州	恩施市	恩施州妇幼保健院	7000
	利川市		
	建始县		
	咸丰县		
	巴东县		
	宣恩县		
	来凤县		
	鹤峰县		
仙桃市		湖北省妇幼保健院	5000

附 3

新生儿多种遗传代谢病检测知情同意书

母亲姓名		新生儿性别	男□ 女□	出生日期		住院病历号	
------	--	-------	-------	------	--	-------	--

新生儿遗传代谢病是影响儿童智力和体格发育的严重疾病，若及早诊断和治疗，患儿的身心发育大多可达到正常同龄儿童的水平。本筛查是根据《中华人民共和国母婴保健法实施办法》、原卫生部《新生儿疾病筛查管理办法》，在新生儿期对严重危害新生儿健康的先天性、遗传性疾病施行的专项检查，以达到早期诊断、早期治疗的目的，对防止残疾、提高出生人口素质有着重大意义。中国出生缺陷干预救助基金会新生儿多种遗传代谢病检测项目是获得中央专项彩票公益金支持的公益项目，旨在遵循三级预防原则，选择部分省市进行多种遗传代谢性出生缺陷疾病的检测。

拟实施医疗方案的注意事项：

- 1、新生儿出生3天，充分哺乳后进行足跟采血。
- 2、若检测结果异常，检测中心将尽快通知您孩子做确诊检查。
- 3、无论使用何种检测方法，由于个体生理差异和其他因素，个别患者可能呈假阴性或假阳性，即使通过检测，也需要定期进行儿童保健检查。
- 4、本次检测费用**180元**，由中央专项彩票公益金支持中国出生缺陷干预救助基金会出生缺陷干预救助项目专项经费以及政府财政支付。

知情选择：

我已充分了解该检测的性质，合理的预期目的、风险和必要性，对其中的疑问已经得到医生的解答。

☐ 我同意接受新生儿多种遗传代谢病检测。

☐ 我已被告知疾病可能导致的不良后果，我不同意接受新生儿多种遗传代谢病检测。

监护人签名：_____ 签名日期：____年____月____日

监护人现住址：_____市_____县（市、区）_____乡（镇）/街道

村(小区)_____（楼号、单元号、住户号）

监护人联系方式（固话）_____、（手机）_____

医（护）人员陈述

我已经告知监护人该新生儿将要进行多种遗传代谢病检测的性质、目的、风险性、必要性、费用，并且解答了关于此次检测的相关问题。

医（护）人员签名：_____ 签名日期：____年____月____日

医院：_____

地址：_____省_____市

联系电话：_____

附 4

新生儿多种遗传代谢病检测项目 ____月月度报告（请于每月月底前上报）

一、项目基本信息

（新生儿疾病筛查中心）2018 年目标检测任务数为____例，项目覆盖的采血单位____个。

二、项目执行情况

1、进度与工作质量

（新生儿疾病筛查中心）本月完成新生儿多种遗传代谢病检测人____份，初筛阳性____例，完成复筛____例，确诊病例____例，分别为：____（描述确诊病例和数量情况）。

自项目开展以来截至本月底，累计完成新生儿遗传代谢病检测____人份，初筛阳性____例，完成复筛____例，共确诊____病例，分别为：____（描述确诊病例和数量情况）。本月向基金会上报代金券____份，自项目开展以来共计向基金会上报代金券____份。

三、经验与总结

（请检测单位总结本月工作情况，提出问题和建议）

四、其他相关文件清单

本月我单位就新生儿多种遗传代谢病检测与救助项目，开展了以下的工作：

（请检测单位填写项目执行过程的产生的项目相关过程文件，例如项目启动会、项目的媒体宣传和推广、项目培训会、项目经验交流会、项目督导会议、患儿回访和追踪、项目督导和绩效考评、社会效益分析等工作，请附照片和相关材料，如本月没有开展相关活动，请填”无”。）

湖北省新生儿多种遗传代谢病检测 项目检测项目代金券管理办法

根据《中央专项彩票公益金支持出生缺陷干预救助项目新生儿多种遗传代谢病检测项目代金券管理办法》等有关规定，制定本办法。

一、代金券的印刷与内容

（一）代金券由中国出生缺陷干预救助基金会统一设计、印制、管理，省卫生计生行政部门负责监督。

（二）代金券印制数量根据中国出生缺陷干预救助基金会下达的当年各项目补贴资金安排情况统筹确定。

（三）代金券包括正面和背面。正面和背面分为四部分包括正券联和三联副券。代金券正券和副券基金会联需一并报送基金会，自行撕开无效。其余三联副券：采血联由采血单位留存，检测联由检测单位留存，监护人联由监护人留存。

代金券正券正面包括“彩票公益金资助-中国福利彩票和中国体育彩票”字样、券号、代金券全称、代金券金额、母亲姓名、身份证号码、联系电话、母亲民族、注意事项、监护人签字、与新生儿关系、签字日期。代金券背面包括采血单位及电话、检测单位及电话、监督单位及电话。

（四）代金券面额采用标明补助金额的办法印制，其中，新生儿多种遗传代谢病检测项目检测代金券每券标明数额为180元。

（五）代金券正券除由采血单位、检测单位、监督单位填写外，其余由监护人填写代金券。代金券副券由采血单位、检测单位、监护人分别留存。

（六）代金券180元中包括宣传教育、遗传代谢病串联质谱分析检测、采血、管理、标本递送、实验失败及不可预见的实验耗材和高危诊断、基因分析、实验质控、代金券清点等费用。

二、代金券的使用

（一）监护人持代金券到指定采血单位开展新生儿多种遗传代谢病检测。代金券一次性使用，每名新生儿只能凭券享受一次免费检测。

（二）代金券采取实名制管理，代金券正券内容由新生儿监护人如实填写，填写信息不全、内容与事实不符的，代金券作废。

（三）代金券只限代金券上所填写的新生儿多种遗传代谢病检测项目使用，不得转让他人使用。

（四）代金券必须与监护人相关户籍证明资料一起使用，单独使用无效。检测对象为母亲为本省户籍的，提供母亲身份证或户口簿复印件；母亲户籍地为外省而父亲户籍地为本省的，须提供父亲身份证或户口簿复印件，以及夫妻双方结婚证／新生儿出生证明复印件。

（五）代金券只为一次性使用票据，当年有效，遗失不补。

三、代金券的发放与保管

（一）新生儿多种遗传代谢病检测项目检测对象：母亲户籍地为本省的新生儿，或者母亲户籍地为外省而父亲户籍地为本省的新生儿（须提供其父亲本省户籍证明及结婚证／新生儿出生证明）。

（二）符合多种遗传代谢疾病检测条件的新生儿，由其监护人到医院指定人员处登记信息并领取代金券，并在代金券上签字。

（三）代金券发放工作由省新生儿疾病筛查中心、检测单位、县妇幼保健机构逐级落实代金券的发放。发放具体程序是：

1、省新生儿疾病筛查中心根据各检测单位检测数量分配代金券流水号。

2、检测单位向各县妇幼保健院分配代金券流水号，由县妇幼保健院向各采血单位统筹发放《代金券》，做好发放记录。

3、采血单位在给监护人发放《代金券》时，每发一券都必须核实户籍身份、代金券正面和背面内容，并要向监护人讲明代金券使用和填写要求。采血单位的副券和监护人的《代金券》副券分别留存，采血单位将《代金券信息登记表》和《代金券》正券交给检测单位。

4、检测单位留存《代金券》副券，将《代金券》（盖章）和《代金券信息登记表》（盖章）交给中国出生缺陷干预救助

基金会。

5、由采血单位、检测单位、新生儿监护人分别留存采血联、检测联、监护人联。由检测单位在完成检测后，同意将代金券正券及监护人资料定期寄送至基金会办公室，并同时报送代金券登记表。

四、监督与管理

（一）各级卫生计生行政部门、采血单位、承担检测任务的新生儿疾病筛查中心按照职责分工，密切协作，加强对代金券发放、使用、兑付等过程的管理，公示代金券发放使用情况，设立举报电话，公开、公正、透明，接受群众和社会的监督。

（二）承担项目检测任务的新生儿疾病筛查中心要建立健全代金券发放管理台账，实行登记、发放、审核相分离的管理办法。

（三）有下列行为之一的，由省卫生计生行政部门取消该项目地区开展新生儿多种遗传代谢病检测项目的资格：

- 1、应按规定采取代金券的补贴方式而未实施的。
- 2、实施单位填写代金券时弄虚作假，在身份上弄虚作假的。
- 3、在实施项目过程中制作代金券及有其它弄虚作假行为套取中央专项彩票公益金的。

（四）省卫生计生行政部门统筹建立协调机制，定期或不定期组织对中央专项彩票公益金支持新生儿多种遗传代谢病检测项目检测代金券制度的执行情况进行抽查。

（五）对虚报冒领、贪污挪用、挥霍浪费项目资金的单位、组织或个人，将依法追究责任。

湖北省卫生和计划生育委员会办公室

2018 年 3 月 1 日印发
