

淄博市新生儿疾病筛查中心

关于全面开展新生儿脊髓性肌肉萎缩症 基因筛查的通知

各区县妇幼保健机构、各助产机构：

按照《新生儿疾病筛查管理办法》(2009 年卫生部令第 64 号)、《国家卫生健康办公厅关于印发出生缺陷防治能力提升计划(2023-2027)的通知》(国卫办妇幼发〔2023〕9 号)、《新生儿疾病筛查技术规范(2010 年版)》(卫妇社发〔2010〕96 号)、《山东省〈新生儿疾病筛查管理办法〉实施细则》(鲁卫妇幼字〔2021〕6 号)等文件规定，为进一步推动实施我市出生缺陷筛查能力提升计划，控制出生缺陷发生率，提高出生人口素质，经研究决定于 2025 年 4 月 1 日起在全市开展新生儿脊髓性肌肉萎缩症基因筛查(简称“SMA”筛查)，具体情况通知如下：

1. 新生儿 SMA 筛查：检测 SMN1 基因 E7、E8 两个外显子，收费 300 元/人次。
2. 所有工作流程保持不变，指导产妇填写好资料内容，在新生儿出生 48 小时后、7 天内，并充分哺乳 6 次后与其他筛查一起采集 4 个直径 8 - 12mm 的饱满血斑于采血卡上，不需额外增加血斑。
3. 其他新生儿疾病筛查项目和收费不变，工作经费参照新生儿四病筛查项目。



4. 择期将对有关内容进行培训和交流。

联系人及电话：曹玉龙 2951113

附件：淄博市新生儿遗传代谢病筛查与分子筛查项目知情同意书（2025 修订版）

淄博市新生儿疾病筛查中心
(淄博市妇幼保健院代章)
2025 年 3 月 20 日

附件:

淄博市新生儿遗传代谢病筛查与分子筛查项目知情同意书

父亲姓名: _____ 母亲姓名: _____	新生儿性别: ☐ 男 ☐ 女	出生日期: _____ _____年____月____日	住院号: _____
----------------------------	--	---------------------------------	------------

新生儿遗传代谢病筛查和分子筛查项目是根据《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》《山东省新生儿疾病筛查管理办法实施细则》等文件要求,在新生儿期对严重危害新生儿健康的先天性、遗传性疾病进行的专项筛查,以达到早期诊断、早期治疗的目的,从而降低筛查疾病对患儿所造成的损害,对避免残疾、提高出生人口素质有着重大意义。

目前淄博市开展的新生儿遗传代谢病筛查项目包含病种有(49种):苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症、21-羟化酶缺乏型先天性肾上腺皮质增生症、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症4种和串联质谱检测的氨基酸代谢异常、脂肪酸代谢异常和有机酸代谢异常的45种疾病。新生儿分子筛查项目包含病种有:(1)新生儿遗传性非综合征性耳聋(2)新生儿脊髓性肌肉萎缩症(SMA)。

新生儿遗传代谢病通常在新生儿期是用肉眼观察不到的,还有些疾病是在儿童期或成人期才发病,或者因饥饿、剧烈运动、接种疫苗、感染等诱发疾病,多种代谢性疾病对新生儿重要脏器会出现不可逆的损害,影响新生儿生长发育、导致智力低下,甚至危及新生儿生命。

遗传性非综合征性耳聋是临床常见的遗传性疾病之一,我国听力语言残疾占残疾总人数的33.52%。中国人常见耳聋致病基因为GJB2、GJB3、SLC26A4、mtDNA,新生儿耳聋基因筛查可以提高遗传性聋儿的检出率,弥补传统听力筛查的不足。及早确诊先天性耳聋,大大缩短随访和确诊时间,及早进行干预和康复,有效避免语前聋;早期发现迟发性耳聋和药物性耳聋敏感个体,积极给予生活指导,降低或避免迟发性耳聋和药物性耳聋的发生。

新生儿脊髓性肌肉萎缩症(spinal muscular atrophy, SMA)是最常见的婴幼儿致死性常染色体隐性遗传病之一,是由于脊髓前角 α -运动神经元退化变性,导致骨骼肌萎缩和全身肌肉萎缩的遗传性神经肌肉疾病。主要致病基因是运动神经元存活基因1(motor neuron survival gene1, SMN1, OMIM *600354),新生儿发病率为1/6000~1/10000,文献报道显示人群携带率约为1/50。约95%的SMA患者是由于SMN1基因第7外显子的纯合缺失所致。

注意事项:

(1)新生儿出生48小时后、7天内,并充分哺乳6次后进行足跟采血,将血样递送至淄博市妇幼保健院进行相关检测。

(2)由于个体的生理差别(如发病迟缓)和其他因素,个别患者可能呈假阴性,上述遗传代谢病筛查的检出率为90%-95%。

(3)分子筛查是从干血斑中提取获得人类基因组DNA进行检测,人类基因组DNA一般不发生改变,不受出生孕周、体重、喂养等因素影响,不含白细胞成分的输血治疗不影响样本采集,除初始采样量不够等特殊情况下分子筛查一般不需要重采血复查。实验室已经采用严格质量控制手段保证送检样本检测结果的准确性,但仍需注意因样本采集与保存错误、全血输注、嵌合体、骨髓移植、受检者在实验室所用检测方法的引物和探针区域发生突变等情况造成的假阴性和假阳性。检测结果不作为疾病诊断唯一依据,异常结果需由临床医生结合其他临床信息综合判断。检测范围外的基因突变导致的疾病无法有效检出。检测结果正常的新生儿仍然需要定期进行新生儿和儿童保健查体,异常时及时就医。

(4)血样递送至淄博市妇幼保健院后,95%的新生儿遗传代谢病筛查项目将在收到血样的5个工作日内被检测,新生儿分子筛查血样将在收到血样的20个工作日内被检测,如果四周内没有接到需复查或进一步检查的通知,表示本次检测未见异常,仅提示宝宝得病风险与一般人相同,并非确定宝宝一定不会患有此类疾病,如宝宝有异常症状时,仍需及时就医。

(5)如果您接到复查电话,仅为初筛结果异常,需要复查采血,进一步鉴别诊断,但并不代表您的宝宝一定患有该项疾病,请务必保持您的联系方式通畅。



扫描全能王 创建

新生儿遗传代谢病筛查项目病种

(1) 氨甲酰磷酸合成酶缺乏症 (2) 甲基丙二酸血症 (MUT, CblA, CblB) (3) 原发性肉碱吸收障碍 (4) 鸟氨酸氨甲酰转移酶缺乏症 (5) 甲
基丙二酸血症伴同型半胱氨酸血症 (6) 短链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (7) 瓜氨酸血症 I 型 (8) 丙酸血症 (9) 中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
(10) 希特林蛋白缺乏症 (11) 戊二酸血症 I 型 (12) 极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (13) 精氨酸琥珀酸裂解酶缺乏症 (14) 长链-3 羟酰基
辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (15) 异戊酸血症 (16) 精氨酸血症 (17) 2-甲基丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (18) 三功能蛋白缺乏症 (19) 高鸟氨酸血症
(20) 生物素酶缺乏症 (21) 肉碱棕榈酰转移酶缺乏症 I 型 (22) 酪氨酸血症 (23) 全羧化酶合成酶缺乏症 (24) 肉碱棕榈酰转移酶缺乏症 II
型 (25) 枫糖尿症 (26) 2-甲基-3-羟基丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (27) 肉碱/酰基肉碱移位酶缺乏症 (28) 高甲硫氨酸血症 (29) 3-甲基巴豆酰
辅酶 A 羧化酶缺乏症 (30) 多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (31) 同型半胱氨酸血症 (32) 3-甲基戊二酰辅酶 A 水解酶缺乏症 (33) β 酮硫解
酶缺乏症 (34) 丙二酸血症 (35) 3-羟基-3-甲基戊二酰辅酶 A 裂解酶缺乏症 (36) 异丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (37) 非酮性高甘氨酸血症 (38)
中链-3-酮酰基辅酶 A 硫解酶缺乏症 (39) 乙基丙二酸脑病 (40) 高脯氨酸血症 (41) 高鸟氨酸血症-高氨血症-同型瓜氨酸血症综合征 (42) 短链-3-
羟基辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (43) 甲硫氨酸合酶缺乏症 (44) 2,4-二烯酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症 (45) 亚甲基四氢叶酸还原酶缺乏症 (46) 苯丙酮尿
症 (47) 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症 (48) 21-羟化酶缺乏型先天性肾上腺皮质增生症 (49) 先天性甲状腺功能减低症

新生儿分子筛查项目病种及基因与位点

1、遗传性非综合征耳聋 (4 个基因 15 个位点)：

① GJB2：(35 del G、176 del 16、235 del C、299 del AT)

② SLC26A4 (PDS)：(2168 A > G、IVS7-2 A > G、1174 A > T、1226 G > A、1229 C > T、1975 G > C、2027 T > A、IVS15+5G>A)

③ 12S rRNA：(1555 A> G、1494 C>T)

④ GJB3：(538 C>T)

2、脊髓性肌萎缩症 (SMA)：SMN1 (E7、E8 外显子)

减免政策：根据《山东省新生儿遗传代谢性疾病免费筛查项目实施方案》《淄博市新生儿遗传代谢性疾病免费筛查项目实施方案》《淄博市新生儿耳聋基因筛查实施方案》等文件要求，新生儿父母双方或一方为淄博市户籍的，享受新生儿四病筛查 110 元/人次、新生儿耳聋基因筛查 300 元/人次的政府财政补助。新生儿父母双方为山东省其他地市户籍的，到女方户籍地妇幼保健机构咨询财政补助事宜。

该检测是自愿检测项目，医院不承担相关的法律或经济赔偿责任。

医护人员陈述：我已经告知监护人该新生儿将要进行新生儿遗传代谢病筛查与新生儿分子筛查的性质、目的、风险性、必要性、费用，并且解答了关于此次检查的相关问题。

医（护）人员签名：_____ 签名日期：_____年____月____日

知情选择：我已充分了解该检查的性质、合理的预期目的、风险性和必要性，对其中的疑问已经得到医护人员的解答。
我同意为孩子进行：

① 新生儿遗传代谢病筛查与新生儿分子筛查，收费：□1060 元/人（淄博户籍 650 元/人）

② 新生儿遗传代谢病与遗传性耳聋基因筛查，收费：□760 元/人（淄博户籍 350 元/人）

③ 新生儿遗传代谢病筛查，收费：□460 元/人（淄博户籍 350 元/人）

监护人代表签名：_____ 签名日期：_____年____月____日

监护人户籍地址：_____省_____市_____县（区）_____乡（镇）/街道_____村/号，电话：_____



扫描全能王 创建