附件

北京市新生儿疾病筛查宣传折页

新生儿疾病筛查是出生缺陷防治的重要内容，通过早期筛查、早期诊治，可以预防残疾发生，提高出生人口素质。

目前北京市政府对全市常住人口新生儿提供免费新生儿疾病筛查服务。

新生儿疾病筛查项目：

先天性甲状腺功能减低症筛查

苯丙酮尿症筛查

新生儿肾上腺皮质增生症筛查

先天性听力异常筛查

先天性心脏病筛查

发育性髋关节脱位筛查

新生儿耳聋基因筛查

一、新生儿遗传代谢病筛查（先天性甲状腺功能低下筛查、苯丙酮尿症筛查、新生儿肾上腺皮质增生症筛查）

这种被称为“新生儿遗传代谢病筛查”的检查项目，仅仅需要新生儿的几滴足跟血，就可以筛查出苯丙酮尿症（PKU）、先天性甲状腺功能减低症(CH)和先天性肾上腺皮质增生症(CAH)三种遗传代谢疾病。为什么要筛查这三种遗传代谢病呢？

苯丙酮尿症（PKU）和先天性甲状腺功能减低症（CH）可造成智力发育严重落后。如果能早期发现和治疗，就能让儿童智力发育完全和其他健康儿童一样正常，今后的生活和学习都与常人无异。

先天性肾上腺皮质增生症可引起身材矮小和性发育异常，严重者可引起电解质紊乱甚至危及生命。

这三种遗传代谢病在新生儿出生时很少有明显的临床表现，只有通过血液检测才能发现。如果漏掉新生儿疾病筛查，未能及时发现及时治疗，等到出生后几个月，宝宝逐渐表现出体格、智力发育障碍，电解质紊乱甚至危及生命时，再诊断和治疗就为时已晚。

若检测结果为阳性,北京市新生儿疾病筛查中心将通知家长带宝宝到筛查中心复查。一般情况下在宝宝出生20余天左右会接到可疑复查的电话和短信通知,若筛查检测结果正常，家长也会收到短信通知。在宝宝取血后1月左右,家长可以在以下网址查询结果http://www.bjhb.gov.cn。当家长接到可疑复查通知时,应及时带宝宝到筛查中心复查,以便早期明确诊断及时治疗,避免疾病对发育造成损伤。

采血机构：宝宝出生的助产机构

筛查机构：北京妇幼保健院（北京市新生儿疾病筛查中心）

诊断和治疗机构：北京妇幼保健院（北京市新生儿疾病筛查中心）

二、新生儿听力异常筛查

新生儿听力异常筛查是早期发现听力障碍儿童的有效措施,借助听力异常筛查,可以在第一时间发现新生儿可能存在的听力损失,从而及早采取干预治疗措施。在当前医疗条件下,大部分耳聋的孩子都可以通过及早干预得到很好的康复,回到有声世界,跟正常孩子一样生活学习。

当新生儿出生后满48小时,医务人员会在征得监护人同意后用耳声发射仪免费为新生儿做听力筛查。听力筛查结果分为“通过”和“未通过”两种。如果筛查未通过，需要在生后42天回到助产机构进行复查,复查仍然未通过者需要在3月龄内持“北京市儿童听力筛查报告单”到北京市0-6岁儿童听力障碍诊治机构做进一步听力学检查,以便确诊。

筛查机构：宝宝出生的助产机构

诊断机构：北京同仁医院、北京儿童医院、北京协和医院、北京大学第三医院、中国人民解放军总医院、中国听力语言康复研究中心。

三、新生儿先天性心脏病筛查

先天性心脏病是对儿童身心健康具有严重危害的疾病,严重者可导致死亡。早发现、早诊断、及时治疗对先天性心脏病儿童具有重要意义。先天性心脏病儿童通常有以下临床表现:紫绀、听诊闻及杂音、呼吸急促或困难、声音嘶哑、反复呼吸道感染、生长发育迟缓等。

医生发现宝宝先天性心脏病筛查阳性,会告知家长筛查结果并填写“北京市新生儿先天性心脏病筛查转诊单”。家长需持“转诊单”到北京市先天性心脏病诊断医院进行确诊，诊断医院会对宝宝做进一步检查,并将诊断结果及相关诊疗建议告知家长。需要治疗的儿童需要到治疗机构进行治疗或接受随访建议。

筛查机构：宝宝出生的助产机构、基层医疗卫生机构

诊断机构：有关医疗机构（请家长咨询宝宝出生的助产机构）

治疗机构：北京儿童医院、阜外心血管病医院、北京安贞医院、北京华信医院、解放军总医院第七医学中心（八一儿童医院）。

四、发育性髋关节脱位筛查

髋关节俗称大胯,是连接身体躯干和下肢的大关节,位于身体腹部和大腿之间,负重为其主要功能。在正常髋关节中，股骨头应位于髋臼内。股骨头位于髋臼外为脱位，股骨头移出一部分为半脱位，股骨头位置正常，但髋臼小，覆盖股骨头达不到80%,为髋臼发育不良。

主要临床表现:双大腿皮纹不对称;外展受限; 关节弹响; 双腿不等长; 双臀不等宽;一侧肢体活动减少总处于外旋位置等。

6月龄内大部分发育性髋关节脱位患儿可通过非手术方式进行矫治，6个月龄以上患儿需手术治疗，且年龄越大，治疗费用越高，治疗效果越差。因此，早发现、早诊断、早治疗对发髋关节脱位儿童具有重要意义。

如果在基层医疗卫生机构体检中发现可疑儿童，家长需持医生填写的“北京市0-6岁儿童疾病筛查转诊单”到所在辖区的区级妇幼保健院进行复筛。复筛阳性者持“转诊单”到诊断医院进行诊断和治疗。

筛查机构：基层医疗卫生机构

复筛机构：各区妇幼保健院

诊断机构：北京儿童医院、北京积水潭医院。

五、新生儿耳聋基因筛查

新生儿耳聋基因筛查对常见遗传性耳聋患儿、药物性耳聋易感者及耳聋基因携带者早发现、早诊断与早干预，是新生儿听力筛查技术的有效补充，对药物性耳聋易感者及其家庭成员进行预警，提高常见遗传性耳聋患儿早期干预的依从性，有效预防和减少耳聋残疾发生。

宝宝在出生后，医疗机构为新生儿采集足跟血，筛查与听力相关的常见基因位点。在宝宝出生后三个月左右，家长会收到短信通知，登录北京市卫生健康委员会官网查询（网址：https://wjw.beijing.gov.cn/）。筛查阳性新生儿需持检测结果到有关机构就诊。

采血机构：宝宝出生的助产机构

筛查机构：北京协和医院、中国人民解放军总医院、 北京同仁医院、北京儿童医院、北京大学第三医院、 中国听力语言康复研究中心、北京博奥医学检验所。

诊断机构：北京协和医院、中国人民解放军总医院、 北京同仁医院。