

湘阴县卫生健康局文件

湘阴卫发〔2024〕32号

湘阴县卫生健康局 关于印发《湘阴县出生缺陷防控孕产妇13种 致畸基因免费筛查项目实施方案》的通知

县总医院及下属各医疗机构，各民营医院：

现将《湘阴县出生缺陷防控孕产妇13种致畸基因免费筛查项目实施方案》印发给你们，请结合本单位工作实际，认真遵照执行。

联系人及电话：县卫生健康局妇幼保健股 姚建华 0730 - 2828003。



(信息公开形式：主动公开)

湘阴县出生缺陷防控孕产妇13种致畸基因免费 筛查项目实施方案

为切实降低全县出生缺陷发生，提高出生人口素质，根据《中华人民共和国母婴保健法》（主席令第三十三号）《湖南省出生缺陷防治办法》（湖南省人民政府令第275号）《湖南省儿童发展规划（2021-2025）》和《岳阳市出生缺陷综合防治实施方案》《岳阳市出生缺陷防控孕产妇13种致畸基因免费筛查项目实施方案》等文件精神，结合我县实际，特制定本方案。

一、工作目标

建立和完善湘阴县出生缺陷综合防治体系和运行机制，做到应查必查、能查必查，提高出生人口素质。将出生缺陷防控关口前移，开展孕产妇13种致畸基因免费筛查（以下简称携带者筛查）项目，旨在有效识别生育相关遗传性疾病患儿风险较高的夫妻，进行生育咨询和管理，为降低子代生育风险提供有效的决策支持。2024年1月1日起，通过政府支持，免费为至少2300例早孕妇女（13+6周前）开展携带者筛查（具体施行以实际检测例数核算）。全县携带者筛查目标任务完成率 $\geq 100\%$ ，阳性转诊率 $\geq 95\%$ ，阳性召回率 $\geq 95\%$ 。

二、服务对象及机构

（一）服务对象

夫妻双方至少有一方具备湘阴县户籍或夫妻双方非湘阴县户籍但办理湘阴县居住证，且在湘阴县居住半年以上。

(二) 服务机构

1、采血机构：县级助产机构。

2、检测机构：岳阳市妇幼保健院(岳阳市产前诊断中心)负责接收全市各级各类医疗保健机构采集标本的集中检测任务。

3、临床咨询与产前诊断：携带者筛查阳性病例统一转诊至岳阳市妇幼保健院(岳阳市产前诊断中心)进行遗传咨询，并提供产前诊断服务。

三、服务内容与原则

(一) 服务内容

携带者筛查的科普宣教、优生优育咨询、标本采集和递送、实验室检测、检测结果评估、初筛阳性病例管理(召回、转诊、追踪、随访、诊疗)、业务培训、质量控制、基层督导等。

(二) 服务原则

1、自愿和知情同意原则。携带者筛查要充分尊重孕妇及家属意愿，在知情同意的基础上进行筛查。

2、义务告知原则。承担免费筛查服务的医疗保健机构及医务人员，应履行告知服务对象及家属携带者筛查的义务。

3、规范服务原则。严格按照《产前诊断管理办法》、《湖南省关于进一步加强产前筛查和产前诊断技术服务管理的通知（2020）》等要求提供服务。

4、信息保密原则。各级医疗保健机构要尊重被检测者的隐私权及知情权，不得向无关人员透露被检测者的相关信息和检测结果，法律法规另有规定的除外。

5、属地服务原则。流入人口中符合条件的孕产妇，原则上在现居住地接受免费携带者筛查。

6、专项管理原则。成立县级携带者筛查检测项目管理办公室，办公室设立于县妇幼保健院保健部，负责资料登记收集汇总、数据上报、经费核算等工作。

四、服务网络及工作职责

（一）服务网络

携带者筛查网络由岳阳市妇幼保健院、湘阴县人民医院、湘阴县妇幼保健院及其他医疗机构组成。

（二）工作职责

1、县妇幼保健院(县项目管理办公室):负责辖区携带者筛查工作质控、标本质量验收及转运、信息统计及上报等工作，做好辖区内筛查阳性病例的管理，负责辖区内携带者筛查费用审核与结算。

2、各助产机构（县人民医院和妇幼保健院）：明确专人负责免费携带者筛查政策宣教和咨询服务。做好标本采集、信息登记、标本保存、协助召回筛查阳性病例等工作，并于每周一将血标本送至县妇幼保健院项目管理办公室，接受市、县项目管理办公室质量监管。

3、其他县级医疗机构和乡镇卫生院：各级医疗机构在单位醒目位置张贴宣传挂图，制作通俗易懂的宣传手册发放至老百姓，让老百姓更多了解携带者筛查的重要意义和必要性，积极主动参与筛查。

五、经费管理

（一）资金来源

湘阴县携带者筛查检测经费780元/例，经费由县财政足额安排，纳入政府财政预算；工作经费由县财政相应配套，主要用于健康教育、优生咨询、标本采集和递送、业务培训、质量控制、基层督导等。

（二）结算标准

携带者筛查检测结算标准780元/例，县级项目管理办公室按照30元/例标准经费配置，作为健康宣教、督导、标本的质控、验收、递送、信息管理；采血机构按照70元/例标准经费配置，其中30元/例作为机构标本采集、信息录入经费，40元/

例作为健康宣教、质量控制、标本递送、数据统计、监督管理、协助阳性召回等工作经费。

（三）结算方式

市项目管理办公室负责按季度将全市实际筛查人数分县登记造表，经县项目管理办公室审核、县项目管理领导小组批准，县妇幼保健院项目管理办公室按季度与市项目管理办公室结算，市项目管理办公室按规定定期将采血、培训、组织管理、随访等相关费用给予配套，并及时拨付给县项目管理办公室，县项目管理办公室根据各机构工作完成情况拨付相关采血机构。

（四）结算所需资料

报销单位留存辖区户籍服务对象及辖区暂住服务对象检测明细表（含服务对象姓名、联系电话、身份证号码、户籍、实验检测唯一编码、实验检测结果等信息）资料的复印件。

六、工作要求

（一）加强组织领导。县卫生健康局成立项目工作领导小组（名单详见附件1），负责全县免费筛查项目的管理、实施、监督考核、效果评估。成立项目工作技术指导小组（名单详见附件2），负责免费筛查项目的质量控制、信息统计、人员培训等业务指导工作。

（二）强化监督管理。在县委、县政府的统一领导下，县卫生健康和县财政部门共同做好免费筛查工作。县卫生健康行政部门负责项目的具体组织实施、网络建设、工作协调、监督考核等工作。县财政部门负责项目经费落实，并对资金的使用情况进行监督管理。县民生实事办、县卫生健康局、县财政局定期或不定期对全县项目管理、资金使用、实施情况、质量控制及效果进行督导和评估，发现问题及时协调解决；并对免费携带者筛查对象的资质确认、资金使用、阳性随访、信息统计上报等进行监督管理。

（三）规范服务管理。县卫生健康局按照“属地管理”原则，加强对辖区携带者筛查工作监督管理。湘阴县辖区范围内的携带者筛查标本应送至岳阳市级产前诊断中心。严禁各采血机构将筛查血液标本递送至省（市）外其它机构或第三方检测机构。

（四）严格责任追究。医疗保健机构未取得相应资质，擅自开展携带者筛查等业务的；不按规定递送血液标本或擅自将血液标本递送至第三方检测机构的；违反卫生健康行政部门规章制度或者医疗技术规范操作的；在携带者筛查工作中严重不负责任的；泄露患者隐私，造成严重后果的，由卫生健康行政部门依照《中华人民共和国母婴保健法》、《医师法》、《医

疗机构管理条例》等有关法律、法规对医疗保健机构和相关当事人予以处罚。

对在免费筛查项目资金分配、审批和使用过程中存在的滞留、截留、挤占、挪用、虚报、瞒报、冒领等违规违法行为的，由县财政部门依照《财政违法行为处罚条例》有关规定对医疗保健机构和相关当事人予以处罚。对在免费筛查工作中玩忽职守、徇私舞弊、滥用职权的，直接负责人和相关责任人依法给予行政处分，构成犯罪的依法追究刑事责任。

（五）注重宣传引导。县卫生健康局会同宣传、妇联等相关部门，充分利用电视、网络、报纸、主题宣传日等媒介对免费筛查项目的意义及内容进行广泛宣传，做到家喻户晓。

- 附件：1. 湘阴县孕产妇13种致畸基因免费筛查项目工作领导小组成员名单
2. 湘阴县孕产妇13种致畸基因免费筛查项目工作技术小组成员名单
3. 岳阳市湘阴县孕产妇13种致畸基因免费筛查疾病检测范围
4. 岳阳市湘阴县孕产妇13种致畸基因检测知情同意书

5. 岳阳市湘阴县孕产妇13种致畸基因检查阳性告知书
6. 岳阳市湘阴县孕产妇13种致畸基因免费筛查检测项目月报表
7. 岳阳市湘阴县孕产妇13种致畸基因筛查结果处理策略
8. 岳阳市湘阴县孕产妇13种致畸基因筛查管理流程图
9. 岳阳市湘阴县孕产妇13种致畸基因检测登记表
10. 岳阳市湘阴县孕产妇13种致畸基因检测阳性管理登记表
11. 岳阳市湘阴县孕产妇13种致畸基因检测质控评价表

附件1

湘阴县孕产妇13种致畸基因免费筛查项目工作 领导小组成员名单

- 组 长：王献平 县卫生健康局书记、局长
- 副组长：钟立新 县卫生健康局党组成员、副局长，
县疾控局局长
- 柳世仁 县总医院副书记、妇幼保健院院长
- 组 员：何梅芳 县卫生健康局财务股股长
- 姚建华 县卫生健康局妇幼健康股股长
- 丰 琳 县妇幼保健院副院长
- 王 勤 县妇幼保健院保健部主任

领导小组下设办公室，办公室设县卫生健康局妇幼健康股，姚建华股长兼任办公室主任。主要负责项目组织协调、日常管理、宣传培训、监督考核等工作。

附件2

湘阴县孕产妇13种致畸基因免费筛查项目工作 技术小组成员名单

组 长：柳世仁 县总医院副书记、妇幼保健院院长
副组长：丰 琳 县妇幼保健院副院长
张水军 县妇幼保健院副院长
组 员：王 勤 县妇幼保健院保健部主任
杨永霞 县妇幼保健院产科主任
李慧群 县妇幼保健院超声科主任
余煜成 县妇幼保健院儿童保健科主任
梁慧兰 县妇幼保健院儿科主任
王 彬 县人民医院检验科主任
唐小娟 县人民医院新生儿科主任

指导小组下设办公室，办公室设在县妇幼保健院保健部，王勤兼任办公室主任，主要负责项目技术指导、质量控制、业务培训等。

附件3

岳阳市湘阴县孕产妇13种致畸基因免费筛查范围

孕产妇13种致畸基因免费筛查范围	
基因	疾病
<i>SMN1</i>	脊髓性肌萎缩症
<i>DMD</i>	杜氏肌营养不良/贝氏肌营养不良
<i>HBA1/HBA2</i>	α -地中海贫血
<i>HBB</i>	β -地中海贫血
<i>GJB2</i>	常染色体隐性耳聋1A型
<i>SLC26A4</i>	常染色体隐性耳聋4型伴前庭导水管扩大
<i>PKHD1</i>	多囊性肾病4型伴或不伴多囊性肝病
<i>PAH</i>	苯丙氨酸羟化酶缺乏症
<i>ATP7B</i>	肝豆状核变性
<i>GALT</i>	半乳糖血症1型
GA	糖原贮积病2型
<i>MMACHC</i>	甲基丙二酸尿症伴同型半胱氨酸尿症cb1C型

所有符合要求的孕产妇，检测以上目标疾病及相关基因外显子内的致病性和可能致病性变异（P/LP）携带情况，包含单核苷酸变异、10bp 以内插入/缺失变异、以及部分基因缺失/重复变异（包括DMD基因外显子水平的缺失/重复、SMN1基因第7号外显子缺失、HBA1/HBA2基因- α 3.7、- α 4.2、--SEA、--FIL、--THA五种缺陷）。

附件4

岳阳市孕产妇13种致畸基因免费筛查知情同意书

岳阳市孕产妇13种致畸基因免费筛查知情同意书

一、检测方法与技术局限性

1. 本检测以受检者提供的检测样本中提取的基因组DNA为检测材料，采用目标区域捕获联合高通量测序方法对不同的基因和变异进行检测：本方法检测的目标区域包括目标基因编码序列及其邻近 $\pm 10\text{bp}$ 区域和部分ClinVar、HGMD数据库中判断为致病和可能致病的非编码区变异。本检测报告目标区域内的单核苷酸变异、10bp以内插入/缺失变异、以及部分基因缺失/重复变异（包括DMD基因外显子水平的缺失/重复、SMN1基因第7号外显子缺失、HBA1/HBA2基因 $-\alpha 3.7$ 、 $-\alpha 4.2$ 、 $--SEA$ 、 $--FIL$ 、 $--THAI$ 五种缺失）。X连锁遗传模式基因的检测仅限于女性受检者。

2. 由于技术局限性，本检测的范围不包含SMN1基因第7号外显子缺失以外的变异、SMA“2+0”型携带者（一条染色体上有2拷贝SMN1基因而另一条染色体上无SMN1基因）、以及位于HBA1/HBA2基因的部分复杂结构区域或基因融合变异等。某些基因序列因存在高GC含量、高重复序列、同源基因或假基因等情况，可能导致该区域内的变异不能被检测到。本检测不适用于检测上述检测范围之外的动态突变、大片段缺失或重复及复杂重组等特殊变异类型，也不适用于检测基因组结构变异（如倒位、易位、重排等），甲基化异常等表观遗传因素或其他不影响DNA序列的基因修饰、转录调控等情况均不在检测范围内。

3. 本检测仅分析及报告与目标基因相关的致病变异、疑似致病变异，不报告临床意义未明变异。

4. **部分特殊变异位点报告说明：**本检测不报告PAH基因c.158G>A(p.R53H)变异；另由于GJB2基因c.109G>A(p.V37I)变异具有临床表型变异度较大、外显率不确定等特点，根据《遗传性耳聋基因筛查规范》不建议在临床实施针对该位点的产前诊断。

5. 由于当前检测技术的局限性，上述检测结果均可能出现假阴性和假阳性，原因包括但不限于受检者基因组DNA在引物或探针结合区域发生变异、微生物DNA污染、大片段缺失或重复、嵌合体、DNA质量未达到标准（如唾液样本受口腔环境影响，提取的DNA中含部分细菌DNA，可能导致DNA文库构建失败）、骨髓移植、近期输血等情况。本检测应用的DNA来自受检者血液而非生殖细胞，因此不能排除因生殖腺嵌合所致结果差异。若在同一基因中检出多个变异，可能无法区分这些变异为顺式或反式排列。

6. 本检测无法排除受检者后代因新生变异（de novo）而罹患检测范围内遗传病的可能性，无法排除受检者为检测范围外遗传病携带者的可能性。由于检测技术的局限性，检测结果为阴性并不能完全排除受检者为携带者/患者的可能性。

7. 变异的解释基于当前对疾病的认识，随着研究的深入，这些解释也可能会发生改变。

8. 即使严格按照技术规范进行操作，在极少数情况下也会出现因所采集样本的质量问题或其他不可预测的实验原因导致无法进行检测，必要时需要二次采样。检

测周期将从重取样之日起重新计算。

9. 特殊情况下，会对部分检测结果进行复查或使用其他技术方法对结果进行验证，故报告周期可能顺延。

二、受检者知情同意

1. 13种致畸基因免费筛查项目的目标疾病是隐性单基因遗传病，如苯丙酮尿症、非综合征型耳聋、地中海贫血等，这些疾病是由单个致病基因异常导致。携带者指携带有致病基因变异但自身无遗传性疾病临床表现的个体，生育时可能会将变异遗传给下一代。在常染色体隐性遗传模式中，携带者通常是指携带致病变异的个体，若夫妻双方为同一个致病基因的携带者，可能会同时将各自的变异遗传给下一代，导致后代患病。在X连锁遗传模式中，携带者通常是指携带有变异的女性，可能会将该变异遗传给男性后代，导致男性后代患病。

2. 13种致畸基因筛查结果可用于评估受检者的携带风险，结合配偶的携带风险，进一步评估夫妻生育遗传病患儿的的风险。在孕前或早孕期鉴别出有可能生育遗传病患儿的的高风险夫妻，可在遗传咨询时评估生育方式及妊娠管理模式，后续可采取辅助生殖、产前诊断等方式避免生育13种致畸基因相关的遗传病患儿的。

3. 本检测采用目标区域捕获联合高通量测序技术对12种单基因病相关的13个基因进行检测，涉及的病种分别为 α/β -地中海贫血、常染色体隐性耳聋1A型、常染色体隐性耳聋4型伴前庭导水管扩大、脊髓性肌萎缩症、苯丙酮尿症、多囊性肾病4型伴或不伴多囊性肝病、糖原贮积症2型、杜氏肌营养不良、甲基丙二酸血症合并同型半胱氨酸血症、半乳糖血症1型、肝豆状核变性。

4. 本检测无法排除受检者为检测范围外遗传病携带者的可能性。

5. 对检测结果阳性者，其配偶需要接受相关基因检测，进一步评估生育风险，若其配偶拒绝相关基因检测，由此导致的后果由其本人承担。

6. 受检者知晓并同意我中心对妊娠结局进行随访。

7. 本人承诺所提供的病史所实，如有隐瞒病史，由此导致的一切后果由本人承担。

8. 受检者知晓该检测结果仅作参考，不能作为最终临床诊断依据

9. 受检者同意在删除所有个人信息后，其检测数据可供研究参考，包括但不限于临床科研、发表论文、质量控制等；并授权该检测机构对检测所涉及的样本（如羊水、脐血、外周血、绒毛、组织等）和相关医疗废弃物进行处理。

10. 筛查费用780元，由财政支付。

我同意接受岳阳市13种致畸基因免费筛查。

已被告知疾病可能导致的不良后果，我不同意接受岳阳市13种致畸基因免费筛查，并愿意承担由此产生的一切后果。

签名_____

日期_____年_____月_____日

现住地址：_____省_____州（市）_____乡（镇）/街道_____村/号

联系方式：

附件5

岳阳市湘阴县孕产妇13种致畸基因免费筛查 检测阳性告知书

岳阳市孕产妇13种致畸基因免费筛查检测阳性告知书																																																								
姓名	性别	出生日期	医院	实验编号																																																				
	男口 女口	年 月 日																																																						
<p>孕产妇13种致畸基因免费筛查的基因检测通过评估受检者的携带风险，并结合配偶的携带风险，可进一步评估夫妻生育遗传病患儿的风险。在孕期鉴别出有可能生育遗传病患儿的高风险夫妻，可在遗传咨询时评估生育方式及妊娠管理模式，后续可采取辅助生殖、产前诊断等方式避免出生缺陷的发生。</p> <p>目前，您的结果是：</p> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; margin: 10px 0;"> <thead> <tr> <th>基因</th> <th>核苷酸改变</th> <th>致病性等级</th> <th>疾病</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>SMN1</td> <td></td> <td></td> <td>脊髓性肌萎缩症</td> </tr> <tr> <td>DMD</td> <td></td> <td></td> <td>杜氏肌营养不良/贝氏肌营养不良</td> </tr> <tr> <td>HBA1/HBA2</td> <td></td> <td></td> <td>α-地中海贫血</td> </tr> <tr> <td>HBB</td> <td></td> <td></td> <td>β-地中海贫血</td> </tr> <tr> <td>GJB2</td> <td></td> <td></td> <td>常染色体隐性耳聋1A型</td> </tr> <tr> <td>SLC26A4</td> <td></td> <td></td> <td>常染色体隐性耳聋4型伴前庭水管扩大</td> </tr> <tr> <td>PKHD1</td> <td></td> <td></td> <td>多囊性肾病4型或不伴多囊性肝病</td> </tr> <tr> <td>PAH</td> <td></td> <td></td> <td>苯丙氨酸羟化酶缺乏症</td> </tr> <tr> <td>ATP7B</td> <td></td> <td></td> <td>肝豆状核变性</td> </tr> <tr> <td>GALT</td> <td></td> <td></td> <td>半乳糖血症1型</td> </tr> <tr> <td>GAA</td> <td></td> <td></td> <td>糖原贮积病2型</td> </tr> <tr> <td>MMACHC</td> <td></td> <td></td> <td>甲基丙二酸尿症伴同型半胱氨酸尿症cb1C型</td> </tr> </tbody> </table> <p>根据目前基因筛查结果，您的配偶需要接受进一步接受相关基因检测，进一步评估生育风险。</p> <p>知情选择：</p> <p>我已充分了解现在携带基因突变的情况，明白进一步检查的性质、目的、风险性、必要性和费用，对其中的疑问已经得到医生的解答。</p> <p style="margin-left: 40px;"> <input type="checkbox"/> 同意 为配偶做进一步诊断检查 <input type="checkbox"/> 不同意 为配偶做进一步诊断检查 </p> <p>签名：_____ 日期：_____年__月__日</p>					基因	核苷酸改变	致病性等级	疾病	SMN1			脊髓性肌萎缩症	DMD			杜氏肌营养不良/贝氏肌营养不良	HBA1/HBA2			α-地中海贫血	HBB			β-地中海贫血	GJB2			常染色体隐性耳聋1A型	SLC26A4			常染色体隐性耳聋4型伴前庭水管扩大	PKHD1			多囊性肾病4型或不伴多囊性肝病	PAH			苯丙氨酸羟化酶缺乏症	ATP7B			肝豆状核变性	GALT			半乳糖血症1型	GAA			糖原贮积病2型	MMACHC			甲基丙二酸尿症伴同型半胱氨酸尿症cb1C型
基因	核苷酸改变	致病性等级	疾病																																																					
SMN1			脊髓性肌萎缩症																																																					
DMD			杜氏肌营养不良/贝氏肌营养不良																																																					
HBA1/HBA2			α-地中海贫血																																																					
HBB			β-地中海贫血																																																					
GJB2			常染色体隐性耳聋1A型																																																					
SLC26A4			常染色体隐性耳聋4型伴前庭水管扩大																																																					
PKHD1			多囊性肾病4型或不伴多囊性肝病																																																					
PAH			苯丙氨酸羟化酶缺乏症																																																					
ATP7B			肝豆状核变性																																																					
GALT			半乳糖血症1型																																																					
GAA			糖原贮积病2型																																																					
MMACHC			甲基丙二酸尿症伴同型半胱氨酸尿症cb1C型																																																					

附件6

岳阳市湘阴县孕产妇13种致畸基因免费筛查检测项目工作月统计报表

单位名称	孕妇数	宣传教育人数	筛查总人数	异常人数	初筛阳性配偶同一基因检出人数

填报单位（盖章）：

统计期限： 年 月 日至 年 月 日

单位： 人、例

填表人

填表时间

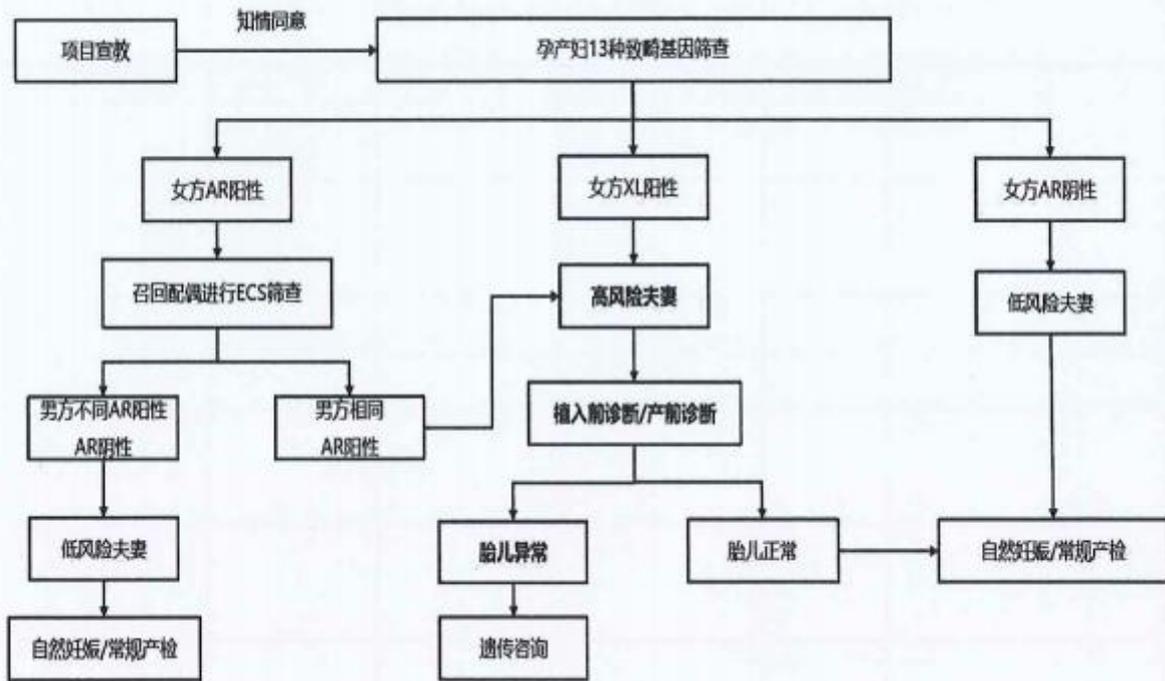
审表人：

审表时间：

联系电话：

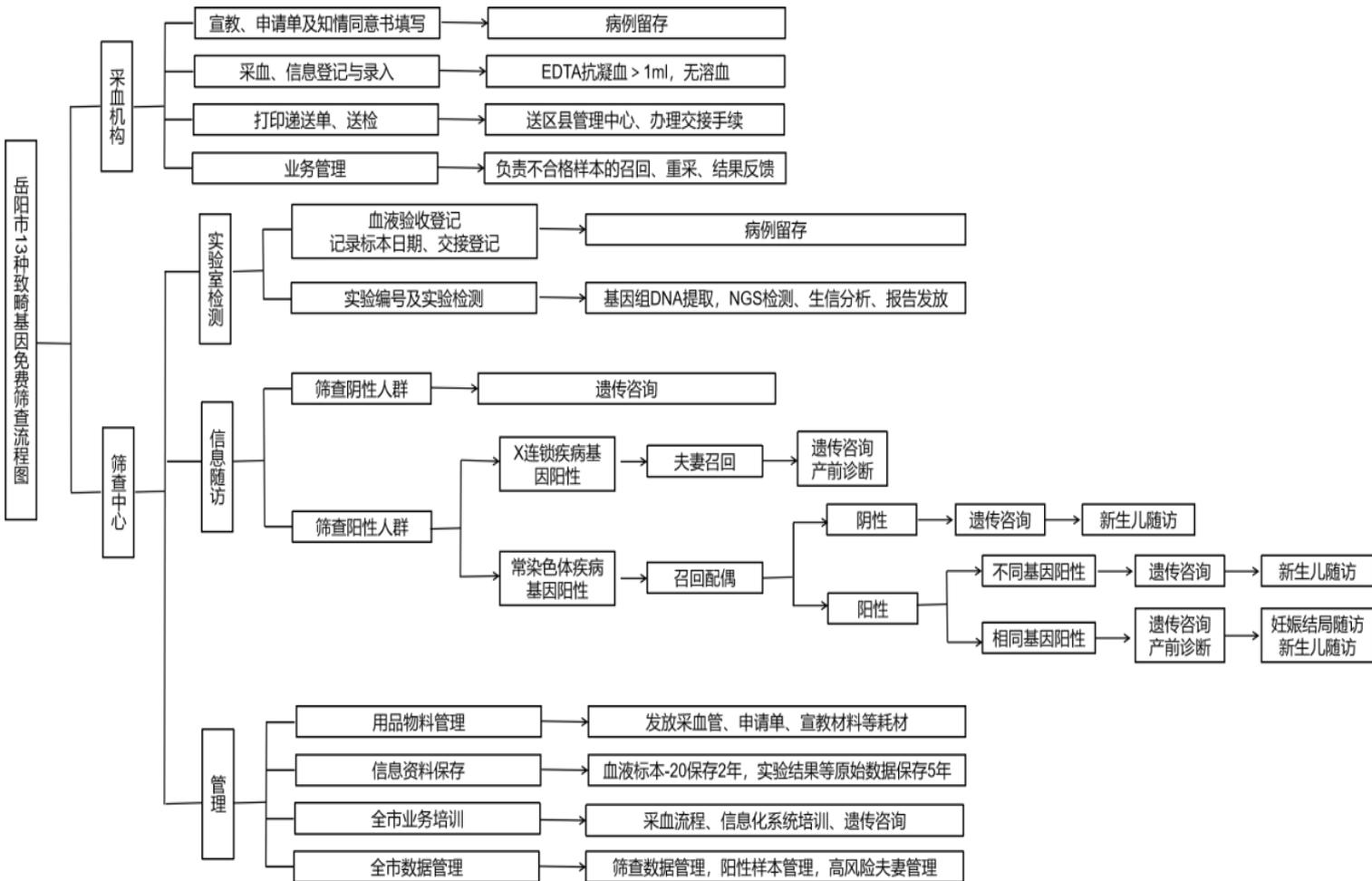
附件7

岳阳市湘阴县孕产妇13种致畸基因筛查结果处理策略



附件8

岳阳市湘阴县孕产妇13种致畸基因筛查 管理流程图



附件10

岳阳市湘阴县孕产妇13种致畸基因筛查阳性管理登记表

岳阳市湘阴县孕产妇 13 种致畸基因筛查阳性管理登记表

序号	孕妇姓名	孕周	采血时间	联系电话	身份证号码	携带者筛查结果	丈夫姓名	携带者筛查结果	是否产前诊断	妊娠结局	备注

岳阳市湘阴县孕产妇 13 种致畸基因筛查质控评价表

单位名称：

质评时间： 年 月 日 —— 年 月 日

一、组织管理 (30 分)					
内容	评估方法	评估要点	分值	扣分原因	得分
组织管理 (8 分)	人员访谈 现场查看	1. 县/区级卫生行政部门印发辖区孕产妇 13 种致畸基因筛查实施方案/工作规范： ① 是 ② 否	2 分		
		2. 召开辖区孕产妇 13 种致畸基因筛查专题会议：①是 ②否	2 分		
		3. 建立辖区孕产妇 13 种致畸基因筛查项目领导小组及专家技术组：①是 ②否	2 分		
		4. 建立项目管理办公室，并专人管理项目工作的开展：①是 ②否	2 分		
质控管理 (8 分)	人员访谈 现场查看	1. 建立孕产妇 13 种致畸基因筛查免费筛查和诊断项目管理文件档案，资料实行分类管理：①是 ②否	2 分		
		2. 定期开展辖区内项目质控和评估，质控过程和评估报告健全：①有 ②无。	2 分		
		3. 质控效果持续改进：①有 ②无。	4 分		
项目培训 (4 分)	现场查看	1. 定期开展辖区孕产妇 13 种致畸基因筛查项目培训：①是 ②否；	2 分		
		2. 培训内容包括： <input type="checkbox"/> 项目管理； <input type="checkbox"/> 携带者筛查技术规范； <input type="checkbox"/> 常见单基因病筛查和诊治； <input type="checkbox"/> 健康教育； <input type="checkbox"/> 其他	2 分		
资金管理 (10 分)	现场查看	1. 县/区级结合工作实际安排必要的工作经费，用于开展人员培训、技术指导、质量控制、宣传教育等工作。已安排工作经费 万元，到位时间：	3 分		
		2. 卫生计生部门和相关服务机构专项资金支出应符合国家财经法规、财务管理制度和有关专项资金管理办法的规定。有无虚列、截留、挤占、挪用等情况：①有 ②无	4 分		
		3. 卫生计生部门及相关服务机构： 专项资金财务制度是否健全：①是 ②否 是否建立专帐管理：①是 ②否 严格执行财务制度，会计核算是否规范：①是 ②否	3 分		

二、项目实施 (50 分)					
内容	评估方法	评估要点	分值	扣分原因	得分
健康教育 (10 分)	现场查看	1. 在辖区开展形式多样的孕产妇 13 种致畸基因筛查健康教育活动, 且效果良好: ①是 ②否	4 分		
		2. 孕产妇 13 种致畸基因筛查健康教育资料新颖不陈旧, 便于群众有效阅览: ①有 ②无	3 分		
		3. 孕产妇 13 种致畸基因筛查纳入妇幼保健机构孕妇学校课程, 定期授课: ①有 ②无	3 分		
标本采集 和递送 (10 分)	现场查看	1. 采血前填写知情同意书, 并向备孕及早孕孕妇宣传单基因病携带者筛查免费筛查 ①是 ②否	2 分		
		2. 对所有孕产妇 13 种致畸基因筛查的服务对象, 在登记本上均有登记: ①有 ②无	2 分		
		3. 标本递送均有登记: ①是 ②否	2 分		
		4. 标本递送符合冷链递送要求: ①是 ②否	2 分		
		5. 标本不超过 3 个工作日递送: ①是 ②否	2 分		
实验室 管理 (10 分)	现场查看	1. 所用试剂、设备是否有相关认证: ①是 ②否	2 分		
		2. 具备室内质控图: ①是 ②否	2 分		
		3. 每年单基因病携带者筛查室间质评, 成绩合格: ①是 ②否	2 分		
		4. 实验室在接收标本后 15 个工作日内进行检测并出具报告: ①是 ②否	2 分		
		5. 详细的筛查阳性召回记录: ①是 ②否	2 分		
召回和转 诊管理 (10 分)	现场查看	1. 专人负责阳性病例召回和转诊: ①有 ②无。	2 分		
		2. 阳性病例召回及时, 记录详细: ①是 ②否。	4 分		
		3. 转诊及时、到位, 记录详细: ①是 ②否	4 分		
阳性管理 (10 分)	现场查看	1. 孕产妇 13 种致畸基因筛查有专人负责, 且接受出生缺陷专业技术培训: ①有 ②无	2 分		
		2. 阳性病例及时召回: ①是 ②否	5 分		
		3. 双阳病例落实产前诊断及持续随访, 长期监管: ①是 ②否	3 分		

三、执行情况（20 分）					
内容	评估方法	评估要点	分值	扣分原因	得分
主要质控指标	查看相关资料	1. 孕产妇 13 种致畸基因筛查完成率 %，①是 ②否达到目标人群 100%的项目要求	3 分		
		2. 孕产妇 13 种致畸基因筛查阳性丈夫行携带者筛查的比率： %，①是 ②否 $\geq 95\%$	4 分		
		3. 孕妇 13 种致畸基因筛查阳性召回率： %，①是 ②否 $\geq 95\%$	5 分		
		4. 同型双阳夫妻产前诊断干预率： %，①是 ②否 $\geq 95\%$	3 分		
		5. 孕妇携带者筛查检测时孕周 $\leq 13+6$ 周所占比率： %，①是 ②否达到 $\geq 70\%$ 的项目要求	5 分		
		6. 备孕孕妇在检测对象中所占的比率： %，①是 ②否达到 $\geq 20\%$			