

浙江省新生儿疾病筛查工作质量监测与评价

徐艳华, 毛华庆, 徐益红, 杨茹莱

浙江大学医学院附属儿童医院遗传与代谢科 (国家儿童健康与疾病临床医学研究中心), 浙江 杭州 310052

摘要: 新生儿疾病筛查是预防出生缺陷的主要手段, 监测与评价新生儿疾病筛查工作有助于提升筛查质量和效率。浙江省新生儿疾病筛查质量控制中心开展包括新生儿疾病筛查、诊断、治疗、随访全过程的严格质控, 本文收集2018—2020年浙江省新生儿遗传代谢病、听力和先天性心脏病筛查资料, 通过筛查率、疑似阳性召回率和疾病检出率评价浙江省新生儿疾病筛查工作质量。浙江省新生儿遗传代谢病、听力和先天性心脏病的筛查率和召回率均较高, 筛查疾病的检出率较稳定, 新生儿疾病筛查整体工作质量较高。扩大筛查影响力、巩固筛查成果、寻找提升突破口是浙江省今后新生儿疾病筛查质控工作的重点。

关键词: 新生儿疾病筛查; 质量控制; 筛查率; 召回率

中图分类号: R722.11

文献标识码: A

文章编号: 2096-5087 (2022) 08-0848-04

Quality monitoring and evaluation of neonatal disease screening in Zhejiang Province

XU Yanhua, MAO Huaqing, XU Yihong, YANG Rulai

Department of Genetics and Metabolism, Children's Hospital Affiliated to Zhejiang University School of Medicine
(National Clinical Research Center for Child Health), Hangzhou, Zhejiang 310052, China

Abstract: Neonatal disease screening is a major tool for prevention of birth defects, and monitoring and evaluation of neonatal disease screening facilitates the improvements in screening quality and efficiency. A strict quality control of screening, diagnosis, treatment and follow-up of neonatal diseases is performed in Zhejiang Provincial Center for Quality Control of Neonatal Disease Screening. In this study, the data pertaining to screening of neonatal inherited metabolic diseases, hearing loss and congenital heart diseases were collected in Zhejiang Province from 2018 to 2020, and the screening rate, recall rate of suspected screening-positive neonates, and detection rate of diseases were calculated to assess the quality of neonatal disease screening. The screening rate and recall rate of neonatal inherited metabolic diseases, hearing loss and congenital heart diseases were high in Zhejiang Province, and the detection of screened diseases was stable, indicating a high overall quality of neonatal disease screening. Increasing the impact of neonatal disease screening and consolidating the screening achievements should be given a high priority during the future quality control of neonatal disease screening in Zhejiang Province.

Keywords: neonatal disease screening; quality control; screening rate; recall rate

我国出生缺陷发生率为 5.6%, 每年新增出生缺陷患儿约 90 万例^[1]。出生缺陷导致儿童残疾和死亡, 给家庭和社会带来沉重的负担, 已成为影响人口素质和健康的公共卫生问题。新生儿疾病筛查通过快速、简便和敏感的检测方法, 筛查危及儿童生命、危

害儿童生长发育的先天性或遗传性疾病, 旨在早期发现、早期治疗, 减少儿童残疾甚至死亡, 是出生缺陷的重要防控手段之一^[2]。对新生儿疾病筛查工作质量进行监测与评价, 有助于了解新生儿疾病筛查覆盖面、筛查比例、筛查疾病流行情况等信息, 及时发现存在的问题, 提升新生儿疾病筛查工作效率和工作质量, 具有良好的社会和经济效益^[1-2]。本研究收集浙江省 2018—2020 年新生儿疾病筛查资料, 分析筛查率、疑似阳性召回率等关键质控指标, 评价浙江省新生儿疾病筛查工作质量。

DOI: 10.19485/j.cnki.issn2096-5087.2022.08.018

基金项目: 浙江省重点研发计划 (2021C03099); 浙江省卫计委科研项目 (2014KYA258)

作者简介: 徐艳华, 硕士, 副主任技师, 主要从事儿童保健工作

通信作者: 杨茹莱, E-mail: chsczx@zju.edu.cn

1 浙江省新生儿疾病筛查工作进展

浙江省新生儿疾病筛查工作始于1998年,经过20多年的发展,已经建立了1个省级、11个市级和89个县级新生儿疾病筛查中心,实现了全省覆盖率100%^[3-4]。目前为浙江省户籍新生儿提供先天性甲状腺功能减低症(congenital hypothyroidism, CH)、苯丙酮尿症/四氢生物蝶呤缺乏症(phenylketonuria/tetrahydrobiopterin deficiency, PKU/BH₄D)、先天性肾上腺皮质增生症(congenital adrenal hyperplasia, CAH)和葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症(glucose-6-phosphate dehydrogenase, G6PD)4种遗传代谢病,听力及先天性心脏病的免费筛查。

新生儿疾病筛查工作质量的监测与评价由浙江省新生儿疾病筛查质量控制中心开展,主要包括新生儿疾病筛查的样本采集递送、检测与结果报告、临床诊治与随访的全过程严格质控。每一名新生儿从筛查到诊断的信息均录入新生儿疾病筛查网络信息管理平台,由省、市、县三级新生儿疾病筛查中心专人进行数据校对与纠错,建立浙江省新生儿疾病筛查质控中心数据库,实现筛查数据的互联互通。根据《新生儿疾病筛查技术规范(2010年版)》和《浙江省妇幼保健院妇产科医院儿童医院等级评审标准(2019年版)》等文件,将新生儿疾病筛查率、疑似阳性召回率和疾病检出率等列入新生儿疾病筛查质量的主要考核指标。

2 浙江省新生儿疾病筛查质控指标分析

2.1 遗传代谢病筛查质控情况 2018—2020年浙江省活产数分别为608 091、588 374和476 657人,分别对611 835、587 601和480 109人进行了遗传代谢病筛查,筛查率为100.62%、99.87%和100.72%。2018—2020年11个市的新生儿遗传代谢

病筛查率均在99%以上;2020年遗传代谢病筛查率最高为杭州(101.40%),最低为宁波(99.87%),见图1。2018—2020年浙江省遗传代谢病疑似阳性召回率分别为98.67%、98.72%和98.83%。2018—2020年11个市的疑似阳性召回率均在95%以上;2020年疑似阳性召回率最高为舟山(100.00%),最低为绍兴(97.33%),见图2。2018—2020年CH、PKU/BH₄D和CAH的检出率较稳定,不同年份检出率差异均无统计学意义($P>0.05$)。见表1。

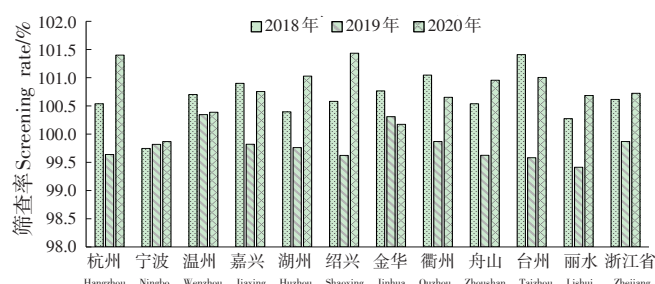


图1 2018—2020年浙江省新生儿遗传代谢病筛查率

Figure 1 Screening rates of neonatal inherited metabolic diseases in Zhejiang Province from 2018 to 2020

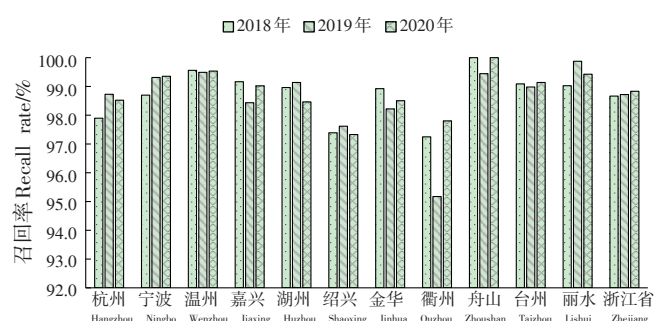


图2 2018—2020年浙江省新生儿遗传代谢病疑似阳性召回率

Figure 2 Recall rates of neonatal inherited metabolic diseases in neonates in Zhejiang Province from 2018 to 2020

2.2 听力筛查质控情况 2018—2020年分别对

表1 2018—2020年浙江省新生儿遗传代谢病检出情况

Table 1 Detection of neonatal inherited metabolic diseases in Zhejiang Province from 2018 to 2020

年份 Year	CH		PKU/BH ₄ D		CAH		G6PD	
	检出数	检出率(1/10万)	检出数	检出率(1/10万)	检出数	检出率(1/10万)	检出数	检出率(1/10万)
	Detection	Detection rate/	Detection	Detection rate/	Detection	Detection rate/	Detection	Detection rate/
	number	(1/10 ⁵)	number	(1/10 ⁵)	number	(1/10 ⁵)	number	(1/10 ⁵)
2018	598	97.74	30	4.90	24	3.92	1 125	183.87
2019	593	100.92	34	5.79	16	2.72	1 198	203.88
2020	495	103.10	19	3.96	17	3.54	928	193.29
χ^2 值	0.797		1.791		1.314		0.213	
P 值	0.671		0.408		0.518		0.045	

605 283、585 714 和 474 730 名新生儿进行了听力筛查,筛查率分别为 99.54%、99.55% 和 99.60%。2018—2020 年 11 个市的新生儿听力筛查率均在 99% 以上;2020 年新生儿听力筛查率最高为嘉兴 (99.92%),最低为衢州 (99.30%),见图 3。2018—2020 年浙江省听力初筛未通过召回率分别为 96.73%、97.46% 和 97.07%;11 个市的听力初筛未通过新生儿召回率均较高;2020 年最高为宁波 (99.57%),最低为湖州 (89.95%),见图 4。2018—2020 年浙江省听力复筛未通过新生儿召回率分别为 97.84%、97.86% 和 97.89%;11 个市的听力复筛未通过新生儿召回率均较高;2020 年最高为舟山 (100%),最低为丽水 (93.36%),见图 5。2018—2020 年浙江省新生儿听力异常检出率分别为 247.16/10 万、245.51/10 万和 231.50/10 万,差异无统计学意义 ($\chi^2=3.312$, $P=0.209$)。

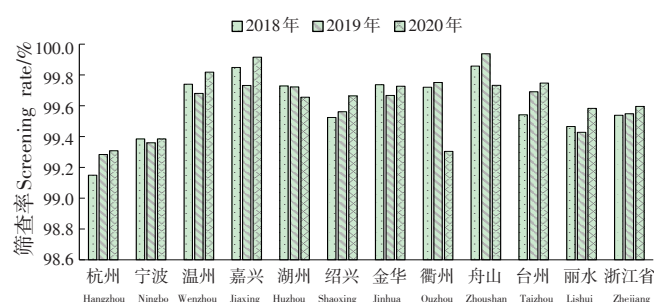


图 3 2018—2020 年浙江省新生儿听力筛查率

Figure 3 Screening rates of neonatal hearing loss in Zhejiang Province from 2018 to 2020

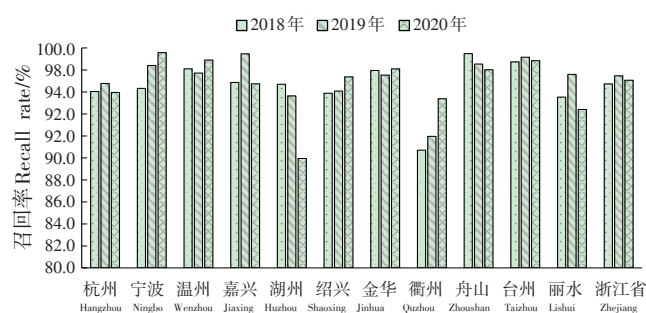


图 4 2018—2020 年浙江省听力初筛未通过新生儿召回率

Figure 4 Recall rates of neonates failing in the initial hearing loss screening in Zhejiang Province from 2018 to 2020

2.3 先天性心脏病筛查质控情况 2019 年 6 月,浙江省出生缺陷防治民生实事项目在新生儿疾病筛查项目中增加先天性心脏病筛查,本研究收集了 2020 年

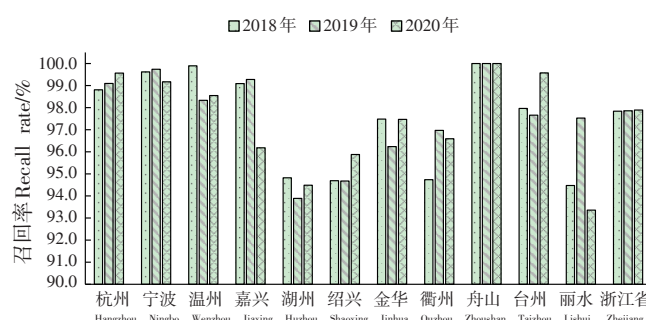


图 5 2018—2020 年浙江省听力复筛未通过新生儿召回率

Figure 5 Recall rates of neonates failing in the secondary hearing loss screening in Zhejiang Province from 2018 to 2020

的监测数据。2020 年对 422 846 名新生儿进行了先天性心脏病筛查,筛查率为 88.71%,11 个市筛查率由高到低分别为杭州 (96.79%)、金华 (93.71%)、台州 (92.99%)、嘉兴 (92.45%)、温州 (89.25%)、湖州 (83.97%)、绍兴 (83.28%)、舟山 (78.30%)、宁波 (77.61%)、丽水 (76.66%)、衢州 (74.50%)。检出先天性心脏病患儿 2 860 例,检出率为 676.37/10 万。

3 讨论

2018—2020 年浙江省新生儿遗传代谢病、听力和先天性心脏病的筛查率均位于较高水平,各市间筛查率存在差距,尤其是先天性心脏病筛查率,最高与最低的市相差约 20%,提示应关注各地区筛查工作发展的均衡性。此外,部分地区的新生儿遗传代谢病筛查率超过 100%,可能是外省出生的新生儿在浙江省进行了疾病筛查,或是信息重复登记导致,提示在新生儿疾病筛查质控工作中要充分利用网络信息系统,加强信息纠错能力,提高数据的准确性。

新生儿疾病筛查的目的是及早将疑似阳性患儿召回进行早期诊断和治疗,预防残疾和死亡,提高召回率才能真正提高新生儿疾病筛查管理质量,完善出生缺陷三级防控系统。浙江省新生儿遗传代谢病、听力筛查的召回率均在 95% 以上,但仍有 5% 左右的疑似患儿未被召回或失访。要进一步提高召回率,需加强医务人员相关培训,加大新生儿疾病筛查的宣传力度,提高新生儿家庭对新生儿疾病筛查的认可度和依从性^[5];同时通过省-市-县三级质控网络核实未召回患儿信息,社区妇幼保健人员可采用上门家访、短信和电话等多种方式,及时将患儿召回做进一步确诊。

2018—2020 年浙江省新生儿 CH、PKU/BH₄D、CAH 和听力异常的检出率没有明显变化。与国内相

关研究^[6-13]比较,浙江省CH检出率较高,可能与浙江省采用促甲状腺素切值 ≥ 9.0 mU/L为疑似阳性召回标准有关^[3];PKU/BH₄D、CAH检出率较低,原因有待进一步研究。G6PD在我国广东、广西、海南等南方地区高发,发病率为7%~7.5%^[14],2018—2020年浙江省G6PD检出率虽明显低于该水平,但浙江省流动人口逐年增加,存在G6PD检出率升高的可能。国内文献报道新生儿听力异常率为100/10万~400/10万^[15],2020年浙江省新生儿听力异常检出率为231.50/10万,在上述范围内。新生儿先天性心脏病筛查在国内报道较少,大部分研究为特殊人群的筛查,国外有报道新生儿先天性心脏病发病率为600/10万~800/10万^[16],2020年浙江省新生儿先天性心脏病检出率为676.37/10万,数值接近。

2018—2020年浙江省新生儿疾病筛查率和召回率均较高,病种检出情况较稳定,筛查质量可靠。要充分结合新生儿疾病筛查工作质量的相关标准,监测各类筛查疾病的检出情况,促进浙江省新生儿疾病筛查工作的稳步发展。扩大筛查影响力、巩固筛查成果、寻找提升突破口是浙江省今后新生儿疾病筛查质控工作的重点。

参考文献

- [1] 封志纯,王艳.我国出生缺陷防控研究与应用进展[J].中国儿童保健杂志,2019,27(8):813-815,819.
FENG Z C, WANG Y. Research and application progress of birth defects in China [J]. Chin J Child Health Care, 2019, 27(8): 813-815, 819.
- [2] 赵正言,顾学范.新生儿遗传代谢病筛查(第2版)[M].北京:人民卫生出版社,2015:10.
ZHAO Z Y, GU X F. Newborn genetic metabolic diseases screening (2nd edition) [M]. Beijing: People's Medical Publishing House, 2015: 10.
- [3] 李强,周莹,徐艳华,等.1999—2018年浙江省新生儿遗传代谢病筛查情况分析[J].预防医学,2019,31(11):1081-1085.
LI Q, ZHOU Y, XU Y H, et al. Analysis on neonatal screening for inherited metabolic diseases in Zhejiang Province from 1999 to 2018 [J]. Prev Med, 2019, 31(11): 1081-1085.
- [4] 张伟然,赵正言.新生儿疾病基因筛查研究进展[J].中华儿科杂志,2020,58(12):1033-1037.
ZHANG W R, ZHAO Z Y. Advances in genetic screening for neonatal diseases [J]. Chin J Pediatr, 2020, 58(12): 1033-1037.
- [5] JANUÁRIO G C, ALVES C R L, LEMOS S M A, et al. Health Vulnerability Index and newborn hearing screening: urban inequality [J/OL]. Cotas, 2016, 28 [2022-06-13]. <https://doi.org/10.1590/2317-1782/20162015182>.
- [6] 靳慧亚,刘志娟,哈斯提牙尔·杰恩斯.2016—2018年新疆地区新生儿遗传代谢疾病筛查情况分析[J].中国优生与遗传杂志,2019,27(9):1106-1108.
- [7] 路遥.大连地区2014年—2017年新生儿疾病筛查结果回顾分析[J].中国优生与遗传杂志,2018,26(9):62-63.
LU Y. Analysis of neonatal disease screening results in Dalian during from 2014 to 2017 [J]. Chin J Birth Health Hered, 2018, 26(9): 62-63.
- [8] 陈丕亮,陈亚.2010—2012年甘肃省新生儿疾病筛查状况及分析[J].中国优生优育,2013,19(6):470-472.
CHEN P L, CHEN Y. Analysis of neonatal disease screening in Gansu from 2010 to 2012 [J]. Chin J Healthy Birth Child Care, 2013, 19(6): 470-472.
- [9] 刘鸿丽,李凤侠.2010—2016年陕西省新生儿疾病筛查治疗及随访结果分析[J].中国儿童保健杂志,2018,26(11):1221-1223.
LIU H L, LI F X. Treatment and follow-up results of neonatal diseases screening in Shaanxi province from 2010 to 2016 [J]. Chin J Child Health Care, 2018, 26(11): 1221-1223.
- [10] 顾学范.临床遗传代谢病[M].北京:人民卫生出版社,2015:296-303.
GU X F. Clinical genetic metabolic diseases [M]. Beijing: People's Medical Publishing House, 2015: 296-303.
- [11] 毛新梅,井森,田海燕.宁夏地区160 046名新生儿先天性肾上腺皮质增生症筛查与治疗随访分析[J].中国当代儿科杂志,2016,18(8):698-701.
MAO X M, JING M, TIAN H Y. Screening and follow-up treatment of 160 046 neonates with congenital adrenal hyperplasia in Ningxia, China [J]. Chin J Contemp Pediatr, 2016, 18(8): 698-701.
- [12] 简永建,胡锦涛,马志军,等.北京地区先天性肾上腺皮质增生症筛查实验结果的探讨分析[J].中国优生与遗传杂志,2017,25(7):90-92.
JIAN Y J, HU J C, MA Z J, et al. Analysis the results of neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia in Beijing areas [J]. Chin J Birth Health Hered, 2017, 25(7): 90-92.
- [13] 田丽萍,卜晓萍.济南地区新生儿先天性肾上腺皮质增生症的筛查分析[J].中国妇幼保健,2012,27(11):1666-1668.
TIAN L P, BU X P. Analysis of neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia in Jinan [J]. Matern Child Health Care China, 2012, 27(11): 1666-1668.
- [14] 张格.我国新生儿G6PD缺乏症筛查研究现状[J].儿科药学杂志,2016,22(11):52-55.
ZHANG G. Current status of neonatal screening of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in China [J]. J Pediatr Pharm, 2016, 22(11): 52-55.
- [15] 韩冰,历建强,兰兰,等.中国内地新生儿听力筛查情况的回顾性分析[J].听力学及言语疾病杂志,2012,20(1):6-11.
HAN B, LI J Q, LAN L, et al. A retrospective analysis of the neonatal hearing screening in China Mainland [J]. J Audiol Speech Pathol, 2012, 20(1): 6-11.
- [16] HOFFMAN J I E, KAPLAN S. The incidence of congenital heart disease [J]. J Am Coll Cardiol, 2002, 39(2): 1890-1900.

收稿日期:2022-04-26 修回日期:2022-06-13 本文编辑:徐文璐