

临沂市人民政府办公室
关于转发市卫生计生委市财政局 2018 年
临沂市政府购买基因检测筛查服务项目
实施方案的通知

临政办字〔2018〕53号

各县区人民政府，市政府各部门、各直属机构，临沂高新技术产业开发区管委会，临沂经济技术开发区管委会，临沂临港经济开发区管委会，临沂商城管委会，临沂蒙山旅游度假区管委会，临沂综合保税区管委会，各县级事业单位，各高等院校：

市卫生计生委、市财政局《2018年临沂市政府购买基因检测筛查服务项目实施方案》已经市政府同意，现转发你们，请认真组织实施。

临沂市人民政府办公室

2018年5月3日

2018 年临沂市政府购买基因检测筛查
服务项目实施方案

市卫生计生委 市财政局

为保证市政府与深圳华大基因科技有限公司在全市合作开展基因检测筛查服务项目的顺利实施，切实降低出生缺陷，提高出生人口素质，促进全市人口全面可持续发展，推动“健康临沂”建设，结合工作实际，特制定本实施方案。

一、指导思想

以习近平新时代中国特色社会主义思想为指导，深入贯彻落实党的十九大精神，以新旧动能转换为统领，坚持新形势下卫生与健康工作方针，牢固树立以人为本、执政为民、面向基层、面向社区、面向家庭的服务理念，通过运用新型基因检测技术开展胎儿基因检测筛查服务项目，实现疾病预防关口前移，切实提高妇女儿童健康水平，以妇女儿童健康助推全面小康。

二、原则目标

按照“政府主导、部门配合、群众知情、科学规范”和“共建、共享、共担”原则，完善新生儿“孕前-孕中-产后”检测链。通过政府购买服务，由深圳华大基因科技有限公司通过为符合条件的临沂籍孕妇和新生儿开展基因检测筛查服务，为相关疾病患儿早发现、早干预、早治疗提供技术支持，有效防止染色体异常类新生儿出生缺陷的发生，切实提高出生人口素质。

三、服务内容

对相关人群，免费开展以下基因检测筛查服务项目。

（一）无创产前基因检测

1.检测内容：对孕妇进行胎儿三条染色体（T21，T18，T13）非整数倍基因检测。

2.检测目的：提高孕妇产前筛查诊断覆盖率，通过早干预、早治疗，降低唐氏综合征、爱德华氏综合征和帕陶氏综合征缺陷发生风险，提高出生人口素质。

3.检测人群：夫妇双方或一方具有临沂市户籍人员。对符合《临沂市免费产前筛查项目工作方案》（临卫发〔2017〕72号）

的产前血清学检查人员，筛查结果为中、高风险和高龄的孕妇免费进行无创产前基因检测一次。对不符合市规定产前血清学检查人员，可直接免费进行无创产前基因检测一次。

4.检测方法：通过对孕妇外周血液标本进行基因检测。

（二）新生儿遗传性耳聋基因检测

1.检测内容：对新生儿进行先天性耳聋、迟发性耳聋、药物性耳聋等 4 个基因（GJB2、SLC26A4、MT-RNR1、GJB3）共 20 个位点检测。

2.检测目的：弥补听力筛查不能检出的高危儿，实现对患儿的早发现、早干预。

3.检测人群：夫妇双方或一方具有临沂市户籍人员生育的出生 72 小时至 7 天内的新生儿，每孩次享受一次。

4.检测方法：通过采集脐带血或足跟血进行基因检测。

（三）新生儿 DNA 检测建档

1.检测内容：新生儿特异性遗传基因数据 DNA 检测，并在国家基因库中建立档案。

2.检测目的：为个人身份鉴定、急救医学、器官移植配型、失踪人口寻找、预防儿童走失、打击拐卖儿童、灾难身源鉴定等各项应用提供科学依据。

3.检测人群：夫妇双方或一方具有临沂市户籍人员生育的出生 72 小时至 7 天内的新生儿，每孩次享受一次。

4.检测方法：通过采集脐带血或足跟血进行基因测序。

四、检测流程

（一）市卫生和计划生育委员会指定基因检测筛查服务项

目样本采集单位。市妇幼保健计划生育服务中心负责数据上报统计工作。市妇女儿童医院负责全市样本的信息统计、费用结算和相关管理质控等工作。各县区妇幼保健院（妇幼保健计划生育服务中心）负责本县区内样本的信息统计、收集、递送、费用结算和相关管理质控等工作，各开发区由卫计局指定的机构负责。

（二）无创产前基因检测的流程。符合本文件规定的无创产前基因检测的孕妇，携带身份证、母子健康手册和生育服务证等相关证件到本县区项目样本采集单位提出检测申请、填写《知情同意书》，接受样本采集，采集单位负责信息录入。

（三）新生儿疾病基因检测和建立新生儿 DNA 档案。新生儿在出生 72 小时至 7 天内，监护人向符合条件的医疗机构提供新生儿母亲身份证、母子健康手册和生育服务证等相关证件并提出申请、填写《知情同意书》，接受样本采集，采集单位负责信息录入。

（四）华大基因接收样本并进行样本检测（自采血至发放临床报告时间一般不超过 7 个工作日），以书面形式出具检测报告。

（五）市妇女儿童医院负责检测报告的发放组织工作。对检测结果为高风险的服务对象，指导做好进一步的临床确诊、干预和治疗工作，并定期追踪随访，保证项目实施效果。

五、组织领导

（一）成立领导小组。为加快推进基因检测筛查服务项目工作顺利开展，市政府确定成立临沂市人民政府与华大基因基

团战略合作推进领导小组，卫计、财政等相关部门负责同志任成员，及时研究解决实施工作中的重大问题和困难。市政府将此项工作列入对相关部门和各县区的综合目标考核内容，由市卫计委牵头，加大对各县区工作进展情况的调度督促和指导，确保这项惠民工程落到实处。

（二）加强质量控制。华大基因要严格按照《临床实验室定量测定室内质量控制指南》（GB/T 20468-2006）开展室内质量控制，按照《临床实验室室间质量评价要求》（GB/T 20470-2006）定期参加室间质量评价，确保各项基因检测筛查项目的检测质量和时限要求。对受检者的检测结果严格保密，不得对外泄露，并妥善为检测者建档、保存。各样本采集单位必须严格按照规范操作，对于出现问题的将被取消采集资格。

（三）资金保障到位。2018年基因检测筛查服务项目所需经费由市级财政予以保障，各项目实施相关单位不得向符合免费条件的受检对象收取任何费用。各相关部门要按照职责分工，做好业务培训和项目实施、数据统计、监督指导等相关工作，确保全市基因检测工作顺利推进。

（四）做好宣传引导。各县区要通过互联网、报刊、电视、广播电台等媒体，积极做好项目的宣传、发动工作，切实提高群众的知晓率和认知度，调动群众参加检测的积极性。市卫生和计划生育委员会负责推广各县区在基因检测工作推进中的好经验、好做法，为项目实施营造良好的社会氛围。

市卫计委妇幼健康服务科联系人：战蕾 联系电话：

8727329 电子邮箱：lyfbjs@163.com；

市卫计委妇保计生服务中心联系人：胡玉美 联系电话：

8603098 电子邮箱：13869965058@163.com；

市产前筛查与诊断中心联系人：李华峰 联系电话：

3216138 电子邮箱：lylihuafeng@163.com；

市新生儿遗传代谢性疾病筛查中心联系人：韦洪伟 联系电话：3216167 电子邮箱：lysxszx@163.com。

(2018年5月3日印发)