附件1

广东省出生缺陷综合防控项目检查项目与补助对象一览表

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 目标疾病 | 检查项目 | 补助对象 |
| **一、产前筛查及诊断** |
| **（一）产前筛查** |
| 1、地中海贫血 | 初筛 | 血常规（MCV、MCH） | 计划怀孕夫妇 |
| 复筛 | 地贫血红蛋白分析 | 夫妇双方血常规检测至少一方为阳性（含自费病人），且双方进行血红蛋白分析检测。 |
| 地贫基因检测（致病突变缺失及罕见α、β测序） | 夫妇双方经血红蛋白分析为双方阳性（含自费病人），且双方进行地贫基因检测。未发现致病突变的做罕见α、β测序 |
| 2、唐氏综合征及其他致死致残性染色体异常 | 初筛 | 孕早期（11-13+6周）血清学（β-HCG+ PAPP） | 所有孕妇 |
| 孕中期（15-20周）血清学（β-HCG+AFP+uE3） | 所有孕妇 |
| 复筛 | 孕妇外周血游离DNA产前筛查（NIPT） | 经血清学筛查为临界风险的孕妇（定额补助600元） |
| 3、严重致死致残性结构畸形 | 初筛 | 孕早期（11-13+6周）超声检查（含NT） | 所有孕妇 |
| II 级产前超声检查 | 所有孕妇 |
| **（二）产前诊断** |
| 1、地中海贫血 | 基因诊断 | 绒毛/羊水/脐血地贫产前诊断 | 夫妇双方携带同型α或β地贫基因（定额补助1850元） |
| 2、其他严重致死致残单基因疾病 | 基因诊断 | 绒毛/羊水/脐血其他严重致死致残单基因疾病的基因诊断 | 已生育一胎严重单基因遗传病的夫妇、通过筛查发现夫妇双方携带同一种严重单基因遗传病基因（定额补助1850元） |
| 3、唐氏综合征及其他致死致残性染色体异常 | 基因诊断 | 绒毛/羊水/脐血染色体核型分析 | 高风险孕妇，三选其一 （定额补助1850元） |
| 绒毛/羊水/脐血染色体微阵列分析（CMA） |
| 绒毛/羊水/脐血基因组拷贝数变异测分析 （CNV-seq） |
| 4、严重致死致残性结构畸形 | 基因诊断 | 绒毛/羊水/脐血染色体核型分析 | 筛查异常的孕妇，三选其一 （定额补助1850元） |
| 绒毛/羊水/脐血染色体微阵列分析（CMA） |
| 绒毛/羊水/脐血基因组拷贝数变异测序（CNV-seq） |
| 超声诊断 | III级产前超声检查 | 筛查异常的孕妇 |
| 先天性心脏病的胎儿心脏彩超检查（胎儿超声心动图检查） | 筛查异常的孕妇 |
| **二、新生儿疾病筛查** |
| 1、先天性甲状腺功能减低症 | 初筛 | 血清促甲状腺激素测定 | 所有新生儿 |
| 复筛 | 甲状腺功能三项（TSH,FT3,FT4,） | 筛查异常的新生儿 |
| 2、苯丙酮尿症 | 初筛 | 苯丙氨酸测定(PKU)定量 | 所有新生儿 |
| 复筛 | 串联质谱法 | 筛查异常的新生儿 |
| 3、G6PD缺乏症 | 初筛 | 葡萄糖6-磷酸脱氢酶 | 所有新生儿 |
| 复筛 | 比值法 | 筛查异常的新生儿 |
| 4、先天性肾上腺皮质增生症 | 初筛 | 17α羟孕酮测定 | 所有新生儿 |
| 复筛 | 17α羟孕酮，皮质醇，睾酮，雄烯二酮，脱氢表雄酮 | 筛查异常的新生儿 |
| 5、新生儿听力筛查 | 初筛 | 耳声发射检查 | 所有新生儿 |
| 复筛 | 耳声发射检查OAE+自动听性脑干反应AABR | 筛查异常的新生儿 |
| 6、早产儿视网膜病变 | 初筛 | 新生儿视网膜筛查 | 所有早产儿 |
| 复筛 | 视网膜病变复筛/诊断 | 筛查异常的新生儿 |