

# 新生儿听力与遗传性耳聋基因 联合筛查标准

2015 -01 -23 发布

2015-02 -01 实施



## 目 次

前 言 .....	II
1 范围 .....	1
2 缩略语 .....	1
3 术语和定义 .....	1
3.1 新生儿听力筛查 .....	1
3.2 新生儿遗传性耳聋基因筛查 .....	2
3.3 碱基对 .....	2
3.4 常染色体隐性遗传 .....	2
3.5 常染色体显性遗传 .....	2
3.6 纯合突变 .....	2
3.7 杂合突变 .....	2
4 筛查对象、模式与结果显示 .....	2
5 听力与遗传性耳聋基因联合筛查流程图 .....	3
6 筛查前宣传教育 .....	3
7 听力与遗传性耳聋基因筛查程序 .....	4
7.1 听力筛查程序 .....	4
7.2 遗传性耳聋基因筛查程序 .....	4
7.2.1 知情同意书签署 .....	4
7.2.2 受检者资料采集 .....	4
7.2.3 样本采集、保存和运输 .....	4
7.2.4 检测工作流程 .....	4
7.3 质量控制 .....	5
8 筛查结果处理 .....	5
9 追踪随访 .....	6
附 录 A（资料性附录） 新生儿听力筛查知情同意书 .....	7
附 录 B（资料性附录） 新生儿遗传性耳聋基因筛查知情同意书 .....	8
附 录 C（资料性附录） 新生儿听力与遗传性耳聋基因联合筛查送检单 .....	9
附 录 D（资料性附录） 新生儿听力与遗传性耳聋基因联合筛查报告单 .....	10
附 录 E（规范性附录） 新生儿听力损失高危因素 .....	12
参 考 文 献 .....	13

## 前 言

本标准按照 GB/T 1.1—2009 给出的规则起草。

请注意本文件的某些内容可能涉及专利。本文件的发布机构不承担识别这些专利的责任。

本标准由深圳市卫生和人口计划生育委员会归口。

本标准负责起草单位：深圳华大基因医学有限公司、深圳华大临床检验中心。

本标准主要起草人：赵立见、金鑫、梁金龙、杨玲。

本标准为首次发布。

# 新生儿听力与遗传性耳聋基因联合筛查标准

## 1 范围

本标准规定了新生儿听力与遗传性耳聋基因联合筛查的筛查对象和模式,听力与遗传性耳聋基因联合筛查流程,筛查前宣传教育,听力与遗传性耳聋基因筛查程序、筛查结果处理及追踪随访的要求。

本标准适用于新生儿听力与遗传性耳聋基因联合筛查的机构,通过听力与遗传性耳聋基因的联合筛查,可使先天性耳聋患儿、具有迟发性耳聋风险的高危儿、以及具有药物敏感性耳聋风险的高危儿得到早发现、早诊断、早干预,并指导临床用药。

## 2 缩略语

下列缩略语适合于本标准。

bp: 碱基对 (base pair)

A: 腺嘌呤 (Adenine)

T: 胸腺嘧啶 (Thymine)

G: 鸟嘌呤 (Guanine)

C: 胞嘧啶 (Cytosine)

U: 尿嘧啶 (Uracil)

DNA: 脱氧核糖核酸 (Deoxyribonucleic Acid)

RNA: 核糖核酸 (Ribonucleic Acid)

PCR: 聚合酶链反应 (Polymerase Chain Reaction)

MALDI-TOF-MS: 基质辅助激光解吸/电离飞行时间质谱 (Matrix Assisted Laser Desorption/ionization Time-of-flight Mass Spectrometry)

dNTPs: 三磷酸碱基脱氧核苷酸 (Deoxyribonucleoside Triphosphate)

## 3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

### 3.1 新生儿听力筛查

采用耳声发射、自动听性脑干反应和声阻抗等电生理学检测技术,对处于自然睡眠或安静的状态下的新生儿进行的客观、快速和无创的听力检查。

### 3.2 新生儿遗传性耳聋基因筛查

采用MALDI-TOF-MS技术对新生儿脐带血、足跟血进行遗传性耳聋基因筛查，可判断新生儿四个常见遗传性耳聋基因突变情况。

### 3.3 碱基对

碱基对是一对相互匹配的碱基，被氢键连接起来，组成碱基对的碱基包括A、T、G、C、U；是形成DNA、RNA单体以及编码遗传信息的化学结构。

### 3.4 常染色体隐性遗传

常染色体隐性遗传是人类基因的一种遗传模式，指位于常染色体上的基因，其基因性状是隐性表达的，即只有同一个体中的等位基因存在两个异常拷贝时才显示性状。

### 3.5 常染色体显性遗传

常染色体显性遗传是人类基因的一种遗传模式，指位于常染色体上的基因，其基因性状是显性表达的，即只要同一个体中的等位基因存在一个异常拷贝时就会显示性状。

### 3.6 纯合突变

纯合突变是指一对等位基因在同一个位置都存在突变。

### 3.7 杂合突变

杂合突变是指一对等位基因中只有其中一个基因出现突变。

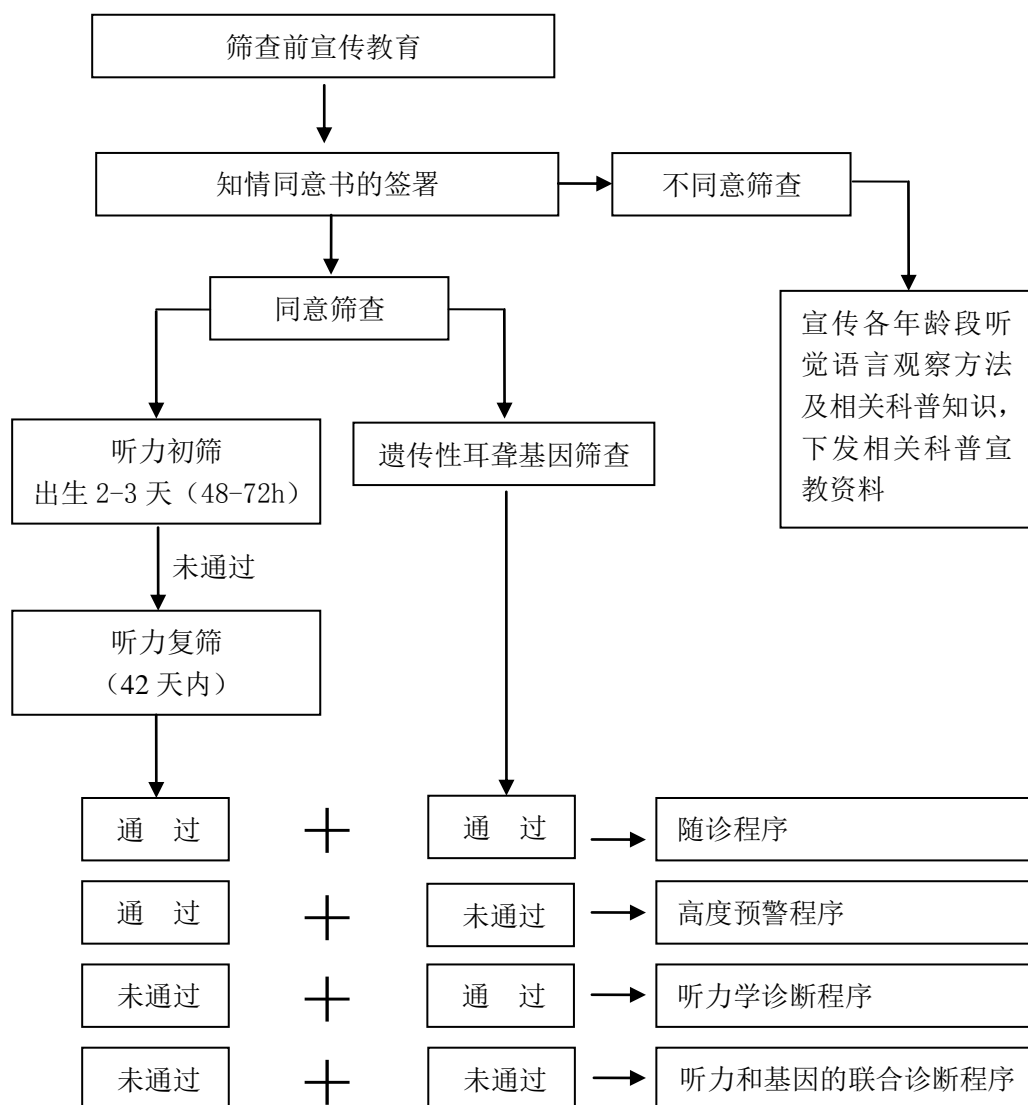
## 4 筛查对象、模式与结果显示

4.1 筛查对象：所有新生儿。

4.2 筛查模式：联合采用听力筛查和基因检测技术手段，对新生儿进行系统的听力与遗传性耳聋相关基因的检测，可以更加全面和有效地及早发现听力损失和携带耳聋致病基因的新生儿，辅助临床早期诊断，预警临床早期干预，指导临床用药。

4.3 筛查结果显示：听力初筛和复筛的结果将用“通过”和“未通过”来表述，“通过”者说明听功能基本正常；“未通过”者说明可能存在耳聋，需要进一步检查，确定诊断，并按相关规定定期进行随访。遗传性耳聋基因筛查结果将直接显示所检测基因位点的突变情况，分为“正常”与“突变”两种结果。“正常”代表的是筛查“通过”，“突变”代表的是筛查“未通过”。

## 5 听力与遗传性耳聋基因联合筛查流程图



## 6 筛查前宣传教育

筛查前应对监护人进行宣传教育,告知监护人听力与遗传性耳聋基因联合筛查的意义、重要性、检出能力和技术局限性等信息。遵循知情同意、尊重监护人个人意愿选择的原则开展筛查。

## 7 听力与遗传性耳聋基因筛查程序

### 7.1 听力筛查程序

7.1.1 知情同意书签署：知情同意书中明确听力筛查的性质、合理的预期目的、风险性和必要性等。新生儿听力筛查知情同意书参见附录 A。

7.1.2 初筛：在新生儿出生后 2~3 天（48~72h）进行筛查型耳声发射仪和/或自动听性脑干反应仪筛查，如单耳或双耳不通过，进入程序 7.1.3。

7.1.3 复筛：初筛未通过的新生儿在出生 42 天内使用筛查型耳声发射仪和/或自动听性脑干反应仪筛查进行双耳复筛。

### 7.2 遗传性耳聋基因筛查程序

#### 7.2.1 知情同意书签署

知情同意书中明确遗传性耳聋基因筛查的性质、预期目的、技术方法、风险性和必要性等。新生儿遗传性耳聋基因筛查知情同意书参见附录 B。

#### 7.2.2 受检者资料采集

包括受检新生儿的基本信息、新生儿听力筛查结果、新生儿母亲相关信息、家族遗传性耳聋病史等。新生儿遗传性耳聋基因筛查送检单参见附录 C。

#### 7.2.3 样本采集、保存和运输

##### 7.2.3.1 样本采集

1) 在遗传性耳聋基因筛查采血卡上填写新生儿性别、监护人姓名、送检医院、采血者、采血时间、监护人的联系电话等。采血卡为专业制作的采样耗材，制作过程中需经过特殊处理和消毒灭菌，避免外源污染，采血卡内侧应有液体防渗防污染的保护膜。

2) 严格按照无菌操作规范，采集新生儿脐带血或足跟血涂布于采血卡上，血量不少于一个直径为 11mm 的血斑。

3) 在采血卡上粘贴唯一样本编号标签。

4) 常温晾干，避免阳光及紫外线照射、烘烤、挥发性化学物质等污染。

5) 将晾干的血片置于密封袋内保存。

6) 在新生儿听力与遗传性耳聋基因联合筛查送检单（参见附录 C）上填写样本信息，申请检测者和送检医生均需在送检单上签字。

7.2.3.2 样本在常温下运输保存不宜超过 5 天。

#### 7.2.4 检测工作流程

7.2.4.1 样本接收：核对样本编号、送检单及知情同意书，对符合要求的样本接收、登记并在送检单上签字。对不符合要求的样本，拒收、登记并通知重新采样。



7.2.4.2 DNA 提取：按照 DNA 提取试剂盒说明书操作要求进行 DNA 提取。提取过程中，设置阴性对照。提取好的 DNA 样本可暂存于 4℃ 冰箱中，长期应保存于 -20℃。对于冻存的 DNA 样本，-20℃ 保存不超过 2 年，反复冻融不超过 5 次。

#### 7.2.4.3 PCR 扩增和延伸反应

- 1) 通过多重 PCR 扩增，获得靶序列扩增产物。
- 2) 使用虾碱性磷酸酶处理扩增产物，除去扩增产物中的 dNTPs。
- 3) 加入延伸引物进行单碱基延伸反应，在延伸引物 3' 端连接一个与突变位点互补的碱基，获得小片段单链延伸产物。

#### 7.2.4.4 产物纯化和质谱上机

- 1) 使用阳离子交换树脂纯化延伸产物，除去延伸产物的阳离子。
- 2) 用基质辅助激光解吸/电离飞行时间质谱技术 (MALDI-TOF-MS) 对纯化后的产物进行质谱检测。

7.2.4.5 数据分析：使用 MassARRAY Typer 系统对耳聋基因筛查信息进行数据分析。

7.2.4.6 出具报告：通过报告系统生成报告单，并反馈给受检者监护人。检测报告包含送检信息、受检者基本信息和检测结果等内容。新生儿听力与遗传性耳聋基因联合筛查报告单参见附录 D。

### 7.3 质量控制

7.3.1 新生儿听力筛查程序的初筛、复筛、阳性病例确诊和治疗的机构设置、房屋与设备和人员要求应符合卫生部《新生儿听力筛查技术规范》的要求。

7.3.2 新生儿遗传性耳聋基因筛查相关人员应接受生物安全、检测技术等专业培训，持证上岗。

7.3.3 新生儿遗传性耳聋基因筛查机构应配备必要的基础设施和适宜的检测环境，对设施和环境进行监控。

7.3.4 新生儿遗传性耳聋基因筛查时应设立阴性、重复对照，确保每次检测的质量。如阴性对照与预期结果不相符时，进行原因分析并采取纠正措施，形成书面记录。

## 8 筛查结果处理

8.1 听力筛查与遗传性耳聋基因筛查均通过且无高危因素的的新生儿，传授监护人各年龄段相应的听性行为反应观察方法知识及发放科普宣教资料。听力筛查与遗传性耳聋基因筛查均通过但具有高危因素的的新生儿，应当定期跟踪随访到 3 周岁。在随访过程中怀疑有听力损失时，应当及时到听力障碍诊治机构就诊。新生儿听力损失高危因素参见附录 E。

8.2 听力筛查通过但遗传性耳聋基因筛查未通过的新生儿，进入高度预警程序，进一步进行基因诊断、遗传咨询以及听力学监控，并随访。

8.3 遗传性耳聋基因筛查通过但听力筛查未通过的新生儿，进入听力学诊断程序。听力复筛未通过的新生儿，在出生 3 个月内进行第一次诊断性检查，对确诊为听力障碍的患儿应当在 6 个月内进行相应的临床医学和听力学干预，并定期跟踪随访至 6 周岁（每半年至少 1 次）。

8.4 听力筛查与遗传性耳聋基因筛查均未通过的新生儿，进入听力和基因的联合诊断程序，进一步确诊和随访。

8.5 遗传性耳聋基因筛查结果未通过表示发现检测范围内的基因突变，其指导意义如下：

8.5.1 对于线粒体 12S rRNA 基因突变检测为突变的新生儿，其终身应避免使用氨基糖苷类药物以防止药物性耳聋发生。

8.5.2 对于常染色体隐性遗传基因纯合突变或单基因复合杂合突变的新生儿，其可能于出生时出现耳聋症状，须尽早进行临床医学和听力学干预。

8.5.3 对于常染色体隐性遗传基因杂合突变的新生儿，其为致聋突变基因携带者，本身不发病，若日后与具有相同基因型的携带者婚配，则其后代发病概率为 25%。

8.5.4 对于常染色体显性遗传基因纯合突变或杂合突变的新生儿，其可因该基因突变而导致耳聋，部分人群可表现为迟发。应定期监测，一旦发现听力下降，即给予早期干预和治疗。

## 9 追踪随访

9.1 追踪随访对象为出生时存在聋病高危因素者、听力筛查未通过者、遗传性耳聋基因筛查未通过者以及听力筛查和遗传性耳聋基因筛查均未通过者。

9.2 如实登记随访结果，保存随访资料，总结统计分析，评估筛查效果，并指导儿童听力测试和保健。

附录 A  
(资料性附录)  
新生儿听力筛查知情同意书

新生儿听力筛查知情同意书			
母亲姓名:	新生儿性别:	出生日期:	住院病历号:
<p>新生儿听力筛查是根据《中华人民共和国母婴保健法实施办法》、卫生部《新生儿疾病筛查管理办法》在新生儿期对严重危害新生儿健康的先天性、遗传性疾病实施的专项检查。目前主要采用的新生儿听力筛查技术有耳声发射和自动听性脑干反应等技术。这些技术都是客观、敏感和无创伤的方法。筛查结果分为通过和不通过两种，筛查结果不通过者，应当在 42 天内到筛查机构进行复筛，未通过复筛的婴儿需在 3 个月龄内到省级卫生行政部门指定的听力障碍诊治机构进一步确诊。筛查费用_____元，由_____支付。</p>			
<p><b>知情选择</b></p> <p>我已经充分了解了该项检查的性质、合理的预期目的、风险性和必要性，对其中的疑问已经得到医生的解答。</p> <p><input type="checkbox"/> 我同意接受新生儿听力筛查。</p> <p><input type="checkbox"/> 我已被告知孩子患耳聋可能导致的不良后果，我不同意接受新生儿听力筛查。</p> <p>监护人签名（正楷）_____年__月__日</p> <p>监护人身份证号： <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/></p> <p>监护人现住地址： 省（区、市） 州（市） 县（市、区） 乡（镇） / 街道 村 / 号</p> <p>监护人联系方式： 电话（手机号）_____ 邮箱_____</p>			
<p><b>筛查技术人员陈述</b></p> <p>我已经告知监护人该新生儿将要进行听力筛查的性质、目的、风险性、必要性和费用，并且解答了关于此次筛查的相关问题。</p> <p>筛查技术人员签名： _____年__月__日</p>			

附录 B  
(资料性附录)

新生儿遗传性耳聋基因筛查知情同意书

新生儿遗传性耳聋基因筛查知情同意书			
母亲姓名:	新生儿性别:	出生日期:	住院病历号:
<p>耳聋是临床上常见的疾病，在新生儿中严重听力障碍发生率为 1‰~3‰，其中一半以上与遗传因素有关。通过对新生儿出生后采集脐带血或足跟血，进行常见遗传性耳聋基因进行筛查，可以及早发现携带耳聋基因的先天性聋儿、迟发性聋及药物敏感性聋的高危儿，为后期的诊断及治疗提供科学依据，有助于及时采取干预措施预防言语障碍的发生，将有效的降低聋哑发病率。</p>			
<p><b>局限性说明</b></p> <p>1.遗传性耳聋涉及的基因众多,该检测项目只包括其中 4 个基因(GJB2、GJB3、SLC26A4 和 12S rRNA) 共 20 个位点的突变检测，其它位点突变或其它基因突变造成的遗传性耳聋不在检测范围内，因此可能出现听力筛查不通过但遗传性耳聋基因筛查正常的情况，或听力筛查通过但遗传性耳聋基因筛查异常的情况，两者均属正常，具体报告解释及疾病诊断可咨询专业医师。</p> <p>2.鉴于当前医学检测技术水平的限制和个体差异等不同原因，即使在检测人员已经履行了工作职责和操作规程的前提下，仍有可能出现假阳性或假阴性。</p> <p>3.本检测结果仅供参考，不作为最终诊断结果。若因受检者不当使用该结果，由此带来的心理、生理负担，医院及检测机构不承担责任和风险。</p>			
<p><b>知情选择</b></p> <p>1. 我已知晓该检测的性质、预期目的、风险和必要性，对其中的疑问已经得到医生的解答。</p> <p>2. 医生已告知我将要进行的检测方法的相关内容；我并未得到该检测方法百分之百准确率的许诺。</p> <p>3. 我承诺提供的相关信息真实可靠；并授权医生对检测涉及的血液、血片及医疗废弃物等进行处理。</p> <p>4. 我知晓该检测技术的先进性。该结果作为参考，需根据其它检查结果综合分析。</p> <p><input type="checkbox"/> 我已知晓上述所有内容，愿意接受该项检测、同意回访，并承担因检测带来的相关风险。</p> <p><input type="checkbox"/> 我已知晓上述所有内容，不愿意接受该项检测，并承担相关风险。</p>			
<p>监护人签名（正楷）_____ 年__月__日</p>			
<p>监护人身份证号：□□□□□□□□□□□□□□□□□□</p>			
<p>监护人现住地址：      省（区、市）      州（市）      县（市、区）      乡（镇）/街道      村/号</p>			
<p>监护人联系方式：      电话（手机号）_____      邮箱_____</p>			
<p><b>医生陈述</b></p> <p>我已经告知监护人该新生儿将要进行遗传性耳聋基因筛查的性质、目的、风险性、必要性、费用，并且解答了关于此次检测的相关问题。</p> <p>医生签名（正楷）：_____ 签名日期：_____</p>			

附录 C  
(资料性附录)

新生儿听力与遗传性耳聋基因联合筛查送检单

新生儿听力与遗传性耳聋基因联合筛查送检单

送检日期:	送检单位:	送检医生:	样本编号:
<b>受检者基本信息</b>			
受检者姓名:	性别:	出生日期:	民族:
父(母)姓名:	分娩方式: 顺产 <input type="checkbox"/> 剖腹产 <input type="checkbox"/> 助产 <input type="checkbox"/>	出生体重: _____g	
联系地址:		联系电话:	
<b>耳聋高危因素</b>			
孕期病史: 无疾病 <input type="checkbox"/> 风疹 <input type="checkbox"/> 单纯疱疹病毒感染 <input type="checkbox"/> 巨细胞病毒感染 <input type="checkbox"/> 弓形虫感染 <input type="checkbox"/> 猩红热 <input type="checkbox"/> 流行性腮腺炎 <input type="checkbox"/> 病毒性肝炎 <input type="checkbox"/> 其他疾病 <input type="checkbox"/>			
孕期用药史: 无 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> , 详细描述(若有): _____			
父母近亲结婚: 是 <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/>		新生儿 NICU 史: 有 <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/>	
三代以内的家族成员是否有耳聋患者: 有 <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 如有, 请填写: 耳聋患者共_____名, 分别与受检者关系_____			
<b>样本信息</b>			
采样日期:	样本来源: 足跟血 <input type="checkbox"/> 脐带血 <input type="checkbox"/> 其它 <input type="checkbox"/>		
样本类型: 采血卡 <input type="checkbox"/> 其它 <input type="checkbox"/>			
<b>检测项目</b>			
听力筛查	听力初筛 (TEOAE/DPOAE)	左耳: <input type="checkbox"/> 通过 <input type="checkbox"/> 未通过	右耳: <input type="checkbox"/> 通过 <input type="checkbox"/> 未通过
	听力复筛 (TEOAE/DPOAE)	左耳: <input type="checkbox"/> 通过 <input type="checkbox"/> 未通过	右耳: <input type="checkbox"/> 通过 <input type="checkbox"/> 未通过
	听力复筛 (AABR/ABR 阈值)	左耳: <input type="checkbox"/> 通过 <input type="checkbox"/> 未通过	右耳: <input type="checkbox"/> 通过 <input type="checkbox"/> 未通过
遗传性耳聋 基因筛查	基因	检测位点	
	GJB2	35delG 167delT 176_191del16 235delC 299_300delAT	
	SLC26A4	281C→T 589G→A IVS7-2A→G 1174A→T 1226G→A 1229C→T IVS15+5G→A 1975G→C 2027T→A 2162C→T 2168A→G	
	12S rRNA	1494C→T 1555A→G	
	GJB3	538C→T 547G→A	
<b>信息确认</b>			
上述信息对检测结果有重要意义, 申请检测者及送检医生均已如实填写并对上述信息准确性负责。			
申请检测者签名(正楷): _____ 送检医生签名(正楷): _____			

附录 D  
(资料性附录)

新生儿听力与遗传性耳聋基因联合筛查报告单

新生儿听力与遗传性耳聋基因联合筛查报告单

样本信息			
送检单位:		送检科室:	送检医生:
送检编号:	样本编号:	样本类型:	收样日期:
父(母)姓名:	新生儿姓名:	性别:	出生日期:
父(母)联系电话:		联系地址:	
听力筛查结果			
听力初筛 (TEOAE/DPOAE)	左耳: 通过 <input type="checkbox"/> 未通过 <input type="checkbox"/>	右耳: 通过 <input type="checkbox"/> 未通过 <input type="checkbox"/>	
听力复筛 (TEOAE/DPOAE)	左耳: 通过 <input type="checkbox"/> 未通过 <input type="checkbox"/>	右耳: 通过 <input type="checkbox"/> 未通过 <input type="checkbox"/>	
听力复筛 (AABR/ABR 阈值)	左耳: 通过 <input type="checkbox"/> 未通过 <input type="checkbox"/>	右耳: 通过 <input type="checkbox"/> 未通过 <input type="checkbox"/>	
遗传性耳聋基因筛查结果			
基因	检测位点	检测结果	
		基因型	正常/突变
GJB2	35del G	GG	
	167del T	TT	
	176_191del16 GCTGCAAGAACGTGTG	GCTGCAAGAACGTGTG. GCTGCAAGAACGTGTG	
	235del C	CC	
	299_300del AT	AT.AT	
GJB3	538 C>T	CC	
	547 G>A	GG	
SLC26A4 (PDS)	281 C>T	CC	
	589 G>A	GG	
	1174 A>T	AA	
	1226 G>A	GG	
	1229 C>T	CC	
	1975 G>C	GG	
	2027 T>A	TT	
	2162 C>T	CC	
	2168 A>G	AA	
	IVS7-2 A>G	AA	
	IVS15+5 G>A	GG	
MT-RNR1 (12S rRNA)	1494 C>T	CC	
	1555 A>G	AA	
备注:			

1. 本报告结果只对本次送检样本负责。
2. 本报告仅对报告内所列出的检测基因及位点负责，此外的基因或位点突变不在本检测范围内。
3. 以上结论均为实验室检测数据，仅用于突变检测之目的，仅供临床参考，由于个体差异以及其他不可控因素，可能出现假阳性或假阴性结果，如需进一步的诊断和治疗，请咨询相关医院专科医师。

检测者：

审核者：

报告日期：

附录 E  
(规范性附录)  
新生儿听力损失高危因素

1. 新生儿重症监护病房 (NICU) 住院超过 5 天。
2. 儿童期永久性听力障碍家族史。
3. 巨细胞病毒、风疹病毒、疱疹病毒、梅毒或毒浆体原虫 (弓形体) 病等引起的宫内感染。
4. 颅面形态畸形, 包括耳廓和耳道畸形等。
5. 出生体重低于 1500 克。
6. 高胆红素血症达到换血要求。
7. 病毒性或细菌性脑膜炎。
8. 新生儿窒息 (Apgar 评分 1 分钟 0-4 分或 5 分钟 0-6 分)。
9. 早产儿呼吸窘迫综合征。
10. 体外膜氧。
11. 机械通气超过 48 小时。
12. 母亲孕期曾使用过耳毒性药物或袪利尿剂、或滥用药物和酒精。
13. 临床上存在或怀疑有与听力障碍有关的综合征或遗传病。



## 参 考 文 献

- [1] 新生儿疾病筛查管理办法（卫生部令第64号）
  - [2] 新生儿疾病筛查技术规范（2010年版）
-