doi：10.7499/j.issn.1008-8830.2602003

论著·临床研究

中国新生儿疾病筛查机构建设和人才队伍的调查分析

徐艳华　杨茹莱　杨昕　毛华庆　赵正言

（浙江大学医学院附属儿童医院遗传与代谢科/儿童少年健康与疾病国家临床医学研究中心，浙江杭州　310000）

［摘要］**目的**　掌握我国新时期新生儿疾病筛查的机构建设情况和人力资源现状，进一步促进我国新生儿疾病筛查事业的发展。**方法**　通过收集各省2017—2021年关于新生儿疾病筛查中心的数量、面积、筛查模式、筛查时间、人员配置及培训情况等资料进行分析比较。**结果**　各省均建立了新生儿疾病筛查中心，筛查模式主要分为以省为中心、以市为中心和省、市均开展3种模式，主要有基础遗传代谢病筛查（筛查病种为先天性甲状腺功能减低症、苯丙酮尿症、先天性肾上腺皮质增生症、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症）和串联质谱筛查，其中东部地区开展筛查的时间较早，筛查机构的门诊和实验室面积也较大。我国从事新生儿疾病筛查的医生、护士和实验室技术人员的职称均以中级为主，学历以本科为主，护士整体的职称和学历均低于医生。医生、护士和实验室技术人员的培训率分别为82.83%、72.41%和86.31%，培训合格率为95.38%、88.89%和96.29%。**结论**　进一步优化我国新生儿疾病筛查模式，保障新生儿疾病筛查机构建设基础，提高从事新生儿疾病筛查的医生、护士和实验室技术人员的学历和职称，尤其是中西部地区，要持续提升培训合格率，以保持我国新生儿疾病筛查的稳定发展，并注重东、中、西部地区的平衡发展。

［中国当代儿科杂志，2026，28（8）：959-965］

［关键词］新生儿疾病筛查；机构；职称；学历；培训

Investigation and analysis of the construction of newborn screening institutions and talent teams in China

XU Yan-Hua, YANG Ru-Lai, YANG Xin, MAO Hua-Qing, ZHAO Zheng-Yan. Department of Genetics and Metabolism, Children's Hospital, Zhejiang University School of Medicine/National Clinical Research Center for Children and Adolescents' Health and Diseases, Hangzhou 310000, China (Zhao Z-Y, Email: zhaozy@zju.edu.cn)

Abstract: Objective　To assess the institutional development and human resources of newborn screening in China in the new era, with the aim of promoting nationwide program development. **Methods**　Data on the number, area, organizational model, year of screening initiation, staffing composition, and training status of newborn screening centers across provinces from 2017 to 2021 were collected and analyzed for regional comparison. **Results**　Newborn screening centers were present in all provinces. Organizational models were primarily provincial-centered, city-centered, or joint provincial-city-centered. Screening modalities mainly included basic screening for inherited metabolic diseases and screening by tandem mass spectrometry. The primary target conditions were congenital hypothyroidism, phenylketonuria, congenital adrenal hyperplasia, and glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Screening was initiated earliest in the eastern region, and the outpatient and laboratory areas of screening institutions there were larger than those in other regions. The professional ranks of physicians, nurses, and laboratory technicians engaged in newborn screening were mainly at the intermediate level, and their educational attainment was predominantly at the undergraduate level. Overall, nurses held lower professional ranks and had lower educational levels compared with physicians. Training participation rates for physicians, nurses, and laboratory technicians were 82.83%, 72.41%, and 86.31%, respectively; training qualification rates were 95.38%, 88.89%, and 96.29%, respectively. **Conclusions**　Further optimization of organizational models is needed to consolidate the institutional foundation of newborn screening and to improve the

［收稿日期］2026-02-02；［接受日期］2026-07-01

［基金项目］国家重点研发计划课题（2022YFC2703401）。

［作者简介］徐艳华，女，硕士，副主任技师。

［通信作者］赵正言，男，教授。Email：zhaozy@zju.edu.cn。

educational attainment and professional ranks of physicians, nurses, and laboratory technicians. Particularly in the central and western regions, ongoing efforts are needed to continuously improve training qualification rates. Maintaining stable development of newborn screening nationwide and balancing development among eastern, central, and western regions remain key priorities. [Chinese Journal of Contemporary Pediatrics, 2026, 28(8): 959-965]

Key words: Newborn screening; Institution; Professional rank; Educational attainment; Training

我国从20世纪80年代初期开始发展新生儿疾病筛查（以下简称新筛），实践证明新筛是预防出生缺陷、提高出生人口素质的基本手段，也是时代进步和科学技术发展的标志[1-2]。随着我国新筛事业的进一步发展，筛查机构的建设基础与医疗人才队伍也是发展过程中的重要因素，完善的机构建设与优化的医疗人员配置能更好地为儿童健康服务[3-4]。为了解新时期我国新筛机构建设与人员情况，进一步提高我国新筛事业的水准，中华预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会新生儿遗传代谢病筛查学组首次开展了全国新筛机构建设与人才队伍的调研，现将结果报道如下。

1 资料与方法

1.1 资料来源

本研究于2023年2月—2024年2月收集全国各省（自治区、直辖市）的新筛中心关于机构建设和人员配置的相关数据并开展分析。

1.2 方法

由全国各省（自治区、直辖市）新筛中心负责本地区的数据填报。调研采用逐级上报、逐级审核的形式，最终由省级（自治区、直辖市）新筛中心以省（自治区、直辖市）为单位上报至中华预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会新生儿遗传代谢病筛查学组。

1.3 地理划分

本文根据第八届全国人民代表大会第五次会议公布的全国东、中、西部的划分原则，对东、中、西部的相关数据进行了分析。东部地区包括北京、天津、河北、辽宁、上海、江苏、浙江、福建、山东、广东和海南；中部地区包括山西、吉林、黑龙江、安徽、江西、河南、湖北和湖南；西部地区包括四川、重庆、贵州、云南、西藏、陕西、甘肃、青海、宁夏、新疆、广西和内蒙古。本次调查数据涵盖了除西藏、台湾、香港、澳门外的其他省（自治区、直辖市）。

1.4 治疗控制及统计学分析

本次调查运用Epidata 3.1软件建立数据库，采用双人录入、二次校对的方式保证录入数据的准确性。采用SPSS 25.0软件进行描述性统计和绘制统计图，对全国各新筛中心的数量、面积、筛查模式、筛查时间、人员配置及培训情况等进行分析比较。

2 结果

2.1 新筛中心数量

全国开展新筛工作的中心共有269个，包括28个省级中心，241个市级中心，无第三方中心。

2.2 新筛面积

根据我国2009年颁布的《新生儿疾病筛查管理办法》，新筛中心需设置新生儿遗传代谢病筛查实验室，有条件的应当开展新生儿遗传代谢病的治疗工作[5]。本研究统计了专门用于新筛的实验室及门诊治疗的面积，结果显示：全国新筛门诊面积为11 605.45 m^2，实验室面积为36 365.92 m^2，其中门诊总面积最大的是浙江省，最小的是青海省；实验室总面积最大的是广东省，最小的是贵州省和青海省。从平均面积分析，门诊平均面积最大的是浙江省，最小的是湖北省；实验室平均面积最大的是广东省，最小的是贵州省。见表1。

由图1和图2可见，在东、中、西部地区中，新筛门诊总面积和实验室总面积最大的均为东部地区；从平均面积分析，门诊平均面积最大的地区为西部地区，实验室平均面积最大的地区为东部地区。中部地区无论是总面积还是每个中心的平均面积均较小。

表 1　全国新生儿疾病筛查面积情况表　（m^2）

省份	中心数量 (个)	门诊总面积 (平均面积)	实验室总面积 (平均面积)
北京市	1	69.44(69.44)	147.38(147.38)
天津市	1	80.00(80.00)	150.00(150.00)
河北省	14	415.77(29.70)	1 699.15(121.37)
山西省	9	262.00(29.11)	1 017.00(113.00)
内蒙古	13	未填	未填
黑龙江省	4	162.00(40.50)	736.00(184.00)
辽宁省	15	522.00(34.80)	985.00(65.67)
吉林省	9	310.00(34.44)	526.00(58.44)
山东省	18	509.00(28.28)	3 531.00(196.17)
江苏省	15	665.90(44.39)	2 191.00(146.07)
安徽省	14	512.00(36.57)	1 850.00(132.14)
上海市	3	102.00(34.00)	452.00(150.67)
浙江省	12	1 650.00(137.50)	820.00(68.33)
江西省	10	344.00(34.40)	1 325.00(132.50)
福建省	10	562.00(56.20)	1 869.60(186.96)
河南省	2	48.00(24.00)	427.00(213.50)
湖北省	14	200.00(14.29)	600.00(42.86)
湖南省	15	581.00(38.73)	3 154.00(210.27)
广东省	23	1 360.48(59.15)	6 907.22(300.31)
广西省	10	240.00(24.00)	872.00(87.20)
海南省	1	30.00(30.00)	300.00(300.00)
贵州省	2	未填	50.00(25.00)
四川省	11	198.86(18.08)	1 048.57(95.32)
重庆市	3	50.00(16.67)	700.00(233.33)
云南省	15	1 078.00(71.87)	1 750.00(116.67)
陕西省	11	766.00(69.64)	803.00(73.00)
甘肃省	7	714.00(102.00)	1 680.00(240.00)
青海省	1	20.00(20.00)	50.00(50.00)
宁夏	2	40.00(20.00)	300.00(150.00)
新疆	4	113.00(28.25)	425.00(106.25)
合计	269	11 605.45(45.69)	36 365.92(142.05)

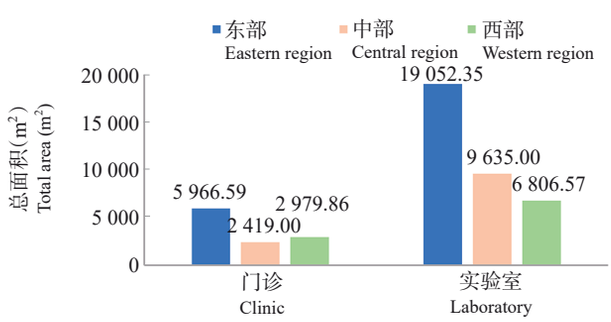


图 1　东、中、西部地区新生儿疾病筛查总面积情况（单位：m^2）

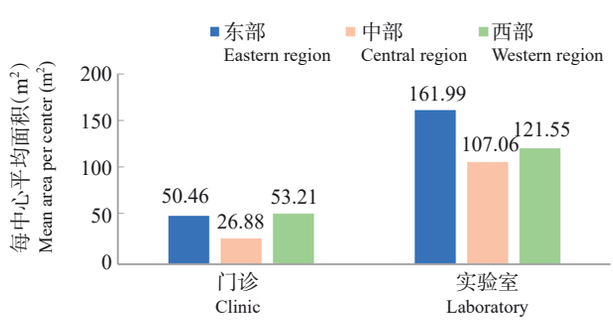


图 2　东、中、西部地区每中心新生儿疾病筛查平均面积情况（单位：m^2）

2.3　新筛模式

在被调查的 30 个省中，以省级新筛中心集中开展筛查的省份有 4 个，以市级新筛中心分别开展筛查的省份有 21 个，以省级中心、市级中心均开

展筛查的省份有5个。

2.4 主要筛查病种和开始筛查时间

我国新筛主要分为基础遗传代谢病筛查［筛查病种为先天性甲状腺功能减低症（congenital hypothyroidism, CH）、苯丙酮尿症（phenylketonuria, PKU）、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）］和串联质谱筛查。我国最早启动筛查的地区均位于东部地区。见表2。

表2 全国各地区新生儿主要筛查病种和开始筛查时间 （单位：年）

地区	CH	PKU	CAH	G6PD	串联质谱筛查
东部	1982	1981	1993	1989	2002
中部	1993	1993	2005	2005	2012
西部	1986	1986	2010	2010	2011

注：［CH］先天性甲状腺功能减低症；［PKU］苯丙酮尿症；［CAH］先天性肾上腺皮质增生症；［G6PD］葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症。

2.5 全国新筛人才队伍情况

2.5.1 数量 本研究对专职从事新筛的卫生专业技术人员进行了调查，包括医生、护士、实验室技术人员三类。医生主要负责宣教、知情同意、阳性召回、遗传咨询、诊治与转诊随访；护士主要承担血片采集、标本登记、保存与转运、协助宣教与召回等工作。实验室技术人员主要负责标本检测、质量控制、结果判读与报告发放等工作。结果显示，全国从事新筛的总人数为2 720人，其中医生、护士和实验室技术人员分别占31.69%、22.39%和45.92%。从数量上看，东部地区总数最多（1 116人），西部第二（837人），中部最少（767人）；从构成情况看，实验室技术人员比例最高的是东部地区，医生比例最高的是中部地区，护士比例最高的是西部地区。见图3。

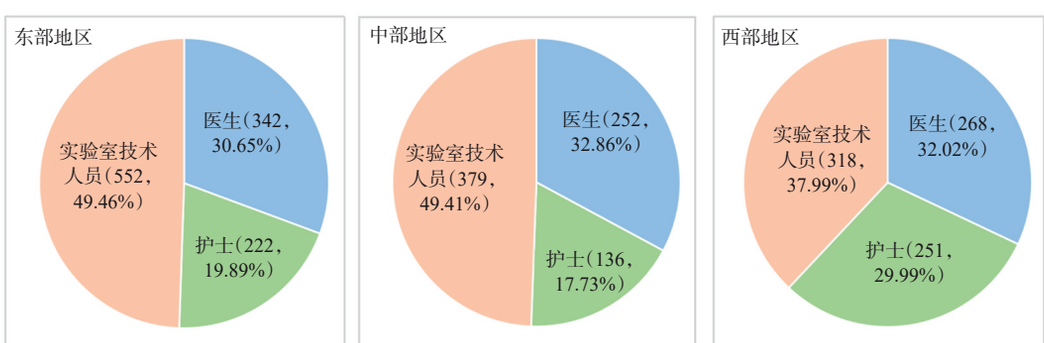


图3 东、中、西部地区新生儿疾病筛查队伍人员数量与构成情况

2.5.2 职称 全国新筛医生队伍的职称以中级为主，占总医生人数的37.75%，其次是副高和正高，分别占29.38%和19.74%，初级及以下职称占13.12%。西部地区正高级职称的医生仅占医生总人数的14.55%，东部地区该比例为24.7%。护士队伍的职称以中级为主，占护士总人数的49.26%，其次是初级及以下者占42.53%，副高和正高分别占6.90%和1.31%。中部地区初级及以下职称的护士所占比例比中级职称高。实验室技术人员的职称以中级为主，占42.12%，其次是初级及以下和副高，分别占32.98%和17.80%，正高最少，占7.10%，其中西部地区初级及以下职称的实验室技术人员所占比例最高，占总实验室技术人员人数的38.61%。见表3。

表3 全国各地区新生儿疾病筛查队伍职称构成比 （%）

类别	地区	初级及以下	中级	副高	正高
医生	东部	13.53	36.18	25.59	24.71
	中部	11.86	38.34	31.23	18.58
	西部	13.81	39.18	32.46	14.55
	全国	13.12	37.75	29.38	19.74
护士	东部	38.29	53.60	6.31	1.80
	中部	47.79	43.38	8.09	0.74
	西部	43.43	48.61	6.77	1.20
	全国	42.53	49.26	6.90	1.31
实验室技术人员	东部	28.36	45.64	17.45	8.55
	中部	35.10	40.11	20.33	4.46
	西部	38.61	38.29	15.51	7.59
	全国	32.98	42.12	17.80	7.10

2.5.3 学历　全国新筛医生队伍以本科学历为主，占68.26%，其次为硕士和博士学历，分别为23.49%和5.23%，大专及以下学历的医生人数最少，仅占3.02%，其中东部地区硕士和博士学历的医生比例最高；中部地区的该比例低于西部地区。

新筛护士队伍以本科学历为主，占67.94%，其余均为大专及以下学历和硕士学历，分别为29.90%和2.16%，无博士学历的护士。其中，西部地区的护士学历偏低的现象更为明显，大专及以下学历的护士共占总护士人数的32.27%。

新筛实验室技术人员以本科学历为主，占总数的68.65%，其次是硕士和大专及以下学历，分别占17.81%和10.64%，博士最少（2.90%）。其中东部地区硕士和博士学历的技术人员比例最高，中部地区最低，而西部地区博士所占比例最高。见表4。

表4　全国各地区新生儿疾病筛查队伍学历构成比　（%）

类别	地区	大专及以下	本科	硕士	博士
医生	东部	1.77	62.54	27.73	7.90
	中部	5.14	74.31	18.18	2.37
	西部	2.61	69.70	23.13	4.48
	全国	3.02	68.26	23.49	5.23
护士	东部	29.77	65.58	4.65	0
	中部	25.74	73.53	0.74	0
	西部	32.27	66.93	0.80	0
	全国	29.90	67.94	2.16	0
实验室技术人员	东部	7.90	67.40	21.88	2.76
	中部	11.35	75.73	12.14	0.79
	西部	14.47	62.26	17.61	5.66
	全国	10.64	68.65	17.81	2.90

2.5.4 培训率和培训合格率　根据我国《新生儿疾病筛查技术规范（2010年版）》，从事新筛工作的人员须接受省级以上卫生行政部门组织的新生儿遗传代谢病筛查相关知识和技能培训并取得合格证书[6]，本研究的培训率是指接受培训的人数占应培训总人数的比例，培训合格率是指接受培训并考核合格的人数占培训人数的比例。研究结果显示，我国新筛医生队伍的培训率为82.83%，培训合格率为95.38%。中部地区的比例最高，而西部地区最低。我国新筛护士队伍的培训率为72.41%，培训合格率为88.89%；东部地区最高，西部地区最低；我国新筛实验室技术人员队伍的培训率为86.31%，培训合格率为96.29%，东部地区的培训率和培训合格率均最高，中部地区的培训率最低，西部地区的培训合格率最低。见表5。

表5　全国各地区新生儿疾病筛查队伍培训率和培训合格率　（%）

类别	地区	培训率	培训合格率
医生	东部	84.80	95.17
	中部	87.70	97.29
	西部	75.75	93.60
	全国	82.83	95.38
护士	东部	75.68	98.81
	中部	75.00	93.14
	西部	68.13	76.61
	全国	72.41	88.89
实验室技术人员	东部	89.31	97.77
	中部	83.64	95.58
	西部	84.28	94.40
	全国	86.31	96.29

3　讨论

本次调查的省（直辖市、自治区）共计30个，均成立了新筛中心，且均设在医疗机构内，无第三方新筛中心，调查结果符合我国2009年版《新生儿疾病筛查管理办法》[5]的要求。各省（直辖市、自治区）开展新筛的模式呈现多样化，以省级为中心采取相对集中模式进行筛查的共有4个地区，以浙江、河南、海南、青海为代表；以市级新筛中心开展筛查的模式比例最高，占70%，其中成立市级新筛中心数量位居前三位的省分别为：广东22个市级中心、山东17个市级中心、江苏15个市级中心。此外，还存在5个由省级中心和市级中心同时在该地区开展筛查的情况。另有极少部分地区的年活产数小于3万例，不符合我国《新生儿疾病筛查技术规范（2010年版）》[6]及《新生儿遗传代谢病筛查组织管理及血片采集技术规范专家共识》[7]的要求。进一步分析显示，以省级为中心采取相对集中模式的省份门诊平均面积较大，且人员高级职称比例较高，人员培训率和培训合格率均达100%，明显优于多家市级中心分别筛查的省份。综上所述，根据本调查结果并结合国家政策，采取相对集中筛查和分级管理的模式更有利于资源的整合，整合人力、物力、财力进行优势资源的配置，节省检测成本，提高筛查效率和质量，而活产人数较少或存在多家新筛中心重复

布局的地区易造成服务规模不足、运行效率偏低、资金与设备资源利用不充分等问题，应进行资源整合[8-9]。

我国新筛的主要病种为 CH、PKU、CAH 和 G6PD，同时绝大部分地区已开展串联质谱筛查[10]。本研究调查的 30 个省（直辖市、自治区）中，CH 和 PKU 筛查已实现全面覆盖，CAH 筛查覆盖 24 个地区，G6PD 筛查覆盖 21 个地区，串联质谱筛查覆盖 29 个地区。从筛查启动时间分析，最早开始筛查 CH、PKU、CAH、G6PD 和串联质谱筛查的地区均在我国东部地区，中西部地区开展时间相对较晚。从建设面积分析，新筛门诊总面积和实验室总面积最多的地区均为东部地区；从平均面积分析，西部地区因地域广阔、机构分布分散，单中心门诊平均面积最大，东部地区实验室建设更集中、标准化程度更高，平均面积居首，而中部地区无论总面积还是每中心平均面积均处于较低水平，总体呈现出“东部强、中部弱、西部散”的区域特征。因此，要全面提升我国的新筛水平，可将拓展筛查病种、标准化建设筛查机构等作为切入点[11]，针对东、中、西部差异制定分类策略：东部侧重质量提升与技术创新，中部强化资源整合与标准化建设，西部重点补齐硬件短板与人才培养，方可有效提升全国新筛的质量与水准。

我国新筛医生队伍的职称形成了相对成熟的梯队结构分布，主要表现为以中级为核心，占比最高（37.75%），高级职称总体占优，副高和正高分别达到了 29.38% 和 19.74%，初级及以下职称仅占 13.12%；学历则以本科为主，占 68.26%，其次是硕士，占 23.49%。医生的培训覆盖率为 82.83%，培训合格率为 95.38%。从区域对比分析，东部地区凭借经济发展优势与医疗资源相对丰富，正高级医生比例及硕士博士高学历人才占比均高于中西部地区；而中部地区医生培训率与合格率反超东部、西部地区，体现了其对新筛规范化推广的高度重视，可适当弥补人才资源的短板。因此，应通过政策倾斜、对口支援、设立专项人才培养基金等方式，加强中西部地区高学历、高职称医生的引进与培养力度，补充学科带头人与骨干力量，提升新筛的精准性与服务效能[12-13]。同时要提高我国新筛医生的培训率，不断进行筛查新技术、新知识的更新[14-16]，助力缩小东、中、西部筛查发展差距，为保障新生儿健康、提升人口素质筑牢筛查防线。

我国新筛护士队伍则呈现“中级主导、高职称稀缺、高学历短板”的特征，职称以中级为主，比例为 49.26%，其次初级及以下占 42.53%，副高和正高的比例较少；学历则以本科为主，占 67.94%。护士的培训率为 72.41%，培训合格率为 88.89%，且区域差异明显：东部地区高职称、高学历占比及培训成效均居首位；中部地区护士副高级职称及本科学历的占比位于全国首位，中坚力量基础扎实；西部地区新筛护士队伍的培训率和培训合格率最低。从以上数据分析，应重点加强新筛护士队伍建设，优化职称与学历结构，弥补高级护理人员缺乏的短板；同时聚焦西部地区薄弱环节，提升培训覆盖率与质量，使护士能更精准地掌握足跟血采集的规范操作，减少标本溶血、不合格血片等问题，避免操作失误导致假阳性或假阴性结果，直接影响筛查准确性[17-19]，为新生儿提供更安全、优质的医疗服务。

实验室技术人员是新筛中占比最多的人才队伍，承担着标本检测、结果判读、质量控制、技术保障等核心任务，其专业能力直接决定筛查结果的准确性、稳定性与可靠性。其职称以中级为主，占比为 42.12%，其次是初级及以下占 32.98%，高级职称略少；学历则以本科为主，占比 68.65%，其次为硕士，占比 17.81%。实验室技术人员队伍的培训率为 86.31%，培训合格率为 96.29%。从东、中、西部比较来看，东部地区正高比例最高，初级及以下职称的比例最少，人才结构更为优化；西部地区初级及以下职称的比例最高，但博士比例高于东部和中部地区，一定程度上得益于西部人才扶持政策，有助于提升当地实验室技术水平；中部地区的硕士和博士学历的实验室技术人员占比在三个地区中最少，且培训率最低，是实验室能力建设的相对薄弱区域。实验室技术人员职称与学历结构不合理，易影响新技术应用、质量体系运行及疑难结果分析能力，进而降低整体筛查效能[20-22]，中部地区需重点加强高学历、高层次技术人才引育，扩大培训覆盖面，补齐区域短板。

志谢单位（按单位汉语拼音字母顺序排序）：安徽省妇幼保健院（孙巧玲、阙敏）、北京市妇幼保健院（孔元原）、重庆医科大学附属儿童医院（余朝文、苗静琨）、北京大学第一医院宁夏妇女儿童医院（毛新梅）、福建省妇幼保健院（徐两蒲）、复旦大学附属儿科医院（陆炜）、甘肃省妇幼保健院（陈丕亮）、广东省妇幼保健院（江剑辉、黄永兰）、广西医科大学第二附属医院（范

歆）、贵阳市新生儿疾病筛查中心（杨雪）、海南省妇幼保健院（黄慈丹）、河北省妇幼保健中心（裴菊英）、黑龙江省妇幼保健院（赵欣）、湖北省妇幼保健院（王维鹏）、湖南省妇幼保健院（王华、鄢慧明）、吉林省妇幼保健院（张雯艳）、江西省妇幼保健院（杨必成）、昆明医科大学第一附属医院（梁琨）、辽宁省妇幼保健院（李嘉、佟广辉）、南京市妇幼保健院（蒋涛）、内蒙古自治区妇幼保健院（王晓华）、青海省妇幼保健院（徐发亮）、山东省妇幼保健院（俞冬熠、邹卉）、山西省妇幼保健院（阎亚琼）、上海市儿童医院（田国力）、上海交通大学医学院附属新华医院（韩连书）、四川省妇幼保健院（欧明才）、天津市妇女儿童保健中心（谢晓媛）、西北妇女儿童医院（强荣）、新疆维吾尔自治区妇幼保健院（葛菲）、浙江大学医学院附属儿童医院（毛华庆、吴鼎文）、郑州大学第三附属医院（赵德华）。

作者贡献声明：徐艳华负责文章构思、数据统计分析、论文撰写与修改；杨茹莱参与文章设计与构思；杨昕、毛华庆参与数据收集、整理和分析；赵正言负责文章设计、结果审核，并对文章整体负责。

利益冲突声明：所有作者均声明无利益冲突。

［参 考 文 献］

[1] Mccandless SE, Wright EJ. Mandatory newborn screening in the United States: history, current status, and existential challenges [J]. Birth Defects Res, 2020, 112(4): 350-366. PMID: 32115905. DOI: 10.1002/bdr2.1653.

[2] 赵正言. 新生儿疾病筛查在我国的发展[J]. 中国儿童保健杂志, 2011, 19(2): 97-98, 101.

[3] 毛宗福, 王永棣, 刘继强, 等. 我国卫生人力资源及其研究现状[J]. 中华医院管理杂志, 2003, 19(1): 12-16. DOI: 10.3760/j.issn:1000-6672.2003.01.006.

[4] 赵敏. 公立医院人力资源管理现状及对策分析[J]. 中国卫生事业管理, 2011, 28(S1): 104-106.

[5] 中华人民共和国卫生部. 新生儿疾病筛查管理办法: 卫生部令第 64 号[EB/OL]. (2009-03-05)[2023-03-06]. https://www.nhc.gov.cn/fzs/c100048/200903/3c028b42116648eb8129fdfdcaf1dbd7.shtml.

[6] 中华人民共和国卫生部. 卫生部关于印发《新生儿疾病筛查技术规范（2010年版）》的通知: 卫妇社发〔2010〕96号[EB/OL]. (2010-12-01) [2023-03-06]. https://www.nhc.gov.cn/fys/c100078/201012/7a162d0d43c44933bf523883a0c39baa.shtml.

[7] 中华预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会新生儿遗传代谢病筛查学组. 新生儿遗传代谢病筛查组织管理及血片采集技术规范专家共识[J]. 中华新生儿科杂志（中英文）, 2023, 38(6): 321-326. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2096-2932.2023.06.001.

[8] 徐艳华, 秦玉峰, 赵正言. 中国新生儿先天性甲状腺功能低下症与苯丙酮尿症筛查 22 年回顾[J]. 中华儿科杂志, 2009, 47(1): 18-22. PMID: 19573375. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2009.01.005.

[9] 龚月香, 戴智慧, 庄丽琴. 不同管理模式在新生儿疾病筛查中的应用研究[J]. 基层医学论坛, 2016, 20(27): 3854-3855. DOI: 10.19435/j.1672-1721.2016.27.075.

[10] 蒋丽红, 杨茹莱, 董敖, 等. 中国新生儿筛查进展[J]. 浙江大学学报（医学版）, 2023, 52(6): 673-682. PMID: 38115737. PMCID: PMC10764191. DOI: 10.3724/zdxbyxb-2023-0467.

[11] 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. DOI: 10.11852/zgetbjzz2019-1001.

[12] 中华预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会新生儿遗传代谢病筛查学组. 新生儿筛查遗传代谢病诊治规范专家共识[J]. 中华新生儿科杂志（中英文）, 2023, 38(7): 385-394. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2096-2932.2023.07.001.

[13] 顾学范, 韩连书, 余永国. 中国新生儿遗传代谢病筛查现状及展望[J]. 罕见病研究, 2022, 1(1): 13-19.

[14] 顾学范, 王治国. 中国 580 万新生儿苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能减低症的筛查[J]. 中华预防医学杂志, 2004, 38(2): 99-102. DOI: 10.3760/j:issn:0253-9624.2004.02.009.

[15] 徐艳华, 毛华庆, 徐益红, 等. 浙江省新生儿疾病筛查工作质量监测与评价[J]. 预防医学, 2022, 34(8): 848-851. DOI: 10.19485/j.cnki.issn2096-5087.2022.08.018.

[16] Giugliani R. Inborn errors of metabolism in Latin America: challenges and opportunities[J]. J Inherit Metab Dis, 2010, 33 (Suppl 2): S315-S320. PMID: 20454860. DOI: 10.1007/s10545-010-9112-8.

[17] 李华明, 罗宏, 闵丽华. 持续质量改进在新生儿疾病筛查管理中应用的效果[J]. 临床护理杂志, 2012, 11(1): 13-15. DOI: 10.3969/j.issn.1671-8933.2012.01.005.

[18] 蔡仁美, 金钰梅, 邵翠颖, 等. 持续质量改进在护理风险管理中的应用[J]. 中医药管理杂志, 2009, 17(2): 166-167.

[19] 李强, 陈迟, 周莹, 等. 优化质量控制体系与评价指标对新生儿遗传代谢病筛查效率的影响分析[J]. 临床儿科杂志, 2024, 42(6): 515-519. DOI: 10.12372/jcp.2024.24e0307.

[20] Shahangian S, Snyder SR. Laboratory medicine quality indicators: a review of the literature[J]. Am J Clin Pathol, 2009, 131(3): 418-431. PMID: 19228647. DOI: 10.1309/AJCPJF8JI4ZLDQUE.

[21] 中华预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会新生儿遗传代谢病筛查学组, 国家卫生健康委员会临床检验中心新生儿遗传代谢病筛查室间质评专业委员会. 新生儿遗传代谢病筛查实验室检测技术规范专家共识[J]. 中华新生儿科杂志（中英文）, 2023, 38(8): 449-454. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2096-2932.2023.08.001.

[22] 尚世强, 杨建滨, 王治国. 新生儿遗传代谢病串联质谱筛查存在的问题及展望[J]. 中华检验医学杂志, 2016, 39(4): 237-239. DOI: 10.3760/cma.j.issn.1009-9158.2016.04.001.

（本文编辑：张辉）

（©《中国当代儿科杂志》编辑部，开放获取CC BY-NC-ND 4.0协议）
（© Editorial Office of *Chinese Journal of Contemporary Pediatrics*. OA under CC BY-NC-ND 4.0 license）