

《儿童遗传代谢病防治体系建设规范》

Specification for the Construction of Prevention and Treatment

System for Childhood Inherited Metabolic Diseases

编制说明
(征求意见稿)

《儿童遗传代谢病防治体系建设规范》

浙江省数理医学学会团体标准编制组

2025 年 12 月

目 录

一、 编制的目的和意义	1
(一) 研究背景	1
(二) 编制目的	1
二、 任务来源及编制原则和依据	2
(一) 任务来源	2
(二) 编制原则	2
(三) 编制依据	2
三、 编制单位与核心起草人	4
(一) 编制单位	4
(二) 核心起草人及职责分工	5
四、 编制过程	6
(一) 前期准备阶段	6
(二) 立项论证阶段	6
(三) 正式立项阶段	7
(四) 起草完善阶段	7
五、 主要内容的确定	7
(一) 前言与引言	7
(二) 核心章节内容	8
(三) 附录内容	13
(四) 参考文献	14
六、 采标情况	14

七、重大分歧意见的处理	14
八、与国家法律法规和强制性标准的关系	14
(一) 现有相关标准情况	14
(二) 与法律法规和强制性标准的关系	15
九、标准研制保障措施	16
(一) 组织保障	16
(二) 技术保障	16
(三) 经费保障	16
十、预期成果与核心创新点	17
(一) 预期成果	17
(二) 核心创新点	17
十一、标准实施的建议与持续改进计划	17
(一) 标准实施推广	17
(二) 持续改进机制	17
十二、其他应予说明的事项	18

一、编制的目的和意义

(一) 研制背景

儿童遗传代谢病是由基因变异引起机体生化代谢紊乱的一类先天性疾病，具有高致残率、高致死率的特点，是影响出生人口素质和儿童健康的重大公共卫生问题。随着串联质谱技术、基因测序技术等的应用与发展，对这类疾病进行早期筛查、诊断与干预已成为可能，并成为出生缺陷三级预防体系的关键环节。

当前，我国儿童遗传代谢病防治工作在筛查覆盖、技术同质化、诊疗路径规范、长期随访管理及区域协作等方面仍面临一系列挑战。为应对这些挑战，系统整合现有政策、技术及管理资源，构建覆盖全生命周期、连续服务的防治体系，具有重要的现实意义，也是落实《“健康中国 2030”规划纲要》、加强出生缺陷综合防治的关键举措。基于浙江大学医学院附属儿童医院在新生儿遗传代谢病筛查、诊断与干预领域创立的“浙江模式”和积累的全国领先经验，特研制本规范。

(二) 研制目的

本文件的制定，遵循国家法规政策为根本依据，包括《中华人民共和国母婴保健法》《母婴保健法实施办法（2023年修订）》《关于优化生育政策促进人口长期均衡发展的决定》等顶层文件，同时结合《新生儿疾病筛查管理办法》《产前筛查和产前诊断质量控制指标》等专项技术规范，依托申请起草单位优势，融合并推广标准项目起草人科研项目创新成

果转化，旨在总结并推广儿童遗传代谢病防治领域的有效实践与管理经验，构建一个覆盖“孕前-产前-新生儿-儿童期”全生命周期，整合“预防、筛查、诊断、治疗、康复、管理”全链条中的关键技术要求与服务流程，形成儿童遗传代谢病防治体系的规范性文本。本文件可为各级医疗卫生及相关机构开展防治体系建设与管理工作提供技术参考，以期推动服务同质化，提升防治整体效能，从而降低疾病负担，提高患儿生存质量，促进健康中国建设，为以标准化促进人口高质量发展实现中国式现代做出贡献。

二、任务来源及编制原则和依据

(一) 任务来源

本标准编制任务来源于浙江省数理医学学会于 2025 年 11 月 7 日下发的浙数医[2025]35 号《关于批准儿童遗传代谢病防治体系建设规范团体标准立项的通知》，申请单位为浙江大学医学院附属儿童医院，归口单位为浙江省数理医学学会，标准名称为《儿童遗传代谢病防治体系建设规范》，项目编号：ZSMM-2025-015。

(二) 编制原则

本文件按照 GB/T 1.1—2020《标准化工作导则 第 1 部分：标准化文件的结构和起草规则》给出的规则起草。

(三) 编制依据

本文件的编制主要参考与依据以下文件：

1. 法律法规及政策文件：《中华人民共和国母婴保健法》《母婴保健法实施办法（2023 年修订）》《“健康中国 2030”

规划纲要》《关于优化生育政策促进人口长期均衡发展的决定》《国家卫生健康委办公厅出生缺陷防治健康教育核心信息》《国家人口计生委国家免费孕前优生健康检查项目试点技术服务规范（试行）》《国家卫生健康委民政部、国务院妇儿工委办公室、共青团中央、全国妇联关于加强婚前保健工作》（国卫妇幼函〔2020〕205号）、《国家卫生健康委办公厅关于进一步加强产前筛查服务管理》（国卫办妇幼发〔2025〕6号）、《国家卫生健康委办公厅关于产前筛查和产前诊断质量控制指标》（国卫办妇幼函〔2023〕466号）、《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）、《中华人民共和国卫生部新生儿疾病筛查技术规范（2010年版）》（卫妇社发〔2010〕9号）、《国家卫生健康委妇幼司新生儿疾病筛查有关质量控制指标》（国卫妇幼出防便函〔2025〕51号）等。

2. 国家标准及行业技术规范：GB/T 1.1-2020《标准化工作导则 第1部分：标准化文件的结构和起草规则》以及《出生缺陷综合预防规范》（浙江省地方标准、“浙江标准”）等。

3. 实践经验及科研成果：浙江大学医学院附属儿童医院“浙江新筛模式”实践经验、国内最大儿童遗传代谢病队列数据成果、标准起草团队承担的国家、省科研项目创新成果转化，以及全国儿童遗传代谢病防治领域临床诊疗成熟经验。

三、编制单位与核心起草人

(一) 编制单位

1. **主编单位：**浙江大学医学院附属儿童医院。作为浙江省成立最早、规模最大的三级甲等综合性儿童医院，拥有儿科领域全部国家临床重点专科，获批国家儿童健康与疾病临床医学研究中心、国家儿童区域医疗中心等多项国家级平台，国家三级公立医院绩效监测持续位居儿童医院 A 级行列；其遗传代谢科/浙江省新生儿疾病筛查中心为新生儿遗传代谢病筛查学组组长单位，具备国家级学术地位、雄厚技术实力及丰富临床实践经验，为标准编制提供核心专业支撑。

2. 参编单位：

(1) **浙江省数理医学学会：**省一级法人学会，汇聚数学、物理学、医学等多领域 8000 余名个人会员及 70 个专业委员会，设立标准化工作委员会及专家库，自 2023 年开展团体标准工作以来，立项 50 余项、发布 10 余项，多项成果获国家部委肯定，具备成熟的标准化编制流程管理及跨领域专家资源整合能力，保障标准编制规范性。

(2) **浙江省妇幼健康协会：**由浙江省卫生健康委员会主管的全省性非营利社会组织，汇聚各级妇幼健康服务机构及相关单位，具备协助政府制定行业规范的成熟经验，业务覆盖继续教育、技术推广等全领域，为标准内容完善及后续宣贯落地提供有力支撑。

(二) 核心起草人及职责分工

1. 章伟芳（负责人、第一起草人）：浙江大学研究员、博士生导师，美国罗马琳达大学访问学者，浙大儿院党委书记，分管儿童保健相关学科，兼任浙江省数理医学学会副理事长等多项行业职务。具备宏观卫生政策管理视野与强大资源整合能力，主持 12 项国家、省级科研项目，发表论文 28 篇，核心负责标准整体规划、跨部门资源协调、政策衔接对接、保障措施制定及科研成果标准转化，确保标准符合国家政策导向及行业发展需求。

2. 黄新文（第二起草人）：主任医师、教授、博士生导师，浙大儿院遗传与代谢科主任，兼任中华医学会医学遗传分会委员等多项学术职务。为全国儿童遗传代谢病领域顶级临床科研专家，主持国家重点研发计划课题 1 项、国家自然科学基金 2 项，牵头多项行业共识与指南编制，核心负责标准技术内容把控、诊疗规范制定、技术实施要求细化，保障标准技术先进性与临床适配性。

3. 陈婉珍（第三起草人）：公共管理硕士，浙江省数理医学学会标准化工作委员会主任委员，获浙江省首届标准创新重大贡献奖。主导多项省级地方标准、团体标准编制，精通标准化工作流程与文本规范，核心负责标准框架设计、文本规范化编写、编制流程管控及质量审核，确保标准结构严谨、表述精准、符合编制规范。

4. 周朵（第四起草人）：主治医师，兼任多项行业学会秘书职务，长期深耕儿童遗传代谢病筛查与诊疗研究，发表10篇SCI及核心期刊论文，核心协助开展技术条款梳理、行业调研、意见汇总分析及标准推广落地相关内容编制，保障标准贴合基层实践需求。

四、 编制过程

（一）前期准备阶段（2025年9月-10月）

组建由卫生管理、临床诊疗、标准化编制、公共卫生等多领域专业人员构成的核心编制团队，明确各成员职责分工，制定详细编制工作计划；开展全国范围内儿童遗传代谢病防治现状专项调研，覆盖31个省份各级医疗机构、疾病预防控制中心、相关行政部门及社会组织，通过实地走访、座谈研讨、问卷调研等方式，全面梳理行业防治工作痛点、难点及标准化需求；系统研读国家相关法律法规、政策文件及现有行业规范，整合浙江大学医学院附属儿童医院“浙江新模式”实践经验与编制团队科研成果，搭建标准初步框架，分工完成标准草案初稿撰写，经内部多次专题研讨及修改完善，同步编制形成标准研制方案、查新报告及立项申请材料。

（二）立项论证阶段（2025年10月30日）

向浙江省数理医学学会提交标准立项申请表、标准草案、研制方案、查新报告等全套论证材料，组织国内儿童遗传代谢病防治、标准化建设等领域权威专家召开立项论证会，围

绕标准研制必要性、框架合理性、内容科学性、实施可行性等核心内容开展评审，专家一致认可标准研制价值及框架内容，同意立项推进。

(三) 正式立项阶段（2025年11月7日）

浙江省数理医学学会对标准立项论证结论进行公示，公示期内无任何异议，正式发布标准立项通知，明确标准研制任务及推进要求，标准进入全面起草完善阶段。

(四) 起草完善阶段（2025年11月）

团队对照国家、省、学会规定，对本标准文件内容各章节开展多轮专项研讨，结合前期调研收集的行业需求及立项论证专家意见，细化条款内容，经内部反复修改打磨，形成标准征求意见稿；后续将按计划开展广泛征求意见、技术审查、报批发布等工作，确保标准质量达标。

五、主要内容的确定

本标准整体结构包含前言、引言、10个核心章节、5个附录及参考文献，全面覆盖儿童遗传代谢病防治体系建设全要素、全流程，具体内容如下：

(一) 前言与引言

前言明确标准编制任务来源、编制依据、核心覆盖内容及适用范围核心信息；引言阐述儿童遗传代谢病的疾病特征、危害及防治工作重要性，梳理当前行业防治现状及存在的核心问题，说明标准编制的核心目的与实践价值。

(二) 核心章节内容

1. 范围（第1章）：明确标准核心规定内容为儿童遗传代谢病防治体系建设的总则、三级防控体系、技术实施要求、人员培训与能力建设、组织实施与保障、数据库构建与数据管理、质量管理与持续改进等；界定适用主体包括各级综合医院、儿童专科医院、妇幼保健机构等医疗机构，疾病预防控制中心、第三方医学检验机构，以及卫生健康、医保、民政、残联、教育、财政等相关部门和社会组织；明确适用场景为儿童遗传代谢病“婚前-孕前-产前-新生儿-儿童期”全周期预防、筛查、诊断、治疗、康复、随访及健康管理等体系建设与日常工作；确定重点覆盖苯丙酮尿症（PKU）、甲基丙二酸血症（MMA）、原发性肉碱缺乏症（PCD）、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症（G6PD）等高发、可防可治的氨基酸、有机酸及脂肪酸代谢性疾病，其他类型儿童遗传代谢病可参照本标准核心原则与技术规范执行。

2. 规范性引用文件（第2章）：系统列出标准编制过程中规范性引用的各类文件，包括相关法律法规、政策文件、行业技术规范及基础标准化规范，明确各引用文件的完整名称及对应编号，为标准条款内容提供明确依据支撑，保障标准合规性。

3. 术语和定义（第3章）：共界定10项核心术语，精准明确各术语内涵，统一行业认知标准：

3.1 儿童遗传代谢病：指发生于儿童群体，因基因突变导致酶、转运蛋白或细胞膜功能缺陷，引发机体生化代谢紊乱的先天性疾患，涵盖氨基酸、有机酸、脂肪酸代谢异常等类型；

3.2 儿童遗传代谢病防治体系：指整合预防、筛查、诊断、治疗、康复、随访及健康管理等全流程服务，联动多部门、多机构协同参与的系统化防治工作体系；

3.3 三级预防体系：指覆盖婚前至儿童期的分阶段预防架构，含一级婚前孕前预防、二级孕期产前预防、三级新生儿及儿童期预防；

3.4 串联质谱技术：指用于儿童遗传代谢病筛查与诊断的精准检测技术，可同时检测多种代谢指标；

3.5 高危家系：指有儿童遗传代谢病患病史、家族遗传史等高危因素的家庭群体；

3.6 截断值：指判断儿童遗传代谢病筛查结果阳性与否的临界数值标准；

3.7 阳性召回管理：指对筛查结果阳性儿童进行召回、复查及后续诊疗对接的规范化管理流程；

3.8 规范治疗率：指确诊儿童遗传代谢病患儿中，按照标准治疗方案接受规范治疗的人数占比；

3.9 随访率：指确诊患儿及高危人群中，按要求完成定期随访的人数占比。

4. 总则（第4章）：分为基本原则与体系建设的核心导向两部分：

4.1 基本原则：明确防治体系建设需遵循“预防为主、全程管控、精准规范、协同联动、持续改进”五大核心原则，突出早防早治理念，强化全流程闭环管理，注重多主体协同配合；

4.2 体系建设的核心导向：本防治体系的建设应以实现以下核心价值为导向，为各项工作的规划、实施与评价提供方向。

5. 三级防控体系（第5章）：按疾病防控关键阶段划分，明确各阶段防控重点与实施要求：

5.1 一级预防（婚前、孕前及孕早期）：聚焦疾病源头防控，明确优生健康宣教、婚前医学检查、孕前风险评估、高危人群遗传咨询等核心防控措施，降低疾病发生风险；

5.2 二级预防（孕期产前）：强化孕期干预，规范产前筛查项目开展、高风险人群产前诊断流程、确诊病例医学干预及指导等内容，减少患病胎儿出生；

5.3 三级预防（新生儿及儿童期）：覆盖新生儿至儿童全阶段，明确新生儿遗传代谢病筛查范围、筛查流程、阳性病例召回复查机制，以及儿童期患病患儿诊疗、康复干预、长期随访管理等要求，提升患病儿童生存质量。

6. 技术实施要求（第6章）：明确各核心环节技术操作

标准，保障防治技术规范化实施：

6.1 实验室检测要求：规定儿童遗传代谢病筛查、诊断相关实验室的资质条件、设备配置标准、检测试剂选用要求、检测操作流程、结果判定规范及质量控制要点；

6.2 诊断路径要求：梳理儿童遗传代谢病疑似病例排查、专项检查项目、确诊判定标准、鉴别诊断流程等全链条诊断路径，明确各环节技术规范；

6.3 信息管理系统技术要求：明确防治工作相关信息管理系统的架构要求、核心功能模块、数据采集与质量控制。

7. 人员培训与能力建设（第7章）：构建专业化人员队伍保障体系：

7.1 分级培训体系：建立针对管理类、临床诊疗类、检验技术类、防控服务类等不同岗位人员的分级分类培训机制，明确培训内容、培训周期、培训方式及考核要求，实现从业人员全覆盖培训；

7.2 关键岗位能力要求：细化遗传咨询、临床诊疗、实验室检测、随访管理等关键岗位人员的专业资质、知识储备、操作技能及职业素养要求，确保岗位人员胜任工作需求。

8. 组织实施与运行机制（第8章）：

8.1 体系内各机构职责：本文件所构建的防治体系，依赖于各级、各类机构在统一的框架下，基于其法定职责和专业定位，发挥相应功能与作用；

8.2 体系运行保障：为确保防治体系的可持续、高效运行，应建立相应的支撑条件。

9. 数据资源管理与安全隐私保护（第9章）：为确保儿童遗传代谢病防治信息的完整性、一致性、可用性及安全性，防治体系建立统一的数据资源管理体系，并对数据全生命周期实施严格的安全与隐私保护。

9.1 数据管理框架：防治数据管理应遵循标准先行的原则，建立涵盖数据模型、核心元数据、标准化编码的统一框架。数据资源管理框架包括数据架构设计、核心实体与数据元定义、标准化编码规范等。（给出了附录H技术模型）。

9.2 数据存储、容灾与生命周期管理

9.2.1 存储与容灾策略：分级存储：应根据数据的访问频率和业务重要性，制定分级存储策略，对在线生产数据、近线历史数据及离线归档数据进行分类管理与优化。备份与容灾：必须建立同城/异地数据备份及灾难恢复机制，定期演练，确保极端情况下业务连续性与核心数据的完整性、可恢复性。

9.2.2 数据生命周期管理：应依据国家档案管理与医疗数据管理相关要求，明确各类数据（如筛查记录、诊断报告、随访信息、基因数据等）的保留期限。超出保存期限的数据，应进行安全、合规的归档或销毁。

9.3 数据安全技术保护：系统与数据库必须满足或高于

《GB/T 22239 信息安全技术 网络安全等级保护基本要求》中第三级安全保护能力的要求，并实施分层的安全技术措施。

10. 质量管理与持续改进（第 10 章）：建立全流程质量管控体系：

10.1 质量目标与指标体系：设定筛查覆盖率、筛查阳性预测值、确诊及时率、规范治疗率、随访率等核心质量指标，明确各指标管控标准；

10.2 质量监测与数据采集：规范质量监测流程，明确监测数据采集渠道、频次及规范，确保监测数据真实准确；

10.3 质量评估与分析：确定质量评估周期、评估主体及评估方式，细化数据统计分析要求，精准识别质量短板；

10.4 改进措施与实施：针对质量评估发现的问题，制定针对性改进措施，明确实施责任主体及完成时限；

10.5 持续改进机制：建立“监测-评估-改进-再监测”的长效闭环改进机制，结合技术发展、政策调整及实践需求动态优化质量管控体系。

（三）附录内容

附录 A（规范性）儿童遗传代谢病防治体系建设流程图

附录 B（资料性）出生缺陷防治健康教育核心信息索引

附录 C（资料性）产前筛查和产前诊断质量控制指标索引

附录 D（资料性）新生儿遗传代谢病筛查操作流程

附录 E（资料性）新生儿疾病筛查质量控制指标体系表

附录 F (资料性) 省 (自治区、直辖市) 新生儿遗传代谢病筛查知情同意书

附录 G (规范性) 串联质谱技术筛查阳性病例诊断路径图

附录 H (规范性) 儿童遗传代谢病防治数据资源技术参考模型

(四) 参考文献

收录标准编制过程中参考的法律法规、政策文件、行业规范、学术文献等相关资料，明确文献来源信息。

六、采标情况

无

七、重大分歧意见的处理

本标准制定过程中无重大分歧。

八、与国家法律法规和强制性标准的关系

本标准符合国家有关法律、法规和相关强制性标准的要求，没有侵犯他人合法权益。经查新：截止至 2025 年 9 月 8 日，经权威机构标准查新，国家标准、行业标准、地方标准、国际标准化组织标准、国外标准等标准信息库查询，查新对象《儿童遗传代谢病防治体系建设规范》要求相符的规范标准未见述及。

(一) 现有相关标准情况

现有相关标准情况

1. 国内与遗传代谢病相关的标准主要包括：

国家标准/部门规章：原卫生部《新生儿疾病筛查管理办法》（卫生部令第 64 号）是管理框架。《新生儿疾病筛查技术规范（2010 年版）》是核心技术依据。

2. 行业规范与专家共识：中华预防医学会等学术组织发布了一系列关于新生儿遗传代谢病筛查、诊断、治疗的专家共识（如《新生儿筛查遗传代谢病诊治规范专家共识》），虽不具标准强制力，但实际指导着行业实践。

3. 地方标准（浙江标准）：申请单位第三起草人曾主导制定 DB33/T 997—2015《出生缺陷综合预防规范》浙江省地方标准、“浙江标准”，为本标准提供了重要基础和参考，但其范围更广，未对遗传代谢病防治体系进行深度细化。

DB34/T 4241-2022《第三方新生儿遗传代谢疾病筛查检测机构服务规范》安徽省地方标准，查新对象《儿童遗传代谢病防治体系建设规范》要求相符的规范标准未见述及。

4. 团体标准：近年来，中国优生科学协会等团体已立项如《串联质谱法新生儿遗传代谢病筛查实验室检测技术规范》等系列团体标准，主要聚焦技术操作层面。

（二）与法律法规和强制性标准的关系

1. 严格遵守法律法规：本标准的内容将严格遵循《中华人民共和国基本医疗卫生与健康促进法》、《中华人民共和国母婴保健法》及其实施办法等国家法律法规的要求。

2. 符合强制性标准：本标准将引用或遵循相关强制性

国家标准（如有）的要求，确保内容的安全性和合规性。

3. 与现有标准协调互补：本标准并非重复或替代现有技术规范，而是在其基础上进行整合、提升和系统化。

本标准将与现有国家标准、行业规范、地方标准共同构成更加完善、协同的儿童遗传代谢病防治标准体系。

九、标准研制保障措施

（一）组织保障

1. 成立核心工作组，明确职责分工；
2. 建立定期例会制度，每月汇报进展；
3. 设立项目管理台账，跟踪任务落实；

（二）技术保障

1. 依托国家级技术平台和重大科研项目成果；
2. 充分利用已建立的国内最大遗传代谢病队列数据；
3. 借鉴国际先进经验，结合国情省情优化。

（三）经费保障

1. 按财经、医院规定获得相关经费支持；
2. 争取科研项目经费支持；
3. 履行协议规定，标准研制经费按照预算执行，保障调研、会议、评审等必要支出。

标准研制经费预算情况

序号	工作内容	经费（元）	来源
1	会务费	2000	主编自筹
2	专家评审咨询费	17500	主编自筹
3	管理服务费	15000	主编自筹
4	出版费	9000	主编自筹
5	其他费用	6000	主编自筹
合计（单位：元）		49500	主编自筹

十、预期成果与核心创新点

(一) 预期成果

1. 《儿童遗传代谢病防治体系建设规范》团体标准文本；
2. 标准编制说明；
3. 标准实施方案及宣贯材料。

(二) 核心创新点

1. **体系创新：**首次建立覆盖全周期、全流程的儿童遗传代谢病防治体系标准；
2. **技术创新：**整合串联质谱、基因测序等新技术应用规范；
3. **机制创新：**建立多部门协作和社会干预的标准化模式；
4. **模式创新：**将“浙江模式”的经验转化为可推广的标准化方案。

十一、标准实施的建议与持续改进计划

(一) 标准实施推广

1. **试点应用：**选择有代表性的地区先行试点；
2. **培训宣贯：**通过学术会议、专题培训推广标准内容；
3. **全国推广：**依托起草单位的全国影响力，向全国推广；

(二) 持续改进机制

建立标准实施动态反馈机制，依托各级实施单位设立反馈渠道，常态化收集标准实施过程中的意见建议及存在问题；定期组织行业专家、实施单位代表开展一次标准实施效果全面评估，结合评估结论、医学技术发展新成果、国家政策调

整新要求及行业防治新需求，适时启动标准修订工作，形成“编制-实施-评估-优化”的长效闭环机制，确保标准持续适配行业发展需求，始终保持科学性与实用性。

十二、 其他应予说明的事项

本标准符合国家有关法律、法规和相关强制性标准的要求，没有侵犯他人合法权益。

《儿童遗传代谢病防治体系建设规范》
浙江省数理医学学会团体标准编制组

2025年12月29日