

晋城地区 2022-2025 年新生儿疾病筛查结果回顾性分析

邢佳欣, 李海丹, 张燕燕, 白 雅, 段剑锋*

晋城市妇幼保健院检验科 山西晋城

【摘要】目的 分析晋城地区新生儿疾病筛查现状及流行病学特征, 为本地区优化新生儿疾病筛查流程、完善早期诊断与干预管理提供科学依据。**方法** 回顾性分析 2022 年 1 月至 2025 年 12 月在晋城市出生并进行苯丙氨酸、促甲状腺激素及 17α -羟孕酮检测的新生儿筛查资料, 分析各年度新生儿筛查覆盖率、初筛阳性召回率, 总结苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减退症及先天性肾上腺皮质增生症的发病率及发病特点。**结果** 2022 年 1 月至 2025 年 12 月晋城市新生儿活产数为 55841, 筛查人数为 55251, 筛查率 98.94% (55251/55841); 初筛阳性 560 人, 召回复查 550 例, 召回率 98.21% (550/560); 苯丙酮尿症确诊 21 例, 总发病率 1/2631 (21/55251); 先天性甲减确诊 33 例, 总发病率 1/1674 (33/55251); 先天性肾上腺皮质增生症失盐型确诊 1 例, 总发病率 1/55251。此外, 筛查还发现高促甲状腺激素血症[促甲状腺激素 (TSH) 升高但游离甲状腺素 (FT4) 正常]7 例, 发病率为 1/7893。**结论** 晋城地区新生儿苯丙酮尿症及先天性甲状腺功能减退症发病率高于全国平均水平, 新生儿疾病筛查是实现此类疾病早筛早治的关键手段, 对降低儿童致残率、提升本地出生人口素质发挥着不可替代的作用。

【关键词】 新生儿疾病筛查; 苯丙酮尿症; 先天性甲状腺功能减退症; 先天性肾上腺皮质增生症

【基金项目】 晋城市重点科技研发项目 (20230216)

【收稿日期】 2026 年 7 月 5 日

【出刊日期】 2026 年 8 月 3 日

【DOI】 10.12208/j.ijcr.20260385

Retrospective analysis of neonatal disease screening results in Jincheng area from 2022 to 2025

Jiaxin Xing, Haidan Li, Yanyan Zhang, Ya Bai, Jianfeng Duan*

Department of Laboratory Medicine, Jincheng Maternal and Child Health Hospital, Jincheng, Shanxi

【Abstract】Objective To analyze the current status and epidemiological characteristics of neonatal disease screening in Jincheng area, so as to provide a scientific basis for optimizing the neonatal disease screening procedure and improving the management of early diagnosis and intervention in this region. **Methods** A retrospective analysis was conducted on the neonatal screening data of phenylalanine, thyroid-stimulating hormone and 17α -hydroxyprogesterone detection among newborns delivered in Jincheng City from January 2022 to December 2025. The annual screening coverage rate and initial positive recall rate were analyzed, and the incidence and epidemiological characteristics of phenylketonuria, congenital hypothyroidism and congenital adrenal hyperplasia were summarized. **Results** From January 2022 to December 2025, there were 55,841 live births in Jincheng City, among which 55,251 newborns received screening, with a screening rate of 98.94% (55251/55841). A total of 560 cases showed positive initial screening results, and 550 cases were recalled for re-examination, achieving a recall rate of 98.21% (550/560). Twenty-one cases were diagnosed with phenylketonuria, with an overall incidence rate of 1/2631 (21/55251); Thirty-three cases were confirmed as congenital hypothyroidism, with an overall incidence rate of 1/1674 (33/55251); One case was diagnosed with salt-wasting congenital adrenal hyperplasia, with an overall incidence rate of 1/55251. In addition, 7 cases of hyperthyrotropinemia [elevated Thyroid-Stimulating Hormone (TSH) and normal Free Thyroxine (FT4)] were detected in the screening, with an incidence of 1/7893. **Conclusion** The incidences of phenylketonuria and congenital hypothyroidism in Jincheng area are higher than the national average level. Neonatal disease screening is a key measure to realize early screening and early treatment of such diseases, and plays an irreplaceable role in reducing the disability rate of children and improving the quality of local newborn population.

*通讯作者: 段剑锋

【Keywords】Neonatal disease screening; Phenylketonuria (PKU); Congenital hypothyroidism (CH); Congenital adrenal hyperplasia (CAH)

新生儿疾病筛查被称为出生缺陷综合防控的最后一道防线,也是早期识别先天性、遗传性代谢内分泌疾病的核心公共卫生干预措施。这类疾病在新生儿期多呈隐匿状态,无典型临床症状,一旦延误诊治,极易造成智力损伤、生长发育落后、代谢紊乱等不可逆性损害,严重危害患儿身心健康,加重家庭与社会疾病负担。通过开展规范化新生儿疾病筛查,实现早发现、早诊断、早干预,可有效降低儿童重症发生率、致残率及病死率,对提高人口素质、完善出生缺陷防控体系具有重要意义^[1]。苯丙酮尿症(Phenylketonuria, PKU)、先天性甲状腺功能减退症(Congenital Hypothyroidism, CH)及先天性肾上腺皮质增生症(Congenital Adrenal Hyperplasia, CAH)作为国内新生儿筛查的重点病种,其发病水平常受地域环境、种族民族、生活习惯等多种因素综合影响^[2]。现阶段,晋城地区关于不同年份、区县 PKU、CH 与 CAH 发病特征的系统性分析仍较为缺乏。本研究综合分析晋城地区历年新生儿筛查相关数据,统计筛查覆盖率及目标疾病发病情况,探究地域与疾病发病的关联,为本地区优化新生儿疾病筛查方案、完善早期诊断与干预管理、提升妇幼健康服务能力提供循证依据。

1 对象和方法

1.1 研究对象

选择 2022 年 1 月至 2025 年 12 月在晋城市出生并进行苯丙氨酸、促甲状腺激素及 17 α -羟孕酮检测的 55 251 名新生儿作为本次研究对象,其中男 28 204 例,女 27 047 例。本研究经晋城市妇幼保健院医学伦理委员会批准(伦审[2023]05)。

1.2 研究方法

(1) 标本采集

依据《新生儿疾病筛查管理办法》^[3]及《新生儿疾病筛查技术规范(2010 年版)》^[4]要求进行新生儿筛查标本采集。采血时间为出生 72 小时后,7 天内,并充分哺乳;对于各种原因未采血者(早产儿、低体重儿、正在治疗疾病的新生儿、提前出院者等),采血时间一般不超过出生后 20 天。标本采集后 5 个工作日内递送至晋城市新生儿筛查中心。

(2) 实验室检测

1) 苯丙氨酸检测:使用全自动时间分辨荧光免疫分析仪(广州丰华)及苯丙氨酸测定试剂盒(广州丰华)

定量检测新生儿足跟血中苯丙氨酸(Phenylalanine, Phe)含量。当初筛结果 $\geq 2\text{mg/dL}$ 时,对原血片进行复查,仍为阳性则通知新生儿重新采血进一步召回复查。

2) 促甲状腺激素检测:使用全自动时间分辨荧光免疫分析仪(广州丰华)及新生儿促甲状腺激素测定试剂盒(广州丰华)定量检测新生儿足跟血中促甲状腺激素(Thyroid Stimulating Hormone, TSH)含量。当初筛结果 $\geq 9\mu\text{U/mL}$ 时,对原血片进行复查,仍为阳性则通知新生儿重新采血进一步召回复查。

3) 17 α -羟孕酮检测:使用全自动时间分辨荧光免疫分析仪(广州丰华)及新生儿 17 α -羟孕酮测定试剂盒(广州丰华)定量检测新生儿足跟血中 17 α -羟孕酮含量,当初筛结果 $\geq 30\text{nmol/L}$ 时,对原血片进行复查,仍为阳性则通知新生儿重新采血进一步召回复查。

(3) 临床诊断

若召回复查仍为阳性,进一步进行确诊检测。PKU 的诊断需进一步完善尿蝶呤谱定量检测、血二氢蝶啶还原酶活性功能检测及 PAH、PTS、GCH1、QDPR、PCBD1 及 SPR 基因变异检测,明确疾病分型与发病机制。TSH 筛查异常的新生儿需采集静脉血完善甲状腺功能相关检测,血 TSH 升高,游离四碘甲状腺原氨酸(Free Thyroxine, FT4)降低为甲状腺功能减低,血 TSH 升高,FT4 正常为高促甲状腺素血症^[5]。此类患儿需定期随访监测甲状腺功能,部分可能为亚临床甲状腺功能减退症或暂时性 TSH 升高。先天性肾上腺皮质增生症的诊断需进一步完善血清激素、电解质及肾上腺功能相关检测,并行 CYP21A2 等相关基因变异检测。

1.3 统计学方法

应用 SPSS 25.0 统计软件进行数据分析。计数资料以率(%)表示,组间比较采用 χ^2 检验。

2 结果

(1) 晋城地区新生儿 PKU、CH 及 CAH 筛查情况分析

2022 年 1 月至 2025 年 12 月晋城市新生儿活产数为 55 841,筛查人数为 55 251,总筛查率 98.94%(55 251/55 841);2022-2025 年,晋城地区新生儿年筛查率保持在 98.00%以上,2024 年后年筛查率保持在 99.00%以上。初筛阳性率为 1.01%,召回复查率为 98.21%,具体分析详见表 1。

(2) 晋城地区新生儿 PKU、CH、CAH 及高 TSH 血症发病率统计

2022 年-2024 年晋城地区新生儿 PKU、CH、CAH 及高 TSH 血症共确诊 62 例。其中 PKU 患儿 21 例, 各年度发病率波动于 1/4957 至 1/1693 之间, 总发病率 1/2631。CH 患儿 33 例, 各年度发病率波动于 1/3717 至 1/1080 之间, 总发病率 1/1674; CAH 患儿 1 例, 发

病率 1/55841; 此外, 筛查还发现高促甲状腺激素血症 7 例, 总发病率为 1/7893, 不同年份确诊患儿及发病率详见表 2。

(3) 晋城地区新生儿筛查各指标阳性预测值分析
在本研究纳入的 3 种新生儿遗传代谢病筛查项目中, PKU 的阳性预测值最高, 为 17.50%; CH 次之, 为 9.79%; CAH 的阳性预测值最低, 为 1.08%, 详见表 3。

表 1 晋城地区新生儿 PKU、CH 及 CAH 筛查率统计

年份	筛查人数	活产人数	筛查率	初筛阳性	初筛阳性率	召回复查	召回复查率
2022	15123	15318	98.73%	105	0.69%	105	100%
2023	13544	13682	98.99%	159	1.17%	159	100%
2024	14870	15013	99.05%	126	0.85%	121	96.03%
2025	11714	11828	99.04%	170	1.45%	165	97.06%
总计	55251	55841	98.94%	560	1.01%	550	98.21%

表 2 晋城地区新生儿 PKU、CH、CAH 及高 TSH 血症发病率统计

年份	PKU		CH		CAH		高 TSH 血症	
	确诊例数	发病率	确诊例数	发病率	确诊例数	发病率	确诊例数	发病率
2022	5	1/3025	14	1/1080	0	0	1	1/15123
2023	8	1/1693	11	1/1231	0	0	4	1/3386
2024	3	1/4957	4	1/3717	0	0	2	1/7435
2025	5	1/2343	4	1/2928	1	1/11714	0	0
总计	21	1/2631	33	1/1674	1	1/55251	7	1/7893

表 3 晋城地区新生儿 PKU、CH、CAH 筛查阳性预测值分析

疾病类型	初筛阳性	召回复查	确诊例数	阳性预测值 (%)
PKU	123	120	21	17.50
CH	342	337	33	9.79
CAH	95	93	1	1.08

3 讨论

开展规范化新生儿疾病筛查, 能够从源头实现高危患儿早期甄别, 及时启动临床干预与长期随访管理, 不仅可显著改善患儿远期预后, 还能有效减少残疾发生, 缓解家庭医疗照护压力, 在健全出生缺陷防控体系、提升全民健康素质中发挥着不可替代的作用。2021 年 4 月, 晋城市成立新生儿筛查中心, 独立开展新生儿筛查工作。在政府、医疗机构及医务人员的共同努力下, 2022 年至 2025 年新生儿筛查率稳定在 98% 以上, 2024 年起, 筛查率提升至 99%。符合《全国出生缺陷综合防治方案》中关于 2022 年新生儿筛查率应达到 98% 的具体目标^[6], 高于全国平均水平^[1]。但当前仍存在部分

监护人拒绝参与新生儿疾病筛查的情况。因此, 应持续强化孕期及产后健康宣教, 普及新生儿遗传代谢病筛查的临床价值与远期获益, 提升家属认知水平与筛查配合意愿, 进而有效提高筛查覆盖率、阳性病例召回率及确诊患儿的规范随访与治疗依从性。

PKU 为常染色体隐性遗传代谢病, 新生儿期多无明显症状, 隐匿性极强, 该病可导致患儿体内苯丙氨酸异常蓄积, 损伤中枢神经系统, 引发智力及发育的不可逆损害。规范开展新生儿筛查, 能够实现 PKU 早期确诊与及时干预。晋城地区 PKU 发病率为 1/2631, 明显高于国内平均水平^[1] (1/13 911), 与国内如浙江省^[7] (1/21 176)、云南省^[8] (1: 24 125)、河南省^[9] (1/8

144)、河北省^[10](1/8946)相比也较高。CH 是新生儿常见的内分泌遗传性疾病,多由遗传与环境共同作用。患儿常表现为生长滞后、智力发育迟缓,若错失早期诊疗时机,将造成不可逆的神经系统损伤,严重影响远期生活质量。当前国内外新生儿 CH 发病率整体呈逐年上升态势,晋城市 CH 发病率为 1/1674,明显高于国内平均水平(1/2027)^[1],对比山西省运城市 0.52% 的检出率^[11],本地区 CH 发病率也相对偏高。综上,本地区 PKU 与 CH 检出率均明显高于全国平均水平。这一现象提示本地人群可能存在特殊的遗传易感背景,同时地域环境、生活习惯及人口结构差异也可能对发病水平产生一定影响。2022-2025 年,晋城地区 PKU 与 CH 年度发病率存在一定波动,2023 年 PKU 发病率(1/1693)显著高于 2024 年(1/4957),可能与当年筛查人数较少导致的偶然波动有关,属于筛查过程中的随机波动,需扩大样本量进一步验证。

CAH 为常染色体隐性遗传病,新生儿可出现呕吐、拒奶、脱水、电解质紊乱等肾上腺危象,女性多伴有外生殖器畸形,延误诊治易危及生命,并可引发生长发育异常与性早熟^[12]。晋城地区 CAH 发病率为 1/55 251,低于国内其他地区,如广西(1/17 193)^[13]、宁夏(1/14 550)^[14]、北京(1/15 823)^[15]、贵阳(1/19 778)^[16];与山西本省六市筛查数据相比也较低(1/21 459)^[17]。分析晋城地区新生儿筛查指标阳性预测值,可见 CAH 的阳性预测值最低,为 1.08%。分析原因可能与新生儿自身生理特点及筛查体系设置相关。新生儿受早产、低出生体重、分娩应激、感染及喂养不足等因素影响,17-羟孕酮可出现一过性生理性升高,是造成假阳性的主要诱因。此外,早产儿肾上腺发育尚未成熟、标本采集时机不当、保存运输不规范以及母体孕期用药干扰等,也会导致筛查指标假性异常。后续需结合孕周、出生体重建立不同临界值,优化 CAH 筛查判定标准,减少生理性假阳性;严格规范足跟血采血时间、标本保存与转运流程,强化实验室室内质控;同时加强阳性患儿随访复筛与临床鉴别诊断,避免过度召回与不必要转诊,在保证筛查敏感度的同时,有效提升 CAH 筛查特异度与阳性预测值。

本研究仅统计分析确诊患儿发病率,存在一定局限性。因区域新生儿筛查独立开展时间较短,病例随访观察周期有限,未能深入探讨患儿用药依从性,以及远期智力、体格生长发育等预后指标。后续将对确诊患儿进行持续跟踪随访,客观评价早期干预对患儿预后的改善作用。晋城地区 PKU 与 CH 发病率均高于全国平

均水平,临床需加强筛查阳性患儿的召回随访,缩短筛查至确诊干预的时间间隔。同时可将该类疾病纳入孕前遗传咨询服务,强化高危生育人群健康宣教与风险评估,构建孕前预警、新生儿筛检、临床早期干预一体化防控模式,全面提升晋城地区出生缺陷综合防治水平。

参考文献

- [1] 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.
- [2] 赵正言. 中国新生儿筛查四十三年发展历程——从陈瑞冠教授说起[J]. 临床儿科杂志,2024,42(2):89-92.
- [3] 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[2009]第 64 号[A/OL]. (2009-02-16).
- [4] 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]第 96 号[A/OL]. (2010-11-10).
- [5] 邵肖梅,叶鸿瑁,丘小汕等. 实用新生儿学第 5 版[M]. 北京:人民卫生出版社,2018: 922
- [6] 中华人民共和国国务院. 关于印发全国出生缺陷综合防治方案的通知[J]. 中华人民共和国国家卫生和计划生育委员会公报,2018, (8): 103-105.
- [7] 周朵,杨茹莱,黄新文,等. 浙江省 1200 万例新生儿先天性甲状腺功能减退症、高苯丙氨酸血症筛查结果分析[J]. 浙江大学学报(医学版),2023,52(6):683-692.
- [8] 邹团标,李智,姚莉琴,等. 云南新生儿苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症的筛查研究[J]. 中国优生与遗传杂志,2020,28(2):198-199,242.
- [9] 赵德华,孟云,张展,等. 河南省新生儿苯丙酮尿症(PKU)筛查 10 年回顾[J]. 医药论坛杂志,2008,29(10):38-39.
- [10] 祁晓峰,张昊昱,李晓霞,等. 1981-2019 年河北省新生儿苯丙酮尿症的筛查分析[J]. 中国优生与遗传杂志,2021, 29(2):241-242.
- [11] 何红琴,令狐丹丹,徐佳,等. 运城市新生儿苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症筛查结果分析及流行病学调查[J]. 中国现代医药杂志,2020,22(11):15-19.
- [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筛,中国医师协会青春期医学专业委员会临床遗传学组,中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组. 先天性肾上腺皮质增生症新生儿筛查共识[J]. 中华儿科杂志,2016, 54(6):404-409.
- [13] 罗超,范歆,林彩娟,等. 广西地区单胎和双胞胎新生儿先天

- 性肾上腺皮质功能增生症筛查确诊结果分析[J]. 中国儿童保健杂志,2016,24(2):183-184.
- [14] 毛新梅,井淼,田海燕. 宁夏地区 160 046 名新生儿先天性肾上腺皮质增生症筛查与治疗随访分析[J]. 中国当代儿科杂志,2016,18(8):698-701.
- [15] 谷丽紧,宫丽霏,赵金琦,等. 2019-2024 年北京市新生儿肾上腺皮质增生症筛查情况分析[J]. 中国妇幼健康研究,2026,37(1):99-104.
- [16] 李林洁,杨雪,刘兴宇,等. 贵阳市新生儿筛查中心新生儿先天性肾上腺皮质增生症筛查分析[J]. 贵州医药,2024,48(1):30-32.
- [17] 穆文娟,杨建平,张小刚,等. 山西省六地市新生儿先天性肾上腺皮质增生症的筛查结果分析[J]. 中国药物与临床,2016,16(10):1423-1425.
- 版权声明:** ©2026 作者与开放获取期刊研究中心 (OAJRC) 所有。本文章按照知识共享署名许可条款发表。
<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>

**OPEN ACCESS**