**附件2**

**新生儿先天性心脏病、遗传代谢病、听力免费筛查和耳聋基因检测知情同意书**

监护人姓名： 受检者性别： 出生日期： 住院病历号：

**一、告知内容：**

1、新生儿先天性心脏病筛查是新生儿时期对先天性心脏病实施的专项检查。新生儿出生后6～72小时至出院前，采用简单易行、无创伤性的两项指标进行筛查，即心脏杂音听诊和经皮血氧饱和度测定。筛查结果分为阳性和阴性两种。筛查阳性者，由市妇幼保健院（先天性心脏病筛查诊治中心）进行免费心脏彩超检查，确诊为先天性心脏病的患儿应当及时接受进一步的评估和治疗。由于疾病的复杂性和筛查技术的限制，少部分孩子可能出现筛查结果假阴性的情况（即患有先天性心脏病但筛查结果阴性），因此建议所有筛查阴性者，在出生后42天至孩子出生医院进行复查；

2、新生儿遗传代谢病是影响儿童智力和体格发育的严重疾病，若及早诊断和治疗，患儿的身心发育大多可达到正常同龄儿童的水平。本筛查是根据《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、遗传性疾病施行的专项检查，以达到早期诊断、早期治疗的目的。对防止残疾、提高出生人口素质有着重大意义。

（1)三亚市已开展筛查的遗传代谢病为：先天性甲状腺功能减低退(CH)；葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症(G6PD)；苯丙酮尿症(PKU)；串联质谱法48种遗传代谢病。

（2）新生儿出生3天并充分哺乳后进行足跟采血。

（3）若筛查结果异常，省筛查中心或三亚市妇幼保健院（三亚市妇女儿童医院）将尽快通知您孩子进行确诊检查。

（4）无论应用何种筛查方法，由于个体的生理差别和其他因素，个别患者可能呈假阴性。即使通过筛查，也需要定期进行儿童保健检查。

3、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》在新生儿期对新生儿进行听力筛查。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，三亚市妇幼保健院（三亚市妇女儿童医院）为全省指定的三家听力障碍诊治机构之一。

4、我国每年新增6-8万耳聋新生儿，遗传因素约占60％，目前已知的致聋基因已超过80个，涉及100种致病变异和150个相关基因区域。遗传性耳聋基因检测是针对我国最常见的4个耳聋相关基因 GJB2、GJB3、SLC26A4 (PDS)、MT-RNR1 ( 12SrRNA )的20个位点进行检测，可以早期发现药物敏感性个体、遗传性耳聋个体(包括因早期听力损失不明显而被听力筛査漏诊的遗传性耳聋个体)以及耳聋基因突变的携带者，对防残减残、提高人口素质、减轻家庭和社会负担具有重大意义。

**二、知情选择：**

我已充分了解上述筛查项目的性质、目的、必要性、风险性和费用(免费)，理解筛查存在假阳性和假阴性的结果，对其中的疑问已经得到医务人员的解答。

我同意我监护的孩子接受

□ 新生儿先天性心脏病筛查 □ 新生儿遗传代谢病筛查

□ 新生儿听力筛查 □ 耳聋基因检测

监护人（签名）： 联系电话：

日期： 年 月 日

我已被告知上述疾病可能导致的不良后果，我不同意我监护的孩子接受

□ 新生儿先天性心脏病筛查 □ 新生儿遗传代谢病筛查

□ 新生儿听力筛查 □ 耳聋基因检测

监护人（签名）： 联系电话：

日期： 年 月 日

**三、筛查技术人员陈述：**

我已经告知监护人该新生儿将要进行新生儿先天性心脏病筛查、遗传代谢病筛查和听力筛查等的性质、目的、风险性、必要性和费用（免费），并且解答了关于此次检查的相关问题。

我已经告知监护人在新生儿出院后1周内带其到 进行

□ 新生儿先天性心脏病筛查 □ 新生儿遗传代谢病筛查

□ 新生儿听力筛查 □ 耳聋基因检测

医（护）人员签名 签名日期 年 月 日