

陕西省卫生和计划生育委员会
陕西省人力资源与社会保障厅
陕西省财政厅
陕西省民政厅文件
陕西省食品药品监督管理局
陕西省扶贫开发办公室
陕西省残疾人联合会

陕卫妇幼发〔2017〕55号

关于进一步做好儿童苯丙酮尿症
医疗保障工作的通知

各设区市、杨凌示范区、韩城市卫生计生局（委）、人社局、财政局、民政局、食药监管局、扶贫办、残联：

苯丙酮尿症（PKU）是一种遗传代谢病，早期诊断及早期干预治疗是防治苯丙酮尿症患儿出现严重的智力障碍、精神和运动系

统发育迟缓的有效措施。为加强出生缺陷综合防治工作，提高出生人口素质，防止残疾发生，减轻苯丙酮尿症患者家庭经济负担，促进社会和谐发展，决定从2017年6月1日起将儿童苯丙酮尿症（含四氢生物蝶呤缺乏症）的治疗费用纳入城乡居民基本医疗保险报销范围。现将有关事项通知如下：

一、保障对象、范围及标准

（一）保障对象：参加陕西省城乡居民基本医疗保险，年龄在18周岁以下的苯丙酮尿症患者，包括四氢生物蝶呤缺乏症患者。

（二）保障范围：苯丙酮尿症治疗性食品（不含或低苯丙氨酸成分的米、面、奶粉、蛋白粉等）、专用药品（盐酸沙丙蝶呤、L-多巴、5-羟色胺等）以及门诊检查费用（血苯丙氨酸、苯丙氨酸/酪氨酸、尿蝶呤谱、红细胞二氢蝶啶还原酶活性、血常规、肝肾功等）。

（三）保障标准：具体见下表。

病种名称	限定年龄	保障范围	费用限额标准	保障比例
苯丙酮尿症（PKU）	0-3周岁	门诊检查费用及治疗性食品药品费用	限额1.5万元/年	70%
	4-14周岁		限额1.7万元/年	
	15-18周岁		限额2万元/年	
四氢生物蝶呤缺乏症（BH4D）	0-3周岁	门诊检查费用及治疗性食品药品费用	限额1.6万元/年	70%
	4-14周岁		限额1.8万元/年	
	15-18周岁		限额2.0万元/年	

二、定点救治医疗机构

为保证治疗效果，对苯丙酮尿症患者实行定点救治医疗服务制度。西北妇女儿童医院（陕西省妇幼保健院）确定为我省苯丙

酮尿症确诊和省级救治医疗机构。各市卫生计生部门和人社部门共同确定一家市级定点救治医疗机构，优先考虑符合国家《新生儿疾病筛查技术规范（2010年版）》（卫妇社发〔2010〕96号）苯丙酮尿症诊治技术规范条件的市级妇幼保健机构。

三、治疗性食品的招标采购和管理

苯丙酮尿症治疗性食品由西北妇女儿童医院（陕西省妇幼保健院）统计汇总全省采购数量，依托陕西省药械集中采购平台，采取联合带量的招标方式确定供货商及价格。各定点救治医疗机构按省级招标价格按需采购，零加成销售。

苯丙酮尿症的治疗性食品，由各定点救治医疗机构按特殊药品管理，在药房单独设置专柜或专区存放。

定点救治医疗机构要确定专人负责苯丙酮尿症患儿的治疗和管理，指定专门科室和医生依据患儿病情确定治疗性食品和药品的使用量并开具处方，患儿家长凭处方到指定的窗口购买。治疗性食品原则上每次购买一个月的治疗量，路途较远或山区交通不便的患儿，可酌情购买2个月治疗量。

四、就诊及报销流程

（一）确定诊断

按照我省新生儿疾病筛查工作要求，各市新生儿疾病筛查分中心检测出可疑苯丙酮尿症患儿后，需及时召回患儿，重新采集血片送至省新生儿疾病筛查中心（陕西省妇幼保健院）进行复查确诊。省新生儿疾病筛查中心（陕西省妇幼保健院）应及时进行检测并对确诊的苯丙酮尿症患儿出具《苯丙酮尿症诊断证明书》（见附件1）。

各定点救治医疗机构依据省新生儿疾病筛查中心（陕西省妇幼保健院）出具的《苯丙酮尿症诊断证明书》，及时为患儿办理《陕西省苯丙酮尿症定点救治登记表》（见附件2），并告知家长到户籍所在地及时办理城乡居民基本医保手续。

对既往诊断明确的苯丙酮尿症患儿，其家长应持医院诊断证明和相关辅助检查材料到定点救治医疗保健机构，经审核确认后，填写《陕西省苯丙酮尿症定点救治登记表》。对尚不能确认的，由定点救治医疗机构进一步检查，由省新生儿疾病筛查中心（陕西省妇幼保健院）予以明确诊断。

（二）申报和审批。参加城乡居民基本医疗保险的苯丙酮尿症患儿家长携带城乡居民基本医疗参保（参合）证、户口本、《苯丙酮尿症诊断证明书》和《陕西省苯丙酮尿症定点救治登记表》到各市、县（区）基本医保经办机构提出门诊特殊疾病治疗申请。

市、县（区）基本医保经办机构对其身份和病情核实后，在《陕西省苯丙酮尿症定点救治登记表》上出具审核意见并盖章确认，符合条件的苯丙酮尿症患儿，按特殊慢病管理，有关费用纳入保障范围。

（三）定点治疗。苯丙酮尿症患儿家长持审核同意的《陕西省苯丙酮尿症定点救治登记表》到定点救治医疗机构接受治疗。

（四）费用补偿。苯丙酮尿症患儿检查及购买治疗性食品和药品费用，只需支付个人承担部分，医保支付部分由基本医保经办机构与定点救治医疗机构进行结算。

（五）定点救治医疗机构对其他项目或捐赠方免费提供的食品及药品，严格按照原项目方案执行，不得纳入城乡居民基本医

疗保险报销范围。

五、保障措施

（一）各市、县（区）要大力宣传儿童苯丙酮尿症救治惠民政策，各新生儿疾病筛查机构，在开展新生儿遗传代谢性病筛查时要做到充分告知，提高苯丙酮尿症患者家长的救治政策知晓率，切实保证这项惠民政策落到实处。各相关部门和定点救治医疗机构要在各自职责范围内做好实施前的准备工作。

（二）定点救治医疗机构要本着方便患者，有利于治疗的原则，切实做好儿童苯丙酮尿症救治及管理工作。要建立苯丙酮尿症患者个人治疗档案（见附件3），留存患儿相关证件复印件、苯丙酮尿症诊断证明书、治疗处方、发票存根复印件等资料，按季度向省新生儿疾病筛查中心（陕西省妇幼保健院）报送《陕西省定点救治医疗机构苯丙酮尿症患者治疗情况季度统计表》（见附件4），并做好苯丙酮尿症患者随访工作。

（三）省新生儿疾病筛查中心（陕西省妇幼保健院）要加强对定点救治医疗机构的人员培训与技术指导，及时摸清全省苯丙酮尿症发病及救治情况，每年10月底以前向省卫生计生委提交当年工作总结和下一步工作建议。

（四）各市、县（区）基本医保经办机构要按有关规定及时进行费用结算，并留存相关资料。

（五）各市、县（区）卫生计生行政部门要积极推进婚前医学检查和二胎生育咨询工作的开展，积极预防苯丙酮尿症出生缺陷的发生。要做好苯丙酮尿症患者救治与新生儿疾病筛查工作的衔接和信息收集，指导各定点救治医疗机构提供规范性筛查服务，

定期开展质量控制与评估，组织专家开展技术指导，力争做到早发现、早治疗，确保筛查和治疗工作质量。

（六）加强部门协作，共同做好苯丙酮尿症患儿的医疗保障工作。各市、县（区）财政部门要支持定点救治医疗机构开展工作，提高其服务能力。民政部门要将符合条件的苯丙酮尿症患儿纳入医疗救助范围，按政策给予救助。扶贫部门要做好贫困家庭苯丙酮尿症患儿的救助工作，防止因病致贫；残联要将已经形成残疾的苯丙酮尿症儿童，纳入康复救助范围，鼓励慈善组织开展爱心救助。

（七）加强督导检查。各地要定期对苯丙酮尿症患儿救治工作开展自查和抽查。省卫生计生委和省人社厅将会同相关部门，适时对各地将苯丙酮尿症患儿治疗费用纳入城乡居民基本医疗保险保障工作情况，进行督导检查。

附件：1. 苯丙酮尿症（PKU）诊断证明书
2. 陕西省苯丙酮尿症定点救治登记表
3. 陕西省苯丙酮尿症患儿治疗个案表
4. 陕西省定点救治医疗机构苯丙酮尿症患儿治疗情况
季度统计表



陕西省卫生计生委



陕西省人力资源和社会保障厅



陕西省财政厅



陕西省人民政府



陕西省食品药品监督管理局



陕西省扶贫开发办公室



陕西省残疾人联合会

2017年4月20日

附件 1

苯丙酮尿症诊断证明书（存根）

婴儿姓名 _____ 性别 _____ 出生日期： _____ 年 _____ 月 _____ 日

母亲姓名 _____ 父亲姓名 _____ 联系电话 _____

出生医疗机构 _____

苯丙氨酸确诊日期： _____ 年 _____ 月 _____ 日 确诊值 _____ mg/dl

苯丙氨酸复查日期： _____ 年 _____ 月 _____ 日 复查值 _____ mg/dl

诊断名称： _____ 治疗建议： _____

医师签字： _____ 监护人签字： _____ 领取日期： _____ 年 _____ 月 _____ 日

诊断单位（盖章）： _____

苯丙酮尿症诊断证明书（家长保存）

婴儿姓名 _____ 性别 _____ 出生日期： _____ 年 _____ 月 _____ 日

母亲姓名 _____ 父亲姓名 _____ 联系电话 _____

出生医疗机构 _____

苯丙氨酸确诊日期： _____ 年 _____ 月 _____ 日 确诊值： _____ mg/dl

苯丙氨酸复查日期： _____ 年 _____ 月 _____ 日 复查值： _____ mg/dl

诊断名称： _____ 治疗建议： _____

医师签字： _____ 监护人签字： _____ 领取日期： _____ 年 _____ 月 _____ 日

诊断单位（盖章）： _____

附件 2

陕西省苯丙酮尿症定点救治登记表

编号: □□□□□□□□□□□□□□□□

患儿姓名		性别		年龄		民族		出生日期	
监护人姓名				与患儿关系					联系电话
在何地参加城镇医保				县(市、区)	医保证号				
在何地参加新农合				县(市、区)	新农合证号				
家庭地址									
诊断医院				鉴别诊断医院					
实验室检测	1. 苯丙氨酸浓度: 初筛_____ $\mu\text{mol/L}$ 复查_____ $\mu\text{mol/L}$ 2. 尿蝶呤谱分析: 新蝶呤_____ mmol/mol Cr 尿蝶呤_____ mmol/mol Cr B%_____ 3. 红细胞二氢蝶啶还原酶活性测定: $\text{nmol}/(\text{min. } 5\text{mmdisc})$ 为对照活性_____ % 4. 四氢生物蝶呤负荷试验: 0 小时_____ $\mu\text{mol/L}$ 2 小时_____ $\mu\text{mol/L}$ 4 小时_____ $\mu\text{mol/L}$ 6 小时_____ $\mu\text{mol/L}$ 8 小时_____ $\mu\text{mol/L}$ 24 小时_____ $\mu\text{mol/L}$ 5. 是否进行基因诊断:								
诊断(疾病名称)				医师签字	年 月 日				
患儿监护人是否同意治疗				患儿监护人签字 年 月 日					
定点医疗机构审核意见(盖章)				负责人签字 年 月 日					
经办机构审批意见(盖章)				年 月 日					

注: 1. 编号与全国新生儿疾病筛查信息直报系统表 6 中编号一致。

2. 此表一式三份, 由定点医疗保健机构填写。患儿监护人、城乡居民医保经办机构或新农合经办机构、定点医疗机构各存一份。

3. 患儿监护人请注意妥善保管此表。

附件 4

定点救治医疗机构苯丙酮尿症患儿治疗情况季度统计表

(____年 第 ____季度)

定点治疗医疗机构: (单位盖章)

本季度新增 PKU 患儿数	其 中		
	本省户籍患儿数	正规治疗患儿数	非正规治疗患儿数
			放弃治疗患儿数

填表人:

填表日期: ____年__月__日

说明:

1. 本报表由陕西省 PKU 定点治疗医疗机构填写, 按季度报送, 每季度第一个月月底上报上一季度的统计表;
2. 本季度新增就诊 PKU 患儿数指此时间段内首次就诊并建立病历档案的 PKU 患儿人数;
3. 逻辑关系: 本季度新增就诊 PKU 患儿数 \geq 本省户籍患儿数; 本季度新增就诊 PKU 患儿数 = 正规治疗患儿数 + 非正规治疗患儿数 + 放弃治疗患儿数。

