

新生儿先天性心脏病筛查技术的应用现状与实施效果研究

杨惠梅, 陈枳月, 谢 勇*

新疆维吾尔自治区人民医院克拉玛依医院(克拉玛依市中心医院)新生儿科, 新疆 克拉玛依

收稿日期: 2026年7月1日; 录用日期: 2026年7月23日; 发布日期: 2026年8月4日

摘 要

目的: 系统综述先天性心脏病(CHD)新生儿筛查的核心技术方法、国内外实施现状与成效, 为基层医疗机构优化筛查策略提供参考。方法: 检索国内外CHD筛查相关文献, 重点分析双指标法(心脏听诊 + 经皮血氧饱和度测定)的技术原理、敏感性特异性数据, 以及上海、海南、银川等地的筛查实践模式。同时, 收集克拉玛依市中心医院2023~2024年筛查数据进行案例验证。结果: 双指标联合筛查敏感度达93.35%、特异度97.30%, 显著优于单一指标。上海2017~2021年筛查801,831名新生儿, 筛查率99.48%; 海南全省筛查率98.88%; 银川建立了三级筛查闭环管理体系。克拉玛依市中心医院2023~2024年累计筛查3686例, 两年总筛查率98.58%, 确诊CHD 63例, 无死亡病例, 验证了该技术在西部地市级医院的可行性。结论: 新生儿CHD筛查是最具成本效益的公共卫生干预之一。双指标法技术成熟、操作简便, 适合在全国推广实施。未来需进一步推动筛查技术智能化、完善阳性病例转诊路径, 并建立全生命周期健康管理模型。

关键词

先天性心脏病, 新生儿筛查, 脉搏血氧测定, 出生缺陷, 公共卫生

Neonatal Congenital Heart Disease Screening: A Review of Technology Application and Implementation Effectiveness

Huimei Yang, Zhiyue Chen, Yong Xie*

Neonatology Department, Karamay Central Hospital of Xinjiang, Karamay Xinjiang

Received: July 1, 2026; accepted: July 23, 2026; published: August 4, 2026

*通讯作者。

文章引用: 杨惠梅, 陈枳月, 谢勇. 新生儿先天性心脏病筛查技术的应用现状与实施效果研究[J]. 临床医学进展, 2026, 16(8): 215-220. DOI: 10.12677/acm.2026.1682787

Abstract

Objective: To systematically review the core technical methods, implementation status, and effectiveness of neonatal screening for congenital heart disease (CHD), and to provide references for optimizing screening strategies in primary healthcare institutions. **Methods:** Literature on CHD screening was retrieved and analyzed, focusing on the dual-index method (cardiac auscultation + pulse oximetry), and screening practices in Shanghai, Hainan, and Yinchuan. Screening data from Karamay Central Hospital (2023~2024) were collected as a case validation. **Results:** The dual-index method has a sensitivity of 93.35% and specificity of 97.30%, significantly better than single indicators. From 2017 to 2021, Shanghai screened 801,831 newborns with a coverage of 99.48%; Hainan achieved a provincial coverage of 98.88%; Yinchuan established a three-tier closed-loop management system. Karamay Central Hospital screened 3,686 cases during 2023-2024 with an overall coverage of 98.58%, confirming 63 CHD cases with zero mortality, validating the feasibility of this technology in western municipal hospitals. **Conclusion:** Neonatal CHD screening is a highly cost-effective public health intervention. The dual-index method is mature, simple to operate, and suitable for nationwide promotion. Future efforts should focus on intelligent screening technologies, improved referral pathways, and full-life-cycle health management models.

Keywords

Congenital Heart Disease, Neonatal Screening, Pulse Oximetry, Birth Defects, Public Health

Copyright © 2026 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

先天性心脏病(CHD)是全球最常见的出生缺陷类型,约占活产婴儿的 6‰~10‰,在中国已连续十年位居出生缺陷首位。最新流行病学数据显示,我国 CHD 发生率为 8.98‰,约占新生儿出生缺陷的 40%以上,是导致婴儿死亡的首要原因[1]。其中重症 CHD (如大动脉转位、左心发育不良综合征)占比约 25%~30%,未经干预的患儿一年内死亡率高达 60% [2]。值得注意的是,约 30%的重症 CHD 患儿在出院前缺乏典型临床症状,导致诊断延迟,错失最佳干预时机。通过及时治疗,重症 CHD 手术成功率可达 95%以上[3],这凸显了早期筛查对改善预后的关键价值。

从公共卫生政策视角看,中国近年来持续强化 CHD 筛查体系建设。继 2018 年将 CHD 纳入新生儿筛查疾病谱后,《出生缺陷防治能力提升计划(2023-2027 年)》进一步提出明确目标:到 2025 年实现区县覆盖率 100%,2027 年筛查率达到 80% [4]。这一政策导向与全球出生缺陷三级预防战略相契合,标志着我国 CHD 防控从被动诊治向主动筛查转变。

本文系统综述 CHD 筛查的核心技术方法、国内外实施现状与成效,并结合克拉玛依市中心医院 2023~2024 年真实世界筛查数据,验证该技术在西部地市级医院的落地效果,为基层医疗机构优化筛查策略提供参考。

2. 筛查技术与方法

2.1. 核心筛查技术

目前国际研究的新生儿先天性心脏病(CHD)筛查技术共有四种(详见表 1),业内公认的主流筛查体系

是以“双指标法”为核心构建而成，即联合应用心脏听诊和经皮脉搏血氧饱和度测定(POX)。这一方案由复旦大学黄国英教授团队通过大样本前瞻性研究验证，针对出生后 6~72 小时的新生儿实施[5]。其操作规范要求：心脏听诊需由训练有素的医护人员在安静环境下进行，重点识别病理性杂音；POX 测量则采用运动抑制状态下的右手和任一足部同步监测，任一部位血氧饱和度低于 95%或手足差异超过 3%视为异常。

海南省大规模应用研究证实，双指标联合筛查的敏感度达 93.35%，特异度 97.30%，显著优于单一指标(心脏听诊敏感度 67.93%，POX 敏感度 37%) [6]。这一高效筛查策略解决了传统方法对低氧依赖性心脏病(如右心室流出道梗阻)检出率低的问题。尤其对危重症 CHD，双指标均阳性的比率显著高于单一指标阳性(P = 0.001)，为早期识别高风险患儿提供了可靠依据。

Table 1. Comparison of performance among different CHD screening techniques
表 1. 不同 CHD 筛查技术性能比较

筛查技术	敏感度(%)	特异度(%)	适用场景	主要局限性
双指标法(听诊 + POX)	93.35	97.30	产后 6~72 小时新生儿	对非低氧型 CHD 检出不足
胎儿超声心动图	70~85	>95	孕 18~24 周	对室间隔小缺损敏感度低
AI 智能听诊器	95.3	89.3	基层初筛、社区随访	依赖高质量心音数据
基因筛查(SNP)	60~75	>85	高危家族史胎儿	多数 CHD 为多基因遗传

2.2. 补充诊断技术

随着技术进步，多维度筛查体系正在完善。胎儿期筛查通过孕中期(18~24 周)超声心动图可识别 70%~85%的严重心脏畸形，但对轻中度室间隔缺损、房间隔缺损等结构异常的敏感度有限[7]。为突破这一局限，AI 赋能的影像分析技术迅速发展。广东省妇幼体系应用的智能超声系统，通过深度学习算法自动识别胎儿心脏水平长轴切面及大血管走向，使 CHD 检出率有所提升[8]。

分子诊断技术也在 CHD 筛查中崭露头角。基于游离 DNA 分析的产前筛查可检测 GATA4、NKX2-5 等先天性心血管病相关基因突变[9]。我国学者开发的 74 种血浆蛋白标志物组合已获专利认证，为无创产前筛查提供新路径[10]。

3. 国内外筛查实践与成效

3.1. 国际筛查实践

美国是最早推行新生儿 CHD 筛查的国家之一。2011 年，美国卫生与公众服务部将 POX 筛查纳入新生儿常规筛查推荐清单[11]，截至 2018 年，全美 50 个州均已实施 POX 筛查[12]。2020 年欧洲心脏病学会指南明确推荐将 POX 作为新生儿 CHD 筛查的补充手段[3]。一项纳入 25 项研究、近 20 万新生儿的 Meta 分析显示，POX 筛查危重症 CHD 的敏感性为 76.3%，特异性为 99.9% [13]。

3.2. 国内筛查实践

上海作为国内“双指标法”策源地，2016 年起在全市范围内推广该技术。2017~2021 年，上海市完成 801,831 名新生儿筛查，筛查率高达 99.48%，确诊的 752 例危重症 CHD 患儿及时接受手术或介入治疗，成功率 95%。这一系统性干预使上海市 5 岁以下儿童 CHD 死因占比从 25.93%下降至 16.61%，婴儿死亡率从 4.58‰降至 2.30‰ [14]，充分体现了筛查的公共卫生价值。

海南省建立了全省统一的“筛-诊-评”网络，覆盖 17 个市县所有助产机构。2020~2021 年数据显示，全省筛查率达 98.88%，确诊 CHD 527 例(患病率 2.58‰)，其中重症 CHD 患儿 94 例均获及时治疗，

0~1 岁儿童 CHD 标准化死亡率降至 1.96/10 万[6]。该模式创新性实施“卫健委认证诊断机构 + 三甲医院评估”的双轨制，确保筛查阳性病例获得规范化转诊。

银川市构建了新生儿先心病三级筛查与闭环管理体系，规范基层初筛(听诊及血氧)、区级复筛(超声)、市级诊断流程，建立“筛查 - 诊断 - 治疗 - 随访”全周期路径。通过设立市级管理中心、标准化流程和信息化平台，显著提升了区域筛查覆盖率、转诊效率和早期干预率，为西北地区提供了可推广方案[15]。银川市 2020 年筛查 20,593 例新生儿，筛查阳性率约 10%，确诊 CHD 患儿均纳入随访管理，失访率控制在 2.54% [16]。

3.3. 西部地市级医院实践案例：克拉玛依市中心医院

克拉玛依市中心医院是新疆克拉玛依市最大的三级甲等综合医院，承担全市新生儿 CHD 筛查的主要任务。2023 年 1 月至 2024 年 12 月，该院按照《新生儿先天性心脏病筛查项目技术规范(试行)》，采用双指标法对院内分娩新生儿进行筛查。数据汇总如下：

年份	活产数	筛查人数	筛查率	阳性率	超声检查率	确诊人数	发病率(‰)	死亡率
2023	1525	1491	97.78%	9.05%	94.07%	20	13.11	0
2024	2214	2195	99.14%	7.20%	96.84%	43	19.42	0
合计	3739	3686	98.58%	7.95%	95.56%	63	16.85	0

该院两年总筛查率达 98.58%，超过国家 2027 年 80%的目标。阳性率 7.95%介于文献报道的 5%~12% 之间。值得注意的是，2024 年阳性率(7.20%)低于 2023 年(9.05%)，但确诊率(27.22%)显著高于 2023 年(14.81%)，提示筛查人员对假阳性的控制能力和超声转诊规范性均有提升。两年累计确诊 63 例 CHD，总发病率 16.85‰，略高于全国平均水平(8.98‰)，可能与部分轻症病例被检出或统计口径有关。两年均无 CHD 相关死亡，与及时筛查和转诊直接相关。

克拉玛依的实践表明，西部地市级医院完全可以达到与东部发达地区同等的筛查覆盖率，双指标法在该类医院具有良好可行性和有效性。当前主要挑战在于如何进一步降低失访率(两年共 13 例阳性未做超声，占 4.44%)，以及建立确诊患儿的长期随访机制。

3.4. 成本效益分析

CHD 筛查是高成本效益的公共卫生干预，这一效益源于三方面：一是避免延迟诊断导致的并发症治疗费用(如心力衰竭、缺氧性脑病)；二是降低婴儿死亡率带来的劳动力损失减少；三是微创手术窗口期(出生后 3~6 个月)内干预可大幅降低手术难度和费用[4]。

4. 挑战与优化路径

4.1. 现实挑战

尽管取得显著成效，CHD 筛查体系仍面临三重瓶颈：资源配置失衡：西部偏远地区超声诊断设备配置率低于东部，导致筛查阳性患儿无法及时确诊；随访机制缺失：部分家庭因交通成本或认知局限放弃转诊，银川市报告失访率 2.54% [16]，克拉玛依为 4.44%；技术固有局限：POX 对主动脉缩窄等非低氧型 CHD 检出率不足 50% [13]。

更深层次问题体现在数据孤岛现象上——医疗机构的筛查数据、治疗结果与随访信息未实现互联互通，阻碍整体疗效评估。此外，贫困家庭因经济困难放弃转诊的现象仍有发生[17]。

4.2. 优化策略

针对上述挑战,结合国内外经验与克拉玛依等地的实践,可从技术、管理、模式等维度提出系统性优化策略。

在技术整合方面,推广“AI 听诊 + 云端血氧监测”移动终端。由省级中心开发或引进经过验证的智能听诊算法,嵌入便携式电子听诊器,基层医生采集心音和血氧数据后上传云端,系统数秒返回风险评估(正常/可疑/阳性),可显著降低假阳性率。在转诊机制创新方面,建立“县级初筛 - 市级复筛 - 省级中心”三级绿色通道。克拉玛依可与乌鲁木齐三甲医院签订远程会诊与快速转诊协议,利用新疆儿科疑难危重症专科联盟平台,开展线上培训,为需手术患儿预留床位并安排转运,力争危重型 CHD 从初筛到手术间隔不超过 7 天。同时借鉴银川模式,建立阳性患儿登记台账,由专职护士随访,避免失访。在多病联防模式方面,将 CHD 筛查与遗传代谢病、听力障碍筛查整合。浙江省推行“遗传代谢病筛查 + 听力筛查 + 先心病筛查”三网合一管理模式以来[18],筛查效率显著提升,阳性患儿召回率达 98.8%,减少家长往返医院次数和候诊时间,有效提高筛查依从性[19]。在基层能力提升方面,依托医共体推行“人才下沉、技术下移”。地市级医院可派超声或新生儿科医师到驻点带教,亦可举办全区规范化培训班进行培训考核。制作双语宣教材料(汉语/维吾尔语),帮助少数民族家庭理解筛查意义,减少因信息不对称导致的失访。通过上述组合措施,有望在 3 年内将基层初筛的假阳性率控制在较低水平,使筛查阳性患儿的心脏超声检查率达到 98% 以上[20],初步实现 CHD 筛查的全流程闭环管理[21]。

5. 未来方向

5.1. 技术创新

CHD 筛查技术将向更早期、更精准、更智能方向发展:基于游离 DNA 的产前基因风险评估模型将成为趋势[10];整合电子健康记录、基因组数据和影像学特征的多模态学习模型是研发热点。

5.2. 全周期健康管理

突破传统“筛查 - 手术”碎片化模式,构建覆盖全生命周期的管理体系是必然方向。银川市先心一体化信息管理系统实现筛查阳性患儿召回、重症随访及家属协同管理[17]。各地可借鉴此经验,建立“家庭 - 社区 - 医院”联动模式,对确诊患儿进行长期随访。

5.3. 数据驱动决策

通过累积本地病例库,建立 CHD 亚型自然史模型,为不同病变制定最佳干预时间窗。基于真实世界证据的诊疗指南更新机制,将提升资源配置精准度。

6. 结论

新生儿 CHD 筛查是最具成本效益的公共卫生干预之一。双指标法技术成熟、操作简便,联合心脏听诊和 POX 可使筛查敏感度达 93% 以上。上海、海南、银川等地的成功经验表明,通过政策驱动与体系建设,可显著提升筛查覆盖率并降低婴儿死亡率。克拉玛依市中心医院 2023~2024 年数据进一步验证了该技术在西部地市级医院的可行性和有效性——两年筛查率 98.58%,确诊 63 例,零死亡。

未来突破点在于三个核心矛盾:基层资源不足与筛查需求扩增的矛盾(需通过“移动终端 + 远程诊断”化解),技术敏感度提升与假阳性率控制的矛盾(需发展多模态验证策略),手术成功率提高与长期随访缺失的矛盾(应建立电子健康档案追踪系统)。唯有打通“筛查 - 诊断 - 治疗 - 康复”的一体化服务链,方能实现“发现一例、管理一例、治愈一例”的终极目标。

参考文献

- [1] Zhao, Q.M., Liu, F., Wu, L., Ma, X., Niu, C. and Huang, G. (2019) Prevalence of Congenital Heart Disease at Live Birth in China. *The Journal of Pediatrics*, **204**, 53-58. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2018.08.040>
- [2] 赵趣鸣, 刘芳, 吴琳, 等. 危重先天性心脏病新生儿产科医院出院前漏诊情况分析[J]. 中华儿科杂志, 2017, 55(4): 260-266.
- [3] Baumgartner, H., De Backer, J., Babu-Narayan, S.V., Budts, W., Chessa, M., Diller, G., *et al.* (2021) 2020 ESC Guidelines for the Management of Adult Congenital Heart Disease. *European Heart Journal*, **42**, 563-645. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaa554>
- [4] 国家卫生健康委办公厅关于印发出生缺陷防治能力提升计划(2023-2027 年)的通知[EB/OL]. <https://www.nhc.gov.cn/fys/c100078/202308/8230a24d8c8846a9bad6545d7b229162.shtml>, 2023-08-17.
- [5] 黄国英. 先天性心脏病筛查指标及其临床价值[J]. 中国实用儿科杂志, 2013, 28(7): 503-504.
- [6] 张笃飞, 陈仁伟, 莫泽来, 等. 海南省新生儿先天性心脏病筛查-诊断-评估适宜技术的应用研究[J]. 中国全科医学, 2023, 26(25): 3170-3177.
- [7] 胡晓静, 黄国英. 新生儿先天性心脏病筛查的研究进展[J]. 国际儿科学杂志, 2014, 41(2): 120-123.
- [8] Tang, J., Liang, Y., Jiang, Y., Liu, J., Zhang, R., Huang, D., *et al.* (2023) A Multicenter Study on Two-Stage Transfer Learning Model for Duct-Dependent CHDs Screening in Fetal Echocardiography. *NPJ Digital Medicine*, **6**, Article No. 143. <https://doi.org/10.1038/s41746-023-00883-y>
- [9] 中华医学会儿科学分会心血管学组, 中华儿科杂志编辑委员会. 儿童先天性心脏病遗传学检测与临床应用专家共识(2025) [J]. 中华儿科杂志, 2025, 63(2): 138-147.
- [10] Yin, Y.N., Cao, L., Wang, J., Chen, Y., Yang, H., Tan, S., *et al.* (2023) Proteome Profiling of Early Gestational Plasma Reveals Novel Biomarkers of Congenital Heart Disease. *EMBO Molecular Medicine*, **15**, e17745. <https://doi.org/10.15252/emmm.202317745>
- [11] Oster, M.E., Pinto, N.M., Pramanik, A.K., *et al.* (2025) Newborn Screening for Critical Congenital Heart Disease: A New Algorithm and Other Updated Recommendations. *Pediatrics*, **155**, e2024069667.
- [12] Wandler, L.A. and Martin, G.R. (2018) PO585 Update on Critical Congenital Heart Disease Screening Using Pulse Oximetry Following Systematic Implementation in the United States. *Global Heart*, **13**, 501-502. <https://doi.org/10.1016/j.gheart.2018.09.447>
- [13] Thangaratnam, S., Brown, K., Zamora, J., Khan, K.S. and Ewer, A.K. (2012) Pulse Oximetry Screening for Critical Congenital Heart Defects in Asymptomatic Newborn Babies: A Systematic Review and Meta-Analysis. *The Lancet*, **379**, 2459-2464. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(12\)60107-x](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(12)60107-x)
- [14] Ma, X., Tian, Y., Ma, F., Ge, X., Gu, Q., Huang, M., *et al.* (2023) Impact of Newborn Screening Programme for Congenital Heart Disease in Shanghai: A Five-Year Observational Study in 801,831 Newborns. *The Lancet Regional Health—Western Pacific*, **33**, Article ID: 100688. <https://doi.org/10.1016/j.lanwpc.2023.100688>
- [15] 汪际英, 顾洁, 朱冬庆, 等. 银川市新生儿先天性心脏病筛查管理体系的建立及应用研究[J]. 中国妇幼健康研究, 2023, 34(9): 89-94.
- [16] 袁娇, 王娟. 银川市 20593 例新生儿先天性心脏病筛查及随访结果分析[J]. 中国妇幼保健, 2025, 40(5): 915-918.
- [17] 吴君. 贫困先天性心脏病患儿救治问题的调查与思考[J]. 现代医院, 2011, 11(10): 85-86.
- [18] 青田县卫生健康局, 青田县财政局. 《青田县新生儿疾病筛查项目实施方案》政策解读[R]. 丽水: 青田县人民政府, 2025. https://www.qingtian.gov.cn/art/2021/8/24/art_1229737311_2327506.html
- [19] 强化出生缺陷综合防控助力推进人口高质量发展[J]. 人口与健康, 2024(9): 12-13.
- [20] 北京市卫生健康委员会. 北京市卫生健康委员会关于开展先天性心脏病一体化服务工作的通知[R]. https://wjw.beijing.gov.cn/zwgk_20040/zxgk/202202/t20220221_2613785.html, 2022-02-22.
- [21] 广东省卫生健康委员会. 广东省卫生健康委关于印发新生儿疾病筛查管理办法的通知[R]. http://wsjki.maoming.gov.cn/gkmlpt/content/1/1410/post_1410950.html#1213, 2024-12-10.