

# 串联质谱相比于茚三酮-荧光法筛查新生儿遗传代谢性疾病对上海财政或医保的预算影响分析

肖敦明<sup>1,2</sup> 周善炎<sup>1,2</sup> 陈英耀<sup>1,2Δ</sup>

<sup>1</sup>复旦大学公共卫生学院医院管理学教研室 上海 200032;

<sup>2</sup>国家卫生健康委员会卫生技术评估重点实验室(复旦大学) 上海 200032)

**【摘要】** **目的** 分析串联质谱(tandem mass spectrometry, MS/MS)筛查相比于茚三酮-荧光法(以下简称荧光分析法)筛查新生儿遗传代谢性疾病对上海财政或者医保的影响,为MS/MS报销提供政策建议。**方法** 采用Microsoft Excel 2019构建预算影响分析模型,模型研究时限为3年(2025—2027年),基于上海新生儿出生数据以及上海新生儿出生平均降幅预测2025—2027年新生儿人数,临床筛查数据、成本数据来源于相关统计网站、文献和医院调研数据。通过专家咨询了解全国和上海的筛查和报销政策,其中,荧光分析法主要用于苯丙酮尿症的筛查,MS/MS可用于多种新生儿遗传代谢性疾病的筛查,分别测算MS/MS筛查相比于荧光分析法对上海财政或医保的影响。**结果** 对财政的预算影响分析表明:2025—2027年,荧光分析法财政支出预计分别为158万元、148万元和139万元,MS/MS财政支出分别为2 275万元、2 137万元和2 006万元,MS/MS相比于荧光分析法增加的财政支出分别为2 118万元、1 988万元和1 867万元,财政支出呈逐年下降的趋势。对医保基金的预算影响分析表明:2025—2027年,荧光分析法医保基金支出预计分别为111万元、104万元和97万元,MS/MS医保基金支出分别为1 593万元、1 496万元和1 404万元,MS/MS相比于荧光分析法增加的医保基金分别为1 482万元、1 392万元和1 307万元,医保基金支出呈逐年下降的趋势。政策梳理方面,串联质谱筛查费用一般由财政支付或患者自付,商业保险、慈善基金会组织等可作为基金补充来源。**结论** 上海市扩大新生儿遗传代谢性疾病筛查费用整体可控,为了统一支付口径,方便管理,建议上海市串联质谱筛查费用由财政支付。

**【关键词】** 新生儿遗传代谢病; 筛查; 财政; 医保基金; 串联质谱; 茚三酮-荧光法

**【中图分类号】** R722.1, R197.1 **【文献标志码】** A **doi:** 10.3969/j.issn.1672-8467.2025.01.003

## Budget impact analysis of tandem mass spectrometry compared to indanone-fluorescence method for screening newborn genetic and metabolic disorders on Shanghai fiscal or health insurance fund

XIAO Dun-ming<sup>1,2</sup>, ZHOU Shan-yan<sup>1,2</sup>, CHEN Ying-yao<sup>1,2Δ</sup>

<sup>1</sup>Department of Hospital Management, School of Public Health, Fudan University, Shanghai 200032, China;

<sup>2</sup>NHC Key Laboratory of Health Technology Assessment, Fudan University, Shanghai 200032, China)

**【Abstract】** **Objective** To analyze the impact of tandem mass spectrometry (MS/MS) screening compared to the indanone-fluorescence method (hereinafter referred to as fluorescence analysis) on finance or health insurance in screening newborn genetic metabolic diseases in Shanghai, and provide policy recommendations for MS/MS reimbursement. **Methods** A budget impact analysis model was constructed using Microsoft Excel 2019, with a study period of 3 years (2025–2027). Newborns of 2025 to

上海市卫健委政策研究课题(2023HP01)

<sup>Δ</sup>Corresponding author E-mail: yychen@shmu.edu.cn

网络首发时间:2024-12-13 15:45:34 网络首发地址:https://link.cnki.net/urlid/31.1885.r.20241213.0805.002

2027 were predicted based on the birth data of newborns in Shanghai and the average decrease of newborns in Shanghai. Clinical screening data and cost data were derived from relevant statistical websites, literature, and hospital survey data. Additionally, consultations with experts were conducted to understand national and Shanghai-specific screening and reimbursement policies. Among these, the fluorescence-based analysis method is primarily used for screening phenylketonuria, while MS/MS can be used for screening a variety of newborn genetic and metabolic disorders. So we separately calculated the impact of MS/MS screening compared to the fluorescence-based method on Shanghai's fiscal budget and health insurance fund. **Results** The budget impact analysis on fiscal expenditures indicates that from 2025 to 2027, the fiscal expenditures for fluorescence analysis will be 1.58 million, 1.48 million and 1.39 million yuan, respectively. In contrast, MS/MS fiscal expenditures will be 22.75 million, 21.37 million, and 20.06 million yuan, respectively; compared with fluorescence analysis, the increased fiscal expenditures for MS/MS will be 21.18 million, 19.88 million, and 18.67 million yuan, respectively, showing a decreasing trend annually. The budget impact on health insurance funds shows that from 2025 to 2027, the expenditures for fluorescence analysis will be 1.11 million, 1.04 million and 0.97 million yuan, respectively; MS/MS health insurance fund expenditures will be 15.93 million, 14.96 million and 14.04 million yuan, respectively. Compared with fluorescence analysis, the additional health insurance fund expenditures for MS/MS will be 14.82 million, 13.92 million and 13.07 million yuan, respectively, also showing a decreasing trend annually. Policy-wise, the costs for tandem mass spectrometry screening are typically covered by fiscal payments or out-of-pocket by patients, with commercial insurance, charitable foundations, and other organizations serving as supplementary sources of funding. **Conclusion** The overall cost of expanding newborn screening for genetic metabolic diseases in Shanghai is controllable. To unify the payment standards and facilitate centralized management, it is recommended that the costs for tandem mass spectrometry screening in Shanghai be covered by government funding.

**【Key words】** newborn genetic metabolic diseases; screening; finance; health insurance fund; tandem mass spectrometry; indanone-fluorescence method

\* This work was supported by the Policy Research Project of Shanghai Municipal Health Commission (2023HP01).

出生缺陷在全球范围内都是影响人口健康水平的公共卫生问题。出生缺陷防治是提高出生人口质量的重要措施,在我国日益引起重视。《国家“十四五”规划纲要和2035年远景目标纲要》《“健康中国2030”规划纲要》和《中共中央国务院关于优化生育政策促进人口长期均衡发展的决定》等国家重大战略规划,均把预防和减少出生缺陷作为重要目标。

遗传代谢病(inherited metabolic diseases, IMD)也称先天性代谢缺陷病(inborn errors of metabolism, IEM),是指由于基因突变引起酶缺陷、细胞膜功能异常或受体缺陷,从而导致机体相应生化代谢紊乱,造成中间或旁路代谢产物蓄积或终末代谢产物缺乏,而出现相应的病理改变和临床症状的一组疾病<sup>[1]</sup>。

虽然每一种遗传代谢病都比较罕见,但遗传代谢性疾病的总体发病率可高达1:800至1:4 000<sup>[2]</sup>。从2003年起,上海交通大学医学院附属新华医院筛查中心率先在国内使用串联质谱(tandem mass spectrometry, MS/MS)技术进行新生儿筛查。截至2016年,共筛查了约76万名新生儿,发现遗传代谢病的综合发病率为1:3 483。其中,氨基酸代谢病占56%,有机酸代谢病占24%,脂肪酸代谢病占20%<sup>[3]</sup>。大多数遗传代谢病发病率低,目前对于新生儿遗传代谢病的疾病经济负担研究较少,大多集中于常见的苯丙酮尿症(phenylketonuria, PKU)和先天性甲状腺机能减低症(congenital hypothyroidism, CH)等。一项上海的研究<sup>[4]</sup>显示,筛查出1例PKU患儿和CH患儿并尽早采取治疗措施可避免的疾病经济负担分别为72.6万元和71.3

万元,按1996年全国统计资料计算,PKU与CH在全国的总社会经济负担分别为8.74亿元和29.15亿元。

新生儿遗传代谢病筛查的技术主要包括细菌抑制试验、荧光法、高效液相色谱、比色法、串联质谱、基因测序技术等。高PKU的筛查主要采用细菌抑制试验和荧光定量检测技术,前者较为费时费力,已多为后者取代<sup>[5]</sup>。CH的筛查主要采用时间分辨免疫荧光法,少数采用酶联免疫吸附法和酶免疫荧光分析法。由于遗传代谢病种类繁多,传统技术无法全面有效地筛查出多种遗传代谢病,近年来MS/MS筛查和基因检测技术被应用于新生儿筛查,其优势是可以同时快速检测单个样品中多种遗传代谢病的分子生物标志,实现多重检测的目的。MS/MS技术通过分析新生儿筛查血滤纸片中的一滴血,能够同时检测多种氨基酸和酰基肉碱。这种方法可以一次性筛查30余种遗传代谢病,包括氨基酸、有机酸和脂肪酸代谢病,对于MS/MS初筛阳性患者,结合其他筛查技术和基因检测/测序技术,可进行确诊<sup>[6]</sup>。

新生儿遗传代谢病致残率高,经济负担重,目前,MS/MS与基因检测技术联用在新生儿遗传代谢病筛查诊断中的临床应用价值也已被一些研究证实<sup>[7-9]</sup>,浙江省开展的卫生经济学研究中<sup>[10]</sup>,MS/MS筛查组相比于不筛查组更加经济。但MS/MS对财政或医保的影响尚不清楚,因此本研究希望探索MS/MS筛查新生儿遗传代谢病对财政和医保的影响,为MS/MS筛查新生儿遗传代谢病的循证决策提供经济学证据,对新生儿遗传代谢病的推广具有重要意义。

## 资料和方法

**预算影响分析模型构建** 本研究参考国际药物经济学与结果研究学会(The International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research, ISPOR)预算影响分析指南<sup>[11]</sup>以及中国医保预算影响分析的研究范式<sup>[12]</sup>,采用Microsoft Excel 2019构建预算影响分析模型,对比MS/MS筛查取代茚三酮-荧光法(以下简称荧光分析法)对财政或者医保的影响,预算影响分析流程图见图1。

**目标人群** 上海市全年常住人口每年出生的

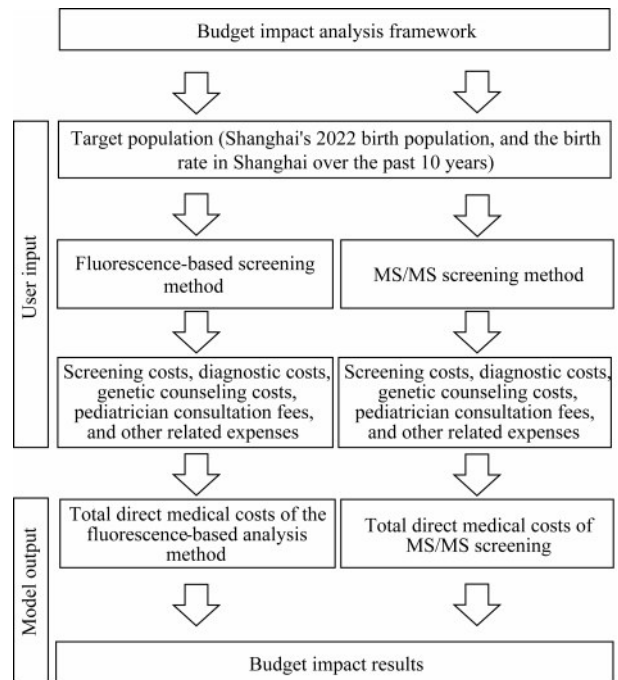


图1 预算影响分析流程图

Fig 1 Flowchart of budget impact analysis

新生儿。

### 筛查方案

**MS/MS筛查** 新生儿出生后在72 h内采用MS/MS对新生儿遗传代谢病进行检测,检测结果为阳性的新生儿会被要求在30天内回医院进行第2次MS/MS检测,两次检测结果均为阳性的新生儿会做基因测序(金标准)进行确诊。

**荧光分析法筛查** 新生儿出生后72 h内采用荧光法对新生儿PKU进行检测,检测结果为阳性的新生儿会被要求在30天内回医院进行第2次荧光分析法检测,两次检测结果均为阳性的新生儿会做基因测序(金标准)进行确诊。

### 临床数据来源

**人口数据** 新生儿出生数据来源于上海市国民经济和社会发展统计公报<sup>[13]</sup>,2023年上海全年常住人口中出生的新生儿为9.8万,由2013—2023年上海市常住人口新出生人数计算出年平均降幅为6.10%,详情见表1。

**筛查数据** MS/MS的临床筛查数据来源于2010年12月至2021年11月30日上海市儿童医院的一项回顾性研究,筛查总数为254 207例,该研究获得新生儿父母知情同意和授权,并通过上海市儿童医院伦理委员会批准(批准号:2019R071-F03),本研究的数据获得上海市儿童医院授权。MS/MS

筛查的真阳性比例=真阳性患者数/筛查总数=0.027 93%,假阳性占比为0.317 85%;荧光分析法检测PKU的真阳性占比=PKU真阳性患者数/筛查总数=0.003 86%,假阳性占比为0.003 54%(假设和MS/MS筛查PKU的假阳性比例相同)。由于本

研究并未测算假阴性,考虑到新生儿遗传代谢病的发病率比较低,而且大多数新生儿遗传代谢病已被筛查检测出来,因此,漏诊的患者较少,假设假阴性为0,详情见表1。

表1 人口数据和临床筛查数据

Tab 1 Population data and clinical screening data

Item	Value	Source
2023 birth population (in 10 000) in Shanghai	9.8	[13]
Average decrease rate in Shanghai over the past 10 years	6.10%	[13]
MS/MS true positive rate	0.027 93%	Shanghai Children's Hospital
MS/MS false positive rate	0.317 85%	Shanghai Children's Hospital
Fluorescence-based PKU true positive rate	0.003 86%	[14]
Fluorescence-based PKU false positive rate	0.003 54%	Assumed

PKU: Phenylketonuria.

**成本数据** MS/MS筛查的次均费用为250元,荧光分析法筛查次均费用为18元,对于双筛为阳性的新生儿均会进行基因测序,即真阳性和假阳性的新生儿均会做基因测序,基因测序的费用为3 600元,遗传咨询费用为80元,儿科医师咨询次均费用为25元,均来源于儿童医院(表2)。开展财政负担的预算影响分析时,从医疗卫生体系角度出发,只考虑直接医疗成本;开展医保基金的预算影响分析

时,从支付方的角度出发,即在直接医疗成本的基础上考虑70%报销比例,报销比例来源于医保局网站。

**专家咨询** 设计访谈提纲,对临床医师、医保局工作人员、卫生技术评估专家等关键知情人访谈,就串联质谱技术在新生儿代谢遗传病筛查中的应用和费用支付方式等方面进行深入访谈,为串联质谱技术应用提供参考依据。

表2 筛查相关成本数据以及医保报销比例

Tab 2 Screening-related cost data and reimbursement ratios from health insurance

Item	Value (yuan)	Source
MS/MS screening average cost per test	250	Shanghai Children's Hospital
Fluorescence-based screening average cost per test	18	Shanghai Children's Hospital
Genetic sequencing (gold standard)	3 600	Shanghai Children's Hospital
Genetic counseling	80	Shanghai Children's Hospital
Pediatrician consultation average cost per visit	25	Shanghai Children's Hospital
Health insurance reimbursement ratio	70%	Health Insurance Bureau website

## 结 果

### 基础分析结果

**对财政的预算影响** 根据上海市近十年常住人口出生率下降趋势,测算出2025—2027年的出生人数分别为86 405人、81 133人和76 182人,分别计算荧光分析法、MS/MS筛查的财政预算增量。

2025—2027年,荧光分析法财政支出分别为158万元、148万元和139万元;MS/MS财政支出分

别为2 275万元、2 137万元和2 006万元;MS/MS相比于荧光分析增加的财政支出分别为2 118万元、1 988万元和1 867万元,财政支出呈逐年下降的趋势(表3)。

**对医保基金的预算影响** 如果由医保基金支付,2025—2027年,荧光分析医保基金支出分别为111万元、104万元和97万元;MS/MS医保基金支出分别为1 593万元、1 496万元和1 404万元;MS/MS相比于荧光分析增加的医保基金分别为1 482万元、1 392万元和1 307万元,医保基金支出呈逐年下降的趋势(表4)。

表3 上海市2025—2027年筛查费用财政负担测算结果

Tab 3 Estimated financial burden of screening costs in Shanghai for 2025–2027 (unit: 10 000 yuan)

Item	2025	2026	2027
Fluorescence-based analysis fiscal expenditure	158	148	139
MS/MS fiscal expenditure	2 275	2 137	2 006
Fiscal increment (MS/MS vs. Fluorescence-based analysis)	2 118	1 988	1 867

表4 上海市2025—2027年医保基金支出测算结果

Tab 4 Estimated expenditure of the health insurance fund in Shanghai for 2025–2027 (unit: 10 000 yuan)

Item	2025	2026	2027
Fluorescence-based analysis health insurance expenditure	111	104	97
MS/MS health insurance expenditure	1 593	1 496	1 404
Health insurance increment (MS/MS vs. Fluorescence-based analysis)	1 482	1 392	1 307

敏感性分析结果

对财政影响的单因素敏感性分析 单因素敏感性分析显示,对财政负担影响最大的前3位参数

分别是MS/MS筛查次均费用、上海近十年出生人数平均降幅和荧光分析筛查次均费用(图2)。

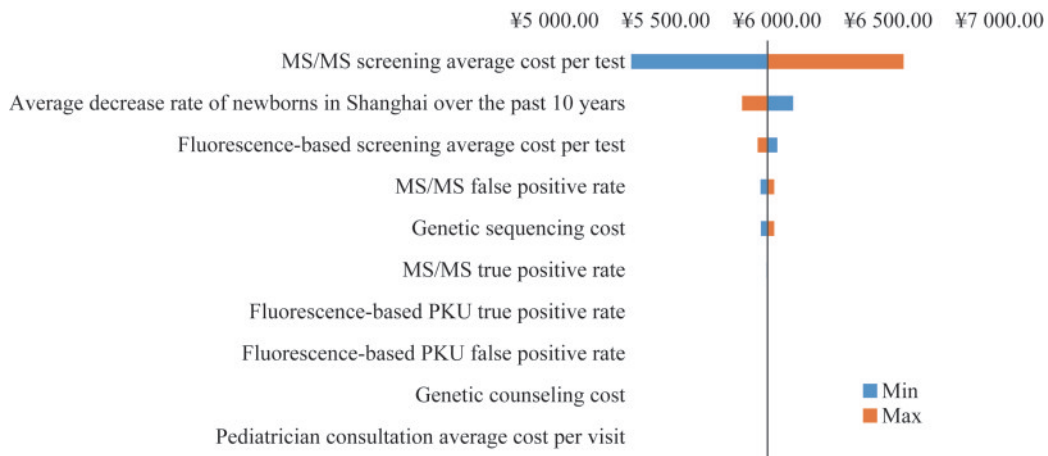


图2 对财政负担影响的单因素敏感性分析

Fig 2 One-way sensitivity analysis of the impact on fiscal burden

对医保基金影响的单因素敏感性分析 单因素敏感性分析显示,对医保负担影响最大的前3位

参数分别是MS/MS筛查次均费用、医保报销比例和上海近十年出生人数平均降幅(图3)。

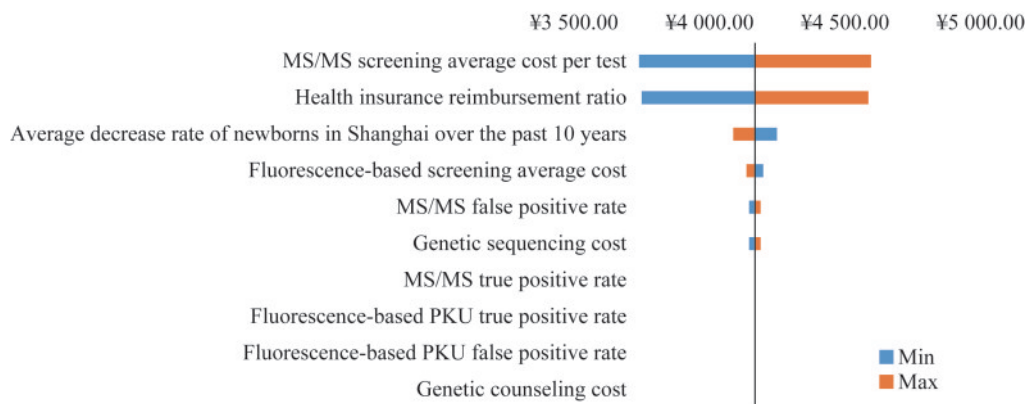


图3 对医保基金影响的单因素敏感性分析

Fig 3 One-way sensitivity analysis of the impact on health insurance fund

**情景分析结果** 考虑到MS/MS的价格对结果的影响较大,尤其是纳入医保或纳入财政预算后,一般都会调整其价格,本研究分别测算了MS/MS降价10%、20%后的结果。当MS/MS降价10%后,MS/MS相比于荧光分析增加的财政支出分别为1 901万元、1 785万元和1 676万元,财政支出呈逐年下降的趋势;MS/MS相比于荧光分析增加的医保基金分别为1 331万元、1 249万元和1 173万元,医保基金支出呈逐年下降的趋势;当MS/MS降价20%后,MS/MS相比于荧光分析增加的财政支出分别为1 684万元、1 581万元和1 485万元,财政支出呈逐年下降的趋势;MS/MS相比于荧光分析增加的医保基金分别为1 179万元、1 107万元和1 039万元,医保基金支出呈逐年下降的趋势。

**专家咨询结果** 使用串联质谱法筛查的新生儿数量越多,可能发现的罕见病例数就多,对于IMD的检出率更高,对疾病的预测能力更强。虽然某些遗传代谢病预后较差(可能早期死亡),但经筛查不仅可明确诊断病因,还可进行遗传咨询,对家庭再生育和健康管理有所帮助,通过遗传咨询给家长普及遗传学知识,加强对筛查结果的解读,减轻长期治疗负担。

是否将筛查技术纳入财政支付的考虑重点在于各种遗传代谢病的发病率、治疗成本效益、可治疗方案、长期社会影响等。上海市新生儿IMD筛查费用现由生育保险支付,长宁区、浦东新区由区财政支付。随着社会经济的进步,逐步调整,建议统一支付口径,增加补贴。

建议拓宽多元化筹资渠道,需要考虑疾病负担、财政可负担性、预算、人均筹资标准等;考虑商业保险、慈善基金会组织等作为补充。

## 讨 论

预算影响分析结果显示,给政府财政和医疗保险基金带来的负担均在可承受范围内,且负担呈逐年下降的趋势。MS/MS每年财政支出最高为2 275万元,占2023年上海财政支出(9 638.5亿元)<sup>[15]</sup>的比例为0.002 4%,对财政支出的影响很小。情景分析结果显示,MS/MS降价分别10%、20%以后对财政支出的影响还会进一步降低。尽管财政和医保均可负担串联质谱的筛查费用,但考虑到长

宁区、浦东新区由区财政支付,为了统一支付口径,方便统一管理,建议由各级财政支付。就确诊患儿的后续治疗而言,医疗保险侧重治疗费用保障。经筛查后早确诊早治疗,包括配方食品、药物、注意生活方式、移植手术等方式,患者能够达到健康生活或终生不发病,预后较好。特殊治疗费用通常由医疗保险承担,纳入门诊特殊病种或门诊慢特病管理。此外,中国出生缺陷干预救助基金会根据患儿实际情况对其治疗费用给予不同额度的补助。

在方法的可靠性方面,本研究参考了ISPOR预算影响分析指南<sup>[11]</sup>以及中国医保预算影响分析的研究范式,详细描述了本研究的目标人群、筛查方案、参数来源和结局指标。在数据的真实性和代表性方面,本研究人口数据来源于上海市国民经济和社会发展统计公报<sup>[13]</sup>,临床筛查数据和成本数据来源于上海市儿童医院的大样本筛查数据,均具有较好的代表性和真实性。模型的可预测性方面,按照上海近十年出生人数平均降幅预测未来3年出生人数的变化情况,预测方法合理。目前国内缺少相关研究,本研究可以为MS/MS报销提供政策建议,具有较好的参考价值。

目前,MS/MS筛查新生儿遗传代谢病的经济性已得到广泛证实。国内,Zhao等<sup>[10]</sup>在中国浙江开展的研究中,MS/MS筛查组相比于不筛查具有经济性。国外已广泛开展了串联质谱筛查新生儿遗传代谢病的成本-效果分析研究,Bessey等<sup>[16]</sup>在英国开展的研究中,串联质谱筛查新生儿遗传代谢病相比于不筛查更有效、更节省成本。针对加拿大人群中链酰基-CoA脱氢酶缺乏症的综述表明<sup>[17]</sup>,如果阈值为20 000加元/质量调整寿命(quality-adjusted life-years, QALYs),串联质谱筛查更加经济、有效。美国的一项研究表明<sup>[18]</sup>,MS/MS筛查先天性代谢遗传病相比于其他大规模筛查计划是有利的。2021年,国务院颁发《中国儿童发展纲要(2021—2030年)》把扩大新生儿疾病筛查病种范围,建立筛查、阳性病例召回、诊断、治疗和随访一体化服务模式作为“构建完善覆盖婚前、孕前、孕期、新生儿和儿童各阶段的出生缺陷防治体系,预防和控制出生缺陷”的策略措施之一,MS/MS筛查的推广将助力这一策略措施的实施,扩大新生儿遗传代谢病的筛查对于减少出生缺陷、提高出生人口素质以及保护儿童健康具有重大社会意义。

由于数据来源的限制,本研究存在一定的局限性。首先,临床数据方面,由于研究时间和资源的限制,本研究未收集假阴性的数据,假设假阴性为0,可能与临床实际存在一定的差异;其次,由于新生儿遗传代谢病种类繁多,后续治疗的药物种类繁多,难以量化,所以本研究没有考虑确诊后长期的治疗费用,有待后续进一步开展相关的研究。

**致谢** 上海市儿童医院提供了数据支持。

**作者贡献声明** 肖敦明 数据收集和分析,模型修改,论文撰写。周善炎 数据收集和分析,模型构建。陈英耀 研究设计,论文修订。

**利益冲突声明** 所有作者均声明不存在利益冲突。

### 参 考 文 献

- [ 1 ] 胡海利. 新生儿遗传代谢病筛查与进展[J]. 中国妇幼保健, 2015, 30(6): 977-980.
- [ 2 ] 罗小平, 金圣娟. 新生儿遗传代谢性疾病筛查的进展与挑战[J]. 中国儿童保健杂志, 2015, 23(5): 449-450.
- [ 3 ] 叶军. 新生儿遗传代谢病筛查发展及诊治规范[J]. 中国计划生育和妇产科, 2016, 8(1): 6-13.
- [ 4 ] 王家军, 顾学范, 叶军, 等. 上海市新生儿疾病筛查成本效益分析[J]. 中国卫生资源, 1999, 2(4): 11-13.
- [ 5 ] 张建军, 曾艳. 新生儿遗传代谢病检测的进展[J]. 中国优生与遗传杂志, 2020, 28(2): 129-131.
- [ 6 ] 韩连书. 新生儿遗传病基因筛查技术及相关疾病[J]. 浙江大学学报(医学版), 2021, 50(4): 429-435.
- [ 7 ] 陈天宇, 谭建强, 黄际卫, 等. 串联质谱联合 Sanger 基因检测肉碱缺乏症的应用研究[J]. 中国妇幼保健, 2018, 33(19): 4451-4454.
- [ 8 ] 王菊, 周玉侠. 串联质谱与二代测序联用在新生儿遗传代谢病诊断中的应用价值[J]. 中国优生与遗传杂志, 2021, 29(12): 1739-1741.
- [ 9 ] 龚易晓, 宋晓红, 徐娟, 等. 新生儿遗传代谢病串联质谱筛查病种探讨[J]. 中国公共卫生, 2022, 38(1): 20-24.
- [ 10 ] ZHAO Z, CHEN C, SUN X, *et al.* Newborn screening for inherited metabolic diseases using tandem mass spectrometry in China: outcome and cost-utility analysis[J]. *J Med Screen*, 2022, 29(1): 12-20.
- [ 11 ] SULLIVAN SD, MAUSKOPF JA, AUGUSTOVSKI F, *et al.* Budget impact analysis-principles of good practice: report of the ISPOR 2012 Budget Impact Analysis Good Practice II Task Force[J]. *Value Health*, 2014, 17(1): 5-14.
- [ 12 ] 柳鹏程, 李灿, 杜桢, 等. 中国医保预算影响分析的研究范式[J]. 卫生经济研究, 2021, 38(1): 40-46.
- [ 13 ] 上海市统计局. 2023年上海市国民经济和社会发展统计公报[EB/OL]. (2024-03-21) [2024-04-07]. <https://tjj.sh.gov.cn/tjgb/20240321/f66c5b25ce604a1f9af755941d5f454a.html>.
- [ 14 ] 李晓丽, 王梅, 李惠, 等. 成都市19年新生儿疾病筛查回顾性分析[J]. 四川医学, 2012, 33(8): 1474-1477.
- [ 15 ] 上海市财政局. 上海市2023年一般公共预算收支情况[EB/OL]. (2024-1-29) [2023-04-09]. [https://czj.sh.gov.cn/zys\\_8908/czsj\\_9054/dfczsz/20240129/xxfbinfo0000012254.html](https://czj.sh.gov.cn/zys_8908/czsj_9054/dfczsz/20240129/xxfbinfo0000012254.html).
- [ 16 ] BESSEY A, CHILCOTT J, PANDOR A, *et al.* The cost-effectiveness of expanding the UK newborn bloodspot screening programme to include five additional inborn errors of metabolism [J]. *Int J Neonatal Screen*, 2020, 6(4): 93.
- [ 17 ] TRAN K, BANERJEE S, LI H, *et al.* Clinical efficacy and cost-effectiveness of newborn screening for medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency using tandem mass spectrometry[J]. *Clin Biochem*, 2007, 40(3-4): 235-241.
- [ 18 ] SCHOEN EJ, BAKER JC, COLBY CJ, *et al.* Cost-benefit analysis of universal tandem mass spectrometry for newborn screening[J]. *Pediatrics*, 2002, 110(4): 781-786.

(收稿日期: 2024-04-08; 编辑: 张秀峰)