

新生儿危重型先天性心脏病筛查：新算法及其他更新建议——临床报告

Matthew E. Oster, MD, MPH, FAAP,¹ Nelangi M. Pinto, MD,² Arun K. Pramanik, MD, FAAP,^{3,4} Allison Markowsky, MD, MSHS, FAAP,⁵ Bryanna N. Schwartz, MD, MPH, FAAP,⁵ Alex R. Kemper, MD, MPH, MS, FAAP,⁶ Lisa A. Hom, RN, Esq,⁵ Gerard R. Martin, MD, FAAP⁵; and the SECTION ON CARDIOLOGY AND CARDIAC SURGERY; SECTION ON HOSPITAL MEDICINE; COMMITTEE ON FETUS AND NEWBORN

¹ Children's Healthcare of Atlanta, Emory University School of Medicine, Atlanta, Georgia;

² Primary Children's Hospital, University of Utah School of Medicine, Salt Lake City, Utah; ³ Seattle Children's Hospital/University of Washington, Seattle, Washington; ⁴ Louisiana State University Health, Shreveport, Louisiana; ⁵ Children's National Hospital, The George Washington University School of Medicine and Health Sciences, Washington, District of Columbia; and ⁶ Division of Primary care Pediatrics, Nationwide Children's Hospital, Columbus, Ohio

Address correspondence to: Matthew E. Oster, MD, MPH, FAAP. Email: osterm@kidsheart.com

缩略语

AAP: 美国儿科学会

CCHD: 危重型先天性心脏病

NICU: 新生儿重症监护病房

危重型先天性心脏病 (CCHD) 筛查在 2011 年被纳入美国《推荐统一筛查方案》，至 2018 年已在各州及地区全面实施。本临床报告在回顾 2011 年美国儿科学会 (AAP) 首次认可 CCHD 筛查以来的重要进展基础上，提出三项最新建议。首先，在 CCHD 筛查中推荐应用一种新 AAP 算法。新算法相较于 2011 年原始算法具有以下特点：a) 将动脉导管前 / 后瞬时血氧饱和度阈值统一调整为 $\geq 95\%$ ；b) 对初筛未通过的婴儿仅安排 1 次复筛（原流程为 2 次）。其次，为持续优化筛查工作，各州新生儿筛查项目应采集统一规定的最低数据集，用于项目监测与质量评估。最后，需对相关方开展宣教，内容包括筛查的局限性、非 CCHD 异常结果的意义以及严格遵循方案的重要性。未来 CCHD 筛查的发展方向包括提升整体灵敏度，并采取措施减少健康不公平性。AAP 及其分会和成员仍需继续与卫生部门及医疗机构协作，确保这些建议的认知普及与落地实施。

引言与背景

2011 年在美国儿科学会 (AAP) 的推动下，危重型先天性心脏病 (critical congenital heart disease, CCHD) 筛查被纳入美国《推荐统一筛查方案 (Recommended Uniform Screening Panel)》，旨在识别那些通常在出生后第一年出现低氧血症并需要干预的心脏疾病^[1-3]。

到 2018 年 7 月，美国各州及地区的新生儿筛查项目均已审查并实施了 CCHD 筛查政策^[4]。脉搏血氧测定 (pulse oximetry) 作为 CCHD 重要筛查手段，与产前超声检查 (prenatal ultrasonography)、体格检查 (physical examinations) 及高危病例的基因检测 (genetic testing) 等其他筛查方法一起，对及时发现 CCHD 患儿有重要意义。

在 CCHD 筛查中，脉搏血氧测定法的应用已经成为公共卫生领域的一项标志性成就。自 2011 年以来，该筛查被证实可降低婴儿的死亡率^[5]，具有成本效益^[6]，并能节约医疗资源^[7]。然而，CCHD 筛查在实施效果方面仍存在改进空间。本临床报告回顾了自 2011 年 AAP 首次认可该筛查以来的重要进展，提出了优化这一重要公共卫生项目的建议，并明确了 CCHD 筛查未来的改进方向。

CCHD 筛查进展

筛查效益的新证据

CCHD 筛查被纳入美国《推荐统一筛查方案》之初，多项研究已证实其有效性^[8,9]，但在大规模实施方面仍存在不确定性，包括其降低发病率、死亡率的程度以及资源利用效率等问题。目前这些疑问已得到解答。

首先，州级 CCHD 筛查政策的实施与婴儿死亡率下降及 CCHD 相关急诊住院率降低显著相关。Abouk 等学者发现，与未实施筛查政策的州及历史数据相比，在实施强制性 CCHD 筛查的州，CCHD 导致的早期婴儿死亡率降低 33%^[5]。除死亡率之外，Sakai-Bizmark 等通过类似方法证实，在实施强制性 CCHD 筛查政策的州，其 CCHD 相关急诊住院率显著低于未实施该政策的州^[10]。这些发现有力推动了州级筛查政策的实施，而非仅作为医院层面的可选检查项目。

其次，最初对于 CCHD 筛查成本与资源利用情况存在担忧^[11]。在新泽西州开展的一项成本调查及时间与动作研究中，Peterson 等发现，每例新生儿筛查耗时 9.1 分钟，成本为 14.19 美元 (2011 年美元价值)，如果使用可重复传感器 (reusable sensors) 可进一步降低成本^[12]。当综合考虑死亡率改善因素，每获得一个生命年 (life-year gained) 的 CCHD 筛查成本约为 12 000 美元^[6]。值得注意的是，广泛开展 CCHD 筛查并不会导致医疗资源利用的增加。一项俄勒冈州研究发现，在引入脉搏血氧筛查后，新生儿超声心动

图 (neonatal echocardiography) 的检查量不增反降^[7]。全美住院患儿数据库 (Healthcare Cost and Utilization Project Statewide Inpatient Databases) 分析同样显示，筛查未导致超声心动图检查量显著增加，甚至可能有所下降^[13]。

此外，脉搏血氧筛查还能识别 CCHD 以外的低氧血症 (hypoxemic conditions) 情况。虽然 AAP 认可的 CCHD 筛查算法主要针对一组若不及时识别将导致不良结局的核心先天性心脏病 (core set of congenital heart conditions)^[14] (表 1)，但实践中还发现了许多非 CCHD 的低氧血症病例^[14]。因血氧水平低而未通过筛查的婴儿，非 CCHD 病变 (如败血症、肺炎、新生儿持续性肺动脉高压) 的检出率实际上高于核心 CCHD 病变^[15]。尽管这些病例对核心病变而言属于假阳

表 1 通过脉搏血氧测定筛查危重型先天性心脏病 (CCHD) 可检出的病变

核心病变 (CCHD)	主动脉缩窄
	右心室双出口
	三尖瓣下移畸形 (Ebstein 畸形)
	左心发育不良综合征
	主动脉弓离断
	肺动脉闭锁
	单心室 (未特定型)
	法洛四联症
	完全性肺静脉异位引流
	完全性大动脉转位 (D 型)
	三尖瓣闭锁
	永存动脉干
	其他未特定型危重型紫绀类病变
次要病变 (非 CCHD)	血红蛋白病
	低体温
	感染 (包括败血症)
	肺部疾病 (先天性或获得性)
	非危重型先天性心脏病
	持续性肺动脉高压
	其他未特定型低氧血症病变

经许可转载自 Oster ME, Aucott SW, Glidewell J, et al. Lessons learned from newborn screening for critical congenital heart defects. *Pediatrics*. 2016;137(5):e20154573

性 (false positives)，但及时识别和治疗这些非心脏病变同样具有临床价值。早期发现可减少新生儿病房 (newborn nursery) 早期病情恶化风险^[15]，若治疗后低氧血症缓解，甚至可避免不必要的心脏专科评估 (cardiac workup)^[14]。

筛查方案的差异性

尽管 CCHD 筛查已在美国新生儿中普及，但具体实施方式尚未统一，特别是在解读脉搏血氧测定结果的算法方面。几乎所有州和地区都采用 AAP 于 2011 年推荐的算法^[3,11]，其中部分州通过立法明确要求必须使用 AAP 认可的算法^[14]。新泽西等州对算法进行了细微调整：不再要求右手或下肢任一处血氧饱和度 $\geq 95\%$ ，而是规定两处都必须达标^[16]。田纳西州则建议首先检测下肢血氧饱和度，若 $\geq 97\%$ 即判定为“通过”；若 $< 97\%$ 则需进一步检测右手，并采用 AAP 认可的算法进行判断^[17]。这些不同算法在灵敏度、特异度、操作便捷性和成本等方面各具优劣^[14]。

特殊情形与例外情况

根据 2011 年 AAP 发布的 CCHD 筛查政策声明，该筛查主要针对新生儿病房中外观健康的新生儿。在新生儿重症监护室 (NICU)、高海拔地区或非医院分

娩等特殊环境下，筛查指南的适用性可能受限^[18]。对于目标人群之外的婴儿，CCHD 筛查政策的适用性甚至需要通过立法来明确^[18]。

在 NICU 中，由于早产相关肺部疾病或其他基础疾病，婴儿的血氧饱和度通常低于健康新生儿^[19]。因此，针对 NICU 环境的 CCHD 筛查改良方案建议：应在患儿脱离氧疗后进行筛查，即使这意味着筛查时间会远超过标准的出生后 24 h 时限^[20]。若出院前无法撤氧，则需进行超声心动图检查，此时除非州法律另有规定，否则无需再进行脉搏血氧筛查。

同样，许多婴儿在出生至计划筛查时段内已因其他原因接受过超声心动图检查。在这种情况下，除非州法律要求，否则无需再进行正式 CCHD 筛查^[18]。

高海拔环境会显著影响 CCHD 筛查结果，特别是在海拔超过 6 800 英尺 (约 2 100 米) 的地区使用脉搏血氧测定时。然而，即使是较低的海拔也可能影响筛查^[21-25]。研究显示，高海拔地区筛查的婴儿平均血氧饱和度低于海平面地区，且海拔越高差异越显著^[26,27]。使用标准阈值筛查，可能会导致假阳性率升高。目前，有限的研究尝试通过降低阈值和 (或) 使用氧罩提高筛查时的血氧水平，以改善筛查效果^[28,29]，但仍需更多研究来确定不同海拔的具体调整方案。

对于非医疗机构分娩的新生儿，CCHD 筛查在时

表 2 改进新生儿危重型先天性心脏病 (CCHD) 脉搏血氧筛查的建议

领域	建议	理论依据
筛查算法	1. 动脉导管前和动脉导管后血氧饱和度的可接受下限均应 $\geq 95\%$	• 减少混淆和误判
	2. 不确定结果仅需 1 次复检	• 可能提高灵敏度且不会显著增加复检率
临床条件 数据收集	3. 新生儿不应接受辅助供氧	• 缩短 CCHD 识别时间
	4. 采用推荐的最小数据集	• 可能提高灵敏度且不会显著增加复检率
	5. 将新生儿筛查项目与出生缺陷监测系统及生命统计记录相关联	• 避免假阴性筛查结果
教育培训	6. 明确筛查的局限性	• 提升筛查项目监测与评估能力
	7. 识别 CCHD 以外的疾病	• 帮助各州及领地发现筛查假阴性病例
	8. 加强健康信息技术应用及电子健康记录优化	• 识别改进筛查流程的机会
		• 需认识筛查“通过”者仍可能存在 CCHD
		• 发现除 CCHD 外的其他低氧血症病变
		• 简化 CCHD 筛查实施流程 • 提高筛查依从性

机选择、设备配置、操作流程和随访检测等方面都面临独特的挑战。然而，美国国内外已成功实施多项家庭分娩 CCHD 筛查项目^[30-33]，这些项目通常通过将筛查时间提前至出生 24 h 内、调整复筛间隔时间等方式进行适应性改进。虽然这些调整可能轻微增加 CCHD 假阳性率，但同时也提高了呼吸系统和感染性疾病的检出率^[34]。

算法实施与电子健康档案 (Electronic Health Record, EHR) 整合

尽管所有州和地区均已采用 CCHD 筛查，但实施依从性的追踪与报告仍面临挑战且不够完善。已报告的项目数据显示，实施率存在显著差异，且仍有巨大的改进空间^[35,36]。健康信息技术与临床决策支持系统已被证实能改善医疗流程指标，并提升新

生儿筛查项目的质量与效能^[37-40]。一项研究表明，采用 EHR 驱动的自动化筛查方案进行 CCHD 筛查，可使出院前筛查依从率达到 98.9%，并显著缩短 CCHD 确诊时间^[41]。将自动化医嘱和临床决策支持整合至 EHR 系统，有助于规范临床实践、减少筛查延迟与遗漏，并优化筛查失败后的处置时效。

未来改进方向

尽管采用脉搏血氧测定进行 CCHD 筛查取得显著成效，但仍有提升空间。首先，虽然该方法能有效检测出伴有低氧表现的病变，但对血氧水平正常的 CCHD（如主动脉缩窄）检出率较低（灵敏度可低至 21%）^[42-44]。尽管尝试通过增加灌注指数等方法提高灵敏度，但随之而来的假阳性率升高超出可接受范围^[45]。因此，未来需通过创新手段提升筛查灵敏度，

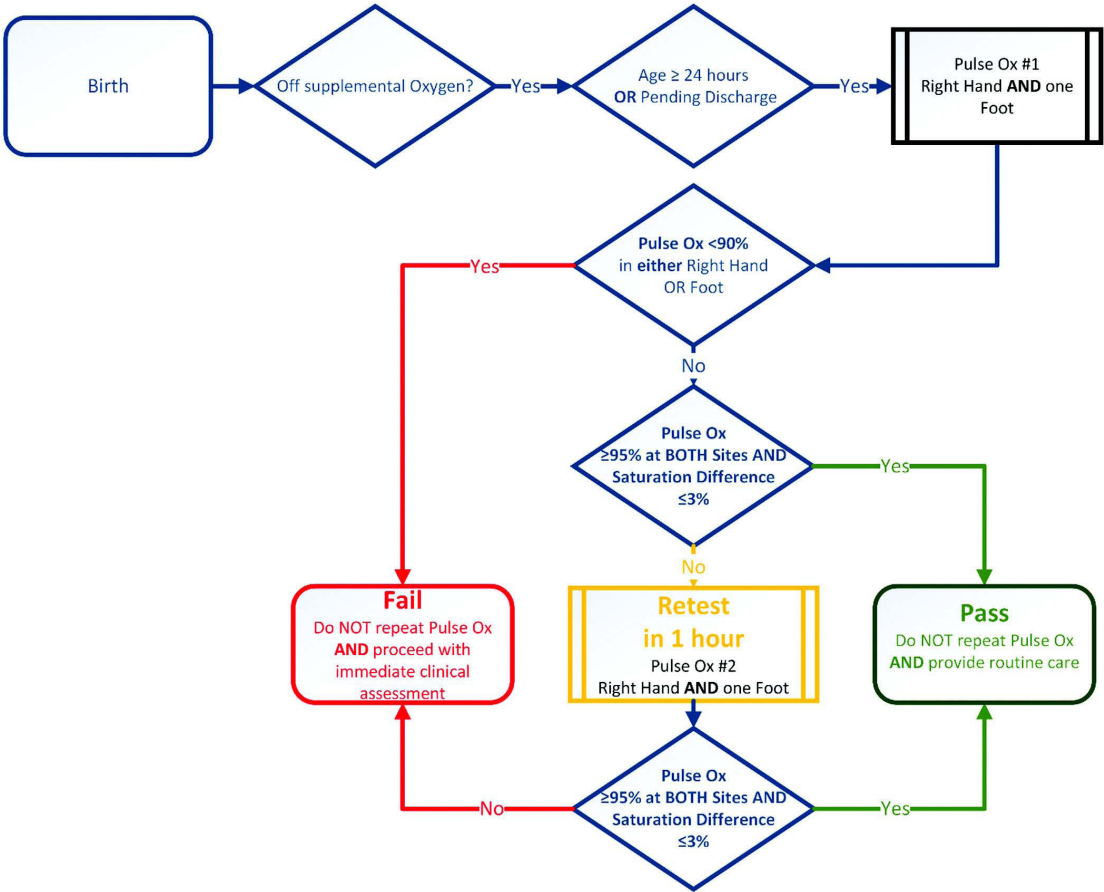


图 1 采用脉搏血氧测定法的新生儿危重先天性心脏病推荐筛查方案

包括深度开发脉搏血氧波形分析功能、现有技术的新应用或开发新型检测技术^[46-48]。

其次，虽然脉搏血氧测定用于 CCHD 筛查具备改善医疗公平性的潜力，但其实际效果仍有待验证。尽管产前 CCHD 检出率有所提升，但美国许多地区仍低于 60%。一项研究显示，社会经济地位较低人群的大动脉转位和左心发育不良综合征的产前诊断率显著降低^[49]。其他研究也证实，产前检出率与贫困程度、农村居住环境及公共医疗保险呈负相关^[50,51]。鉴于 CCHD 筛查在分娩机构的普及性及其相对于产前超声检查技术技能和设备的简易性，该筛查可作为出院前最后的“安全网”，识别那些在产前筛查或新生儿体检中被漏诊的病例。为确保该“安全网”的有效性，必须保障包括超声心动图在内的医疗资源可及性^[52]，远程医疗或可解决儿科专科资源匮乏地区的诊疗需求。此外，需关注脉搏血氧检测精度可能受皮肤色素沉着影响的潜在问题^[53]，未来研究应致力于消除检测性能差异。

结论与建议

基于十余年实践经验与评估，本临床报告提出三项核心更新建议（表 2）。(1) 简化筛查算法：采用导管前后瞬时血氧饱和度阈值均 $\geq 95\%$ 的新版 AAP 算法，复筛次数减至 1 次；(2) 完善数据采集：建立标准化最小数据集以支持项目监测与质量改进；(3) 加强教育培训：重点包括筛查局限性认知、非 CCHD 病变的临床意义及操作规范重要性。

筛查算法

美国儿科学会 (AAP) 现正式认可 2020 年发布的新版简化 CCHD 筛查算法^[4]。与 2011 年发布的初始算法相比（图 1），新算法包含两项重要改进。

第一，导管前（右上肢）和导管后（下肢）的瞬时血氧饱和度阈值均应 $\geq 95\%$ 。研究表明，若允许任一侧位点的血氧饱和度 $\geq 95\%$ 即判定筛查通过，易导致临床混淆和结果误判^[54]。在采用这一要求对

筛查算法进行修改后，复检率并未出现临床意义上的显著变化^[16,55]。

第二，对筛查结果不确定的婴儿，仅安排 1 次复筛（原流程为 2 次）。既往规定 2 次复筛未通过者视为筛查失败，设置两次复筛旨在降低假阳性率，减少因不必要超声心动图检查给医疗系统带来的负担，但实际数据显示医疗系统的负担并未显著增加，且筛查未通过的婴儿中，许多存在 CCHD 之外的重要临床疾病^[7,15]。模型研究也表明，取消第二次复筛对假阳性率影响极小^[56,57]。

这些算法改进简化了筛查流程，可能降低结果判读错误率并缩短筛查耗时。虽然假阳性率可能轻微上升，但能更有效地识别其他具有临床意义的疾病。最重要的是，新算法不会降低筛查灵敏度——所有按照 2011 年算法判定失败的病例，在新算法下同样被判定失败。修订后的算法甚至可能提高筛查灵敏度，但需更多研究进一步验证这一效果。初步调查显示，临床工作者对这些改进持积极态度^[58]。

临床条件

表 3 危重型先天性心脏病 (CCHD) 筛查监测最优数据集要素建议

推荐核心要素	<ul style="list-style-type: none">• 筛查时年龄（小时数）• 新生儿筛查项目规定的人口统计学特征• 每次筛查的脉搏血氧饱和度水平（动脉导管前和动脉导管后）• 筛查结果（通过 / 未通过）• 对于未通过筛查者：<ul style="list-style-type: none">○ 如确诊，记录 CCHD 具体类型○ 如确诊，记录非 CCHD 病变类型
建议补充要素	<ul style="list-style-type: none">• 筛查场所（新生儿病房、新生儿重症监护室、家庭或其他）• 超声心动图检查结果（如实施）• 产前诊断情况• 长期预后指标（1 岁、5 岁、10 岁及成年存活率，发病率，神经发育状况，合并症等）

改 编 自 Oster ME, Aucott SW, Glidewell J, et al. Lessons learned from newborn screening for critical congenital heart defects. Pediatrics. 2016;137(5):e20154573

虽然既往指南已明确 CCHD 筛查适用于无症状足月儿,但需进一步强调筛查时患儿应处于常氧状态(未接受氧疗)。因此,在实施 CCHD 筛查时,婴儿应未接受呼吸支持,或所接受的呼吸支持需维持吸入氧浓度(FiO₂)为21%。

数据收集

作为州级公共卫生项目,各州 CCHD 筛查的数据收集与质量改进工作存在显著差异^[18,59]。缺乏标准化数据收集体系,阻碍了全国范围内对筛查效果进行准确评估。采用统一的 CCHD 筛查监测数据集可部分解决这些问题^[14,60]。建议各州公共卫生项目采用通用标准化数据集进行监管(表3),最好通过电子数据共享实现,以减轻医疗机构的负担。鉴于不同电子病历系统的数据元素差异,全面共享所有数据可能受限。这些数据既可用于保障筛查实施质量,也能为提升 CCHD 筛查灵敏度和特异度的研究提供依据。

此外,部分州能将新生儿筛查数据与人口动态记录及出生缺陷监测系统关联,但该流程尚未标准化,且并非所有州都设有出生缺陷监测项目^[61]。实现与出生缺陷项目的自动数据交换可帮助各州:识别筛查漏诊病例(发现假阴性结果)、验证筛查阳性病例(确认真阳性)、开展结局分析和长期随访。加强与人口动态记录部门的合作,有助于掌握筛查覆盖率,确认所有符合条件婴儿均接受筛查,并评估筛查缺口。数据联动还能揭示种族/民族或教育水平相关的差异。因此,建议各州新生儿筛查项目建立与分娩医院的数据交换机制,这需要资金支持以完善基础设施建设、改进数据收集与互操作性,并支持州级质量改进工作^[14]。

教育培训

在2018年CCHD筛查专题会议上,教育被列为重点改进领域^[4],建议针对儿科医师、新生儿科医师、儿童心脏科医师、护理人员、医院管理人员、政策制定者及家属开展三方面培训。(1)筛查的局限

性;(2)CCHD筛查对识别非心脏疾病的价值;(3)规范操作的重要性。首先,脉搏血氧测定仅是CCHD筛查中用于识别CCHD的工具之一。由于检测原理及部分CCHD的疾病特点,目前筛查灵敏度仅为50%~76%^[44]。因此,需告知所有相关方不能仅凭筛查结果排除CCHD^[62]。其次,即使排除CCHD,脉搏血氧异常仍可能提示其他重要疾病^[14,15](表1)。对于筛查未通过但已排除CCHD的婴儿,临床人员应持续评估其他导致低氧血症的病因,特别是持续低氧者。最后,尽管CCHD筛查自被纳入美国《推荐统一筛查方案》以来已有10多年的经验,但CCHD筛查的依从性仍不理想^[35]。应努力探索EHR中的临床决策支持工具,以促进CCHD筛查的实施和提供依从性。

(唐昌青 译 徐秋琴 校)

联系人:丁欣 etyxcbzx@suda.edu.cn

参考文献

- 1 Sebelius K. Interagency Coordinating Committee on Newborn and Child Screening (ICC): Screening for Congenital Heart Disease: A Federal Plan of Action. Summary of Federal Activities. Health Resources and Services Administration. September 21, 2011. Accessed February 6, 2019. <https://www.hrsa.gov/sites/default/files/hrsa/advisory-committees/heritable-disorders/reportsrecommendations/response-congenital-cyanotic.pdf>
- 2 Centers for Disease Control and Prevention. Critical Congenital Heart Defects. Published January 7, 2020. Accessed August 21, 2023. <https://www.cdc.gov/heart-defects/>
- 3 American Academy of Pediatrics, Section on Cardiology and Cardiac Surgery. Endorsement of Health and Human Services recommendation for pulse oximetry screening for critical congenital heart disease. *Pediatrics*. 2012;129(1):190–192. doi: 10.1542/peds.2011-3211
- 4 Martin GR, Ewer AK, Gaviglio A, et al. Updated strategies for pulse oximetry screening for critical congenital heart disease. *Pediatrics*. 2020;146(1):e20191650. doi: 10.1542/peds.2019-1650
- 5 Abouk R, Grosse SD, Ailes EC, Oster ME. Association of us state implementation of newborn screening policies for critical congenital heart disease with early infant cardiac deaths. *JAMA*. 2017;318(21):2111–2118. doi: 10.1001/jama.2017.17627
- 6 Grosse S, Peterson C, Abouk R, Glidewell J, Oster M. Cost and

- costeffectiveness assessments of newborn screening for critical congenital heart disease using pulse oximetry: a review. *Int J Neonatal Screen*. 2017;3(4):34. doi: 10.3390/ijns3040034
- 7 Cave AT, Lowenstein SA, McBride C, Michaud J, Madriago EJ, Ronai C. Pulse oximetry screening and critical congenital heart disease in the state of oregon. *Clin Pediatr (Phila)*. 2021;60(6-7):290–297. doi: 10.1177/00099228211008704
- 8 de-Wahl Granelli A, Wennergren M, Sandberg K, et al. Impact of pulse oximetry screening on the detection of duct dependent congenital heart disease: a Swedish prospective screening study in 39 821 newborns. *BMJ*. 2009;338(jan08 2):a3037–a3037. doi: 10.1136/bmj.a3037
- 9 Riede FT, Wörner C, Dähnert I, Möckel A, Kostelka M, Schneider P. Effectiveness of neonatal pulse oximetry screening for detection of critical congenital heart disease in daily clinical routine—results from a prospective multicenter study. *Eur J Pediatr*. 2010;169(8):975–981. doi: 10.1007/s00431-010-1160-4
- 10 Sakai-Bizmark R, Kumamaru H, Marr EH, et al. Pulse oximetry screening: association of state mandates with emergency hospitalizations. *Pediatr Cardiol*. 2023;44(1):67–74. doi: 10.1007/s00246-022-03027-3
- 11 Kemper AR, Mahle WT, Martin GR, et al. Strategies for implementing screening for critical congenital heart disease. *Pediatrics*. 2011;128(5):e1259–1267. doi: 10.1542/peds.2011-1317
- 12 Peterson C, Grosse SD, Oster ME, Olney RS, Cassell CH. Costeffectiveness of routine screening for critical congenital heart disease in us newborns. *Pediatrics*. 2013;132(3):e595–e603. doi: 10.1542/peds.2013-0332
- 13 Sakai-Bizmark R, Kumamaru H, Webber EJ, et al. Effect of newborn screening for critical CHD on healthcare utilisation. *Cardiol Young*. 2020;30(8):1157–1164. doi: 10.1017/S1047951120001742
- 14 Oster ME, Aucott SW, Glidewell J, et al. Lessons learned from newborn screening for critical congenital heart defects. *Pediatrics*. 2016;137(5):e20154573–e20154573. doi: 10.1542/peds.2015-4573
- 15 Singh A, Rasiah SV, Ewer AK. The impact of routine predischarge pulse oximetry screening in a regional neonatal unit. *Arch Dis Child - Fetal Neonatal Ed*. 2014;99(4):F297–F302. doi: 10.1136/archdischild-2013-305657
- 16 Garg LF, Van Naarden Braun K, Knapp MM, et al. Results from the new jersey statewide critical congenital heart defects screening program. *Pediatrics*. 2013;132(2):e314–e323. doi: 10.1542/peds.2013-0269
- 17 Mouledoux J, Guerra S, Ballweg J, Li Y, Walsh W. A novel, more efficient, staged approach for critical congenital heart disease screening. *J Perinatol*. 2017;37(3):288–290. doi: 10.1038/jp.2016.204
- 18 Glidewell J, Olney RS, Hinton C, et al. State legislation, regulations, and hospital guidelines for newborn screening for critical congenital heart defects - United States, 2011–2014. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep*. 2015;64(23):625–630.
- 19 Manja V, Mathew B, Carrion V, Lakshminrusimha S. Critical congenital heart disease screening by pulse oximetry in a neonatal intensive care unit. *J Perinatol*. 2015;35(1):67–71. doi: 10.1038/jp.2014.135
- 20 Van Naarden Braun K, Grazel R, Koppel R, et al. Evaluation of critical congenital heart defects screening using pulse oximetry in the neonatal intensive care unit. *J Perinatol*. 2017;37(10):1117–1123. doi: 10.1038/jp.2017.105
- 21 Ravert P, Detwiler TL, Dickinson JK. Mean oxygen saturation in well neonates at altitudes between 4498 and 8150 feet. *Adv Neonatal Care*. 2011;11(6):412–417. doi: 10.1097/ANC.0b013e3182389348
- 22 Han LM, Klewer SE, Blank KM, Seckeler MD, Barber BJ. Feasibility of pulse oximetry screening for critical congenital heart disease at 2643-foot elevation. *Pediatr Cardiol*. 2013;34(8):1803–1807. doi: 10.1007/s00246-013-0716-2
- 23 Wright J, Kohn M, Niermeyer S, Rausch CM. Feasibility of critical congenital heart disease newborn screening at moderate altitude. *Pediatrics*. 2014;133(3):e561–e569. doi: 10.1542/peds.2013-3284
- 24 Samuel TY, Bromiker R, Mimouni FB, et al. Newborn oxygen saturation at mild altitude versus sea level: implications for neonatal screening for critical congenital heart disease. *Acta Paediatr*. 2013;102(4):379–384. doi: 10.1111/apa.12155
- 25 Rao S, Goens MB, Myers OB, Sebesta EA. Pulse oximetry screening for detection of congenital heart defects at 1646 m in Albuquerque, New Mexico. *Cardiol Young*. 2020;30(12):1851–1855. doi: 10.1017/S1047951120002899
- 26 Crocker ME, Hossen S, Goodman D, et al. Effects of high altitude on respiratory rate and oxygen saturation reference values in healthy infants and children younger than 2 years in four countries: a cross-sectional study. *Lancet Glob Health*. 2020;8(3):e362–e373. doi: 10.1016/S2214-109X(19)30543-1
- 27 Guo F, Tang S, Guo T, Bartell S, Detrano R. Revised threshold values for neonatal oxygen saturation at mild and moderate altitudes. *Acta Paediatr*. 2020;109(2):321–326. doi: 10.1111/apa.14962
- 28 Lueth E, Russell L, Wright J, et al. A novel approach to critical congenital heart disease (cchd) screening at moderate altitude. *Int J Neonatal Screen*. 2016;2(3):4. doi: 10.3390/ijns2030004
- 29 Hoffman JIE. Pulse oximetry in neonates at high altitudes: a modified Colorado protocol. *Cardiol Young*. 2020;30(2):177–179. doi: 10.1017/S1047951119003330
- 30 Cawsey MJ, Noble S, Cross-Sudworth F, Ewer AK. Feasibility of

- pulse oximetry screening for critical congenital heart defects in homebirths. *Arch Dis Child - Fetal Neonatal Ed.* 2016;101(4): F349–F351. doi: 10.1136/archdischild-2015-309936
- 31 Miller KK, Vig KS, Goetz EM, Spicer G, Yang AJ, Hokanson JS. Pulse oximetry screening for critical congenital heart disease in planned out of hospital births and the incidence of critical congenital heart disease in the Plain community. *J Perinatol.* 2016;36(12):1088–1091. doi: 10.1038/jp.2016.135
- 32 Narayan IC, Blom NA, Bourgonje MS, et al. Pulse oximetry screening for critical congenital heart disease after home birth and early discharge. *J Pediatr.* 2016;170:188–192.e1. doi: 10.1016/j.jpeds.2015.12.004
- 33 Williams KB, Horst M, Hollinger EA, Freedman J, Demczko MM, Chowdhury D. Newborn pulse oximetry for infants born out-of-hospital. *Pediatrics.* 2021;148(4):e2020048785. doi: 10.1542/peds.2020-048785
- 34 Narayan IC, Blom NA, van Geloven N, et al. Accuracy of pulse oximetry screening for critical congenital heart defects after home birth and early postnatal discharge. *J Pediatr.* 2018;197:29–35.e1. doi: 10.1016/j.jpeds.2018.01.039
- 35 Siefkes H, Kair LR, Saarinen A, Lakshminrusimha S. Inadequacies of hospital-level critical congenital heart disease screening data reports: implications for research and quality efforts. *J Perinatol.* 2021;41(7):1611–1620. doi: 10.1038/s41372-020-00783-z
- 36 John C, Phillips J, Hamilton C, Lastinger A. Implementing universal pulse oximetry screening in west virginia: findings from year one. *W V Med J.* 2016;112(4):42–46.
- 37 Downing GJ, Zuckerman AE, Coon C, Lloyd-Puryear MA. Enhancing the quality and efficiency of newborn screening programs through the use of health information technology. *Semin Perinatol.* 2010;34(2):156–162. doi: 10.1053/j.semperi.2009.12.005
- 38 Bright TJ, Wong A, Dhurjati R, et al. Effect of clinical decisionsupport systems: a systematic review. *Ann Intern Med.* 2012;157(1):29–43. doi: 10.7326/0003-4819-157-1-201207030-00450
- 39 Pandya C, Sabatka S, Kettinger M, et al. Using electronic medical record system to improve compliance with national guidelines for comprehensive distress screening in cancer patients. *J Clin Oncol.* 2018;36(30_suppl):309–309. doi: 10.1200/JCO.2018.36.30_suppl.309
- 40 Choudhary D, Brown B, Khawar N, Narula P, Agdere L. Implementation of electronic medical record template improves screening for complications in children with type 1 diabetes mellitus. *Pediatr Health Med Ther.* 2020;11:219–223. doi: 10.2147/PHMT.S233998
- 41 Zarouni SA, Mheiri NMA, Blooshi KA, et al. Impact of an electronic medical record-based automated screening program for critical congenital heart disease: Emirates Health Services, United Arab Emirates. *BMC Med Inform Decis Mak.* 2022;22(1):165. doi: 10.1186/s12911-022-01900-y
- 42 Mahle WT, Newburger JW, Matherne GP, et al. Role of pulse oximetry in examining newborns for congenital heart disease: a scientific statement from the aha and aap. *Pediatrics.* 2009;124(2):823–836. doi: 10.1542/peds.2009-1397
- 43 Lannering K, Bartos M, Mellander M. Late diagnosis of coarctation despite prenatal ultrasound and postnatal pulse oximetry. *Pediatrics.* 2015;136(2):e406–e412. doi: 10.1542/peds.2015-1155
- 44 Ailes EC, Gilboa SM, Honein MA, Oster ME. Estimated number of infants detected and missed by critical congenital heart defect screening. *Pediatrics.* 2015;135(6):1000–1008. doi: 10.1542/peds.2014-3662
- 45 Siefkes H, Kair L, Tancredi DJ, et al. Oxygen saturation and perfusion index-based enhanced critical congenital heart disease screening. *Am J Perinatol.* 2020;37(02):158–165. doi: 10.1055/s-0039-1685445
- 46 Clausen H, Norén E, Valtonen S, Koivu A, Sairanen M, Liuba P. Evaluation of circulating cardiovascular biomarker levels for early detection of congenital heart disease in newborns in sweden. *JAMA Netw Open.* 2020;3(12):e2027561. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2020.27561
- 47 Sorensen MW, Sadiq I, Clifford GD, Maher KO, Oster ME. Using pulse oximetry waveforms to detect coarctation of the aorta. *Biomed Eng OnLine.* 2020;19(1):31. doi: 10.1186/s12938-020-00775-2
- 48 Troisi J, Cavallo P, Richards S, et al. Noninvasive screening for congenital heart defects using a serum metabolomics approach. *Prenat Diagn.* 2021;41(6):743–753. doi: 10.1002/pd.5893
- 49 Krishnan A, Jacobs MB, Morris SA, et al. Impact of socioeconomic status, race and ethnicity, and geography on prenatal detection of hypoplastic left heart syndrome and transposition of the great arteries. *Circulation.* 2021;143(21):2049–2060. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.120.053062
- 50 Peiris V, Singh TP, Tworetzky W, Chong EC, Gauvreau K, Brown DW. Association of socioeconomic position and medical insurance with fetal diagnosis of critical congenital heart disease. *Circ Cardiovasc Qual Outcomes.* 2009;2(4):354–360. doi: 10.1161/CIRCOUTCOMES.108.802868
- 51 Hill GD, Block JR, Tanem JB, Frommelt MA. Disparities in the prenatal detection of critical congenital heart disease. *Prenat Diagn.* 2015;35(9):859–863. doi: 10.1002/pd.4622
- 52 Kochilas LK, Lohr JL, Bruhn E, et al. Implementation of critical congenital heart disease screening in minnesota. *Pediatrics.* 2013;132(3):e587–e594. doi: 10.1542/peds.2013-0803
- 53 Ruppel H, Makeneni S, Faerber JA, et al. Evaluating the accuracy of pulse oximetry in children according to race. *JAMA Pediatr.*

2023;177(5):540–543. doi: 10.1001/jamapediatrics.2023.0071

54. Oster ME, Kuo KW, Mahle WT. Quality improvement in screening for critical congenital heart disease. *J Pediatr*. 2014;164(1):67–71. e2. doi: 10.1016/j.jpeds.2013.08.044
55. Kochilas LK, Menk JS, Saarinen A, Gaviglio A, Lohr JL. A comparison of retesting rates using alternative testing algorithms in the pilot implementation of critical congenital heart disease screening in minnesota. *Pediatr Cardiol*. 2015;36(3):550–554. doi: 10.1007/s00246-014-1048-6
56. Diller CL, Kelleman MS, Kupke KG, Quarry SC, Kochilas LK, Oster ME. A modified algorithm for critical congenital heart disease screening using pulse oximetry. *Pediatrics*. 2018;141(5). doi: 10.1542/peds.2017-4065
57. Schwartz BN, Hom LA, Von Kohorn I, et al. Newborn pulse oximetry screening at a community hospital: an 8-year experience. *Pediatrics*. 2021;148(3):e2020049847. doi: 10.1542/peds.2020-049847
58. Walters JC, Zhang X, Hokanson JS. Providers' attitudes to proposed changes in the critical congenital heart disease screening algorithm. *Pediatr Cardiol*. Published online March 4, 2022. doi:10.1007/s00246-022-02858-4
59. Glidewell J. Actions in support of newborn screening for critical congenital heart disease—United States, 2011–2018. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep*. 2019;68. doi: 10.15585/mmwr.mm6805a3
60. Martin GR, Beekman RH, Mikula EB, et al. Implementing recommended screening for critical congenital heart disease. *Pediatrics*. 2013;132(1):e185–e192. doi: 10.1542/peds.2012-3926
61. Case AP, Miller SD, McClain MR. Using state birth defects registries to evaluate regional critical congenital heart disease newborn screening. *Birth Defects Res*. 2017;109(18):1414–1422. doi: 10.1002/bdr2.1108
62. Oster ME, Colarusso T, Glidewell J. Screening for critical congenital heart disease: a matter of sensitivity. *Pediatr Cardiol*. 2013;34(1):203–204. doi: 10.1007/s00246-012-0582-3

【英文原件请参阅 *PEDIATRICS* 2025;155(1):e2024069667】