

国家卫生健康委员会办公厅文件

国卫办妇幼发〔2018〕19号

关于印发全国出生缺陷综合防治方案的通知

各省、自治区、直辖市及新疆生产建设兵团卫生计生委：

为深入贯彻党的十九大和全国卫生与健康大会精神，落实国家“十三五”规划纲要和《“健康中国2030”规划纲要》，全面加强出生缺陷综合防治工作，我委组织制定了《全国出生缺陷综合防治方案》，指导各地落实相关目标任务。现印发给你们，请认真贯彻落实。



(信息公开形式：主动公开)

全国出生缺陷综合防治方案

预防和减少出生缺陷,把好人生健康第一关,是提高出生人口素质、推进健康中国建设的重要举措,是坚持以人为本、促进经济社会可持续发展的内在要求。为深入贯彻党的十九大和全国卫生与健康大会精神,落实国家“十三五”规划纲要和《“健康中国2030”规划纲要》,全面加强出生缺陷综合防治工作,制定本方案。

一、防治现状

出生缺陷是指婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常,是导致早期流产、死胎、婴幼儿死亡和先天残疾的主要原因。出生缺陷病种多,病因复杂,目前已知的出生缺陷超过8000种,基因突变等遗传因素和环境因素均可导致出生缺陷发生。据估算,我国出生缺陷总发生率约5.6%。出生缺陷严重影响儿童的生存和生活质量,给患儿及其家庭带来巨大痛苦和经济负担。

党中央、国务院历来高度重视防治出生缺陷、提高出生人口素质工作。深化医改以来,国家启动实施了免费孕前优生健康检查、增补叶酸预防神经管缺陷、地中海贫血防控、贫困地区新生儿疾病筛查等重大公共卫生项目,广泛开展出生缺陷防治社会宣传和健康教育,逐步将儿童先天性心脏病等出生缺陷治疗纳入大病保障,着力推进出生缺陷综合防治,神经管缺陷、重型地中海贫血等出生

缺陷的发生率明显下降。但从整体来看,出生缺陷防治服务能力与群众日益增长的优生需求仍有较大差距,先天性心脏病、唐氏综合征、耳聋等严重出生缺陷尚未得到有效控制,出生缺陷防治工作任务重道远。

二、总体要求

(一)基本原则。坚持政府主导,将出生缺陷防治融入所有健康政策,促进公平可及、人人享有。坚持防治结合,健全预防、筛查、诊断、治疗、康复全程服务。坚持精准施策,聚焦严重多发出生缺陷病种,完善防治措施。坚持统筹协调,动员社会参与,增强工作合力。

(二)主要目标。

总目标:构建覆盖城乡居民,涵盖婚前、孕前、孕期、新生儿和儿童各阶段的出生缺陷防治体系,为群众提供公平可及、优质高效的出生缺陷综合防治服务,预防和减少出生缺陷,提高出生人口素质和儿童健康水平。

具体目标:到2022年,出生缺陷防治知识知晓率达到80%,婚前医学检查率达到65%,孕前优生健康检查率达到80%,产前筛查率达到70%;新生儿遗传代谢性疾病筛查率达到98%,新生儿听力筛查率达到90%;确诊病例治疗率达到80%。先天性心脏病、唐氏综合征、耳聋、神经管缺陷、地中海贫血等严重出生缺陷得到有效控制。

三、落实综合防治措施

(一)广泛开展一级预防,减少出生缺陷发生。大力普及出生缺陷防治知识,增强群众自我保健意识和能力。医疗卫生机构要发挥主战场作用,针对性地开展优生咨询服务,倡导适龄生育,指导科学备孕。加强婚前保健,推广婚姻登记、婚前医学检查和生育指导“一站式”服务模式。落实国家免费孕前优生健康检查,推动城乡居民全覆盖。科学补服叶酸,预防神经管缺陷。在南方10个高发省份深入开展地中海贫血防控项目,逐步扩大覆盖范围。针对不同婚育阶段的目标人群,因人施策,统筹落实婚前医学检查、孕前优生健康检查、地中海贫血筛查、增补叶酸、孕期保健等服务。加强女职工劳动保护,避免准备怀孕和孕期妇女接触有毒有害物质和放射线。

(二)规范开展二级预防,减少严重出生缺陷儿出生。广泛开展产前筛查,普及产前筛查适宜技术,规范应用高通量基因测序等技术,逐步实现怀孕妇女孕28周前在自愿情况下至少接受1次产前筛查。对高危孕妇要指导其及时到有资质的医疗机构接受产前诊断服务。对确诊的先天性心脏病、唐氏综合征、神经管缺陷、地中海贫血等严重出生缺陷病例,及时给予医学指导和建议。

(三)深入开展三级预防,减少先天残疾发生。全面开展苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症和听力筛查,加强新生儿疾病筛查阳性病例的随访、确诊、治疗和干预,提高确诊病例治疗率。逐步扩大筛查病种,有条件的地方可将先天性肾上腺皮质增生症、葡

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症等遗传代谢性疾病和先天性心脏病、髋关节发育不良等先天性结构畸形纳入新生儿疾病筛查范围。2018年起将贫困地区新生儿疾病筛查项目扩展到所有贫困县。深入开展神经、消化、泌尿生殖、肌肉骨骼、呼吸、五官等6大类72种先天性结构畸形救助项目。聚焦严重多发、可筛可治、技术成熟、愈后良好、费用可控的出生缺陷重点病种,开展筛查、诊断、治疗和贫困救助全程服务试点,促进早发现早治疗,减少先天残疾。

(四)加强监督管理,规范防治服务。针对先天性心脏病、唐氏综合征、耳聋、地中海贫血等严重出生缺陷及重点新生儿遗传代谢性疾病,逐步制订和完善相关防治规范和指南。加强出生缺陷防治相关机构和人员管理,定期公布经批准开展产前诊断等专项技术的医疗机构名单。加强对医学检验实验室开展产前筛查、新生儿疾病筛查等服务的行业监管。加强质量安全控制与评价,建立随机抽查和通报制度,不断提高服务质量。

四、加强支撑与保障

(一)加强服务网络支撑。健全以基层医疗卫生机构为基础,妇幼保健机构及妇女儿童专科医院为骨干,大中型综合医院和相关科研院所为支撑的出生缺陷防治网络。强化基层医疗卫生机构在宣传动员和健康教育中的网底作用。县级应当开展产前筛查、新生儿遗传代谢性疾病筛查、新生儿听力筛查。地市级原则上至少有1个经批准开展产前诊断技术的医疗机构、1个新生儿遗传代谢性疾病筛查中心、1个新生儿听力筛查中心;有条件的地方,

应当设置新生儿遗传代谢性疾病诊断中心、新生儿听力障碍诊断中心。依托综合实力强、专科优势明显的医疗机构,合理设置省级产前诊断中心、新生儿遗传代谢性疾病诊断中心、新生儿听力障碍诊断中心,发挥技术支撑和引领作用。在省级妇幼保健机构设置出生缺陷防治管理中心,协助卫生健康行政部门组织开展相关人员培训、业务指导、信息报送、项目管理等工作。

(二)加强人才队伍支撑。在毕业后医学教育中,加强与出生缺陷防治有关的生殖健康、医学遗传、严重多发出生缺陷诊断治疗等知识与技能培训。规范开展专业人员岗位培训和继续教育,逐步壮大出生缺陷防治人才队伍,不断提高业务水平。2018年启动实施全国出生缺陷防治人才培训项目,健全出生缺陷防治人才培训基地和协同单位共同组成的培训网络,建立规范有序的培训模式,针对出生缺陷防治薄弱环节,重点开展优生遗传咨询、产前筛查和产前诊断、出生缺陷鉴别诊断和治疗等培训,力争2022年前完成2万名相关专业人员培训。

(三)加强经费投入支撑。积极争取出生缺陷防治网络建设、人才培养、专科建设、防治项目等经费投入。聚焦严重多发出生缺陷病种,组织实施出生缺陷防治项目。推动将婚前医学检查、孕前优生健康检查、产前筛查、新生儿疾病筛查等出生缺陷防治服务列入地方民生项目,纳入财政预算。结合健康扶贫,将儿童先天性心脏病、唇腭裂等符合条件的出生缺陷病种纳入农村贫困人口大病专项救治范围。中央专项彩票公益金支持开展遗传代谢性疾病、

先天性结构畸形等救助项目。鼓励社会力量积极参与出生缺陷防治,大力开展社会宣传、患儿救助等公益活动。

(四)加强科研和信息支撑。鼓励出生缺陷防治基础研究和科技创新,促进科研成果的推广應用和临床转化。健全国家和省级出生缺陷监测网络,优化监测方案,加强信息收集、统计和分析,动态掌握出生缺陷发生现状和发展趋势。依托全民健康信息平台,完善出生缺陷防治全程服务信息,推动数据互联共享。借力“互联网+医疗健康”,为群众提供出生缺陷防治相关的咨询指导、检查提醒、预约就诊、检查检验结果查询等便民服务。加强数据和样本管理,保护公民隐私,保障国家信息安全和人类遗传资源安全。

五、组织实施

(一)加强组织领导。各地卫生健康部门要积极协调,努力推动将出生缺陷防治纳入国民经济和社会發展总体规划,纳入健康中国建设总体部署,纳入健康扶贫工程,纳入工作目标考核。要强化领导责任、保障责任、管理责任、监督责任,结合本地实际,制订实施方案,落实出生缺陷综合防治政策措施。

(二)加强社会宣传。充分运用广播、电视、海报、互联网、微信公众号、健康讲座等宣传手段和平台,广泛开展形式多样的出生缺陷防治社会宣传。举办“预防出生缺陷日”主题宣传活动,组织开展“爱心传递,防治出生缺陷”公益行,加强政策和惠民项目宣传,营造全社会关心和支持出生缺陷防治的良好氛围。

(三)加强考核评估。各地要通过政府重点工作绩效考核、政

府为民办实项目专项考核、目标管理责任制考核等多种方式,督促落实出生缺陷防治工作。加强对出生缺陷防治政策落实、项目实施、资金管理、工作成效等方面的考核评估,及时总结推广出生缺陷防治有效做法和经验。国家卫生健康委将适时组织对各地出生缺陷综合防治工作进行督导检查,通报工作进展。

国家卫生健康委员会办公厅

2018年8月21日印发

校对:许宗余