



## 关于印发淮南市出生缺陷综合防治 实施方案的通知

淮卫妇幼〔2019〕57号

各县区卫生计生委，各相关医疗保健机构：

根据省卫生健康委关于印发《安徽省出生缺陷综合防治实施方案》（皖卫妇幼发〔2019〕23号）要求结合我市实际制定《淮南市出生缺陷综合防治实施方案》，现印发给你们，请认真贯彻落实。

淮南市卫生健康委

2019年2月27日



## 淮南市出生缺陷综合防治实施方案

为预防和减少出生缺陷，提高出生人口素质、推进健康淮南建设，全面加强出生缺陷综合防治工作，根据《安徽省出生缺陷综合防治实施方案》，结合淮南市卫生健康工作实际，特制定本方案。

### 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。

市委、市政府一直高度重视出生缺陷综合防治，提高出生人口素质工作。2009 年免费婚前医学检查列入妇女儿童健康水平提升民生工程，2011 年新生儿疾病筛查纳入基本公共卫生服务项目免费实施。淮南市逐步构建出生缺陷三级防治体系，健全婚前孕前检查，产前筛查与诊断、新生儿疾病筛查网络。并通过实施重大妇幼公共卫生项目，开展免费孕前优生健康检查、增补叶

酸预防神经管缺陷、艾滋病，梅毒、乙肝母婴传播疾病检测，贫困地区新生儿疾病筛查，出生缺陷（遗传代谢病、先天性结构畸形）救助项目等，广泛开展出生缺陷防治社会宣传和健康教育，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措施，神经管缺陷等出生缺陷发生率明显下降，儿童健康水平不断提高。

## 二、总体要求

### （一）基本原则

坚持“政府主导，部门合作、社会参与”的出生缺陷综合防治工作格局，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

**1.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发生，提高出生人口素质和儿童健康水平。

**2.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90%以上，目标人群叶酸服用率和



知晓率达到 90%以上，孕前优生健康检查率达到 80%以上，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。

卫生健康行政部门应加强与相关职能部门合作，大力开展健康教育，普及出生缺陷防治知识，增强群众自我保健意识和能力。医疗保健机构要发挥主战场作用，科学规范开展遗传优生咨询服务，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、补服叶酸和生育指导“一站式”服务。实施国家免费孕前优生健康检查项目城乡居民全覆盖。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、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。加大科普知识宣传力度，逐步做到怀孕妇女孕 28 周前至少进行 1 次产前筛查。对产前筛查高风险孕妇要指



导其及时到有资质的医疗保健机构接受产前诊断服务。产前诊断机构要依法执业、规范开展相关业务，不断提升水平，提高产前诊断技术服务的可及性。对确诊的先天性心脏病、唐氏综合征、神经管缺陷等严重出生缺陷病例，及时给予医学指导和建议。淮南市妇幼保健院系省卫生健康委员会审批的产前筛查机构，为淮南市指定产前筛查机构。

### （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等遗传代谢病筛查和听力筛查，努力提高筛查诊断水平；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。

力争在 2022 年建成淮南市新生儿代谢性疾病筛查中心、应用串联质谱技术扩大出生缺陷筛查病种，创造条件把先天性心脏病、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。推进先天性结构畸形救助及多种遗传代谢病救助项目实施，深入开展神经、消化、泌尿及生殖器官、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。要聚焦严重多发、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，减少先天残疾。探索对阳性患儿的心理干预服务，促进早发现、早诊断、早治疗，促进残疾儿童心理健康。



### （四）加强监督管理，规范防治服务。

进一步完善出生缺陷防治服务和管理规范，针对先天性心脏病、唐氏综合征、耳聋等严重出生缺陷以及重点新生儿遗传代谢性疾病，严格执行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，按照省级定期公布经批准开展产前诊断、产前筛查等专项技术的医疗机构名单，广泛接受社会监督。卫生健康行政部门要依法切实履行管理职能，加强对医学检验机构开展产前筛查、新生儿疾病筛查等服务的行业监管。加强服务质量控制与评价，建立随机抽查和通报制度，不断提高服务质量。将产前诊断（筛查）专项技术服务纳入卫生健康监督执法内容，实施“准入”与“退出”衔接的动态管理制度。

### （五）强化信息报告，加强出生缺陷监测。

进一步强化孕产妇死亡、婴儿死亡和新生儿出生缺陷等监测报告制度。各级医疗保健机构、医疗保健人员（包括村级妇幼保健人员）为孕产妇死亡，5岁以下儿童死亡的法定报告机构和法定报告人，各出生缺陷医院监测点的医疗保健机构、医疗保健人员为出生缺陷的法定报告机构和法定报告人，根据工作需要，2019年淮南市新增3家机构为市级出生缺陷医院监测点（详见附后名单），寿县辖区各级各类医疗保健机构均为出生和出生缺陷监测法定报告机构和法定报告人，要严格落实出生缺陷报告制



度。各县区要强化质量控制，认真开展科学有效的查漏补漏工作，确保出生缺陷信息真实、准确、可靠；要加强对出生缺陷诊断和监测质量控制相关培训，提高监测人员的业务水平；要采取切实可行措施稳定人员队伍，建立激励机制提高工作积极性；要加大出生缺陷数据分析力度，并提交年度分析报告，为行政决策提供参考依据。

#### 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，大中型综合医院等机构为技术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。依托综合实力强，专科优势明显的医疗机构，合理设置出生缺陷防治专项技术中心，到2022年，努力构建出生缺陷综合防治网络，全市至少建立1个产前诊断中心、1个新生儿遗传代谢性疾病诊断中心和1个新生儿听力障碍诊断中心，在全市范围内构建出生缺陷防治网络，全面开展产前筛查、新生儿遗传代谢性疾病筛查、新生儿听力筛查等服务。进一步加强市新生儿疾病筛查中心建设，提升市新生儿疾病筛查中心服务和管理水平。在市、县级妇幼保健机构内建立出生缺陷防治管理中心，协助卫生计生行政部门组织开展相关人员培训、业务指导、信息报送以及项目管理等工作。



(二)加强人才队伍支撑。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。市、县级每年组织 1-2 次出生缺陷防治知识、项目管理、业务技能等培训,建立规范有序的培训模式,针对出生缺陷防治薄弱环节,重点面向产科、儿科、新生儿科、产前诊断(筛查)、检验科、超声科、优生遗传咨询等专业技术人员,重点开展优生遗传咨询、产前筛查和产前诊断、新生儿疾病筛查、出生缺陷鉴别诊断和治疗等培训,在全市建立一支覆盖城乡的出生缺陷防控服务队伍,为群众提供规范、优质、及时有效的出生缺陷防控服务。市、县级培训可与相关学会联合举办,加强适宜技术的广泛推广,提高出生缺陷的筛查率和诊断率。

(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。认真落实婚前医学检查、孕前优生健康检查、新生儿疾病筛查等出生缺陷防治服务财政保障。推动将产前筛查,新生儿多种遗传代谢串联质谱筛查、新生儿遗传性耳聋基因检测等出生缺陷防治服务纳入免费项目实施。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，以提高贫困儿童健康水平。

（四）加强科研和信息支撑。鼓励出生缺陷防治基础研究和创新，促进科研成果的推广應用和临床转化。加强出生缺陷监测工作，逐步扩大监测医院范围，加强人员培训及监测数据质量控制，完善信息收集、统计和分析，保证信息上报的及时性和准确性，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。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，纳入健康淮南建设总体部署，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，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。通过政府重点工作绩效考核、政府为民办实事项目专项考核、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。市卫生计生委将适时组织对各单位出生缺陷综合防治工作进行督导检查，通报工作进展。

附件:淮南市出生缺陷医院监测机构名



附件

## 淮南市出生缺陷医院监测机构名单

- 1.寿县各级医疗保健机构（国家级监测点）
- 2.凤台县人民医院（国家级监测点）
- 3.新华北方医院（省级监测点）
- 4.新华医院（省级监测点）
- 5.市第一人民医院（省级监测点）
- 6.市第二人民医院（省级监测点）
- 7.市第三人民医院（省级监测点）
- 8.市妇幼保健院（省级监测点）
- 9.东方医院（省级监测点）
- 10.朝阳医院（省级监测点）
- 11.新康医院（市级监测点）
- 12.佳乐妇产医院（市级监测点）
- 13.凤台县中医院（市级监测点）