



9.12
预防出生缺陷日

防治出生缺陷

促进生育健康

一、出生缺陷定义

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，通常包括先天畸形、染色体异常、遗传代谢病及功能异常性疾病。

目前已知的出生缺陷超过8000种，遗传因素、环境因素均可导致出生缺陷发生。我国出生缺陷总发生率约6-10%，并呈上升趋势。随着国家放开三胎政策和婚龄、孕龄的逐渐推迟，导致高龄产妇逐年增加，进一步增加了潜在的出生缺陷发生率，严重影响出生人口素质和儿童的生存和生活质量，给社会及家庭带来巨大经济负担和痛苦。

二、出生缺陷的三级防治

一级预防：孕前干预。预防出生缺陷胎儿的发生，包括婚前医学检查、婚育卫生咨询与指导、生育力评估、再生育风险评估、孕前家族单基因遗传病筛查、孕前优生健康检查、孕前及孕早期增补叶酸等。

二级预防：产前干预。指产前筛查、诊断及可能的宫内干预。包括产前检查与孕期保健、无创产前基因检测、结构性畸形超声产前筛查、产前诊断、母婴阻断乙梅毒筛查等。

三级预防：产后干预。通过早期诊断和早期治疗，防止严重的致残。包括新生儿疾病筛查、新生儿听力筛查、新生儿先天性心脏病筛查及干预等。

出生缺陷三级防治具体措施

1 婚前保健

婚前保健主要包括医学检查、健康咨询和健康指导等。准备结婚的男女双方应接受婚前保健服务，以生殖健康为核心，针对影响婚育的疾病进行必要的医学检查。

对严重的遗传性疾病、艾滋病、梅毒等指定传染病、严重精神疾病等医学上认为影响结婚和生育的疾病，根据医学意见，男女双方应采取必要的预防、治疗及其他医学措施。

我市适龄青年可到户籍（或居住地）所在地的区级妇幼保健机构进行免费的婚检，民政局婚姻登记处也设有婚检咨询窗口。

2 孕前优生检查

孕前保健以提高出生人口素质，减少出生缺陷和先天残疾发生为宗旨，为准备怀孕的夫妇提供科学备孕指导、生育力健康状况评估及检查等服务。

通过咨询、指导和孕前医学检查，对准备怀孕夫妇的健康状况做出初步评估，针对存在的可能影响生育的健康问题，提出建议；指导在身体、心理、营养、行为、环境等方面做好准备，在最佳状态、最佳时机受孕，降低出生缺陷和不良妊娠结局的发生；对于有高遗传风险的夫妇，指导做好相关准备、提示孕期检查及产前检查中可能发生的情况等。

我市计划怀孕夫妇可到户籍（或居住地）所在地的区级妇幼保健机构享受免费的孕前优生健康检查服务，市级妇幼保健机构孕前保健门诊可提供全面的孕前指导、优生遗传咨询服务。



3 科学增补叶酸

是为准备怀孕的妇女在孕前3个月至孕早期3个月免费提供6个月的叶酸片，预防和减少50-70%神经管缺陷的发生。

我市妇女可到户籍（或居住地）所在地的市级、区级妇幼保健院、社区卫生服务中心（乡镇卫生院）免费领取叶酸。

4 产前检查与孕期保健

对孕妇进行规范的产前检查、妊娠风险评估、健康教育与指导、胎儿健康的监护与评估等，是降低孕产妇和围产儿并发症的发生率和死亡率、减少出生缺陷的重要措施。

推荐的产前检查孕周分别是：妊娠6-13⁺6周、14-19⁺6周、20-24周、25-28周、29-32周、33-36周、37-41周（每周一次），有高危因素者，酌情增加产检次数。

产前检查内容：详细询问病史、全面体格检查、产科检查、必要的辅助检查和健康教育指导。

5 无创产前基因检测

通过采集孕妇静脉血，应用高通量测序等分子遗传技术检测孕期母体外周血中胎儿游离DNA片段，以评估胎儿常见染色体非整倍体异常风险的检测技术。

夫妻至少一方为武汉市户籍或常住人口，孕周在12-22⁺6周可到户籍地或居住证所在地的市、区级妇幼保健机构接受免费无创产前基因检测。

6 超声产前筛查

是对每个胎儿进行规范超声检查，发现可疑体表畸形和内脏畸形的胎儿提出转诊建议以便进一步明确诊断；是一种无创、安全的影像学方法，对多数胎儿结构畸形能进行筛查。

妊娠11-13⁺6周超声检查测量胎儿颈项透明层厚度（NT）；妊娠20-24周胎儿系统超声筛查（大排畸）；妊娠28-32周产科超声检查（小排畸）。

7 产前诊断

是指对可疑出生缺陷的胎儿在出生前应用各种检测手段，全面评估胎儿在宫内的发育状况，对先天性和遗传性疾病做出诊断，为胎儿宫内治疗及选择性流产提供依据，产前诊断对象为出生缺陷高危人群。

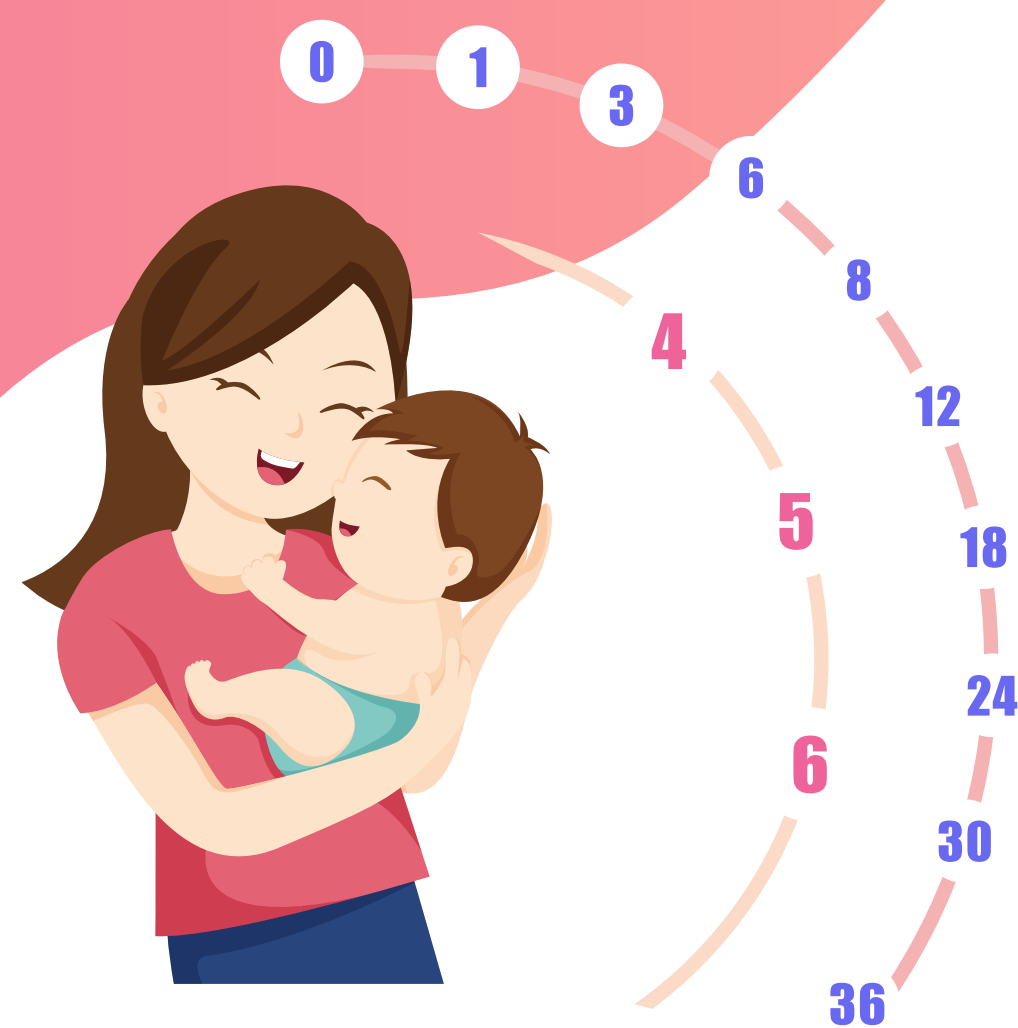
胎儿结构异常的产前诊断方法主要通过影像学技术，包括超声及磁共振成像；胎儿遗传疾病的产前诊断主要包括胎儿组织的取样技术（羊水穿刺、绒毛穿刺、脐血穿刺等）及实验室技术（染色体核型分析、分子核型分析、DNA测序等）。

产前诊断检查指征：羊水过多或过少；筛查发现染色体核型异常的高危人群、胎儿发育异常或可疑结构畸形；妊娠早期接触过可能导致胎儿先天缺陷的物质；夫妇一方患有先天性疾病或遗传性疾病，或有遗传病家族史；曾经分娩过先天性严重缺陷患儿；年龄达到或超过35周岁。

8 母婴阻断乙梅毒检测

乙梅毒检测是指为孕产妇提供孕期乙肝、梅毒、艾滋病免费检测、咨询及干预服务，预防乙肝、梅毒、艾滋病母婴传播的措施。

孕早期可到省、市、区三级妇幼保健机构接受免费的乙梅毒检测服务；乙肝表面抗原阳性孕产妇所生新生儿注射免疫球蛋白可获得补助。



9 新生儿疾病筛查

新生儿疾病筛查是指通过血液检查对某些危害严重的先天性代谢病及内分泌病进行群体筛查，使患儿得以早期诊断，早期治疗，避免因脑、肝、肾等损害导致生长、智力发育障碍甚至死亡。

我市为新生儿提供先天性甲状腺功能减低症、苯丙酮尿症、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症、先天性肾上腺皮质增生症和地中海贫血等48种遗传代谢性疾病筛查服务。

我市助产机构出生的所有新生儿，均可在出生后接受新生儿48种遗传代谢性疾病筛查。

10 新生儿听力筛查

新生儿听力筛查是早期发现新生儿听力障碍，开展早期诊断和早期干预的有效措施，是减少听力障碍对语言发育和其他神经精神发育的影响，促进儿童健康发展的有力保障。听力障碍是常见的出生缺陷，发生率约为0.1%-0.3%。

正常出生新生儿在出生后48小时至出院前应进行初筛，未通过者及漏筛者于42天内均应当进行双耳复筛。复筛仍未通过应当在出生3个月龄内转诊至有条件的筛查机构接受进一步诊断。

不具备条件开展新生儿听力筛查的医疗机构，告知新生儿监护人于3月龄内转诊到有条件的筛查机构完成听力筛查。

武汉儿童医院为武汉市新生儿听力筛查诊断中心。

11 新生儿先天性心脏病筛查

新生儿先天性心脏病筛查是早期发现先天性心脏病，开展早期诊断和早期干预的有效措施，是减少先心病对儿童健康危害、促进儿童健康发展的有力保障。

助产机构在获得监护人知情同意后，采用心脏听诊和经皮脉搏血氧饱和度测定，对出生后6-72小时内新生儿进行先天性心脏病筛查，筛查阳性者，告知监护人1周内转诊至新生儿先天性心脏病诊断机构。

我市符合条件的0-6岁先天性心脏病患儿在定点医疗机构（武汉儿童医院）确诊并接受手术干预治疗，经患儿家庭申请和资格审核后，可获得一定的医疗费用补助。

12 出生缺陷救助项目

为减少出生缺陷人口比率，促进出生缺陷患者康复，减轻患儿家庭医疗负担，提高救助对象生活质量，推进健康扶贫工程，国家实施了出生缺陷救助项目，由政府投入专项资金，对出生缺陷患儿进行一定的补助。

湖北省目前开展的出生缺陷救助项目包括：出生缺陷（遗传代谢病）救助项目、先天性心脏病救助项目、先天性结构畸形救助项目等。

符合申请救助条件的患儿在项目定点医疗机构（武汉儿童医院）确诊、手术、治疗等，经监护人申请和资格审核后，可获得一定的补助。