

攀枝花市卫生健康委员会 关于印发攀枝花市出生缺陷综合防治方案 (2022—2025年)的通知

攀卫办〔2022〕46号

各县(区)卫生健康局、各医疗保健机构:

为深入贯彻落实《全国出生缺陷综合防治方案》《“健康四川”妇幼健康促进专项行动方案(2020—2030年)》和《四川省卫生健康委员会关于进一步加强出生缺陷综合防治工作的通知》要求,进一步做好全市出生缺陷综合防治工作,市卫生健康委制定了《攀枝花市出生缺陷综合防治方案(2022—2025年)》(以下简称《方案》),现将《方案》印发你们,请认真遵照执行。

攀枝花市卫生健康委员会

2022年5月9日

攀枝花市出生缺陷综合防治方案（2022—2025年）

一、基本情况

2021年全市出生缺陷发生率为98.23/万，较2020年下降了2.06%。主要出生缺陷发生率依次是先天性心脏病25.97/万、红细胞葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症21.45/万、外耳其它畸形18.06/万、多指(趾)/18.06/万、总唇裂14.68/万。

全市出生缺陷综合防治工作有力有序推进。免费孕前优生健康检查、增补叶酸预防神经管缺陷等重大公共卫生项目全面落实，广泛开展了先天性心脏病、唐氏综合征、地中海贫血、耳聋等出生缺陷防治的社会宣传和健康教育。全市产前筛查和产前诊断技术力量不断增强，新生儿疾病管理工作进一步规范，严重多发致残出生缺陷新生儿发生率显著下降，确诊为神经管缺陷、唐氏综合征、腹壁缺损、严重先天性心脏病先天性心脏病等严重多发致残缺陷胎儿在产前进行了治疗性引产，2021年全市严重多发致残出生缺陷新生儿发生率为9.03/万。

二、指导思想

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。

三、工作目标

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：我市三级预防各项指标纳入属地化管理考核，全市设置产前诊断机构两所；每个县区至少设置产前筛查机构1家。到2025年，建立覆盖城乡居民建立涵盖婚前、孕前、孕期、新生儿期和儿童各阶段的出生缺陷防治服务体系，三级预防措施得到全面落实，严重出生缺陷发生率明显降低。

出生缺陷综合防治主要指标

领域	主要指标	2021年	2025年	指标性质
健康水平	孕产妇死亡率（/10万）	0	≤15	预期性
	婴儿死亡率（‰）	3.70	≤4.8	预期性
	5岁以下儿童死亡率（‰）	5.31	≤6.5	预期性
出生缺陷综合防治	孕前优生健康检查目标人群覆盖率（%）	100.13	≥90	约束性
	婚前医学检查率（%）	93.06	≥90	约束性
	产前筛查率（%）	91.68	≥90	约束性
	新生儿遗传代谢疾病筛查率（%）	98.14	≥98	约束性
	新生儿听力筛查率（%）	90.92	≥90	约束性
	省、市级儿童早期综合发展示范基地	2	5	约束性

四、工作措施

(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，开展针对性的优生咨询服务，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。针对不同婚育阶段的目标人群，因人施策，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，普及应用产前筛查适宜技术，规范应用高通量基因测序等新技术，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障碍

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,逐步提高确诊病例治疗率。逐步扩大筛查病种,将先天性肾上腺皮质增生症、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、髓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。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以及重点新生儿遗传代谢性疾病,按照已制订和完善相关防治规范和指南规范管理。加强出生缺陷防治相关机构和人员管理,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。

五、保障措施

(一) 加强服务网络支撑。

完善出生缺陷防治网络。完善多部门联动防治出生缺陷的工作机制,构建覆盖婚前、孕前、孕期、新生儿和儿童各阶段的出生缺陷防治体系。加强市级出生缺陷防治管理中心、产前诊断中心、新生儿听力障碍诊治中心能力建设和全市域业务指导作用发

挥。规范婚前孕前保健门诊，加强产前筛查和产前诊断机构建设，健全新生儿疾病筛查、诊断、治疗网络。依托全国出生缺陷防治人才培养项目及省级出生缺陷防治专项技术培训，加强临床遗传咨询、产前超声诊断、遗传病诊治等出生缺陷防治紧缺人才培养。针对唐氏综合征、先天性心脏病、先天性耳聋、重型地中海贫血等重点出生缺陷疾病，逐步建立完善出生缺陷防治网络。

（二）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、防治项目等方面的经费投入。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民生项目，纳入财政预算。鼓励社会力量积极参与出生缺陷防治，积极开展社会宣传、患儿救助等公益活动。

（三）加强信息支撑。

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应用和临床转化。健全市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况和发展变化趋势。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

验结果查询等便民利民服务。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。

六、组织实施

（一）加强组织领导。

各县（区）卫生健康局要强化组织领导，统筹推进好出生缺陷防治工作。要强化领导责任、保障责任、管理责任、监督责任，结合辖区实际，制订实施方案，落实好出生缺陷综合防治政策措施。

（二）广泛宣传动员。

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）强化考核评估。

各县（区）要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。市卫生健康委将适时组织对各县（区）出生缺陷综合防治工作进行督导检查，通报工作进展。