

# 预防出生缺陷 科学健康孕育

## ——沧州市“9.12预防出生缺陷日”大型系列宣传活动启动



### 引言

孩子，是生命延续、是国家未来；健康幸福的家庭，是社会稳定的基石。

生命的诞生，有时不会一帆风顺；但幸运的是，医疗技术在不断进步，国家在出生缺陷防控的规范化和成效性也在不断提升。

每年的9月12日是国家预防出生缺陷日，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。

出生缺陷是影响每个家庭和整个社会稳定的重要因素之一，“如何有效预防出生缺陷”成为国家卫生健康系统重点关注和紧密围绕的中心问题。广泛开展社会宣传和健康教育，普及优生健康知识和技能，提升公众健康素养是出生缺陷三级预防的重要内容，也是防治出生缺陷、提高出生人口素质和妇幼健康水平最根本、最经济、最有效的措施之一。

### 让宝宝健康孕育 让家庭幸福美满

生一个健康的宝宝，是每个家庭的期盼。而一个带有出生缺陷的宝宝，不仅严重影响患儿健康和家庭幸福，甚至导致因病致贫、因病返贫，是迫切需要解决的公共卫生和社会问题。

民心工程，是民心所向，民生福祉。自2022年1月1日起，沧州市将孕妇免费基因筛查项目工作纳入20项民生工程，以建设健康沧州、保障母婴安全为目标，坚持政府主导、精准施策，普及产前筛查适宜技术，为群众提供公平可及、优质高效的出生缺陷防治服务，提高出生人口素质。

我市孕妇免费基因筛查项目包括孕妇无创产前基因筛查及孕妇耳聋基因筛查，全市范围内符合条件的孕妇（含户籍人口和流动人口），皆可持母子健康手册、身份证、户口本到辖区妇幼保健机构等定点筛查单位享受免费筛查。通过孕期及时筛查、诊断和干预，进一步预防和减少出生缺陷，不断提升全市妇女儿童健康水平。

今年以来，全市共投入资金1500余万元进行孕妇无创产前基因筛查2.8万例，孕妇耳聋基因筛查2.4万例；市产前诊断中心报告无创高风险231例，耳聋基因阳性孕妇1456例，羊水穿刺产前诊断188例，确诊各种异常72例，做到应筛尽筛、全面覆盖，有效预防和减少了染色体异常患儿、聋哑儿的出生。

孕妇产前基因免费筛查是出生缺陷第二道防线，即出生缺陷二级预防中的重要项目。出生缺陷二级预防是指在孕期进行产前筛查和产前诊断，做好孕期保健。这是防止和减少出生缺陷的第二道防线，具体措施包括：孕11-13<sup>+</sup>周做B超测量胎儿颈项透明层厚度（NT），进行染色体病筛查；孕15-20<sup>+</sup>周进行唐氏综合征筛查；孕12-22<sup>+</sup>周进行孕妇无创基因筛查；孕16-24周进行胎儿系统筛查；孕18-24周行羊膜腔穿刺做羊水检查，进行染色体病或家族遗传病诊断；孕24-28周进行胎儿超声心动图筛查；孕期用药指导，注意胎儿安全。

孕妇耳聋基因筛查主要针对中国人群常见的4个耳聋基因的20个突变位点进行筛查。耳蜗结构复杂，耳聋基因检测是目前最有效的病因学分析方法，可以指导耳聋的预防、预后和治疗。孕妇耳聋基因筛查的是妈妈的基因，根据妈妈的基因变异情况结合爸爸的基因情况，再分析评估胎儿宝宝耳聋的风险。耳聋基因筛查母亲是必查方，如果母体携带耳聋基因，再查父方。提前知道父母双方有无携带耳聋基因，以便怀孕后检测胎儿是否为耳聋儿，进行提前预防。如果母体一直没有查耳聋基因，新生儿出生可以进行新生儿听力、耳聋基因联合筛查，耳聋隐性携带者还可以提前采取措施预防迟发性耳聋和药物性耳聋的发生。孕妇耳聋基因筛查建议在15<sup>+</sup>周以前做，越早越好。

孕妇免费基因筛查项目的推进实施满足了广大孕产妇的迫切需求，为群众提供了公平可及、优质高效的出生缺陷防治服务，是体现政府为民办实事、办好事的民心工程。



### 什么是出生缺陷三级预防？

#### 一级预防

免费补服叶酸预防神经管缺陷、免费婚前医学检查、免费孕前优生健康检查等。

#### 二级预防

孕妇无创产前基因免费筛查、孕妇耳聋基因免费筛查、孕产妇健康管理、预防艾滋病、梅毒和乙肝母婴传播项目。

#### 三级预防

新生儿遗传代谢性疾病筛查、新生儿听力筛查、新生儿先心病筛查、0-6岁儿童健康管理、0-6岁儿童视力免费筛查和孤独症免费筛查等。

### 做好婚检 为美好未来保驾护航

美满婚姻，幸福家庭，从婚检开始。

婚前健康检查是给男女双方发放的健康“通行证”，是健康婚姻和优生优育的一道保护屏障。婚前医学检查可以了解男女生理卫生知识，学会避孕方法，让夫妻生活更和谐，避免传染病在夫妻间传播，避免出生缺陷。

为了真心相爱的恋人、幸福美满的生活、健康可爱的宝宝，做好婚检，为自己、为未来保驾护航。

出生缺陷一级预防是在孕及早孕早期阶段的综合干预，来预防出生缺陷的发生，是防止出生缺陷发生的第一道防线。主要包括健康教育、婚前医学检查、孕前优生健康检查、增补叶酸等。指导适龄妇女在选择最佳生育年龄的同时避免接触放射线和有毒有害物质，注意孕期合理营养、预防感染、谨慎用药、戒烟戒酒。消除可能引发出生缺陷的因素，避免出生缺陷的发生。

沧州市自2020年起执行免费婚前医学检查，同免费孕前优生健康检查等项目均是出生缺陷一级预防的重要手段，准新人和备孕夫妻可以前往辖区妇幼保健机构咨询和享受此项免费检测项目。

婚检主要检查包括严重遗传性疾病、指定传染病、有关精神病、其他与婚育有关的疾病等。婚检前应做以下准备：一是避免月经期间进行检查，禁性生活及阴道上药3天；二是男女双方携带身份证，务必空腹，盆腔彩超需膀胱充盈；三是在婚检过程中，向医生积极咨询，获得更多有效知识。

我国从2010年开始启动“国家免费孕前优生健康检查项目”，为计划怀孕的夫妻免费提供一系列的孕前优生保健服务。根据孕前优生检查结果向待孕夫妻提供个性化咨询和健康促进服务，指导待孕夫妻改变不良生活方式，远离高危环境，合理营养，培养健康行为，有效降低出生缺陷发生风险。

### 守护未来 让爱无缺

科学孕育一个健康可爱的宝宝，是所有父母的期盼。

近30年来，我国婴儿死亡率和5岁以下儿童死亡率持续下降，危害儿童健康的传染性疾病逐步得到有效控制。但出生缺陷问题却日益凸显，据测算：我国每年新增先天性心脏病、神经管缺陷、唇裂和腭裂、先天性听力障碍、唐氏综合征等均超过万例，还有大量先天性甲状腺功能低下症、苯丙酮尿症等患儿被筛查出，出生缺陷已成为我国重大公共卫生问题。

出生缺陷三级预防，意义就在于早发现和治疗出生缺陷儿，尽量改善其预后。这是最大限度地减轻出生缺陷危害、提高患儿生活质量的第三道防线。

具体措施包括：筛查新生儿先天性代谢性疾病，进行早期干预；筛查新生儿听力，对先天性耳聋早发现早期干预，减轻残疾程度；通过规范体检，及早发现出生缺陷儿的畸形缺陷（如髋关节脱位、马蹄内翻足、先天性心脏病、唇腭裂等），适时治疗。

我国制定了《新生儿疾病筛查管理办法》，将新生儿疾病筛查纳入法制化管理。新生儿疾病筛查，是在新生儿期对严重危害新生儿健康的先天性、遗传性疾病施行专项检查，提供早期诊断和治疗的母婴保健技术。及早发现和治理出生缺陷儿，最大限度地减轻出生缺陷的危害，提高患儿生活质量。

为进一步加强出生缺陷防治工作，促进新生儿遗传代谢病早发现、早干预，经国家卫生健康委妇幼司同意，中国出生缺陷干预救助基金会印发2023年新生儿多种遗传代谢病检测项目实施方案，为新生儿筛查四氢生物蝶呤缺乏症等17种遗传代谢病。该项目由中央专项彩票公益金支持，为我省项目地区新生儿提供免费多种遗传代谢病检测服务。

沧州市具体实施范围为新华区、运河区、沧县、青县、肃宁县、泊头市、任丘市、黄骅市、河间市9个县（市、区），至2023年底，上述区域内医疗保健机构出生的所有新生儿，均纳入免费筛查对象。

### 三种出生缺陷救助项目

由中央专项彩票公益金支持的三种救助项目，可为患有遗传代谢病、先天性结构畸形和功能出生缺陷的经济困难家庭患儿提供医疗费用补助。沧州市妇幼保健院自2015年开展基金会的出生缺陷救助申报工作，完成救助申请近200次，已成功帮助100多个家庭申请了基金会救助。有需要的家庭可以申请救助，减轻家庭负担。

#### 先天性结构畸形救助

包括神经系统、消化系统、泌尿系统、泌尿系统、肌肉骨骼系统、呼吸系统、五官严重结构畸形七大系统74类先天性结构畸形疾病，自付部分一次性给予3000元-30000元补助，仅可申请一次。申报材料包括：患儿或其法定监护人身份证或其他有效身份证件，以及证明监护关系的户口簿、出生医学证明或其他证明材料；符合项目救助病种的诊断证明；实施机构出具的相关医学影像资料报告单或必要的医学检查报告（例如：基因检测、串联质谱检测报告、血液检验、影像报告等）；住院病案首页、手术记录、出入院记录（如有住院治疗，请根据治疗情况提供）；低保、低收入证明、特困证明材料（任选其一），或村（居）委会等出具的家庭经济情况说明材料原件。

#### 功能性出生缺陷救助

包括神经系统、心血管系统、消化系统、皮肤系统、泌尿生殖系统、五官、免疫及血液系统、内分泌代谢八大类中133个救助病种。

根据患儿医疗费用报销之后的自付部分，按照3000元、5000元两档标准予以补助。每名患儿具体救助标准如下：自付部分大于3000元（含）的，小于5000元的，医疗费用补助额度为3000元。自付部分大于5000元（含）的，医疗费用补助额度为5000元。2021-2025年每名患儿最多可申请4次救助。上一次救助完成（以基金会救助时间为准）后，可申请下一次救助（需重新提交申请资料和按序排队）。

#### 遗传代谢病救助

包括新生儿多种遗传代谢病串联质谱检测出的病种和其他遗传代谢病病种两大类共78个病种。根据患儿医疗费用报销之后的自付部分，给予3000元-10000元补助。每名患儿具体救助标准如下：自付部分超过3000元（含）-5000元（不含）的，补助标准为3000元。自付部分超过5000元（含）-7000元（不含）的，补助标准为5000元。自付部分超过7000元（含）-10000元（不含）的，补助标准为7000元。自付部分大于10000元（含）的，医疗费用补助标准为10000元。最高补助金额为10000元。

#### 救助对象及病种

申请救助的患儿需同时满足下列条件：

1. 临床诊断患有遗传代谢病、先天性结构畸形、功能性出生缺陷疾病。
2. 年龄18周岁（含）以下；
3. 家庭生活负担重，能够提供低保证、低收入证明、特困证明或村（居）委会等开具的家庭经济情况说明原件；
4. 在实施机构接受诊断、治疗、手术和康复；
5. 医疗费用自付部分超过3000元（含），因病种不同各种类型补助资金不同。

#### 医疗补助范围

医疗费用补助范围包括药费、床位费、诊察费、检查费、放射费、检验费、治疗费（含医疗机构开具的遗传代谢病特殊治疗食品）、康复费、手术费、输血费、护理费、材料费、输氧费等。

#### 救助流程

救助流程包括申请、初审、复审、复核公示、申请救助金、拨付救助金、回访七个环节。基金会开发了“出生缺陷干预救助”微信小程序，推行在线预审服务，优化简化救助流程。救助申请人可通过“出生缺陷干预救助”微信小程序、项目工作人员可通过“出生缺陷干预救助项目管理信息系统”（http://jztl.csqx.org.cn）在线提交申请，查询救助进度、了解工作进展。



婚前医学检查

孕前优生健康检查

产前筛查和诊断

新生儿疾病筛查