

# 中国预防出生缺陷日

## 防治出生缺陷 促进生育健康

### 一级预防

#### 婚前保健服务

婚前保健是对准备结婚的男女双方，在结婚登记前进行的婚前医学检查、婚育健康指导和咨询服务，是促进生殖健康、预防出生缺陷、提高出生人口素质行之有效的重要措施。这项服务可以让准备结婚的育龄男女在结婚登记前，通过婚前医学检查，了解双方身体状况是否适于婚育，并得到科学的婚育指导，避免婚后发现问题。

推进婚前保健，树立健康意识是健康、美满婚姻的开始，计划孕育宝宝还要做好如下准备：

1. 选择恰当的受孕时机（女方24-29岁，男方26-35岁），做好心理准备。
2. 避免病毒感染，接种各类疫苗前咨询医生是否对备孕、妊娠有影响。
3. 孕前筛查乙肝、梅毒、艾滋病等传染病发现阳性及时、规范治疗。
4. 重点关注血糖、血压、血脂、甲状腺功能等与内分泌、代谢相关的指标，尽量在孕前调整至正常状态。
5. 已经在服药的夫妇，备孕前应咨询医生是否需要停药或更换药物种类。
6. 饮食营养要均衡、健康，孕前将体重指数（BMI）控制在正常范围，适当增补叶酸。
7. 女职工应避免在含有有毒有害物质的环境中工作。

#### 孕前叶酸检测与补服

增补叶酸是预防出生缺陷的一级措施。孕前及时检测叶酸，并根据检测结果有针对性地进行补服，可以有效减少胎儿神经管缺陷的发生，对控制出生缺陷、提高人口素质具有重要意义。

本市对登记结婚的男女双方免费取血、进行叶酸检测，结果异常率约9%，为计划怀孕的男女双方或孕早期的女性制定个性化增补叶酸方案。备孕妇女可免费领取6个月药量的叶酸（0.4mg/天）。

### 二级预防

#### 产前筛查

产前筛查是用比较经济、简便、对胎儿和孕妇无损伤的检测方法，在外表正常的孕妇中查找出怀有唐氏综合征（21-三体综合征）等严重先天性缺陷儿的高危个体。主要筛查的疾病包括非整倍体染色体异常、神经管畸形和结构畸形。产前筛查的方法：

1. NT检查：妊娠11-13<sup>+</sup>周，通过检测胎儿颈项透明层厚度评估21-三体综合征等多项畸形的发生风险。
2. 胎儿染色体非整倍体无创检测（NIPT）：妊娠12-22<sup>+</sup>周，通过对孕妇外周血中游离DNA片断（含胎儿游离DNA）进行高通量测序，再将测序结果进行生物信息分析，得出胎儿发生染色体非整倍体的风险。对21、18、13号染色体非整倍体的检出率分别为95%、85%、70%以上。2019年起，天津市免费为全市户籍孕妇进行胎儿染色体非整倍体无创基因检测，此项工作已被纳入天津市2019年20项民心工程，为筑牢我市出生缺陷第二道防线提供有力保障。
3. 超声检查（系统超声）：妊娠18-24周通过对胎儿各部位系统的扫描，筛查胎儿结构畸形，如：无脑儿、严重脑膨出、开放性脊柱裂、先天性心脏病等。

### 三级预防

#### 新生儿先天性甲状腺功能减低症

#### 苯丙酮尿症筛查

先天性甲状腺功能减低症（甲低）、苯丙酮尿症（PKU）都是由于先天性代谢异常而影响大脑的发育、造成儿童智力损伤为主的疾病。我市甲低检出率约为1:1500-2000；PKU检出率约为1:5000-6000。对新生儿进行早期筛查、确诊和规范化治疗，可以避免智力残疾的发生，促进其正常生长发育。生后72小时并充分哺乳的新生儿，在我市助产机构采集足跟血可进行此两病的筛查。本市户籍儿童初筛免费，确诊儿童可在天津市妇女儿童保健中心接受治疗和医疗救助。



#### 听力仪器和听力基因联合筛查

新生儿听力障碍是较常见的出生缺陷，我市新生儿中听力障碍发生率为2%~3%。

听力损失约60%由遗传因素所致。儿童听力障碍筛查的方法包括两种：一是听力仪器筛查，可以发现筛查时已有听力损失的孩子；二是听力基因筛查，可以发现携带耳聋基因的儿童，如药物性耳聋，如果之前得知其是耳聋基因携带者，可以为其提供明确的用药指导，避免后天错误用药导致的耳聋风险。对于已经出现听力损伤或者耳聋基因携带者，对其未来生育后代也有重要的指导作用。上述两种方法相互补充，做到听力损伤检出的最大化和及时性。目前对于具有本市户籍，经天津市儿童听力障碍诊治中心进行检测，确诊为双耳永久性听力障碍，有佩戴助听器适应症、且无佩戴助听器禁忌症的不满4周岁儿童，可以免费验配高档全数字助听器。



每年的9月12日是  
中国预防出生缺陷日

## 让每个生命 都“完美无缺”

据统计，我国出生缺陷总发生率约5.6%，每年新增出生缺陷约90万例，出生缺陷是影响出生人口素质和健康水平的重要公共卫生问题。天津市委市政府高度重视出生缺陷防控工作，2006年实施天津市“十一五”公共卫生重点项目“三级预防减少传染病危害控制出生缺陷”，2008年、2013年、2021年相继实施“天津市妇女儿童健康行动计划（2008-2012年）”、“天津市妇女儿童健康促进计划（2013-2020年）”、“天津市妇女儿童健康提升计划（2021-2030年）”，建立并完善了基于全市妇幼保健网络的从孕前、产前到生后

的三级出生缺陷防控体系。

我市从2009年到2021年共13年间，在孕妇及家人知情选择下终止了7200余例严重缺陷儿的出生，共检出儿童智力、听力、视力、肢体及精神残疾共3.4万余例，先天性心脏病2.4万余例，均给予了及时干预，政府为1438名严重致死致残疾病儿童提供了医疗康复救助。我市聋校、盲校、启智学校生源不断减少，80%聋儿可进入普通幼儿园和小学就读。出生缺陷干预项目取得了良好的卫生经济学效益，其中，“提升计划”中的出生缺陷干预项目成本效益比达到1:44.90。

### 减少出生缺陷，关键在于预防 根据世界卫生组织的规定，出生缺陷的预防措施分为三级



#### 一级预防

在婚前和孕前采取措施以预防出生缺陷的发生

- 婚前保健服务
- 孕前叶酸检测与补服



#### 二级预防

在产前通过筛查和诊断，以避免严重出生缺陷儿的出生

- 产前胎儿染色体非整倍体无创基因检测
- 妊娠期营养、内分泌与代谢疾病干预



#### 三级预防

在儿童出生后及时进行疾病的早期筛查、早期诊断，对诊断的出生缺陷儿进行及时干预和康复

- 新生儿先天性甲状腺功能减低症 苯丙酮尿症筛查
- 新生儿听力仪器和听力基因联合筛查
- 儿童先天性白内障筛查
- 儿童髋关节发育不良筛查
- 儿童先天性心脏病筛查
- 儿童神经心理行为发育筛查
- 儿童孤独症筛查

#### 儿童先天性白内障筛查

我市儿童先天性白内障发生率约为3-4/万。白内障患儿生后及早进行筛查、确诊并适时手术，术后在外界光线刺激下，可促进视网膜黄斑功能的发育，同时配合规范的视力训练，可避免因白内障所致失明。在社区卫生服务中心接受健康管理的1岁以内婴儿，可在生后6-8周、6月龄、1岁时在妇幼保健机构进行筛查。我市户籍儿童享受初次筛查免费。

#### 儿童髋关节发育不良筛查

发育性髋关节发育不良（DDH）是婴幼儿骨骼系统最常见的疾病之一，约1%~1.5%的新生儿出生时有髋关节发育不良。对4个月以内的婴儿进行髋关节B超检查，可以早期诊断、早期干预，避免由此而致的肢体残疾。

在社区卫生服务中心接受健康管理的4月龄以内的婴儿，可在生后6-8周时在妇幼保健机构进行髋关节B超筛查。我市户籍儿童享受免费初筛和复筛。



#### 儿童先天性心脏病筛查

先天性心脏病是儿童常见的出生缺陷疾病之一，我市儿童先心病检出率约1.3%-1.5%。开展儿童先天性心脏病早期筛查，对先心病儿童进行适时治疗及特殊护理，可有效降低先心病儿童的死亡率，提高患儿的生活质量。

在社区卫生服务中心接受健康管理的儿童，可在生后2-3月龄在妇幼保健机构进行心脏彩色多普勒筛查。父母一方或儿童本人户籍为武清、宝坻、宁河、静海、蓟州，或儿童所在家庭为我市残疾或低保家庭的儿童享受免费初次筛查，其他儿童享受优惠价格。对于本市户籍，残疾或低保家庭的7岁以下的先心病儿童，在市儿童医院、市胸科医院、泰达国际心血管病医院手术时，可享受2万元（单一型）或4万元（复合型）的政府救助。

#### 儿童神经心理行为发育筛查

随着社会发展和医学模式的转变，儿童的神经心理行为发育问题越来越突出。我市发育偏离正常儿童的检出率约为1.5%-2.5%。

在社区卫生服务中心接受健康管理的0-6岁儿童通过高危因素法、NBNA筛查法、心理行为发育问题预警征筛查法以及在8-13月龄时采用标准化发育筛查量表进行筛查。我市户籍儿童享受免费初筛、符合条件者免费复筛和优惠诊断。

#### 儿童孤独症筛查

儿童孤独症也称为自闭症，我市0-6岁儿童孤独症检出率约为5%-8%，主要表现为社会交往障碍、沟通障碍、重复刻板行为及兴趣狭窄三个方面，通常起病于婴幼儿期，是广泛性发育障碍中最具代表性的疾病，男孩发病多于女孩。如患儿能在3岁前开始干预，可明显改善其发育功能障碍的程度。

在社区卫生服务中心接受健康管理的儿童，可在18和24月龄时采用特定量表进行筛查，我市户籍儿童可享受免费初筛、免费复筛和优惠诊断。此外配合国家基本公共卫生服务，对3、6、8、12、18、24、30、36月龄及4、5和6岁儿童开展心理行为发育问题预警征筛查，可进一步提高孤独症患儿的筛出率，保障患儿早发现、早诊断、早干预。

### 天津市控制出生缺陷情况

|          | 目的                       | 筛查项目      | 覆盖率 (%)   | 阳性检出率            | 按7万分娩量年平均检出人数  | 累计检出人数  |
|----------|--------------------------|-----------|-----------|------------------|----------------|---|
| 一级预防     | 预防出生缺陷发生                 | 乙肝        | 98.10%    | 约2%              | 约1400          | 3.58万   |
|          |                          | 梅毒        |           | 2%-3%            | 140-210        | 3063  |
|          |                          | 叶酸        |           | 7%-9% 男2/3, 女1/3 | 约5600          | 16.9万   |
| 二级预防     | 预防出生缺陷出生                 | 产前筛查      | 98.08%    | 唐氏综合征1/600-1/800 | 13,18,21三体约140 | 在孕妇及家人知情选择下终止了7221例严重缺陷儿的出生。  |
|          |                          | 妊娠期糖尿病    | 97.92%    | 15%-20%          | 10500-14000    |   |
|          |                          | 妊娠期甲状腺功能  | 99.12%    | 约5%              | 约3500          |   |
| 三级预防     | 早筛查、早诊断、早干预，实现出生缺陷良好转归   | 甲低        | 99.89%    | 1:1500-2000      | 35-45          | 共检出儿童智力、听力、视力、肢体残疾及孤独症儿童共34632例，先天性心脏病24621例，并及时干预，共为1438名儿童实施了政府的救助。 |
|          |                          | PKU       |           | 1:5000-6000      | 10-15          |   |
|          |                          | 听力障碍      | 99.76%    | 约3%              | 200-250        |   |
|          |                          | 白内障       | 99.06%    | 3-4/万            | 20-30          |   |
|          |                          | 髋关节发育不良   | 99.28%    | 1%-1.5%          | 750-900        |   |
|          |                          | 先心病       | 98.66%    | 1.3%-1.5%        | 900-1100       |   |
|          |                          | 孤独症       | 98.91%    | 5%-8%            | 350-560        |   |
| 神经心理行为发育 | NBNA93.92%<br>DDST97.27% | 1.5%-2.5% | 1050-1750 |                  |                |   |

数据自《行动计划》开始累计，截止至2021年12月31日