

国家人口和计划生育委员会关于开展出生缺陷一级预防工作的指导意见 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文  
[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/302/2021\\_2022\\_\\_E5\\_9B\\_BD\\_E5\\_AE\\_B6\\_E4\\_BA\\_BA\\_E5\\_c80\\_302672.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/302/2021_2022__E5_9B_BD_E5_AE_B6_E4_BA_BA_E5_c80_302672.htm) 国家人口和计划生育委员会关于开展出生缺陷一级预防工作的指导意见 为深入贯彻落实《中共中央国务院关于全面加强人口和计划生育工作统筹解决人口问题的决定》精神，推进“出生缺陷干预工程”广泛开展，根据《中华人民共和国人口与计划生育法》第三十条“国家建立婚前保健、孕产期保健制度，防止或者减少出生缺陷，提高出生婴儿健康水平”的规定，特制定开展出生缺陷一级预防工作的指导意见。

一、预防出生缺陷的重要性和紧迫性 出生缺陷是指胎儿出生前即已存在的结构或功能异常。有些异常可于出生时表现，有些异常可于出生后一段时间逐步显现。产生原因包括遗传、环境或二者共同作用。

（一）预防出生缺陷直接关系到经济社会发展。提高出生人口素质是我国人口政策的重要组成部分。我国是人口大国，也是出生缺陷高发国家。据专家测算，我国每年有近百万例出生缺陷婴儿出生，其中先天性心脏病、唐氏综合征、神经管畸形等常见的严重出生缺陷占很高比例，造成的经济损失每年达数百亿元人民币。出生缺陷发生率居高不下，直接影响着我国综合国力和国际竞争力的提升，影响经济社会的可持续发展，影响全面建设小康社会战略目标的实现，亟待从全局和战略的高度切实关注，积极应对。

（二）预防出生缺陷直接关系广大群众切身利益。据有关资料报告，我国严重出生缺陷患儿中除20-30%经早期诊断和治疗可以获得较满足的生活质量外，约30-40%在出生后死亡，约40%致残。

每一例出生缺陷都给家庭带来巨大的精神痛苦和经济负担，不仅影响患儿终生生活质量和身心健康，也影响家庭和谐。努力减少出生缺陷的发生，直接关系到数千万家庭的幸福和亿万群众的切身利益。（三）预防出生缺陷任务十分紧迫。出生缺陷时时刻刻都在发生，而广大群众对于预防出生缺陷的知识十分贫乏，缺少防范意识；目前全社会尚未形成积极有效的预防机制；一级预防尚未成为预防工作的重点。预防出生缺陷发生的要害是减少出生缺陷的发生机会，时机始于孕前。当前迫切需要在全民中大力普及预防出生缺陷科学知识，积极广泛推动一级预防工作，尽快形成经常性工作机制，有效减少出生缺陷发生的危险因素。

## 二、指导思想和工作原则

（一）指导思想 以科学发展观为指导，坚持以人为本的理念，坚持面向社区、面向家庭、面向高危人群，充分发挥人口和计划生育服务网络优势，加强部门合作，依靠专家、组织群众、动员社会力量，共同做好出生缺陷一级预防工作，为减少出生缺陷发生、提高出生人口素质、建设社会主义和谐社会贡献力量。

（二）工作原则 1.坚持预防为主。为减少出生缺陷发生，世界卫生组织（WHO）提出了出生缺陷“三级预防”策略。一级预防是指通过健康教育、选择最佳生育年龄、遗传咨询、孕前保健、合理营养、避免接触放射线和有毒有害物质、预防感染、谨慎用药、戒烟戒酒等孕前阶段综合干预，减少出生缺陷的发生；二级预防是指通过孕期筛查和产前诊断识别胎儿的严重先天缺陷，早期发现，早期干预，减少缺陷儿的出生；三级预防是指对新生儿疾病的早期筛查，早期诊断，及时治疗，避免或减轻致残，提高患儿生活质量。在三级预防策略中，一级预防最为重要。一级预

防是积极、主动、有效、经济、无痛苦的预防措施。根据部门职责分工，人口和计划生育系统在开展预防出生缺陷工作中，要以一级预防工作为主，从源头抓起，从一般人群做起，有效减少出生缺陷发生。

2.坚持因地制宜。我国出生缺陷高发疾病前5位是先天性心脏病、多指（趾）、唇腭裂、神经管畸形和脑积水，但不同地区出生缺陷发生顺位不同，地中海贫血等集中在某些地区高发。由于各地出生缺陷发生情况不同，开展出生缺陷一级预防工作需要从实际出发，根据当地出生缺陷多发病种及其主要发生原因等基本情况，有针对性地开展预防工作；从自身实际能力出发，尽最大努力做好出生缺陷一级预防工作。各地可以从试点开始做起，以点带面，逐步推开。

3.坚持科学指导。预防出生缺陷是一项科学性很强的工作。全世界出生缺陷发生病种繁多，原因复杂，有单基因遗传病、多基因遗传病、染色体疾病等，70%以上病因不清，预防方法有待研究。出生缺陷发生与遗传因素、环境污染、营养素缺乏、不良生活习惯等多种原因有关。出生缺陷发生情况复杂，地区差异很大。各地在工作中要充分发挥专家作用，制定有针对性的一级预防方案，科学地普及预防知识，正确地进行咨询指导，要坚持在专家指导下开展工作。

4.坚持社会效益。出生缺陷预防工作是造福亿万人民群众的公益性事业。各级人口和计划生育部门要牢固树立全心全意为人民服务的宗旨，精心策划、稳步实施。在工作中要按照自愿、知情、公平、保密的要求，确保群众合法权益，尽量减少群众负担，不能以此作为盈利手段。

三、“十一五”时期的主要任务（一）在全国形成以乡镇和社区计划生育技术服务机构为主体，县（市、区）计划生育技术服务机

构为枢纽，以国家和省（区、市）、市（地）计划生育科研院所（技术指导中心）为依托的出生缺陷一级预防网络。（二）在全国广泛开展普及预防出生缺陷知识、做好优生优育咨询指导、倡导健康文明生活方式的活动，提高育龄群众优生优育的知识水平和行为能力。（三）组织有关科研院所研究制定出生缺陷一级预防相关技术标准、规范，建立质量控制体系，开发一级预防技术和孕前检测试剂，尽快用于基层工作，推动出生缺陷一级预防深入顺利开展。（四）组织相关科研单位建立出生缺陷数据库，研制出生缺陷预防工作软件，研究编撰出生缺陷预防工作指南，编写出生缺陷一级预防培训教材和普及读物。（五）组织开展出生缺陷致病因素流行病学调查研究。

#### 四、工作内容

（一）宣传倡导。充分利用人口和计划生育系统的网络优势，大力普及预防出生缺陷科学知识。利用广播电视、报刊杂志、墙报专栏、文图宣传品、培训讲座、文艺演出、群众活动、互联网等多种形式，深入开展宣传倡导工作，营造有利于提高出生人口素质的社会氛围，提高全民预防意识，为减少出生缺陷发生奠定坚实的群众基础。

（二）健康促进。通过健康教育，引导待孕、已孕夫妇树立科学的婚育观念，改变不良生活方式，远离高危环境，避免接触有毒有害物质，合理营养，预防感染，谨慎用药，戒烟戒酒戒毒，远离宠物，适量运动等，培养健康行为，保证怀孕前后妇女和胎儿健康。

（三）优生咨询。咨询医师或从事医学遗传的专业人员对前来咨询的服务对象应提供有针对性的解答，帮助服务对象选择相应对策。注重服务对象的心理状态，给予必要的疏导；尊重服务对象的隐私权，对其提供的病史和家族史给予严格保密；开展与出生缺

陷相关的筛查、诊断检查及预防，应做到知情同意。（四）高危人群指导。高危人群是指存在出生缺陷高发风险的人群。主要包括：夫妇双方或家系成员患有某些遗传性疾病或先天性畸形者，曾生育遗传病患儿、不明原因智力低下或先天畸形儿的夫妇，不明原因反复流产或有死胎死产等情况的夫妇，35岁以上预备怀孕的妇女，长期接触高危环境因素的育龄男女等。各地可以“病残儿医学鉴定及其父母再生育审批”工作为切入点，发现遗传性疾病高危人群。对高危人群要重点做好预防出生缺陷的指导工作。组织参加预防出生缺陷知识讲座，重点进行孕前指导，提供婚育咨询，组织专家进行再生育子女出生缺陷再发风险分析，组织开展孕前预防出生缺陷实验室筛查和孕期重点监控。有条件的地方要建好高危人群数据库，将高危人群家族史、遗传病史、既往病史、生育史及生活、工作环境中风险因素接触史等相关信息及时存入数据库，以便提供相关服务。（五）孕前实验室筛查。待孕妇女可在计划生育技术服务人员指导下在孕前知情同意科学选择相应的实验室筛查。如孕前可筛查风疹病毒和巨细胞病毒的IgG抗体，特定人群可根据情况进行弓形体、单纯疱疹病毒、梅毒螺旋体等相应实验室筛查。计划生育技术服务机构在开展相关实验室筛查时，应当选择经国家食品药品监督管理部门批准注册的检验设备和检测试剂，按照实验室检测标准严格规范操作。根据检测结果进行科学指导，减少出生缺陷的发生风险。（六）营养素补充。均衡营养、合理膳食是胎儿健康发育的必要条件。缺乏叶酸、碘、铁、钙等营养素及微量元素的妇女，可在专业技术人员指导下科学地予以补充，减少出生缺陷发生的危险因素。五、职责分工（一

）国家人口计生委负责本系统出生缺陷一级预防工作的组织实施，下发工作总体指导意见，制定相关技术标准和规范，督促检查工作进展情况，评估工作效果，推广典型经验，协调相关部门共同做好出生缺陷一级预防工作。省、市两级人口和计划生育部门负责本地区本系统出生缺陷一级预防工作的指导和实施，制定工作方案，总结推广经验，协调有关单位共同参与出生缺陷一级预防工作。（二）国家级相关科研机构参与出生缺陷一级预防的科学研究工作，协助制定出生缺陷一级预防工作的相关规范和技术标准。省、市两级计划生育科研机构和技术指导中心负责收集、整理、分析本地区出生缺陷发生情况、致病原因，协助指导基层开展出生缺陷一级预防工作，帮助基层诊断疑难病例、提出转诊意见等。（三）县、乡两级人口和计划生育部门根据本省（区、市）计划安排，制定本地出生缺陷一级预防工作计划并具体实施。县、乡两级计划生育技术服务机构收集、整理并上报本地的出生缺陷发生状况，开展本地出生缺陷一级预防的技术工作，为育龄群众提供出生缺陷一级预防的咨询指导和技术服务。有条件的地方应建立高危人群信息库，做好针对性的预防工作。

## 六、组织领导

（一）提高熟悉，加强领导。各级人口和计划生育部门要从贯彻落实科学发展观、维护最广大人民群众根本利益的高度出发，把出生缺陷一级预防工作切实摆上重要议事日程，制定切实可行的实施方案，认真组织实施。各单位主要领导要负总责，分管领导要具体负责。要深入基层，调查研究，及时发现问题，解决问题，总结经验，把工作不断引向深入。（二）动员社会，广泛参与。出生缺陷预防工作是一个系统工程，需要全社会共同参与。人口和

计划生育部门要充分发挥参谋助手作用，争取各级党委、政府的重视和支持。要主动与教育、科技、民政、财政、劳动保障、卫生、广电、残联、宣传、工会、共青团、妇联等部门密切合作，充分发挥各自优势，定期联系沟通，建立政府牵头、部门参与、优势互补、资源共享、分工协作、相得益彰的运行机制，共同为减少出生缺陷发生做出贡献。

（三）培训队伍，提高能力。出生缺陷预防工作难度大，科学技术性强，需要有胜任此项工作的技术服务队伍和群众工作队伍。要组织多学科共同参与的专家队伍，分级开展生殖健康、孕期保健、胎儿医学、围产医学和遗传医学基础知识培训，加强生命伦理学和医学伦理学基本知识的培训，整体提高人口和计划生育专业技术人员的业务素质和技术水平。要培养综合素质好、技术水平高、服务能力强、有高度责任心的人员从事此项工作。要组织一系列专项培训，帮助专业技术人员树立科学严谨的工作理念，提高专业技能，努力打造一支能够承担出生缺陷一级预防工作的高素质队伍。

（四）依靠专家，严格把关。成立由多学科专家共同组成的专家指导组，负责出生缺陷一级预防工作的技术咨询和指导。在有工作基础和技术优势的科研院所和高等院校设立国家人口计生委病残儿技术鉴定中心，负责开展疑难遗传性疾病技术鉴定。有条件的地区，可在专家指导下对辖区内预备怀孕的妇女建立孕育档案，自妊娠确定时起，记录孕期接受的干预、妊娠结局（妊娠终止和分娩）、新生儿检查、筛查以及学龄前涉及出生缺陷和遗传性疾病的情况；记录对异常婴幼儿组织的医学鉴定结果，采集出生缺陷和遗传性疾病的全人群资料，并报国家数据库。

（五）加大投入，保障实施。出生缺陷一

级预防工作需要必要的资金支持和技术装备。各级人口和计划生育部门要积极争取本级财政部门的大力支持，列入财政预算，落实经费投入，专款专用，确保出生缺陷一级预防工作顺利开展。附件1 出生缺陷一级预防技术流程图（请点击下载后浏览）附件2：孕前常见病原体抗体实验室筛查技术指导（试行）

### 一、风疹病毒抗体筛查

免疫功能正常的成人感染风疹病毒一般症状稍微，而孕妇感染风疹病毒却是造成胎儿先天畸形的重要原因之一，非凡是在妊娠初期三个月内感染风疹病毒则可能会使胎儿成为先天性风疹综合征患儿，形成多种先天畸形和缺陷。我国约有85%左右的育龄妇女感染过风疹病毒而具备免疫力。建议育龄妇女应在孕前半年筛查风疹病毒IgG抗体，风疹病毒IgG抗体阳性者说明已经具备免疫力，不需要再做风疹病毒抗体相关检测，也不需要注射风疹病毒疫苗；风疹病毒IgG抗体阴性的待孕妇女建议到具备资质的机构接种风疹病毒疫苗，接种疫苗三个月后再怀孕。

### 二、巨细胞病毒抗体筛查

巨细胞病毒是一种全球性的可引发宫内感染造成胎儿损害的最常见的病原体。巨细胞病毒感染是引发智力迟钝的重要原因之一，仅次于唐氏综合征；先天性耳聋患者中也有一半是由巨细胞病毒感染引起。巨细胞病毒人群感染率高，目前尚无疫苗，也无完全安全有效的治疗药物。孕早期原发感染对胎儿造成的损害远远大于继发感染，原发感染中有30-40%导致胎儿感染，可能引起不良结局。预防措施主要是及时准确发现孕早期的原发感染。建议育龄妇女在孕前筛查巨细胞病毒IgG抗体，阳性者可不再做相关检测，阴性者建议在孕早期做巨细胞病毒IgG抗体亲和指数和IgM抗体检测。巨细胞病毒IgG抗体阳性的待孕妇女怀孕后一般



不会发生原发感染，孕后可不再做巨细胞病毒抗体检测，但要告知其孕后如有发热、倦怠、头痛、关节肌肉痛、鼻炎、咽炎、咳嗽、转氨酶升高、淋巴细胞数目升高等类似感冒症状出现，应考虑不一定是感冒，而有可能是巨细胞病毒继发感染，应进一步作巨细胞病毒IgG抗体亲和指数和IgM抗体检测。

### 三、弓形体抗体筛查

弓形体感染是一种人畜共患性寄生虫病。免疫功能正常的人，弓形体感染不会造成严重危害，但对免疫功能受损的患者影响严重甚至危及生命。当孕妇感染时，不论有无临床表现，弓形体均可通过胎盘传染给胎儿，有30-46%能直接影响胎儿发育，严重致畸甚至死亡，也可造成流产、死产、早产或增加妊娠并发症。弓形体传染源为动物。约有140多种哺乳动物和一些鸟类均有弓形体寄生，并互相传播，也成为人类的传染源。含弓形体卵囊的动物粪便污染了水源可造成人类感染，家畜的肌肉及奶制品中可能含有弓形体包囊，人类食用未熟的肉品、奶制品也可被感染；与宠物密切接触，手、脸被舔都可能被感染。由于弓形体感染源清楚、感染途径明确，因此只要告知预备怀孕的妇女在怀孕前半年远离动物、宠物，不生食肉品、奶制品，即可避免弓形体感染，预防效果较好。无动物、宠物接触史和生食肉类史的待孕妇女，只要免疫功能正常，可不考虑弓形体感染问题，不需检测弓形体。建议有动物接触史或生食习惯的待孕妇女孕前检测弓形体IgM抗体，阳性者建议3个月以后再怀孕。孕早期检测弓形体IgM抗体阳性者应积极治疗，基本可以防止宫内感染的发生。一般孕早期治疗效果要好于孕晚期。

### 四、单纯疱疹病毒抗体筛查

单纯疱疹病毒分为I型和II型两个血清型，I型主要引起腰部以上、生殖器以外的皮肤粘膜

和器官感染，II型引起腰部以下的皮肤粘膜和器官感染，以生殖器区最常见。但近年来也发现I型可引起生殖器感染。我国成人多数已感染过单纯疱疹病毒，I型较多，II型较少。由于多数妇女已经获得抗单纯疱疹病毒的特异性抗体，故血中单纯疱疹病毒含量很少，先天性宫内感染情况很少发生。据文献报告，1983-2003年近20年间，全世界仅报告十几例单纯疱疹病毒宫内感染。因此基本可以不用考虑孕妇单纯疱疹病毒宫内感染，孕前及孕期一般不需作单纯疱疹病毒实验室筛查。孕期若有生殖道单纯疱疹病毒感染体征者，经实验室检测确认感染者，建议行剖宫产术。

### 五、梅毒螺旋体抗体筛查

梅毒螺旋体感染可以引发梅毒，是一种世界性的性病，近年来我国发病率有上升趋势。若妇女在孕前或孕期感染梅毒，血中的梅毒螺旋体可引起胎儿感染，导致新生儿爆发性脓毒症甚至死亡；有的出生后虽在儿童期无症状，但感染持续存在，到青春前期表现为梅毒三期。建议育龄妇女在孕前进行梅毒螺旋体抗体筛查，阳性者应进一步确诊，及时治疗，治愈后再怀孕，防止胎儿发生先天性梅毒。若孕后感染，应于孕16周前治疗，可有效防止胎儿感染。

100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 [www.100test.com](http://www.100test.com)