



2018年3月,滨州市产前诊断和筛查技术管理中心成立,中心设在市妇幼保健院。

被国家发改委设为山东省遗传性疾病基因检测技术应用示范中心滨州市分中心。

2019年3月,滨州市出生缺陷综合防治中心成立,挂靠市妇幼保健院。

中国妇幼保健协会“出生缺陷防控耳聋基因检测实验示范基地”。

中国出生缺陷干预救助基金会“出生缺陷干预救助基地”。

文/图 通讯员 徐燕

9月12日是预防出生缺陷日,今年的活动主题是“出生缺陷早预防,健康中国我行动”。实施出生缺陷综合防治是保护妇女儿童健康权益,减少出生缺陷和先天残疾、提高出生人口素质、认真贯彻实施《母婴保健法》《中国妇女发展纲要》《中国儿童发展纲要》和《“健康中国2030”规划纲要》的重要举措。

为贯彻落实健康中国行动(2019-2030年),加强出生缺陷防治宣传教育,在“9·12”预防出生缺陷日,滨州市妇幼保健院特推出出生缺陷三级预防知识,以加大出生缺陷知识科普力度,预防出生缺陷儿的出生,让每个家庭生育健康的孩子。

# 做好出生缺陷防治 为健康中国助力

## 什么是出生缺陷?

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、婴儿死亡和先天残疾的主要原因。出生缺陷病种多,原因复杂,目前已知的出生缺陷超过8000种,基因突变等遗传因素和环境因素均可导致出生缺陷的发生。

## 出生缺陷发展现状

我国是人口大国,也是出生缺陷多发的国家,据统计目前我国出生缺陷总发生率约5.6%。每年新生儿出生缺陷数约90万例,其中出生时临床明显可见的约有25万例。国际数据统计显示当婴儿死亡率低于40‰时,出生缺陷问题在婴儿死因构成比中突显,而我国婴儿死亡率低于10‰,出生缺陷已经成为影响人口素质和群体健康水平的公共卫生问题。

## 如何预防出生缺陷?

为减少出生缺陷的发生,目前国内对出生缺陷推行三级预防措施,可以预防大多数出生缺陷儿的出生或减轻症状。

## 出生缺陷防治措施——三级预防

### 一级预防: 婚前医学检查和孕前保健

一级预防,通过孕前及孕早期阶段综合干预,以防出生缺陷发生。

具体措施包括健康教育、婚前医学检查、孕前保健、遗传咨询、计划生育、最佳生育年龄选择、增补叶酸、孕早期保健等。常见的孕前优生健康检查(筛查)包括风疹病毒、巨细胞病毒、疱疹病毒、弓形虫检测,孕前常规的筛查还包括遗传病筛查,目的是为了预防带病孕育,从源头掐住缺陷儿出生的可能。

滨州市妇幼保健院优生优育门诊,为广大备孕妈妈和准妈妈提供最优质的服务。

### 二级预防: 孕期保健

二级预防是指减少出生缺陷儿的出生,在孕期进行产前筛查与产前诊断,对胎儿严重出生缺陷进行尽早发现及干预。例如血



医护人员正在进行羊水穿刺。

清学产前筛查、产前诊断、孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查等。

具体措施:

#### (一)超声诊断检查

超声检查是产前筛查项目中非常重要的一项,由于对胎儿无创伤、无致畸作用,胎儿图像清晰、诊断准确、安全性高,是产前诊断与筛查畸形的重要诊断工具。孕24-28周进行超声四维检查,可检查胎儿身体结构异常,及时进行干预或者治疗。

#### (二)产前筛查与诊断

滨州市妇幼保健院作为全市的产前筛查和产前诊断中心,肩负着全市孕妈妈的产前筛查和产前诊断,产前筛查采用简便可行无创的检查方法,对母儿危害严重的某些遗传病、胎儿先天性畸形、胎儿染色体病或妊娠期并发症进行筛查。产前筛查最佳时间:孕中期15-20+6孕周。

高危孕妇(如年龄大于35岁、羊水过多过少、唐筛高风险、超声结构畸形、不良生育史、双方同型常染色体隐性遗传病等)应进行产前诊断,如羊水穿刺,行染色体核型分析等,以便早发现、早诊断,及早采取措施,预防缺陷儿的出生。

### 三级预防: 新生儿疾病筛查与诊治

三级预防是指对出生缺陷儿及早发现和诊断,开展针对新生儿疾病的早期筛查、早期诊断、及时治疗,避免或减少残疾,提

高患儿生活质量。例如新生儿遗传代谢病筛查、新生儿听力筛查、视力筛查等。

## 滨州市出生缺陷防治惠民政策:“六免三救助”

“六免”指的是免费婚前检查,免费孕前优生健康检查,免费产前筛查、免费新生儿四种遗传代谢病筛查、农村妇女免费补服叶酸、预防艾滋病、梅毒、乙肝母婴传播项目。“三救助”指的是先天结构畸形救助项目、出生缺陷(遗传代谢病)救助项目、听障儿童人工耳蜗植入手术救助项目。

## 滨州市出生缺陷防治工作开展情况

滨州市已初步形成覆盖城乡居民,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。

### 一级预防

一级预防覆盖范围广,成本低,预防出生缺陷效果显著。婚前、孕前普及健康知识,提高群众优生优育的观念。惠民政策的实施大大降低了出生缺陷的发生风险。2009年滨州市开始实施免费为农村妇女孕前和孕早期增补叶酸预防神经管缺陷项目,神经管缺陷发生率从2009年的5.90/万降到2018年的0.84/万,效果显著。2013年,滨州市

开始实施免费孕前优生检查,2014年7月,开始实施免费婚检医学检查,均取得了显著成效。

### 二级预防

2017年7月1日,全市开始实施免费产前筛查,各县区设立1-2个有资质的产前筛查机构,其他没有资质的医疗机构与市妇幼保健院建立合作,为广大群众提供公平又方便的服务。

2017年7月滨州市妇幼保健院产前诊断中心通过省卫生健康委评审取得资质,滨州市拥有了第一家市属产前诊断中心。2018年3月经市卫生健康委批准设立市产前诊断和筛查技术管理中心,挂靠滨州市妇幼保健院。

2019年5月,市产前诊断和筛查技术管理中心临床基因扩增检验实验室通过省临检中心评审取得资质,用以开展孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查与诊断(无创DNA产前检测),产前诊断技术又向上迈了一个新台阶。进一步满足了广大孕妈妈对无创DNA产前检测的需求。滨州市妇幼保健院产前诊断和筛查技术管理中心,已经形成完善的包括遗传咨询、产前筛查、无创DNA产前检测、超声诊断、介入性产前诊断二级预防体系,并与各产前筛查机构建立了长期稳定的合作。目前,滨州市二级预防体系已比较完善,建立了以妇幼保健服务机构为主体,以基层医疗卫生机构为基础,综合医院、专科医院共同参与的出生缺陷防控

服务体系,形成覆盖城乡的出生缺陷综合防治网络。

### 三级预防

1999年,滨州市新生儿疾病筛查中心成立,挂靠滨州市妇幼保健院。2001年在全市所有接产单位全面开展新生儿遗传代谢病筛查。开始筛查苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症2种新生儿遗传代谢病;2011年增加了葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症和先天性肾上腺皮质增生症,筛查病种扩展为4种;2015年开展了新生儿遗传代谢病串联质谱筛查,将筛查病种扩展为30种。2017年,加入中国出生缺陷干预救助基金会,成为出生缺陷救助基地。同年加入儿童罕见疾病及聋病防控联盟,为患儿治疗提供了更好的平台。2019年1月,苯丙酮尿症患儿纳入慢病管理。

2004年全市开展听力筛查,2017年3月建成标准化听力诊断室,被中国妇幼保健协会确定为“出生缺陷防控耳聋基因检测实验示范基地”。

儿童康复中心2013年被确立为孤独症康复项目定点康复机构,2014年2月起实施孤独症免费救助项目,2015年7月起实施智力免费救助项目,开展康复训练特色课程:引导式教育和言语训练、精细训练、认知知觉功能障碍训练、奥尔夫音乐教学、模仿课程、感觉统合训练、社交游戏课、听觉统合训练等,对智力发育落后的儿童早期干预和康复训练,提高患儿的自理能力,降低家庭负担。

2018年底,滨州市成立出生缺陷综合防治专科联盟,滨州市妇幼保健院为会长单位;同年底,市妇幼保健院被国家发改委设为山东省遗传性疾病基因检测技术应用示范中心滨州市分中心;2019年3月滨州市出生缺陷综合防治中心成立,挂靠市妇幼保健院。

我们将以这次出生缺陷防治日为契机,广泛宣传出生缺陷综合防治工作,提高群众知晓率,认真贯彻执行《“健康中国2030”规划纲要》,加强出生缺陷综合防治,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,为健康中国助力!