

妇幼健康司

[主站首页](#)[首页](#)[最新信息](#)[政策文件](#)[工作动态](#)[关于我们](#)[专题专栏](#)[公文](#)

国家卫生健康委办公厅关于印发出生缺陷防治能力提升计划（2023-2027年）的通知

发布时间：2023-08-24 来源：妇幼健康司

国卫办妇幼发〔2023〕9号

各省、自治区、直辖市及新疆生产建设兵团卫生健康委：

为落实《中共中央国务院关于优化生育政策促进人口长期均衡发展的决定》和《中国妇女发展纲要（2021-2030年）》《中国儿童发展纲要（2021-2030年）》要求，进一步提升出生缺陷防治能力，促进出生缺陷防治工作高质量发展，我委制定了《出生缺陷防治能力提升计划（2023-2027年）》。现印发给你们，请认真贯彻执行。

国家卫生健康委办公厅

2023年8月17日

（信息公开形式：主动公开）

出生缺陷防治能力提升计划（2023-2027年）

为落实《中共中央国务院关于优化生育政策促进人口长期均衡发展的决定》和《中国妇女发展纲要（2021-2030年）》《中国儿童发展纲要（2021-2030年）》要求，进一步完善出生缺陷防治网络，提升出生缺陷

防治能力，改善优生优育服务水平，我委决定2023-2027年在全国组织实施出生缺陷防治能力提升计划。

一、总体要求

以习近平新时代中国特色社会主义思想为指导，深入贯彻落实党的二十大精神，坚持以人民为中心的发展思想，坚持预防为主、防治结合，围绕婚前、孕前、孕期、新生儿和儿童各阶段，聚焦提升出生缺陷防治服务能力，促进出生缺陷防治工作高质量发展，预防和控制严重出生缺陷发生，减少出生缺陷所致婴幼儿死亡及先天残疾，更好满足群众健康孕育的需求。

二、工作目标

建立覆盖城乡居民，涵盖婚前、孕前、孕期、新生儿和儿童各阶段，更加完善的出生缺陷防治网络，显著提升出生缺陷综合防治能力。到2027年，实现以下主要目标：

——机构建设明显加强，专业人员技术水平进一步提高，基层宣教、县级筛查、地市诊治、省级指导管理、区域技术辐射的能力全面提升，逐步构建分工明确、服务联动的出生缺陷防治网络。

——出生缺陷防治服务更加普惠可及，三级预防措施覆盖率进一步提高，婚前医学检查率、孕前优生健康检查目标人群覆盖率分别保持在70%和80%以上；产前筛查率达到90%，筛查高风险孕妇产前诊断服务逐步落实；苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症等新生儿遗传代谢病2周内诊断率、2周内治疗率均达到90%，新生儿听力障碍3个月内诊断率、6个月内干预率均达到90%。

——一批致死致残重大出生缺陷得到有效控制，聚焦严重先天性心脏病、唐氏综合征、先天性听力障碍、重型地中海贫血、苯丙酮尿症等重点出生缺陷防治取得新进展，全国出生缺陷导致的婴儿死亡率、5岁以下儿童死亡率分别降至1.0‰、1.1‰以下。

三、重点任务

（一）健全服务网络。

1. 加强网络建设。落实国家医疗卫生服务体系相关规划关于出生缺陷防治网络建设的要求，完善区域、省、市、县防治机构设置。优化婚前保健、孕前保健资源配置和服务供给，推进婚前医学检查机构与婚姻登记场所就近设置方便群众。布局建设区域产前诊断中心，每个省（区、市）均设置省级产前诊断中心，原则上每个地市均设置产前诊断机构，每个县

（市、区）至少有1个独立开展生化免疫实验室检测的产前筛查机构。省级和地市级均至少建设1个新生儿遗传代谢病诊治机构、1个新生儿听力障碍诊治机构、1个新生儿先天性心脏病诊治机构。推动具有专科优势的国家级、省级医疗机构牵头组建出生缺陷疾病防治专科联盟或协作网，促进预防、筛查、诊断、治疗、康复一体化防治服务。

2. 夯实机构作用。基层医疗卫生机构加强出生缺陷防治宣传动员和健康教育，有条件地区将出生缺陷防治服务纳入家庭医生签约服务包。婚前医学检查、孕前优生健康检查机构规范婚前孕前保健门诊，提供优质高效便捷服务。产前筛查机构加强生化免疫实验室、医学影像科室和咨询门诊建设，产前诊断机构强化对产前筛查机构业务指导，省级产前诊断中心做好全省人才培养、质量管理和疑难病例转会诊，区域产前诊断中心发挥技术辐射作用。推进新生儿遗传代谢病筛查机构建设评估，加强新生儿听力障碍筛查机构设备配备，推动新生儿先天性心脏病筛查机构提质增量。开展新生儿疾病筛查质控机构建设。省级出生缺陷防治管理机构做好本省（区、市）业务指导和项目管理。

（二）加强人才培养。

3. 优化人才队伍。严格出生缺陷防治专项技术培训和考核，规范从事产前筛查、产前诊断技术人员持证上岗。按照机构设置标准和服务需求合理配置专业技术人员。持续实施全国出生缺陷防治人才培养项目，到2027年，全国完成1.5万名紧缺人才培养。开展出生缺陷防治人才培养项目专项培训，针对重点专业和重点疾病防治培养学术骨干和学科带头人。结合行业发展趋势，加强对掌握生物医学信息、基因检测、医学人工智能等前沿技术的人才建设。

4. 提高专业能力。加强医学影像、检验专业人员能力建设，强化标准化操作和质量控制。加强医学遗传学专业住院医师规范化培训，强化遗传性疾病筛查诊断能力。提高出生缺陷咨询水平，重点提升婚前保健、孕前保健主检医师对影响孕育风险因素识别和咨询能力，妇产科、儿科医师对常见胎儿异常识别和咨询能力，从事遗传咨询的临床医师对遗传检测结果和常见遗传性疾病遗传风险分析和评估能力。推动出生缺陷防控咨询师等职业技能培训、评价和规范服务。加强新生儿疾病筛查专业技术人员培训，提高遗传代谢病、听力障碍、先天性心脏病等先天性疾病的识别、咨询和筛查、诊断、治疗、康复服务能力。加强儿童内分泌遗传代谢科专业医师培训，强化听力检测、助听器验配、人工耳蜗植入、听觉康复与语言

训练专业人员培养，推进婴幼儿先天性心脏病外科手术和介入治疗专业队伍建设。

（三）深化防治服务。

5. 加强知识普及和健康教育。丰富出生缺陷防治科普资源，用好全媒体宣传平台和融媒体传播手段，提高育龄人群防治知识知晓率。结合“预防出生缺陷日”等卫生健康节日纪念日加强主题宣传，持续开展“爱心传递防治出生缺陷”公益行，营造全社会支持出生缺陷防治氛围。开展婚育健康知识进企业、社区、校园活动，加强重点人群宣教。鼓励开展出生缺陷防治知识科普作品创作、征集和演讲宣讲竞赛活动。

6. 强化风险因素预防控制。促进育龄妇女在孕前、孕期注重合理营养和心理健康，科学补服叶酸等营养素，预防病毒感染和风险因素暴露，在医生指导下谨慎用药。推动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。推进婚前保健、孕前保健特色专科建设，推广婚姻登记、婚前医学检查、生育指导“一站式”服务。强化孕前优生健康检查风险评估和咨询指导，促进孕前、围孕和孕产期保健系统连续服务。

7. 规范产前筛查和产前诊断。落实产前筛查和产前诊断技术标准、规范和指南，规范新技术临床应用。加强产前筛查随访服务，提升筛查高风险孕妇产前诊断率，规范遗传咨询。强化孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查检测后咨询及处置，对检测结果为高风险的孕妇，要全面落实产前诊断措施。开展产前筛查与产前诊断典型病案剖析和分享。规范胎儿宫内疾病诊断和治疗，促进胎儿医学技术在出生缺陷防治领域应用。

8. 推进新生儿疾病筛查和诊断治疗。全面开展苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症、听力障碍、先天性心脏病筛查。逐步扩大筛查病种，有条件的地区将先天性肾上腺皮质增生症、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症和髋关节发育不良以及听力障碍基因检测纳入新生儿疾病筛查。新生儿遗传代谢病筛查率达到98%，听力障碍筛查率达到90%。加强筛查阳性病例召回、诊断、治疗、干预和随访，在提高筛查率的基础上，重点提升及时诊断率和及时干预率。针对新生儿遗传代谢病，逐步提高2周内诊断率、2周内治疗率；针对新生儿听力障碍，逐步提高3个月内诊断率、6个月内干预率，强化听觉康复与语言训练。扩大新生儿先天性心脏病筛查项目实施区域，到2025年覆盖全国所有县（市、区），到2027年筛查率、诊断率、干

预率均达到80%。不断健全新生儿疾病筛查、诊断、治疗连续服务链条，推动早筛、早诊、早治。

9. 推进出生缺陷疾病治疗。指导医疗机构严格遵循临床诊疗指南、临床技术操作规范、行业标准和临床路径等要求开展出生缺陷疾病诊疗工作，进一步畅通严重、疑难、复杂疾病转会诊机制。围绕常见出生缺陷疾病，推动妇幼保健机构相关诊疗专科建设，强化康复训练和心理疏导服务，将结构性、功能性出生缺陷等小儿外科诊疗能力水平纳入妇幼保健机构绩效考核。配合相关部门建立健全多层次医疗保障制度，深入开展出生缺陷干预救助项目，提高出生缺陷患儿医疗保障水平。

（四）聚焦重点疾病。

10. 强化先天性心脏病等结构畸形防治。研究建立常见结构畸形孕期筛查预警指征和预后评估指标体系，加强影像学诊断、遗传咨询和专科评估，推进多学科诊疗协作，强化产儿科联合救治和术后康复服务。加强先天性心脏病预后分级及围产期风险评估，开展筛查、诊断、治疗一体化防治特色单位遴选，提供产前产后一体化管理服务，减少严重先天性心脏病所致新生儿死亡和婴儿死亡。

11. 强化先天性听力障碍等功能性出生缺陷防治。围绕神经、消化、免疫、内分泌等系统常见功能性出生缺陷，对高风险夫妇提供遗传咨询与检测和产前诊断，加强出生后治疗干预。结合基本公共卫生服务0-6岁儿童健康管理服务，强化0-6岁儿童听力障碍筛查，加强迟发性耳聋诊断、治疗、康复服务，为确诊听力障碍患儿提供助听器精准验配、人工耳蜗植入、语言训练等干预服务。

12. 强化唐氏综合征等染色体病防治。科学确定产前筛查方案，严格按照技术规范，提供早、中孕期超声筛查、血清学筛查和孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查，落实高风险孕妇产前诊断，指导低风险孕妇规范进行孕产期保健，降低唐氏综合征发生率。规范开展致病性拷贝数变异等其他染色体病产前诊断，规范知情告知和遗传咨询。

13. 强化地中海贫血等单基因遗传病防治。针对常见单基因遗传病提供个性化筛查，开展精准的遗传学诊断、生育风险评估和遗传咨询。深入实施地贫防控公共卫生服务项目，提高携带同型地贫基因夫妇孕期产前诊断率。地贫基因人群携带率较高省份根据发病情况、区域分布特点等，研究制订地贫专项防治计划，减少重型地贫发生。加强地贫患儿诊疗工作，研究建立地贫诊疗协作网或专科联盟。

（五）提升质量管理。

14. 健全质量管理体系。国家卫生健康委制定出生缺陷防治服务质量评价指标体系，省级卫生健康部门建立完善质量管理方案，确定质量改进目标并推进落实。省级出生缺陷防治管理机构、产前诊断中心、新生儿疾病筛诊治质控机构牵头负责，积极发挥各级医疗质量控制中心、临床检验中心作用，建立健全机构全覆盖、涵盖三级预防全流程、职责明确、分工负责、运转高效的出生缺陷防治质量管理体系。

15. 完善质量管理制度。制订一批出生缺陷防治服务质量行业标准并推动实施。探索建立母婴保健技术随机抽查制度，督促机构落实出生缺陷防治服务质量安全主体责任，严格规范服务。建立出生缺陷防治服务质量监测评价结果排名、通报和信息公开制度，促进服务质量持续改进。加强对开展产前筛查和诊断、新生儿疾病筛查和诊断及出生缺陷相关遗传检测等检验项目的医学检验实验室监督检查。

16. 加强重点环节质量管理。规范病历书写，提升病历内涵质量和完整性、及时性。落实检查检验全过程质量管理，加强室内质量控制和室间质量评价，对于第三方合作单位应当核实其资质能力并签署协议，明确责任。强化评估、咨询质量管理，提高评估、咨询科学性、规范性。加强会诊管理，提高多学科参与度，促进临床决策。提高随访质量，严格按照规范指南落实随访要求，提升后续服务连续性、及时性。加强信息、数据和样本管理，保障信息和生物安全。

（六）强化支撑保障。

17. 运用信息技术赋能服务。推进人工智能、大数据和5G技术在辅助出生缺陷疾病临床筛查诊断、数据管理和质量控制、远程医疗等方面创新和规范应用，提高服务水平。充分利用“云上妇幼”等远程医疗平台，开展出生缺陷防治远程培训、远程指导、远程会诊、线上转诊等，强化远程超声诊断指导的业务支撑作用，促进优质医疗资源下沉。完善出生缺陷监测网络，进一步提高监测质量，加强数据分析应用，有条件省份适当扩大监测范围。

18. 发挥科技创新支撑作用。加强病因学研究，明确重大出生缺陷风险因素和致病因子，促进出生缺陷疾病早期预警和监测，提高防控措施针对性。紧密结合临床需要，加强防治关键技术和适宜技术研发，强化科研成果示范推广和转化应用。按照国家有关规定，医疗机构规范自行研制应用于出生缺陷防治的体外诊断试剂，提高检测诊断水平。国家、省级出生

缺陷防治研究平台和重点实验室整合优势科研力量，在出生缺陷防治领域科技创新和成果转化中积极发挥作用。

四、组织实施

（一）加强组织领导。各省级卫生健康部门要结合实际制定实施方案，细化工作任务，量化工作指标，明确工作责任。进一步完善出生缺陷防治政策制度，实施适合当地特点的出生缺陷防治项目，动员社会力量参与出生缺陷防治工作。

（二）加强监督管理。严格机构和人员准入，及时公布相关行政许可信息。加强“双随机、一公开”监管，强化婚前医学检查、产前筛查、产前诊断以及新生儿疾病筛查等技术服务事中事后监督管理，及时回应群众合理诉求，依法依规处理违法违规行为。

（三）加强总结评估。建立健全评估机制，动态掌握各项工作进展，加强对重点任务推进情况的督导。加强工作总结，积极推广典型经验和先进做法。国家卫生健康委适时对各地防治网络建设、防治服务落实等情况开展评估。

相关链接：《出生缺陷防治能力提升计划（2023-2027年）》文件解读