

# 广东省卫生健康委员会

粤卫办妇幼函〔2024〕24号

## 广东省卫生健康委员会关于印发《广东省 出生缺陷防治能力提升计划实施方案 (2024—2027年)》的通知

各地级以上市卫生健康局（委），省妇幼保健院：

为落实《广东省妇女发展规划（2021—2030年）》《广东省儿童发展规划（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，根据国家卫生健康委《出生缺陷防治能力提升计划（2023—2027年）》，结合我省实际，我委组织制定了《广东省出生缺陷防治能力提升计划实施方案（2024—2027年）》，现印发给你们，请遵照执行。

联系人：王雄虎、陈宁（粤政易同名），020-39151568、83828309。



广东省卫生健康委员会办公室

2024年8月21日

# 广东省出生缺陷防治能力提升计划实施方案

## （2024—2027年）

为落实《广东省妇女发展规划（2021—2030年）》《广东省儿童发展规划（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，根据国家卫生健康委《出生缺陷防治能力提升计划（2023—2027年）》，制定本方案。

### 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

到2027年实现以下主要目标：

（一）婚前医学检查率、孕前优生健康检查目标人群覆盖率分别达到70%和80%以上。

（二）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。

（三）新生儿遗传代谢病筛查率达到98%，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%。新生儿听力障碍筛查率达到 95%，听力障碍 3 个月内诊断率、6 个月内干预率均达到 90%。新生儿先天性心脏病筛查全省筛查率、诊断率、干预率均达到 80%。

（四）严重唐氏综合征、先天性听力障碍、重型地中海贫血、苯丙酮尿症、先天性心脏病等致死致残重大出生缺陷防治取得新进展，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、实施内容

#### （一）健全服务网络。

**1. 完善网络，加强协作。**在县筛查、市诊断、省指导的基础上完善出生缺陷防治网络建设，加强省级产前诊断中心建设，全省 21 个地市均设置产前诊断机构，122 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。建设至少 1 家省级新生儿遗传代谢病、听力障碍和先天性心脏病诊治机构，新生儿遗传代谢病、听力障碍、先天性心脏病诊治机构实现地市全覆盖。推动具有专科优势的医疗卫生机构牵头组建新生儿听力障碍、地中海贫血等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. 优化配置，夯实服务。**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，有条件的地区将出生缺陷防治服务纳入家庭医生签约服务包。优化婚前保健、孕前保健资源配置和服务

供给，推广婚姻登记、婚前医学检查、生育指导“一站式”服务，普及出生缺陷防控知识，提供优质高效便捷服务。统筹落实婚前医学检查、孕前优生健康检查、增补叶酸、孕期保健等服务。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。搭建全省产前筛查和产前诊断智慧化质控平台，提升医疗卫生机构产前筛查与产前诊断质量。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、提升全省产前诊断能力水平，争创国家区域产前诊断中心。推进新生儿遗传代谢病筛查和听力筛查机构建设评估，推动新生儿先天性心脏病筛查机构提质增量，提高早产儿视网膜病变筛查干预服务能力。省、市级出生缺陷防治管理中心（综合干预中心）做好辖区业务指导、质控和项目管理等工作。

## （二）加强人才培养。

**3. 精准施教，提升能力。**持续实施国家出生缺陷防治人才培养项目，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。到 2027 年，全省完成 900 名紧缺人才培养。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。加强医学影像、检验专业人员能力建设，聚焦胎儿 MRI 等紧缺人才专业技能提升，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。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。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。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等专业人员培养。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。提升健康教育工作人员科普技能和宣传服务能力。

### （三）深化防治服务。

**4. 普及知识，加强宣教。**利用全省出生缺陷防治网络开展健康教育工作，提升相关知识普及程度。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”“国际罕见病日”“全国爱耳日”“世界地贫日”“全国爱眼日”等卫生健康纪念日，每年至少开展5次主题宣传活动，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。利用出生缺陷宣教志愿者和科普专家库等资源，每年开展一次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。鼓励各地开展出生缺陷防治结对共建活动，共享优质资源，提升服务一致性。

**5. 控制风险因素，重视一级预防。**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

感染和危险因素暴露，在医生指导下谨慎用药。加强女职工劳动保护，避免备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，强化婚前孕前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。

**6. 落实产前筛诊治，强化二级预防。**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，提高筛查高风险孕妇产前诊断率。强化孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查检测后咨询及处置，对高风险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。将现有产前诊断中心的服务与胎儿宫内治疗需求相结合，促进胎儿宫内治疗技术在出生缺陷防治领域应用。

**7. 健全新生儿连续服务链条，推进三级预防。**全面开展苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症、先天性肾上腺皮质增生症、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症、听力障碍、先天性心脏病筛查。逐步扩大筛查病种，有条件的地区将串联质谱筛查多种遗传代谢病、髋关节发育不良检查、先天性气管狭窄检查以及听力障碍基因检测纳入新生儿疾病筛查。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和听力障碍，逐步提高诊断和治疗率，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，覆盖全省所有县（市、区）。指导医疗卫生机构严格遵循临床诊疗指南、临床技术规范、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，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。继续实施国家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）聚焦重点病种。

**8. 强化结构畸形出生缺陷防治。**加强先天性心脏病等结构畸形疾病影像学诊断、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。构建新生儿先天性心脏病筛查网络。促进多学科诊疗协作，强化产儿科联合救治和术后康复服务。推进筛查、诊断、治疗一体化防治特色单位建设，提供产前产后一体化管理服务，减少严重先天性心脏病等结构畸形所致新生儿死亡和婴儿死亡。

**9. 强化功能性出生缺陷防治。**对高风险夫妇提供神经、消化、免疫、内分泌等系统常见功能性出生缺陷遗传咨询、检测、产前诊断、出生后治疗干预。结合基本公共卫生服务项目，强化0~6岁儿童听力障碍筛查、迟发性耳聋诊断、治疗、康复，为确诊听力障碍患儿提供干预服务。针对早产儿和低出生体重儿，普及开展视网膜病变筛查、诊断和干预等。

**10. 强化染色体病防治。**按照《广东省出生缺陷综合防控项目管理方案（2024—2026年）》，产前唐氏综合征等染色体病技术规范，为孕妇提供产前筛查，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。规范开展迪格奥尔格（DiGeorge）综合征等致病性拷贝数变异和其他染色体病产前诊断，规范知情告知和遗传咨询。

**11. 强化单基因遗传病防治。**针对地中海贫血、脊髓性肌萎缩、甲基丙二酸血症、白化病、遗传性耳聋等常见单基因遗传病，提供个性化筛查、诊断、生育风险评估和遗传咨询。建立并完善地贫防控协作网，根据实际情况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。

#### （五）提升质量管理。

**12. 健全管理体系，完善管理制度。**建立完善全省出生缺陷防控项目、产前筛查和产前诊断等技术质量控制标准，确定质量改进目标并推进落实。建立全范围、全流程、职责明确、运转高效的出生缺陷防治质量管理体系。运用信息监测、室间质评、项目督导、技术质控等多维度质量监管手段，组织开展质控工作，并反馈质控结果，发现问题限期整改，推动出生缺陷防治公共卫生服务和产前诊断临床技术服务“两促进、两提升”。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。开展出生缺陷防治服务质量和满意度调查，促进服务质量持续改进。每年开展省级产前筛查和诊断、新生儿疾病筛查和诊断、出生缺陷相关遗传检测等医学检验实验室指导调研。

**13. 落实重点环节，加强质控管理。**落实病历书写、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。应当



核实第三方合作单位资质能力并签署协议，明确责任。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。严格按照规范指南落实随访要求，提高随访质量，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。

**14. 加强信息利用，赋能防治服务。**进一步提高监测质量，加强数据分析应用。推进人工智能、大数据和 5G 技术在辅助出生缺陷疾病筛查、诊断、数据管理、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、广东省妇幼健康信息平台、优粤云等远程医疗平台，开展出生缺陷防治远程培训、远程指导、远程会诊、线上转诊、自动预警等，促进优质医疗资源下沉基层。

**15. 鼓励科技创新，促进成果转化。**鼓励病因学研究，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，提高防治措施针对性。整合优势科研力量，紧密结合临床需要，推动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。

### 四、工作要求

（一）加强组织领导。各级卫生健康行政部门要强化领导责任，切实担当保障、管理、监督职责，结合本地实际，细化工作任务，保障出生缺陷防治能力提升各项措施落实到位，同时继续

做好全省出生缺陷综合防控项目。有关医疗卫生机构要进一步提高思想认识，结合机构发展，统筹任务整体推进。

（二）加强社会宣传。各地注重创新出生缺陷防治的宣传形式，大力开展健康教育，普及相关知识；广泛宣传项目惠民政策和服务流程。持续做好医疗卫生机构相关工作人员培训，深刻认识出生缺陷防治的重要意义，提高行动自觉性，规范婚前医学检查、产前筛查、产前诊断以及新生儿疾病筛查等事中事后技术服务，营造全社会关心和支持的出生缺陷防治的良好氛围。

（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调研指导。做好工作总结，积极推广典型经验和先进做法。

公开方式：依申请公开

抄送：国家卫生健康委妇幼司。

---

校对：妇幼处 陈 宁

（共印 6 份）