

# 防治出生缺陷 保障出生质量

## ——河南省预防和控制出生缺陷工作综述

河南日报记者 王平

### 核心提示

2016年9月12日是全国第12个“预防出生缺陷日”。我国是出生缺陷高发国家,全国每年新增出生缺陷儿约90万例。据专家预测,随着“全面两孩”政策的实施,累计生育需求集中释放,高龄孕产妇大幅增加,每年新增出生缺陷儿将随之增加。出生缺陷是婴儿死亡和残疾的主要原因,影响家庭和谐幸福,影响国民素质提高,给社会带来了沉重负担。因此,科学防治出生缺陷,护佑母婴健康安全、保障“全面两孩”政策顺利实施,是各级卫生计生部门和全社会的共同责任。

近年来,在河南省委、省政府的高度重视和直接领导下,河南卫生计生部门围绕提高出生人口素质的总目标,积极构建出生缺陷防治体系,大力提升服务能力,不断推进婚前保健、孕前优生健康检查、补服叶酸预防神经管缺陷、住院分娩补助、产前筛查与产前诊断、新生儿疾病筛查等各项工作,努力提高出生缺陷综合防治水平,使千万个家庭的幸福生活得到保障。



## 1 全国出生缺陷发生现状

出生缺陷又称为“先天性异常”,是指婴儿出生前在胚胎或胎儿期发育紊乱引起的形态、结构、功能、代谢、精神、行为等方面的异常,包括先天性畸形、智力障碍、遗传性疾病、代谢性疾病等。

导致出生缺陷的原因较为复杂,大致有以下3种类型:一是遗传因素。临床发现,有遗传性疾病家族史或近亲婚配史的导致染色体、基因突变的概率增高,发生出生缺陷较高。二是环境因素。育龄妇女在孕前、孕期受环境污染的影响造成出生缺陷,药物、不良生活习惯、射线、电磁辐射等均会导致出生缺陷发生。三是遗传因素加环境因素。另外,人为因素也占有一定比例。例如,受传统观念的影响,部分人尤其是农村、偏远地区通过非法胎儿性别鉴定生育男孩儿,拒绝接受婚前医学检查和产前诊断等。

出生缺陷疾病带来严重危害性主要表现在:一是经济影响。因出生缺陷儿导致的因病返贫、因病致贫现象十分突出,给社会和家庭带来沉重的经济负担。二是社会影响。对家庭来说,出生缺陷患儿的背后都潜藏着长期的生活困难和精神痛苦;对社会而言,出生缺陷涉及社会保障、社会公平与社会和谐等诸多方面。三是长远影响。出生缺陷的发生,严重影响人口素质和寿命指数的提高。

目前,对出生缺陷疾病的预防和控制,国际和国内基本上都是采取三级预防策略。具体来说,一级预防就是通过健康教育宣传、婚前检查、孕前优生健康检查、叶酸补服等措施预防出生缺陷发生;二级预防就是在孕期通过产前筛查、产前诊断等预防缺陷儿出生;三级预防就是在产后对新生儿筛查,并进行干预治疗,减轻致残程度。

据统计,2000~2013年,全国出生缺陷发生率呈上升趋势,其中先天性心脏病发生率居首位。2000年以来,全国围产儿出生缺陷发生率波动在105/万~150/万,且呈现震荡上行态势。近年来,中央和地方财政加大投入力度,针对孕前、孕期、新生儿等不同阶段,启动实施一系列重大公共卫生服务项目,数千万个生育家庭从中受益。



基层卫生计生技术服务机构人员为参加孕前优生健康检查项目的群众提供免费早餐。(图片由河南省卫生计生委妇幼健康服务处提供)



9月11日上午,《健康宝贝伴您》在郑州首发。该书以轻松的漫画风格和诙谐幽默的语言,让预防出生缺陷的专业知识更加“接地气儿”。

史光/摄

本版未署名图片为资料图片



9月11日上午,郑州大学第一附属医院遗传与产前诊断中心的医务人员正在接受市民咨询。

史光/摄

## 2 河南省出生缺陷防治工作进展与成效

### ●监测水平不断提高

河南省自1996年起在57所省、市、县级医疗保健机构开展医院出生缺陷监测工作,2003年调整监测点增至75所。随后,开展了人群缺陷监测及淮河流域监测。目前,3个监测项目分布在16个地市,合计每年覆盖近40万名孕产妇,为监测全省出生缺陷发生概况提供了有力的数据支撑。

从监测情况看,河南省围产儿出生缺陷发生率与全国一样,呈上升趋势,但总体上低于全国平均水平,神经管缺陷等严重出生缺陷的发生率呈明显下降趋势。常见的出生缺陷疾病种类呈现出地域、性别、年龄等不同的发病特点。其中,在地域分布上,城市人口出生缺陷明显高于农村;在性别上,男性出生缺陷人数多于女性;在年龄上,育龄妇女小于20岁和大于35岁生育的出生缺陷儿发生率明显增高;从病种情况看,围产儿前5位的高发畸形依次是先天性心脏病、多指(趾)、外耳其他畸形、总唇裂(唇裂及唇裂合并腭裂)、先天性脑积水。

### ●防治体系日趋完善

目前,河南省已初步建立了包括妇幼保健机构、综合医院、妇女儿童专科医院、基层医疗卫生机构、相关科研院所等在内的出生缺陷综合防治体系。

### ●关键环节逐步控制

婚前医学检查和孕前保健、孕期保健和新生儿疾病筛查等几个重要环节都得到了有效控制。2015年全省婚检率达到74.9%,是2010年的15.3倍;农村妇女叶酸服用率达90%以上;孕前优生健康检查项目目标人群检测覆盖率达93.46%;孕产妇管理率达85.99%;新生儿听力筛查率达到70%,新生儿“两病”(先天性甲状腺功能减低症、苯丙酮尿症)筛查率达83%以上。

### ●出生缺陷总发生率低于全国平均水平,严重致残的出生缺陷发生率持续下降

特别是神经管缺陷发生率由2000年的24.2/万下降为2015年的2.75/万,下降88.6%,从河南省出生缺陷发生顺位的第一位降至第九位。

### ●三级预防措施不断加强

1.搞好一级预防,防患于未然。不断强化婚前医学检查工作。2003年,

国家取消强制性婚前医学检查,河南省婚前医学检查率锐减。面对这种形势,全省卫生计生部门及时采取措施,将婚前保健纳入基本公共卫生服务项目,向城乡居民提供免费婚前医学检查,并强化督导检查。2015年,全省开展免费婚前保健626004对,婚检率达74.9%,高于全国平均水平16个百分点。在2016年5月新修订的《河南省人口与计划生育条例》中规定,凡参加婚检的夫妻增加婚假7天,对提高河南省婚检率再次起到了积极的引导作用。

全力推进孕前优生健康检查项目。通过制定《河南省孕前优生健康检查项目工作管理规范》,加大督察力度,强化项目培训,逐步实现管理工作的制度化、规范化,做好孕前期优生咨询和检测。2015年,全省共体检计划怀孕夫妇616379对,目标人群检测覆盖率达93.46%。

积极实施补服叶酸等重大公共卫生项目。积极实施《农村育龄妇女增补叶酸预防神经管缺陷项目》,为全省农村准备怀孕和早孕3个月内的妇女免费发放叶酸。如今,该项目运行顺利,增补叶酸预防神经管缺陷的观念已经深入人心,叶酸服用知晓率、服用率和依从率显著提高,育龄妇女服用叶酸的主动性大大增加。截至2015年年底,全省累计发放叶酸620多万人,有效降低了河南省神经管缺陷儿的发生率。

### 2.构建二级预防屏障,减少缺陷儿出生。

建立产前筛查和产前诊断网络。依法许可河南省妇幼保健院、河南省人民医院、郑州大学第一附属医院3家省直单位为全省产前诊断机构,许可6家市级妇幼保健院作为产前筛查技术服务机构。并在3家产前诊断机构开展了高通量基因测序产前筛查和诊断试点,提升综合服务能力,降低出生缺陷发生率。

组织开展预防和控制出生缺陷病科学研究。开展“重大出生缺陷和遗传病的防治研究”“常见重大出生缺陷和遗传病综合优化干预研究及应用”等研究,探讨出生缺陷干预新技术、新方法,充分利用省、市(县)、乡三级计划生育技术服务网络优势,建立了以社区为基础的出生缺陷人群监测系统,为出生缺陷数据库建设和流行病学研究奠定

### 坚实基础。

规范开展孕产期保健工作。通过加强助产技术的准入与管理,按照《孕产期保健工作规范》要求,规范孕产期健康管理工作,提高孕产期系统管理率。通过加强对高龄孕产妇的健康咨询、指导和风险评估,筛查危险因素,识别高危孕产妇和新生儿,落实高危孕产妇专案管理,密切监测、治疗妊娠并发症和并发症。

实施孕产妇住院分娩补助项目。将农村住院分娩补助政策与新农合政策有机结合,在全省统一实行农村孕产妇住院分娩最高限价,与新农合补助相结合,实现了乡级免费分娩,对保障孕产妇分娩安全,减少新生儿出生窒息,降低孕产妇、婴儿死亡率和出生残疾起到了积极的促进作用。这一项目实施6年来,已累计有600多万名农村孕产妇享受到住院分娩补助。

### 3.做好三级预防,开展新生儿疾病筛查。

河南省自2011年起开展新生儿疾病筛查工作,2014年镇平县、郸城县和汝阳县逐步纳入国家儿童重大公共卫生项目,免费对4万名新生儿进行新生儿疾病筛查。多年来,通过加强组织、建立网络、强化宣传、规范流程、技术培训、筛查追踪、免费救治等措施,河南省探索出了一条切合实际、运行高效、覆盖全省的新生儿疾病筛查工作模式。截至目前,全省设立了1个河南省新生儿疾病筛查中心和1个新生儿疾病筛查分中心,新生儿疾病筛查网络覆盖全省1450家助产机构。

2011~2015年,河南省共筛查新生儿508万例,“两病”筛查率从42%增长到83%,听力筛查率从47%增加到70%,共确诊先天性甲状腺功能减低症患儿2197例,苯丙酮尿症患儿746例,并对筛查阳性病例进行了随访和救治。2013年,河南省将苯丙酮尿症纳入新农合重大疾病保障范围,3岁以下参保患儿在定点救治医院门诊开展治疗性食品或特定药品治疗的,按其实际费用的80%报销,每年最高可报销至新农合大病补偿封顶线20万元。自2016年1月起,河南省将苯丙酮尿症患者纳入保障范围的年龄限制放宽到18周岁以下(含18周岁);城市户籍病例由河南省妇幼保健院提供救助到满6岁。

## 3 出生缺陷防治策略的思考与建议

经过近年来的不懈努力和探索实践,河南省出生缺陷防治工作取得了积极进展与成效。但是不可否认,目前全省出生缺陷防治工作还面临着不小的挑战。根据《河南省儿童发展规划(2011~2020年)中期评估报告》和《2014年度河南省儿童发展规划监测统计报告》,近年来河南省严重致残的出生缺陷发生率虽然逐步下降,但出生缺陷总发生率却呈上升趋势。针对这一点,业内专家分析,一是由于近几年国家调整出生缺陷疾病谱,增加了部分过去没有的疾病;二是经济发达地区,医疗技术水平较高,诊断和筛查更加精确,出生缺陷检出率也随之提高;三是随着工业化、城镇化步伐的加快,人们对优生优育的认识更加深刻,婚检率和筛查率较高;四是随着“全面两孩”政策的实施,高龄孕产妇增多,不可避免地导致出生缺陷疾病增多。

加强出生缺陷预防和控制,是提高人口素质、建设人力资源强省、全面建成小康社会的重要战略任务。因此,河南省要进一步做好防控工作,科学、坦然地面对目前出生缺陷发生率升高问题,全方位、多举措地全面推进出生缺陷综合防治。

### ●加大宣传力度

通过加大出生缺陷预防宣传力度,营造全民预防氛围。一是丰富宣传内容。要动员社会各方面的力量,广泛宣传婚前医学检查、孕产期保健、新生儿保健、食用合格碘盐、增补叶酸等科普知识,增强孕妇保健意识。二是扩大宣传对象。加强预防出生缺陷有关知识的宣传,普及到社区居民、重点对象、流动人口当中,切实提高广大群众预防出生缺陷的知识和防范能力。三是提升宣传质量。除了老百姓和广大基层医务人员之外,还要加强对各级技术服务人员的优生优育专业知识和技能的培训,提高其宣传倡导、咨询指导和筛查干预能力。

### ●强化政府责任

建议政府提供出生缺陷干预和技术服务的经费支持,将新生儿出生缺陷防治专项资金纳入政府公共财政预算,安排出生缺陷防治专项资金,建立政府主导、部门协作、社会参与、专业技术人员服务的出生缺陷防治工作机制,探索建立三级预防“一卡通”服务,切实落实三级干预措施。在一级预防中,为新婚人群提供免费婚育健康咨询和婚检,发挥民政部门的作用,配合卫生计生部门做好婚前医学检查,努力提高婚前保健率;由省、市、县三级财政投入资金,将城镇人口中符合政策计划怀孕的夫妇纳入免费孕前优生健康检查项目目标人群,逐步实现免费孕前优生健康检查城乡全覆盖。在二级预防中重点推广实施产前筛查和诊断技术,为贫困地区孕产妇免费提供产前筛查和产前诊断服务。在三级预防中重点提高新生儿疾病筛查率,为贫困地区孕产妇免费提供新生儿“两病”和听力筛查及早期治疗。此外,还要动员社会力量加大对出生缺陷家庭治疗费用的帮扶力度,多渠道提供资金、医疗、心理等各方面的救助。

### ●强化科学研究

影响出生缺陷疾病发生的因素很多,有关部门要强化基础研究,提供技术支持。开展出生缺陷与环境因素的专题研究,注重由环境因素诱发的出生缺陷的阻断技术攻关,从根本上有效控制出生缺陷发生率。强化筛查技术研究,提高筛查诊断水平,切实做到早预防、早发现、早干预。开展治疗方式方法的研究,进行技术攻关,提高康复治疗水平。

### ●完善法律法规

虽然我国从法律法规层面提高出生人口素质有明确规定,国家制定实施了母婴保健法及其实施办法,先后印发了出生缺陷防治相关法规和技术规范,使出生缺陷防治基本实现了有法可依,但地方性具体防治办法仍然欠缺。建议学习兄弟省市的做法,推进河南省出生缺陷防治立法工作,为预防和控制出生缺陷提供保障。与此同时,加强社会保障体系建设,对有严重遗传病患者自愿放弃生育,政府可给予适当补助,解除后顾之忧。