



中国出生缺陷防治报告

(2012)



中华人民共和国卫生部
二〇一二年九月

中国出生缺陷防治报告

(2012)



中华人民共和国卫生部
二〇一二年九月

序

妇女儿童的健康是人类持续发展的前提和基础，妇幼卫生事业关系到千家万户的幸福安康。当前，深化医药卫生体制改革不断推进，我国妇幼卫生工作进一步加强，妇女儿童健康水平不断提高。全国婴儿和孕产妇死亡率分别从2005年的19.0‰和47.7/10万下降到2011年的12.1‰和26.1/10万。

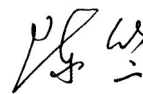
随着孕产妇死亡率和儿童死亡率的逐步降低，**出生缺陷日益成为突出的公共卫生问题和社会问题。**据估计，**目前我国出生缺陷发生率在5.6%左右，每年新增出生缺陷数约90万例。**出生缺陷不仅影响儿童的生命健康和生活质量，而且影响整个国家人口素质和人力资源的健康存量，影响经济社会的健康可持续发展。

在党和政府的领导下，卫生部门为推进出生缺陷防治工作做出了不懈努力。相关法律法规不断完善，出生缺陷综合防治体系逐步健全，三级防治措施深入落实，出生缺陷患儿医疗保障更加完善。特别是2009年深化医改启动以来，国家实施了农村育龄妇女免费增补叶酸预防神经管缺陷项目，3年来，农村地区神经管缺陷发生率明显下降，经济社会效益显著。2012年，又在部分地区启动了地中海贫血防治试点项目和新生儿疾病筛查补助项目。

全面推进出生缺陷防治工作，提高出生人口素质和儿童健康水平，需要全社会的共同努力。我们编写发布《中国出生缺陷防治报告（2012）》，旨在全面反映我国出生缺陷防治工作状况，引导社会各界和国际社会更加关注妇女儿童健康，营造有利于出生缺陷防治的良好氛围和支持环境。同时，也希望广大医药卫生工作者，特别是妇幼卫生工作者**以科学发展观为指导**，创新工作思路，抓住深化医改的重大机遇，全面落实出生缺陷三级预防措施，为提高出生人口素质，促进家庭幸福和经济社会发展作出更大的贡献。

谨以此为序。

卫生部部长



二〇一二年九月四日

目 录

前 言	1
一、出生缺陷发生现状	2
(一) 我国出生缺陷总体发生水平	2
(二) 主要出生缺陷病种的发生现状	2
1. 围产期常见出生缺陷的发生率顺位	2
2. 围产期常见出生缺陷的发生率趋势	3
3. 其他出生缺陷的发生情况	5
(三) 出生缺陷成为我国重大公共卫生问题	5
1. 出生缺陷逐渐成为婴儿死亡的主要原因	5
2. 出生缺陷是儿童残疾的重要原因	6
3. 出生缺陷的疾病负担巨大	6
二、工作进展与成效	7
(一) 法律法规不断完善	7
(二) 综合防治体系逐步健全	7
(三) 三级预防措施不断加强	8
(四) 出生缺陷防治在深化医改中得到进一步加强	8
(五) 出生缺陷监测水平不断提高	9
(六) 科学研究深入开展	10
(七) 政府主导、社会参与的工作格局初步形成	10
三、出生缺陷防治策略	11
(一) 强化政府责任	12
(二) 加强出生缺陷综合防治体系建设	12
(三) 落实出生缺陷综合防治措施	12
(四) 加强出生缺陷监测与研究	13
结束语	13
名词解释	14
主要参考文献	16

中国出生缺陷防治报告（2012）

前 言

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。出生缺陷可由染色体畸变、基因突变等遗传因素或环境因素引起,也可由这两种因素交互作用或其他不明原因所致,通常包括先天畸形、染色体异常、遗传代谢性疾病、功能异常如盲、聋和智力障碍等。

我国是人口大国,也是出生缺陷高发国家。估计目前我国出生缺陷发生率在5.6%左右,每年新增出生缺陷数约90万例,其中出生时临床明显可见的出生缺陷约有25万例。出生缺陷是导致早期流产、死胎、围产儿死亡、婴幼儿死亡和先天残疾的主要原因,不但严重危害儿童生存和生活质量,影响家庭幸福和谐,也会造成巨大的潜在寿命损失和社会经济负担。出生缺陷已成为影响人口素质和群体健康水平的公共卫生问题,如不及时采取适当的干预措施,出生缺陷将严重制约我国婴儿死亡率的进一步下降和人均期望寿命的提高。

中国政府历来高度重视出生缺陷防治工作。多年来,各级政府以保护妇女儿童健康权益,减少出生缺陷和先天残疾,提高出生人口素质为目标,认真贯彻实施《母婴保健法》、《中国妇女发展纲要》和《中国儿童发展纲要》等,逐步完善出生缺陷防治相关法律法规和政策措施。卫生部先后印发了《孕产期保健管理办法》、《产前诊断技术管理办法》、《新生儿疾病筛查管理办法》等一系列规章和技术规范,使出生缺陷防治在各个环节基本实现了有法可依。逐步健全包括妇幼保健机构、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。大力推广适宜技术,提高出生缺陷防治服务的公平性和可及性。在加强常规孕产妇保健和儿童保健的基础上,针对性地开展婚前医学检查、产前筛查、产前诊断、新生儿疾病筛查、患儿治疗康复等出生缺陷防治服务。建立了全国出生缺陷监测系统,并推动省级出生缺陷监测系统的建设。

为了推广适宜出生缺陷干预措施,提高人群干预效果,2009-2011年,中央财政共

投入3.2亿元，为农村孕前和孕早期妇女免费增补叶酸预防神经管缺陷，取得明显成效，围产儿神经管缺陷发生率持续降低，从1996年的13.6/万下降到2011年的4.5/万。2012年新增了西部农村地区新生儿疾病筛查补助项目和地中海贫血防控试点项目。

通过开展出生缺陷综合防治，减少和避免了大量出生缺陷导致的不良后果，减少了补偿性生育，增加了人力资源的健康存量，提高了人口素质。《中国儿童发展纲要（2010-2020年）》提出了“严重多发致残的出生缺陷发生率逐步下降，减少出生缺陷所致残疾”的任务目标。发布《中国出生缺陷防治报告（2012）》，旨在向公众和国际社会全面介绍中国出生缺陷防治工作进展，引导全社会更加关注和支持出生缺陷防治工作，改善儿童健康状况，不断提高出生人口素质。

一、出生缺陷发生现状

（一）我国出生缺陷总体发生水平

出生缺陷病种繁多，目前已知的至少有8000-10000种。通过出生缺陷监测来了解一个国家或地区人群主要出生缺陷的发生率及其动态变化趋势，并结合相关调查资料来估算出生缺陷的总体发生水平。据估计，我国出生缺陷总发生率约为5.6%，以全国年出生数1600万计算，每年新增出生缺陷约90万例，其中出生时临床明显可见的出生缺陷约25万例。根据世界卫生组织估计，全球低收入国家的出生缺陷发生率为6.42%，中等收入国家为5.57%，高收入国家为4.72%。我国出生缺陷发生率与世界中等收入国家的平均水平接近，但由于人口基数大，每年新增出生缺陷病例总数庞大。

我国于1986年建立了以医院为基础的出生缺陷监测系统，监测期为孕满28周至出生后7天，重点监测围产儿中23类常见的结构畸形、染色体异常及少部分遗传代谢性疾病。该系统获得的围产期出生缺陷发生率主要反映了出生时临床明显可辨认的出生缺陷的发生水平，在一定程度上受到诊断水平、监测期等因素的影响。全国出生缺陷监测数据表明，我国围产期出生缺陷总发生率呈上升趋势，由2000年的109.79/万上升到2011年的153.23/万。

（二）主要出生缺陷病种的发生现状

1. 围产期常见出生缺陷的发生率顺位

我国出生缺陷监测（监测期为孕满28周至出生后7天）数据表明，2000—2011年期

间，先天性心脏、多指（趾）、唇裂伴或不伴腭裂、神经管缺陷、先天性脑积水等10类疾病是我国围产儿前10位高发畸形（表1）。2000年这10类畸形占有出生缺陷病例的72.1%，2011年这一比例下降到65.9%；2011年，先天性心脏病占有监测发现病例的26.7%。

表1 围产期出生缺陷发生率顺位（1/万）

顺位	1996年	2000年	2005年	2010年	2011年
1	总唇裂 (14.50)	总唇裂 (14.07)	先天性心脏病 (23.96)	先天性心脏病 (28.82)	先天性心脏病 (40.95)
2	神经管缺陷 (13.60)	多指（趾） (12.45)	多指（趾） (14.66)	多指（趾） (15.91)	多指（趾） (16.73)
3	多指（趾） (9.20)	神经管缺陷 (11.96)	总唇裂 (13.73)	总唇裂 (13.17)	总唇裂 (11.43)
4	脑积水 (6.50)	先天性心脏病 (11.40)	神经管缺陷 (8.84)	神经管缺陷 (6.48)	脑积水 (5.47)
5	先天性心脏病 (6.20)	脑积水 (7.10)	脑积水 (7.52)	脑积水 (6.00)	马蹄内翻 (5.17)
6	肢体短缩 (5.21)	肢体短缩 (5.79)	肢体短缩 (5.76)	马蹄内翻 (5.08)	尿道下裂 (5.03)
7	马蹄内翻 (4.69)	马蹄内翻 (4.97)	尿道下裂 (5.24)	尿道下裂 (4.87)	并指（趾） (4.88)
8	尿道下裂 (3.08)	尿道下裂 (4.07)	马蹄内翻 (5.06)	并指（趾） (4.81)	神经管缺陷 (4.50)
9	并指（趾） (3.08)	并指（趾） (3.95)	并指（趾） (4.94)	肢体短缩 (4.74)	肢体短缩 (4.09)
10	小耳 (2.86)	直肠肛门闭锁或狭窄 (3.43)	小耳 (3.60)	小耳 (3.09)	小耳 (2.79)

（数据来源：全国出生缺陷监测系统）

2.围产期常见出生缺陷的发生率趋势

近10年来，随着出生缺陷防治工作力度进一步加强，部分对干预措施敏感的致死和严重致残出生缺陷发生率逐步下降；同时，由于医疗机构对内脏畸形等出生缺陷的诊断能力逐步提高，先天性心脏病等部分出生缺陷的围产期发现率上升。

全国围产期神经管缺陷发生率由1987年的第1位（27.4/万）下降到及2011年的第8位，为4.50/万；2000–2011年期间，下降幅度达62.4%；其中，农村下降幅度达到72.8%，城市下降幅度达64.5%（图1）。

全国围产期肢体短缩畸形发生率由2000年的5.81/万降至2011年的4.09/万，下降了29.6%，其中城市降幅达35.5%，农村降幅为27.6%（图2）。

2000-2011年围产期先天性心脏病发生率呈上升趋势（图3）。2011年全国先天性心脏病发生率为2000年的3.56倍，城市为4.41倍，农村为2.97倍。

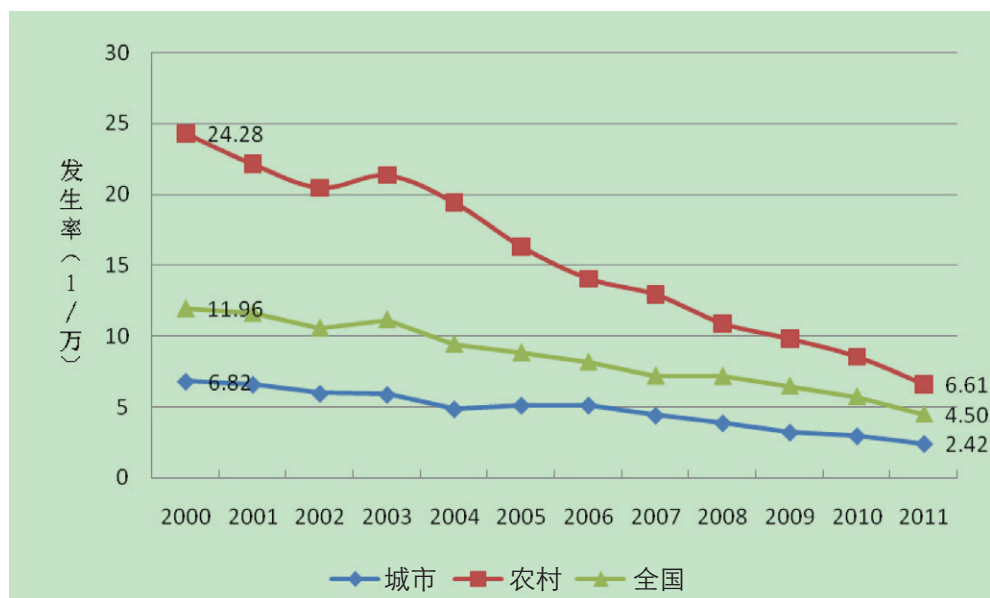


图1 2000-2011年全国围产儿神经管缺陷的发生率趋势
（数据来源：全国出生缺陷监测系统）

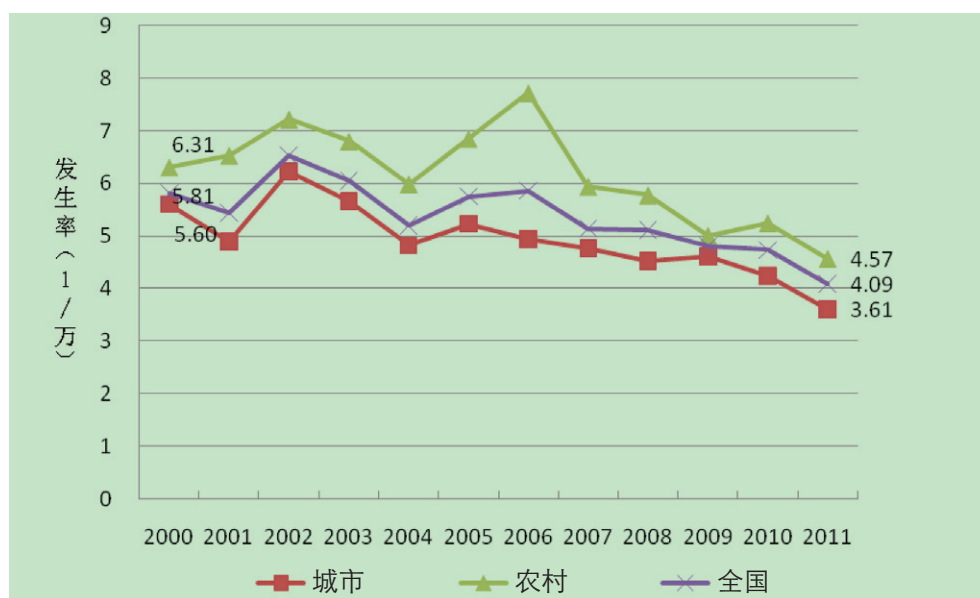


图2 2000-2011年全国围产儿肢体短缩的发生率趋势
（数据来源：全国出生缺陷监测系统）

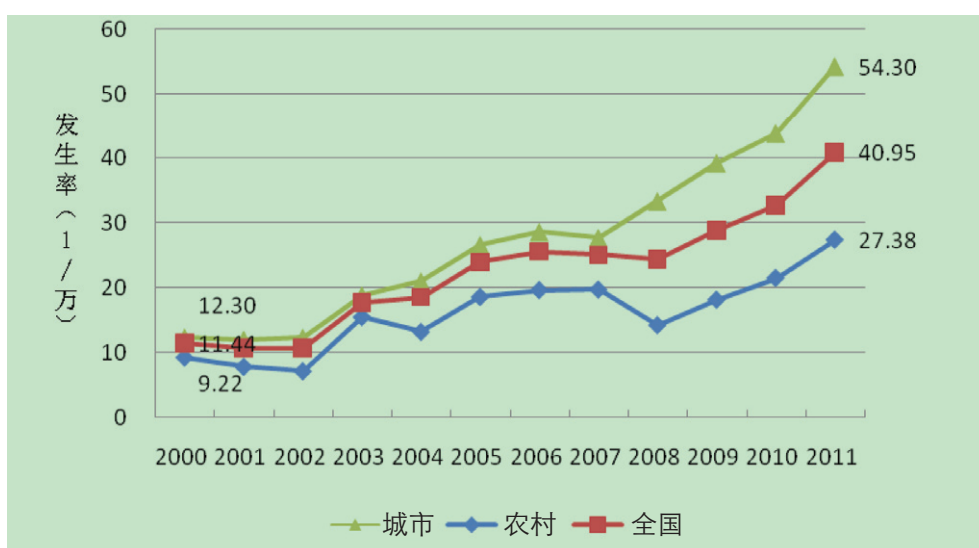


图3. 2000-2011年全国围产期先天性心脏病发生率趋势
(数据来源: 全国出生缺陷监测系统)

3. 其他出生缺陷的发生情况

唐氏综合症等一些出生缺陷危害性大, 干预措施明确, 受到政府和社会关注。调查显示我国唐氏综合征发生率约为14.7/万。2008-2010年全国先天听力障碍发生率分别为19.9/万、21.5/万和21.9/万。2009-2011年全国苯丙酮尿症发生率分别为0.73/万、0.76/万和0.72/万。先天性甲状腺功能低下发病率分别为4.90/万、4.63/万和4.75/万。此外, 地中海贫血在广西、海南、云南、广东、贵州等南方省份高发, 其人群基因携带率在广西、海南、云南达20%以上。

(三) 出生缺陷成为我国重大公共卫生问题

近30年来, 随着社会经济的快速发展和医疗服务水平的提高, 我国婴儿死亡率和5岁以下儿童死亡率持续下降, 危害儿童健康的传染性疾病逐步得到有效控制, 出生缺陷问题却日益凸显, 成为影响儿童健康和出生人口素质的重大公共卫生问题。我国每年新发出出生缺陷例数高达90万, 部分出生缺陷发生率呈上升态势。据测算, 我国每年将新增先天性心脏病超过13万例, 神经管缺陷约1.8万例, 唇裂和腭裂约2.3万例, 先天性听力障碍约3.5万例, 唐氏综合征2.3万-2.5万例, 先天性甲状腺功能低下症7600多例, 苯丙酮尿症1200多例。

1. 出生缺陷逐渐成为婴儿死亡的主要原因

出生缺陷在发达国家已成为婴儿死亡的第一位原因。这一趋势在我国也逐渐显现, 出生缺陷在全国婴儿死因中的构成比顺位由2000年的第4位上升至2011年的第2

位，达到19.1%。（表2，图4）

表2. 2000年和2011年婴儿死亡率及出生缺陷占死因的构成

	2000年		2011年	
	死亡率（‰）	构成比（%）	死亡率（‰）	构成比（%）
城市	11.8	25.5	5.8	23.7
农村	37.0	11.5	14.7	18.3
全国	32.2	12.5	12.1	19.1

（数据来源：全国5岁以下儿童死亡监测系统）

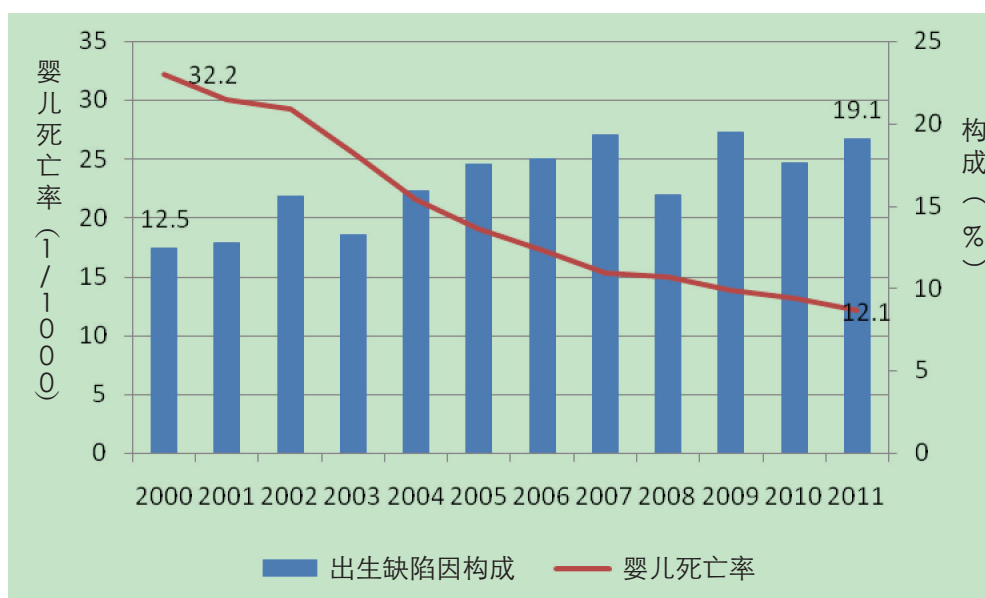


图4. 2000-2011年全国婴儿死亡率趋势及出生缺陷死因构成变化

（数据来源：全国5岁以下儿童死亡监测系统）

2. 出生缺陷是儿童残疾的重要原因

随着医疗技术的发展和卫生保健水平的提高，出生缺陷患儿的生存率不断提高。国际研究显示，出生缺陷儿中约30%在5岁前死亡，40%为终生残疾。据调查，我国残疾人口中，先天性致残者约814万，约占残疾人总数的9.6%，其中，肢体残疾、听力残疾和智力残疾所占比例较大，分别为28.62%、24.97%和21.57%；在998万智力残疾人口中，先天性残疾占21.36%。

3. 出生缺陷的疾病负担巨大

出生缺陷降低了人群健康水平和人口素质，因治疗、残疾或死亡导致的疾病负担

巨大。根据2003年的资料测算，我国每年因神经管缺陷造成的直接经济损失超过2亿元，每年新出生的唐氏综合征生命周期的总经济负担超过100亿元，新发先天性心脏病生命周期的总经济负担超过126亿元。在社会保障水平总体偏低的情况下，出生缺陷导致的因病返贫、因病致贫现象在中西部贫困地区尤为突出。出生缺陷不但严重影响儿童的生命和生活质量，给家庭带来沉重的精神和经济负担，而且也是导致我国人口潜在寿命损失的重要原因。

二、工作进展与成效

中国政府高度重视出生缺陷防治工作，坚持出生缺陷综合防治策略，大力推广三级预防措施，将出生缺陷防治措施与常规妇女保健，孕产妇、新生儿和儿童保健以及干预项目有机地整合起来，取得了明显成效。

（一）法律法规不断完善

1994年10月全国人大常委会审议通过《母婴保健法》，将出生缺陷三级预防纳入了法制化管理轨道。2001年8月国务院颁布《母婴保健法实施办法》，提出了“以保健为中心，以保障生殖健康为目的，保健与临床相结合，面向基层、面向群体和预防为主”的妇幼卫生工作方针，要求建立孕产妇死亡、婴儿死亡和新生儿出生缺陷监测、报告制度。上个世纪90年代以来，中国政府分阶段颁发了《中国妇女发展纲要》和《中国儿童发展纲要》（以下简称纲要），把加强出生缺陷防治作为重要的任务目标。

为实现纲要目标，卫生部先后印发了出生缺陷防治相关法规和技术规范，包括《母婴保健专项技术许可及人员资格管理办法》、《母婴保健专项技术服务基本标准》、《婚前保健工作规范》、《孕前保健服务工作规范》、《孕期保健管理办法》、《产前诊断技术管理办法》、《新生儿疾病筛查管理办法》、《全国儿童保健工作规范》等，使出生缺陷防治工作基本实现了有法可依。2012年印发的《卫生部贯彻2011-2020年中国妇女儿童发展纲要实施方案》将加强出生缺陷防治作为重要内容，明确了相关任务目标。各地也结合实际，不断完善出生缺陷防治政策措施。

（二）政府主导、社会参与的工作格局初步形成

出生缺陷防治是一项系统工程，需要政府、社会、家庭的共同努力，目前已初步形成了政府主导、部门合作、社会参与的出生缺陷防治工作格局。

政府主导、部门协同。上个世纪 90年代以来，国务院先后制定和实施了《中国妇女和儿童发展纲要》，提出了减少出生缺陷，提高人口素质的目标要求。国务院妇儿工委、卫生部、财政部、教育部、科技部、民政部、人口计生委、全国妇联、中国残联等部门围绕纲要目标，通力合作，齐抓共管，共同推进出生缺陷防治工作。卫生部、教育部、中国残联等部门联合印发了《中国提高出生人口素质、减少出生缺陷和残疾行动计划（2002-2010年）》、《全国听力障碍预防与康复规划（2007-2015年）》等。卫生、教育、科技、人口计生、妇联、残联等部门结合自身职责，加强协作，广泛开展出生缺陷防治的社会宣传和健康教育、婚前医学检查、新生儿疾病筛查、出生缺陷患儿治疗和康复等服务。

社会参与、形成合力。我国政府部门、医疗保健机构与国内外民间慈善组织广泛合作，积极开展出生缺陷患儿的矫治和康复工作，为唇腭裂、先天性心脏病、先天性听力障碍、苯丙酮尿症等患儿免费实施了治疗和康复，极大地改善了出生缺陷患儿的预后，提高了患儿及家庭的生活质量，取得了良好的社会效益。

（三）综合防治体系逐步健全

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，广泛开展出生缺陷防治社会宣传、健康教育、婚前医学检查、计划生育咨询指导、孕产妇保健和新生儿疾病筛查、诊断和治疗等一系列综合防治服务。推进产前筛查、产前诊断和新生儿疾病筛查机构建设，目前全国85.2%的妇幼保健机构开展了婚前保健工作；有600多个机构开展了产前筛查和产前诊断服务；有185个新生儿遗传代谢疾病筛查中心，新生儿疾病筛查网络扩大到22598个血片采集机构，比2006年增加了4047个，有7000多所医院开展了新生儿听力筛查服务。同时，深入开展出生缺陷防治专业人员技术培训、资格认证、质量评估等工作，推广适宜技术，落实出生缺陷三级预防措施，出生缺陷综合防治能力逐步提高。

（四）三级预防措施不断加强

一级预防措施广泛开展。一级预防是指防止出生缺陷儿的发生，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(包括合理营养)**、预防感染、谨慎用药、戒烟戒酒、避免接触放射线和有毒有害物质、避免接触高温环境等。《母婴保健法》将婚前医学检查作为母婴保健专项技术服务之一。各地加强婚前保健和孕前保健服务，创新工作机制，为农村育

龄妇女免费增补叶酸，探索免费婚前医学检查模式，全国婚前医学检查率已由2005年的2.9%上升到2011年的41.0%，其中福建、广西、宁夏等地的婚检率已达到90%以上。2011年，共有889万人进行了婚前医学检查，疾病检出率为9.0%，共检出80万人患有疾病，其中患有传染病的18万人，严重遗传病的6140人。

二级预防措施逐步落实。二级预防是指减少严重出生缺陷儿的出生，主要是在孕期通过早发现、早诊断和早采取措施，以减少严重出生缺陷儿的出生。常规孕产期保健服务的广泛开展，有效提高了出生缺陷防治服务的可及性。2011年全国孕妇产前检查率和系统管理率达到93.7%和85.2%。据联合国儿童基金会报告，中国产前检查率明显高于发展中国家的平均水平（77%）。2011年全国唐氏综合征产前血清学筛查率为22.7%，较2008年提高了7.5个百分点。

三级预防措施不断推进。三级预防是指出生缺陷患儿出生后采取及时、有效的诊断、治疗和康复，以提高患儿的生活质量，防止病残，促进健康。各地不断推进新生儿先天性甲状腺功能减低症、苯丙酮尿症等遗传代谢性疾病和听力障碍筛查工作，新生儿疾病筛查率和治疗率不断提高。全国新生儿遗传代谢性疾病筛查率已从2002年的15%提高到2011年的69.6%；2010年全国新生儿听力筛查率为39.9%，较2008年提高了10个百分点。北京、天津、上海、江苏、浙江、山东等地的新生儿遗传代谢性疾病筛查率已超过95%，新生儿听力障碍筛查率达到90%以上。部分地区已将先天性心脏病、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症、先天性肾上腺皮质增生症等病种纳入新生儿疾病筛查范围。

同时，出生缺陷患儿的治疗和康复得到了加强。2011年全国约90%的苯丙酮尿症患者和98%的先天性甲状腺功能低下症患者接受了治疗；一些地区对新生儿听力障碍筛查阳性者实施了医疗救助，及时进行手术和听力矫正；唇裂、腭裂、尿道下裂、马蹄内翻、部分先天性心脏病以及先天性听力障碍患儿及时得到手术治疗，使出生缺陷致残率逐步得到了有效控制。

（五）出生缺陷防治在深化医改中得到进一步加强

深化医改启动以来，国家加大了对出生缺陷防治的经费投入，全面推进出生缺陷防治工作。

增补叶酸预防神经管缺陷取得明显成效。2008年卫生部启动中西部六省出生缺陷防治项目，探索出生缺陷防治策略和有效措施。2009-2011年中央财政投入3.2亿元，在全国农村地区实施增补叶酸预防神经管缺陷项目，有2356万名农村育龄妇女免费服

用了叶酸。项目的实施提高了育龄妇女对叶酸的认识和服用率；明显改善育龄妇女增补叶酸的认知、态度和行为；神经管缺陷发生率明显下降，2011年全国神经管缺陷发生率为4.5/万，较2000年下降了62.3%，其中农村下降幅度达到72.7%。分析显示，2009-2011年我国农村地区神经管缺陷发生率的平均下降速率为17.8%，其中2011年的下降速率为22.4%，明显高于2000-2009年的年平均下降速率9.6%。

农村孕产妇住院分娩补助广泛实施。自2009年起，将农村地区孕产妇住院分娩补助范围扩大到全国。2009-2011年期间，中央共投入专项经费68亿元，为2600多万农村孕产妇提供了住院分娩补助，提高了农村住院分娩率，有力地保障了母婴安全，降低了孕产妇死亡率和婴儿死亡率，增强了农村妇女对孕产期保健、出生缺陷干预措施的认识，提高了出生缺陷防治服务的覆盖率和利用率。

出生缺陷患儿医疗保障水平不断提高。2010年6月，卫生部、民政部联合印发了《关于开展提高农村儿童重大疾病医疗保障水平试点工作的意见》，从农村儿童先心病、白血病等起步，开展了提高农村居民重大疾病医疗保障水平试点工作。据统计，截至2011年底，全国共救治先天性心脏病患儿26536名，实际补偿比达到78%。自2012年开始，新农合逐步将血友病、唇腭裂等纳入重大疾病保障试点范围。

新增出生缺陷防治项目相继启动。2012年，针对广西、海南、云南等地区地中海贫血高发情况，卫生部启动实施了地中海贫血防控试点项目，大力推广孕前筛查、产前诊断等地中海贫血综合防控措施，努力降低重型地中海贫血儿出生率。启动了西部农村地区新生儿疾病筛查补助项目，在新疆、广西等地实施新生儿疾病筛查补助，促进新生儿遗传代谢性疾病的早诊早治。

（六）出生缺陷监测水平不断提高

出生缺陷监测网络逐步健全，监测能力和水平不断提高。1986年卫生部开始建立全国出生缺陷医院监测网，至今已有20多年的历史，目前覆盖近800所医院，全部实现了监测数据的网络直报。从2006年开始，在64个区县开展了出生缺陷人群监测。各省（区、市）也逐步建立了省级出生缺陷监测系统。同时，全国新生儿疾病筛查信息系统得以发展并不断完善。20多年来，我国出生缺陷监测及防治的相关数据被国家统计局、国务院妇儿工委以及相关国际组织所采用，为制定卫生政策和实施干预提供了可靠依据。

（七）科学研究为出生缺陷防治提供了技术支持

2005年，《国家中长期科学和技术发展规划纲要（2006-2020）》中把“出生缺

陷防治”列为人口与健康研究领域的优先主题。2011年，科技部、卫生部等十个部门联合制定了《医学科技发展“十二五”规划》，把出生缺陷基础研究列为发展重点，强调加强出生缺陷防治研究，综合开展孕前、孕产期和婴幼儿期的危险因素识别、风险评估、监测预警以及早期干预等关键技术研究，优化完善适合中国人群的出生缺陷三级预防整体技术方案。多年来，国家通过多种方式开展了出生缺陷病因学及防治措施的基础和应用研究，探索经济有效地预防方法和策略，推动适宜干预技术的转化应用，获得了一批具有影响力的科技成果，为推动出生缺陷的防治提供了科技支撑。

此外，出生缺陷防治的交流与合作广泛开展。多年来，中国政府与世界卫生组织、联合国儿童基金会等国际组织先后在孕产妇保健、艾滋病母婴阻断、**妊娠期营养干预**、孕期感染性疾病控制、出生缺陷监测、神经管缺陷预防等方面开展了卓有成效的合作与交流，为中国出生缺陷防治提供了有益的经验。

三、出生缺陷防治策略

经过数十年的不懈努力与探索实践，中国出生缺陷防治工作取得了积极进展和成效。但是，也应清醒地看到，我国出生缺陷防治工作仍然面临严峻挑战。一是我国人口基数大，出生缺陷患儿绝对数量多，地中海贫血等地方性出生缺陷病种高发；影响出生缺陷的环境和社会因素增多，育龄妇女环境有害物质暴露增加；高龄产妇比例逐年上升；艾滋病和梅毒等感染性疾病依然严重威胁着妊娠安全。二是出生缺陷病种多、病因复杂，且多数病因不明，缺乏特异性的干预技术和措施；同时，受经济条件、医疗水平、地理环境、传统文化、健康知识普及程度等因素的影响，一些有效的干预措施尚未得到应用和普及。三是出生缺陷防治地区间发展不平衡，中西部地区的出生缺陷防治工作明显落后于东部地区，防治体系不健全，综合防治能力不足。2011年东部地区的新生儿遗传代谢性疾病筛查率是西部地区的2倍以上，新生儿听力筛查率是西部的近5倍。四是出生缺陷综合防治能力亟待加强。出生缺陷防治网络尚不完善，婚前医学检查率低，产前筛查、新生儿疾病筛查等尚未全面开展；出生缺陷防治专业队伍建设、学科建设和科学研究亟需加强；出生缺陷患儿医疗保障制度有待进一步完善。

加强出生缺陷综合防治，是提高国家人口素质、建设人力资源强国的重要战略

任务，是政府义不容辞的责任。我们将深入贯彻落实《母婴保健法》和中国妇女儿童发展纲要等法律法规和政策措施，加强出生缺陷综合防治体系建设，提高防治服务能力；完善政府主导、部门合作、社会参与的工作机制；加强分类指导，把工作重点放到出生缺陷高发地区和高危人群，全面推进出生缺陷综合防治。

（一）强化政府责任

建立政府主导、部门协作、社会参与的出生缺陷防治工作机制。各级政府应将出生缺陷防治纳入经济社会和卫生事业发展规划，加强政府领导，密切部门协作，加大投入力度，加强出生缺陷防治经费保障。继续实施免费增补叶酸预防神经管缺陷等有效措施。支持贫困地区实施免费婚前医学检查、产前筛查、产前诊断和新生儿疾病筛查服务。逐步将出生缺陷患儿的治疗和康复纳入基本医疗保障。鼓励和支持社会力量参与出生缺陷防治，动员各方面资源和力量，共同推进出生缺陷防治工作。

（二）加强出生缺陷综合防治体系建设

进一步完善出生缺陷综合防治体系，加强产前筛查、产前诊断、新生儿遗传代谢性疾病和听力障碍筛查、以及诊断和治疗康复等机构的建设，健全出生缺陷综合防治服务网络。加强妇产科、儿科、妇幼保健、产前诊断、医学遗传培训基地和重点学科的建设，开展遗传咨询、产前筛查、产前诊断、新生儿疾病筛查等方面的业务培训和专业人才培养，促进产前筛查、新生儿疾病筛查等干预措施的广泛开展，不断提高医疗保健机构出生缺陷防治服务能力和水平。完善新生儿疾病筛查、诊断、康复、随访和管理等服务的有效衔接机制，提高出生缺陷综合防治效率和效果。开展出生缺陷防治对口支援工作，不断提高西部地区出生缺陷综合防治能力。

（三）落实出生缺陷综合防治措施

推行一级防治措施，减少出生缺陷的发生。广泛开展社会宣传和健康教育，继续免费增补叶酸，推广免费婚前医学检查，开展婚前保健和咨询指导，规范孕前咨询和孕前、孕早期医疗保健服务。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。落实二级防治措施，提高孕期严重出生缺陷发现率，提高产前筛查服务覆盖率和产前诊断水平。加强三级防治措施，减少先天残疾的发生。推进新生儿疾病筛查，健全新生儿遗传代谢性疾病和听力筛查网络，逐步提高新生儿遗传代谢性疾病筛查率和新生儿听力筛查率，加强确诊病例的治疗和干预，提高确诊病例治疗率。以深化医改为契机，认真实施出生缺陷防治项目，积极探索有效模式，及时总

结经验，为制订和完善相关政策提供实践依据。

（四）加强出生缺陷监测与研究

加强出生缺陷监测网络建设，提高监测水平，保证监测信息的及时性和准确性。开展出生缺陷流行病学研究，了解出生缺陷发生现况、影响因素和变化趋势，为出生缺陷防治提供科学依据。开展出生缺陷预防控制和早期筛查、诊断、治疗、康复的防治技术研究，促进科技成果和成熟技术的转化应用。加强相关政策研究，探索将出生缺陷防治纳入基本公共卫生服务和医疗保障制度的长效机制。

结束语

加强出生缺陷防治，有利于降低婴儿死亡率、提高人均期望寿命，有利于减少残疾、提高出生人口素质、建设人力资源强国，有利于促进家庭幸福和社会和谐发展。我们将全面实施“十二五”规划，深化医药卫生体制改革，大力推进出生缺陷防治工作，为提高民族素质、促进经济社会发展作出更大的贡献。

附件1

名词解释

1. 出生缺陷发生率：指某地区一定时期内，每万名出生人口中发生的出生缺陷病例数，即出生患病率，不同于发病率指标。本报告使用该指标来评估出生缺陷的发生频率，中文名称统一称为“发生率”。它是反映出生人口素质的关键指标，也是衡量一个国家和地区妇女儿童健康水平的重要指标。

2. 出生缺陷监测：是在某一地区（或全国）选择有代表性的医院或人群，对其中发生的出生缺陷进行长期、持续的动态观察，将监测期的出生缺陷发生率与事先设置的标准（基线率）进行比较、评估，及时获得出生缺陷的动态变化信息，分析其消长原因。通过监测可以及时发现致畸因素，提出干预措施，以预防及减少出生缺陷。

3. 婴儿死亡率：指某地区一年内未满1岁婴儿死亡人数与该地区年内活产婴儿数之比。

4. 婚前保健：指对准备结婚的男女双方进行婚前卫生指导、婚前卫生咨询和婚前医学检查服务。它是保障母婴安全、预防出生缺陷、提高出生人口素质的第一道防线。

5. 孕前保健：向准备怀孕的夫妇提供健康教育、遗传咨询、医学检查、生育指导等系统的保健服务来减轻或消除生殖健康的不良影响因素，引导夫妇接收知识、转变态度、改变行为，共同做好妊娠准备。

6. 孕产期保健：指从准备怀孕到产后42天内，对孕妇、产妇和胎儿、新生儿进行系统的检查、监护、保健指导和分娩处理等医疗保健服务。

7. 新生儿保健：指从出生到产后7天的婴儿进行系统的检查、监护、保健指导等服务，包括新生儿访视和新生儿疾病筛查等。

8. 产前筛查：通过检测母体血清中的生物标志物，来发现怀有某些先天缺陷胎儿的高风险孕妇。现在能筛查的疾病还比较局限，主要为21-三体综合征、18-三体综合征和神经管缺陷，但检查过程中也可发现其他内脏畸形的高风险孕妇。

9. 产前诊断：采用遗传学检测和影像学检查方法对高风险胎儿进行明确诊断，并通过知情同意的医学处理，减少严重出生缺陷的出生。目前，我国常用产前诊断技术主要包括羊膜囊穿刺术，脐静脉穿刺术、绒毛膜取样术、细胞遗传学分析和基因诊断

技术等。

10. 新生儿疾病筛查：是指在新生儿群体中，用快速、简便、灵敏的检验方法，对一些危及儿童生命、危害儿童生长发育或导致儿童智力障碍的一些先天性、遗传性疾病进行群体检查，以便对疾病做出早期诊断，结合有效治疗，避免患儿重要器官出现不可逆的损害，保障儿童正常的身体发育和智力发育。

附件2

参考文献

- 1.Christianson A, Howson CP, Modell B. March of Dimes Global Report on Birth Defects. White Plains, New York: March of Dimes Foundation; 2006.
2. 中华人民共和国卫生部, 中国残疾人联合会. 中国提高出生人口素质、减少出生缺陷和残疾行动计划(2002~2010年). 中国生育健康杂志. 2002; 13(3): 98-101.
3. 代礼, 周光萱, 朱军, 等. 出生缺陷对中国围产儿死亡的影响. 中华流行病学杂志. 2004, 25(2): 138-141.
4. Rosano A, Botto LD, Botting B, et al. Infant mortality and congenital anomalies from 1950 to 1994: an international perspective. J Epidemiol Community Health. 2000, 54(9): 660-666.
5. ICBDSR. Annual report 2010. Roma, Italy: The Center of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research; 2010.
6. 王斌, 陈英耀, 石琦, 等. 我国唐氏综合征的疾病经济负担研究. 中国卫生经济, 2006, 25(3): 24-26.
7. 陈英耀, 张洁, 李军, 等. 先天性心脏病的疾病经济负担研究. 中华医院管理杂志, 2007, 23(11): 740-744.
8. 中国出生缺陷监测协作组. 中国出生缺陷地图集. 成都: 成都地图出版社; 1992.
9. Dai L, Zhu J, Liang J, et al. Birth defects surveillance in china. World J Pediatr, 2011, 7(4): 302-10.
10. 中华人民共和国卫生部. 中国妇幼卫生事业发展报告. 2011.

未标注的数据来源自妇幼卫生监测数据、妇幼卫生年报数据、妇幼保健机构监测数据、中国卫生统计年鉴。