

四川省卫生健康委员会
关于印发四川省出生缺陷防治能力提升
计划实施方案（2023-2027年）的通知

川卫妇幼函〔2023〕421号

各市（州）卫生健康委，国家委在川相关医疗机构，委直属相关单位：

现将《四川省出生缺陷防治能力提升计划实施方案（2023-2027年）》印发给你们，请结合实际，认真贯彻执行。

四川省卫生健康委员会

2023年12月29日

四川省出生缺陷防治能力提升计划 实施方案（2023-2027年）

为贯彻落实《中共四川省委 四川省人民政府印发〈关于优化生育政策促进人口长期均衡发展的实施方案〉的通知》和《四川妇女发展纲要(2021-2030年)》《四川儿童发展纲要(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，根据国家卫生健康委办公厅印发的《出生缺陷防治能力提升计划（2023-2027年）》，结合我省实际，制定本实施方案。

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，全面贯彻落实党的二十大和省委十二届历次全会精神，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，为推进“健康四川”建设奠定坚实基础。

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，专业技术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，统筹优化资源配置，健全分工明确、服务联动的出生缺陷防治网络。

——出生缺陷综合防治服务更加普惠可及，三级预防措施精准落实，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85%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筛查率达到98%，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90%，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2023年县域全覆盖，2027年筛查率达到90%、诊断率和干预率均达到80%。

——一批致死致残重大出生缺陷得到有效控制，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。全省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）完善服务体系。

1. 夯实网络基础。落实我省医疗卫生服务体系相关规划要求，完善覆盖全域的省、市、县、乡四级出生缺陷防治网络。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、婚前孕前医学检查、叶酸和避孕药具发放、优生优育指导等“一站式”婚育综合服务模式。鼓励符合条件的医疗机构申报创建国家区域产前诊断中心。到2025年，原则上每个市（州）至少设置1个产前诊断机构，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；每个市（州）均建有可依托开展新生儿遗传代谢病、听力障碍、先天性心脏病诊治服务的机构。鼓励具有专科优势的市级及以上医疗机构聚焦重点疾病，牵头组建出生缺陷疾病防治专科联盟或协作网。

2.发挥机构作用。基层医疗卫生机构加强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。婚前医学检查、孕前优生健康检查机构规范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；产前诊断机构加快提升独立开展相关检测的实验室能力；每个市（州）依托产前诊断机构设置1个产前诊断中心，强化对辖区产前筛查机构的业务指导和质量管理；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分中心建设评估，加强新生儿听力筛查机构设备配备，提升新生儿先天性心脏病筛查与诊治机构服务能力。依托新生儿疾病筛查中心（分中心）、各级新生儿疾病筛查管理办公室加强全省新生儿疾病筛查日常管理和质量控制。各级出生缺陷防治管理中心（办公室），负责做好本辖区人员培训、业务指导、质量管理、信息收集分析和相关项目管理等工作。

（二）建设人才队伍。

3.加强人才培育。规范从事婚前医学检查、产前筛查、产前诊断技术人员持证上岗，加强岗位培训和继续教育。按照机构设置标准和服务需求合理配置专业技术人员。充分发挥出生缺陷防治人才培训项目培训基地及协同单位作用，落实国家出生缺陷防

治人才培养项目，规范开展出生缺陷咨询、产前筛查与诊断、新生儿疾病筛查与诊断等专项培训，培育培养重点专科和重点疾病防治学术骨干和学科带头人。到 2027 年，全省系统化、规范化培训紧缺人才 1500 名以上。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。聚焦人才队伍能力现状和出生缺陷重难点问题，加强专业技术人员能力建设。制定出生缺陷咨询标准，提高出生缺陷咨询水平，重点提升基层妇幼人员出生缺陷防治惠民政策和基本防治知识技能，提升婚前孕前保健、遗传咨询、妇产科、儿科等领域临床医师风险因素和异常识别、分析、评估、咨询能力。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。强化医学影像、检验专业技术人员标准化操作和规范管理。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。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。推进婴幼儿先天性心脏病外科手术和介入治疗、听力及言语语言康复等专业人才队伍建设。

（三）深化防治服务。

5.坚持健康教育先行。实施出生缺陷防治知识普及行动，建立完善出生缺陷防治科普资源库，多形式、多渠道、多维度开展出生缺陷防治知识宣传，提高育龄人群出生缺陷防治知识知晓率。医疗卫生机构充分利用传统媒体和新媒体，采取“线上线下”相结合的方式，加大科普宣传力度。结合“世界地贫日”“预防出生缺陷日”等出生缺陷相关宣传日加强主题宣传，营造全社会支持出

生缺陷防治氛围。联合民政、妇联等部门开展婚育健康知识进企业、社区、校园活动，加强对重点区域、重点人群针对性宣教。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.筑牢一级预防屏障。持续实施自愿免费婚前医学检查、免费孕前优生健康检查、增补叶酸预防神经管缺陷等基本公共卫生服务项目，促进育龄妇女科学备孕。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，丰富服务内涵，优化服务流程，鼓励将其他影响婚育的常见疾病纳入免费检查项目。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.规范二级预防管理。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。加强产前筛查个案信息数据质控和统计分析，强化结果运用，推动提高产前筛查率。规范孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查检测，提高检测质量，强化检测后咨询及处置。加强产前筛查随访服务，指导低风险孕妇规范进行孕产期保健，促进筛查高风险孕妇主动接受产前诊断服务，规范知情告知和遗传咨询。建立并推动落实产前筛查与产前诊断典型病案剖析和分享制度。鼓励有条件的地区实施免费产前诊断（筛查）惠民项目。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.拓展三级预防内涵。修订《四川省〈新生儿疾病筛查管理办法〉实施细则》，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。深入实施新生儿先天性心脏病免费筛查、脱贫地区新生儿疾病筛查和中国出生缺陷干预救助基金会支持的新生儿多种遗传代谢病检测项目。鼓励有条件的地区逐步扩大筛查病种，将地中海贫血、多种遗传代谢病、髋关节发育不良、听力障碍基因检测等纳入新生儿疾病筛查范围。加强筛查阳性病例召回、诊断、治疗、干预和随访，重点提升及时诊断率和及时干预率。逐步提高新生儿遗传代谢病2周内诊断率、2周内治疗率和听力障碍3个月内诊断率、6个月内干预率。不断健全新生儿疾病筛、诊、治、康、救“一体化”全链条服务模式。

9.推动诊疗提质增效。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，提升出生缺陷疾病诊疗水平，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三级妇幼保健机构绩效考核。强化苯丙酮尿症规范治疗和随访，加大健康教育与社会支持力度。配合相关部门建立健全多层次医疗保障制度，加强联动协作和统筹共济，提高出生缺陷患儿医疗保障水平。争取中国出生缺陷干预救助基金会、红十字会、慈善基金等社会组织项目支持，加强出生缺陷干预救助，减轻出生缺陷患儿家庭经济负担。

（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，强化产科、儿科、康复科等专科评估与诊治能力建设，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。全面实施新生儿先天性心脏病免费筛查项目，推进项目提质增效。加强先天性心脏病预后分级及围产期风险评估，打造筛查、诊断、治疗一体化防治特色样板单位，提供产前产后一体化管理服务。建立健全高危儿转诊服务网络和机制，规范高危儿管理，减少严重先天性心脏病等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。全面落实四川省残疾儿童康复救助制度，加强与残联等部门协作，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和康复救助。

12.强化唐氏综合征等染色体病防治。提倡适龄生育，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，强化妊娠追踪随访，指导低风险孕妇规范进行孕产期保健，降低唐氏综合征等发生率。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，强化咨询指导和高风险夫妇孕期追踪、产前诊断、遗传咨询、妊娠结局随访等服务，减少重型地贫发生。鼓励各地将地中海贫血防控服务纳入婚前保健和孕前保健服务统筹开展。加强地贫患儿诊疗工作，完善地贫预防、筛查、诊断、治疗、健康管理等服务链条，建立健全地贫诊疗协作网或专科联盟。鼓励有条件的医疗机构强化杜氏肌营养不良等儿童遗传神经肌肉病防治，探索建立预防、筛查、系统评估及治疗等医疗干预全链条化支撑。

（五）加强质量监管。

14.健全质量管理体系。根据国家出生缺陷防治服务质量评价指标体系，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中心、产前诊断中心、新生儿疾病筛查中心、新生儿听力障碍诊治中心、妇幼临床检验质量控制中心牵头负责，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。各中心（分中心）按照分级负责原则，定期组织质量评价和技术指导，加快实现出生缺陷防治服务系统化、标准化、规范化管理。

15.完善质量管理制度。制订完善出生缺陷防治服务质量管理评价标准并组织实施。探索建立母婴保健技术等随机抽查制度，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分级管理、结果排名、

通报和信息公开制度，将评价结果纳入绩效考核，与项目经费挂钩，促进服务质量持续改进。对多次质量监测评价不合格单位，依法取消其相应资质。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。固化出生缺陷个案评审制度，分析和发现出生缺陷综合防治各环节存在的问题并予以持续改进。

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，加强结果反馈、整改追踪、效果评估和结果应用，形成持续改进的质量管理闭环。医疗卫生机构要加强实验室检测能力建设，对确需外送检测的，建立完善外送检测项目及合作单位遴选制度，核实合作单位资质能力并签署协议，明确责任，加强全过程监督管理。定期开展超声产前诊断（筛查）质量管理，规范技术服务，提升服务质量。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。加强信息、数据和样本管理，保障信息和生物安全。

（六）推进创新引领。

17.发挥信息赋能效应。鼓励各地各单位推进人工智能、大数据和5G技术在辅助出生缺陷疾病临床筛查诊断、数据管理和质量管理、远程医疗等方面创新和规范应用，提高服务水平。推动妇幼相关信息平台互联互通，建立基于个案的覆盖全链条的出生缺陷防治信息系统，实现出生缺陷防治信息化管理。推动各地充分利用“云上妇幼”、省远程医疗协同调度系统等远程医疗平台，

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，开展远程康复，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，有条件市（州）适当扩大监测范围。

18.融合科技创新发展。鼓励开展出生缺陷防治基础研究、临床应用研究、转化医学研究和科技创新，支持出生缺陷防治新技术、新成果、新设备的推广和应用。鼓励加强病因学研究，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。鼓励机构出台激励政策，支持紧密结合临床需要，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。各市（州）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，确保责任到位、保障到位、措施到位、落实到位。

（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。定期公布经批准开展免费婚前医学检查、免费孕前优生健康检查、产前诊断（筛查）、出生缺陷干预救助等专项

服务的医疗机构信息，主动接受社会监督。加强“双随机、一公开”监管，强化相关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。省卫生健康委适时对各地工作落实情况开展评估，省出生缺陷防治管理中心每年组织多维度综合评价，视情通报评估评价结果。