

福建省卫生健康委员会文件

闽卫妇幼〔2023〕95号

福建省卫生健康委员会关于印发《福建省 出生缺陷防治能力提升计划实施方案 (2023—2027年)》的通知

各设区市卫健委、平潭综合实验区社会事业局，省立医院、省妇幼保健院、省儿童医院，福建医科大学附属协和医院、第一医院、第二医院，福建中医药大学附属人民医院、第二人民医院，联勤保障部队第九〇〇医院：

为提升我省出生缺陷综合防治能力，建立更加完善的出生缺陷防治网络，改善优生优育服务水平。经研究，我委制定了《福建省出生缺陷防治能力提升计划实施方案（2023—2027年）》，现

印发给你们，请认真贯彻执行。

福建省卫生健康委员会

2023年11月16日

（此件主动公开）

福建省出生缺陷防治能力提升计划实施方案 (2023—2027年)

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)》(国卫办妇幼发〔 2023〕 9号)，结合我省实际，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

建立覆盖城乡，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

(一) 出生缺陷服务网络进一步完善。健全县级产前筛查网底，每个县(市) 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。各专项网络建设明显加强，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。

（二）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力争达到 70%和 80%以上；产前筛查率达到 90%。新生儿遗传代谢性疾病、先天性心脏病筛查率达到 98%，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、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诊断率、干预率均达到 80%。

（三）一批重大出生缺陷得到进一步控制。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）广泛开展健康教育宣传

充实完善出生缺陷防治科普资源，运用各种宣传、科普载体，提高育龄人群防治知识知晓率。省级出生缺陷防治管理中心每年制作或更新不少于 3种出生缺陷防治相关宣教科普材料，供基层参考使用。基层医疗卫生机构应发挥好基层网底作用，加强出生缺陷防治健康科普宣传，有条件的地区可将出生缺陷防治服务纳入家庭医生签约服务包。各地、各相关单位应结合实际，开发群众易于接受的宣教材料，宣传出生缺陷防治知识和妇幼公共卫生

服务项目等惠民政策。结合“预防出生缺陷日”“世界地贫日”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，营造全社会支持氛围。积极开展婚育健康知识进企业、社区、校园活动，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。（责任处室：妇幼处、宣传处、基层处按分工负责）

（二）完善出生缺陷服务网络

根据医疗需求及医疗资源布局，科学规划布局产前筛查、诊断机构，原则上每个地市均设置至少 1 家产前诊断机构，每个县（市）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。省妇幼保健院作为省级产前诊断中心挂靠单位，要对标国家区域产前诊断中心要求，不断加强省级产前诊断中心建设，发挥好区域技术辐射指导作用。各地产前诊断机构要加强对产前筛查机构业务指导，产前筛查机构要加强生化免疫实验室、医学影像科室和咨询门诊建设。推进新生儿疾病筛查机构建设评估，加强设备配备及服务能力提升，市级均至少建设 1 个新生儿听力障碍诊治机构和 1 个新生儿先天性心脏病诊治机构。（责任处室：妇幼处、医政处按分工负责）

（三）规范开展产前筛查诊断服务

落实《福建省产前筛查（诊断）工作质量控制管理实施方案（试行）》和相关技术标准、规范、指南等的要求，规范提供产前筛查诊断服务。提升筛查高风险孕妇产前诊断率，规范遗传咨

询和随访。强化孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查检测后咨询及处置，严格把握适应症，加强知情告知，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。（责任处室 妇幼处、医政处按分工负责）

（四）加强婚孕前保健服务

落实福建省卫生健康委员会等五部门《关于进一步加强婚孕前保健工作的通知》要求，积极协调各级政务服务管理机构和民政部门，推行婚孕前保健门诊紧邻婚姻登记就近就便设置方便群众，优化婚姻登记、婚前医学检查、生育指导“一站式”服务。婚孕前保健服务机构在规范化建设的基础上，科学优化场所布局及服务流程，将婚孕前保健与增补叶酸、避孕药具发放、优生咨询指导等服务有机结合，提供优质高效便捷服务。提高出生缺陷咨询水平，重点提升婚孕前保健主检医师对影响孕育风险因素识别和咨询能力。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。促进孕前、围孕和孕产期保健系统连续服务。（责任处室：妇幼处）

（五）聚焦重点疾病防治

1 新生儿遗传代谢性疾病。全面开展新生儿苯丙酮尿症、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-

磷酸脱氢酶缺乏症筛查 筛查率达 98%。不断健全筛查、诊断、治疗连续服务链条 推动早筛、早诊、早治 逐步提高 2周内诊断率、2周内治疗率。（责任处室 妇幼处、医政处按分工负责）

2.先天性心脏病等结构畸形疾病。到 2027年新生儿先天性心脏病筛查率、诊断率、干预率均达到 80%。按照国家建立的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。鼓励有条件的机构积极开展先天性心脏病预后分级及围产期风险评估 推行筛查、诊断、治疗一体化及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。（责任处室：妇幼处、医政处按分工负责）

3.先天性听力障碍等功能性疾病。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，强化儿童听力障碍筛查，加强迟发性耳聋诊断、治疗、康复服务，为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 逐步提高 3个月内诊断率、6个月内干预率。（责任处室 妇幼处、医政处、基层处按分工负责）

4.唐氏综合征等染色体病。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。（责任处室：妇幼处、医政处按分工负责）

5 地中海贫血等单基因遗传病。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。深入实施地贫防控项目，建立地贫诊疗协作网。地贫基因人群携带率较高地区如龙岩市等，要重点落实宣教和筛查工作，避免重型地贫发生。（责任处室：妇幼处、医政处按分工负责）

（六）提升质量控制管理

逐步建立健全省出生缺陷防治管理中心、各妇幼公共卫生项目省级管理单位牵头，各级医疗质量控制中心和临床检验中心为辅，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。依据国家卫生健康委制定出生缺陷防治服务质量行业标准和评价指标体系，定期开展质量评估，建立服务质量监测评价结果排名、通报和信息公开制度，督促机构落实服务质量安全主体责任，严格规范服务。加强对出生缺陷相关检验项目的医学检验实验室监督检查，对于第三方合作单位应当核实其资质能力并签署协议。加强信息、数据和样本管理，保障信息和生物安全。（责任处室：妇幼处、医政处、监督处、科教处按分工负责）

（七）推动实施防治一体化连续性服务

鼓励有条件的机构围绕围孕期、产前产后开展多学科诊疗协作，实施出生缺陷防治一体化服务。鼓励具有专科优势的省级医

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、救助一体化服务。不断完善出生缺陷疾病筛查机构、诊断机构与治疗机构的转介机制。健全新生儿疾病筛查、诊断、治疗连续服务链条。加强筛查阳性病例召回、诊断、治疗、干预、随访。促进早筛、早诊、早治。深入开展出生缺陷干预救助项目。做好救助政策解读。指导患儿家庭填写资料并审核。尽早获得救助。（责任处室：妇幼处、医政处按分工负责）

（八）加强专业队伍建设

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。各有关单位应按照机构设置标准和服务需求合理配置专业技术人员。开展出生缺陷防治人才培养项目专项培训，到2027年，全省完成250名紧缺人才培养。加强医学影像、检验、医学遗传、外科手术、介入治疗和康复训练等专业人员能力建设，强化遗传性疾病的识别、咨询、筛查、诊断、治疗、康复服务能力。针对重点专业和重点疾病，结合行业发展趋势，培养学术骨干和学科带头人，建立专业队伍。（责任处室：妇幼处、人事处按分工负责）

（九）运用信息技术赋能服务

完善省、市两级妇幼信息平台建设，完善质量控制功能，逐步实现妇幼健康服务全流程动态监管。充分利用“云上妇幼”等远程医疗平台，开展远程培训指导、会诊和线上转诊等，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。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。（责任处室：妇幼处、规划处、医政处按分工负责）

（十）加强科技创新研究工作

省妇幼保健院牵头开展我省高发出生缺陷疾病影响因素、发病率、筛查诊断技术和综合防治技术应用示范等情况的研究分析，加强出生缺陷监测数据的分析应用，为我省行政决策及科学防治提供参考依据。各重点实验室整合优势科研力量，在科技创新和成果转化中积极发挥作用。加强防治关键技术和适宜技术研发，按照国家有关规定，医疗机构可规范自行研制应用于出生缺陷防治的体外诊断试剂。鼓励医学院校、科研院所和基层工作团队结合实际广泛开展相关科学研究。（责任处室：妇幼处、医政处、科教处按分工负责）

四、组织实施

（一）加强组织领导。各设区市卫健委及平潭综合实验区社会事业局要结合实际，细化工作任务，量化工作指标，明确工作责任，确保群众获益。进一步完善出生缺陷防治政策制度，动员社会力量参与出生缺陷防治宣传和救助等工作，形成“政府主导、社会参与、家喻户晓、人人行动”的机制与氛围。

（二）加强监督管理。落实属地管理职责，严格机构和人员准入，落实定点服务和首诊负责制，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，扩大社会影响面和知晓率。省级出生缺陷防治管理中心设在省妇幼保健院，协助省卫健委做好全省出生缺陷防治工作业务指导、质量控制、项目管理、人员培训和信息管理等工作，适时对各地防治网络建设、防治服务落实等情况开展评估。

福建省卫生健康委员会办公室

2023年 11月 16日印发
