

ICS

点击此处添加中国标准文献分类号

DB33

浙江省地方标准

DB 33/ TXXXXX—XXXX

出生缺陷综合预防规范

Comprehensive prevention specification of birth defects

点击此处添加与国际标准一致性程度的标识

(报批稿)

XXXX - XX - XX 发布

XXXX - XX - XX 实施

浙江省质量技术监督局

发布

目 次

前言	II
1 范围	1
2 规范性引用文件	1
3 术语和定义	1
3.1 出生缺陷	1
3.2 出生缺陷预防	1
3.3 出生缺陷一级预防	1
3.4 出生缺陷二级预防	2
3.5 出生缺陷三级预防	2
4 出生缺陷一级预防	2
4.1 总体要求	2
4.2 预防技术	2
4.3 信息处理	6
4.4 质量控制	6
5 出现缺陷二级预防	7
5.1 总体要求	7
5.2 预防技术	7
5.3 信息管理	9
5.4 质量控制	9
6 出生缺陷三级预防	9
6.1 总体要求	9
6.2 预防技术	9
6.3 信息管理	15
6.4 质量控制	15
7 出生缺陷综合预防规范实施流程图	15
附录 A（规范性附录） 出生缺陷预防评估评价表	17
附录 B（资料性附录） 出生缺陷综合预防实施流程图	19

前 言

本标准依据GB/T 1.1-2009给出的规则起草。
本标准由浙江省卫生与计划生育委员会提出并归口。
本标准由浙江大学医学院附属儿童医院负责起草。
本标准主要起草人：舒强、赵正言、陈婉珍。
本标准为首次发布。

出生缺陷综合预防规范

1 范围

本标准规定了出生缺陷综合预防的术语和定义、一级预防、二级预防、三级预防、综合预防实施流程图、预防信息追踪和档案管理等。

本标准适用于出生缺陷预防工作的开展和管理。

2 规范性引用文件

下列文件对于本文件的应用是必不可少的。凡是注日期的引用文件，仅所注日期的版本适用于本文件。凡是不注日期的引用文件，其最新版本（包括所有的修改单）适用于本文件。

中华人民共和国母婴保健法实施办法

国家免费孕前优生健康检查项目试点工作技术服务规范(试行)（国人口发〔2010〕31号）

3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

3.1

出生缺陷 Birth defects

婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常的现象。

注1：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。

注2：出生缺陷通常包括先天畸形、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。

3.2

出生缺陷预防 Birth defects prevention

通过健康教育、舆论引导、咨询指导、技术干预等多种方式，防止和减少出生缺陷的发生或减轻出生缺陷危害的行为。

注：世界卫生组织（WHO）给出了出生缺陷“三级预防”策略，即一级预防、二级预防和三级预防。

3.3

出生缺陷一级预防 Birth defect one prevention

通过健康教育、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)等婚前和孕前阶段综合干预，减少出生缺陷发生的行为。

3.4

出生缺陷二级预防 Birth defects two prevention

通过孕产期保健系统管理、产前检查及高风险人群羊水/脐带血胎儿染色体检测、物理诊断等孕期筛查和产前诊断识别胎儿的严重先天缺陷，减少严重出生缺陷儿出生的行为。

3.5

出生缺陷三级预防 Birth defects three prevention

通过对出生缺陷患儿采取遗传代谢性疾病和听力障碍筛查等新生儿疾病的早期筛查，及时有效的诊断、治疗和康复，提高患儿生活质量，防止病残的行为。

4 出生缺陷一级预防

4.1 总体要求

对拟登记注册结婚的男女双方，登记结婚已领取《生殖健康服务证》或已领取《再生育证》计划怀孕的夫妇，医疗保健机构应运用预防技术实施婚前、孕前和孕早期的干预，以减少出生缺陷的发生。

4.2 预防技术

4.2.1 婚前医学检查

4.2.1.1 一般要求

对准备结婚的男女双方可能患影响结婚和生育的疾病进行医学检查。检查应由卫生计生部门负责组织实施，由卫生行政部门批准许可的县级以上医疗保健机构承担检查任务，婚前医学检查时，婚前医学检查单位应向接受婚前医学检查的当事人出具《婚前医学检查证明》，对于浙江常住人口以及在浙江省登记结婚的男女青年应享受“免费婚前医学检查”政策。

4.2.1.2 检查项目

医疗保健机构在进行婚前检查时，应包括以下项目

- 体格检查，在检查女性生殖器官时应做肛门腹壁双合诊；如需做阴道检查，应征得本人或家属同意后，检查结果不应对处女膜完整性进行描述；对可疑发育异常者，应慎重诊断；
- 常规辅助检查，应进行胸部透视，血常规、尿常规、梅毒筛查，血转氨酶和乙肝表面抗原检测、女性阴道分泌物滴虫、霉菌检查。

注：其他特殊检查，如乙型肝炎血清学标志检测、淋病、艾滋病、支原体和衣原体检查、精液常规、B型超声、乳腺、染色体检查等，宜根据需要或自愿原则确定

4.2.1.3 检查疾病

医疗保健机构在检查时，应检查以下主要疾病：

- 严重遗传性疾病，主要是由于遗传因素先天形成，患者全部或部分丧失自主生活能力，子代再现风险高，医学上认为不宜生育的疾病；
- 有关法定传染病，根据《中华人民共和国传染病防治法》中规定的艾滋病、淋病、梅毒以及医学上认为影响结婚和生育的其他传染病；
- 有关精神病，主要是精神分裂症、躁狂抑郁型精神病以及其他重型精神病；

——其他与婚育有关的疾病，主要指重要脏器疾病和生殖系统疾病等。

4.2.1.4 转诊制度

对不能确诊的疑难病症，应由原婚前医学检查单位填写统一的转诊单，转至设区的市级以上人民政府卫生行政部门指定的医疗保健机构进行确诊。该机构应将确诊结果和检测报告反馈给原婚前医学检查单位。原婚前医学检查单位应根据确诊结果填写《婚前医学检查证明》，并保留原始资料。

对婚前医学检查结果有异议的，可申请母婴保健技术鉴定。

4.2.1.5 检查结果

医生对检查的结果应填写附录A中《免费婚前医学检查和孕前优生检测评估表》。

4.2.1.6 医学意见

在出具医学意见时，婚检医师应当向当事人说明情况，并进行指导。检查的医学意见应填写于附录A.1表格中，并注明以下内容：

- “建议不宜结婚”，指双方为直系血亲、三代以内旁系血亲关系，以及医学上认为不宜结婚的疾病，如发现一方或双方患有重度、极重度智力低下，不具有婚姻意识能力；重型精神病，在病情发作期有攻击危害行为的情况；
- “建议不宜生育”，发现医学上认为不宜生育的严重遗传性疾病或其他重要脏器疾病，以及医学上认为不宜生育的疾病的，注明“建议不宜生育”；医师应当向男女双方说明情况，提出医学意见；经男女双方同意，采取长效避孕措施或者施行结扎手术后不生育的，可以结婚，但《中华人民共和国婚姻法》规定禁止结婚的除外；
- “建议暂缓结婚”，发现有关法定传染病在传染期内、有关精神病在发病期内或其他医学上认为应暂缓结婚的疾病时；
- “建议采取医学措施，尊重受检者意愿”，于婚检发现的可能会终生传染的不在发病期的传染病患者或病原体携带者，在出具婚前检查医学意见时，应向受检者说明情况，提出预防、治疗及采取其他医学措施的意见。若受检者坚持结婚，应充分尊重受检双方的意愿；
- “未发现医学上不宜结婚的情形”，指未发现上述情况，为婚检时法定允许结婚的情形。

4.2.2 婚前卫生指导

4.2.2.1 一般要求

对准备结婚的男女双方进行以生殖健康为核心，与结婚和生育有关的保健知识的宣传教育，宣教时间不少于40分钟，并进行效果评估。

4.2.2.2 指导项目

对男女双方的指导应包括以下内容：

- 性卫生知识、生育知识和遗传病知识等；
- 由省级妇幼保健机构根据婚前卫生指导的内容，组织有关专家编制的宣传教育材料；
- 婚前保健机构通过多种方法系统地为服务对象准备的婚前生殖健康教育，以及向婚检对象提供的婚前保健宣传资料。

4.2.3 婚前卫生咨询

4.2.3.1 一般要求

对有关婚配、生育保健等问题提供医学意见。

4.2.3.2 咨询项目

对检查结果的咨询应包括以下内容：

- 婚检主检医师针对医学检查结果发现的异常情况以及服务对象提出的具体问题解答、交换意见、提供信息，帮助受检对象在知情的基础上作出适宜的决定；
- 在提出“不宜结婚”、“不宜生育”和“暂缓结婚”等医学意见时，耐心、细致地讲明科学道理，对可能产生的后果给予重点解释，并由受检双方在体检表上签署知情意见。

4.2.4 孕前医学检查

4.2.4.1 一般要求

对准备怀孕夫妇的健康状况做出初步评估，并针对存在的可能影响生育的健康问题，提出建议。孕前检查一般在计划受孕前4个月至6个月进行。

4.2.4.2 了解情况

医疗保健机构应了解准备怀孕夫妇和双方家庭成员的健康状况，重点询问与生育有关的孕育史、疾病史、家族史、用药情况、生活方式、饮食营养、职业状况及工作环境、运动（劳动）情况、社会心理、人际关系等。

4.2.4.3 检查主要项目

医疗保健机构在征得夫妻双方同意和知情选择的基础上，并保护服务对象的隐私，对可能影响生育的疾病检查以下内容：

- 体格检查，按常规操作进行，包括对男女双方生殖系统的专业妇科及男科检查；
- 辅助检查，包括血常规、血型、尿常规、血糖或尿糖、肝功能、生殖道分泌物、心电图、胸部X线及妇科B超等，必要时进行激素检查和精液检查；
- 专项检查，包括严重遗传性疾病，如地中海贫血；可能引起胎儿感染的传染病及性传播疾病，如乙型肝炎、结核病，弓形体、风疹病毒、巨细胞病毒、单纯疱疹病毒、梅毒螺旋体、艾滋病病毒等感染；精神疾病；其他影响妊娠的疾病，如高血压病和心脏病、糖尿病、甲状腺疾病等。

4.2.5 孕前优生咨询指导

4.2.5.1 一般要求

医疗保健机构应根据一般情况了解和孕前医学检查结果对孕前保健对象的健康状况进行综合评估。遵循普遍性指导和个性化指导相结合的原则，对计划怀孕的夫妇进行怀孕前、孕早期及预防出生缺陷的指导。

4.2.5.2 咨询项目

在孕前咨询时应指导以下内容：

- 有准备、有计划的怀孕，避免大龄生育；
- 合理营养，控制饮食，增补叶酸、碘、铁、钙等营养素及微量元素；
- 孕前接种风疹、乙肝、流感等疫苗；及时对病毒及传染性感染情况采取措施；
- 积极预防、筛查和治疗慢性非传染性疾病和传染病；

- 合理用药，避免使用可能影响胎儿正常发育的药物；
- 避免接触生活及职业环境中的有毒有害物质（如放射线、高温、铅、汞、苯、农药等），避免密切接触宠物；
- 改变不良生活习惯（如吸烟、饮酒、吸毒等）及生活方式；
- 保持心理健康，解除精神压力，预防孕期及产后心理问题的发生；
- 合理选择运动方式；
- 对于有高遗传风险的夫妇，指导其做好相关准备、提示孕期检查及产前检查中可能发生的情况等。

4.2.6 孕前健康教育与咨询

4.2.6.1 一般要求

医疗保健机构对登记结婚的新婚夫妇、领取《生殖健康服务证》准备生育的夫妇，在计划受孕前4个月至6个月前，进行遗传优生、新婚避孕、孕期保健等健康教育和优生咨询，指导已婚夫妇正确选择怀孕时机，预防感染，谨慎用药，合理营养，根据需要补充营养素，改变不良生活习惯等。通过询问、组织优生知识问答、开展公众咨询活动、举办优生知识讲座及设置优生健康教育宣传栏、提供优生健康教育资料、播放优生健康教育音像制品等形式，为准备怀孕的夫妇提供健康教育服务。

4.2.6.2 教育与咨询项目

医疗保健机构在教育与咨询时应包括以下内容：

- 讲解孕前保健的重要性，介绍孕前保健服务内容及流程；
- 有关生理和心理保健知识；
- 有关生育的基本知识（如生命的孕育过程等）；
- 生活方式、孕前及孕期运动方式、饮食营养和环境因素等对生育的影响；
- 出生缺陷及遗传性疾病的防治等。

4.2.7 高危人群重点指导和服务

4.2.7.1 一般要求

医疗保健机构应在普遍性指导基础上，提出进一步诊断、治疗或转诊的建议和预防措施，开展高危人群重点指导和服务。

4.2.7.2 指导和服务项目

医疗保健机构应重点指导和服务以下内容：

- 建立出生缺陷高危人群数据库。范围包括在婚前医学检查和孕前优生检测中发现生育可能有异常情况的、35岁以上高龄初产妇、曾发生不明原因自然流产或死胎死产的夫妇、夫妇双方有家族遗传史、较长时期接触高危环境或有不当用药史的夫妇、出生过先天畸形儿的夫妇等人群；
- 根据实际情况提出的暂缓怀孕的建议；
- 孕前遗传咨询和遗传学检查；
- 产前筛查和产前诊断，如异常染色体筛查，孕12周-28周超声检查等；
- 孕前、孕期的全程指导和监测；
- 推广使用现有的适宜预防技术；
- 建议高危人群采取辅助生育，辅助生育的胚胎应做好植入前诊断等。

4.3 信息处理

4.3.1 一般要求

医疗保健机构应建立婚前、孕前优生健康检查资料档案，并与现行的母婴系统管理相衔接。

4.3.2 建立数据库

应指定信息员，专项负责婚前、孕前优生健康检查全程信息数据录入及信息管理工作，并及时进行资料的汇总、统计和分析，定期统计分析检查人数、检查结果、早孕及妊娠结局追踪随访等全程数据信息，根据要求签章上报。有条件的地方应逐步实行电子化管理。

4.3.3 建立原始本册

从事孕前优生健康检查的服务机构应建立“优生健康教育登记本”、“孕前优生健康检查登记本”、“高风险人群评估及咨询指导记录本”、“孕前优生健康检查转诊登记本”、“早孕随访登记本”、“妊娠结局随访记录本”等原始本册，并根据记录，及时总结经验，查找问题。

4.3.4 填报结果

医疗保健机构对检查的结果应填写在《孕前优生健康检查技术服务记录册》与《孕前优生健康检查结果及评估建议告知书》中。

4.3.5 隐私保护

医疗保健机构根据《国家免费孕前优生健康检查项目试点工作技术服务规范(试行)》，对于涉及个人隐私的《免费孕前优生健康检查知情同意书》、《孕前优生健康检查技术服务记录册》、《孕前优生健康检查结果及评估建议告知书》、《早孕随访记录表》、《妊娠结局记录表》、《出生缺陷儿登记表》等应至少保存15年。

4.4 质量控制

4.4.1 要求

根据病史询问、体格检查、临床实验室检查、影像学检查等结果进行综合分析，识别和评估夫妇存在的可能导致出生缺陷等不良妊娠结局的遗传、环境、心理和行为等方面的风险因素，并形成评估建议。

4.4.2 内容

对婚前医学检查和孕前优生检测等优生健康检查项目中的关键技术评估，针对附录A中的内容进行填报。

4.4.3 方法

对在婚前医学检查和孕前优生检测中发现出生缺陷高发风险的，应及时提出预防、复查、治疗或采取其他相应措施的医学建议，并进行有针对性的指导和处置，做到早期发现，早期预防。

4.4.4 结果

经评估未发现可能导致出生缺陷等不良妊娠结局风险因素的计划怀孕夫妇确定为一般人群；经评估发现一个或多个方面有异常的计划怀孕夫妇确定为高危人群，并建立出生缺陷高危人群数据库。

5 出现缺陷二级预防

5.1 总体要求

在实行出生缺陷一级预防之后，医疗保健机构应对孕产期的孕产妇、胎儿运用预防技术，以减少出生缺陷儿出生。

5.2 预防技术

5.2.1 孕产期保健

5.2.1.1 一般要求

从准备怀孕到产后42天内，医疗保健机构应对孕妇、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。

5.2.1.2 保健项目

医疗保健机构在实施保健时，应包括以下项目：

- 建立孕产期保健册（卡）；
- 母婴保健指导，对孕育健康后代以及严重遗传性疾病和碘缺乏病等地方病的发病原因、治疗和预防方法提供医学意见；
- 孕妇保健，为孕妇提供卫生、营养、心理等方面的咨询和指导以及产前定期检查等医疗保健服务；
- 胎儿保健，为胎儿生长发育进行监护，提供咨询和医学指导；
- 严重疾病或者接触致畸物质保健，对妊娠可能危及孕妇生命安全或者可能严重影响孕妇健康和胎儿正常发育的严重疾病或者接触致畸物质，提供医学指导；
- 严重遗传性疾病保健，对发现或者怀疑患严重遗传性疾病的育龄夫妻提出医学意见，指导育龄夫妻采取相应的措施。

5.2.2 产前筛查

5.2.2.1 一般要求

医疗保健机构应通过检测母体血清中的生物标志物，来发现怀有21-三体综合征、18-三体综合征和神经管缺陷等主要先天缺陷胎儿的高风险孕妇，以及其他内脏畸形的高风险孕妇。

5.2.2.2 筛查项目

医疗保健机构在筛查时，应包括以下项目：

- 孕 14 周~20 周产前染色体异常筛查、甲胎蛋白血清化检查和神经管畸形等筛查；
- 孕 16 周~24 周超声检查筛查 80%的体表和内脏畸形等筛查。

5.2.2.3 筛查原则

医疗保健机构在筛查时，应坚持以下原则：

- 一般孕妇的知情选择；
- 与经许可开展产前诊断技术的医疗保健机构建立工作联系，落实筛查病例后续诊断；
- 经治医师根据咨询的结果，对当事人提出医学建议；
- 发现孕妇羊水过多或者过少的、发现胎儿发育异常或者胎儿有可疑畸形的、发现孕早期时接触

过可能导致胎儿先天缺陷的物质的、发现孕妇有遗传病家族史或者曾经分娩过先天性严重缺陷婴儿的以及孕妇年龄超过 35 周岁的情况，经治医师给出产前诊断的建议；

——既往生育过严重遗传性疾病或者严重缺陷患儿的，再次妊娠前，对当事人介绍有关知识，给予咨询和指导；

——对孕妇的产前诊断建议，以书面形式如实告知孕妇或其家属。

5.2.3 产前诊断

5.2.3.1 一般要求

医疗保健机构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发生。

5.2.3.2 诊断技术

目前的产前诊断主要包括以下技术：

——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；

——基因诊断技术；

——其他新技术。

5.2.3.3 诊断项目

产前诊断应包括以下内容：

——遗传咨询；

——医学影像；

——生化免疫；

——细胞遗传；

——分子遗传。

5.2.3.4 诊断原则

产前诊断时应坚持以下原则：

——产前诊断技术的应用以医疗为目的，符合国家有关法律规定和伦理原则，由经资格认定的医务人员在经许可的医疗保健机构中进行；

——经治医师本着科学、负责的态度，向孕妇或家属告知技术的安全性、有效性和风险性，使孕妇或家属理解技术可能存在的风险和结果的不确定性；

——孕妇自行提出进行产前诊断的，经治医师可根据其情况提供医学咨询，由孕妇决定是否实施产前诊断技术；

——产前诊断报告，应由 2 名以上经资格认定的执业医师签发；

——不得擅自进行胎儿的性别鉴定，需要进行性别鉴定的，由省、自治区、直辖市人民政府卫生行政部门指定的医疗保健机构按照有关规定进行鉴定。

5.2.3.5 诊断疾病

确定产前诊断重点疾病，应当符合下列条件：

- 疾病发生率较高；
- 疾病危害严重，社会、家庭和个人疾病负担大；
- 疾病缺乏有效的临床治疗方法；
- 诊断技术成熟、可靠、安全和有效。

5.2.3.6 结果处置

对产前诊断的结果，按以下方式处置：

- 胎儿患严重遗传性疾病的、胎儿有严重缺陷的、或因患严重疾病，继续妊娠可能危及孕妇生命安全或者严重危害孕妇健康的，医师应当向夫妻双方说明情况，并提出终止妊娠的医学意见；
- 发现胎儿异常的，经治医师应将继续妊娠和终止妊娠可能出现的结果以及进一步处理意见，以书面形式明确告知孕妇，由孕妇夫妻双方自行选择处理方案，并签署知情同意书；若孕妇缺乏认知能力，由其近亲属代为选择；涉及伦理问题的，应当交医学伦理委员会讨论；
- 按相关规定需施行终止妊娠或者结扎手术的，应经本人同意，并签署意见，本人无行为能力的，应由其监护人同意，并签署意见，并提供免费服务；
- 对终止妊娠的妇女进行注册登记；
- 终止妊娠娩出的胎儿，应在征得其家属同意后，进行尸体病理学解剖及相关的遗传学检查；
- 对产前诊断结果有异议的，可依据《中华人民共和国母婴保健法实施办法》的第五章规定申请技术鉴定；
- 诊断结果记入相关技术档案。

5.3 信息管理

医疗保健机构应建立孕期保健资料档案，纳入城乡居民健康档案管理服务规范，及时进行资料的汇总、统计和分析。有条件的地方要逐步实行电子化管理，并与现行的孕产期系统管理相衔接。

5.4 质量控制

- 5.4.1 根据病史询问、体格检查、临床实验室检查、影像学检查等结果进行综合分析，识别和评估夫妇存在的可能导致出生缺陷等不良妊娠结局的遗传、环境、心理和行为等方面的风险因素，形成评估建议。
- 5.4.2 对关键技术进行评估，并按附录 A.2 中的《出生缺陷预防评价登记表》进行填写。
- 5.4.3 经评估未发现可能导致出生缺陷等不良妊娠结局风险因素的，确定为一般人群。
- 5.4.4 经评估发现一个或多个方面有异常的，确定为高危人群，并建立出生缺陷高危人群数据库，对高危人群早采取措施，减少严重出生缺陷儿的出生。

6 出生缺陷三级预防

6.1 总体要求

在实行出生缺陷二级预防之后，医疗保健机构应对分娩期间产妇、胎儿、以及新生儿和0-6岁儿童运用预防技术，以避免或减轻致残，减少死亡率。

6.2 预防技术

6.2.1 分娩期保健

6.2.1.1 一般要求

医疗保健机构应对产妇和胎儿进行全产程监护、安全助产及对新生儿进行评估及处理。

6.2.1.2 保健项目

在分娩期保健时，应做好以下项目：

- 孕产妇保健，为产妇提供卫生、营养、心理等方面的咨询和指导；
- 胎儿保健，为胎儿生长发育进行监护，提供咨询和医学指导；
- 提倡住院分娩，对不能住院分娩的，有条件的地区应当由医疗保健机构派出具有执业资质的医务人员进行家庭接生，无条件的地区，应当由具有家庭接生资质的接生员实施家庭接生；发现异常情况的应当及时与当地医疗保健机构联系并进行转诊；
- 预防新生儿窒息，对窒息新生儿及时进行复苏；
- 对新生儿进行全面体检和评估，做好出生缺陷诊断与报告等。

6.2.2 新生儿疾病筛查

6.2.2.1 一般要求

医疗保健机构应在新生儿期对严重危害新生儿健康的先天性、遗传性疾病进行专项检查，并提供早期诊断和治疗。

6.2.2.2 筛查原则

新生儿的疾病筛查，坚持以下原则：

- 列入新生儿疾病筛查范围的病种，应具有一定发病率、危害严重，但可以防治，并具有技术方便简单、经济、安全准确的特点；
- 遵循自愿和知情选择的原则，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；
- 医疗保健机构应为筛查出的病儿提供治疗服务，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；
- 采取多种形式，向社会进行新生儿疾病筛查科普宣传和健康教育，动员社会参与和支持新生儿疾病筛查工作。

6.2.2.3 组织管理

新生儿的疾病筛查，坚持以下管理方式：

- 浙江省卫生和计划生育委员会主管全省新生儿疾病筛查工作，负责新生儿疾病筛查工作的监督和管理，推广新生儿疾病筛查新技术、新方法；
- 设立省级新生儿疾病筛查中心，负责全省新生儿疾病筛查工作和防治服务的组织实施；
- 在省以下各市、县设立对应的新生儿疾病筛查管理中心，负责辖区新生儿疾病筛查的管理；
- 各级卫生计生行政部门负责组织建立筛查工作网络，管理与协调相关参与筛查工作的机构。

6.2.2.4 质量管理

新生儿的疾病筛查工作的质量，按以下方式管理：

- 省级新生儿疾病筛查中心承担省卫生和计划生育委员会规定的疾病筛查和诊疗任务，负责技术指导、业务培训和在工作质量评估；

- 各级新生儿疾病筛查管理中心负责辖区内采血人员的技术培训和血片质量评审，并接受省级新生儿疾病筛查中心的质量评估；
- 各级新生儿疾病筛查管理中心承担本地区各采血单位的血片收集和质量检查，及筛查阳性病儿的召回联系；
- 承担助产和新生儿医疗保健任务的医疗保健机构，应当做好本单位血片采集、递送和筛查卡片填写的质量管理，及召回筛查阳性病儿的联系；
- 医疗保健机构的血片采集人员培训合格后方能上岗，定期接受新生儿疾病筛查工作的质量检查；
- 省级新生儿疾病筛查中心负责全省的新生儿疾病筛查资料的收集、整理、分析工作，定期反馈；同时做好血片和原始资料的保存，血片保存期限为5年，文字资料保存10年。

6.2.3 新生儿遗传代谢病筛查

6.2.3.1 一般要求

设有产科或儿科诊疗科目的医疗机构均应开展新生儿遗传代谢病筛查血片采集，并完成血片采集及送检工作，由承担新生儿遗传代谢病筛查实验室检测的医疗机构完成检测工作，由新生儿遗传代谢病筛查中心或诊治机构完成阳性病例确诊和治疗工作。

6.2.3.2 血片采集及送检

新生儿血片采集与送检时，按如下方式进行：

- 血片采集的滤纸应与试剂盒标准品、质控品血片所用滤纸一致；
- 采血针应一人一针；
- 采血时间宜在出生72小时后，7天之内，并充分哺乳；对于各种原因（早产儿、低体重儿、正在治疗疾病的新生儿、提前出院者等）未采血者，采血时间不宜超过出生后20天；
- 合格滤纸干血片应不少于3个血斑，每个血斑直径应大于8毫米，血滴自然渗透，滤纸正反面血斑一致，血斑无污染；血斑无渗血环；
- 滤纸干血片应在采集后5个工作日内递送相关机构进行化验；
- 发现血液异常，应通知进行复查，并确诊是否患有新生儿遗传代谢病；
- 有完整的血片采集信息记录；
- 发现新生儿遗传代谢病阳性病例时，应及时通知新生儿监护人进行确诊；
- 发现新生儿患有遗传代谢病的，应及时告知其监护人，并提出治疗和随诊建议。

6.2.3.3 实验室检验

相关实验室检测在时，按如下方式进行：

- 应在接到标本5个工作日内进行检测，并出具可疑阳性报告；
- 每月向开展新生儿遗传代谢病筛查的医疗机构反馈实验室检测结果；
- 每年参加全国新生儿疾病筛查实验室间质量评价，且成绩合格；
- 滤纸干血片标本应保存在2~8℃条件下（有条件的实验室可0℃以下保存）5年以上，以备复查；
- 有完整的实验室检测信息资料，存档保留至少10年。

6.2.3.4 阳性病例确诊和治疗

对于阳性病例确诊和治疗，按如下方式进行：

- 对可疑阳性或阳性患儿应立即进行召回，以提供进一步的确诊或鉴别诊断服务；
- 负责召回的人员可采用各种方式（电话、短信或书面等）通知新生儿监护人到筛查中心及时进行复查，因地址不详或拒绝随访等原因而失访者，应注明原因，做好备案工作，每次通知均应详细记录，相关资料保存不少于 10 年；
- 当确诊患儿接到告知后，应要求患儿立即接受治疗，以避免或减轻脑损伤；
- 建立专科档案与管理制度、召回制度、转诊制度、随访评估制度，及时做好统计、分析、上报和反馈确诊数、治疗数及治疗评估结果。

示例：苯丙氨酸羟化酶缺乏症。在正常蛋白质摄入情况下，血苯丙氨酸浓度持续 $>360\mu\text{mol/L}$ 两次以上者均应当给予低苯丙氨酸饮食治疗，血苯丙氨酸浓度 $\leq 360\mu\text{mol/L}$ 者需定期随访观察；治疗至少持续到青春发育成熟期，提倡终生治疗；对成年女性 PKU 患者，应当告知怀孕之前半年起严格控制血苯丙氨酸浓度在 $120\sim 360\mu\text{mol/L}$ ，直至分娩。先天性甲状腺功能减低症患儿给予甲状腺激素替代治疗；定期进行体格发育评估，在 1 岁、3 岁、6 岁时进行智能发育评估；甲状腺发育不良、异位者需要终生治疗，其他患儿可在正规治疗 2~3 年后减药或者停药 1 个月，复查甲状腺功能、甲状腺 B 超或者甲状腺同位素扫描（ECT）。如 TSH 增高或伴有 FT4 降低者，应当给予 L-T4 终生治疗；如甲状腺功能正常者为暂时性甲状腺功能减低症，停药并定期随访。

6.2.4 新生儿听力筛查

6.2.4.1 一般要求

医疗保健机构应开展新生儿听力障碍的筛查、诊断、治疗、随访及咨询等工作，以便早诊断、早治疗。

6.2.4.2 筛查

医疗保健机构在开展新生儿听力障碍的筛查时，按如下方式进行：

- 做好筛查前的宣传教育，遵循知情同意原则，尊重监护人个人意愿选择；
- 对进入筛查程序者，应向其监护人出具筛查报告单并解释筛查结果，负责复筛、转诊及随访；并进行新生儿听力筛查基本信息登记、统计、上报；
- 出生后 48 小时至出院前宜完成初筛，未通过者及漏筛者应于 42 天内进行双耳复筛，复筛仍未通过者应在出生后 3 个月龄内转诊至省级卫生行政部门指定的听力障碍诊治机构接受进一步诊断；
- 新生儿重症监护病房（NICU）婴儿出院前进行自动听性脑干反应（AABR）筛查，未通过者应直接转诊至听力障碍诊治机构；
- 具有听力损失高危因素的新生儿，通过听力筛查者仍应在 3 年内每年不少于 1 次的随访，在随访过程中怀疑有听力损失时，应及时到听力障碍诊治机构就诊；
- 对尚不具备筛查条件的，应告知新生儿监护人在 3 个月龄内转诊到有条件的筛查机构完成听力筛查；
- 采用筛查型耳声发射仪或自动听性脑干反应仪进行测试时，应清洁外耳道，保持受检儿处于安静状态。

注：新生儿听力损失高危因素：新生儿重症监护病房（NICU）住院超过 5 天；儿童期永久性听力障碍家族史；巨细胞病毒、风疹病毒、疱疹病毒、梅毒或毒浆体原虫（弓形体）病等引起的宫内感染；颅面形态畸形，包括耳廓和耳道畸形等；出生体重低于 1500 克；高胆红素血症达到换血要求；病毒性或细菌性脑膜炎；新生儿窒息（Apgar 评分 1 分钟 0~4 分或 5 分钟 0~6 分）；早产儿呼吸窘迫综合征；体外膜氧；机械通气超过 48 小时；母亲孕期曾使用过耳毒性药物或袪利尿剂、或滥用药物和酒精；临床上存在或怀疑有与听力障碍有关的综合征或遗传病等。

6.2.4.3 诊断

医疗保健机构在开展新生儿听力障碍的诊断时，按如下方式进行：

- 复筛未通过的新生儿应当在出生 3 个月内进行诊断；
- 发现新生儿疑似听力障碍的，应及时通知新生儿监护人到新生儿听力筛查中心进行听力确诊；
- 筛查未通过的 NICU 患儿应直接转诊到听力障碍诊治机构进行确诊和随访；
- 接受转诊，负责对筛查未通过儿童进行听力学和相应医学诊断，出具《听力诊断报告单》，告知监护人并解释诊断结果；
- 听力诊断应根据测试结果进行交叉印证，确定听力障碍程度和性质；
- 疑有遗传因素致听力障碍的，应到具备条件的医疗保健机构进行遗传学咨询；
- 诊断时按病史采集、耳鼻咽喉科检查、听力测试和辅助检查的流程进行；
- 听力测试应包括电生理和行为听力测试内容，主要包括声导抗（含 1000Hz 探测音）、耳声发射（OAE）、听性脑干反应（ABR）和行为测听等基本测试；
- 必要时进行相关影像学 and 实验室辅助检查。

6.2.4.4 干预

医疗保健机构应做好确诊患儿的如下干预：

- 制订治疗方案，实施或提出可行的指导建议；
- 告知监护人，提出治疗和随诊建议；
- 对确诊为永久性听力障碍的患儿，在出生后 6 个月内进行相应的临床医学和听力学干预。

6.2.4.5 随访

新生儿听力障碍的随访按如下方式进行：

- 筛查机构负责初筛未通过者的随访和复筛，复筛仍未通过者应及时转诊至诊治机构；
- 诊治机构应负责可疑患儿的追访，对确诊为听力障碍的患儿每半年复诊不少于 1 次；
- 制定追踪随访工作要求和流程，并纳入妇幼保健工作常规；
- 妇幼保健机构应协助诊治机构共同完成对确诊患儿的随访，并做好各项资料登记保存，指导社区卫生服务中心做好辖区内儿童的听力监测及保健。

6.2.4.6 康复

新生儿听力障碍的康复工作按如下方式推进：

- 对使用人工听觉装置的，应进行专业的听觉及言语康复训练，做好定期复查并调试；
- 指导听家长或监护人，到居民所在地有关部门和残联备案，以接受家庭康复指导服务。

6.2.5 新生儿访视

6.2.5.1 一般要求

医疗保健机构应定期对新生儿进行健康检查，宣传科学育儿知识，指导家长做好新生儿喂养、护理和疾病预防，并早期发现异常和疾病，及时处理和转诊。

6.2.5.2 访问次数

新生儿的访视次数根据情况按如下方式进行：

- 正常足月新生儿访视次数不少于 2 次，首次访视在出院后 7 日之内进行，如发现问题应酌情增加访视次数，必要时转诊；满月访视在出生后 28~30 日进行，结合接种乙肝疫苗第二针，在乡镇卫生院、社区卫生服务中心进行随访；

——高危新生儿访视次数应根据具体情况酌情增加，首次访视应在得到高危新生儿出院（或家庭分娩）报告后3日内进行。

6.2.5.3 访视内容

对新生儿的访视，主要包括以下内容：

- 询问孕期及出生情况，包括母亲妊娠期患病及药物使用情况，孕周、分娩方式，是否双（多）胎，有无窒息、产伤和畸形，出生体重、身长，是否已做新生儿听力筛查和新生儿遗传代谢性疾病筛查等；
- 询问和观察情况，包括精神状态，面色，吸吮，哭声，喂养、睡眠、大小便、黄疸、脐部情况、口腔发育等；
- 体格检查内容，包括皮肤黏膜，头颈部，眼，耳，鼻，口腔，胸部、腹部、外生殖器及肛门、脊柱四肢、神经系统等，外观有无畸形，有无先天性心脏病、斜颈、唇腭裂，漏斗胸，髋关节脱位，脊柱裂，隐睾、无肛等外生殖器及肛门畸形等。

6.2.5.4 转诊

6.2.5.4.1 一般要求

在检查中，发现任何不能处理的情况，均应转诊。

6.2.5.4.2 立即转诊

若新生儿出现下列任何情况，应立即转诊至上级医疗保健机构：

- 体温 $\geq 37.5^{\circ}\text{C}$ 或 $\leq 35.5^{\circ}\text{C}$ ；
- 反应差伴面色发灰、吸吮无力；
- 呼吸频率 < 20 次/分或 > 60 次/分，呼吸困难（鼻翼煽动、呼气性呻吟、胸凹陷），呼吸暂停伴紫绀；
- 心率 < 100 次/分或 > 160 次/分，有明显的心律不齐；
- 皮肤严重黄染（手掌或足跖），苍白，紫绀和厥冷，有出血点和瘀斑，皮肤硬肿，皮肤脓疱达到5个或很严重；
- 惊厥（反复眨眼、凝视、面部肌肉抽动、四肢痉挛性抽动或强直、角弓反张、牙关紧闭等），囟门张力高；
- 四肢无自主运动，双下肢/双上肢活动不对称；
- 肌张力消失或无法引出握持反射等原始反射；
- 眼窝或前囟凹陷、皮肤弹性差、尿少等脱水征象；
- 眼睑高度肿胀，结膜重度充血，有大量脓性分泌物；
- 耳部有脓性分泌物；
- 腹胀明显伴呕吐；
- 脐部脓性分泌物多，有肉芽或粘膜样物，脐轮周围皮肤发红和肿胀。

6.2.5.4.3 建议转诊

若新生儿出现下列任何情况，应建议转诊至上级医疗保健机构：

- 喂养困难；
- 躯干或四肢皮肤明显黄染、皮疹，指趾甲周红肿；
- 单眼或双眼溢泪，黏性分泌物增多或红肿；

- 颈部有包块;
- 心脏杂音;
- 肝脾肿大;
- 首次发现五官、胸廓、脊柱、四肢畸形并未到医院就诊者。

6.3 信息管理

医疗保健机构应建立儿童保健资料档案,纳入城乡居民健康档案管理服务规范,及时进行资料的汇总、统计和分析。有条件的地方要逐步实行电子化管理,并与现行的孕产期系统管理相衔接。

6.4 质量控制

- 6.4.1 根据病史询问、体格检查、临床实验室检查、影像学检查等结果进行综合分析,识别和评估夫妇存在的可能导致出生缺陷等不良妊娠结局的遗传、环境、心理和行为等方面的风险因素,形成评估建议,在常规登记外,相关信息按附录A要求填写,并纳入母子保健手册。
- 6.4.2 医疗保健机构和从事家庭接生的人员发现有新生儿出生缺陷情况的,应向卫生行政部门报告,并及时告知家属,开展有针对性的治疗或介绍转诊,相关情况纳入数据库。
- 6.4.3 建立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性疾病。
- 6.4.4 卫生计生行政部门定期对筛查机构、诊治机构进行监督检查,对新生儿筛查的各个环节进行质量评估,发现问题及时采取改进措施。
- 6.4.5 新生儿疾病筛查中心或经卫生计生行政部门指定承担诊治工作的医疗机构应建立并维护新生儿疾病筛查数据库,做好新生儿疾病筛查的信息管理工作。

7 出生缺陷综合预防规范实施流程图

为了达到把,为最大可能地去除出生缺陷各个环节中的不良因素,缩短预防周期,增强预防效果,降低出生缺陷的发生,把出生缺陷一级预防、二级预防和三级预防,按一定的流程顺序(流程图示例参加附录B)组合起来能够起到综合预防出生缺陷的目的,达到节省资源,增加人力资源的健康存量,从而实现提高人口素质。

附 录 A
(规范性附录)
出生缺陷预防评估评价表

表A. 1给出了免费婚前医学检查和孕前优生检测评估表。

表A. 2给出了出生缺陷预防实施情况评价登记表。

表A. 1 免费婚前医学检查和孕前优生检测评估表。

1) 免费婚前医学检查

时间： 年 月 日

检查项目	结果评估			
	阴性	阳性		未查
		治疗后正常	无治疗	
淋病筛查				
梅毒筛查				
HIV 筛查				
乙肝筛查				
B超检查				

2) 免费孕前优生检查

时间： 年 月 日

检查项目	结果评估			
	阴性	阳性		未查
		治疗后正常	无治疗	
风疹病毒				
巨细胞病毒				
弓形虫				

3) 遗传病或先天畸形的家族史或生育史：有 无

表A.2 出生缺陷预防实施情况评价登记表

母亲姓名： 联系电话： 开始时间： 年 月 日（孕 周）

预防技术	时间										
	婚前	孕 前	孕 8 周 -12 周	孕 12 周 -16 周	孕 16 周 -20 周	孕 20 周 -24 周	孕 24 周 -28 周	孕 28 周	分 娩 期	新 生 儿 期	婴 幼 儿 及 学 龄 前 期 儿 童
婚前医学检查											
孕前医学检查											
孕前甲状腺功能检查											
孕前健康教育和优生指导											
孕前 3 个月接种风疹疫苗											
孕前后三个月口服叶酸											
孕前遗传咨询和检查											
高危人群重点指导和服务											
建立高危人群数据库											
孕产期保健											
产前筛查											
孕 16 周-28 周超声检查											
异常染色体筛查											
分娩期保健											
新生儿访视											
新生儿遗传代谢病筛查											
新生儿听力筛查											
其他预防技术											

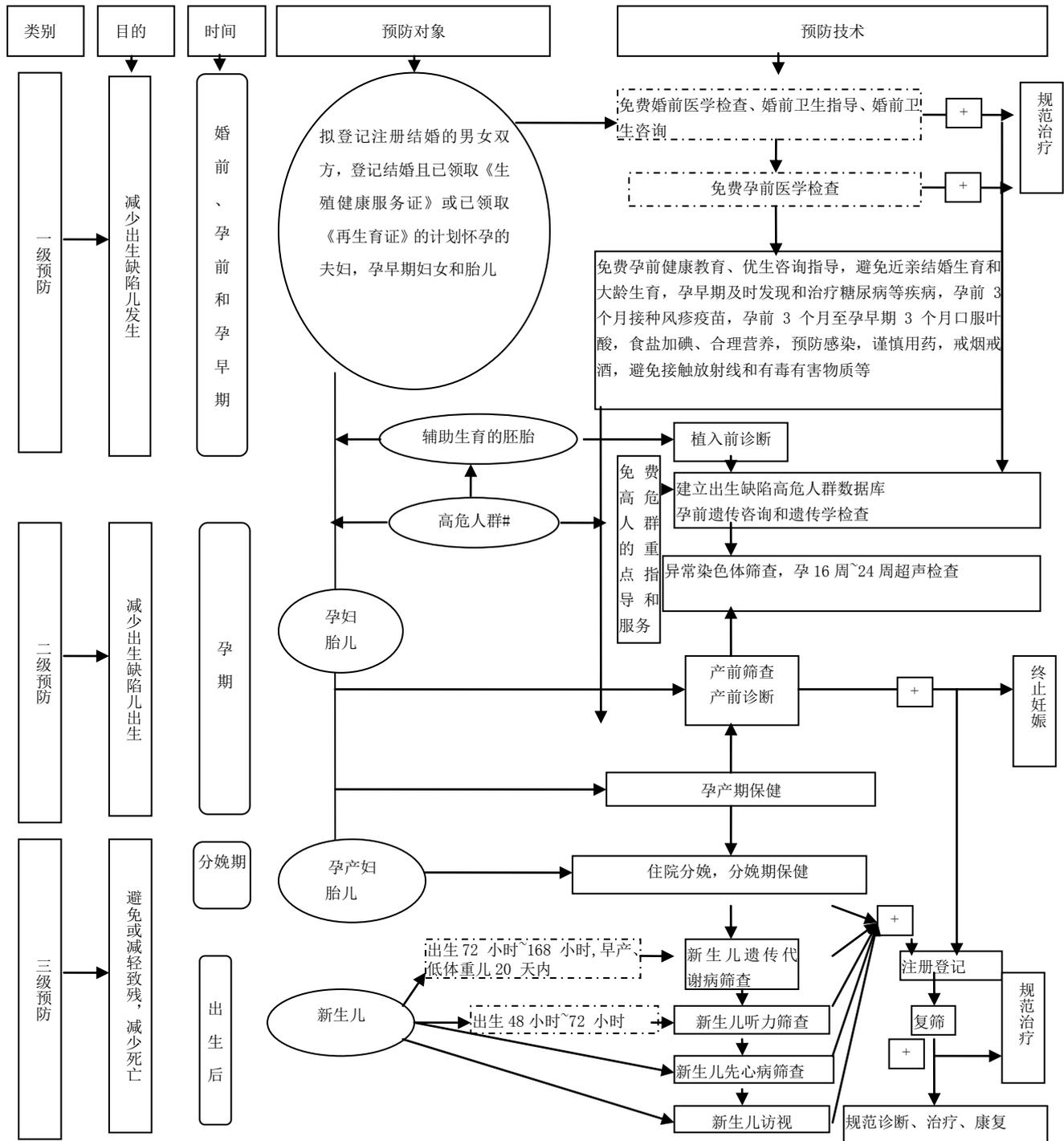
注1：在出生缺陷预防技术实施后，在相应时间段（色块）内画上标记，如结果正常画“-”，结果异常画“+”，终止妊娠者画“×”。

注2：妊娠期孕 28 周后实施预防者，均填入“孕 28 周”栏内。

注3：实施其他预防技术者，请注明并在相应的预防时间段画上标记。

附 录 B
(资料性附录)
出生缺陷综合预防实施流程图

图B.1 给出了出生缺陷综合预防实施流程图



图B.1 出生缺陷综合预防实施流程图