市卫生健康委关于印发天津市

出生缺陷防治能力提升计划实施方案

（2023-2027年）的通知

各区卫生健康委，有关医疗保健机构:

为贯彻落实国家卫生健康委《出生缺陷防治能力提升计划（2023-2027年）》,结合我市实际，我委组织制定了《天津市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，请结合实际认真贯彻执行。

2023年12月29日

（此件主动公开）

天津市出生缺陷防治能力提升计划

实施方案（2023-2027年）

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

健全我市涵盖婚前、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，持续提升出生缺陷综合防治能力。到 2027年,实现以下主要目标:

（一）机构建设持续加强，专业人员技术水平进一步提高。完善以妇幼保健机构为管理枢纽，基层卫生机构为服务网底，以专科医疗机构为技术支撑的出生缺陷防控大妇幼卫生工作平台，巩固早期筛查、及时诊断、适时干预、结局追访、必要救助的出生缺陷综合防控体系。

（二）出生缺陷防治服务更加普惠可及，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分别达到和保持在70%和80%以上；产前筛查率保持在90%及以上，对筛查出的高风险孕妇提供规范的产前诊断服务；儿童孤独症、新生儿20项行为神经测查率、儿童丹佛发育筛查测试率达到90%；新生儿苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症2周内诊断率、2周内治疗率均达到90%及以上，新生儿听力障碍3个月内诊断率、6个月内干预率均达到90%及以上。

（三）严重出生缺陷疾病发生率得到有效控制。新生儿听力、甲低和苯丙酮尿症筛查率达到98%及以上，儿童髋关节发育不良、先天性白内障、先心病筛查率达到95%及以上，NIPT筛查率达到90%及以上，全市因出生缺陷导致的婴儿死亡率、5岁以下儿童死亡率分别达到1.0‰和1.1‰以下。

三、重点任务

（一）健全服务网络

1.加强网络建设。在婚前医学检查与婚姻登记“一站式”服务全覆盖的基础上，进一步优化场所设置和布局，提高服务便捷性。巩固我市产前筛查与诊断、新生儿遗传代谢病和听力筛查与诊治、儿童白内障、髋关节、先心病、神经心理行为发育、孤独症筛查和救助服务体系，加强出生缺陷防治机构能力建设，根据生育形势，适时调整资源布局和供给。按照国家标准，努力创建区域产前诊断中心。推动具有专科优势的国家级和市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。（妇幼健康处）

2.夯实机构作用。基层医疗卫生机构在为孕产妇和儿童提供服务过程中，要积极开展出生缺陷防治宣传动员和健康教育。市、区两级妇女儿童保健机构到2024年底前均要设置婚前、孕前保健门诊，根据工作职责规范开展婚前医学检查、孕前优生健康检查服务。市出生缺陷防治管理中心要发挥职能作用，建立健全业务指导、人才培养、质量管理和疑难病例转会诊等工作机制，指导和质控全市各出生缺陷防控机构业务开展。各产前筛查与诊断机构要不断加强生化免疫实验室、医学影像科室和咨询门诊等重点科室建设，提高服务能力。各新生儿遗传代谢病、听力筛查和先心病筛查机构要加强人员和设备配备，满足服务需求。（妇幼健康处、基层健康处）

（二）加强人才培养

1.优化人才队伍。按照《市卫生健康委关于做好母婴保健专项技术人员资格准入培训考核工作的通知》（津卫妇幼〔2022〕541号）安排，市妇女儿童保健中心做好产前筛查与诊断人员准入前培训考核，接受各区委托做好婚前医学检查人员准入前培训考核。持续开展全国出生缺陷防治人才培训项目，我市培训基地和协同单位根据国家分配名额，每年完成国家规定的出生缺陷人才培训任务。各级各类开展出生缺陷防治的医疗保健机构要根据各机构特点，针对重点专业和疾病防治培养专业技术人员。（妇幼健康处、科教处、医政医管处）

2.提高专业能力。对在婚前、孕前、产前筛查和诊断中从事医学影像、检验和遗传咨询指导的专业服务人员利用资格准入培训考核、人才培养项目以及国家和我市各项专项培训平台加强培训，提高服务能力。市妇女儿童保健中心要科学制定年度培训计划，对妇幼保健专业服务人员开展遗传咨询、风险因素评估、新生儿和儿童各项重点疾病筛查与诊治服务培训工作，推动出生缺陷防控咨询师职业培训。各开展出生缺陷防治服务的医疗机构要加大医学遗传科医师培养力度，加强儿童内分泌遗传代谢科专业医师培训，强化听力检测、助听器验配、人工耳蜗植入、听觉康复与语言训练专业人员培养，推进婴幼儿先天性心脏病外科手术和介入治疗专业队伍建设。（妇幼健康处、医政医管处、科教处）

（三）深化防治服务

1.加强知识普及和健康教育。充分利用“两微一端”和传统媒体平台，结合“预防出生缺陷日”等卫生健康节日纪念日，组织全市开展妇幼健康服务的医疗保健机构，大力宣传出生缺陷防治知识，提高育龄人群防治知识知晓率，在婚前、孕前、孕期、产后等各阶段，对服务对象进行一对一咨询指导和健康教育，精准提高预防出生缺陷发生的效果。鼓励各区、各机构积极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。（妇幼健康处）

2.强化风险因素预防控制。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。推进市、区两级妇幼保健机构婚前保健、孕前保健特色专科建设，巩固完善婚姻登记、婚前医学检查、生育指导“一站式”服务模式。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。（妇幼健康处）

3.规范产前筛查和产前诊断。加强产前诊断技术人员规范培训，强化产前筛查和诊断技术标准、规范以及指南的落实，规范新技术临床应用。依托天津市妇幼卫生信息系统，加强孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查高风险孕妇的管理，将产前筛查的妊娠结局随访率纳入基本公卫服务项目绩效考核指标，进一步提高筛查高风险孕妇的产前诊断率。定期组织出生缺陷培训，规范遗传咨询，分析典型病案，促进出生缺陷防治技术发展。（妇幼健康处）

4.推进新生儿疾病筛查和诊断治疗。深入持续开展新生儿听力障碍、苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症，儿童先天性白内障、髋关节发育不良、先天性心脏病、孤独症、神经心理行为发育的筛查，加强筛查阳性病例召回、诊断、治疗、干预和随访，在提高筛查率的基础上，重点提升及时诊断率和及时干预率。针对新生儿遗传代谢病，逐步提高2周内诊断率、2周内治疗率；针对新生儿听力障碍，逐步提高3个月内诊断率、6个月内干预率，强化听觉康复与语言训练。不断健全新生儿疾病筛查、诊断、治疗连续服务链条，推动早筛、早诊、早治。（妇幼健康处）

5.推进出生缺陷疾病治疗救助。深入开展国家出生缺陷救助项目，对患有国家救助目录内遗传代谢病、先天性结构畸形和功能性出生缺陷疾病的患儿治疗进行救助，减轻患儿家庭医疗负担。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，强化康复训练和心理疏导服务。（妇幼健康处）

（四）聚焦重点疾病

1.强化先天性心脏病等结构畸形防治。持续推进天津市妇女儿童健康提升计划儿童先天性心脏病筛查与救助工作，对出生后1-3个月的婴儿，由市、区妇幼保健机构和泰达国际心血管病医院进行初筛和复查，由具有先天性心脏病诊治能力和资质的医疗机构进行治疗，对符合条件的患儿按照程序进行救助。（妇幼健康处）

2.强化先天性听力障碍等功能性出生缺陷防治。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。（妇幼健康处）

3.强化唐氏综合征等染色体病防治。将孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查作为筛查唐氏综合征的主要方法，同时提供早、中孕期超声筛查、血清学筛查等多种方案。依托天津市妇幼卫生信息系统，将孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查与孕产期保健模块相关联，降低唐氏综合征的发生率。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。（妇幼健康处）

（五）提升质量管理

1.健全质量管理体系。建立以天津市出生缺陷防治管理中心为质控核心，各产前诊断机构和新生儿疾病筛查诊治机构参与的质控体系，完善我市质量管理方案，确定质量改进目标并推进落实，充分发挥筛查和诊治机构作用，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。（妇幼健康处）

2.完善质量管理制度。建立母婴保健技术随机抽查制度，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结果排名、通报和信息公开制度，促进服务质量持续改进。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。（妇幼健康处）

3.加强重点环节质量管理。规范知情告知书等医疗文书内容。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。监督各机构按照国家和我市相关规定和制度要求应用临床基因扩增技术进行检验，规范服务行为。强化评估、咨询质量管理，提高评估、咨询科学性、规范性。提高随访质量，严格按照规范指南落实随访要求，提升后续服务连续性、及时性。加强信息、数据和样本管理，保障信息和生物安全。（妇幼健康处）

（六）强化支撑保障

1.运用信息技术赋能服务。依托天津市妇幼健康系统进行出生缺陷统计分析、数据管理和质量控制。充分利用“云上妇幼”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，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。（妇幼健康处）

2.发挥科技创新支撑作用。加强病因学研究，结合我市特点，将可预防、可监测、可有效干预的明确重大出生缺陷疾病及时纳入出生缺陷防控项目进行推动。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。（妇幼健康处）

四、组织实施

（一）加强组织领导。各区、各单位要高度重视出生缺陷防控工作，按照全市统一部署，推动各项重点工作开展，加强基本公共卫生服务管理，充分做好项目资金支持等保障措施，确保我市出生缺陷各项工作顺利开展。

（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。以“双随机、一公开”监管方式,强化婚前医学检查、产前筛查与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。定期对各区、各单位开展出生缺陷项目的评估，动态掌握各项工作进展，加强对重点任务推进情况的督导。加强项目宣传和工作总结,积极推广典型经验和先进做法。