

预防出生缺陷，还需要做哪些功课

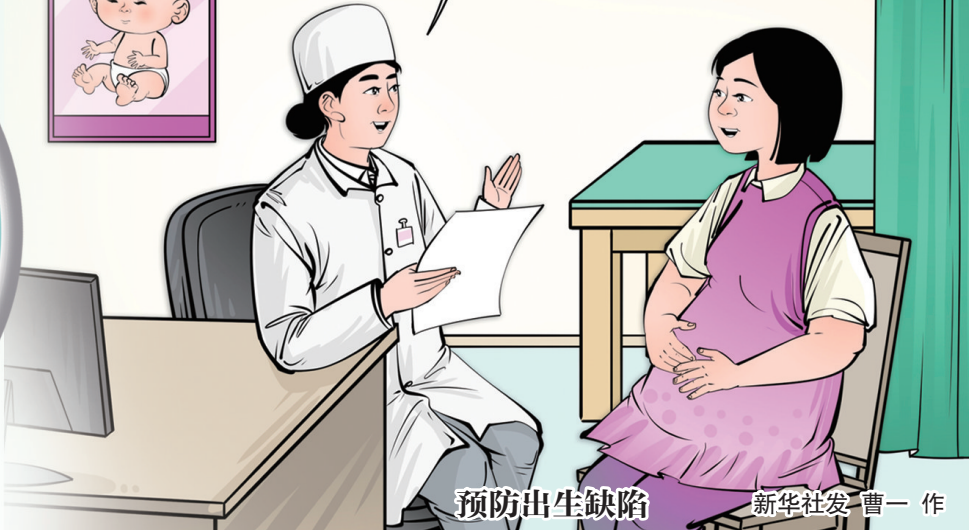
新华社“新华视点”
记者 李恒 梁军 崔翰超

9月12日是预防出生缺陷日。“新华视点”记者在采访中了解到，近年来，我国大力推进出生缺陷综合防治，严重出生缺陷发生率呈显著下降趋势。随着高龄产妇增多等新挑战的出现，出生缺陷防治工作仍面临考验，需协同发力、筑牢防线。

9月12日
中国预防出生缺陷日



早筛查是出生缺陷
综合防治的重要抓手



严重缺陷发生率明显下降

9月10日上午，出生缺陷干预救助项目义诊活动走进甘肃。在甘肃省中心医院门诊一楼大厅，一名9月龄患儿受到关注。这名患儿3月龄确诊巨结肠，5月龄接受手术，治疗期间申请出生缺陷干预救助项目中的先天性结构畸形救助；如今，患儿治疗效果良好，体重比手术前增长6斤多。

浙江大学医学院附属儿童医院副院长高志刚现场为患儿查体评估，给出术后随访指导。“这类先天性结构畸形在外科手术中较为常见，比如先天性直结肠肛门畸形发生率为1/1500至1/5000，如及早救治，患儿通常能和同龄人一样正常生活。”高志刚说。

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，是导致早期流产、死胎、婴幼儿死亡和先天残疾的主要原因。基因突变等遗传因素和环境因素均可导致出生缺陷发生。

北京大学第一医院妇产科生殖医学中心主任医师魏玉梅介绍，我国常见的出生缺陷包括先天性心脏病、神经管缺陷、唐氏综合征等。以先天性心脏病为例，部分轻症患儿可能终生无明显症状，但重症患儿若不及时手术，可能在婴幼儿期就出现心力衰竭、反复肺炎，甚至危及生命。

国家卫生健康委妇幼健康司有关负责人介绍，近年来，我国不断健全出生缺陷防治网络，把好三道关口：一是婚前、孕前关口，统筹推进健康教育、婚检、孕前检查等服务，降低出生缺陷发生风险；二是孕期关口，加强产前筛查诊断与干预，减少严重致死致残出生缺陷；三是出生后关口，开展新生儿疾病筛查和及时干预，减少患儿残疾。

此外，孕前检查、增补叶酸、地中海贫血防控和新生儿疾病筛查纳入国家基本公共卫生服务项目，每年上千万生育夫妇和新生儿受益。纳入筛查的遗传性疾病，尤其是遗传学罕见疾病的种类也在逐渐扩大。

最新数据显示，与5年前相比，出生缺陷导致的婴儿死亡率、5岁以下儿童死亡率降幅均超过30%，神经管缺陷、唐氏综合征等严重出生缺陷发生率明显降低。

防治体系面临新考验

多位专家表示，自2003年“强制婚检”

变为“自愿婚检”后，全国婚检率出现下降。不过，随着免费婚检等政策推广，2025年全国婚检率提高到76.9%，较2020年提高8.5个百分点，已超过强制婚检取消前的婚检率，但仍有进一步提升空间。

“婚检是发现传染性疾病、生殖系统疾病以及部分遗传性疾病的第一道关口。”魏玉梅说，很多单基因遗传病在常规产检中难以发现，如果缺失婚检这一环，风险只能后移到产前筛查阶段，往往给家庭带来被动。

记者采访发现，不少年轻夫妇对婚检认知不足，忽视了遗传病筛查和优生咨询。事实上，许多常染色体隐性遗传病的携带者自身没有任何症状，但如果双方恰好携带同一致病基因，后代就有一定的患病风险。比如遗传性耳聋，很多携带者听力完全正常，但夫妻双方若携带同一致病突变，孩子可能一出生就是重度耳聋。

随着生育政策调整和平均生育年龄普遍延后，如今高龄孕妇越来越多，给出生缺陷防治带来新压力。

北京协和医院妇产科主任医师蒋宇林介绍，医学上通常把预产期满35周岁的孕妇称为高龄孕妇，高龄孕妇更容易发生胎儿染色体异常、结构畸形等出生缺陷风险。

一项基于广东省某地级市2015年至2024年高龄孕产因素对出生缺陷影响的回顾性分析数据研究显示，高龄（≥35岁）产妇的出生缺陷发生率为1.9488%，显著高于非高龄组的1.2584%。

在北京、上海等大城市，三级甲等妇产医院收治的高龄高危孕产妇占比明显增加，部分地区产科和产前诊断资源紧张，基层机构服务能力不足，高龄孕产妇系统管理和精准筛查面临挑战。

此外，记者在多地采访发现，婚检、产前筛查与新生儿疾病筛查之间仍存在衔接不畅的问题，尤其是在一些经济欠发达地区，筛查之后的治疗和康复管理往往成为薄弱环节，部分先天性心脏病、唇腭裂等可矫治出生缺陷患儿因家庭经济困难而错过最佳手术时机。

甘肃省玛曲县妇幼保健院院长沈永军表示，从婚检到产前诊断再到新生儿救治，出生缺陷防治仍需形成更加完整的闭环管理，避免出现“查得出、治不了”的困境。

协同发力筑牢防线

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）》，到2027年，全国出生缺陷导致的婴儿死亡率、5岁以下儿童死亡率要分别降至1.0‰、1.1‰以下。业内人士指出，降低出生缺陷发生率，应从强化源头预防、提升服务能力、完善保障机制等多方面协同发力。

——强化一级预防，让婚检孕检成为“健康标配”。

2020年，国家卫生健康委等五部门印发《关于加强婚前保健工作的通知》，明确要求将婚前保健与孕前优生健康检查、增补叶酸、优生咨询指导等服务有机结合，着力加强婚前孕前保健咨询与指导。

中国出生缺陷干预救助基金会秘书长薛敬洁建议，在尊重个人意愿的前提下，探索将婚检与婚姻登记“一站式”服务相结合，加强针对年轻群体的健康宣传，让更多人明白婚检是对自己和下一代负责。

——优化二级预防，提升产前筛查诊断可及性与精准度。

浙江大学医学院附属妇产科医院副院长罗琼说，随着产前诊断技术发展，需增强产科、儿科、遗传、影像、检验、生殖等协作，建立一套适合基层医疗机构、基于人工智能的标准化产前诊断技术规范和质量控制策略，实现“出生缺陷精准诊疗、产前产后一体化管理”。

针对高龄孕产妇及高危妊娠人群增多的趋势，甘肃省中心医院保健部主任刘鹏建议，加快产前诊断机构建设，强化遗传咨询、胎儿医学、产前超声及医学遗传学检验等专业人才培养；依托妇幼保健服务网络，确保高危病例筛查、诊断、治疗、随访到位。

——做实三级预防，健全出生缺陷患儿医疗保障和救助机制。

近年来，中国出生缺陷干预救助基金会开展了一系列出生缺陷救助项目。自2014年起，中央专项彩票公益金支持出生缺陷干预救助项目实施，累计救助经济困难家庭出生缺陷患儿超过14万人次。

目前不少出生缺陷疾病治疗费用高昂，部分罕见病药物尚未纳入医保报销范围。魏玉梅建议，加大中央和地方财政对出生缺陷救助的投入力度，探索将更多出生缺陷病种纳入大病保险和医疗救助范围。

新华社北京9月12日电