

淄博市卫生健康委员会文件

淄卫办发〔2024〕12号

淄博市卫生健康委员会 关于印发《淄博市出生缺陷防治能力提升 计划（2023-2027年）》的通知

各区县卫生健康局，高新区卫生健康事业中心、南部生态产业新城发展中心、文昌湖区地事局，市妇幼保健院：

为全面落实《山东省卫生健康委员会关于印发〈贯彻落实出生缺陷防治能力提升计划（2023-2027年）的工作措施〉的通知》（鲁卫妇幼发〔2023〕2号），持续提升全市出生缺陷防治能力，提高人口素质，促进出生缺陷工作高质量发展，我委研究制定了《淄博市出生缺陷防治能力提升计划（2023-2027年）》，

现印发给你们，请认真抓好贯彻执行。

淄博市卫生健康委员会

2024年4月10日



(信息公开形式：依申请公开)

淄博市出生缺陷防治能力提升计划 (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、任务目标

(一) 健全完善防治体系

1. 织密基层服务网底。落实基层医疗卫生机构出生缺陷防治宣传动员和健康教育职责，针对不同婚育阶段和生育需求服务对象，提供个性化优质高效、系统连续服务，鼓励有条件的区县将出生缺陷防治服务纳入家庭医生签约服务包。进一步推广婚姻登记、婚前医学检查、生育指导“一站式”服务模式，为群众提供方便、快捷、温馨服务，增强目标人群参与度。

2. 完善服务机构层次。规范产前筛查和产前诊断机构设置，严格按照管理层级实施机构准入，加强审管信息互联互通。加大建设力度，推进新生儿遗传代谢病筛查中心参与省级建设评估。完善新生儿听力筛查机构设施配备。保持新生儿先天性心

脏病筛查区县全覆盖成果，提高筛查机构服务能力。

3. 健全防治管理架构。市级出生缺陷防治管理中心持续做好相关政策制定、人员培训、业务指导、项目管理、质量控制、信息检测、督导考核等工作。进一步加强市、区县两级出生缺陷管理中心建设。建立疑难病例转会诊绿色通道，形成高效转会诊体系，推动一体化防治服务。

目标：到 2027 年，机构建设明显加强，专业技术人员水平进一步提高，基层宣教、区县级筛查、市级诊治、辖区指导管理、区域技术辐射的能力明显提升，建立起覆盖城乡居民，涵盖婚前、孕前、孕期、新生儿和儿童各阶段的全生命周期出生缺陷防治综合服务体系，在固防线、立屏障、优诊疗上见实效。

（二）继续推动关口前移

1. 抓好健康教育和健康促进。结合“预防出生缺陷日”等时间节点，做好育龄群众出生缺陷防治知识宣传，倡导优生优育和健康生活理念。结合婚前孕前保健和基本公共卫生服务项目，加强重点人群健康教育，提高知识普及和健康教育的精确度和针对性，引导育龄夫妇主动接受相应检查。适时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。

2. 提高婚前孕前保健服务能力。继续推进婚前孕前保健特色专科建设，提供优质高效便捷服务。定期组织婚孕检知识技能培训，提升影响婚育风险因素识别及指导能力。开展婚孕检高风险优质个案征集活动，全方位开展婚前检查、孕前优生健康

检查、增补叶酸等“一体化”健康服务模式。

目标：到 2027 年，全市婚前医学检查率、孕前优生健康检查目标人群覆盖率分别保持在 90%和 100%以上。

（三）精准实施产前诊断

1. 规范产前筛查和产前诊断。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，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。产前诊断机构规范开展孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断、染色体非整倍体异常和致病性拷贝数变异等染色体病产前诊断等，提高遗传性疾病筛查诊断能力。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。

2. 提升咨询服务能力。加强咨询门诊建设，通过质量控制、举办培训班等方式持续提高全市产前筛查和诊断机构的遗传咨询水平，持续完善产前筛查随访服务并提高随访内容质量。产前筛查机构做好产前筛查随访服务，引导告知产前筛查高风险和超声检查结构异常胎儿及时转诊至产前诊断机构。产前诊断机构强化对产前筛查机构业务指导。深入开展产前筛查高风险和影像学诊断结构异常孕妇的知情告知和遗传咨询。强化单基因遗传病防治，开展精准的遗传学诊断、生育风险评估和遗传咨询。

3. 提高产前影像学诊断水平。加强医学影像专业人员培训，

规范产前超声标准切面操作，提高超声对于胎儿结构畸形的诊断能力，推动全市产前超声影像诊断工作标准化、同质化、优质化。推进胎儿磁共振成像技术在产前诊断中的应用。

目标：到 2027 年，全市产前筛查率达到 98%以上，孕妇产前筛查知情告知率达到 100%。筛查临界风险及高风险孕妇进一步进行孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查和产前诊断率达到 85%以上，产前影像学诊断结构异常胎儿接受产前遗传学诊断率逐步提高。

（四）不断加强早筛早治

1. 推进新生儿遗传代谢病筛查与诊治。提升实验室检测能力，逐步提高串联质谱（MS/MS）多种遗传代谢病筛查率。在此基础上，加强筛查阳性病例的召回、诊断、治疗、干预和随访，逐步提高新生儿遗传代谢病 2 周内诊断率、2 周内治疗率。探索扩大筛查病种，鼓励新生儿疾病筛查中心开展新项目。

2. 推进功能性出生缺陷筛查与诊治。继续开展新生儿听力筛查，优化初筛及复筛诊断流程，加强新筛及听力诊断相关设备配备和校准，逐步提高新生儿听力障碍 3 个月内诊断率、6 个月内干预率。做实新生儿眼保健筛查，落实山东省新生儿眼保健及筛查指标体系，提高服务质量。

3. 推进先天性结构畸形筛查与诊治。做好新生儿先心病等结构畸形患儿的救治和转会诊，增强救治能力。根据国家、省工作要求将结构性、功能性出生缺陷等小儿外科诊疗能力水平

纳入妇幼保健机构绩效考核。积极参与省级新生儿先心病筛查、诊断、治疗一体化防治特色单位遴选，提高机构服务水平。

4. 提高疾病总体诊疗水平。建立全市出生缺陷病例讨论制度，对典型案例、重点目标疾病患儿进行深入分析和讨论，健全出生缺陷防治网络。推进多学科诊疗协作，鼓励有条件的医疗机构设置胎儿医学MDT门诊，提高病例筛查治疗能力。

5. 扩大救助帮扶。推进实施中央专项彩票公益金出生缺陷干预救助项目，结合中央专项彩票公益金支持罕见病诊疗水平能力提升项目，落实《关于推进淄博市出生缺陷救助项目实施的通知》（淄卫办字〔2023〕122号），扩大社会知晓面，帮助有需要的患儿得到及时救治，减轻家庭经济负担。

目标：到2025年，新生儿四种遗传代谢性疾病筛查率和新生儿听力筛查率保持在99%以上。全市严重致残出生缺陷发生率降至3/万以下。到2027年，串联质谱多种遗传代谢病筛查率达到80%以上；苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症2周内诊断率、2周内治疗率均提高至90%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%；新生儿先天性心脏病筛查率、诊断率、干预率均达到80%。出生缺陷导致的婴儿死亡率、5岁以下儿童死亡率分别保持在0.8‰、1.0‰以下。

（五）加快夯实支撑条件

1. 优化人员队伍。严格人员从业资质和资格审查，市出生缺陷防治管理中心定期开展培训、考核、准入、人员资质审核

校验等工作，从事产前筛查、产前诊断技术、新生儿疾病筛查人员全部持证上岗。各筛查、诊断机构严格按照相关规定配齐配全相应人员。

2. 加强人员培训。建立规范化市级培训制度，提高全市从业人员技术水平，增强对出生缺陷识别和诊断能力。着力加强基层专业人员的培训，提高临床医师出生缺陷咨询水平，将出生缺陷咨询作为相关临床科室医生的必备技能。继续参与国家、省出生缺陷防治人才培养项目，注重基因检测、生物医学信息分析等高精尖技术人才队伍培养。

3. 发挥专家优势。健全完善出生缺陷防治专家库，充分发挥专家决策咨询和技术支撑作用，促进各项技术服务标准化、规范化、同质化，全面提高技术服务水平。

4. 加强科技赋能。鼓励出生缺陷防治基础研究和科技创新，加快出生缺陷防治新技术新方法研究、成果转化和适宜技术推广。探索开展基于多种分子诊断技术的胎儿严重遗传性疾病联防联控模式研究。加强出生缺陷防治方面重点实验室与转化医学中心的建设。

5. 强化信息支撑。依托人工智能、大数据、5G 等技术和“云上妇幼”等远程医疗平台，充分发挥信息技术在数据监测、远程培训及会诊等方面的支撑作用。推进妇幼健康管理信息平台建设，围绕出生缺陷防治全链条服务，建立全生命周期、多病种的出生缺陷数据集合，实现全市出生缺陷信息归集共享、互

联互通、全程管理，提高精准化服务水平。

目标：到 2027 年，按照省出生缺陷培训计划完成全市紧缺人才培养，出生缺陷防治专业人员技术能力进一步提高。信息技术运用更加广泛，妇幼健康信息系统建设更加健全，信息录入使用更为便捷，实现远程会诊、线上转诊，优化医疗资源下沉。

（六）持续强化质量管理

1. 健全质控工作规范。依据国内外最新指南及专家共识，按照省级标准，严格落实相关技术和质控管理方案，制定适合我市实际的质量评价指标体系、工作任务和目标要求，提高工作质量。适时研究确定部分指标作为全市质控评估监测指标，确定指标权重与赋值，对各机构服务效率和服务质量进行量化评定。

2. 完善质控管理制度。充分发挥市出生缺陷防治管理中心质控中心作用，依托下设 10 个管理与质控分中心及专家委员会，做好质量控制。强化出生缺陷防治质控结果排名、通报、退出及信息公开等制度，定期召开出生缺陷防治管理与质控工作会议，持续改进服务质量。

3. 强化行业监管。加强对出生缺陷防治技术的事中事后监督管理，夯实医疗机构依法执业主体责任。加大监督执法力度，对违法违规的机构或个人，按照《母婴保健法》《医师法》《医疗机构管理条例》《产前诊断技术管理办法》等法律法规规章依

法处理。

目标：到 2025 年底，市级出生缺陷管理与质控体系进一步完善，防治质量稳步提升。到 2027 年，建立健全机构全覆盖、流程规范化，职责分工明确、运转顺畅高效的出生缺陷防治质量管理体系，防治服务依法依规高效运行。

三、保障措施

（一）加强组织领导。各区县要结合实际制定落实措施，细化工作任务，量化工作指标，明确工作责任，强化结果运用。进一步完善出生缺陷防治流程，高效落实出生缺陷综合防治项目，持续动员社会力量参与出生缺陷综合防治工作。

（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。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和事后监督管理，及时回应群众合理诉求，依法依规处理违法违规行爲。

（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。强化总结分析，积极推广典型经验和先进做法。市卫生健康委将适时对各区县出生缺陷防治网络建设、防治服务落实等情况开展评估。