

预防出生缺陷,还需要做哪些功课

新华社记者 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。

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生殖医学中心主任魏玉梅介绍,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已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,已经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,高龄孕妇产前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;依托妇幼健康服务网络,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开始实施,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)

