

北京市西城区卫生健康委员会文件

西卫健妇幼〔2024〕2号

北京市西城区卫生健康委员会 关于印发《北京市西城区出生缺陷防治能力 提升计划实施方案》的通知

各相关医疗保健机构：

为落实《北京市西城区国民经济和社会发展第十四个五年规划和2035年远景目标纲要》《北京市西城区“十四五”时期妇女儿童发展规划》要求，进一步完善辖区出生缺陷防治网络，提升出生缺陷防治能力，根据《北京市卫生健康委关于印发北京市出生缺陷防治能力提升计划实施方案的通知》（京卫妇幼〔2024〕3号），我委制定了《北京市西城区出生缺陷防治能力提升计划实施方案》。现印发给你们，请认真贯彻落实。

(此页无正文)

北京市西城区卫生健康委员会

2024年9月12日



北京市西城区出生缺陷防治能力提升计划实施方案

为落实《北京市国民经济和社会发展的第十四个五年规划和2035年远景目标纲要》《北京市“十四五”时期妇女儿童发展纲要》及《北京市西城区国民经济和社会发展的第十四个五年规划和2035年远景目标纲要》《北京市西城区“十四五”时期妇女儿童发展规划》要求，进一步完善辖区出生缺陷防治网络，提升出生缺陷防治能力，改善优生优育服务水平，依据北京市卫生健康委印发的《北京市出生缺陷防治能力提升计划实施方案》，结合西城区实际，制定本实施方案。

一、工作要求

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，全面提升出生缺陷防治全周期、全链条、全流程服务能力，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需求。

二、工作目标

设立西城区出生缺陷防治管理中心，不断完善涵盖婚前、孕前、孕期、新生儿和儿童各阶段的出生缺陷防治网络，显著提升出生缺陷综合防治能力。到2027年，实现以下主要目标：

——服务能力明显加强。西城区出生缺陷防治网络更加完善，机构建设明显加强，服务更加高效，专业人员技术水平进一步提高，宣教、筛查、诊治、管理等能力全面提升。

——防治服务更加普惠可及。三级预防措施覆盖率进一步提高，提升婚前医学检查率至70%以上并保持，孕前优生健康检查目标人群覆盖率保持在80%以上。产前筛查率保持在90%以上，筛查高风险孕妇落实后续产前诊断服务，严重结构畸形产前诊断率保持在95%以上。新生儿遗传代谢病筛查率保持在98%以上，2周内诊断率、治疗率均达到90%。新生儿听力筛查率达到98%，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和髋关节发育不良筛查率均达到98%，诊断率、干预率均达到80%。

——致死致残重大出生缺陷有效控制。严重先天性心脏病、唐氏综合征、先天性听力障碍、苯丙酮尿症等重点出生缺陷防治取得新进展。出生缺陷导致的婴儿死亡率、5岁以下儿童死亡率分别降至1.0‰、1.1‰以下。

三、重点任务

（一）服务体系强化行动

1. 健全网络建设。健全分工明确、服务联动的出生缺陷综合防治服务网络，以出生缺陷防治管理中心为统筹，婚前孕前保健机构为基础，产前筛查诊断机构为支撑，新生儿疾病筛查诊断机构为保障，完善出生缺陷预防、筛查、诊断、治疗、康复一体化

防治服务。区妇幼保健院设立西城区出生缺陷防治管理中心，负责区级出生缺陷防治管理工作的组织实施，开展辖区出生缺陷防治政策措施和服务规范研究，向区卫生健康委提出政策建议，承担出生缺陷防治有关项目组织管理、服务质量管理、业务指导、人才培养、技术评估、监督管理和数据收集分析等工作。持续优化婚前孕前保健资源配置和服务供给，提升婚前医学检查、孕前优生健康检查、婚姻登记“一站式”服务效能，发挥婚前孕前保健转诊网络作用。强化辖区产前筛查服务，合理配置独立开展生化免疫实验室检测的产前筛查机构，鼓励有条件的医疗机构申请成为产前诊断机构。按照北京市要求推进产前诊断机构标准化建设，遴选确定北京市产前诊断中心，优化产前筛查诊断一体化服务网络。完善遗传代谢病筛查、听力障碍、先天性心脏病、髋关节发育不良等转诊网络。鼓励具有专科优势医疗机构牵头组建出生缺陷疾病防治专科联盟或协作网，提高诊断、治疗及康复连续化服务便捷性。

2. 夯实机构能力。各社区卫生服务中心发挥妇幼健康服务网底作用，探索将出生缺陷防治服务纳入家庭医生签约服务，加强宣传动员和健康教育。婚前孕前保健机构、产前筛查诊断机构、新生儿疾病筛查诊断机构要加大设施设备和人才培养等投入，推动工作提质增效。区妇幼保健院规范婚前孕前保健门诊，强化区妇幼保健院孕前保健专科、优质生育门诊服务单位示范引领作用和婚前孕前保健转诊机构业务指导作用，促进提供优质高效服务。

各产前筛查机构加强生化免疫、医学影像，以及临床咨询、先天性心脏病筛查等服务能力建设。产前诊断机构对照国家关于加强省级产前诊断能力建设要求，提升产前诊断服务能力。强化产前诊断中心对对口产前筛查机构的业务指导、人才培养、质量控制和疑难病例转会诊等辐射作用，提升出生缺陷防治和优生优育服务水平。强化筛查诊断治疗全链条服务管理。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等服务。

（二）服务能力提升行动

3. 实施专业人才培养计划。建立建全区级出生缺陷防治人才库、课件库、师资库，充分发挥西城区妇幼健康专家委员会出生缺陷防治领域专家的技术引领、咨询参谋和智力支持作用，通过典型病例评审、现场质控指导等形式进一步提高专业人员筛查和咨询服务能力。针对重点专业和重点疾病防治培养领军人才、学科带头人、专业骨干及专业人员。持续落实北京市出生缺陷防治人才培训项目。严格婚前孕前保健、产前筛查诊断、新生儿疾病筛查诊断等专业人员岗位培训与考核，规范婚前保健、产前筛查和产前诊断等人员持证上岗。提高婚前孕前保健科、妇产科、儿科等出生缺陷咨询服务水平，提升医务人员对遗传疾病风险识别、异常分析和评估咨询能力。组织开展社区卫生服务机构听力筛查、智力发育 DDST 筛查岗前培训，提高筛查技术水平。针对医学影像、实验室技术、医学遗传学等重点专业以及高发生率重

点疾病防治开展出生缺陷防治人才培养，建立高素质专业化人才队伍，提高专业人员对先天性疾病的识别、咨询和筛查、诊断、治疗、康复服务能力。结合行业发展趋势，加强对掌握生物医学信息、基因检测、医学人工智能等前沿技术的人才建设。推动出生缺陷防控咨询师等职业技能规范服务。

（三）风险预防控制行动

4. 加强知识普及和健康教育。区出生缺陷防治管理中心设计开发区级健康教育宣传作品，围绕北京市出生缺陷防治健康教育核心信息，开展全区医疗机构妇幼保健出生缺陷防治原创科普作品征集评选活动，丰富出生缺陷防治科普资源，利用新媒体平台（微信、微博等）持续开展妇幼健康科普宣传活动。各医疗机构积极落实公共卫生服务职责，加强出生缺陷防治宣传动员和健康教育。积极参与国家和市、区举办的各项宣传健康教育活动，开展“预防出生缺陷日”主题宣传、义诊咨询、科普讲座、科普文章推送等，各助产机构依托孕妇学校加强出生缺陷防治知识宣传活动。区妇幼保健院组织各相关医疗机构积极开展出生缺陷防治健康知识进企业、进社区、进校园活动，加强重点人群宣教，营造全社会支持出生缺陷防治氛围。

5. 强化风险因素预防和控制。充分发挥辖区婚前孕前保健转诊网络作用，促进婚前孕前、孕产期保健系统连续服务，强化婚前医学检查、孕前优生健康检查风险评估和咨询指导。助产机构加强生育门诊建设，开展助产机构优质生育门诊评估，把控高危

生育风险关口，提升生殖健康水平。促进育龄妇女在婚前孕前、孕期注重合理营养和心理健康，科学补服叶酸等营养素，预防病毒感染和风险因素暴露，在医生指导下谨慎用药。推动加强女职工劳动保护，避免准备怀孕和孕期妇女接触有毒有害物质和放射线。

（四）筛查诊疗规范行动

6. 规范产前筛查和产前诊断。各产前筛查机构及产前诊断机构严格落实技术标准、规范和指南。加强产前筛查随访服务，采用面对面、一对一等个性化随访形式，提升筛查高风险孕妇产前诊断率。强化孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查检测后咨询及处置，严格按照北京市产前筛查和产前诊断转会诊工作要求，对检测结果为高风险的孕妇，及时落实后续产前诊断服务。定期组织开展产前筛查与产前诊断典型病案剖析和分享。强化多学科会诊，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。

7. 推进新生儿疾病筛查和诊断治疗。医疗机构严格遵循临床诊疗指南、临床技术操作规范、行业标准和临床路径等要求开展新生儿疾病筛查、诊断和治疗工作，严格落实转会诊机制。科学扩大新生儿疾病筛查病种，优化新生儿疾病筛查转诊流程，加强筛查阳性病例召回、诊断、治疗、干预和随访，不断健全连续服务链条，重点提升及时诊断率和及时干预率，推动早筛、早诊、早治。

（五）重点疾病攻坚行动

8. 强化先天性心脏病等结构畸形防治。完善辖区防治先天性心脏病产前、产后一体化服务和多学科协作工作机制。区出生缺陷防治管理中心加强先天性心脏病筛查、诊断、治疗一体化服务工作管理，严格开展常态化区级质控评估，控制出生缺陷发生。落实常见结构畸形出生缺陷孕期筛查预警指征和预后评估指标体系，加强影像学诊断、遗传咨询、先天性心脏病预后分级及围产期风险评估，推进多学科诊疗协作，强化产儿科联合救治和术后康复服务。按照北京市要求，组织开展筛查、诊断、治疗一体化防治特色单位遴选。在夯实一体化服务、多学科会诊、人才培养、信息共享、质控评估机制基础上，定期组织开展复杂性先天性心脏病诊治病例分析研讨，预防和控制严重先天性心脏病发生，减少严重先天性心脏病所致新生儿死亡和婴儿死亡。

9. 强化先天性听力障碍等出生缺陷防治。对神经、消化、免疫、内分泌等系统常见功能性出生缺陷高风险夫妇提供遗传咨询与检测、产前诊断等服务，加强出生后治疗干预及随访。结合0-6岁儿童健康服务管理，强化0-6岁儿童听力障碍筛查，重点关注有听力高危因素或耳聋基因筛查未通过儿童，跟踪听力变化，加强迟发性耳聋的早期发现、诊断、治疗、康复服务。支持0-6岁儿童听力筛查、诊治技术相关临床研究及相关技术推广。儿童听力障碍诊治机构定期开展疑难病例讨论及学术交流、研讨，提高听力障碍儿童的咨询指导及语言发育障碍的早期识别能力，

为确诊儿童提供助听器精准验配、人工耳蜗植入等干预服务，强化听觉康复与语言训练。

10. 强化唐氏综合征等染色体病防治。各助产机构科学确定产前筛查方案，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，落实咨询指导、随访服务及高风险孕妇产前诊断，指导低风险孕妇规范进行孕产期保健，降低唐氏综合征发生率。规范开展致病性拷贝数变异等其他染色体病产前诊断，鼓励严重结构畸形胎儿进行遗传学检测以明确病因，规范知情告知和遗传咨询。

（六）服务质量提升行动

11. 健全出生缺陷防治质量管理体系。强化出生缺陷防治常态化质控，区出生缺陷防治管理中心加强婚前孕前保健、产前筛查诊断、新生儿疾病筛查诊治质量控制，发挥医疗质量控制和改进中心、临床检验中心等专家组作用，构建机构全覆盖、涵盖三级预防全流程、优质高效的出生缺陷防治质量管理体系。区出生缺陷防治管理中心完善出生缺陷防治服务质量管理方案，确定质量改进目标，加大质控力度，确定质量改进目标，并推进落实，至少每半年向区卫生健康委报送一次质量监测报告，提出政策建议。建立出生缺陷防治服务质量监测评价结果区级排名、通报机制，促进服务质量持续改进。推动出生缺陷防治服务质量行业标准实施。利用信息化手段，优化质控方法和措施。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。

12. 加强综合防治重点环节质量管理。规范病历书写，落实北京市制定的产前筛查与诊断的标准化病历模板，提升病历内涵质量和完整性、及时性。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及开展相关检测项目医学检验实验室的质量管理，对于第三方合作单位应当核实其资质能力并签署协议，明确责任。强化评估、咨询质量管理，提高评估、咨询科学性、规范性。加强会诊管理，提高多学科参与度，促进临床决策。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。加强对开展产前筛查诊断、新生儿疾病筛查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进行监督检查。加强婚前医学检查、产前筛查诊断等相关服务的综合监督执法，强化日常监管，确保有序开展。

（七）服务支撑保障行动

13. 加强多元机制保障。持续推进出生缺陷综合防治多元保障，完善政府保基本、个人保补充、多元广参与机制，加大宣传力度，扩大宣传告知范围。配合相关部门健全医疗保障制度与医疗服务项目价格动态调整机制。支持产前诊断中心、新生儿疾病筛查中心等机构参与医疗机构自行研制使用体外诊断试剂试点

申报。深入开展出生缺陷干预救助项目，提高出生缺陷患儿医疗保障水平。

14. 运用信息技术赋能。积极推进人工智能、大数据和 5G 技术在辅助出生缺陷疾病临床筛查诊断、数据管理和质量控制、远程医疗等方面创新和规范应用，提高服务水平。充分利用“云上妇幼”等妇幼健康信息平台，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，进一步提高监测统计、数据分析、风险预警等能力。

15. 发挥科技创新作用。发挥科技创新引领作用，加大出生缺陷防治科研支持力度。鼓励医疗机构积极开展基础研究，明确重大出生缺陷风险因素、致病因子和致病机制，促进出生缺陷疾病早期预警和监测，提高防控措施针对性。加强出生缺陷临床研究，支持诊治关键技术和适宜技术研发，发展新的防控和诊断靶点，推进诊断和干预窗口前移。发挥辖区优势资源和科研力量作用，积极推进出生缺陷防治领域科技创新和成果转化应用。

四、组织实施

（一）高度重视，加强组织领导

区卫生健康委各相关科室（部门）、区出生缺陷防治管理中心、有关医疗机构要高度重视，充分认识出生缺陷防治工作对推动妇幼健康高质量发展、提升出生人口素质的重要意义，强化政府部门、医疗机构、社会组织及新闻媒体等合作，动员社会力量

支持和参与出生缺陷防治工作。各相关单位、医疗机构要统筹安排部署，明确责任分工、细化实施细则，认真组织实施。通过重点工作绩效考核等多种方式，加强政策及措施落实。

（二）严格管理，加强监督指导

区卫生健康委相关科室要严格婚前医学检查、产前筛查、产前诊断等行政许可项目及相关人员准入，及时公布相关行政许可信息。将母婴保健专项技术相关内容纳入卫生健康年度“双随机”监督抽检计划，合理确定监督比例和抽查频次，对投诉举报多、有违法违规记录等情况的机构要加大抽查力度，依法依规处理违法违规行为。

（三）健全机制，加强总结评估

区出生缺陷防治管理中心加强对各项任务落实情况的动态跟踪和督促指导，对出生缺陷防治体系各环节开展质控评估，及时发现问题并督促改进，定期向区卫生健康委报送工作报告。区卫生健康委强化质控结果应用，将质控结果纳入母婴保健专项技术校验、随机抽查、绩效考核等工作，促进能力持续提升。各相关单位及时总结有效做法和典型经验报送区卫生健康委。

(此件公开发布)

北京市西城区卫生健康委员会办公室

2024年9月12日印发
