

上海市卫生健康委员会

沪卫妇幼便函〔2022〕4号

关于转发《国家卫生健康委办公厅 关于印发唐氏综合征等3种出生缺陷疾病 防治健康教育核心信息的通知》的通知

各区卫生健康委，市妇幼保健中心：

现将《国家卫生健康委办公厅关于印发唐氏综合征等3种出生缺陷疾病防治健康教育核心信息的通知》（国卫办妇幼函〔2022〕78号，见附件）转发给你们，供参考使用。

特此通知。

附件：国家卫生健康委办公厅关于印发唐氏综合征等3种出生缺陷疾病防治健康教育核心信息的通知

上海市卫生健康委员会办公室

2022年3月23日



国家卫生健康委员会办公厅

国卫办妇幼函〔2022〕78号

国家卫生健康委办公厅关于 印发唐氏综合征等3种出生缺陷疾病防治 健康教育核心信息的通知

各省、自治区、直辖市及新疆生产建设兵团卫生健康委：

为贯彻落实《健康中国行动（2019—2030年）》，推进妇幼健康促进行动，进一步加强出生缺陷防治社会宣传和健康教育，提升公众优生优育知识水平和健康素养，我委组织编写了唐氏综合征、血友病、先天性心脏病等3种出生缺陷疾病防治健康教育核心信息。现予印发，供各地参考使用。

附件：1.唐氏综合征防治健康教育核心信息

2.血友病防治健康教育核心信息

3.先天性心脏病防治健康教育核心信息

国家卫生健康委办公厅

2022年3月17日

办公厅

（信息公开形式：主动公开）

附件 1

唐氏综合征防治健康教育核心信息

一、唐氏综合征属严重的出生缺陷,是最常见的一种染色体疾病。

(一)唐氏综合征又称 21 三体综合征,是最常见的染色体非整倍体异常,由人体细胞第 21 号染色体多一条所致。

(二)唐氏综合征患者存在严重、不可逆的智力障碍,生活不能自理,长期需要人照顾,常被称为“唐氏儿”“唐宝宝”。

二、适龄生育可降低唐氏综合征发生风险。

(一)唐氏综合征的发生率为 $1/800 \sim 1/600$,由生殖细胞减数分裂时第 21 号染色体不分离所致,高龄母亲的卵子老化是发生染色体不分离的重要原因。

(二)唐氏综合征的发生风险与母亲分娩年龄有关,随着母亲年龄增大而增高,父亲的高龄会增加后代发生其他遗传病的风险。提倡适龄生育,避免高龄妊娠。

三、唐氏综合征主要表现为智力障碍、生长发育迟缓和特殊面容。

(一)唐氏综合征患者出生时即有明显的特殊面容,如睑裂小、眼距宽、鼻梁低平、耳位低等,常张口伸舌,流涎多。

(二)大部分患儿存在不同程度的智力障碍,生长发育迟缓,并

可伴有先天性心脏病等多种畸形,建议唐氏儿出生后常规接受超声心动图检查。

(三)诊断唐氏综合征需要进行遗传学检查,通过染色体核型分析等检查手段确诊。

四、产前筛查和产前诊断是预防唐氏综合征的有效方法。

(一)唐氏综合征由染色体异常所致,目前尚无根治方法,应积极预防发生。

(二)孕妇在做好孕期保健的基础上,常规接受产前筛查及必要的产前诊断,对孕期发现的唐氏儿及时干预,是预防唐氏综合征的有效方法和重要策略。

五、每对夫妇都有孕育唐氏儿的可能,适龄孕妇也应常规接受唐氏筛查。

(一)唐氏综合征的发生大多数为偶发性,适龄孕妇也应知情选择进行唐氏综合征产前筛查(简称唐氏筛查),评估唐氏儿的妊娠风险。

(二)目前被普遍接受的孕妇外周血唐氏筛查包括血清学筛查和孕妇外周血胎儿游离DNA检测(又称无创DNA检测,NIPT)。血清学筛查分为孕早期(孕9~13+6周)筛查和孕中期(孕15~20+6周)筛查,筛查结果分为高风险、临界风险和低风险。无创DNA检测的适宜孕周为12~22+6周,筛查结果分为高风险和低风险。

六、血清学唐氏筛查结果可疑异常的孕妇,应到有资质的医疗机构接受产前诊断。

(一)血清学唐氏筛查高风险的孕妇需接受遗传咨询和产前诊断,根据产前诊断结果,采取针对性医学干预措施。

(二)血清学唐氏筛查临界风险的孕妇建议到有资质的医疗机构,接受遗传咨询,知情选择无创 DNA 检测。

(三)产前诊断属母婴保健专项技术,开展产前诊断的医疗机构和技术人员需要审批许可,孕妇应到有相应资质的医疗机构接受产前诊断及无创 DNA 检测。

七、无创 DNA 检测仅是一种筛查方法,不能替代产前诊断。

(一)无创 DNA 检测是通过检测孕妇外周血中胎儿游离 DNA 片段,评估胎儿患唐氏综合征等常见染色体异常的风险。

(二)无创 DNA 检测是针对目标疾病进行风险评估、介于血清学筛查和产前诊断之间的一种高精度筛查手段,不能替代产前诊断。

(三)无创 DNA 检测结果不能作为终止妊娠的依据,检测结果高风险者,需接受介入性产前诊断及后续遗传咨询。

八、血清学唐氏筛查或无创 DNA 检测低风险孕妇,仍需常规接受产前检查、超声检查等孕期保健服务。

(一)由于血清学筛查及无创 DNA 检测均存在不同程度的假阴性,低风险者仍有孕育唐氏儿及其他染色体异常患儿的可能。

(二)唐氏儿有时伴有部分超声软指标异常或结构异常,如颈

项透明层(NT)增厚、心脏畸形等,因此唐氏筛查或无创 DNA 检测低风险孕妇应做好孕期保健,常规接受产前检查及胎儿超声检查等,如有异常应及时进行介入性产前诊断。

九、高风险人群应在孕前接受遗传咨询,怀孕后直接进行产前诊断。

(一)有以下情形的高风险人群,应在孕前到医疗机构接受遗传咨询及生育指导:高龄妊娠、家族成员中有遗传病患者、染色体异常携带者、分娩过遗传病或出生缺陷儿、有反复流产或死胎等不良孕产史、接触致畸物质和有害环境等高危因素,等等。

(二)高风险人群怀孕后,应到有资质的产前诊断机构接受遗传咨询及产前诊断服务,必要时对胎儿进行染色体核型分析等遗传学检查。

十、唐氏综合征父母再生育唐氏儿的风险高于正常人群,需在遗传咨询基础上科学安排生育计划。

(一)唐氏儿中大多男性无生育能力,仅少数女性有生育能力,但其子代染色体异常发病几率高。

(二)唐氏儿父母再生育前应到有资质的医疗机构接受遗传咨询及生育指导,并进行染色体检查。随着辅助生殖技术的发展,胚胎植入前遗传学检测(PGT)为夫妻双方存在染色体异常的这类家庭孕育健康宝宝提供了一种选择。

(三)胚胎植入前遗传学检测(PGT)俗称“第三代试管婴儿”,是针对携带某些已知遗传病基因的夫妇,在体外受精技术的基础

上,从囊胚中选取部分细胞作为样本进行遗传学检测,筛选不携带致病基因的胚胎进行移植的辅助生殖技术。

十一、唐氏儿应定期接受儿童保健服务,常规进行预防接种。

(一)唐氏儿可以接种所有常规疫苗,合并重症慢性疾病及神经系统疾病的患儿病情稳定后,可按计划接种疫苗。唐氏儿接种减毒活疫苗需慎重。

(二)唐氏儿免疫力较低,需要做好儿童保健,注意预防感染,如伴发先天畸形,可考虑手术矫治。

十二、需要采取包括医疗和社会服务在内的综合措施,提高唐氏综合征患者社会生活能力。

(一)需要采取综合措施,对唐氏综合征患者进行耐心教育和培训,提高患者生活质量及其社会适应能力。

(二)多数省份已将为适龄孕妇提供包括唐氏筛查在内的产前筛查与诊断纳入当地民生政策,一些慈善救助组织也积极参与宣传教育、患儿救助等相关工作,详情请到当地医疗机构和卫生健康行政部门咨询。

(三)2011年联合国大会将3月21日定为“世界唐氏综合征日”,并从2012年起每年举办相关活动,提高公众对唐氏综合征的认识,倡导全社会尊重善待唐氏综合征患者。

血友病防治健康教育核心信息

一、血友病是一组凝血因子缺乏导致的遗传性出血性疾病，常表现为自发性出血或轻度外伤后出血不止。

(一)血友病是一组凝血因子缺乏导致凝血功能障碍的遗传性出血性疾病，也是严重危害健康的出生缺陷疾病。

(二)血友病主要表现为自发性出血或轻度外伤后出血不止、血肿形成及关节出血。负重关节如膝、踝关节及肌肉的反复出血可导致关节肿胀、肌肉坏死，进而引发关节畸形、肌肉萎缩，甚至肢体残疾。

二、血友病分为血友病 A 和血友病 B，其中血友病 A 最常见。

(一)根据缺乏的凝血因子的种类不同，血友病主要分为血友病 A 和血友病 B 两类，分别为凝血因子Ⅷ和凝血因子Ⅸ缺乏所致。临床上血友病 A 最常见，占比约 80%~85%。

(二)根据体内凝血因子活性水平，临床上又将血友病分为轻型(因子活性 $>5\% \sim 40\%$)、中型(因子活性 $1\% \sim 5\%$)和重型(因子活性 $<1\%$)。血友病患者的出血及并发症的严重程度与其凝血因子活性水平相关。

三、血友病属性染色体连锁隐性遗传，发病与性别有关，一般男性患病，女性多为致病基因携带者。

(一)血友病是 X 染色体连锁的隐性遗传病，由位于 X 染色体

上的凝血因子基因突变引起,遗传规律是女性传递、男性发病,男性传递、女性携带。

(二)男性仅有一条 X 染色体,该染色体上的基因发生突变就可能出现临床症状,即为血友病患者;女性有两条 X 染色体,一条染色体上的基因发生突变,另一条没有突变,一般没有临床症状,即为血友病基因携带者。

四、儿童自幼反复关节肿痛是血友病的常见表现,需要高度重视。

(一)血友病患者常自幼年发病,不一定有明确的家族史,关节肿痛是其常见表现之一,容易因认识不足被误诊。

(二)儿童特别是男性儿童反复出现不明原因的关节肿痛及活动障碍,尤其是活动后发作,要高度重视,及时就医,避免漏诊和误诊。

五、高风险人群应在孕前、产前主动接受遗传咨询、基因检测和产前诊断等服务。

(一)血友病患者、致病基因携带者及有血友病孕产史或家族史的夫妇应在孕前到有资质的医疗机构,接受遗传咨询及生育指导,进行基因检测和妊娠风险评估,怀孕后尽早进行产前诊断,明确胎儿是否携带血友病致病基因,评估胎儿患病风险。

(二)在遗传咨询和知情选择的基础上,根据产前诊断结果,针对确诊孕育血友病胎儿的孕妇实施针对性医学干预措施。

(三)女性血友病患者极少,怀孕后应在多学科医师指导下,制定科学的妊娠分娩计划,做好孕产期保健和健康管理,整个孕产期

进行凝血因子替代治疗。

六、有孕育血友病儿风险的生育家庭,可选择胚胎植入前遗传学检测技术助孕。

(一)胚胎植入前遗传学检测(PGT)俗称“第三代试管婴儿”,是针对携带某些已知遗传病基因的夫妇,在体外受精技术的基础上,从囊胚中选取部分细胞进行遗传学检测,筛选不携带致病基因的胚胎进行移植的辅助生殖技术。

(二)有孕育血友病儿风险的生育家庭可选择胚胎植入前遗传学检测(PGT)技术,筛选不携带致病基因的胚胎,孕育健康宝宝,前提是父母已经明确了所携带的致病基因类型。

七、凝血因子替代治疗是最有效的止血和预防出血的措施。

(一)血友病与生俱来、伴随终生,目前尚无成熟的根治方法,治疗上以凝血因子替代疗法为主,预防损伤后出血尤其是颅内出血极为重要。

(二)根据输注凝血因子时机的不同,替代治疗分为出血后紧急输注凝血因子的按需治疗和出血前规律输注凝血因子的预防治疗两类。

八、预防治疗是儿童血友病的首选治疗方法,早期持续性、个体化的规范治疗至关重要。

(一)预防治疗又称规律性替代治疗,是出血前有规律地替代治疗,保证凝血因子维持在一定水平,以预防出血和关节损伤、降低致残率。提倡重型血友病患者接受预防治疗。

(二)血友病治疗策略和目标为有效防治出血及相关并发症,治疗的关键在于早期持续性、个体化的规范治疗,以改善预后,降低致残率。

九、血友病患者发生急性出血时,应及早就近接受专业救治,并坚持 RICE(“冷静高压”)原则先行自我救助。

(一)血友病患者发生关节或肌肉急性出血时,应在自我救助的同时,及早就近就便前往医疗机构接受专业救治或进行家庭治疗,尽早有效处理出血,避免并发症的发生。

(二)RICE 原则是急性出血时进行凝血因子替代治疗的重要辅助处理措施,也是先行自我救助必须坚持的基本原则,具体为:“Rest”(制动)受伤后立即停止运动,让受伤部位静止休息,防止重复损伤和加重损伤;“Ice”(冷敷)受伤部位马上冰敷,以减轻炎症反应和肌肉痉挛,缓解疼痛、抑制肿胀;“Compression”(加压)对受伤部位使用弹力绷带等进行适当加压包扎,减少出血渗出,缓解肿痛;“Elevation”(抬高)抬高受伤部位,利于血液回流,减少出血渗出,减轻肿痛。

(三)为了便于记忆,RICE 原则常被业界简化为“冷静高压”四字口诀,其中“冷”表示局部冷敷、“静”表示制动静养、“高”表示抬高患肢、“压”表示加压包扎。

十、血友病患者应在血友病诊疗中心接受多学科诊疗与随访管理,在医生指导下进行有计划的家庭治疗。

(一)多数省份已建立血友病分级诊疗体系和血友病诊疗中

心,血友病患者应就近就便到血友病诊疗中心接受由多学科医护人员组成的综合关怀团队的规范诊疗与随访管理。

(二)家庭治疗是血友病患儿在发生出血后自行或由家属输注凝血因子及在家庭完成护理康复的总称。除病情不稳定和3岁以下婴幼儿外,血友病患者应在多学科医师指导下进行有计划的家庭治疗,患者及其家属应接受相关教育和培训,熟知RICE原则等急性出血处理方法。

十一、血友病患者应做好预防接种和日常保健,保持均衡营养,适当参加运动。

(一)血友病患者可以常规接种各类疫苗,建议接种当天给予凝血因子预防治疗后再接种;注重牙齿和牙龈保健,防止龋齿和牙龈疾病导致出血;培养良好饮食习惯,合理膳食,均衡营养,控制体重。

(二)血友病患者可适当参加体育锻炼和户外活动。运动前可预防性输注凝血因子,运动中注意保护,预防磕碰、摔伤,避免剧烈或易致损伤的运动。户外活动要随身携带紧急止血药物和物品,确保安全。

十二、血友病患者应尽量避免肌肉注射和外伤、手术,禁服阿司匹林或其他非甾体类抗炎药。

(一)血友病患者应增强自我保护意识,减少和避免拔牙、肌肉注射及外伤,禁用阿司匹林、非甾体类抗炎药及其他可能影响血小板聚集的药物。

(二)血友病患者应尽量避免各种手术和有创操作,如必须手术时应主动告知医务人员,并进行凝血因子替代治疗。

十三、血友病已纳入多项救治保障政策,详情请到当地医疗机构和卫生健康行政部门咨询。

(一)国家已将血友病纳入第一批罕见病目录、儿童血液病救治保障管理和大病集中救治范围,将相关治疗药物纳入国家医保目录,并建立完善全国罕见病诊疗协作网,加强血友病患者的规范诊疗、救治保障和管理。

(二)中华慈善总会、中国妇女发展基金会等慈善组织积极参与宣传教育、患儿救助等相关工作,合力提高血友病患儿救助保障水平,详情请到当地医疗机构和卫生健康行政部门咨询。

(三)1989年世界血友病联盟将每年4月17日设定为“世界血友病日”,旨在唤起全社会对血友病的认知和关注,并积极为血友病患者提供支持和帮助。

先天性心脏病防治健康教育核心信息

一、先天性心脏病是最常见的一类出生缺陷疾病。

(一)先天性心脏病简称先心病,是胚胎期心脏及大血管发育异常所致的先天畸形,是儿童最常见的心脏病。

(二)多年来,先心病一直位居围产期出生缺陷高发病种首位,是造成新生儿和婴幼儿死亡的主要原因。

二、先心病与遗传和环境因素有关,建立健康生活方式,有助于降低先心病发生风险。

(一)多数先心病患者的病因尚不清楚,发病主要由遗传、环境及二者相互作用所致。

(二)孕妇高龄妊娠、接触放射线等有毒有害物质、罹患糖尿病等代谢性疾病,孕早期风疹等病毒感染、服用致畸药物、缺乏叶酸等都可能与先心病的发生有关。

(三)注重孕前及孕期保健,做好高危因素筛查,积极预防病毒感染,避免与发病有关的因素接触,保持健康生活方式等对预防先心病具有积极意义。

三、先心病常分为简单型和复杂型,临床表现及预后因病情的严重程度不同差异较大。

(一)简单型先心病通常指心脏畸形简单、疗效及预后良好的

心脏缺陷。如单纯的室间隔缺损、房间隔缺损、动脉导管未闭等。

(二)复杂型先心病通常指心脏畸形复杂的心脏缺陷。随着对先心病认识的深入和诊治技术的进步,部分复杂型先心病经及时治疗也可获得较好疗效及预后,如轻型法洛四联征等;但仍有部分复杂型先心病治疗难度大、疗效及预后欠佳,或无法实现解剖学及功能矫治,可能需要多次手术治疗。

(三)先心病的临床表现主要取决于心脏畸形的严重程度和血流动力学改变。轻症者可无明显表现,或逐渐表现出生长发育迟缓、活动耐受力下降、反复呼吸道感染等症状;重症者可在出生后表现为气促、多汗、喂养困难、发绀、生长受限等症状。

四、高风险人群应在孕前接受遗传咨询,孕期常规接受胎儿心脏超声检查。

(一)先心病的常见高危因素主要有三类:一是母体因素,如病毒感染、患糖尿病、致畸药物暴露、高龄妊娠等;二是家族因素,如既往有先心病胎儿或患儿妊娠史,父母、同胞、(外)祖父母等亲属有先心病或先心病相关遗传综合征家族史;三是胎儿因素,如产前超声筛查可疑心脏畸形、颈项透明层(NT)增厚、心脏以外器官畸形、胎心率异常等。

(二)有上述高危因素的高风险人群应在孕前主动接受针对性的遗传咨询及生育指导,孕期常规接受颈项透明层(NT)检查、胎心音检查、胎儿超声心动图等检查,做好围产期先心病筛查和孕产期保健。

五、孕妇应结合孕产期保健,常规接受胎心音检查和胎儿心脏超声筛查。

(一)胎心音检查是早期发现胎儿心脏心率异常的重要手段,是胎儿先心病筛查的重要措施之一。

(二)孕妇应常规接受产前超声检查,怀疑胎儿心脏畸形者建议进行系统超声检查和胎儿超声心动图检查。胎儿超声心动图最佳检查时机为孕 20~24 周。

六、孕期发现胎儿先心病者,应常规接受遗传咨询及遗传学检查,排除遗传相关因素所致先心病。

(一)部分先心病与遗传因素相关,染色体病、基因组病及部分单基因病可伴发先心病等先天畸形。

(二)产前发现胎儿先心病,建议接受进一步的介入性产前诊断排除染色体异常、遗传综合征等遗传相关因素,同时接受系统产前超声检查排除其他畸形。

七、孕期发现胎儿先心病者,应及早寻求专业咨询和多学科会诊,接受产前产后一体化管理。

(一)孕期发现胎儿先心病的孕妇,应及早寻求多学科会诊和产前咨询,接受多学科评估和产前产后一体化管理,并在多学科医师指导下,作出合适的妊娠决策,制定科学的妊娠计划,必要时采取针对性医学干预措施。

(二)极少数患先心病的胎儿在妊娠中晚期可逐渐加重并导致预后不良或危及生命,可在有经验且接受过正规培训的多学科医

师指导下,权衡利弊风险,经孕妇及其家属知情同意,选择胎儿心脏介入治疗(又称胎儿宫内介入治疗,FCI),及早阻断病情进展,以期改善远期预后。

八、多数先心病通过及时有效治疗可以获得良好预后,和正常人群一样生活、学习、工作。

(一)大多数先心病是简单型先心病,通过及时治疗可以获得满意疗效和良好预后;少数先心病不需要治疗,可以自愈,但需要进行严格的专科评估与监测随访;部分极危重新生儿先心病需在新生儿期急诊手术治疗。

(二)先心病患者应在专科医师指导下,到具备先心病诊疗条件的医疗机构或诊疗中心,根据病情和个体情况,选择适宜时机进行手术或介入治疗。

九、新生儿出生后应及时接受先心病筛查,结果阳性者需做心脏超声检查明确诊断。

(一)新生儿先心病筛查项目是通过心脏听诊和经皮脉搏血氧饱和度测定(又称“双指标法”),为出生后6~72小时的新生儿开展先心病筛查,结果阳性者需要通过超声心动图检查确诊,并做进一步的评估、决策和治疗。

(二)鉴于先心病的复杂性、筛查技术的局限性及漏筛的可能性,筛查结果阴性者,除常规体检外,如出现呼吸急促、发绀、多汗、反复肺炎、体重不增加等情况,应及时就医检查。

(三)对于高海拔地区和偏远地区,建议常规进行学龄前儿童

超声心动图筛查。

十、先心病患儿应定期接受随访观察,病情稳定者可常规接种各类疫苗。

(一)先心病患儿应在专科医师指导下,常规接受包括预防接种在内的儿童保健服务和专科随访观察,适当运动,加强营养,避免感染。

(二)生长发育良好、无临床症状、心功能正常的未经治疗患者,以及介入治疗后或手术治疗后3个月复查心功能无异常者,可在专科医生指导下常规进行预防接种。

(三)有以下情形之一的先心病患者,建议暂缓预防接种:有心功能不全、严重肺动脉高压等并发症;需多次住院手术的复杂发绀(紫绀)型先心病;合并免疫缺陷、感染、严重营养不良、免疫抑制剂使用等需要专科评估的情形。

十一、有生育计划的先心病患者应在多学科医师指导下,进行妊娠风险评估,科学制定妊娠分娩计划。

(一)妊娠和分娩均可引发血容量增加和血流动力学改变,增加心脏负担,增大心力衰竭等并发症的发生风险。因此,准备怀孕的先心病患者应在多学科医师指导下,根据病情、预后等情况,接受遗传咨询和妊娠风险评估,审慎考虑生育计划。

(二)病情较轻、心功能良好、妊娠风险低级别者,可在多学科医师指导和严密监测随访下妊娠,做好孕产期保健,选择适宜分娩方式。若妊娠早期出现肺动脉高压、严重并发症等情况,建议在多

学科医师指导下,及时采取医学干预措施。

(三)有可能行矫治手术、准备怀孕的先心病患者,建议孕前进行手术或介入治疗,术后进行妊娠风险评估,在充分了解病情及妊娠风险的情况下再妊娠。

十二、先心病已纳入多项救治保障政策范围,详情请到当地医疗机构和卫生健康行政部门咨询。

(一)先心病已纳入国家重特大疾病医疗救助及大病集中救治范围,多数省份已将为孕妇提供胎儿超声筛查在内的产前筛查与诊断、实施先心病患儿救助项目等纳入当地民生政策,减轻群众就医负担。

(二)中国红十字基金会等慈善组织积极参与宣传教育、患儿救助等相关工作,合力提高先心病患者救助保障水平,详情请到当地医疗机构和卫生健康行政部门咨询。

