# 保障优生 准爸妈该做些什么

■中国预防出生缺陷日



9月12日是预防出生缺陷日,今年活动主题是:关注孕期营 养,孕育健康未来。旨在引导育龄人群和孕产妇增强营养健康 意识,掌握营养健康及出生缺陷防治知识,践行健康生活方式, 科学孕育健康新生命。

## 什么是出生缺陷?

"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。出生缺陷可由染色 体畸变、基因突变等遗传因素或环境因素引 起,也可由这两种因素交互作用或其他不明原 因所致,通常包括先天畸形、染色体异常、遗传 代谢性疾病、功能异常(如盲、聋等)。出生缺 陷的疾病种类繁多,已知的至少有8000种。 严重出生缺陷是导致胎儿流产及婴儿出生一 年内死亡或致残的主要因素。

对于大部分严重先天性疾病来说,疾

病是致死、致畸、致残的, 治疗仅仅是对症的,是 姑息的,甚至是无药可 治的。因此,对于出生 缺陷,预防远比治疗 更重要、更有效。目 前,我国已建立并 逐渐完善出生缺 陷的三级预防 体系。

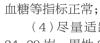


### 做好三级预防

一级预防是指在孕前通过健康教育、合理 营养、孕前保健、遗传咨询及携带者筛查等综 合干预,减少出生缺陷的发生。

#### 重点做 4 件事:

- (1)婚前检查别省略:免费婚检能查遗传 病史、传染病(如乙肝、梅毒),比如发现双方 都是地中海贫血携带者,可提前做生育指导;
- (2)遗传咨询要重视:家族有遗传病、既 往生过缺陷儿的夫妻, 找专业医生评估风险, 制定备孕方案;
- (3)孕前保健做到位:女性提前3个月吃 叶酸(每天 0.4mg,吃到怀孕后 3 个月);夫妻 一起戒烟戒酒、规律作息,避免接触毒物和放 射性物质;备孕前做一次全面体检,确保血压、



(4)尽量适龄生育:女性 24~29岁、男性 25~35岁是最 佳生育期,避开高龄风险。

二级预防 是指在孕期通过产前筛查和产 前诊断,早期识别严重的先天缺陷,减少出生 缺陷儿出生。

#### 重点筛查项目:

- (1)孕11~13周+6天:查胎儿颈项透 明层厚度(NT),初步评估胎儿染色体异常
- (2)孕15~20周:中孕期唐氏筛查,评估 胎儿 21-三体、18-三体、开放性神经管畸形 等的发生风险:
- (3)孕20~24周:胎儿大排畸(三级超 声),系统排查胎儿心脏、脑部、四肢等全身各 器官是否有结构畸形:NT 增厚、唐氏筛查高风 险,高龄、或有遗传病家族史的孕妇,需进一步 做无创 DNA(准确率高、无创伤)或羊水穿刺 (确诊性检查,流产风险约千分之一),明确胎 儿是否异常。

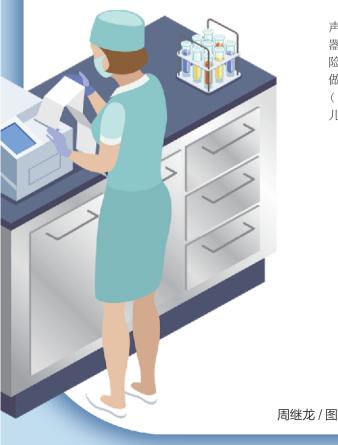
三级预防 是指在新生儿期,早期筛查、诊 断和尽早治疗可以避免或减轻致残,提高患儿 的生活质量。

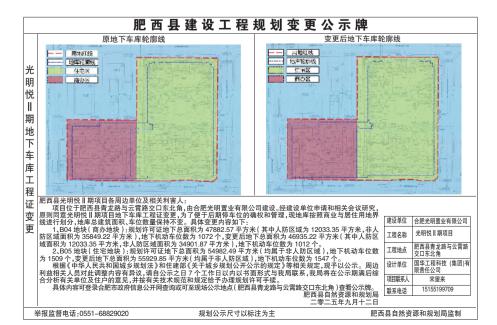
#### 杳漏补缺:

- (1)新生儿必查项目:出生后,医院会采 足跟血筛查苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减 退症等(这些病早发现,靠饮食控制或吃药就 能避免智力残疾);同时做听力筛查、先天性心 脏病筛查(如心脏听诊);
- (2)早干预效果好:若筛查出问题,比如 先天性心脏病,尽早手术治疗;听力障碍患儿 及时戴助听器或人工耳蜗,配合语言训练,多 数能正常生活。

孩子是祖国的未来,孩子的健康牵动着每 个家庭的心。关注生命的起点,预防出生缺陷 的发生,不仅是医务人员的使命,更需要全社 会聚焦,共同参与到预防出生缺陷中来,用爱 创造健康生命,为宝宝打造一个无"陷"未来。

综合





传真:0551-65179655 办公室:0551-65179710 总编办:0551-65179615 新闻中心:0551-65179651 广告中心:0551-65179727 发行部:0551-65179700