世界卫生组织

执 行 委 员 会
第一二六届会议
临时议程项目 4.7

EB126/10
2009 年 12 月 3 日

出生缺陷

秘书处的报告

1. 执行委员会在 2009 年 5 月第 125 届会议上审议了关于出生缺陷的议程项目[1]。执委会注意到专题报告[2]，但推迟至本届会议进一步讨论由中国、印度和大韩民国提出的一项决议草案。本报告修订了前份报告，反映了执委们发表的意见。文件 EB126/10 Add.1 载有执委会最初审议的决议草案，其中反映了执委们发表的意见和提出的建议。

2. 本报告的用意是协助讨论出生缺陷，阐述其定义、流行病学、疾病负担以及预防和治疗干预措施，并说明可以如何将这些干预措施纳入现有的卫生服务中。

定义

3. 在《疾病和有关健康问题的国际统计分类》第十次修订本（ICD10）中，题为“先天性畸形、变形和染色体异常” 的第十七章包括了出生缺陷。先天性代谢障碍和源于产前血液病等出生缺陷载于其它章。可将出生缺陷定义为出生时存在包括代谢障碍在内的结构性或功能性异常。先天性疾病被视为具有同样定义，这两个术语被交替使用[3]。《疾病和有关健康问题的国际统计分类》第十一次修订本为审查现有条目提供了机会。

4. 不管采用何种定义，出生缺陷可以造成自然流产和死产，是尚未获得足够重视的导致新生儿和 5 岁以下儿童死亡和残疾的一项重大原因。它们可以危及生命，导致长期残疾，从而对个人、家庭、卫生保健系统和社会造成不利影响。

---

[1] 见文件 EB125/2009/REC/1，第二次会议摘要记录第 1 节。
[2] 文件 EB125/7。
[3] “出生缺陷和血红蛋白病的管理：世卫组织和 March of Dimes 基金会联合会议的报告”，瑞士日内瓦，2006 年 5 月。

出生缺陷与全球新生儿和儿童死亡率

5. 先天性疾病是常见疾病。据世卫组织估计，2004 年期间，全世界因先天性异常而死亡的人数约为 260 000 人，占所有新生儿死亡病例大约 7%[1]。在总体死亡率较低的地区，先天性疾病是极为显著的一项死亡原因。例如，在世卫组织欧洲区域，高达 25%的新生儿死亡病例是先天性异常所致。

6. 关于基因或环境因素造成出生时患有严重先天性疾病的儿童数目，目前并无可靠的估计数据。最常见的严重先天性疾病为先天性心脏缺陷、神经管缺损和唐氏综合征。《疾病和有关健康问题的国际统计分类》第十次修订本中先天性异常定义未包含的血红蛋白病（包括地中海贫血和镰状细胞病）以及葡萄糖六磷酸脱氢酶缺乏症占所有先天性疾病的 6%。

7. 关于先天性疾病的发病率和死亡率，仍存在相当多的不确定因素，在死亡记录不全的国家中尤其如此。但这些数字表明，为了努力实现千年发展目标 4 规定的指标，即在 1990 年至 2015 年期间将 5 岁以下儿童死亡率减少三分之二这一指标，需要处理与先天性异常有关的发病率和死亡率问题。

造成出生缺陷的通常原因

8. 出生缺陷是可能由单基因缺陷、染色体异常、多因子遗传、环境致畸因子、微量营养素缺乏引起的各种先天性疾病。在中、低收入国家中，孕产妇受梅毒和风疹等感染是导致出生缺陷的一项重要原因。孕产妇患糖尿病、碘和叶酸缺乏症、接触药品和包括酒精和烟草在内的休闲毒品、某些环境化合物以及高剂量辐射是导致某些出生缺陷的其它因素。

预防

9. 鉴于出生缺陷的原因多种多样，需要采取一系列预防措施。源于环境因素的大多数出生缺陷可以通过公共卫生措施加以预防，例如预防性传播疾病，颁布妥善管理有毒化合物（如某些农药）的法律，接种风疹疫苗，使用微营养素（碘和叶酸）强化基本食品。可以针对生命的不同阶段采取预防措施（见附件）。

[1] 《全球疾病负担：2004 年最新情况》。日内瓦，世界卫生组织，2008 年。

10. 孕前保健的目的是，在刚怀孕时和怀孕初期，确保妇女及其伴侣最佳的生理和心理健康，以促进正常妊娠和婴儿健康。通过孕前保健，可以及时采取初级预防措施，预防致畸因子导致的出生缺陷（包括先天性梅毒和风疹造成的出生缺陷）、碘缺乏症引起的缺陷、神经管缺损（可能还有其它畸形）以及与孕产妇年龄相关的染色体异常（如唐氏综合征）。及时发现家族遗传病风险，筛查携带者并提供遗传咨询，可以协助夫妇在面临已知风险的情况下限制家庭规模。

11. 为开展孕期预防，需要识别和管理风险。为此采取的一些干预措施和服务可能会引起伦理、法律和社会问题，并可能带来费用问题。这类服务包括产前筛查和出生缺陷诊断，选择性终止妊娠，以及提供咨询服务。微创侵入性筛查方法目前已用于检测孕产妇血清中的一些代谢物。生化指标异常也与胎儿组织缺陷有关，例如唐氏综合征、神经管缺损以及开放性腹壁缺损。对先天性疾病的生化筛查，如果与对颈部透明带的超声波筛查和其它超声波评估同步进行，即可提高孕早期检出率。在孕中期超声检测有助于发现重大的结构性缺陷。

检测、治疗和护理

12. 新生儿先天性疾病筛查有助于先天性疾病的早期发现、治疗和护理。新生儿筛查规划（对所有新生儿进行身体检查，筛查先天性甲状腺机能低下、苯丙酮尿症、镰状细胞病和葡萄糖六磷酸脱氢酶缺乏症）以及培训初级医务人员，将促进诊断和适当转诊治疗患有先天性疾病的婴儿。在多数卫生系统中，由训练有素的初级医务人员对所有新生儿进行身体检查是切实可行的，由此可以发现许多出生缺陷（包括构成早期高死亡风险的心血管缺陷）和将患儿转诊。

13. 治疗出生缺陷取决于可获得的卫生保健水平，包括医疗、手术、康复和适当的姑息治疗。

14. 可对包括一些常见的功能性单基因缺陷在内的若干出生缺陷进行有效的挽救生命的治疗。例如，治疗因缺乏葡萄糖六磷酸脱氢酶和因 Rh 因子不相配而引起的新生儿黄疸以及先天性甲状腺机能低下、镰状细胞病、地中海贫血、血友病、纤维囊肿和其它先天性代谢障碍。其它的治疗方法包括宫内治疗和产后手术矫正。正在几个选定的中心针对一些病症（例如先天性隔疝、先天性心脏病变、脊髓脊膜膨出以及双胎输血综合征）研究和评估这些治疗方法。

15. 手术是出生缺陷儿童所需治疗服务的一项重要的、但在很大程度上未获重视的内容。60%以上的出生缺陷儿童存在单器官、单系统或单肢先天性畸形。可以通过具有成本效益的手术矫正很多出生缺陷，以挽救生命，并改善长期预后。例如，可针对简单的先天性心脏缺陷、唇腭裂、畸形足、先天性白内障以及胃肠道和泌尿生殖系统异常等施行手术。

16. 对新生儿期后显示损伤的患者，也需要适当治疗。这包括早期发现和治疗生理、心理、智力或感官缺陷。提供保健和康复服务也很重要，以支持受影响儿童的参与和融入。

17. 经适当培训后，初级卫生保健人员可以向出生缺陷儿童提供基本保健。他们可以发现出生缺陷，诊断常见问题，并确定相关残疾。这有助于在考虑到家庭和社区环境以及现有医疗服务的情况下，提供初级基本治疗和辅导。如果无法在初级保健层次进行诊断，可考虑转诊，以获得专科服务。

对服务的影响

18. 为预防和治疗出生缺陷提供服务和采取干预措施应是现有卫生保健服务的一部分，尤其是在孕产妇和儿童卫生领域。应在向患者尽可能提供最佳治疗和护理的同时，实行包括教育、孕前保健、人口筛查、遗传咨询和诊断服务在内的预防战略。此项战略必须作为连续不断的孕产妇和儿童卫生领域干预措施的一部分，提供出生缺陷预防和保健服务。根据国家的卫生保健能力情况，服务范围应超越初级卫生保健领域，扩大到二级和三级卫生保健，涵盖产科、儿科、外科、化验和放射服务，并在有条件的情况下提供临床遗传学服务。

19. 为了有效提供出生缺陷预防和治疗服务，必须有专门的临床和诊断服务以及能够利用这些服务的初级保健系统。需要具备医学遗传学、小儿外科、影像和胎儿医学领域的核心专业知识，并可以扩展这些知识以满足需要。需提供细胞遗传学和基于 DNA 的诊断服务，以补充常规实验室（血液、微生物和生化）服务。提供这些服务可能需要一个渐进过程。随着时间的推移，这些新技术将促进以更有效和更具成本效益的方式提供服务。

20. 鉴于重点病症、社会结构、文化习俗和卫生保健能力多种多样，各国需要能够考虑一系列可提供的服务，评估费用和相对有效性，以便作出选择和确定实施顺序。但目前尚无有系统的指导意见。世卫组织秘书处可以发挥重要作用，找到成功的模式，并向公共卫生政策制定者提供连贯一致的社区遗传学信息。

可以采取的行动

21. 可在国家级采取若干行动，支持开展出生缺陷的预防和治疗服务。为开展预防工作，需将基本公共卫生服务（包括孕产妇和儿童卫生服务）纳入卫生系统。所建议的许多服务和干预措施是低收入和中等收入国家能够提供的，此外，根据需要和资源情况，还可增添其它服务和干预措施。

22. 国家预防和治疗出生缺陷规划的基本内容是：

(a) 决策者作出承诺和提供足够的管理支持。

(b) 建立适当的专科临床和实验室服务核心网络，并可以根据需求扩充这些服务。

(c) 将出生缺陷的预防和治疗方法纳入初级卫生保健，其中应重视孕产妇和儿童卫生。

(d) 为卫生保健人员尤其是初级卫生保健人员提供教育和培训。

(e) 针对大众和特定的高风险群体实施卫生教育规划。

(f) 建立有效的机制促进患者 - 家长后援组织的发展，并与这些组织合作，以照护有出生缺陷的人及其家人。

(g) 为制定适合当地人口的服务，确定与此有关的伦理、法律、宗教和文化问题。

(h) 发起和监督新生儿筛查、婚前/孕前筛查和孕期筛查等人口筛查规划。

(i) 建立出生缺陷的适当监测系统[1]。

23. 需要提供技术指导，协助建立或加强国家出生缺陷控制规划。以下是国际社会需采取的重点行动：

[1] 可以通过与现有的出生缺陷监测系统进行合作，支持这方面的工作。现有的出生缺陷监测系统包括国际出生缺陷监测和研究信息交换所(ICBDSR)，其成员有拉丁美洲合作研究先天畸形项目（ECLAMC）、获得世卫组织支持的颅面畸形数据库和欧洲先天异常登记系统（EUROCAT）。

(a) 解决目前在环境因素造成的出生缺陷和结构性出生缺陷导致的卫生负担上的意见分歧，利用修订《疾病和有关健康问题的国际统计分类》第十次修订本的机会，参考专家对现有数据的审查意见，并考虑扩大先天性异常分类中目前所列疾病分组。

(b) 促进立法和公共卫生活动，尽量减少人口尤其是孕妇对可能致畸性感染、化合物以及其它环境风险因素的暴露。

(c) 确定有效的社区服务，支持将出生缺陷的预防和治疗纳入孕产妇和儿童卫生规划。支持向卫生部提供对需求和费用的系统性评估结果，并协助选择重点。

(d) 确定可在低收入和中等收入国家中应用的成功模式。

(e) 促进和支持建立出生缺陷预防和治疗规划国际网络，其中应重视制定统一解决办法，优化信息、教育、费用分析和监督等工具。鉴于信息学在提高成本效益方面的潜力，应促进信息学方法。

执行委员会的行动

24. 请执委会注意本报告和提供进一步指导，并审议文件 EB126/10 Add.1 包含的决议草案，包括审议是否建议第六十三届世界卫生大会通过这一决议。

附件

预防或治疗出生缺陷的干预措施		
孕前保健	**孕期保健**	**新生儿和儿童保健**
计划生育 • 向妇女讲解生殖选择概念 • 减少出生缺陷儿童总数 • 减少高龄产妇比例，以降低常染色体异常尤其是唐氏综合征流行率 • 允许已有出生缺陷子女的妇女选择不再生育 **孕前筛查和咨询** • 根据初级卫生保健中记录的家族病史，发现有可能生育出生缺陷子女者 • 筛查常见隐性疾病的携带者（地中海贫血和镰状细胞病） **优化妇女孕前和孕期饮食** • 促进使用碘强化盐预防碘缺乏症 • 促进使用经叶酸强化的主食和使用添加叶酸的多种维生素补充剂，防止神经管缺损以及其它畸形 • 避免酒精、烟草和可卡因 • 确保适当的总体饮食（脂肪，热量，铁） **在孕前和孕期预防和治疗致畸性感染** • 梅毒 • 风疹（67 个国家尚无全国风疹免疫规划） **优化妇女孕前健康和治疗** • 胰岛素依赖型糖尿病患者 • 接受癫痫病治疗的妇女 • 使用华法林进行治疗的妇女	**产前筛查** • Rh 因子状态 • 梅毒 • 根据家族病史确定有可能生育出生缺陷子女的个人 • 唐氏综合征：高龄产妇；筛查产妇血清；早期超声扫描 • 对产妇血清进行神经管缺损筛查 • 通过超声波扫描胎儿发现重大畸形（妊娠 18 周以上） • 常见隐性疾病（地中海贫血和镰状细胞病）携带者 **产前诊断** • 超声波 • 羊膜穿刺术 • 绒毛膜活检 **治疗胎儿** • 梅毒 • 在宫内为 Rh 因子不相配的贫血胎儿输血	**新生儿检查** • 由训练有素的医务人员临床检查所有新生儿是否有出生缺陷 **新生儿筛查** • 先天性甲状腺机能低下 • 苯丙酮尿症 • 纤维囊肿 • 根据本国的需要和具体情况筛查其它项目 **医疗** 例证： • 治疗因缺乏葡萄糖六磷酸脱氢酶和因 Rh 因子不相配而引起的新生儿黄疸 • 治疗患有镰状细胞病和地中海贫血症等血液病的儿童 • 治疗一些先天性代谢障碍 • 治疗患纤维囊肿的儿童 **手术** 例证：矫正 • 简单的先天性心脏缺陷 • 唇腭裂 • 畸形足 • 先天性白内障 **康复和姑息治疗** 酌情应用

= = =