

电子公文打印版	
打印单位	
打印人	
年 月 日	

广西壮族自治区人民政府 办公厅文件

桂政办发〔2018〕76号

广西壮族自治区人民政府办公厅关于 印发广西严重类型地中海贫血胎儿 零出生计划实施方案的通知

各市、县人民政府，自治区人民政府各组成部门、各直属机构：
《广西严重类型地中海贫血胎儿零出生计划实施方案》已经自治区人民政府同意，现印发给你们，请认真贯彻执行。

2018年7月11日

（公开方式：公开）

广西严重类型地中海贫血胎儿 零出生计划实施方案

地中海贫血（以下简称地贫）是广西严重的遗传性疾病之一，人群地贫基因携带率高达 24%。为有效防控地贫，自 2010 年起，广西实施了地贫防治计划。项目实施以来，广西地贫防控取得显著成效，累计完成婚检人群地贫筛查 614.01 万人，完成孕检人群地贫基因诊断 67.64 万人，完成孕检人群胎儿地贫产前诊断 5.84 万人，查出中间型和严重类型（以下简称重型）地贫胎儿 13775 例。其中，实施重型地贫胎儿医学干预 8645 例，重型地贫胎儿医学干预率从 2011 年的 65.51% 提高至 2017 年的 98.29%；地贫出生缺陷发生率从 2009 年的 206.4/万下降至 2017 年的 108.25/万；地贫引起的胎儿水肿综合征出生缺陷从 2008 年的首位（发生率 26.38/万）病因降至 2017 年的第 8 位（发生率 3.15/万）病因，胎儿水肿综合征出生缺陷发生率较 2008 年下降了 87.83%。

根据《中华人民共和国母婴保健法》、《国务院关于印发中国妇女发展纲要和中国儿童发展纲要的通知》（国发〔2011〕24 号）和《广西壮族自治区人民政府关于印发广西壮族自治区妇女发展规划和自治区儿童发展规划的通知》（桂政发〔2011〕69 号）要求，为持续巩固全区地贫防控工作成效，自治区人民政府决定实施广西重型地贫胎儿零出生计划。现结合实际，制定本方案。

一、工作目标

（一）总目标。

建立健全“政府主导、部门配合、医学干预、专家支持、群众参与”地贫群防群控长效机制，降低广西地贫出生缺陷发生率、重型地贫出生率，实现重型地贫胎儿零出生，提高广西出生人口素质。

（二）具体目标。

1. 婚检地贫筛查率 $\geq 97\%$ 。
2. 建卡孕妇地贫筛查率 $\geq 98\%$ 。
3. 孕阳丈夫地贫筛查率 $\geq 90\%$ 。
4. 双阳夫妇地贫基因诊断率 $\geq 90\%$ 。
5. 高风险重型地贫胎儿诊断率 $\geq 98\%$ 。
6. 重型地贫胎儿医学干预率 $\geq 98\%$ 。
7. 重型地贫患儿出生率 $< 0.3/万$ 。
8. 地贫筛查、地贫基因诊断、地贫产前诊断信息录入率均达到 100%。

二、工作内容

根据《地中海贫血防控试点项目技术服务规范》、《广西壮族自治区孕产期保健工作规范》和《广西婚前保健和孕期保健地贫筛查与诊断技术规范（试行）》的精神，实现重型地贫胎儿零出生的目标，应做好以下工作：

（一）健康教育。全区各级各部门要充分利用门户网站、微

信、微博公众号、报刊、广播、电视等媒体，采取多种形式广泛宣传地贫防治知识。要对社会群体、在校学生、新婚夫妇、计划怀孕夫妇和孕期夫妇等，开展有针对性的地贫出生缺陷防控相关知识宣传教育，使其了解重型地贫的危害性，树立科学文明婚育观。

（二）地贫筛查。婚检机构、孕前优生健康检查机构、孕期检查机构要加强地贫筛查工作，提高地贫筛查率，同时做好知情告知、宣传教育、健康咨询、追踪随访等工作。

（三）基因诊断。孕期检查机构要及时将孕期地贫筛查双阳夫妇转诊至区内 22 家有资质的产前诊断机构进行地贫基因诊断。产前诊断机构要及时将《地贫基因诊断结果报告单》反馈给转诊机构，转诊机构要及时将诊断结果反馈给检查对象。

（四）高危追踪。产前诊断机构负责对本机构确定的高风险夫妇进行遗传咨询和生育指导，负责指导送检单位对高风险夫妇进行遗传咨询和生育指导。产前诊断机构和送检单位要安排专人对高风险夫妇进行追踪服务，一对一宣传指导高风险夫妇知情自愿接受地贫产前诊断。

（五）产前诊断。医疗保健机构负责将高风险夫妇转诊至区内 22 家有资质的产前诊断机构进行地贫产前诊断。产前诊断机构要及时进行检测，将《地贫产前诊断结果报告单》及时反馈给转诊机构，转诊机构要及时将诊断结果反馈给检查对象。

（六）医学干预。对产前诊断为中间型或重型地贫胎儿的，经遗传咨询、宣传教育、知情同意、自主选择后，应及时采取医学干预措施。

（七）信息录入。婚检、孕前优生健康检查、孕期检查、产前诊断等机构必须将地贫筛查、基因诊断、产前诊断结果以及重型地贫胎儿医学干预的妊娠结局和随访结果及时录入“桂妇儿信息管理系统”。

三、保障措施

（一）加强组织领导。全区各级卫生计生部门要严格落实责任，健全“政府主导、部门配合、医学干预、专家支持、群众参与”地贫群防群控长效机制，降低广西地贫出生缺陷发生率，实现重型地贫胎儿零出生目标，提高广西出生人口素质。要积极协调相关部门，细化任务分工，明确责任，保质、保量完成目标任务。

（二）加强宣传教育。各单位在充分利用门户网站、微信、微博公众号、报刊、广播、电视等媒体进行广泛宣传的同时，要采取“重点地区、重点人群、重点宣传”的策略，加强宣传教育。以在校学生、务工人员、社区居民、乡村群众、育龄人群为重点，通过开展出生缺陷防治知识宣传进医院、进校园、进工地、进社区、进乡村、进家庭等活动，开展针对性宣传教育，提高地贫防治知识知晓率和重型地贫胎儿医学干预的依从性。

（三）加大经费投入。要加大经费保障力度，并积极争取国家对广西重型地贫胎儿零出生计划的经费支持，将免费地贫基因诊断、产前诊断对象由现行的广西农村户籍人口扩展为广西城镇、农村户籍人口全覆盖。

（四）提升体系技术能力。全区各级卫生计生、民政部门要密切配合，各司其职，持续巩固一站式婚育综合服务平台建设成

果。加强三级地贫防控体系建设，提高县级地贫初筛实验室、市级地贫诊断分中心、自治区级地贫诊断中心的技术检测能力和质量控制能力，发挥自治区、市、县技术联合作用。规范全区地贫筛查、地贫基因诊断、地贫产前诊断、重型地贫胎儿医学干预等系列诊疗服务、转诊机制、培训机制，不断提高基层婚检、地贫筛查诊断能力和服务水平。

（五）加强服务信息监管。全区各级医疗保健机构要明确责任、加强监管，指定专人在“桂妇儿信息管理系统”的婚检、孕前优生、地贫管理模块录入相关的地贫筛查、基因诊断、产前诊断的结果及追踪随访信息。全区各级卫生计生部门及妇幼保健机构要按照职责分工对数据信息进行审核、管理、质量控制及分析利用，确保数据信息的及时性、完整性、准确性和有效性。健全追踪随访机制，实行高风险夫妇孕期追踪、遗传咨询、基因诊断、产前诊断、结果随访等全程服务管理，建立专人跟踪服务制度、信息录入制度。

（六）加强技术质量监管。加强地贫防控各环节和地贫检测实验室的质量管理、质量控制、质量督导，完善全过程管理制度和质量保证措施。针对方案落实情况，自治区每年不定期开展飞行检查；市级每年开展2次以上督导，范围覆盖所辖县（市、区）；县级每季度开展1次督导，范围覆盖所辖乡镇（街道）。

附件：1. 指标计算公式和相关名词解释

2. 中国南方46种 β -地中海贫血点突变谱及其功能影响

附件 1

指标计算公式和相关名词解释

一、计算公式

1. 婚检地贫筛查率=婚前医学检查地贫筛查人数/婚前医学检查人数×100%

2. 建卡孕妇地贫筛查率=建卡孕妇地贫筛查人数/建卡孕妇数×100%

3. 孕阳丈夫地贫筛查率=孕阳丈夫地贫筛查人数/建卡孕妇地贫筛查阳性人数×100%

4. 双阳夫妇地贫基因诊断率=地贫筛查双阳夫妇基因诊断对数/地贫筛查双阳夫妇对数×100%

5. 高风险重型地贫胎儿诊断率=高风险重型地贫胎儿诊断数/高风险重型地贫胎儿数×100%

6. 重型地贫胎儿医学干预率=重型地贫胎儿干预例数/(重型地贫胎儿医学干预例数+重型地贫患儿出生例数)×100%

7. 重型地贫患儿出生率=重型地贫患儿出生人数/活产数×10000/万

二、名词解释

1. 地贫筛查：是指开展血常规检查、血红蛋白电泳检测。以上两项任选一项或两项均可筛查。

2. 地贫筛查阳性判读标准：血细胞分析 $MCV < 82\text{fl}$ 或 $MCH < 27\text{pg}$ ；血红蛋白分析 $HbA2 \geq 3.5\%$ ， $HbA2 < 2.5\%$ 或 HbF 升高或出现异常血红蛋白指标。以上任一项异常均判断为筛查阳性。

3. 婚检地贫筛查率：指婚前医学检查中地贫筛查的比例。

4. 婚前医学检查地贫筛查人数：指婚前医学检查人群中地贫筛查的人数。

5. 婚前医学检查人数：指参加婚前医学检查的人数。

6. 建卡孕妇：指在医疗保健机构建立了保健卡（册）的孕妇。

7. 建卡孕妇地贫筛查率：指建卡孕妇进行地贫筛查的比例。

8. 建卡孕妇地贫筛查人数：指建卡孕妇进行地贫筛查的人数。

9. 孕阳丈夫地贫筛查率：指地贫筛查阳性孕妇其丈夫地贫筛查的比例。

10. 孕阳丈夫地贫筛查人数：指地贫筛查阳性孕妇其丈夫进行地贫筛查的人数。

11. 双阳夫妇地贫基因诊断率：指地贫筛查双方阳性夫妇孕期进行地贫基因诊断的比例。

12. 双阳夫妇基因诊断对数：指地贫筛查双方阳性夫妇孕期进行地贫基因诊断的对数。

13. 地贫筛查双阳夫妇对数：指孕期地贫筛查双方阳性夫妇的对数。

14. 高风险重型地贫胎儿（包括高风险重型 α 地贫胎儿和高风险重型 β 地贫胎儿）：

(1) 高风险重型 α 地贫胎儿：双方基因型都为 ($--/\alpha\alpha$) 的地贫基因携带者夫妇所怀基因型可能为 ($--/--$) 的胎儿。

(2) 高风险重型 β 地贫胎儿：双方基因型都为 $\beta 0$ 或 $\beta +$ 的地贫基因携带者夫妇所怀基因型可能为纯合子或双重杂合子 ($\beta 0/\beta 0$ 或 $\beta 0/\beta +$) 的胎儿。详见《中国南方 46 种 β -地中海贫血点突变谱及其功能影响》(附件 2)。

15. 高风险重型地贫胎儿诊断率：指高风险重型地贫胎儿进行产前诊断的比例。

16. 高风险重型地贫胎儿诊断数：指高风险重型地贫胎儿进行产前诊断的例数。

17. 高风险重型地贫胎儿数：指高风险夫妇所怀重型地贫胎儿数(如：单胎计为 1，双胎记为 2，三胎计为 3)。

18. 重型地贫胎儿(包括重型 α 地贫胎儿和重型 β 地贫胎儿)：

(1) 重型 α 地贫胎儿：基因型为 ($--/--$) 的胎儿。

(2) 重型 β 地贫胎儿：基因型为纯合子或双重杂合子 ($\beta 0/\beta 0$ 或 $\beta 0/\beta +$) 的胎儿。

19. 重型地贫胎儿医学干预率：指重型地贫胎儿医学干预的比例。

20. 重型地贫胎儿干预数：指重型地贫胎儿医学干预的例数。

21. 重型地贫患儿出生数：指重型地贫患儿出生的例数。

22. 重型地贫患儿出生率：指重型地贫患儿出生数占活产数的比例。

23. 活产数：指妊娠满 28 周及以上（如孕周不清楚，可参考出生体重达 1000 克及以上），娩出后有心跳、呼吸、脐带搏动、随意肌收缩 4 项生命征之一的新生儿数。

附件 2

中国南方 46 种 β -地中海贫血点突变谱 及其功能影响

编号	HGVS 命名	碱基改变	表型	对功能的影响
1	HBB:c.-140C>T	-90 (C>T)	β^+	
2	HBB:c.-123A>T	-73 (A>T)	β^+	
3	HBB:c.-100G>A	-50 (G>A)	β^+	
4	HBB:c.-82C>A	-32 (C>A)	β^+	
5	HBB:c.-81A>C	-31(A>C)	β^+	
6	HBB:c.-80T>C	-30 (T>C)	β^+	
7	HBB:c.-79A>G	-29 (A>G)	β^+	转录突变
8	HBB:c.-78A>G	-28 (A>G)	β^+	
9	HBB:c.-78A>C	-28 (A>C)	β^+	
10	HBB:c.-50A>C	5'UTR Cap+1 (A>C)	β^+	
11	HBB:c.-43C>T	5'UTR Cap+8 (C>T)	β^+	
12	HBB:c.-12C>T	5'UTR Cap+39 (C>T)	β^{++}	
13	HBB:c.-11_-8delAAAC	5'UTR Cap+40-43 (-AAAC)	β^+	
14	HBB:c.59A>G	CD19 (AAC>AGC)	Hb Malay	
15	HBB:c.79G>A	CD26 (GAG>AAG)	Hb E	
16	HBB:c.91A>G	CD30 (AGG>GGG)	β^0	
17	HBB:c.92+1G>T	IVS-I-1 (G>T)	β^0	
18	HBB:c.92+2T>C	IVS-I-2 (T>C)	β^0	
19	HBB:c.92+5G>C	IVS-I-5 (G>C)	β^+	RNA 加工
20	HBB:c.93-3T>C	IVS-I-128 (T>G)	β^+	
21	HBB:c.315+2delT	IVS-II-2 (-T)	β^0	
22	HBB:c.315+5G>C	IVS-II-5 (G>C)	β^+	
23	HBB:c.316-197C>T	IVS-II-654 (C>T)	β^+	
24	HBB:c.+32A>C	Term CD+32 (A>C)	β^+	
25	HBB:c.+108A>C	AATAAA>CATAAA	β^+	
26	HBB:c.162delT	CD53 (-T)		显性突变
27	HBB:c.2T>G	Initiation codon (ATG>AGG)	β^0	
28	HBB:c.43delC	CD13-14 (-C)	β^0	
29	HBB:c.45_46insG	CD14-15 (+G)	β^0	
30	HBB:c.48_49insG	CD15-16 (+G)	β^0	
31	HBB:c.84_85insC	CD27/28 (+C)	β^0	
32	HBB:c.52A>T	CD17 (AAG>TAG)	β^a	RNA 翻译
33	HBB:c.-78A>G-HBB:c.52A>T	-28 (A>G) -CD17 (A>T)	β^0	
34	HBB:c.94delC	CD31 (-C)	β^0	

续 表

编号	HGVS 命名	碱基改变	表型 对功能的影响
35	HBB:c.113G>A	CD37 (TGG>TAG)	β^0
36	HBB:c.115delA	CD38 (-A)	β^0
37	HBB:c.123_124insT	CD40-41 (+T)	β^0
38	HBB:c.126_129delCTTT	CD41-42 (-CTTT)	β^0
39	HBB:c.126_130delCTTTG;insA	CD41-43 (-CTTTG,+A)	β^0
40	HBB:c.130G>T	CD43 (GAG>TAG)	β^0
41	HBB:c.165_177del TATGGGCAACCCT	CD54-58 (-TATGGGCAACCCT)	β^0
42	HBB:c.216_217insA	CD71-72 (+A)	β^0 RNA 翻译
43	HBB:c.216_217insT	CD71-72 (+T)	β^0
44	HBB:c.268_281del AGTGAGCTGCACTG	CD89-93 (-AGTGAGCTGCACTG)	β^0
45	HBB:c.287_288insA	CD95 (+A)	β^0
46	HBB:c.339T>A	CD112 (TGT>TGA)	β^0

抄送：自治区党委各部门，广西军区，武警广西总队，各人民团体。
自治区人大常委会办公厅，自治区政协办公厅，自治区高级法院，
自治区检察院。
各民主党派广西区委会，自治区工商联。

广西壮族自治区人民政府办公厅

2018年7月13日印发

