

如何预防出生缺陷？

健康中国



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，可能由遗传因素、环境因素或二者共同作用导致。

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。

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。

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。

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。

三级预防相互补充，筑起一道坚实的出生缺陷防护屏障。

在孕前，女性通过合理补充叶酸，可以降低无脑儿、脊柱裂等神经管畸形的发生风险；通过遗传病基因的携带者筛查，可以筛查出没有任何症状及遗传病家族史的“基因撞车”的夫妻，避免隐性遗传病的发生。有遗传病家族史或不良孕产史的夫妻通过遗传病因的查找和遗传咨询，可能避免悲剧的再次发生。另外，备孕夫妻通过积极治疗原发病、戒烟戒酒、预防感染、谨慎用药，避免有毒、有害物质接触等方法，可以提高精子和卵子质量，降低流产、早产、胎儿畸形发生的风险。视孕期检查

在孕期，孕早期胎儿颈后透明层厚度（NT）检查、唐氏筛查、无创 DNA 检查都是十分有效的产前筛查手段。对于医生评估有羊水穿刺指征的，孕妈妈也不用过于担心害怕，尽管有着一定的流产风险（大约千分之一），但这是唯一能确保胎儿染色体正常的方法。而胎儿大排畸是每个孕妈妈绝对不应该错过的检查。做好以上检查能尽可能增加让你最终抱上一个健康宝宝的概率。筛查

面对新生儿，医生已经有能力在很早期就筛查出宝宝是否患有严重心脏病、耳聋、苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减退症、肾上腺皮质增生症、蚕豆病和部分遗传代谢病等，从而通过早期干预避免新生儿夭折、因聋致哑，智力倒退等。除此之外，更多的疾病已经可以进行筛查，如先天性重症联合免疫缺陷等。