

国家职业技能标准

职业编码：4-14-02-04

出生缺陷防控咨询师

(2021 年版)

中华人民共和国人力资源和社会保障部 制定

说明

为规范从业者的从业行为，引导职业教育培训的方向，为职业技能鉴定提供依据，依据《中华人民共和国劳动法》，适应经济社会发展和科技进步的客观需要，立足培育工匠精神和精益求精的敬业风气，人力资源和社会保障部组织有关专家，制定了《出生缺陷防控咨询师国家职业技能标准（2021年版）》（以下简称《标准》）。

一、本《标准》以《中华人民共和国职业分类大典（2015年版）》为依据，严格按照《国家职业技能标准编制技术规程（2018年版）》有关要求，以“职业活动为导向、职业技能为核心”为指导思想，对出生缺陷防控咨询师从业人员的职业活动内容进行规范细致描述，对各等级从业者的技能水平和理论知识水平进行了明确规定。

二、本《标准》依据有关规定将本职业分为五级/初级工、四级/中级工、三级/高级工、二级/技师、一级/高级技师五个等级，包括职业概况、基本要求、工作要求和权重表四个方面的内容。

三、本标准主要起草单位有：中国出生缺陷干预救助基金会、湖南家辉遗传专科医院等。主要起草人有：王和、王洁、卢彦平、朱军、朱宝生、朱晗玉、邬玲仟、刘玉和、刘俊涛、李胜利、杨茹莱、杨艳玲、何玺玉、余永国、黄丽辉、曾凡一、薛敬洁。参与起草人有：王华、文伟、刘珊玲、刘颖迪、孙路明、李军、李晓璐、李浩贤、吴青青、邹卉、邹琳、周文浩、周红辉、孟岩、赵扬玉、祝茜、袁鹰、蒋宇林、韩连书、游艳琴、戴朴、王明丽、王可欣、孙琰琼、王桢熠、王静。

四、本《标准》主要审定单位为中国出生缺陷干预救助基金会。主要审定人员有：马祎楠、王静敏、王艳、刘凯波、许争峰、何怡华、封志纯、赵正言、顾硕、徐两蒲、徐虹、梁德生、傅启华、舒强、廖世秀。

五、本《标准》在制定过程中得到了国家卫生健康委员会妇幼健康司、人力资源社会保障部职业技能鉴定中心、上海交通大学医学遗传研究所、中国医学科学院北京协和医院、北京大学第一医院、北京大学第三医院、中国人民解放军总医院、首都医科大学附属北京同仁医院、首都医科大学附属北京妇产医院、首都医科大学附属北京儿童医院、首都儿科研究所、浙江大学医学院附属儿童医院、

全国妇幼卫生监测办公室/中国出生缺陷监测中心、上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心、上海交通大学医学院附属新华医院、上海市第一妇婴保健院、复旦大学附属儿科医院、中南大学、四川大学华西第二医院、河南省人民医院、福建省妇幼保健院、广东省妇幼保健院、重庆医科大学附属儿童医院、湖南省妇幼保健院、海南省妇女儿童医学中心、深圳市妇幼保健院、南京市妇幼保健院、云南省第一人民医院、空军军医大学西京医院、湖北省妇幼保健院、济南市妇幼保健院、三亚市妇幼保健院的指导和大力支持，在此一并感谢。

六、本《标准》业经人力资源社会保障部批准，自公布之日^①起施行。

^①2021年12月2日，本《标准》以《人力资源社会保障部办公厅关于颁布网约配送员等18个国家职业技能标准的通知》（人社厅发[2021]92号）公布。

出生缺陷防控咨询师

国家职业技能标准

(2021 年版)

1 职业概况

1.1 职业名称

出生缺陷防控咨询师^①

1.2 职业编码

4-14-02-04

1.3 职业定义

从事出生缺陷防控宣传、教育、咨询、指导，以及提供出生缺陷发生风险的循证信息、遗传咨询、解决方案建议、防控管理服务及康复咨询的人员。

1.4 职业技能等级

本职业共设五个等级，分别为：五级/初级工、四级/中级工、三级/高级工、二级/技师、一级/高级技师。

其中一级/高级技师分为医学遗传、儿童发展、医学母胎三个方向。

1.5 职业环境条件

室内、常温、清洁、安静。

1.6 职业能力特征

具有语言表达和人际交往能力，具有学习、观察、分析、理解、判断、组织协调及管理的能力。

1.7 普通受教育程度

高中毕业（或同等学力）。

1.8 培训参考学时

五级/初级工、四级/中级工 240 标准学时；三级/高级工 320 标准学时；二级/技师 640 标准学时；一级/高级技师 820 标准学时。

1.9 职业技能鉴定要求

1.9.1 申报条件

^①本职业一级/高级技师分为医学遗传、儿童发展、医学母胎三个方向。

具备以下条件之一者，可申报五级/初级工：

- (1) 累计从事本职业或相关职业^①工作 1 年（含）以上。
- (2) 本职业或相关职业学徒期满。

具备以下条件之一者，可申报四级/中级工：

- (1) 取得本职业或相关职业五级/初级工职业资格证书（技能等级证书）后，累计从事本职业或相关职业工作 4 年（含）以上。
- (2) 累计从事本职业或相关职业工作 6 年（含）以上。
- (3) 取得技工学校本专业或相关专业^②毕业证书（含尚未取得毕业证书的在校应届毕业生）；或取得经评估论证、以中级技能为培养目标的中等及以上职业学校本专业或相关专业毕业证书（含尚未取得毕业证书的在校应届毕业生）。

具备以下条件之一者，可申报三级/高级工：

- (1) 取得本职业或相关职业四级/中级工职业资格证书（技能等级证书）后，累计从事本职业或相关职业工作 5 年（含）以上。
- (2) 取得本职业或相关职业四级/中级工职业资格证书（技能等级证书），并具有高级技工学校、技师学院毕业证书（含尚未取得毕业证书的在校应届毕业生）；或取得本职业或相关职业四级/中级工职业资格证书（技能等级证书），并具有经评估论证、以高级技能为培养目标的高等职业学校本专业或相关专业毕业证书（含尚未取得毕业证书的在校应届毕业生）。
- (3) 具有大专及以上学历本专业或相关专业毕业证书，并取得本职业或相关职业四级/中级工职业资格证书（技能等级证书）后，累计从事本职业或相关职业工作 2 年（含）以上。

具备以下条件之一者，可申报二级/技师：

- (1) 取得本职业或相关职业三级/高级工职业资格证书（技能等级证书）后，累计从事本职业或相关职业工作 4 年（含）以上。
- (2) 取得本职业或相关职业三级/高级工职业资格证书（技能等级证书）的高级技工学校、技师学院毕业生，累计从事本职业或相关职业工作 3 年（含）以

^①相关职业：临床医师、中医医师、中西医结合医师、医疗卫生技术人员、护理人员、药学技术人员、公共卫生与健康医师、医疗临床辅助服务员、公共营养师、生殖健康咨询师、健康管理师、社会工作专业人员等，下同。

^②相关专业：基础医学、临床医学、公共卫生与预防医学、中医学、中西医结合、药学、中药学、医学技术、护理学、生物科学、心理学等，下同。

上；或取得本职业或相关职业预备技师证书的技师学院毕业生，累计从事本职业或相关职业工作 2 年（含）以上。

具备以下条件者，可申报一级/高级技师：

取得本职业或相关职业二级/技师职业资格证书（技能等级证书）后，累计从事本职业或相关职业工作 4 年（含）以上。

1.9.2 鉴定方式

分为理论知识考试、技能考核以及综合评审。理论知识考试以笔试、机考等方式为主，主要考核从业人员从事本职业应掌握的基本要求和相关知识要求；技能考核主要采用现场操作、模拟操作等方式进行，主要考核从业人员从事本职业应具备的技能水平；综合评审主要针对技师和高级技师，通常采取审阅申报材料、答辩等方式进行全面评议和审查。

理论知识考试、技能考核和综合评审均实行百分制，成绩皆达 60 分（含）以上者为合格。

1.9.3 监考人员、考评人员与考生配比

理论知识考试中的监考人员与考生配比不低于 1：15，且每个考场不少于 2 名监考人员；技能考核中的考评人员与考生配比不低于 1：5，且考评人员为 3 人（含）以上单数；综合评审委员为 3 人（含）以上单数。

1.9.4 鉴定时间

理论知识考试时间不少于 90 min，技能考核时间不少于 60 min，综合评审时间不少于 30 min。

1.9.5 鉴定场所设备

理论知识考试在标准教室进行；技能考核应根据不同等级鉴定的需要，备有实操模型、摄像机、投影仪等，在通风条件良好、光线充足、安全措施完善的场所进行。

2 基本要求

2.1 职业道德

2.1.1 职业道德基本知识

2.1.2 职业守则

- (1) 遵守国家法律法规，执行国家政策。
- (2) 爱岗敬业，忠于职守。
- (3) 树立终身学习观念，钻研业务，增强技能，提高自身综合素质。
- (4) 尊重当地习俗，尊重文化多样性。
- (5) 与服务对象建立平等友好关系。
- (6) 尊重服务对象的隐私权，遵守医疗保密制度和其他相关伦理规范或法规。

2.2 基础知识

2.2.1 生命发育基础知识

- (1) 胎儿发育及分娩的知识。
- (2) 新生儿发育的知识。
- (3) 儿童发育的知识。

2.2.2 出生缺陷基础知识

- (1) 出生缺陷的定义。
- (2) 出生缺陷的影响因素。
- (3) 出生缺陷的三级预防。

2.2.3 咨询服务基础知识

- (1) 预防出生缺陷、优生指导等健康宣教的知识。
- (2) 心理学的基本概念、评估原则，以及常见心理问题及咨询干预方法。
- (3) 出生缺陷防控咨询服务记录规范、文书档案的安全保管与使用规范。
- (4) 人际关系与咨询服务沟通技巧的知识。
- (5) 医学信息学与智慧健康的知识。
- (6) 社会救助信息的知识。

2.2.4 医学伦理学基础知识

医学伦理学遵循的基本原则。

2.2.5 医学遗传学基础知识

- (1) 基本的遗传分子细胞知识。
- (2) 遗传方式相关知识。
- (3) 遗传病诊断基本技术。

2.2.6 相关法律法规及行业规范知识

- (1) 《中华人民共和国劳动法》相关知识。
- (2) 《中华人民共和国母婴保健法》相关知识。
- (3) 《中华人民共和国人口与计划生育法》相关知识。
- (4) 《中华人民共和国母婴保健法实施办法》相关知识。
- (5) 《产前诊断技术管理办法》相关知识。
- (6) 《新生儿疾病筛查管理办法》相关知识。
- (7) 《人类辅助生殖技术管理办法》相关知识。
- (8) 其他相关法律、法规及行业规范相关知识。

3. 工作要求

本标准对五级/初级工、四级/中级工、三级/高级工、二级/技师、一级/高级技师的技能要求和相关知识要求依次递进，高级别涵盖低级别的要求。

3.1 五级/初级工

职业功能	工作内容	技能要求	相关知识要求
1. 信息采集处理	1.1 信息收集	能收集和记录咨询者的相关信息，并建立档案	咨询者信息表填写、档案整理知识及方法
	1.2 信息处理	1.2.1 能将咨询者信息进行归类和汇总 1.2.2 能将咨询者信息进行归档和查询	1.2.1 信息归类方法 1.2.2 档案信息查询方法
2. 出生缺陷防控宣教	2.1 知识宣传	2.1.1 能介绍环境、营养、生活方式对出生缺陷的影响 2.1.2 能开展出生缺陷防治宣传活动	2.1.1 影响出生缺陷的因素 2.1.2 出生缺陷常见疾病概要
	2.2 科普教育	2.2.1 能介绍出生缺陷三级预防基础知识 2.2.2 能介绍相关惠民政策	2.2.1 出生缺陷三级预防基础知识 2.2.2 我国相关惠民政策内容
3. 出生缺陷防控咨询	3.1 优生咨询	3.1.1 能讲解孕/产前优生健康检查的意义和内容 3.1.2 能介绍孕/产前保健的常识 3.1.3 能介绍儿童健康发育的常识	3.1.1 孕/产前优生健康检查的相关知识 3.1.2 孕/产前保健相关知识 3.1.3 儿童体格生长常用指标及测量方法
	3.2 再生育遗传咨询	3.2.1 能介绍常见的出生缺陷疾病 3.2.2 能介绍出生缺陷常见病因 3.2.3 能收集不良孕产史 3.2.4 能介绍常见遗传疾病的遗传方式	3.2.1 常见出生缺陷疾病分类 3.2.2 出生缺陷常见病因 3.2.3 常见不良孕产史知识 3.2.4 遗传学基础知识

4. 出生缺陷防控评估	4.1 新生儿听力障碍防控评估	<p>4.1.1 能解释新生儿听力障碍</p> <p>4.1.2 能描述新生儿听力障碍主要表现</p> <p>4.1.3 能提供新生儿听力障碍发现途径</p> <p>4.1.4 能介绍新生儿听力筛查流程</p>	<p>4.1.1 新生儿听力障碍定义</p> <p>4.1.2 新生儿听力障碍主要表现</p> <p>4.1.3 新生儿听力筛查方法</p> <p>4.1.4 新生儿听力筛查流程</p>
	4.2 新生儿遗传代谢病防控评估	<p>4.2.1 能解释国家要求新生儿筛查的遗传代谢病</p> <p>4.2.2 能描述国家要求新生儿筛查的遗传代谢病的常见临床表现</p> <p>4.2.3 能介绍国家要求新生儿筛查的遗传代谢病的常用筛查方法</p> <p>4.2.4 能介绍新生儿遗传代谢病筛查流程</p>	<p>4.2.1 国家要求新生儿筛查的遗传代谢病定义</p> <p>4.2.2 国家要求新生儿筛查的遗传代谢病的常见临床表现</p> <p>4.2.3 国家要求新生儿筛查的遗传代谢病常用筛查方法</p> <p>4.2.4 新生儿遗传代谢病筛查流程</p>
	4.3 结构异常防控评估	<p>4.3.1 能介绍儿童行为及技能等方面的发育标准</p> <p>4.3.2 能介绍常见出生缺陷结构异常类型</p> <p>4.3.3 能介绍常见结构异常筛查流程</p>	<p>4.3.1 儿童生长发育的标准</p> <p>4.3.2 常见出生缺陷结构异常的类型</p> <p>4.3.3 常见结构异常筛查流程</p>
	4.4 常见染色体病防控评估	<p>4.4.1 能解释国家要求筛查染色体病</p> <p>4.4.2 能描述国家要求筛查染色体病的常见临床表现</p> <p>4.4.3 能介绍国家要求筛查染色体病的筛查方法</p> <p>4.4.4 能介绍产前筛查流程</p>	<p>4.4.1 国家要求筛查染色体病的定义</p> <p>4.4.2 国家要求筛查染色体病的常见临床表现</p> <p>4.4.3 国家要求筛查染色体病的常用筛查方法</p> <p>4.4.4 常见产前筛查流程</p>

3.2 四级/中级工

职业功能	工作内容	技能要求	相关知识要求
1. 信息采集处理	1.1 信息收集	1.1.1 能根据专科相关出生缺陷疾病特征设计信息调查表 1.1.2 能应用调查表收集信息	1.1.1 调查表的制作与合理性评价 1.1.2 信息采集的原则和方法
	1.2 信息管理与使用	能使用常用数据管理软件检索、查询和更新信息	1.2.1 信息整理和分类检索知识 1.2.2 数据处理和统计方法
2. 出生缺陷防控宣教	2.1 常见出生缺陷危害	2.1.1 能宣教儿童听力障碍的危害 2.1.2 能宣教新生儿遗传代谢病的危害 2.1.3 能宣教常见结构异常的危害 2.1.4 能宣教常见染色体病的危害	2.1.1 儿童听力障碍的危害 2.1.2 新生儿遗传代谢病的危害 2.1.3 常见结构异常的危害 2.1.4 常见染色体病的危害
	2.2 孕/产前筛查宣教	能宣教孕/产前筛查目的、意义和原则	孕/产前筛查目的、意义和原则
	2.3 新生儿疾病筛查宣教	2.3.1 能宣教新生儿疾病筛查的目的、意义和原则	2.3.1 新生儿疾病筛查目的、意义和原则
3. 出生缺陷防控咨询	3.1 新生儿听力筛查	3.1.1 能介绍新生儿听力障碍防治流程 3.1.2 能提供新生儿听力障碍防治基本信息 3.1.3 能提供新生儿听力障碍干预及康复信息	3.1.1 新生儿听力障碍防治流程 3.1.2 新生儿听力障碍防治基本信息 3.1.3 新生儿听力障碍干预及康复信息

	3.2 新生儿遗传代谢病筛查	3.2.1 能介绍遗传代谢病防治流程 3.2.2 能提供遗传代谢病防治基本信息 3.2.3 能提供遗传代谢病干预及康复信息	3.2.1 遗传代谢病防治流程 3.2.2 遗传代谢病防治基本信息 3.2.3 遗传代谢病干预及康复信息
	3.3 结构异常咨询	3.3.1 能介绍胎儿/儿童常见结构异常防治流程 3.3.2 能提供胎儿/儿童常见结构异常的防治基本信息 3.3.3 能提供胎儿/儿童常见结构异常干预及康复信息	3.3.1 胎儿/儿童常见结构异常防治流程 3.3.2 胎儿/儿童常见结构异常防治基本信息 3.3.3 胎儿/儿童常见结构异常干预及康复信息
	3.4 常见染色体病咨询	3.4.1 能介绍常见染色体病的防治流程 3.4.2 能提供常见染色体病的防治基本信息 3.4.3 能提供常见染色体病的干预信息（包括辅助生殖技术胚胎植入前遗传学检测）	3.4.1 常见染色体病的防治流程 3.4.2 常见染色体病的防治基本信息 3.4.3 常见染色体病的干预信息 3.4.4 辅助生殖的政策法规
4. 出生缺陷防控评估	4.1 新生儿听力筛查防控评估	4.1.1 能介绍新生儿听力筛查的流程 4.1.2 能指导新生儿听力筛查随访	4.1.1 新生儿听力筛查的流程 4.1.2 新生儿听力筛查随访知识
	4.2 新生儿遗传代谢病筛查防控评估	4.2.1 能介绍新生儿遗传代谢病筛查的时间要求及原因 4.2.2 能指导常见新生儿遗传代谢病的随访	4.2.1 新生儿遗传代谢病筛查的时间要求及原因 4.2.2 常见新生儿遗传代谢病的随访知识
	4.3 结构异常筛查防控评估	4.3.1 能介绍常见结构异常的危害 4.3.2 能介绍常见结构异常的筛查、干预、康复和随访	4.3.1 常见结构异常的危害 4.3.2 常见结构异常的筛查、干预、康复和随访相关知识

	4.4 常见染色体病产前筛查 防控评估	4.4.1 能介绍常见染色体病产前筛查的方法和意义 4.4.2 能进行筛查后产后随访	4.4.1 常见染色体病产前筛查的方法和意义 4.4.2 常见染色体病筛查方法的敏感性和特异性 4.4.3 筛查后随访相关知识
--	------------------------	---	---

3.3 三级/高级工

职业功能	工作内容	技能要求	相关知识要求
1. 信息采集处理	1.1 信息收集	1.1.1 能有针对性地收集咨询者家系和遗传病信息 1.1.2 能收集出生缺陷患儿相关病例信息、生化资料和遗传信息	1.1.1 各专科出生缺陷信息采集和评估知识 1.1.2 常见出生缺陷知识
	1.2 信息分析与使用	1.1.1 能分析和量化群体的信息特点 1.1.2 能制定信息收集与数据库管理的质控要求 1.1.3 能进行数据库管理和评估	1.1.1 数据库的设计与管理方法 1.1.2 流行病学与统计学知识
2. 出生缺陷防控宣教	2.1 知识宣教	2.1.1 能指导科普教育方案制订 2.1.2 能进行科普教育方案的效果评定	2.1.1 科普教育方案的制订原则和方法 2.1.2 科普教育项目管理方法
	2.2 孕/产前筛查与诊断的宣教	2.2.1 能组织宣教孕/产前常见和严重的影响出生缺陷的因素及防治原则 2.2.2 能介绍孕/产前优生健康检查的理论、方法及新进展 2.2.3 能介绍孕/产期保健相关知识 2.2.4 能介绍孕前、产前筛查策略、诊断技术选择及新进展	2.2.1 孕/产前常见和严重的影响出生缺陷的因素及防治原则 2.2.2 孕/产前优生健康检查的理论、方法及新进展 2.2.3 孕/产期保健相关知识 2.2.4 孕前、产前筛查策略、产前诊断技术选择及新进展
	2.3 新生儿疾病筛查的宣教	2.3.1 能介绍新生儿遗传代谢病筛查的目的、流程和结果解读 2.3.2 能介绍新生儿听力筛查的目的、流程和结果解读	2.3.1 新生儿遗传代谢病筛查的目的、流程和结果解读 2.3.2 新生儿听力筛查的目的、流程和结果解读
	2.4 常见遗传病的宣教	2.4.1 能介绍常见遗传病的病因和干预措施 2.4.2 能介绍常见遗传病的防治流程	2.4.1 常见遗传病的分类和干预措施 2.4.2 常见遗传病的防治流程

	2.5 结构异常的宣教	能介绍结构异常防治、诊疗原则	结构异常防治、诊疗原则
3. 出生缺陷防控咨询	3.1 新生儿筛查疾病咨询	3.1.1 能介绍新生儿遗传代谢病、听力障碍的防治流程 3.1.2 能提供新生儿遗传代谢病、听力障碍的防治基本信息 3.1.3 能提供新生儿遗传代谢病、听力障碍的康复及干预信息	3.1.1 新生儿遗传代谢病、听力障碍的防治流程 3.1.2 新生儿遗传代谢病、听力障碍的防治基本信息 3.1.3 新生儿遗传代谢病、听力障碍的康复及干预信息
	3.2 结构异常咨询	3.2.1 能准确介绍胎儿/儿童常见结构异常防治流程 3.2.2 能准确提供胎儿/儿童常见结构异常防治信息 3.2.3 能准确提供胎儿/儿童常见结构异常干预和康复信息	3.2.1 胎儿/儿童常见结构异常防治流程 3.2.2 胎儿/儿童常见结构异常防治基本信息 3.2.3 胎儿/儿童常见结构异常干预和康复信息
	3.3 常见染色体病咨询	3.3.1 能准确介绍常见染色体病防治流程 3.3.2 能准确提供常见染色体病防治基本信息 3.3.3 能准确提供常见染色体病干预信息(包括辅助生殖技术胚胎植入前遗传学检测)	3.3.1 常见染色体病防治流程 3.3.2 常见染色体病防治基本信息 3.3.3 常见染色体病的干预信息 3.3.4 常见染色体病的辅助生殖的一般流程
4. 出生缺陷防控评估	4.1 风险评估	4.1.1 能结合家族史进行遗传风险评估和指导 4.1.2 能对染色体核型、拷贝数变异和基因变异检测报告进行临床意义的解读 4.1.3 能对常见环境危险因素进行风险评估和指导	4.1.1 家族再发风险的评估和指导方法 4.1.2 染色体核型、拷贝数变异和基因变异检测报告临床意义解读原则 4.1.3 常见环境危险因素的风险评估和指导
	4.2 随访	4.2.1 能执行出生缺陷疾病筛查的随访方案及完成随访 4.2.2 能执行出生缺陷疾病诊断的随访方案及完成随访 4.2.3 能执行出生缺陷救助方案	4.2.1 不同出生缺陷疾病筛查随访方式及方法、内容及时间、记录要求 4.2.2 不同出生缺陷疾病诊断随访方式及方法、内容及时间、记

		和完成效果评估	录要求 4.2.3 出生缺陷救助机构、救助政策和评估救助效果
--	--	---------	-----------------------------------

3.4 二级/技师

职业功能	工作内容	技能要求	相关知识要求
1. 出生缺陷防控宣教	1.1 知识宣传	1.1.1 能指导群体科普教育方案制订 1.1.2 能制定科普教育方案的效果评定原则 1.1.3 能评估科普教育方案,提出改进意见	1.1.1 科普教育方案的制订原则和方法 1.1.2 科普教育项目管理方法
	1.2 孕/产前筛查与诊断的宣教	1.2.1 能指导制订关于孕/产前常见和严重的影响出生缺陷的因素及防治原则相关的科普教育方案 1.2.2 能指导制订关于孕/产前优生健康检查的理论、方法及新进展的科普教育方案 1.2.3 能指导制订关于孕/产期保健相关知识的科普教育方案 1.2.4 能指导制订关于孕前、产前筛查策略、诊断技术选择及新进展的科普教育方案	1.2.1 孕/产前常见和严重的影响出生缺陷的因素及防治原则 1.2.2 孕/产前优生健康检查的理论、方法及新进展 1.2.3 孕/产期保健相关知识 1.2.4 孕前、产前筛查策略、产前诊断技术选择及新进展
	1.3 新生儿疾病筛查的宣教	1.3.1 能准确解读新生儿疾病筛查管理办法,介绍新生儿疾病筛查技术规范要点 1.3.2 能准确介绍新生儿遗传代谢病与听力障碍筛查的意义、目的及防治流程 1.3.3 能提供新生儿遗传代谢病与听力障碍筛查方式、防治基本信息 1.3.4 能提供新生儿遗传代谢病与听力障碍诊断及渠道、康复及干预信息	1.3.1 新生儿疾病管理办法及技术规范 1.3.2 新生儿遗传代谢病与听力障碍筛查的意义、目的及防治流程 1.3.3 常用的新生儿遗传代谢病与听力障碍筛查的技术手段、防治基本信息 1.3.4 新生儿遗传代谢病与听力障碍诊断及渠道、康复及干预信息

	1.4 常见遗传病的宣教	1.4.1 能介绍各种类型常见遗传病的病因和干预措施 1.4.2 能介绍各种常见遗传病的防治流程	1.4.1 各种常见遗传病的发病机制及干预措施 1.4.2 各种常见遗传病的防治流程
	1.5 结构异常的宣教	1.5.1 能宣教常见结构异常的类型及临床特点 1.5.2 能讲解常见多发的结构异常诊断标准 1.5.3 能讲解疑难结构异常的干预策略及技术 1.5.4 能宣教结构异常生活质量评估与康复指导原则及要点 1.5.5 能阐述常见结构异常诊断及干预进展	1.5.1 常见结构异常分型、临床特点及诊断方法 1.5.2 常见结构异常的干预措施 1.5.3 结构异常的诊疗进展 1.5.4 结构异常生活质量评估与康复指导方法 1.5.5 结构异常的遗传分析与优生指导原则
2. 出生缺陷防控咨询	2.1 孕/产前筛查与诊断的咨询	2.1.1 能完成孕/产前咨询 2.1.2 能综合运用出生缺陷防控知识对存在复杂情况的个体进行孕/产前咨询 2.1.3 能根据环境(包括药物和感染等)、营养、生活方式等方面特征提供参考建议 2.1.4 能介绍各种产前诊断技术的区别、应用策略 2.1.5 能介绍产前筛查与产前诊断领域的新技术、新知识 2.1.6 能介绍辅助生殖技术胚胎植入前遗传学检测基本方法	2.1.1 孕/产前常见和严重的影响出生缺陷的因素及防治原则 2.1.2 孕产前优生健康检查的理论、方法及新进展 2.1.3 出生缺陷综合预防策略和人群优生干预指南 2.1.4 产前筛查策略及新进展 2.1.5 产前诊断技术选择应用策略及新进展 2.1.6 辅助生殖技术胚胎植入前遗传学检测主要方法的优缺点和适应症
	2.2 新生儿疾病筛查的咨询	2.2.1 能对新生儿遗传代谢病筛查的高风险人群提供有关疾病原因、诊断、预防或预后等方面的信息 2.2.2 能运用新生儿听力筛诊治知识对高风险人群提供综合咨询	2.2.1 新生儿遗传代谢病筛查的目的、流程、结果解读及随访知识 2.2.2 新生儿听力筛查的目的、流程、结果解读及随访知识 2.2.3 高风险人群的指导原则、方

			法和要点 2.2.4 高风险人群的生育干预措施
	2.3 相关专业常见遗传病的遗传咨询	2.3.1 能进行相关专业常见遗传病的综合咨询 2.3.2 能综合运用出生缺陷防治知识对相关专业常见遗传病存在复杂情况的个体进行咨询 2.3.3 能发现和指导相关专业常见遗传病咨询服务中的疑难个案 2.3.4 能为区域人群提供相关专业常见遗传病筛查与诊断流程与方案建议	2.3.1 相关专业常见遗传病的相关知识 2.3.2 相关专业常见遗传病的咨询要点、技巧及防治流程 2.3.3 相关专业常见遗传病的干预措施及随访知识 2.3.4 相关专业常见遗传病诊断技术的区别、应用策略
3. 出生缺陷防控评估	3.1 风险评估	3.1.1 能识别重要的或可优先改善的出生缺陷危险因素 3.1.2 能评估个体出生缺陷风险程度 3.1.3 能准确评估家系成员的患病风险 3.1.4 能通过风险评估对家系中有生育需求的成员进行咨询(包括辅助生殖技术胚胎植入前遗传学检测的咨询)	3.1.1 常见的出生缺陷危险因素知识 3.1.2 常用流行病学调查分析及统计知识 3.1.3 遗传病家系成员再发风险 3.1.4 产前诊断相关知识 3.1.5 辅助生殖技术胚胎植入前遗传学检测的相关知识
	3.2 常见出生缺陷鉴别	3.2.1 能对常见出生缺陷的类型及特点进行分析 3.2.2 能对染色体核型、拷贝数变异和基因变异的临床意义进行评估	3.2.1 常见出生缺陷疾病发病机制、临床表现及鉴别诊断知识 3.2.2 常见出生缺陷疾病处理原则及预后主要内容 3.2.3 特殊遗传病及遗传方式的知识 3.2.4 染色体核型、拷贝数变异和基因变异的临床意义评估原则

4. 出生缺陷防控建议	4.1 信息分析与使用	4.1.1 能介绍各种检测方法的利弊和适用范围 4.1.2 能利用各种网站资源分析数据	4.1.1 各种检测方法的原理 4.1.2 各种网站资源数据的查询
	4.2 新生儿听力筛查	4.2.1 能根据听力筛查结果指导进一步处置 4.2.2 能介绍特殊类型听力障碍干预措施 4.2.3 能介绍人工耳蜗适应症	4.2.1 听力障碍的不同干预方法 4.2.2 人工耳蜗适应症
	4.3 新生儿遗传代谢病	4.3.1 能解读典型新生儿遗传代谢病筛查联合基因筛查和诊断结果 4.3.2 能分析判断常见分子生物学检测结果 4.3.3 能介绍典型遗传代谢病干预指导方法	4.3.1 典型新生儿遗传代谢病筛查联合基因筛查 4.3.2 常见分子生物学检测方法综合评估及结果分析方法 4.3.3 典型遗传代谢病干预指导方法
	4.4 新生儿结构异常	4.4.1 能对新生儿结构异常的干预措施提供指导 4.4.2 能介绍部分复杂新生儿结构异常的最新矫治干预方法	4.4.1 常见新生儿结构异常的干预措施 4.4.2 新生儿结构异常的诊疗进展
	4.5 孕期异常	4.5.1 能准确识别出生缺陷高危人群，并指导产前诊断 4.5.2 能解读产前筛查/产前诊断报告、胎儿影像学报告 4.5.3 能对异常产前筛查/产前诊断报告、异常胎儿影像学报告下一步处理给出指导建议	4.5.1 产前筛查及产前诊断指征 4.5.2 各种产前筛查方案及其优缺点 4.5.3 各种产前诊断的方法及适应症 4.5.4 胎儿超声产前诊断相关知识及异常处理方法
5. 培训指导与技术管理	5.1 培训指导	5.1.1 能制订培训计划和编写培训方案 5.1.2 能对本职业三级/高级工及以下级别人员进行业务培训 5.1.3 能撰写论文	5.1.1 出生缺陷防控咨询师培训的基本方法 5.1.2 培训方案的编写方法 5.1.3 撰写论文的基本方法 5.1.4 孕产前咨询原则及要点

		5.1.4 能讲授相关专业常见出生缺陷领域的新技术、新知识	
	5.2 技术管理	能发现三级/高级工及以下级别人员在咨询过程中存在的不足并予以指导	出生缺陷防控咨询效果评估方法

3.5 一级/高级技师

3.5.1 一级/高级技师（医学遗传）

职业功能	工作内容	技能要求	相关知识要求
1. 出生缺陷防控咨询	1.1 孕/产前筛查与诊断的咨询	1.1.1 能综合分析孕/产前咨询的人群数据和典型案例 1.1.2 能掌握孕/产前优生健康检查技术最新进展 1.1.3 能确定孕/产前干预目标（包括辅助生殖技术胚胎植入前遗传学检测）	1.1.1 孕/产前优生健康检查效果监测的数据分析理论和方法 1.1.2 孕/产前干预措施 1.1.3 产前筛查诊断技术的质控要求和方法 1.1.4 出生缺陷二级防治相关知识(包括辅助生殖技术胚胎植入前遗传学检测相关知识)
	1.2 新生儿疾病筛查的遗传咨询	1.2.1 能综合分析新生儿疾病筛查咨询的人群数据和典型案例 1.2.2 能新生儿疾病筛查检查技术最新进展 1.2.3 能确定群体新生儿疾病筛查干预目标	1.2.1 新生儿疾病筛查检查效果监测的数据分析理论和方法 1.2.2 新生儿疾病筛查阳性群体干预基本知识 1.2.3 新生儿疾病筛查技术的质控要求和方法 1.2.4 新生儿疾病筛查阳性家庭进行产前诊断技术的质控要求
	1.3 常见遗传病的遗传咨询	1.3.1 能鉴别并解读特殊类型及遗传方式 1.3.2 能综合分析相关专业常见遗传病咨询的人群数据和典型案例 1.3.3 能掌握相关专业常见遗传病检查技术(包括辅助生殖技术胚胎植入前遗传学检测)最新进展 1.3.4 能确定群体相关专业常见遗传病干预目标	1.3.1 相关专业常见遗传病检查效果监测数据分析理论和方法 1.3.2 相关专业常见遗传病群体干预基本知识 1.3.3 相关专业常见遗传病检查技术的质控要求和方法 1.3.4 相关专业常见遗传病产前诊断技术(包括辅助生殖技术胚胎植入前遗传学检测)的质控要求
2. 出生缺陷防控评估	2.1 风险评估	2.1.1 能对不同类型出生缺陷的风险程度进行评估 2.1.2 能结合我国突发重大公共	2.1.1 出生缺陷风险评估方法 2.1.2 常用流行病学调查分析及统计学知识

		卫生事件进行出生缺陷评估	
	2.2 风险管理	2.2.1 能提出区域性出生缺陷风险管理的原则和方法 2.2.2 能制定区域性出生缺陷风险管理的质控原则和方法	2.2.1 出生缺陷风险干预策略 2.2.2 出生缺陷风险评估方法 2.2.3 出生缺陷风险管理的国家政策和法规
3. 出生缺陷防控建议	3.1 染色体病防控建议	3.1.1 能解读各种类型染色体病的筛查和诊断结果 3.1.2 能解释各种类型染色体病的发病机制 3.1.3 能制定染色体病的干预策略 3.1.4 能进行生活质量评估与康复指导	3.1.1 染色体病诊断技术 3.1.2 染色体病的发病机制和影响因素 3.1.3 染色体拷贝数变异数据分析方法和变异致病性评估方法 3.1.4 微阵列芯片和高通量测序报告解读和咨询方法
	3.2 单基因病防控建议	3.2.1 能解读各种类型单基因病的筛查和诊断结果 3.2.2 能解释各种类型单基因病的发病机制 3.2.3 能制定单基因病的干预策略 3.2.4 能进行生活质量评估与康复指导	3.2.1 单基因病的诊断技术 3.2.2 单基因病的发病机制和影响因素 3.2.3 能对高通量测序数据进行分析和对变异的致病性进行评估 3.2.4 高通量测序报告解读和咨询方法
	3.3 多基因病防控建议	3.3.1 能解释多基因病的发病机制 3.3.2 能计算家庭成员发病风险和评估再生育风险 3.3.3 能制定多基因病的干预策略 3.3.4 能进行生活质量评估与康复指导	3.3.1 多基因病的相关知识及多基因遗传的特点 3.3.2 多基因遗传的机制 3.3.3 家庭成员发病风险和再生育风险 3.3.4 发病的影响因素

4. 培 训 指 导 与 技 术 管 理	4.1 培训指导	4.1.1 能编写医学遗传专业出生缺陷防控理论及实践培训讲义及教案 4.1.2 能对医学遗传专业出生缺陷防控进行理论培训和实践指导 4.1.3 能对二级/技师及以下级别人员进行专业指导和能力评估	4.1.1 培训讲义及教案的编写原则 4.1.2 实践指导手册及指导教案的编写原则 4.1.3 出生缺陷防控咨询师工作现场督导的原则和方法
	4.2 技术管理	4.2.1 能开展二级/技师及以下级别人员培训与考核 4.2.2 能开展二级/技师及以下级别人员工作流程的质量管理 4.2.3 能制定医学遗传专业出生缺陷防控的健康管理规划和方案	4.2.1 出生缺陷防控咨询师培训的基本方法 4.2.2 出生缺陷防控咨询效果评价 4.2.3 出生缺陷防控咨询师工作相关知识的新进展

3.5.2 一级/高级技师（儿童）

职业功能	工作内容	技能要求	相关知识要求
1. 出生缺陷防控咨询	1.1 新生儿听力筛查咨询	1.1.1 能咨询新生儿听力筛查联合耳聋基因筛查结果 1.1.2 能咨询各项听力测试结果的一致性 1.1.3 能咨询儿童听力障碍病因 1.1.4 能咨询儿童疑难听力障碍（包括听神经病、合并内耳畸形的听力损失等） 1.1.5 能咨询听力障碍干预后康复效果评估方法 1.1.6 能咨询听力障碍影响干预效果的相关因素	1.1.1 新生儿听力筛查联合耳聋基因筛查方法 1.1.2 儿童听力综合评估及结果分析方法 1.1.3 儿童听力障碍病因 1.1.4 疑难听力障碍儿童的听力分析及疾病分析方法 1.1.5 听力障碍干预后康复效果评估方法
	1.2 遗传代谢病咨询	1.2.1 能咨询分析儿童疑难遗传代谢病病因和制订诊疗方案 1.2.2 能咨询遗传代谢病干预后	1.2.1 儿童疑难遗传代谢病病例分析方法 1.2.2 遗传代谢病干预后效果评

		<p>效果评估方法</p> <p>1.2.3 能咨询遗传代谢病影响干预效果的相关因素</p>	<p>估方法</p> <p>1.2.3 遗传代谢病影响干预效果的相关因素</p> <p>1.2.4 疑难遗传代谢病干预指导方法</p>
	1.3 结构异常咨询	<p>1.3.1 能对常见多发的结构异常进行明确诊断</p> <p>1.3.2 能对结构异常进行胎儿咨询与优生指导</p>	<p>1.3.1 人体组织器官的胚胎发生机制</p> <p>1.3.2 常见结构异常的诊断方法</p>
2. 出生缺陷防控评估	2.1 风险评估	<p>2.1.1 能进行听力障碍儿童生活质量评估</p> <p>2.1.2 能对人工耳蜗手术风险进行评估</p> <p>2.1.3 能分析新生儿遗传代谢病病因</p> <p>2.1.4 能进行儿童生活质量、心理健康评估</p>	<p>2.1.1 听力障碍影响干预效果的相关因素</p> <p>2.1.2 新生儿遗传代谢病病因分析方法</p> <p>2.1.3 儿童生活质量、心理健康评估方法</p>
	2.2 风险管理	<p>2.2.1 能制定人工耳蜗手术风险管理的原则和方法</p> <p>2.2.2 对有先证者家庭再生育进行遗传咨询和优生指导</p>	<p>2.2.1 影响人工耳蜗术后效果的因素分析方法</p> <p>2.2.2 再生育家庭遗传咨询和优生指导方法</p>
3. 出生缺陷防控建议	3.1 新生儿听力筛查	<p>3.1.1 能针对疑难听力障碍病例进行指导康复</p> <p>3.1.2 能根据遗传性耳聋基因诊断结果指导特殊类型听力障碍干预措施选择</p> <p>3.1.3 能制订个性化助听器调试方案</p> <p>3.1.4 能根据儿童听力特殊情况</p>	<p>3.1.1 疑难听力障碍病例康复方法</p> <p>3.1.2 遗传性耳聋基因诊断结果指导特殊类型听力障碍干预措施选择方法</p> <p>3.1.3 个性化助听器调试方案</p> <p>3.1.4 听力障碍儿童双模式或双侧人工耳蜗干预适应症选择方法</p>

		指导双模式或双侧人工耳蜗干预策略选择	
	3.2 遗传代谢病防控建议	3.2.1 能解读新生儿遗传代谢病筛查联合基因筛查和诊断结果 3.2.2 能分析判断各种分子生物学检测结果	3.2.1 新生儿遗传代谢病筛查联合基因筛查方法 3.2.2 分子生物学检测方法综合评估及结果分析方法 3.2.3 疑难遗传代谢病病例干预指导方法 3.2.4 根据基因诊断结果指导特殊病例的干预措施选择方法
	3.3 结构异常防控建议	3.3.1 能制定复杂结构异常的干预策略 3.3.2 能用先进技术矫治常见结构异常 3.3.3 能对结构异常进行生活质量评估与康复指导	3.3.1 常见结构异常的干预措施选择方法 3.3.2 结构异常的诊疗知识 3.3.3 结构异常患者的生活质量评估与康复指导方法 3.3.4 结构异常的遗传分析与优生指导方法
4. 培训指导与技术管理	4.1 培训指导	4.1.1 能编写儿童出生缺陷防控理论及实践培训讲义及教案 4.1.2 能对儿童出生缺陷防控进行理论培训和实践指导 4.1.3 能对二级/技师及以下级别人员进行专业指导和能力评估	4.1.1 培训讲义及教案的编写原则 4.1.2 实践指导手册及指导教案的编写原则 4.1.3 出生缺陷防控咨询师工作现场督导的原则和方法
	4.2 技术管理	4.2.1 能开展二级/技师及以下级别人员培训与考核 4.2.2 能开展二级/技师及以下级别人员工作流程的质量管理 4.2.3 能制定儿童出生缺陷防控的健康管理规划和方案	4.2.1 出生缺陷防控咨询师培训的基本方法 4.2.2 出生缺陷防控咨询效果评价方法 4.2.3 出生缺陷防控咨询师工作相关知识的新进展

3.5.3 一级/高级技师（母胎医学）

职业功能	工作内容	技能要求	相关知识要求
1. 出生缺陷防控咨询	1.1 孕前咨询	1.1.1 能分析解读孕前优生健康检查报告, 咨询孕前检查目标疾病的干预方法及效果 1.1.2 能对二级/技师及以下级别人员的孕前咨询工作提供指导 1.1.3 能综合分析孕前咨询的人群数据和典型案例 1.1.4 能分析孕前优生健康检查数据 1.1.5 能综合分析和评价孕前咨询工作的情况和质量, 并提出建议 1.1.6 能介绍孕前优生健康检查技术新进展 1.1.7 能介绍辅助生殖技术胚胎植入前遗传学检测基本方法	1.1.1 各种诊断技术的特点 1.1.2 孕前咨询工作现场督导的原则和方法 1.1.3 孕前优生健康检查效果监测的数据分析理论和方法 1.1.4 孕前群体干预基本知识 1.1.5 孕前优生健康检查技术新进展 1.1.6 辅助生殖技术胚胎植入前遗传学检测主要方法的优缺点和适应症
	1.2 产前咨询	1.2.1 能分析解读产前筛查/产前诊断报告、胎儿影像学报告, 咨询疾病风险及干预方法 1.2.2 能综合分析产前筛查与产前诊断的人群数据和典型案例 1.2.3 能分析产前筛查方案情况和筛查效能指标数据 1.2.4 能分析产前诊断服务数据 1.2.5 能综合分析和评价产前筛查与产前诊断咨询工作的情况和质量, 并提出改进建议 1.2.6 能介绍产前筛查与产前诊断技术领域的新进展	1.2.1 各种产前筛查方案的优缺点及各种诊断技术的特点 1.2.2 产前筛查技术的质控要求和方法 1.2.3 产前诊断技术的质控要求和方法 1.2.4 出生缺陷二级防治相关知识

	1.3 高风险人群生育咨询	<p>1.3.1 能分析解读高风险个体检查报告，咨询疾病风险、干预措施及效果评估方法</p> <p>1.3.2 能综合分析高风险典型案例</p> <p>1.3.3 能介绍高风险人群生育管理相关新进展</p>	<p>1.3.1 高风险个体各种诊断方案的特点及影响因素</p> <p>1.3.2 高风险人群干预基本知识</p>
2. 出生缺陷防控评估	2.1 风险评估	<p>2.1.1 能分析判断常用细胞/生化/分子遗传学产前筛查诊断与检测数据</p> <p>2.1.2 能结合检测结果进行出生缺陷风险程度评估</p> <p>2.1.3 能对产前超声异常结果进行基本评估</p>	<p>2.1.1 细胞/生化/分子遗传学产前筛查与诊断方法原理</p> <p>2.1.2 常用高通量测序数据分析和变异的致病性评级流程和变异的致病性评级流程</p> <p>2.1.3 产前超声异常结果的基本评估方法</p>
	2.2 风险管理	<p>2.2.1 能评估和修订区域孕/产前筛查与诊断的方案计划</p> <p>2.2.2 能制订区域孕/产前筛查与诊断的评估方案</p>	<p>2.2.1 出生缺陷风险干预策略</p> <p>2.2.2 出生缺陷风险评估的方法</p> <p>2.2.3 出生缺陷风险管理的国家政策和法规</p>
3. 出生缺陷防控建议	3.1 孕前防控建议	<p>3.1.1 能针对孕前检查结果指导诊断与处理策略</p> <p>3.1.2 能准确解读诊断结果并指导干预策略选择</p>	<p>3.1.1 孕前检查方法及结果分析</p> <p>3.1.2 孕前干预策略及效果评估方法</p>
	3.2 产前防控建议	<p>3.2.1 能综合分析判断各项产前检查结果，并提供诊断及处理策略</p> <p>3.2.2 能指导干预措施选择</p>	<p>3.2.1 产前检查方法及结果分析方法</p> <p>3.2.2 产前检查方法综合运用及评估方法</p> <p>3.2.3 产前干预策略及效果评估方法</p>
	3.3 高风险人群防控建议	<p>3.3.1 能为高风险个体提供个体化诊断策略及生育指导</p> <p>3.3.2 能为高风险群体制订出生缺陷危险因素的综合干预方案</p>	<p>3.3.1 高风险个体的生育指导原则、方法和新进展</p> <p>3.3.2 高风险群体干预基本知识</p> <p>3.3.3 高风险群体干预目标的确定方法</p>

4. 培训 指导与 技术管 理	4.1 培训指导	<p>4.1.1 能编写母胎医学专业出生缺陷防控理论及实践培训讲义及教案</p> <p>4.1.2 能对母胎医学专业出生缺陷防控进行理论培训和实践指导</p> <p>4.1.3 能对二级/技师及以下级别人员进行专业指导和能力评估</p>	<p>4.1.1 培训讲义及教案的编写原则</p> <p>4.1.2 实践指导手册及指导教案的编写原则</p> <p>4.1.3 出生缺陷防控咨询师工作现场督导的原则和方法</p>
	4.2 技术管理	<p>4.2.1 能开展二级/技师及以下级别人员培训与考核</p> <p>4.2.2 能开展二级/技师及以下级别人员工作流程的质量管理</p> <p>4.2.3 能制定母胎医学专业出生缺陷防控的健康管理规划和方案</p>	<p>4.2.1 出生缺陷防控咨询师培训的基本方法</p> <p>4.2.2 出生缺陷防控咨询效果评价方法</p> <p>4.2.3 出生缺陷防控咨询师工作相关知识的新进展</p>

4. 权重表

4.1 理论知识权重表

项目		技能等级				
		五级/初级工 (%)	四级/中级工 (%)	三级/高级工 (%)	二级/技师 (%)	一级/高级技师 (%)
基本要求	职业道德	5	5	5	5	5
	基础知识	40	25	20	15	10
相关知识要求	信息采集处理	20	15	10	—	—
	出生缺陷防控宣教	15	15	15	10	—
	出生缺陷防控咨询	10	20	20	20	20
	出生缺陷防控评估	5	10	15	20	20
	出生缺陷防控建议	5	10	15	20	25
	培训指导与技术管理	—	—	—	10	20
合计		100	100	100	100	100

4.2 技能要求权重表

技能等级 项目		五级/初级工	四级/中级工	三级/高级工	二级/技师	一级/ 高级技师
		(%)	(%)	(%)	(%)	(%)
技能 要求	信息采集处理	40	40	20	-	-
	出生缺陷防控宣教	30	25	15	10	-
	出生缺陷防控咨询	10	10	10	25	30
	出生缺陷防控评估	10	15	30	30	35
	出生缺陷防控建议	10	10	25	30	30
	培训指导与技术管理	—	—	—	5	5
合计		100	100	100	100	100