

妇产科名家精品系列



实用产前诊断学

PRACTICAL PRENATAL DIAGNOSIS

主 编/边旭明

副主编/邬玲仟 姜玉新

 人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

实用产前诊断学

PRACTICAL PRENATAL DIAGNOSIS

主 编 边旭明
副 主 编 邬玲仟 姜玉新
主编助理 戚庆炜 周希亚

 人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

北 京

图书在版编目(CIP)数据

实用产前诊断学/边旭明主编. —北京:人民军医出版社,2008.9

ISBN 978-7-5091-2021-7

I. 实… II. 边… III. 妊娠诊断 IV. R714.15

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2008)第 118478 号

策划编辑:郭伟疆 文字编辑:高磊 责任审读:张之生

出版人:齐学进

出版发行:人民军医出版社

经销:新华书店

通信地址:北京市 100036 信箱 188 分箱

邮编:100036

质量反馈电话:(010)51927270;(010)51927283

邮购电话:(010)51927252

策划编辑电话:(010)51927272

网址:www.pmmp.com.cn

印刷:三河市春园印刷有限公司 装订:春园装订厂

开本:787mm×1092mm 1/16

印张:38.25 彩页 19 面 字数:865 千字

版、印次:2008 年 9 月第 1 版第 1 次印刷

印数:0001~3000

定价:199.00 元

版权所有 侵权必究

购买本社图书,凡有缺、倒、脱页者,本社负责调换

内容提要

Summary

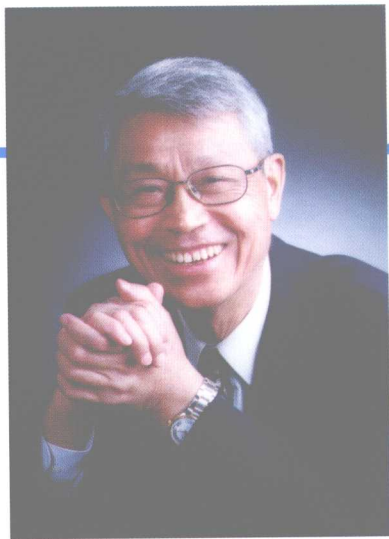
本书由国内知名专家联袂编写,分基础、临床和超声三篇 25 章,讲述了临床遗传理论、产前咨询、产前筛查、介入性产前诊断和筛查、实验室诊断技术、超声诊断技术以及相关社会学问题、孕期合理用药等内容,此外,还介绍了分子生物学、生化学及遗传学技术。全书内容全面、翔实,图文并茂,是非常系统、实用的产前诊断工具书,适合广大妇产科医师阅读、参考。

编委名单

(以汉语拼音为序)

- | | |
|-----|------------------------------|
| 边旭明 | 北京协和医院妇产科 |
| 常 才 | 复旦大学附属肿瘤医院 |
| 陈欣林 | 湖北省妇幼保健院超声科 |
| 陈 焰 | 首都医科大学北京妇产医院超声科 |
| 段 涛 | 上海市第一妇婴保健院 |
| 樊庆泊 | 北京协和医院妇产科 |
| 郭亦寿 | 山东大学医学院遗传学研究所 |
| 贺 晶 | 浙江大学医学院附属妇产科医院 |
| 黄醒华 | 首都医科大学北京妇产医院 |
| 蒋宇林 | 北京协和医院妇产科 |
| 姜玉新 | 北京协和医院超声诊断科 |
| 廖 灿 | 广州市妇婴医院 |
| 梁德生 | 中南大学中国医学遗传学国家重点实验室 |
| 龙桂芳 | 广西医科大学第一临床医学院一附院儿科 |
| 李 辉 | 中国医科大学第二临床学院妇产科 |
| 李胜利 | 深圳市妇幼保健院超声科 |
| 刘俊涛 | 北京协和医院妇产科 |
| 刘敬忠 | 首都医科大学附属北京朝阳医院 |
| 刘权章 | 哈尔滨医科大学医学遗传研究室 |
| 吕时铭 | 浙江大学医学院附属妇产科医院检验科 |
| 雷小莹 | 西安交通大学第二医院医用超声诊察室 |
| 孟 华 | 北京协和医院超声诊断科 |
| 孙路明 | 上海市第一妇婴保健院 |
| 孙念怙 | 北京协和医院妇产科 |
| 王 和 | 四川大学华西第二医院妇产科 |
| 王 华 | 湖南省妇幼保健院遗传室 |
| 邬玲仟 | 中南大学中国医学遗传学国家重点实验室 |
| 王 强 | 澳门特别行政区卫生局仁伯爵综合医院妇产科产前诊断组 |
| 夏家辉 | 中南大学中国医学遗传学国家重点实验室 |
| 徐湘民 | 南方医科大学广州南方医院基因诊断中心 |
| 向 阳 | 北京协和医院妇产科 |
| 尹 飞 | 中南大学中国医学遗传学国家重点实验室 |
| 朱宝生 | 云南省第一人民医院遗传诊断中心 |
| 朱才义 | 海口市人民医院暨中南大学湘雅医学院附属海口医院超声影像科 |
| 朱 军 | 四川大学华西二院中国出生缺陷监测中心 |
| 朱俊真 | 河北省人民医院 |
| 赵时敏 | 北京协和医院儿科 |

夏家辉院士简介



夏家辉，男，1937年2月出生，湖南省益阳市桃江县武潭镇石桥村人。1961年毕业于湖南师范大学生物系，中共党员，人类与医学遗传学家，《医学遗传学国家重点实验室》创始人，学术委员会主任，教授，博士生导师；国务院学位委员会第四届和第五届学科评议组成员、中央卫生部优生优育专家委员会副主任委员、1985年元月至6月美国匹兹堡大学访问学者；《国际人类染色体异常核型登记库》顾问、国际杂志《Journal of Human Genetics》编委；1999年当选为中国工程院院士。

至今发表论文300余篇，著作8部。他是我国现代人类与医学细胞遗传学新技术及其应用研究的开创者，在人类与医学细胞遗传学的基础理论问题的研究中作出了新的贡献，在世界上最早将人类睾丸决定基因（TDF）定位于Yp11.32带；他是在世界上最早将人类显带染色体技术应用于肿瘤病因学研究的学者之一，并发现了一条与鼻咽癌相关的标记染色体 $\text{mar}(1)t(1;3)(q44;p11)$ ；他坚持科学真理，于1976年率先在我国医学院校开设了《医学遗传学讲座》，从零开始在我国建立了《临床细胞遗传学》这一崭新的学科；他是国内、外公认的我国卓有成就的人类与医学遗传学家；自1996年以来他以“基因治疗新载体”的研究为核心，直接从国外引进的研究经费资助累积达380余万美元，并以对人体无害的“额外双随体小染色体”获得的特异性片段为原件，成功地构建了一种全新的“人源基因载体”，取得了载体原创性的成果；他是《医学遗传学国家重点实验室》的创始人，是一位有远见卓识的科学家，他以“正直、责任、良心”为室训，治学严谨、为人正直、甘为人梯，在培养跨世纪人才方面思想解放，为国家培养了邓汉湘、张灼华等在国际上有影响的跨世纪学科带头人；他是一位为中华民族的崛起而忘我工作的学者，1998年11月在世界上抢先克隆了遗传性神经性高频性耳聋疾病基因（GJB3），实现了在我国本土上克隆遗传病疾病基因零的突破，获得了国内、外的高度评价。其研究工作获科技成果奖21次，其中4次卫生部科技成果甲（或一）等奖（1981年、1986年、1991年、1994年）、1次全国科学大会奖（1978年）、5次国家科学技术进步二等奖（1985年、1987年、1995年、1999年、2005年）、1次国家自然科学基金二等奖（2001年）。首批（1984年）国家级有突出贡献中青年专家；首批（1991年）享受国家级政府特殊津贴者；1998年被中华人民共和国教育部、人事部授予全国教育系统模范教师称号；1999年获教育部首届长江学者成就奖一等奖、湖南光召科技奖、科技部何梁何利基金科学与技术进步奖，建国五十周年由国家人事部记一等功，2000年5月获全国先进工作者称号与“五一劳动”奖章。2004年在《国家重点实验室计划20周年纪念大会》上，《医学遗传学国家重点实验室》被评为“国家重点实验室计划先进集体”，夏家辉被评为“国家重点实验室计划先进个人”。

孙念怙教授简介



孙念怙，女，1929年出生，中共党员，优生优育及遗传学专家。1954年毕业于北京协和医学院（八年制学制）。于北京协和医院受林巧稚教授教导，历任住院医师、主治医师，1985年任教授，现为北京协和医院妇产科顾问。1977年在林巧稚教授领导下创建产前诊断学科，至今已成为妇产科的重要学科之一。1963—1968年考上北京医学院张丽珠教授博士研究生，论文为《妊娠高血压综合征的激素及病理研究》。1981—1983年考上教育部公派赴美留学。在加州大学旧金山医学院遗传及产前诊断学组学习1年6个月。在纽约Mount Sinai医学院遗传组任访问教授1年6个月，从事细胞遗传、代谢病的研究。1984年受邀参加WHO遗传病组顾问委员会（Advisory Group）。1986年、1987年受邀参加日内瓦会议。1987年受邀赴荷兰Erasmus大学医学院遗传系任访问教授4个月，1992年、1995年又两次访问该校。1988年受邀赴丹麦哥本哈根血清研究所访问。1989年、1993年、1996年及2000年4次共两年左右时间作为访问教授受邀于美国纽约Mount Sinai医学院分子遗传系工作，期间多次参加美国遗传学会年会。

孙念怙教授自1977年起，在从事临床医疗工作的同时，开展了产前诊断的研究，成为我国产前诊断学领域的先行者。1978年，在林巧稚教授的亲切关怀下，建立了国内第一个产前诊断实验室和产前咨询门诊。该实验室在孙念怙教授的带领下，在该领域进行了大量开拓性工作。1978年在我国首先成功建立羊水细胞培养方法，开展中孕期产前诊断。1985年建立了早孕绒毛取材方法。1983年获卫生部科技进步奖（甲级）：羊水AFP及染色体诊断胎儿畸形及染色体异常。1986年获国家计生委科技进步二等奖：预防性优生。1978年获“科学的春天”科委三等奖：产前诊断。1983年获“走向明天”奖：产前诊断。1991年获卫生部二等奖：血友病的产前基因诊断。1985年获国家科技进步二等奖：早孕绒毛用于产前诊断。1995年获国家科技进步三等奖：DMD的基因诊断及产前基因诊断。1991年获七五攻关重大贡献奖：胎儿镜、胎儿超声心动图及超声仪在产前诊断的应用。获北京市卫生局及医学科学院科研奖四项。共发表论文200余篇。一直从事产科及产前诊断临床工作，有丰富的临床经验。特别在产前诊断门诊中处理各种疑难病例经验丰富，知识面广，国际交流多，在国内外有较高威望。

主编、副主编简介

边旭明 女，江苏常熟人，北京协和医院妇产科教授，博士生导师。1970年毕业于中国协和医科大学医疗专业，1978年就读于中国协和医科大学研究生院妇产科临床专业，研究先天性遗传性疾病的产前宫内诊断，1981年毕业，获硕士学位。毕业后在北京协和医院妇产科工作，历任住院医师、总住院医师、主治医师、副教授、教授，1994年出任北京协和医院妇产科副主任至今。1986—1987年，在美国加州大学圣地亚哥医学院妇产科进修围生医学，高危妊娠的临床监测及妇产科超声诊断的技术。1992—1993年在美国俄亥俄州立大学医学院参与了“早产病因”的临床及基础科研工作。对高危妊娠包括内外科疾病合并妊娠、妊娠期和分娩期合并症等的处理有较高水平。先后对过期妊娠、糖尿病、甲状腺功能异常、子宫肌瘤合并妊娠、头位难产、胎儿宫内生长异常、胎儿宫内窘迫和新生儿窒息的预防进行临床研究，并有50余篇专著发表。

郭玲仟 女，江苏昆山人，医学遗传学博士，教授，妇产科主任医师，博士生导师。现任中南大学中国医学遗传学国家重点实验室副主任，中南大学湘雅医院产前诊断中心副主任，湘雅生殖医学中心副主任，国家生命科学与技术人才培养基地-基因科学与技术产业化点副主任。2005年3月起任日本国立长崎大学医学院邀请为访问教授。兼任中华医学会医学遗传学专业委员会常务委员、湖南省医学会医学遗传学专业委员会主任委员、中国优生优育协会委员。研究方向为临床遗传学。2003年至今，主持国家“十五”科技攻关计划课题1项，国家自然科学基金课题2项，负责或参加国家、部级重大科研计划和国际合作课题7项；获2005年度国家科技进步奖二等奖1项，省部级科技进步奖各2项；发表论文40余篇，其中SCI收录论文21篇。2004年5月精细定位“弥漫性光敏性汗孔角化症”致病基因位点；2004年作为主要负责人完成“角膜环状皮样瘤”致病基因PITX2的克隆；2005年发现了一个新的12p近端三体综合征并阐明染色体畸变的来源和发生机制；2007年4月在国际上率先定位“人类4型并指/趾”致病位点。

姜玉新 男，吉林人，中国医学科学院北京协和医院教授、博士生导师。1984年毕业于白求恩医科大学，毕业后于北京协和医院超声诊断科工作，历任住院医师、主治医师、副教授、教授。1991—1993年在美国杰斐逊大学医院从事彩色多普勒超声临床应用研究。主要研究方向为妇产科超声、乳腺癌早期诊断、甲状腺结节超声诊断与血管超声。现担任中华医学会超声医学分会主任委员、亚洲超声医学与生物学学会常务理事、《中国医学影像技术》杂志主编、《中华超声影像学杂志》副主编等职务。曾在国内外期刊发表文章100余篇，主编《浅表器官及组织超声诊断学》。

序

我国每年有数以百万计的遗传病和先天性缺陷儿的诞生！这是个怵目惊心的数字，也是个严峻的话题，更是产科学工作者（诚然，不仅仅是产科学工作者）的沉重的责任。

避免或减少遗传病儿及先天性（或出生）缺陷儿的诞生，是维系人口质量的重要问题，它和控制人口数量同样重要，也是我国人口学的基本国策。关于遗传咨询和产前诊断，作为一个基础与临床密切联系的亚专业，作为与社会与伦理有颇多争议的技术领域，我国的起步较晚，但发展比较迅速，已经逐渐形成了一个亚专业和专家队伍。

我国政府重视母婴保护，先后颁布了《中华人民共和国母婴保健法》、《中华人民共和国母婴保健法实施办法》。在临床上，除了将降低孕产妇和新生儿病死率作为产科质量的基本指标之外，更强调将母子（胎儿）统一考虑的现代产科。一方面推崇“母亲安全运动”，加强产前检查、围产保健；一方面强调胎儿医学的研究与发展、遗传咨询和产前诊断、预防、发现与处理遗传或先天性缺陷和异常，对优生优育极为重要。现今已经推行了强有力的措施，如全国产前诊断联合协作组织，孕前及孕期补碘，孕期筛查血清甲胎蛋白（AFP）、游离绒毛膜促性腺激素 β 亚单位（free β -HCG）等都卓有成效。遗传学的发展推动了医学，特别是产前诊断技术的进步，基础医学家甚至提出将来疾病的诊治可以达到“3P”（预测 prediction，预防 prevention，个体化 personalization）。这当然是很令人鼓舞的，也应该是医学发展或产前诊断的方向和目标。但临床工作、临床现象、临床问题、临床技术复杂多变，个体差异很大，技术也未臻完善，所以临床医学家在处理具体病例时可能更倾向于另外的“3P”（大概 probably，可能 possibly，期望 prospectively），两者并不矛盾，这正是现今提倡的转换医学的关键所在。正因为如此，产前诊断具有“三高”的特点：①高科技性；②高不确定性；③高风险性。

正是在这种情况下，编撰出版《实用产前诊断学》乃为必要与及时。纵览全书，可以看出本书包含了产前诊断的各个领域，从临床的遗传/产前咨询、介入性产前诊断、筛查，以至实验室技术、超声技术，以及有关社会学问题，内容全面翔实，还有很多自己的经验和材料。不仅有高深的分子生物学、生化学及遗传学技术，也有像孕期用药等很实际的知识阐述，可以认为是目前国内最全面系统的现代实用产前诊断参考书。

本书的作者都是关于产前诊断的各方面专家，也是全国产前诊断技术专家组的主要成员。近年他们活跃在祖国各地，举办研讨会、学习班等，问题的提出有针对性，讲述有应用性，我想一定会受到广大读者的欢迎。本书以边旭明教授为主编，邬玲仟教授和姜玉新教授为副主编，又请前辈专家夏家辉院士、孙念怙教授为主审，南北联手、珠联璧合，令人欣喜，应该感谢他们的辛勤劳动！

拉杂如上，是为序。

中国医学科学院北京协和医院 郎景和

2008年7月

前言

出生缺陷是全球面临的重要公共卫生问题。全世界每年大约有500万出生缺陷婴儿诞生,平均每五六分钟就有一个,而且85%以上发生在发展中国家。出生缺陷造成围产儿和婴儿死亡或者终生残疾,严重影响他们的生命和生活质量,成为家庭和社会的沉重负担。我国是人口大国,也是出生缺陷和残疾高发国家,我国每年有20万~30万肉眼可见先天畸形儿出生,加上出生后数月 and 数年才显现出来的缺陷,先天残疾儿童总数高达80万~120万,占我国每年出生人口总数的4%~6%。造成这种情况的原因是多方面的,我国自然环境缺碘、孕妇孕期缺乏叶酸、职业危害等因素造成对女工身体的损害、贫困落后地区近亲婚育等导致的出生缺陷未得到有效控制。这些情况,不仅使出生缺陷和残疾日益成为影响出生人口素质的重要问题,同时也给家庭和社会造成沉重的经济负担和精神痛苦。因此,我国出生缺陷的现状已经不仅仅是一个严重的公共卫生问题,而且已成为影响经济发展和人们正常生活的社会问题。

中国政府高度重视出生缺陷防治工作。1994年全国人大颁布的《中华人民共和国母婴保健法》以“保障母亲和婴儿健康,提高出生人口素质”为立法宗旨,为预防出生缺陷提供了法律保障。卫生部联合有关部门为降低我国出生缺陷发生率,制定了一系列政策、措施。2002年制定下发了《中国提高出生人口素质、减少出生缺陷和残疾行动计划》,提出要切实采取措施,掌握我国出生缺陷基本状况,在全社会普及预防出生缺陷和残疾的科学知识,实施以婚前保健、产前诊断、新生儿疾病筛查为主的三级综合性防治策略。

产前诊断作为二级预防措施,在出生缺陷防治工作中起着重要作用。但从我国的现状来看,虽然我国围产保健水平已居世界先进行列,但产前诊断工作与世界水平相比,发展相对滞后。我国产前诊断工作基础相对薄弱,没有形成产前筛查和产前诊断有机结合的技术服务网络和质量控制体系。东部发达地区和西部贫困地区的产前诊断水平相差很大。医疗保健机构缺乏从事产前诊断工作的专业技术人员,成为制约我国产前诊断发展的“瓶颈”问题之一。

为此,2003年5月1日卫生部颁布实施了《产前诊断技术管理办法》。为了进一步指导各省和基层人员正确落实“管理办法”,帮助各地解决实际工作中的问题,更广泛地利用和充分发挥专业人员的作用,促进产前诊断工作持续健康发展,卫生部于2004年组织成立了全国产前诊断技术专家组,专家组的成员都是在我国产前诊断领域中颇有建树的专家、学者。成立几年来,专家组作为全国产前诊断技术发展的智囊组织以及卫生行政部门与各级产前诊断技术服务机构进行交流沟通的桥梁,协助卫生行政部门开展了许多卓有成效的工作,如积极开展产前诊断技术规范、标准等学术研讨及制定,广泛进行全国及区域性产前诊断技术培训及继续教育等工作。专家组先后在国内举办了十几期“全国产前诊断技术培训班”,使产前诊断基本理论、基本知识和基本技能能够迅速在省市普及。此外,专家组成员所在的多家产前诊断机构如北京协和医院、中南大学湘雅医院等单位作为培训基地还积极承担了卫生部委托的产前诊断技术人员长期进修的培训任务,对各省产前诊断专业人员进行长期的系统化、规范化培训,为许多省市培养了一批产前诊断技术骨干。但在培训过程中,专家和学员们都深

感缺乏一本系统的、全面的、规范的产前诊断培训教材，非常有必要编写一本涵盖产前诊断有关各学科领域的规范化教材，以填补我国产前诊断培训工作的空白。在这一形势下，由北京协和医院妇产科的边旭明教授任主编、中南大学中国医学遗传学国家重点实验室的邬玲仟教授和北京协和医院超声诊断科姜玉新教授任副主编、全国产前诊断技术专家组成员为编委，并聘请我国产前诊断领域中德高望重的夏家辉院士和孙念怙教授任本书的主审，在繁忙的工作之余，用心完成了“实用产前诊断学”一书的编撰工作。

本书涵盖产前诊断相关的遗传学基础、临床遗传学、产前超声诊断、实验室诊断技术、出生缺陷监测以及与产前诊断相关的法律法规，内容全面、翔实、系统、规范，具有科学性、权威性、先进性和指导性。

感谢本书的全体编委和工作人员为本书的编撰和我国产前诊断技术的发展所付出的辛勤劳动！

卫生部妇幼保健与社区卫生司司长 杨 青

2008年7月

目 录

Contents

第一篇 基础部分

第 1 章 细胞遗传学基础 / 3

- 第一节 概论 / 3
- 第二节 人类染色体的分子基础 / 4
- 第三节 染色体数目与命名原则 / 6
- 第四节 染色体的结构及其在细胞周期中的变化 / 7
- 第五节 研究染色体的方法 / 10
- 第六节 染色体的遗传 / 11
- 第七节 染色体畸变 / 14
- 第八节 从基因到染色体到临床特征 / 22

第 2 章 分子遗传学基础 / 26

- 第一节 基因 / 26
- 第二节 基因突变 / 31
- 第三节 单基因病的主要遗传方式 / 35
- 第四节 影响单基因病分析的因素 / 38
- 第五节 单基因病的非典型遗传方式 / 40
- 第六节 单基因病的发病机制 / 44

第二篇 临床部分

第 3 章 产前咨询 / 51

- 第一节 产前咨询 / 51
- 附:遗传病咨询中常见问题 / 62

- 第二节 产前咨询的程序 / 63
- 第三节 产前咨询门诊病例登记 / 64
- 第四节 产前咨询门诊病历书写规范 / 64
- 第五节 根据母婴保健法提供医学建议 / 65

第 4 章 遗传咨询与优生指导 / 67

- 第一节 遗传病对人类的严重危害性 / 67
- 第二节 染色体病 / 71
- 第三节 临床上较常见的染色体病 / 91
- 第四节 单基因病 / 115
- 第五节 线粒体遗传病 / 131
- 第六节 多基因遗传病 / 133
- 第七节 如何提高遗传病咨询和优生指导的质量 / 144

第 5 章 母血清生化指标筛查胎儿染色体异常 / 151

- 第一节 产前筛查的历史 / 151
- 第二节 产前筛查的基本概念和原理 / 153
- 第三节 常用产前筛查的标志物 / 155
- 第四节 产前筛查模式的选择 / 156
- 第五节 产前筛查的实施 / 159

第 6 章 产前超声筛查 / 162

- 第一节 概述 / 162
- 第二节 产前检查超声指南 / 165

第 7 章 产前筛查的技术规范 / 172

- 附:基层单位产前筛查采血技术规范 / 175

第 8 章 血清学产前筛查的实验室管理和质量控制 / 176

第 9 章 介入性产前诊断技术 / 187

- 第一节 羊膜腔穿刺术 / 187
- 第二节 绒毛活检术 / 189
- 第三节 经腹脐静脉穿刺术 / 190
- 第四节 胎儿镜检查 / 192

第 10 章 非侵入性产前诊断 / 194

- 第一节 经宫颈脱落的胎儿滋养细胞应用于产前诊断 / 194

- 第二节 孕妇外周血中胎儿细胞在产前诊断中的应用 / 198
第三节 孕妇外周血中胎儿 DNA 在非侵袭性产前诊断中的作用 / 203

第 11 章 常见染色体病的诊断和产前诊断 / 211

- 第一节 概述 / 211
第二节 细胞培养和染色体标本制作 / 211
第三节 性染色质—X 染色质(X 小体),Y 染色质(Y 小体) / 214
第四节 染色体显带方法 / 216
第五节 荧光原位杂交(FISH)技术 / 221
第六节 人类染色体国际命名体制(ISCN 2005)要点 / 224
第七节 染色体病的类型 / 276
第八节 染色体病的发病机制 / 337
第九节 染色体病诊断、产前诊断与遗传咨询 / 351
第十节 脆性 X 综合征的诊断和产前诊断 / 375

第 12 章 常见单基因病的诊断与产前诊断 / 388

- 第一节 假性肥大型进行性肌营养不良的诊断和产前诊断 / 388
第二节 苯丙酮尿症的诊断与产前诊断 / 403
第三节 脊髓性肌萎缩症的实验室检查 / 408
第四节 软骨发育不全 / 410
第五节 血友病甲的基因诊断和产前诊断 / 412
第六节 血友病乙的基因诊断和产前诊断 / 416

第 13 章 中国人地中海贫血的分子基础及产前诊断 / 419

第 14 章 TORCH 宫内感染及其临床处理 / 434

第 15 章 围产期用药 / 445

- 第一节 概述 / 445
第二节 妊娠期用药相关的理论知识 / 445
第三节 围产期用药原则 / 448
第四节 药物毒性的分类 / 449

第 16 章 HIV 感染与妊娠 / 453

- 第一节 艾滋病病毒感染与妊娠 / 453
第二节 母婴垂直传播 / 454
第三节 母婴传播的阻断 / 458
第四节 我国目前采用的 HIV 母婴传播阻断方案 / 464

第 17 章 遗传病的预防策略 / 467

第 18 章 出生缺陷及其监测 / 483

第一节 出生缺陷 / 483

第二节 出生缺陷监测 / 487

第 19 章 新生儿及婴儿遗传性疾病的早期识别 / 496

第一节 遗传性疾病(inherited diseases)在新生儿学中的重要地位 / 496

第二节 出生缺陷(birth defect)及遗传性疾病分类 / 496

第三节 临床检查及诊断 / 497

第四节 新生儿、婴儿时期出现异常的各系统遗传性疾病 / 498

第三篇 超声部分

第 20 章 正常早期妊娠 / 507

第 21 章 早期异常妊娠 / 508

第一节 早期流产 / 508

第二节 滋养细胞疾病 / 509

第三节 输卵管妊娠 / 510

第四节 盆腔肿块合并早期妊娠 / 510

第五节 子宫畸形合并早期妊娠 / 511

第 22 章 中、晚期妊娠常规超声检查 / 512

第 23 章 中、晚期妊娠胎儿系统超声检查 / 515

第一节 胎儿系统超声检查 / 515

第二节 胎儿附属物超声检查 / 517

第 24 章 先天性胎儿畸形超声检查 / 518

第一节 神经系统胎儿畸形超声检查 / 518

第二节 胎儿颜面部畸形超声诊断 / 523

第三节 胎儿心脏超声检查(fetal echocardiography) / 526

第四节 胎儿胸腔异常超声诊断 / 531

第五节 胎儿泌尿系统畸形超声诊断 / 532

- 第六节 胎儿消化系统畸形 / 537
- 第七节 胎儿腹壁畸形 / 539
- 第八节 骨骼系统与肢体畸形 / 540
- 第九节 胎儿肿瘤 / 544
- 第十节 胎儿非免疫性水肿(nonimmune hydrops fetalis) / 547
- 第十一节 胎儿染色体异常超声筛查 / 548
- 第十二节 胎盘、羊水、脐带与宫颈异常超声诊断 / 550

第 25 章 产科超声检查指南(试行) / 553

附录

附录一 中华人民共和国母婴保健法 / 555

- 第一章 总则 / 555
- 第二章 婚前保健 / 555
- 第三章 孕产期保健 / 556
- 第四章 技术鉴定 / 557
- 第五章 行政管理 / 557
- 第六章 法律责任 / 558
- 第七章 附则 / 558

附录二 中华人民共和国母婴保健法实施办法 / 559

- 第一章 总则 / 559
- 第二章 婚前保健 / 560
- 第三章 孕产期保健 / 561
- 第四章 婴儿保健 / 562
- 第五章 技术鉴定 / 562
- 第六章 监督管理 / 563
- 第七章 罚则 / 563
- 第八章 附则 / 564

附录三 产前诊断技术管理办法 / 565

- 第一章 总则 / 565
- 第二章 管理与审批 / 565
- 第三章 实施 / 566
- 第四章 处罚 / 568
- 第五章 附则 / 568

附录四 卫生部关于印发《产前诊断技术管理办法》相关配套文件的通知 / 569

Part

1

第一篇

基础部分