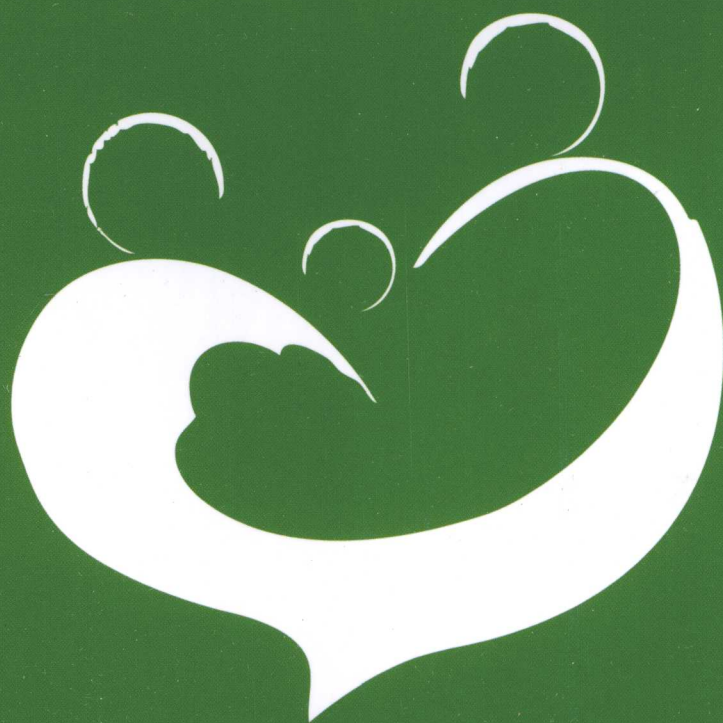


国家免费孕前优生健康检查项目用书

# 孕前优生 体格检查指南

YUNQIANYOUSHENG TIGE JIAN CHA ZHINAN

国家人口计生委科技司 编



中国人口出版社

国家免费孕前优生健康检查项目用书

孕前优生

# 体格检查指南

国家人口计生委科技司 编



中国人口出版社

**图书在版编目(CIP)数据**

体格检查指南/国家人口计生委科技司编. —北京: 中国人口出版社, 2010. 7  
(孕前优生)

ISBN 978 - 7 - 5101 - 0501 - 2

I. ①体… II. ①国… III. ①体格检查—指南  
IV. ①R194.3 - 62

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2010)第 146188 号

**孕前优生·体格检查指南**

国家人口计生委科技司 编

---

出版发行 中国人口出版社  
印 刷 北京普瑞德印刷厂  
开 本 787 × 1092 1/16  
印 张 3.25  
字 数 50 千  
版 次 2010 年 8 月第 1 版  
印 次 2010 年 8 月第 1 次印刷  
书 号 ISBN 978 - 7 - 5101 - 0501 - 2  
定 价 9.00 元

---

社 长 陶庆军  
网 址 [www.rkcbs.net](http://www.rkcbs.net)  
电子信箱 [rkcbs@126.com](mailto:rkcbs@126.com)  
电 话 (010)83519390  
传 真 (010)83519401  
地 址 北京市宣武区广安门南街 80 号中加大厦  
邮 编 100054

---

版权所有 侵权必究 质量问题 随时退换

## 编 委 会

顾 问 江 帆

主 任 委 员 张世琨

副主任委员 许梅林 王巧梅 张黎明 沈海屏

执 行 主 编 朱惠斌 李笑天

编 委 (按姓氏笔画排序)

汪丽娟 张宜平 张明华 张 莺

李雪婷 徐拥军 龚小会 龚双燕

梁 媛

# 前 言

经国务院批准,国家免费孕前优生健康检查项目(国家优生项目)试点工作已于2010年4月正式启动。国家人口计生委已印发《国家免费孕前优生健康检查项目试点工作技术服务规范(试行)》(简称《技术服务规范》),对优生健康教育、病史询问、体格检查、临床实验室检查、影像学检查、风险评估、咨询指导、早孕及妊娠结局追踪随访等19项服务内容进行规范。为帮助各级计划生育技术服务机构和服务人员尽快掌握《技术服务规范》各项服务内容及操作要点,国家人口计生委科技司组织专家,编写了《孕前优生—健康教育指南》、《孕前优生—体格检查指南》、《孕前优生—临床检验操作指南》、《孕前优生—妇科超声检查指南》、《孕前优生—优生咨询指南》等5本服务指南,供国家优生项目试点地区试用。

体格检查是孕前优生健康检查服务内容之一,是评估计划怀孕夫妇健康状况,发现影响优生风险因素的重要依据。本书详细介绍了体格检查基本技能、常见疾病诊断等相关内容,指导计划生育技术服务人员科学规范地提供体格检查服务。

由于成书时间紧迫,书中不妥之处,敬请读者提出宝贵意见。我们将根据试点工作实际对指南内容予以完善。

编 者

2010年7月

# 目 录

|                          |    |
|--------------------------|----|
| 第一章 体格检查的基本技能 .....      | 1  |
| 一、视 诊 .....              | 1  |
| 二、触 诊 .....              | 2  |
| 三、叩 诊 .....              | 3  |
| 四、听 诊 .....              | 4  |
| 五、嗅 诊 .....              | 4  |
| 第二章 全身体格检查及常见疾病的诊断 ..... | 5  |
| 一、全身状态检查 .....           | 5  |
| 二、眼 部 .....              | 10 |
| 三、颈 部 .....              | 12 |
| 四、胸 部 .....              | 14 |
| 五、腹 部 .....              | 22 |
| 六、皮 肤 .....              | 25 |
| 七、脊柱和四肢 .....            | 32 |
| 第三章 妇科检查及常见疾病的诊断 .....   | 35 |
| 一、妇科检查规范 .....           | 35 |
| 二、常见疾病 .....             | 35 |
| 第四章 男科检查及常见疾病的诊断 .....   | 40 |
| 一、男科检查规范 .....           | 40 |
| 二、常见疾病 .....             | 40 |

# 第一章 体格检查的基本技能

体格检查是优生健康检查中重要的内容,很多疾病可以通过体格检查获得初步的印象。体格检查的医护人员需要掌握望、触、叩、听、嗅等基本的技能。因此,本章重点介绍各种体格检查方法的概念和作用。

## 一、视 诊

### (一)基本概念

视诊是以视觉观察患者全身或局部表现的诊断方法。视诊的适应范围很广,大体可分为三个方面:一是全身状态的视诊,包括发育、营养、体型、意识、表情、体位、姿势、步态等有无异常;二是局部视诊如皮肤、黏膜、舌苔、头颈、胸廓、腹部、四肢、肌肉骨骼和关节外形的异常;三是特殊部位的视诊,如鼓膜、眼底、支气管及胃肠黏膜。

### (二)通过视诊对某些疾病的诊断可提供有用的信息

1. 视诊可评价患者的营养状态,营养不良的患者表现眼窝下陷、颊部消瘦、皮肤松弛、消瘦,见于慢性消耗性疾病患者,如肿瘤、结核、甲亢等疾病。

2. 体型对诊断某些疾病有参考意义,如无力型者常见于结核病、胃十二指肠溃疡患者;超力型患者有患高血压、冠心病的趋向。

3. 特殊体位反应某些疾病的表现,如大量心包积液患者常端坐呼吸并躯干向前倾斜以减轻心脏受压的症状;肾或胆绞痛患者在床上辗转不安或翻滚;全腹膜炎患者取屈膝仰卧,使腹肌松弛以达到降低腹内压减轻疼痛。

4. 观察步态、姿势,有无跛行等对脊柱、四肢、肌肉和神经系统疾病的诊断可提供一些可靠的线索。

5. 有时仅靠视诊可发现某些疾病的重要征象,如重度哮喘的喘息状态,充血性心衰的劳力性呼吸困难,严重感染的急性发热病容,严重循环衰竭的肢端

发绀、发凉和出汗等。

## 二、触 诊

### (一) 浅触诊法

1. 浅触诊的方法:以一手轻放于被检查的部位,利用掌指关节和腕关节的协调动作,轻柔地进行滑动触摸。浅触诊适用于体表浅在的病变、关节、软组织以及浅部的动脉、静脉、神经、阴囊和精索等。

2. 腹部浅触诊:浅触诊对腹部检查尤为重要,通过浅触诊可了解腹部压痛,腹直肌紧张或痉挛强直的区域。触诊方法:将右手手指并拢,右手的平展部分或指腹放在腹壁上,轻柔地进行滑动触摸,每检查一个部位手应提起并离开腹壁,有序地检查整个腹部。正常时腹肌柔软,如果腹肌强直,是由于腹膜炎,腹膜受刺激腹肌痉挛所致,当腹肌高度紧张时可呈板状腹,见于全腹膜炎;局限性腹肌紧张可见于阑尾炎或胆囊炎等。

### (二) 深部触诊法

深部触诊法:主要用于检查腹内脏器大小和腹部异常包块等病变。触诊方法:嘱患者平卧、屈膝、张口平静呼吸,医生以一手或两手重叠,由浅入深,逐渐加压以达深部。

1. 深部滑行触诊法:医生将并拢的2、3、4指端,逐渐触向腹腔的脏器或包块,做上下左右滑动触摸。该法常用于腹腔深部的包块和胃肠病变的检查。

2. 双手触诊法:医生左手置于被检查脏器或包块后方,并将被检查部位或脏器向右手方向推动,有助于右手触诊。用于肝、脾、肾及腹腔肿物的检查。

3. 深压触诊法:以拇指或并拢的2~3个手指逐渐深压以探测腹腔深部病变的部位,或确定压痛点,如阑尾压痛点及胆囊压痛点等。检查反跳痛时,即在压痛点深压的基础上迅速将手抬起,并询问患者是否疼痛加剧或观察是否出现痛苦表情。

4. 冲击触诊法:又称浮沉触诊法。将并拢的3~4个手指取70°~90°角,置于腹壁拟检查的相应部位,做数次急速而较有力的冲击动作,此时指端下可有腹腔肿大脏器浮沉的感觉。此法仅用大量腹水患者肝脾的触诊。

### 三、叩 诊

#### (一) 叩诊方法

根据叩诊的手法与目的不同可分为间接与直接叩诊法两种,以间接叩诊法使用最广。

1. 间接叩诊法:①检查者将左手中指第二指节紧贴于叩诊部位,其他手指稍微抬起,不要与体表接触,右手指自然弯曲,以中指指端叩诊左手中指第二指骨的前端,叩击方向应与叩诊部位的体表垂直;②叩诊时应以腕关节与指掌关节的活动为主,避免肘关节及肩关节参与运动;③叩击动作要灵活、短促、富有弹性,叩击后右手应立即抬起,以免影响音响的振幅与频率;④一个叩诊部位,每次只需连续叩击2~3下,不能连续不断,否则影响叩诊音的分辨;⑤叩击力量要均匀一致,便于判断叩诊音的变化与比较;⑥叩击力量的轻重视不同的检查部位、病变性质、范围和位置深浅而定。轻叩法用于确定心、肝相对浊音界;中度叩诊法用于确定心、肝的绝对浊音界;重叩诊法用于距体表7cm左右很深的病变部位。

2. 直接叩诊法:检查者用右手中间的3指掌面或指端直接拍击或叩击被检查的部位,该法适用胸、腹部病变面积广泛或胸壁较厚的患者,如胸膜增厚、粘连或大量胸腔积液或腹水等。

#### (二) 叩诊音

被叩击的组织或脏器因致密度、弹性、含气量以及与体表距离的不同,叩诊时可产生的声音亦不同,临床上可分为清音、过清音、鼓音、浊音和实音(见表1)。

表1 叩 诊 音

| 叩诊音 | 被叩脏器的音响     | 正常出现的部位           | 病理情况见于             |
|-----|-------------|-------------------|--------------------|
| 清 音 | 正常肺部        | 正常肺部              |                    |
| 鼓 音 | 含有大量气体的空腔器官 | 胃泡、腹部             | 肺内有巨大空洞、气胸、气腹      |
| 过清音 | 儿童的肺部       | 正常儿童的肺部(可出现相对过清音) | 肺气肿(肺组织含气量减少,弹性减弱) |

续表

| 叩诊音  | 被叩脏器的音响        | 正常出现的部位     | 病理情况见于       |
|------|----------------|-------------|--------------|
| 浊  音 | 被少量含气组织覆盖的实质脏器 | 心脏、肝脏的相对浊音区 | 肺炎（肺组织含气量减少） |
| 实  音 | 无肺组织覆盖的心脏或肝脏   | 心或肝脏的绝对浊音区  | 大量胸腔积液和肺实变   |

## 四、听  诊

听诊是临床上诊断疾病的一项基本技能和重要手段,在诊断心、肺疾病中尤为重要,常用以听取正常、病理呼吸音,各种心音、杂音及心律失常。

听诊器分为三部分:耳件、体件及软管。体件有两型:钟型用来听低音调的声音,如二尖瓣狭窄的雷鸣样舒张期杂音;鼓型用来听取高调的声音,如主动脉瓣关闭不全的叹气样舒张早期杂音。

使用听诊器进行听诊的方法称间接听诊法,此法应用很广。医生用耳廓贴在被检查者的体表进行听诊称直接听诊法,该法听到的音响很弱,很少使用,只在特殊情况或紧急情况时才使用。

## 五、嗅  诊

嗅诊是用嗅觉来判断发自患者的异常气味与疾病之间关系的方法,嗅诊往往能提供具有重要意义的诊断线索。通过患者身上的体味,发现可能的疾病。如气性坏疽中脓液中有恶臭味,幽门梗阻的患者呕吐物有酸臭味,糖尿病酮症酸中毒的患者呼出的气体中有烂苹果味。

## 第二章 全身体格检查及常见疾病的诊断

### 一、全身状态检查

对被检查者全身状态进行概括性观察,以视诊为主,配合触诊、听诊和嗅诊进行检查。检查内容包括性别、年龄、体温、呼吸、脉搏、血压、发育与营养、意识状态、面容表情、体位姿势、步态等,还有皮肤和淋巴结。

通过检查受试者的姿势、步态、体态、有无强迫体位和被动体位,站立时躯干和四肢是否对称及是否能直立,了解是否存在骨骼、肌肉、神经及内分泌等方面的问题。

通过观察受检者面部表情及问询对答时是否正确,必要时可做数学计算类的功课等,了解有无意识障碍、精神障碍(谵妄、躁狂、错觉、幻觉、妄想和忧郁)、语言障碍(过度迟缓和暴发性语言)及听力障碍。

#### (一)重要检查操作规范

##### 1. 体重指数。计算公式

体重指数(BMI) = 体重(千克)/身高<sup>2</sup>(米<sup>2</sup>),正常值范围:18.5~24。

##### 2. 血压测量。正确血压的测量规范见表2。

3. 神志状态。正常人意识清晰,定向力正常,反应敏锐精确,思维和情感活动正常,语言流畅、准确、表达能力良好,凡是影响大脑功能活动的疾病均可引起程度不等的意识改变,成为意识障碍。患者可出现兴奋不安、思维紊乱、语言表达能力减退或失常、情感活动异常、无意识动作增加等。根据意识障碍的程度可将其分为嗜睡、意识模糊、狂谵、昏睡以及昏迷。

判断患者意识状态可以采用问诊,通过交谈了解患者的思维、反应、情感、计算定向力等方面情况。

4. 特殊面容。注意观察如甲亢、肾上腺皮质功能亢进、风湿性心脏病、先天愚型、地中海贫血等有临床意义的一些疾病的特殊面容。

5. 姿势。姿势是指举止的状态。健康成人躯干端庄,肢体活动灵活适度。正常的姿势主要依靠骨骼结构和各部分肌肉的紧张度来保持,但亦受机体健康状况及精神状态的影响,如疲劳和情绪低沉时可出现肩垂、弯背、拖拉的步态。患者因疾病的影响,可出现姿势的改变。颈部活动受阻提示颈椎疾病;充血性心力衰竭患者多愿采取坐位;腹部疼痛是可有躯干制动或弯曲。

表2 正确血压的测量规范

| 测量方法                                                                                                                                                                                                                                                                         | 注意事项                                                                                                                                                                                                          |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>受检者取坐位或仰卧位,上肢血压多取肱动脉检查</li> <li>将袖带缠于上臂,下缘距肘窝2~3cm,然后将手指置放在肱动脉处,打气至肱动脉搏动消失时,再将压力提高4kPa或30mmHg</li> <li>将听诊器胸件轻轻放在手指触及的肱动脉处,放气使压力下降,当听到第一个声音时,压力表上的读数即为收缩压</li> <li>继续放气,声音逐渐增强音调变高,然后突然减弱变为低沉,常随着很快消失。一般读取动脉搏动音消失时的压力值为舒张压</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>被检测者应在安静环境中休息至少5~10分钟后测量</li> <li>袖带气囊应对准肱动脉,听诊器胸件应与皮肤紧密接触,但不能压得太重、不能与袖带接触,不可把听诊器胸件置于袖带下</li> <li>测量血压一般以右上肢为准,肱动脉与血压计均应与右心房同高,测量前先将袖带内空气完全放出,连续测2~3次,取其最低值</li> </ul> |

6. 步态。步态是走动时所表现的姿态。健康人的步态因年龄、机体状态和所受的训练有关。当患有某些疾病时可导致步态发生显著改变,并具有一定的特征性,有助于疾病的诊断。典型的异常步态有以下几种:

(1) 蹒跚步态:走路时身体左右摇摆似鸭步。见于佝偻病、大骨节病、进行性肌营养不良或先天性双侧髋关节脱位等。

(2) 醉酒步态:行走时躯干重心不稳,步态紊乱不准确如醉酒状态。见于小脑疾病、酒精及巴比妥中毒。

(3) 共济失调步态:起步时一脚高抬,骤然垂落,且双目向下注视,两脚间距很宽,以防身体倾斜,闭目时则不能保持平衡。见于脊髓痨患者。

(4) 慌张步态:起步后小步急速趋行,身体前倾,有难以止步之势。见于震颤麻痹患者。

(5) 跨阈步态:由于踝部肌腱、肌肉弛缓,患足下垂,行走时必须抬高下肢才能起步,见于腓总神经麻痹。

## (二) 常见疾病

1. 瘫痪。瘫痪是肌肉活动能力降低或丧失,为神经系统常见症状。按肌肉活动能力的异常情况可分为弛缓性和痉挛性瘫痪。按瘫痪程度可分为完全性和不完全性瘫痪。按分布形式可分为偏瘫、交叉性瘫、四肢瘫、截瘫和单瘫。

诊断:

(1)偏瘫:一侧上、下肢瘫痪,伴或不伴同侧面肌瘫痪。常见于大脑病变(出血、栓塞、血栓形成、肿瘤、脑炎、外伤等)。

(2)交叉性瘫痪:一侧眼睑下垂、瞳孔散大、对侧偏瘫或一侧面瘫、对侧偏瘫等。主要见于脑干(中脑、脑桥)病变(肿瘤、血管闭塞性疾患、出血、炎症等)。

(3)四肢瘫痪:两侧上、下肢瘫痪,可见于大脑双侧、脑干、颈髓及枕大孔区病变(肿瘤、炎症、出血、外伤),进行性肌营养不良,周期性麻痹等。

(4)截瘫:双下肢瘫痪。胸腹水平以下脊椎、脊髓、马尾病变(血管病变、肿瘤、外伤、炎症、出血、椎间盘突出症等),家族痉挛性截瘫及脊髓空洞症。

(5)单瘫:四肢中的某一肢体瘫痪,常伴肌萎缩。可见于周围神经病变、小儿麻痹症、大脑半球病变等。

(6)神经电生理检查、肌电图检查、神经放射学检查、X线照射、磁共振成像、血钾及脑脊液常规等检查可协助诊断。

2. 肥胖症。人体热量摄入多于人体消耗,导致多余的热量以脂肪的形式储存于体内,其体重超过标准体重的20%成为肥胖症。

诊断:

(1)标准体重的计算方法有很多,目前一般采用下列公式:

$[\text{身高}(\text{cm}) - 100] \times 0.9 = \text{标准体重}(\text{kg})$ 。

体重超过标准体重10%~20%为偏胖,超过20%~40%为轻度肥胖,超过40%~60%为中度肥胖。

(2)肥胖明显者应测定血糖、血脂、血清胰岛素等,对有继发性肥胖可疑者尚需进行血清皮质醇、性激素、甲状腺激素浓度等相应检查,排除疾病诱因之可能。

3. 库欣综合征。库欣综合征(又称皮质醇增多症)主要是由于ACTH依赖的双侧肾上腺皮质增生(库欣病)和肾上腺肿瘤等因素促使糖皮质激素分泌过多而引起一系列临床症状和体征,其中某些类型还伴有雄激素、盐皮质激素

等过多的表现。

诊断:

(1)患者外貌呈向心性肥胖,满月脸,水牛背,可有痤疮、多毛,女性出现胡须等。

(2)四肢肌肉萎缩、无力、骨质疏松多见。

(3)血压中度升高,女性月经稀少、不规则或闭经,男性可有性功能障碍、睾丸缩小、变软等。严重的先天性库欣综合征可有两性畸形。

(4)24小时尿游离皮质醇和尿17-羟皮质类固醇明显增高,血清皮质醇高于正常。

(5)库欣综合征患者清晨血清ACTH甚低,X线照射检查、肾上腺B超、垂体和肾上腺CT及磁共振成像检查等有助于定位。

4. 垂体性侏儒症。垂体性侏儒症是指自儿童时期起病的垂体前叶生长激素缺乏而导致生长发育障碍者。其病因可为特发性、遗传性或继发性。本病多见于男性,女性很少见。

诊断:

(1)生长迟缓,成年后身高一般不超过120cm,仍保持童年外貌而仅见苍老。

(2)性发育停止或延迟,缺乏第二性征。

(3)智力发育大多正常,但抑郁寡欢,有自卑感。

(4)血清生长激素基础值降低。

(5)胰岛素-低血糖兴奋试验、L多巴兴奋试验、精氨酸兴奋试验等无生长激素升高反应。

5. 精神分裂症。精神分裂症是一种病因未明的精神病,多起病于青壮年,常有感知、思维和行为等多方面的障碍,如不及时治疗,病程易迁延成慢性。

诊断:

(1)个性改变:无明确原因而变得孤独、沉默、闭门不出、不修边幅或心不在焉。

(2)情绪改变:常为小事大发雷霆,但过后即无所谓;有时莫名其妙地哭泣,自感十分伤心;有时不停地发笑,但与周围的气氛不协调。

(3)多疑:常怀疑亲人、好友、同事或邻居捉弄自己,甚至陷害自己。

(4)幻觉:常听到空中有人对自己讲话,内容离奇。

(5)经心理学检测,头颅CT、脑电图等检查排除脑器质性及躯体疾病所致

的精神障碍或情感性障碍。

6. 抑郁症。抑郁症表现为心境抑郁、悲观失望、兴趣和精力减退等的情感型精神障碍,发病与遗传、神经生物学和心理社会因素相关。

诊断:

(1)情感低落、悲观、抑郁、消极,对生活和前途丧失信心,严重时甚至有轻生的念头。

(2)工作、学习能力下降,记忆力减退,原来感兴趣的事,变得索然无味。

(3)终日呆坐或卧床不起、言语减少、睡眠差、食欲减退、消瘦。

(4)上述症状持续两周以上,并经其他相关辅助检查(CT、脑电图等)排除器质性、躯体性和精神分裂症之精神障碍的可能。

7. 躁狂症。躁狂症是表现为情绪高涨、活动过多、自我夸大等的情感型精神障碍,发病与遗传、神经生物学和心理社会因素有关。

诊断:

(1)情绪高涨或易激惹。

(2)思维敏捷,联想迅速,言语明显增多。

(3)动作增多,甚至不顾后果或有冒险行为。

(4)常有睡眠需求减少,但不感疲乏。也可出现妄想、幻觉等精神病性症状。

(5)上述症状持续1周以上,并经其他相关辅助检查(CT、脑电图等)排除器质性、躯体性和精神分裂症之精神障碍的可能。

8. 癫痫。癫痫是指不同病因引起大脑神经元异常阵发性放电,而致反复发作脑功能短暂异常的一种慢性脑病态综合征。其病因分为原发性和继发性两大类。前者病因不明,多发生在儿童或青少年期;后者常继发于脑部感染、外伤、肿瘤、血管瘤、先天性疾病(脑积水、头颅畸形)、全身代谢性疾病(低血糖、肝昏迷、尿毒症、糖尿病酮症酸中毒)以及药物中毒等,多见于成年人。

诊断:

(1)局限性发作:躯体某一部分抽搐,或口、舌、肢端麻木,主要见于继发性癫痫。

(2)精神运动性发作:发作时以精神异常为特点,对发作无记忆,有表现丰富的无意识动作(伸舌、搓手、脱衣、恐惧、发怒、奔跑、幻听、幻视等)。

(3)全身性发作:可有“麻木”、“触电”、“奇异感”等先兆期,继而突然尖叫一声,跌倒在地、意识丧失、四肢抽搐等,对发作无记忆。

(4)非抽搐性发作:突然短暂的谈话中断,或持物失落,或动作停止等发呆表现,持续6~20秒,失神时瞳孔可散大,1天可发作数次。

(5)脑电图检查可见节律性3周/秒棘-慢波型、多棘慢波或典型的棘波,神经系统体格检查一般无异常。

(6)继发性癫痫相关的病因检查(头颅X射线、CT、脑血管造影等)。

9. 智力低下。又称智能迟缓、精神发育迟滞或弱智,是指18岁以前各种原因引起的中枢神经系统发育受阻,以与学习、记忆、思维、适应新环境有关的智能低下作为主要表现的综合征。患者常见眼距宽、舌头外伸等特殊面宽。除明确与胚胎期因素、围生期损伤或出生后各种原因外,大多与遗传因素有关。

诊断:

(1)临床表现:

轻度(IQ50~69),智力年龄相当于9~12岁;

中度(IQ35~49),智力年龄相当于6~9岁;

重度(IQ20~34),智力年龄相当于3~6岁;

极重度(IQ<20),智力年龄相当于3岁以下。

(2)先天性智力低下后代再发风险:

男性智力低下:后代再发率<10%;

女性智力低下:后代再发率>10%;

双方均是智力低下:后代再发率50%;

有一个子女为智力低下:再生育的再发率25%。

10. 先天性聋哑。先天性聋哑是指出生后即被发现听力丧失,并伴有语言障碍的先天性疾病。

诊断:

本病应与感染、药物、外伤等原因造成的后天性聋哑相鉴别。鉴别要点:

①后天性聋哑有明确的病史,如中枢神经系统感染、使用耳毒性药物(如链霉素等);②后天性聋哑一般出生后有听力与语言学习能力,但在感染或使用药物后听力明显下降,语言学习能力也随之丧失。

## 二、眼 部

观察眼球及瞳孔大小、色泽,有无虹膜、结合膜黄染及视力情况,考虑是否有下列疾病。

### (一) 视网膜母细胞瘤

本病是眼视网膜核层原始细胞引起的眼球恶性肿瘤。

诊断:

1. 自幼视力减退而引发斜视或眼球震颤,瞳孔开大,眼底黄白色反光,称“黑矇性猫眼”。
2. 如瘤体增大可产生“青光眼”症状:眼痛、头痛、眼球膨大等。
3. X射线、B超、CT检查可帮助诊断。
4. 到婚育年龄的患者都已摘除眼球,靠病史诊断。

### (二) 先天性无虹膜

先天性无虹膜是先天性眼内虹膜组织缺损引起视力严重损害的眼科疾病。

诊断:

1. 属于出生缺陷,畏光,视力极差。
2. 瞳孔极大,其大小与角膜相似。
3. 可合并有小眼球、小角膜、晶状体浑浊、眼球震颤等。
4. 局部性虹膜缺损者可表现为切迹状缺损、根部缺损等。

### (三) 视网膜色素变性

视网膜色素变性是一种由于视神经、视网膜发生退行性改变,导致视力严重受损的慢性进行性眼病。

诊断:

1. 儿童期起病,夜盲、视野逐渐缩小。
2. 眼底镜检查可见眼底赤道部视网膜色素沉着,视盘呈蜡样黄白色萎缩。
3. 视野检查:开始为环状缺失,晚期视野呈管状。

### (四) 先天性小眼球

本病是由于胚胎期视泡形成受阻或视泡发育障碍造成眼球体积变小的一种先天性致盲性眼病。

诊断:

1. 自幼发病,视力极差,最终致盲。