

病残儿童

医学鉴定及 出生缺陷预防

耿玉田 宋国维 主编



BING CAN ER TONG

YI XUE JIAN DING JI CHU SHENG
QUE XIAN YU FANG



中国科学技术出版社

病残儿童医学鉴定及 出生缺陷预防

耿玉田 宋国维 主编

中国科学技术出版社

· 北 京 ·

图书在版编目(CIP)数据

病残儿童医学鉴定及出生缺陷预防/耿玉田, 宋国维主编.—北京: 中国科学技术出版社, 2006.9

ISBN 7-5046-2630-9

I. 病... II. ①耿... ②宋... III. ①小儿疾病-残疾-鉴定②先天性畸形: 新生儿疾病-防治 IV.R72

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2006) 第 111537 号

自 2006 年 4 月起本社图书封面均贴有防伪标志, 未贴防伪标志的为盗版图书。

中国科学技术出版社出版

北京市海淀区中关村南大街 16 号 邮政编码: 100081

电话: 010-62103210 传真: 010-62183872

<http://www.kjpbooks.com.cn>

科学普及出版社发行部发行

北京凯鑫彩色印刷有限公司印刷

*

开本: 850 毫米×1168 毫米 1/32 印张: 17.625 字数: 450 千字

2006 年 12 月第 1 版 2006 年 12 月第 1 次印刷

印数: 1—8050 册 定价: 25.00 元

(凡购买本社的图书, 如有缺页、倒页、
脱页者, 本社发行部负责调换)

加强出生缺陷预防
提高出生人口素质

何鲁丽
二〇〇六年二月

编写组成员

顾问	孙念怙	童 奔		
主 编	耿玉田	宋国维		
副主编	张友方	杨健	王天有	
编写组	(按姓氏笔画为序)			
	马继东	王立文	王 琍	叶 辉
	师晓东	刘晓燕	李晓沪	李艳华
	李建阳	李 辉	李兰萍	陈大坤
	张晓伦	张友方	杨 健	汪伶伶
	宋 昉	周志轩	贾立英	宫月秋
	黄 敏	曹 力	曹 玲	

责任编辑：董素民 朱志安

责任校对：林华

责任印制：李春利

封面设计：红金牛数据

序

当今世界，科技的创新、经济的发展以及社会的进步，从根本上讲都取决于人才的竞争和人口素质的提高。高素质人才的竞争已经成为国际综合国力竞争的焦点，谁在人口素质方面占优势，谁就能够在发展上掌握主动。出生人口素质是人口素质的重要基础，更是前提条件。目前，在中国已经实施了三十年的人口计划生育工作正在从以数量控制为主转向以提高人口素质为主，全面提高人口素质是落实科学发展观、构建和谐社会的内在要求，是实现我国社会主义现代化建设宏伟目标和可持续发展的一项重大战略决策。

世界卫生组织强调，出生缺陷预防是促进人类基本保健权利得以实现的重要组成部分。按出生人口推算，我国每年大约有 20 万~30 万的新生儿为出生缺陷儿，即病残儿童。再加上出生以后数月、数年才发现的先天性病残儿，每年的总数多达 80 万~120 万，占出生人口的 4%~5%。提高出生人口素质，减少出生缺陷，作为我国人口和计划生育工作的重要组成部分，任重而道远。

病残儿童的医学鉴定工作，政策性强、技术标准要求高，既要做到坚持人口和计划生育政策，又要维护广大人民群众合法权益，使病残儿童鉴定管理工作，在规范、有序的环境下实施，在提高出生人口素质方面起到积极的作用。

近年来，北京市人口计生系统在预防出生缺陷、规范病残儿童医学鉴定工作方面进行了积极的探索。为进一步加强这方面的工作，北京市人口和计划生育委员会组织北京市病残儿童医学鉴定等方面的专家，精心编写了《病残儿童医学鉴定及出生缺陷预防》一书，这是一件非常有意义的工作。该书集政策性、知识性、工具性于一体，理论联系实际，深入浅出，阅之有益，用之有效。相信该书的出版，对于预防出生缺陷的发生，做好病残儿童医学鉴定管理工作，

宣传和普及优生优良知识，都会有很大的帮助。同时，对人口和计划生育各市地政部门实现依法行政和为广大群众提供满意的技术服务，也必将会起到积极的促进作用。

北京市人口和计划生育委员会主任 **邓行舟**

2006 年 8 月 25 日

改革开放以来,随着经济和医疗卫生事业的快速发展,我国人口素质亦有较快提高,但与发达国家相比仍有较大差距,突出表现在出生缺陷发生率较高。据估算,我国每年出生缺陷发生数在 100 万例左右,大约占出生人口的 4%~5%,给家庭和社会带来了沉重的负担。由于出生缺陷所导致的疾病已成为我国婴儿死亡、儿童和成人残疾的主要原因之一。所以,提高全民族素质,应当从减少出生缺陷抓起,采取积极有效措施,减少出生缺陷的发生。为此我们增加了“预防出生缺陷”内容,提出了避免近亲结婚、提倡适龄生育、做好婚前保健、开展遗传咨询、加强孕前与孕产期保健、预防宫内感染、开展产前诊断及新生儿疾病筛查、做好独生子女病残儿童医学鉴定等预防措施,详细说明了每项预防措施的原理和方法,以利于新婚夫妇、病残儿童家长,特别是患遗传性疾病的家长在再生育时积极落实有关预防措施,实现生育一个健康宝宝的愿望,最终达到提高出生人口素质,促进家庭幸福和社会和谐的目的。

本书的编写力求准确地把握病残儿童医学鉴定的诊断标准,严格正确地掌握再生育指导原则,明晰规范地说明医学鉴定的管理程序,简明科学地指导出生缺陷的预防,是从事或参与病残儿童医学鉴定工作的管理干部、计划生育技术服务人员和医务工作者的一本实用的参考书,同时,该书也可作为育龄夫妇预防出生缺陷发生的一本优生指导书。此外,我们还辑录了与减少出生缺陷、提高出生人口素质相关的法律、法规和规定,以便于读者查询。

本书在编写过程中,得到北京妇产医院王树玉主任医师的悉心指导,在此表示衷心感谢。

尽管本书的作者们都在繁重的本职工作之余加班赶写,虽力求完善,但因时间紧迫,难免有疏漏之处,诚望读者指正。

北京市人口和计划生育委员会副主任

耿志田

2006 年 8 月 25 日

目 录

第一章 病残儿童医学鉴定与管理	1
第一节 病残儿童医学鉴定的含义、目的与意义	1
一、病残儿童医学鉴定的含义	1
二、病残儿童医学鉴定的任务	2
三、病残儿童医学鉴定的目的	2
四、病残儿童医学鉴定的意义	3
第二节 病残儿童医学鉴定的组织与职责	5
一、病残儿童医学鉴定的管理体制	5
二、病残儿童医学鉴定组织的建立	6
三、病残儿童医学鉴定专家库成员条件	6
四、病残儿童医学鉴定组的职责	6
第三节 病残儿童医学鉴定的实施	7
一、病残儿童医学鉴定的申请条件	7
二、病残儿童医学鉴定申报程序	8
三、病残儿童医学鉴定的实施	9
四、鉴定结果处理	11
五、病残儿童医学鉴定工作流程	13
六、病残儿童医学鉴定的转诊	13
七、市、区（县）病残儿童医学鉴定定点医疗机构	14
八、市、区（县）病残儿童医学鉴定专用表格	16
第四节 家系调查与家系分析	26
一、家系调查组的组成	26

二、家系调查的方法和范围	26
三、绘制系谱	27
四、系谱分析	28
五、家系分析应注意的问题	29
第五节 病残儿童医学鉴定的管理要求	30
一、加强管理监督	30
二、病残儿童医学鉴定应遵循的原则	31
三、病残儿童医学鉴定的注意事项	31
第二章 非遗传性疾病鉴定	34
第一节 呼吸系统疾病	34
一、支气管扩张	35
二、肺脓肿	39
三、肺气肿	41
四、特发性肺含铁血黄素沉着症	43
五、支气管哮喘	45
六、慢性肺炎	48
七、肺源性心脏病	52
八、肺囊肿	55
九、鼻、咽、喉呼吸道严重畸形	56
十、严重胸廓畸形、胸膜病变	57
第二节 消化系统疾病	57
一、先天性消化道畸形	58
二、消化道损伤	58
三、肝硬化	59
第三节 心血管系统疾病	61
一、非遗传性心血管畸形	62
二、风湿性心脏病	67
三、感染性心肌炎	71

四、原发性心肌病	75
五、其他心脏疾病	78
第四节 泌尿生殖系统疾病	78
一、泌尿生殖系统畸形及发育不全	79
二、慢性肾功能障碍	79
三、肾病综合征	81
四、肾血管性高血压	84
第五节 血液系统疾病	87
一、再生障碍性贫血	87
二、溶血性贫血	90
三、特发性血小板性紫癜	92
四、白血病	94
第六节 结缔组织疾病	96
一、皮炎	97
二、系统性红斑狼疮	99
三、结节性多动脉炎	103
四、风湿热	105
第七节 神经系统疾病	107
一、各种神经系统疾病造成的残疾	108
二、智力低下	108
三、脑炎	113
四、脑膜炎	115
五、脊髓灰质炎	117
六、脊髓炎	118
七、大脑发育不全	120
八、脑积水	120
九、脑性瘫痪	122
十、脑血管畸形	124

十一、脊髓血管畸形	127
十二、继发性癫痫	128
第八节 内分泌疾病	133
一、垂体性侏儒	134
二、垂体性巨大畸形	136
三、散发性克汀病	138
四、儿童期甲状腺功能低下	140
五、地方性克汀病	141
第九节 运动系统疾病	143
第十节 后天性眼、耳疾病	144
第十一节 其他疾病	145
第三章 遗传性疾病鉴定	146
第一节 常染色体显性遗传病	148
一、软骨发育不全	148
二、缺指症	150
三、并指症	150
四、成骨发育不全	152
五、马凡氏综合征	153
六、先天性外耳道闭锁	155
七、下颌面骨发育不全	156
八、先天性肌强直	157
九、扭转性痉挛	159
十、周期性麻痹	160
十一、家族性多发性胃肠息肉	162
十二、膀胱外翻	163
十三、多囊肾（成年型）	165
十四、神经纤维瘤	167
十五、肾性糖尿病	168

十四、多囊肾（婴儿型）	213
十五、先天性再生不良性贫血	215
十六、先天性肾病综合征	217
十七、进行性肌营养不良（肢带型）	219
十八、劳—穆—比综合征	220
十九、恶性贫血（先天型）	222
二十、遗传性小脑性共济失调	223
二十一、先天性青光眼	224
二十二、先天性小眼球	226
二十三、先天性全色盲	227
二十四、视网膜色素变性	228
二十五、着色性干皮病	229
二十六、垂体性侏儒	230
二十七、早老症	232
二十八、肝脑肾综合征	233
二十九、遗传性 Q—T 延长综合征	235
三十、心内膜弹力纤维增生症	237
三十一、婴儿型遗传性粒细胞缺乏症	239
三十二、婴儿型进行性脊肌萎缩症	240
三十三、肺泡微结石症	242
三十四、肺泡性蛋白沉积症	244
三十五、散发性克汀症	246
第三节 X 连锁隐性遗传病	248
一、进行性肌营养不良（Duchenne 型）	249
二、血友病（甲、乙型）	251
三、无丙种球蛋白血症	252
四、无汗性外胚层发育不良	256
五、黏多糖贮积症（II 型）	257

六、自毁容貌综合征	258
七、肾性尿崩症	260
八、慢性肉芽肿	261
九、导水管阻塞性脑积水	263
第四节 X 连锁显性遗传病	264
一、抗维生素 D 佝偻病	264
二、遗传性肾炎	266
三、先天性眼球震颤	268
四、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	270
第五节 多基因遗传病	272
一、先天性心脏病	272
二、小儿精神分裂症	275
三、家族性智力低下	276
四、脊柱裂	278
五、无脑儿	280
六、少年型糖尿病	281
七、先天性肥大性幽门狭窄	283
八、重度肌无力	285
九、先天性巨结肠	287
十、先天性食管闭锁及气管食管瘘	290
十一、先天性腭裂	292
十二、先天性髋脱位	293
十三、马蹄内翻足	295
十四、原发性癫痫	296
十五、躁狂抑郁精神病	297
十六、尿道下裂	299
十七、先天性哮喘	301
十八、睾丸下降不全	302

十九、脑积水	304
第五节 染色体病	305
一、21—三体综合征	306
二、13—三体综合征	308
三、18—三体综合征	310
四、猫叫综合征	312
五、杜纳氏综合征	313
六、克氏综合征	315
七、脆性 X 综合征	317
八、不平衡重排	319
第四章 出生缺陷的预防	323
第一节 出生缺陷发生的原因与预防	323
一、出生缺陷的含义	323
二、我国出生缺陷的现状	323
三、出生缺陷分类	325
四、人体胚胎发育	327
五、出生缺陷的致病因素	329
六、出生缺陷的预防	331
第二节 避免近亲结婚	333
一、近亲结婚的概念	333
二、近亲结婚的危害	335
第三节 做好婚前保健工作	338
一、婚前保健的意义	338
二、婚前保健的内容	340
第四节 开展遗传咨询	344
一、遗传咨询的对象	344
二、遗传咨询的时机与内容	345
三、遗传咨询的程序	346

四、遗传咨询的注意事项	380
第五节 提倡适龄生育	383
一、适龄生育的含义	383
二、过早生育的不利影响	383
三、过晚生育的不利影响	384
四、父亲年龄对子代健康的影响	386
第六节 注意孕前保健	388
一、孕前咨询	388
二、孕前检查	389
三、选择怀孕时机	390
四、孕前劳动保护	391
五、孕前生殖保健	391
第七节 加强孕产期保健	393
一、孕早期保健	394
二、孕中期保健	397
三、孕晚期保健	399
四、分娩期保健	401
第八节 预防宫内感染	401
一、引起宫内感染的致病微生物	401
二、主要传播途径	402
三、主要危害	402
四、宫内感染发病率	403
五、宫内感染的处理与预防	404
第九节 做好独生子女病残儿童医学鉴定	405
第十节 开展产前诊断	406
一、产前诊断的意义和目的	406
二、产前诊断的对象	407
三、产前诊断的禁忌	407

十二、妇幼卫生工作条例（节录）	507
十三、女职工劳动保护规定（节录）	507
十四、北京市实施《女职工劳动保护规定》的若干 规定（节录）	509
十五、关于女职工禁忌劳动范围的规定（节录）	510
十六、女职工保健工作规定（节录）	511
十七、关于加强北京市女职工妇科健康检查工作的通知	515
十八 劳动保障监察条例（节录）	517
十九、中国提高出生人口素质、减少出生缺陷和残疾 行动计划	518
二十、卫生部关于印发《新生儿疾病筛查技术规范》 的通知	524
二十一、北京市企业职工生育保险规定	540