

再生育风险评估 与咨询指导实用手册

景 秀 主编



人民卫生出版社

再生育风险评估 与咨询指导实用手册

顾 问 罗 勇 黄邦成 李 杰 岳 平

赖建伟 罗 湘

主 编 景 秀

副主编 陈 亮 杨 柳 何 杨

编 者 (以姓氏汉语拼音为序)

陈 亮 何 杨 黄 静 景 秀 李川海

刘 俊 童 琦 杨继高 杨 柳 余廖长

张 杰 张丽华 张 芩 张仲焰

人民卫生出版社

图书在版编目(CIP)数据

再生育风险评估与咨询指导实用手册 / 景秀主编.

—北京: 人民卫生出版社, 2018

ISBN 978-7-117-27337-4

I. ①再… II. ①景… III. ①优生优育—手册 IV.

①R169.1-62

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2018)第 196290 号

人卫智网	www.ipmph.com	医学教育、学术、考试、健康, 购书智慧智能综合服务平台
人卫官网	www.pmph.com	人卫官方资讯发布平台

版权所有, 侵权必究!

再生育风险评估与咨询指导实用手册

主 编: 景 秀

出版发行: 人民卫生出版社(中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷: 中国农业出版社印刷厂

经 销: 新华书店

开 本: 850 × 1168 1/32 印张: 11.5

字 数: 298 千字

版 次: 2018 年 11 月第 1 版 2018 年 11 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-27337-4

定 价: 52.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

序

随着生育政策的调整和全面二孩政策的实施,再生育一个健康、聪明的孩子是每一对父母的最大心愿。规范化的再生育风险评估与咨询指导,有助于提高他们的计划妊娠意识,保障妊娠安全,提高出生素质,降低孕产妇及围产儿死亡率。

本书不同于相关论著、临床技术操作规范及诊疗指南,力求简练实用、重点突出,语言通俗易懂,特别适合基层医疗保健机构从事出生缺陷预防、遗传优生咨询、孕前保健及围产期保健服务的妇幼卫生技术人员的需求,为从事再生育风险评估和咨询工作的专业技术人员,提供专业性强、表述严谨、语言简洁的服务信息,也可作为健康教育和宣传培训的参考用书。由于本书内容广泛、还可供再生育夫妇参考查阅。

通过阅读本书,读者可以了解生育全过程中可能面临的各种风险因素,从而采取主动的预防措施,使广大再生育家庭在专业知识指导下,有计划地科学备孕、安全怀孕、顺利分娩。我相信,本书的出版有助于处理当前临床上“怀得上、留得住、生得好”的问题,提高基层妇产科医护人员整体医疗水平,对今后妇产学科的发展具有重要意义。



2018年10月

前言

我国全面推行计划生育以来,低生育水平持续稳定 30 年,至 2010 年总和生育率仅 1.18 个,低于国际公认人口更替水平 2.1 个。为此,2013 年,中共中央十八届三中全会决定启动实施“单独二孩”政策,推广再生育,以促进人口更替发展的需要。2015 年十八届五中全会又一次进行了人口政策调整:全面实施一对夫妇可生育两个孩子的政策,积极开展应对人口老龄化行动。再生育一个健康、聪明的宝宝,是每对再生育父母的最大心愿。然而再生育人群存在数量庞大、结构复杂、疾病谱多元化等问题,存在较多的健康风险和生育风险,在孕产妇、围产儿死亡率中占较大比例,给妇幼保健人员和妇产科医师带来了新的挑战,预计未来 3~5 年将出现积累的再生育服务需求。因此,规范化的再生育风险评估与咨询指导及其完善的医疗质量管理体系有助于提高该人群的妊娠安全,切实改善出生人口素质,降低与之相关的孕产妇及围产儿死亡率。再生育的医学研究也能为人口社会学、优生学等相关领域的工作提供参考和帮助。

再生育医学是根据我国特有的人口政策、家庭社会态势、医患关系等民生问题,与循证医学、整合医学、人文医学等医学模式问题,以及妇产科“母胎医学”新观念、新技术、新方法等学科问题长期交织在一起而孕育的医学发展新方向。由于“全面二孩”政策的实施,再生育也成为妇产科急需和迫切面对的临床问题,并且将会成为我国妇产科临床领域的新常态。因此,本书对于更好地处理当前临床上“怀得上、留得住、生得好”的问题,提高我国妇幼保健和妇产科医护人员整体水平及今后妇产科学

科技发展具有重要意义。

本书针对再生育应该重点关注的问题,从风险评估和咨询指导的角度切入,指导医护人员在临床工作中不仅要做好准确的风险因素评估,更要做好咨询服务,提供相关科学信息,解答群众的疑问,做好科普宣传,帮助群众了解再生育的风险,按照家庭生育计划科学安排备孕。

本书语言简练,重点突出,层次分明,在编排上避免内容重复,有利于读者全面系统地学习和掌握;内容覆盖了再生育需求服务的全过程,包括再生育风险评估与咨询指导的基本概念和要求、科学生育间隔和避孕终止、再生育夫妇生育力评估、再生育关注的热点问题,孕前、孕期及产后的主要风险评估与咨询指导及再生育咨询门诊的建立等内容。编写结合临床实际,内容条理清楚,尤其重视高龄再生育夫妇的特殊性、通用性、科学性;注重更新,比较全面地反映了临床的新进展,是一本适合基层医疗保健机构的专业技术服务人员更好地开展生育全程服务,进行再生育咨询,提高再生育风险评估与咨询指导的参考用书。同时,希望本书的出版能够为提高再生育风险评估和咨询指导服务能力、提高工作效率和效果发挥较好的作用。

衷心感谢重庆市科委攻关计划项目《出生缺陷一级干预关键技术与示范应用》(cstc2011ggB10013)、《基于孕前优生健康检查人群为基础的重庆市出生队列建立及应用初探》(cstc2017 shmsA1464)、重庆市科委公益性科研院所基本科研业务费专项资金资助课题《基于 ABCDX 风险人群分类法的孕前优生咨询指导规范化模式的研究》(2015csct-jbky-01708)、重庆市卫生计生委重点科研项目《再生育风险评估指导关键技术与应用》(20162DXM029)、面上项目《基于孕前优生健康检查人群为基础的重庆市出生队列建立与出生结局随访研究》(2017ZDXM015)、《孕前优生数据分析平台的构建及其在育龄人群健康动态管理中的应用》(2017MSXM072)、国家人口计生委计划生育药具不良反应监测中心重点实验室开放基金项目《避

孕药具不良反应/不良事件防治能力建设研究》(YJJC201503)对本书的支持。

感谢重庆市人口和计划生育科学技术研究院各部门的大力支持,他们为本书的出版积累了大量的临床应用和技术指导经验。感谢所有参与本书编写及审校的人员,他们的宝贵建议是本书进一步完善的源泉,他们的辛勤工作和默默付出是本书质量的重要保证!

在本书的编写过程中,得到国内专家华西二院周容教授、陆军军医大学附属大坪医院李力教授、重庆医科大学附一院漆洪波教授、陆军军医大学附属西南医院姚宏教授及何畏教授的指导和帮助,在此特别致谢。由于再生育风险评估和咨询指导是一项新的工作,没有太多的经验可以借鉴,加之编写时间仓促,为了进一步提高本书的质量,本书出版之际,恳切希望广大读者在阅读过程中不吝赐教,欢迎发送邮件至邮箱 renweifuer@pmph.com,或扫描封底二维码,关注“人卫妇产科学”,对我们的工作予以批评指正,以期再版修订时进一步完善,更好地为大家服务。

编者

2018年10月

目 录

第一章 概述

第一节	概念	1
第二节	再生育风险评估	6
第三节	再生育咨询指导	13
第四节	遗传咨询	18
第五节	再生育的准备	26

第二章 生育间隔与避孕终止

第一节	生育间隔	35
第二节	避孕终止	36

第三章 再生育夫妇孕前生育力评估

第一节	女性生育力评估	52
第二节	男性生育力评估	65

第四章 再生育重点关注的问题

第一节	高龄	78
第二节	瘢痕子宫	81
第三节	不良妊娠结局	87

第四节 超重和肥胖	103
第五节 辅助生殖技术	107
第六节 病残儿童鉴定及管理	120

第五章 孕前主要风险因素评估与咨询指导

第一节 概述	169
第二节 孕前主要风险因素分类	171
第三节 常见内科疾病	174
第四节 生殖道感染性疾病	192
第五节 性传播疾病	195
第六节 常见妇科疾病	200
第七节 不良生活习惯和环境接触史	206
第八节 常见遗传病	213
第九节 其他常见问题	222

第六章 孕期主要风险因素评估与咨询指导

第一节 概述	234
第二节 妊娠合并糖尿病	237
第三节 妊娠期高血压疾病	242
第四节 妊娠合并心血管疾病	248
第五节 妊娠合并甲状腺疾病	257
第六节 妊娠期肝脏疾病	267
第七节 妊娠合并系统性红斑狼疮	271
第八节 双胎妊娠	276
第九节 宫颈功能不全	277

第七章 产后风险评估与咨询指导

第一节	产后出血	280
第二节	产后避孕	284
第三节	产后抑郁症	288
第四节	盆底功能障碍	298
第五节	产褥期感染	302
第六节	产后血栓	310

第八章 再生育咨询门诊的建立

第一节	再生育咨询门诊的建立	317
第二节	再生育咨询门诊的设置和管理	321

参考文献	329
------------	-----

附录	340
----------	-----

附录1	孕产妇妊娠风险筛查表	340
附录2	孕产妇妊娠风险评估表	342
附录3	再生育风险评估分析报告模板	348
附录4	重庆市不同年段病残儿鉴定病种及顺位 ...	349
附录5	与再生育咨询有关的主要技术规范目录 ...	350

第一节 概念

一、生育与再生育

生育是指繁衍后代,即女性怀孕后在体内孕育后代并分娩。

再生育是指有(或曾经有)一个孩子或两个孩子,想再要一个孩子,就被称为再生育。再,表示重复或又一次。在全面“二孩”实施以前,我国再生育夫妇主要包含两大群体,一是失独家庭期待通过再生育,以摆脱巨大痛苦和无子困境的群体。二是婚后生子多年后有意愿生育二胎的群体。二孩政策实施后,2016年修订的《中华人民共和国人口与计划生育法》第十八条第一款规定:国家提倡一对夫妻生育两个子女。同条第二款规定:符合法律、法规规定条件的,可以要求安排再生育子女。因此,可以理解为在法律法规规定的生育子女的数量外,由于其他原因而符合法定生育条件的生育行为,再一次生育子女的就叫再生育。

二、遗传与优生

(一)遗传病的概念及特点

遗传病是指细胞内遗传物质发生改变所引起的疾病。细胞内遗传物质的改变主要有基因突变和染色体畸变两大类。可以是在生殖细胞或受精卵内发生遗传物质改变,形成基因病和染色体病,也可以是在线粒体内发生遗传物质改变,形成线粒体遗

传病;还可以是在体细胞内发生遗传物质改变,形成体细胞遗传病。遗传病除了遗传物质改变外,还具有以下四个特点:

1. 遗传病的垂直传递 遗传病在具有血缘关系的个体之间一般呈垂直传递,它不会延伸至无血缘关系的成员(如夫妻)。这种特征在显性遗传方式的遗传病家系中特别突出。但垂直传递的特点并不是在所有遗传病家系中都能观察到,因为有些遗传病的病人活不到生育年龄,则观察不到垂直传递的特点。

2. 遗传病的先天性 大多数遗传病具有先天性的特点。所谓先天性是生来就有的,先天性疾病则是指个体出生后即表现出来的疾病。而有些遗传病并不表现出先天性,成年以后才发病。反之,并不是所有的先天性疾病就是遗传病。

3. 遗传病的终生性 大多数遗传病表现有终生性的特点。由于遗传病的发生是由遗传物质改变引起,目前大多数遗传病还缺乏有效的临床治疗手段,疾病难以得到根治。虽然病人通过饮食治疗、临床治疗以及当前发展的基因治疗技术,有可能预防发病或改善临床症状,但导致疾病发生的遗传物质尚无法从根本上发生改变,病人终生难以治愈,致病基因还可传递给子女。

4. 遗传病的家族性 遗传病往往具有家族性的特点。所谓家族性是指疾病的发生具有家族聚集性。许多遗传病(特别是显性遗传病)往往表现出发病的家族聚集性。但有些遗传病(特别是隐性遗传病和染色体病)并不一定表现为家族性,而往往为散发病例。反过来,家族性疾病也不一定就是遗传病,如同一家庭由于饮食中长期缺乏维生素 A 引起的家族性夜盲症就不能认为是遗传病。

(二)遗传病的分类

人类遗传病的种类繁多,现代医学遗传学根据遗传物质的改变方式和传递情况的不同,将人类遗传病划分为以下 5 类:

1. 单基因遗传病 单基因遗传病是由于单个基因突变引起的疾病。目前已被确定的人类单基因遗传病至少有 7000 多种,在群体中的发病率为 3%~5%。

2. **多基因遗传病** 多基因遗传病是由多对微效基因和环境因素共同作用引起的疾病。现已认识的多基因遗传病近 100 种,在群体中的发病率高达 15%~20%。

3. **染色体病** 染色体病是由于染色体的结构或数目异常而引起的疾病。根据异常染色体的不同,又分为常染色体病和性染色体病。目前已确定的人类染色体病有 100 多种,在群体中的发病率为 0.5%~1%。最常见的染色体病为唐氏综合征。

4. **体细胞遗传病** 体细胞遗传病是由于体细胞中遗传物质改变引起的疾病。这类遗传物质的突变只发生在特定的体细胞内,与生殖细胞无关,所以体细胞遗传病一般不遗传给后代。体细胞遗传病有几十种,典型代表是恶性肿瘤。

5. **线粒体遗传病** 线粒体遗传病是由于线粒体内的 DNA 突变引起的疾病。线粒体遗传病呈现母系遗传的特点,如 Leber 遗传性视神经病。

三、出生缺陷与预防

(一) 出生缺陷

出生缺陷是指婴儿在出生前,在母体子宫内生长发育过程中发生的形态结构、功能代谢、精神行为等方面的异常,而非分娩损伤所致的形态、结构和功能方面的异常。形态结构异常表现为先天畸形,如无脑儿、脊柱裂、先天性心脏病、唇裂、多指(趾)等;功能代谢异常主要表现为先天性智力低下、聋哑、盲等;精神行为异常表现为儿童多动症、孤独症等。

出生缺陷虽然在孩子出生前已经存在,但不是在出生时就一定能发现。有些出生缺陷在孩子出生时肉眼就能识别,如无脑儿、脊柱裂、唇裂、多指(趾)等;而有些出生缺陷则是随着孩子的生长发育逐渐显露出来,如先天性心脏病、苯丙酮尿症、新生儿甲状腺功能减退、聋哑、孤独症等。有些出生缺陷是轻微的,对健康及成年后的社会活动影响不大,如小的色素痣、多指(趾)、色弱等;有些出生缺陷比较严重,可导致孩子死亡或终生

残疾,如无脑儿、脊柱裂、苯丙酮尿症等。

(二) 出生缺陷的原因

引起出生缺陷的原因是遗传因素、环境因素或两种因素相互作用,使胚胎生长发育过程异常,胎儿出现先天性畸形或生理功能障碍。其中,遗传因素约占 25%,环境因素约占 10%,遗传与环境因素相互作用约占 65%。

环境因素包括物理因素、化学因素、生物因素和营养因素等。物理因素包括放射线、高温、噪声、机械性压迫等;化学因素包括药物、化学制剂(如苯、有机溶剂、农药等)、重金属(铅、汞、锰等);生物因素包括各种致病微生物的感染,如病毒、细菌、弓形虫、衣原体、支原体、立克次体等;营养因素包括营养缺乏和营养过剩;以及父母高龄、孕妇酗酒、大量吸烟、吸毒等。

各种有害因素对胎儿的影响贯穿整个孕期,某些因素甚至在孕前就已埋下祸根。但是,最容易发生出生缺陷的时期为早孕期。早孕期受到有害因素的影响,可致胎儿发生各种出生缺陷,孕中、晚期受有害因素的影响,主要可导致功能方面的出生缺陷。

(三) 出生缺陷三级预防

1. 一级预防 WHO 提出的“三级预防”策略中,以一级预防最为及时和重要。我国已将出生缺陷的一级预防作为最常规、最重点的工作在开展。具体做法有:

(1) 宣传倡导:充分利用妇幼保健和计划生育系统的网络优势,大力普及预防出生缺陷的科学知识。利用广播电视、报纸、杂志、墙报专栏、文图宣传品、讲座、文艺演出、群众活动、互联网等多种形式,深入开展宣传倡导工作,营造有利于提高出生人口素质的社会氛围,提高全民预防意识,为减少出生缺陷的发生奠定坚实的群众基础。

(2) 健康促进:通过健康教育,引导待孕、已孕夫妇树立科学的婚育观念,改变不良生活行为方式,远离高危环境,避免接触有毒、有害物质,合理营养、预防感染、谨慎用药、戒烟戒酒戒

毒、远离宠物、适量运动等,培养健康行为,保证怀孕后妇女和胎儿的健康和安全。

(3) 优生咨询:咨询医师或从事医学遗传学的专业人员对前来咨询的计划妊娠夫妇提供有针对性的解答,帮助其选择相应对策。注意计划妊娠夫妇的心理状态,给予必要的心理疏导;尊重咨询对象的隐私权,对其提供的病史和家族史给予严格保密;开展与出生缺陷相关的健康检查、疾病筛查、诊断及预防,做到让咨询对象知情、同意。

(4) 高危人群指导:高危人群是指存在出生缺陷高发风险的人群。主要包括:夫妇双方或家系成员患有某些遗传性疾病或先天性畸形者;曾经生育遗传病患儿、不明原因智力低下儿或先天畸形儿的夫妇、不明原因反复流产或有死胎、死产等情况的夫妇;35岁以上准备怀孕的妇女;长期接触高危环境因素的育龄男女等。并以“病残儿医学鉴定及其父母再生育审批”工作为切入点,发现遗传性疾病高危人群。

对高危人群重点做好预防出生缺陷的指导工作。组织参加预防出生缺陷的知识讲座,重点提供婚育咨询,进行孕前指导,组织专家进行再生育子女出生缺陷再发风险分析。组织开展孕前预防出生缺陷实验室筛查和孕期重点监控。有条件的地方要建立高危人群数据库,将高危人群家族史、遗传病史、既往病史、生育史及生活、工作环境中风险因素接触史等相关信息及时存入数据库,以便提供相关服务。

(5) 孕前实验室筛查:指导计划妊娠夫妇积极参加国家免费孕前优生健康检查,对再生育夫妇在孕前知情同意并科学地选择相应的实验室筛查。根据筛查结果进行风险评估和有针对性的咨询指导,以减少出生缺陷发生的风险。

(6) 营养补充:合理膳食、均衡营养是胎儿健康发育的必要条件。再生育备孕夫妇和妊娠妇女在专业人士的指导下科学补充营养素,减少因营养素缺乏或过剩而导致的出生缺陷发生风险。

2. 二级预防 出生缺陷二级预防是指采用科学的干预手段,减少出生缺陷活产儿的出生。干预对象是妊娠中期和晚期的孕妇。干预的主要内容包括产前筛查和产前诊断。

(1) 产前筛查:是指在怀孕期间用来发现胎儿是否可能患有出生缺陷或先天性遗传性疾病的筛查检测方法。产前筛查的结果可以提示胎儿患有严重出生缺陷或先天性遗传性疾病可能性的大小。

(2) 产前诊断:是指在怀孕期间用来对胎儿是否患有出生缺陷或先天性遗传性疾病的诊断性检查方法。根据筛查和诊断结果可以采取相应措施,防止那些患有严重出生缺陷或先天性遗传性疾病孩子的出生或及早地采取治疗措施,以减少出生缺陷或先天性遗传性疾病对孩子造成的严重危害。

3. 三级预防 出生缺陷三级预防是指在胎儿出生以后,及时进行新生儿疾病的筛查和诊治,以减轻致残的程度。干预对象是已出生的缺陷新生儿,主要包括:针对出生缺陷儿进行治疗,并建立逐级转诊制度。根据《新生儿疾病筛查管理办法》(2008年卫生部令第64号),目前我国新生儿疾病筛查病种包括先天性甲状腺功能减退症、苯丙酮尿症等新生儿遗传代谢病和听力障碍。

出生缺陷预防工作要突出重点,在预防层次上,要实施三级预防综合干预,重点是一级和二级干预,即孕前和孕期干预;在干预出生缺陷的种类上,要以高危(致残、致畸、致愚)高发并且能够经济有效地干预的出生缺陷为重点。

第二节 再生育风险评估

一、概述

风险评估(risk assessment)是指在风险事件发生之前或之

后(但还没有结束),该事件给人们的生活、生命、财产等各个方面造成的影响和损失的可能性进行量化评估的工作。即风险评估就是量化测评某一事件或事物带来的影响或造成损失的可能程度。

(一)风险评估的关键问题

在风险评估的过程中我们需要注意的关键问题是:

1. 要确定被评估的对象是什么? 它的直接和间接价值如何?
2. 被评估对象面临哪些潜在威胁? 导致威胁的问题所在?

威胁发生的可能性有多大?

3. 被评估对象存在哪些弱点可能会被威胁所利用? 利用的容易程度如何?

4. 一旦威胁事件发生,被评估对象会遭受怎样的损失或者面临怎样的负面影响?

5. 被评估对象应该采取怎样的措施才能将风险带来的损失降到最低程度?

解决以上问题的过程,就是风险评估的过程。

(二)风险评估的主要任务

1. 识别被评估对象面临的各种风险。
2. 评估风险概率和可能带来的负面影响。
3. 确定被评估对象承受风险的能力。
4. 确定风险消减和控制的优先等级。
5. 推荐降低风险因素的对策。

再生育风险评估是对有再生育计划的夫妇双方的病史(特别是前次生育史)、体格检查、实验室检查及其他辅助检查结果进行综合分析,识别和评估夫妇双方存在的可能风险因素,包括再生育夫妇健康评估、内分泌评估、生殖健康评估、遗传病风险评估、孕期风险评估、分娩风险评估、心理评估、生活工作状态评估等,为再生育夫妇提供健康教育和咨询指导,帮助有再生育需求的夫妇分析再生育可能遭遇的困境,特别是为有高风险因素的再生育夫妇做一个详尽的风险评估报告,以减少孕产妇重症或死亡