

知名专家进社区谈医说病

出生缺陷

出生缺陷有原因 专家讲解要记清

李 竹 ◎ 主编



预防

Chu Sheng
Que Xian

❖ 钟南山·院士 ❖

总结本套丛书三大特色

- ★ 强调医学的系统性
- ★ 注重知识的科学性
- ★ 突出读物的通俗性



化学工业出版社
生物·医药出版分社



知名专家进社区谈医说病

主编：李竹，北京：化学工业出版社

2007.7

(北京) 社区医生谈医说病

ISBN 978-7-122-00496-3



出生缺陷预防

李竹◎主编

燕王：李竹主编
李竹：李竹主编

责任编辑：李竹
李竹：李竹主编

皮肤病
高血压
高血肝
糖尿病

冠心病
支气管哮喘

北京：化学工业出版社
北京：化学工业出版社

北京：化学工业出版社

850mm×1188mm 1/32 印张 294 页 14.5万字

2007年7月北京第1版第1次印刷

邮购电话：010-64218888 (传真：010-64219686)

售后服务：010-64218899

http://www.cip.com.cn

本书由化学工业出版社出版，如有缺页、漏页、错页等质量问题，本社负责调换。



化学工业出版社
生物·医药出版分社



北京：化学工业出版社

· 北京 ·

图书在版编目 (CIP) 数据

出生缺陷预防/李竹主编. —北京: 化学工业出版社,
2007. 7

(知名专家进社区谈医说病)

ISBN 978-7-122-00496-3

I. 出… II. 李… III. 先天性畸形: 新生儿疾病-预
防 (卫生) IV. R726. 2

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2007) 第 074198 号

责任编辑: 邱飞婵 余晓捷

插图绘制: 王 燕

责任校对: 李 林

装帧设计: 关 飞

出版发行: 化学工业出版社 生物·医药出版分社

(北京市东城区青年湖南街 13 号 邮政编码 100011)

印 装: 北京市彩桥印刷有限责任公司

850mm×1168mm 1/32 印张 5 $\frac{1}{4}$ 彩插 1 字数 114 千字

2007 年 7 月北京第 1 版第 1 次印刷

购书咨询: 010-64518888 (传真: 010-64519686)

售后服务: 010-64518899

网 址: <http://www.cip.com.cn>

凡购买本书, 如有缺损质量问题, 本社销售中心负责调换。

定 价: 15.00 元

版权所有 违者必究

《知名专家进社区谈医说病》

编委会



- | | | |
|-----|-----|---|
| 主 任 | 韩启德 | 全国人大常委会副委员长
中国科学技术协会主席
北京大学医学部主任
中国科学院院士 |
| 副主任 | 钟南山 | 中华医学会会长
中国工程院院士 |
| | 蒋作君 | 卫生部副部长 教授
国务院城市社区卫生工作领导小组办公室主任 |
| | 祁国明 | 中华医学会副会长 |
| | 汪 晶 | 好健康人人有工作室主任 |
| 编 委 | 刘雁飞 | 卫生部科技教育司司长 |
| | 杨 青 | 卫生部妇幼保健与社区卫生司司长 |
| | 李 普 | 科技部政策法律与体制改革司副司长 |
| | 梁万年 | 北京市卫生局常务副局长 |
| | 曾 毅 | 中国科学院院士
中国疾病预防控制中心病毒病防治所研究员 |
| | 侯云德 | 中国工程院院士
中国疾病预防控制中心病毒病防治所研究员 |
| | 巴德年 | 中国工程院院士 |

中华医学会副会长

中国医学科学院中国协和医科大学教授

程书钧 中国工程院院士

中国医学科学院肿瘤研究所研究员

胡大一 北京大学人民医院心血管病研究所所长

纪立农 北京大学人民医院内分泌科主任

李 竹 北京大学生育健康研究所所长

金生国 卫生部妇幼保健与社区卫生司社区卫生处处长

高 瞻 好医生医学教育中心总经理

金连弘 中华医学会副会长

黄庆道 广东省医学会会长

梁震宇 石家庄市社区卫生服务管理中心副主任

彭 犁 好健康人人有工作室

周熹微 好健康人人有工作室

王路大 好健康人人有工作室

熊晓苏 好健康人人有工作室

《出生缺陷预防》编写人员



主 编	李 竹		
编 者	李智文	王亚菲	王 亭
	刘 兰	刘伟宏	刘英惠
	刘新学	曲全冈	朱江辉
	李宏田	郭丽君	靳 蕾

序 一

健康，已经成为公众关注的头等大事之一。

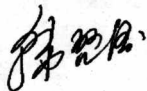
防治疾病，促进健康，是人民政府、卫生等有关部门以及医疗卫生界的专家、学者和全体卫生工作者的重要职责。在人民群众中大力开展科学普及活动，让群众了解和掌握医疗卫生科学知识，能使人民群众在防治疾病、促进健康的进程中发挥更大的主观能动作用。

社区是我国社会的基本单元。发展社区卫生事业，把医疗卫生保健知识送到社区，送到社区居民的手中，有助于社区居民在出现健康问题时及时正确地求医问药；有助于社区居民自觉地改变可能存在的有碍健康的习惯和生活方式，逐步养成健康文明的生活方式，保障和促进自身的健康；有助于动员社区居民更加积极地参与防治疾病、促进健康的各种活动；有助于文明社区、和谐社区和小康社会的建设。

现在《知名专家进社区谈医说病》出版了，社区居民可以直接读到专家介绍医学知识，社区卫生工作者也可把它作为基本教材，向公众传授防病治病和促进健康的知识。我相信，这套丛书一定能对普及医学知识，提高全民健康水平起到积极的推动作用。

是为序。

全国人大常委会副委员长



2005年7月25日

序 二

经过许多医学专家和参编者的艰苦工作,《知名专家进社区谈医说病》这套倾注了所有参编者对公众健康深深关切的医学科普知识丛书与读者见面了。

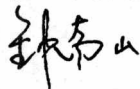
本套丛书强调医学知识的系统性,这绝不是试图培养读者成为医生,而是期望读者通过对丛书的阅读,相对全面地了解医学知识,从而有效预防疾病、积极配合疾病的规范治疗。

本套丛书特别注重知识的科学性,因为向公众传授严谨的科学知识是专家的责任,是其必须遵从的原则。当前,不少错误或不科学的信息正在源源不断地流向公众。归还科学的本来面目,是本套丛书编写者共同的心愿。

本套丛书编写中的重要原则是加强读物的通俗性。公众不能理解的科学道理,就不能为公众所接受。本套丛书在内容的选择、语言的修饰、插图的编排等方面都做了许多努力和尝试,期望在把专业知识化解为公众可接受的知识方面有所创新。

尽管编者做了许多努力,本套丛书难免还存在一些缺陷。最突出的可能是知识的通俗性和实用性仍嫌不足。这与作者常年从事十分专业的技术工作,对公众的了解还不充分有一定的关系。不过本套丛书的出版已经架起了一座专家与公众沟通的桥梁,是专家与读者对话的开始。相信今后本套丛书会走进社区,走进千家万户,会让读者越来越喜爱,成为读者健身与防治疾病的良师益友。

中华医学会会长



2005年6月27日

前言

“生一个健康孩子”是每一对夫妇、每一个家庭乃至全社会的期望。但是，不少人并不知道，近十几年来先天性疾病，即出生缺陷和发育残疾已经成为影响孩子健康的主要问题之一。我国每年约有 20 万~30 万肉眼可见的先天畸形儿出生，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，约占每年出生人口总数的 4%~6%，这个数目非常巨大。

出生缺陷和发育残疾造成的后果是非常严重的，因为大多数严重的出生缺陷和残疾都无法治愈，往往影响孩子终生。有出生缺陷的孩子对家庭来讲是一场灾难，不仅给家庭带来巨大的经济负担，还在精神和心理上对家庭造成沉重的打击。

出生缺陷虽然后果严重，但只要采取积极的预防措施，其发生风险是可以大大减少的。例如，北京大学生育健康研究所与美国疾病控制中心合作在中国进行了 12 年的研究结果表明，妇女在孕前和孕早期每天服用 0.4 毫克叶酸就可以预防大部分胎儿神经管畸形的发生。即便出生缺陷已经发生，如果发现早、处理及时得当，有些也是可以得到矫正或改善其生存质量的。

本书介绍了与出生缺陷预防相关的基本知识，期望未来和现在的父母们都能采取切实的预防措施，让所有的孩子都能健康、快乐。

如果读者还有从本书没有找到答案的问题，可以访问中国生育健康网（www.healthychildren.org.cn），或拨打82027148 咨询电话，获取进一步的帮助。

北京大学生育健康研究所所长

李竹

2007 年 5 月

目 录



出生缺陷基本知识 1

什么是出生缺陷? 2

出生缺陷发生的原因有哪些? 3

人体胚胎发育分哪几个时期? 4

人体胚胎在胚期(胚胎早期)是如何发育的? 4

人体胚胎在胎儿期是如何发育的? 6

胎儿发育的哪个阶段容易发生出生缺陷? 7

按照特征出生缺陷可分为几类? 9

按发生部位出生缺陷可分为几类? 10

我国出生缺陷情况严重吗? 11

我国常见的出生缺陷有哪些? 11

出生缺陷的危害有多大? 13

什么是出生缺陷的三级预防措施? 14

什么是出生缺陷监测? 16

出生缺陷监测对于出生缺陷的控制有什么意义? 17

我国出生缺陷监测工作的发展如何? 18

人类基因组计划对出生缺陷的防治有何意义? 19

国家对预防出生缺陷采取了哪些行动? 19

出生缺陷的分类 21

常见的神经系统畸形有哪些? 22

什么是唇腭裂畸形?	24
眼部畸形有哪些?	26
耳部畸形有哪些?	27
腹壁畸形有哪些?	28
四肢畸形有哪些?	29
消化系统畸形有哪些?	31
什么是先天性心脏病?	32
常见的先天性心脏病有哪些?	33
泌尿生殖系统畸形有哪些?	35
皮肤畸形有哪些?	37
什么是联体双胎?	38
什么是单基因遗传病?	39
什么是染色体病?	39
什么是遗传代谢病?	40
什么是唐氏综合征(先天愚型)?	42

出生缺陷的原因—— 44

物理和化学因素与出生缺陷	45
汞污染和水俣病有什么关系?	45
铅与出生缺陷有什么关系?	46
镉与出生缺陷有什么关系?	46
苯、甲苯、二甲苯与出生缺陷有什么关系?	47
二硫化碳与出生缺陷有什么关系?	48
多氯联苯与出生缺陷有什么关系?	48
还有哪些工业有机溶剂及化工产品与出生缺陷有关?	49
农药与出生缺陷有什么关系?	50
电离辐射对出生缺陷的影响有哪些?	50
强烈噪声与出生缺陷的发生有关吗?	51

88	高温环境对胚胎发育有什么影响?	51
88	做 B 超检查对孕妇有影响吗?	52
07	丈夫从事有害职业与出生缺陷有关系吗?	52
0	遗传因素与出生缺陷	53
17	遗传在出生缺陷发生中起到多大的作用?	53
87	遗传因素在神经管畸形的发病中起了什么作用?	53
87	遗传因素在唇腭裂的发生中起什么作用?	54
87	为什么说近亲结婚对子女健康不利?	54
A1	孕期营养状况与出生缺陷	55
47	孕期营养对胎儿发育有什么影响?	55
25	叶酸与出生缺陷有什么关系?	56
35	碘与出生缺陷有什么关系?	57
85	孕妇为什么不宜吃粗盐?	58
25	锌与出生缺陷有什么关系?	58
57	维生素 A 与出生缺陷有什么关系?	59
87	父母生活习惯与出生缺陷	60
87	吸烟对胎儿的发育有什么影响?	60
08	为什么吸烟会导致出生缺陷?	61
18	母亲饮酒对胎儿的发育有害吗?	61
78	孕妇吸食毒品与出生缺陷有关吗?	62
50	饮料与茶中的咖啡因对胎儿的发育有影响吗?	63
48	孕早期吃发芽土豆会不会造成胎儿出生缺陷?	63
38	孕妇为什么要少吃酸菜、腊肠、腌肉、熏鱼等食品?	64
38	孕妇吃葵花子、花生和爆米花时应该注意什么?	64
	孕妇可以洗热水浴或蒸桑拿吗?	65
	孕妇使用电热毯是否对胎儿有害?	65
78	孕妇用电脑对胎儿有影响吗?	66
88	饲养宠物与出生缺陷有什么关系?	66
88	孕期化妆与出生缺陷有关吗?	67

12	孕期染发、烫发与出生缺陷有关吗?	68
52	孕妇不良心理状态与出生缺陷有关吗?	69
52	母亲孕期感染或疾病与出生缺陷	70
62	孕期感染风疹病毒对胎儿有什么影响?	70
63	孕期感染巨细胞病毒对胎儿有什么影响?	71
62	孕期感染水痘病毒对胎儿有什么影响?	72
42	孕期感染单纯疱疹病毒对胎儿有什么影响?	72
46	孕期感冒对胎儿有什么影响?	73
62	孕期弓形虫感染对胎儿有什么影响?	74
62	孕期贫血对胎儿有什么影响?	74
62	妊娠合并艾滋病对胎儿有什么影响?	75
72	妊娠合并糖尿病对胎儿有什么影响?	75
82	孕期药物使用与出生缺陷	76
82	“反应停事件”是怎么回事?	76
62	哪些药物已被确定存在致畸作用?	77
02	美国食品药品监督管理局对孕期用药是如何分级的?	78
03	孕期服用镇静催眠药是否会引起出生缺陷?	79
12	孕期服用抗癫痫药物是否可造成出生缺陷?	80
12	口服避孕药物是否可造成出生缺陷?	81
52	孕期使用抗生素是否可造成出生缺陷?	81
62	孕期服用抗凝血药物是否可造成出生缺陷?	82
62	孕期服用抗肿瘤药物会不会造成出生缺陷?	84
72	孕期服用抗甲状腺药物会不会造成出生缺陷?	85
42	父亲服用药物对出生缺陷有影响吗?	85
22	孕(婚)前与孕早期保健(出生缺陷一级预防) ——	87
62	孕(婚)前保健	88
72	什么是婚前保健?	88

婚前保健服务的内容有哪些?	88
什么是婚前检查?	89
婚前检查的具体内容有哪些?	89
如何做好婚前卫生咨询?	90
哪些男女不宜结为夫妇?	91
哪些男女虽可结婚却不宜生育?	91
为什么孕前和孕早期保健对预防出生缺陷很重要?	92
孕前保健包括哪些方面的内容?	92
从哪里可以获得孕前保健服务?	93
目前可以从医务人员处获得哪些孕前保健服务?	93
为什么要在孕前进行专业的健康咨询?	94
为什么孕前还要进行遗传咨询?	94
哪些人需在孕前进行遗传咨询?	94
什么年龄是最佳生育年龄?	95
什么情况下要避免受孕?	95
不同季节受孕应注意什么?	96
孕前患有慢性病该如何处理?	97
计划怀孕前应该如何适当调整避孕措施?	98
生育过出生缺陷儿的妇女再次怀孕前要注意什么?	99
孕早期保健	99
孕早期保健的内容有哪些?	99
叶酸营养对孕妇有什么重要意义?	100
为什么孕妇体内容易缺乏叶酸?	100
孕妇每天需增补多少叶酸可有效预防神经管畸形? ...	101
哪些办法可以增加叶酸的摄入量?	101
哪些食物中含的叶酸较多?	102
通过改进膳食能摄入足够的叶酸吗?	102
目前我国能通过食用强化叶酸食品来增补叶酸吗? ...	103

出生缺陷的产前筛查和产前诊断

(出生缺陷二级预防) ————— 122

什么是产前筛查和产前诊断?	123
为什么应该接受产前筛查和产前诊断?	123
产前筛查和产前诊断通常能检查出哪些出生缺陷? ...	124
哪些孕妇需要做产前筛查和产前诊断?	124
产前筛查和(或)产前诊断的常用方法有哪些?	125
超声波检查的意义和注意事项有哪些?	125
孕妇血液检查的意义和注意事项有哪些?	127
绒毛检查的意义和注意事项有哪些?	127
羊水检查的意义和注意事项有哪些?	128
胎儿脐带静脉血检查的意义和注意事项有哪些?	129
可以到哪些地方做产前筛查和产前诊断?	130
做产前筛查和产前诊断对孕妇和胎儿有危险吗?	130

新生儿出生缺陷的筛查与治疗

(出生缺陷三级预防) ————— 131

什么是新生儿筛查?	132
什么时候进行新生儿筛查?	132
为什么要进行先天性甲状腺功能减退症的筛查?	133
为什么要进行苯丙酮尿症的筛查?	133
为什么要进行新生儿听力筛查?	134
如何进行新生儿听力筛查?	134
出生缺陷的治疗方法有哪些?	135
什么是胎儿治疗?	135
什么是基因治疗?	135
脑脊膜膨出如何治疗?	135

先天性脑积水如何治疗？	136
小头畸形如何治疗？	137
眼部常见先天畸形的治疗与康复方法有哪些？	138
常见耳部先天畸形的治疗与康复方法有哪些？	139
唇腭裂畸形如何治疗？	140
小下颌畸形如何处理？	141
食管闭锁和食管气管痿畸形如何治疗？	142
先天性肥厚性幽门狭窄畸形如何治疗？	142
先天性肠闭锁与先天性肠狭窄畸形如何治疗？	143
先天性巨结肠如何治疗？	144
先天性直肠肛门闭锁畸形如何治疗？	144
房间隔缺损型先天性心脏病如何治疗？	145
室间隔缺损型先天性心脏病如何治疗？	146
动脉导管未闭型先天性心脏病如何治疗？	147
法洛四联症型先天性心脏病如何治疗？	148
主动脉缩窄型先天性心脏病如何治疗？	148
尿道下裂畸形如何处理？	149
两性畸形如何处理？	149
隐睾症如何处理？	150
膀胱外翻畸形如何治疗？	151
先天性膈疝畸形如何治疗？	152
脐疝畸形如何处理？	152
腹股沟斜疝畸形如何治疗？	153
足内（外）翻畸形如何处理？	153
多指（趾）畸形与并指（趾）畸形如何处理？	154
先天性髋关节脱位畸形如何治疗？	155
先天性血管瘤如何治疗？	155
先天性色素痣如何治疗？	156