

重庆市计划生育公共服务指导系列丛书

YUNQIAN YOUSHENG ZIXUN ZHIDAO

孕前优生咨询指导

杨柳 编著



重庆大学出版社

内容提要

本书重点介绍了孕前优生健康检查中的咨询指导相关内容。其主要内容有:咨询指导的概念及对象,孕前优生咨询指导的目的和意义,孕前优生咨询指导的技巧,常见的案例,常见和疑难问题的解答思路,等等。

本书适合于孕前优生健康检查的培训教学或从事孕前优生健康检查的工作人员使用。

图书在版编目(CIP)数据

孕前优生咨询指导/杨柳编著. —重庆:重庆大学出版社,2017.9

ISBN 978-7-5689-0548-0

I. ①孕… II. ①杨… III. ①优生优育—基本知识
IV. ①R169.1

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2017)第 122180 号

孕前优生咨询指导

杨 柳 编著

策划编辑:袁文华

责任编辑:陈 力 何 敏 版式设计:袁文华

责任校对:邹 忌 责任印制:张 策

*

重庆大学出版社出版发行

出版人:易树平

社址:重庆市沙坪坝区大学城西路 21 号

邮编:401331

电话:(023) 88617190 88617185(中小学)

传真:(023) 88617186 88617166

网址:<http://www.cqup.com.cn>

邮箱:fxk@cqup.com.cn (营销中心)

全国新华书店经销

重庆市正前方彩色印刷有限公司印刷

*

开本:787mm×1092mm 1/16 印张:12.5 字数:225 千

2017 年 9 月第 1 版 2017 年 9 月第 1 次印刷

印数:1—2 100

ISBN 978-7-5689-0548-0 定价:26.00 元

本书如有印刷、装订等质量问题,本社负责调换

版权所有,请勿擅自翻印和用本书

制作各类出版物及配套用书,违者必究

编委会 *Editorial board*



顾 问 罗 勇 黄邦成 李 杰

岳 平 赖建伟 罗 湘

编 著 杨 柳

执行编委 (按姓氏笔画排序)

李 红 朱一剑 余廖长 张丹妍

张丽华 陈 庆 景 秀 童 琦

蔡晓丽

编 委 (按姓氏笔画排序)

刘 俊 汪 莉 张 杰 张仲焰

张志强 陈 亮 何 杨 官 燮

前言

Preface



2010年4月,原国家人口和计划生育委员会(以下简称“原国家人口计生委”)启动了“免费孕前优生健康检查项目”的试点工作,目前该项目已经覆盖全国所有区县。为推进孕前优生健康检查项目的规范运行,原国家人口计生委印发了《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)》(以下简称《国家规范》)。《国家规范》中明确规定了免费孕前优生健康检查是为符合生育政策的计划怀孕夫妇提供优生健康教育、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、早孕及妊娠结局随访等19项服务,并对服务内容进行了相关规范要求。

该项目中有一个关键的环节——咨询指导,即对计划怀孕夫妇进行孕前优生健康检查结果后进行风险评估,将评估建议告知受检夫妇,遵循普遍性指导和个性化指导相结合的原则,为夫妇提供有针对性的孕前优生咨询和健康指导。育龄夫妇受孕后会因为有毒有害化学物质的接触、孕妇禁用药品的使用、烟酒等不良嗜好等原因而增加对妊娠结局的忧虑。随着社会的不断进步,环境、药物、辐射等因素的影响,人们对生育的恐惧心理也不断加重。进行优生咨询的对象越来越多,但是由于目前国际国内尚无孕前优生健康检查的咨询指导规范模式,使孕前优生健康检查工作遇到了技术困难。目前,我市首创的ABCDX风险人群评估参考指标体系,被全市39个区县作为孕前优生工作风险评估的统一标准,同时也被国家卫生和计划生育委员会出版的《孕前优生健康检查风险评估指导手册》一书所采用,得到行内认可,在全国范围得以推广。在ABCDX风险因素分类法的基础上,建立的基于该分类法的咨询指导规范模式,使孕前优生健康检查工作得以规范实施,从而在提高妊娠安全、改善妊娠结局、减少出生缺陷等方面起到重要的作用。

本书分为基础篇、咨询篇、临床篇、实践篇、解惑篇和附件篇。基础篇对咨询指

导相关的概念进行了介绍,对本书中提及的专业知识进行了概述;咨询篇旨在规范咨询指导的原则、流程和介绍咨询技巧;临床篇基于 ABCDX 风险人群分类法进行了咨询指导要点的详细介绍;实践篇选取了常见的案例进行步骤分解形式的列举;解惑篇为临床医生提供了常见的和疑难的问题的解答思路;附件篇列举了孕前优生咨询指导常用表格。相信本书能够为规范地进行咨询指导有所帮助。

本书的出版填补了孕前优生健康检查中咨询指导的空白,满足了广大孕优工作者在工作中的实际需要。希望本书的出版能够为提高孕前优生健康检查服务能力、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研究与应用》(cstc2011ggB10013)、《孕前优生家庭档案数据时空管理系统研究》(cstc2013ggB00001)、《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》(cstc2017shmsA1464),重庆市科委重庆市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),重庆市卫生计生委科研项目《重庆市孕前优生健康检查技术服务能力建设研究》《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》《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》对本书的支持。

感谢重庆市各区县卫计委和妇幼保健计划生育技术服务中心、妇幼保健院、生殖健康中心以及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,他们的辛勤劳动和默默付出是本书质量的重要保证!

由于免费孕前优生健康检查是一项新的工作,没有太多的经验可以借鉴,加之编写时间仓促,本书难免存在疏漏之处,敬请读者给予指正赐教。

编 者
2017 年 4 月

目 录 *Contents*



第一篇 基础篇

- 002 | 一、出生缺陷的概念及原因
- 002 | 二、遗传病的概念及分类
- 007 | 三、咨询指导的概念及对象

第二篇 咨询篇

- 010 | 一、孕前优生咨询指导的目的和意义
- 010 | 二、孕前优生咨询指导的岗位要求
- 011 | 三、孕前优生咨询指导的工作规范
- 011 | 四、孕前优生咨询指导的流程
- 013 | 五、孕前优生咨询指导的技巧

第三篇 临床篇

- 026 | 第一章 概述
- 026 | 一、普遍性指导
- 026 | 二、个性化咨询指导
- 027 | 三、风险人群的评估分类
- 029 | 四、常见孕前风险因素分类参考表
- 031 | 第二章 普遍性指导
- 031 | 一、制订妊娠计划
- 031 | 二、合理营养
- 032 | 三、积极预防慢性疾病和感染性疾病

032	四、谨慎用药,计划怀孕期间尽量避免使用药物
032	五、避免接触生活及职业环境中的有毒有害物质(如放射线、高温、铅、汞、苯、甲醛、农药等),避免密切接触家畜,不养宠物
033	六、保持健康的生活方式和行为
033	七、保持心理健康
033	八、告知早孕征象和孕早期保健要点
034	九、其他应告知情况
035	第三章 个性化指导
035	一、一般人群的个性化咨询指导
051	二、A类人群的咨询指导
058	三、B类人群的咨询指导
067	四、C类人群的咨询指导
083	五、D类人群的咨询指导
113	六、X类人群的咨询指导
114	七、特殊人群的咨询指导

第四篇 实践篇

120	案例一 一般人群
121	案例二 风险人群(A类)
122	案例三 风险人群(B类)
123	案例四 风险人群(C类)
125	案例五 风险人群(D类)
127	案例六 风险人群(X类)
128	案例七 特殊人群(U类)
129	案例八 特殊人群(无生育力)
130	案例九 一般人群
132	案例十 风险人群(C类)
133	案例十一 风险人群(B类)

135	案例十二	风险人群(C类)
136	案例十三	风险人群(D类)
137	案例十四	再生育咨询
138	案例十五	遗传咨询

第五篇 解惑篇

第六篇 附件篇

156	附件一	国家免费孕前优生健康检查项目技术服务
173	附件二	常见遗传病列表及遗传方式
178	附件三	绘制家系图的常用符号
179	附件四	常染色体显性遗传病各种婚配及子女基因型和表现型频率
180	附件五	常染色体隐性遗传病各种婚配及子女基因型和表现型频率
181	附件六	X连锁显性遗传病各种婚配及子女基因型和表现型频率
182	附件七	X连锁隐性遗传病各种婚配及子女基因型和表现型频率
183	附件八	对胎儿危害等级为X级的药物
184	附件九	乙型肝炎血清学检查的项目和意义

参考文献

第 篇

基 础 篇



一、出生缺陷的概念及原因

(一) 出生缺陷的概念

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异常,而非分娩损伤所致的形态结构方面的异常。出生缺陷也称先天异常或先天缺陷,包括形态结构、功能代谢、精神行为等方面的异常。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;精神行为异常可表现为儿童多动症、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;而有些出生缺陷是随着孩子的成长发育逐渐显露出来,如先天性心脏病、苯丙酮尿症、新生儿甲状腺功能低下、聋哑、孤独症等。有些出生缺陷是轻微的,对健康影响不大,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身残疾,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机能障碍。其中,遗传因素约占 20%,环境因素约占 10%,遗传与环境因素相互作用约占 70%。

环境因素包括物理因素、化学因素、生物因素和营养因素等。物理因素如放射线、高温、噪声、机械性压迫等;化学因素如药物、化学制剂(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,主要导致功能方面的出生缺陷。

二、遗传病的概念及分类

(一) 遗传病的概念

遗传病是指某些疾病的发生由一定的遗传因素引起,即由于生殖细胞或受精卵的遗传物质结构或功能异常所致的疾病。目前已发现的遗传病有 8 000 多种,

大部分遗传病无法根治。

遗传病有以下特点。

①遗传物质改变:遗传物质发生了改变,即基因突变^①或染色体畸变^②。

②遗传性:患者携带的致病基因会通过后代的繁衍而继续遗传下去。

③终身性:目前的医疗水平尚无法根治遗传病,绝大多数遗传病患者将终生带病。

④先天性:在孩子出生前就存在先天性畸形或遗传病。

⑤家族性:遗传病的致病基因常在一个家族中传递,从而产生一系列的遗传病患者和致病基因携带者^③。

虽然目前的医疗水平还不能根治遗传病,但遗传病是可以预防的。通过遗传咨询、致病基因携带者检查、婚姻和生育的指导、产前诊断、选择性流产等措施,可以防止某些遗传病在家族中再次发生。

(二) 遗传病的分类

现代医学遗传学将人类遗传病划分为5类:染色体病、单基因病、多基因病、线粒体遗传病和体细胞遗传病。

体细胞遗传病是由体细胞基因突变所致,包括恶性肿瘤、白血病、自身免疫缺陷病等。这类疾病不会传递给后代,故不作为本书讨论的内容。

1. 染色体病

染色体病是由于染色体的数量或结构异常而引发的疾病。目前已经发现的人类染色体病有100多种,主要表现为各种综合征。其临床表现通常累及多器官多系统,以先天畸形、发育迟缓、智力低下和性功能异常最为常见。

(1)染色体数量异常:人类细胞核中含有46条(23对)染色体,其中23条来源于父亲,23条来源于母亲。染色体数目以二倍体为标准,根据染色体数目的增加或减少,将染色体数量异常分为整倍体和非整倍体两类。

整倍体是指染色体数目以整数(23条)倍增或倍减的核型,如单倍体(23条);三倍体(69条)或四倍体(92条)染色体的核型。染色体数目异常变化越大,其后果越严重。由于整倍体的染色体数目增减变化很大,这类胎儿一般难以足月出生,常导致死胎死产,故在临床上几乎见不到整倍体患儿。

① 基因突变:基因受理化因素的影响或在DNA复制过程中发生的可遗传的基因变异。

② 染色体畸变:染色体受理化因素的影响或在细胞分裂过程中发生的染色体结构或数量的突变。

③ 致病基因携带者:携带有某种致病基因但自身不发病的杂合子。

非整倍体是指染色体数目的增减不是整倍数的染色体核型,如只增加或减少一条染色体,通常以三体或单体多见。常见的疾病如 21-三体综合征(唐氏综合征)、13-三体综合征、18-三体综合征、克氏综合征(XXY 综合征)、Turner 综合征(先天性卵巢发育不全综合征,仅有 1 条 X 染色体)等。

(2)染色体结构异常:染色体结构异常主要分为平衡性异常和非平衡性异常两类。前者是染色体重排后不发生遗传物质的丢失或增加,后者则发生了遗传物质的量上的改变。平衡性异常多见于易位、倒位,非平衡性异常主要见于缺失、重复、插入染色体、环状染色体等。常见的疾病如猫叫综合征、Angelman 综合征、William 综合征等。

2. 单基因病

单基因病是由单基因突变所致的疾病。这种突变可以发生在两条染色体中的一条,由此引起的疾病呈显性遗传;也可以同时发生在两条染色体上,由此引起的疾病呈隐性遗传。根据致病基因所在的染色体不同,单基因病分为常染色体遗传和性染色体连锁遗传。根据疾病遗传方式的不同进一步分为常染色体显性遗传(AD)、常染色体隐性遗传(AR)、X 连锁显性遗传(XD)、X 连锁隐性遗传(XR)和 Y 连锁遗传。

显性遗传和隐性遗传的基本区别:显性遗传是指单个致病等位基因^①发生突变后,处于杂合子^②状态下就可导致疾病的发生;而隐性遗传则需一对致病等位基因发生突变,处于纯合子^③状态下才能导致疾病的发生。

1) 常染色体遗传

常染色体遗传是指致病基因位于常染色体上,其致病基因的传递与性别无关,男女发病机会均等。

(1) 常染色体显性遗传(AD)的特征:

①患者的双亲之一为患者,致病基因由患病的亲代传来;双亲无患者,子女一般不会患病,除非新发生的基因突变。

②患者的同胞和后代有 1/2 的发病可能。

③患者家族系谱^④中每代都可出现患者,即存在连续传递的现象。

① 等位基因:位于同一对染色体上相同位点的一对基因称为等位基因。

② 杂合子:一对等位基因(A 和 a)彼此不同,如 Aa 称为杂合子。

③ 纯合子:一对等位基因(A 和 a)完全相同,如 AA 或 aa 称为纯合子。

④ 系谱:是指对某遗传病患者家族各成员的发病情况进行详细调查,再以特定的符号和格式绘制成反映家族各成员相互关系和发病情况的图解。

常见的常染色体显性遗传病有舞蹈症、软骨发育不全、结肠息肉症、多指(趾)、视网膜母细胞瘤、多囊肾、肌强直性营养不良等。

(2) 常染色体隐性遗传(AR)的特征:

- ①患者的双亲往往不发病,但肯定是致病基因的携带者;
- ②患者的同胞有 $1/4$ 的患病风险,患者表现正常的同胞中有 $2/3$ 的可能为携带者。
- ③患者的子女一般不发病,但都是携带者。
- ④患者家族系谱中通常看不到连续传递的现象,其患者的分布多为散发或隔代遗传。
- ⑤近亲婚配^①时,后代的患病风险较随机婚配明显增高。

常见的常染色体隐性遗传病有苯丙酮尿症、半乳糖血症、白化病、镰刀状贫血、黑蒙性痴呆等。

2) 性染色体连锁遗传

性染色体连锁遗传是指致病基因位于性染色体(X或Y染色体)上,其致病基因的传递与性别相关,男女患病率存在差异。当致病基因位于X染色体上,称为X连锁遗传;当致病基因位于Y染色体上,称为Y连锁遗传。

在X连锁遗传中,父亲X染色体上的致病基因只能传给女儿,男性X连锁致病基因只能从母亲那里获得,这称为交叉遗传。

(1) X连锁显性遗传(XD)的特征:

- ①人群中女性患者多于男性,女性患者数约为男性的2倍,但女性患者的病情通常较轻。
- ②患者双亲中一方患病,如果双亲均无病,则该患者来源于新生突变。
- ③由于交叉遗传,男性患者的女儿均为患者,儿子全部正常;女性患者的子女有 $1/2$ 的可能性发病。
- ④患者家族系谱中常可看到连续传递的现象,这一点与常染色体显性遗传一致。

常见X连锁显性遗传病有抗维生素D佝偻病、小眼畸形、色素失调症、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症(G6PD,不完全显性^②)等。

① 近亲婚配:近亲是指在3~4代以内有共同祖先的个体间的关系,他们之间通婚称为近亲婚配。我国婚姻法规定直系血亲和三代以内旁系血亲禁止结婚。

② 不完全显性:杂合子患者表型在程度上与纯合子患者不一样,其表型介于纯合子与正常人之间,临床上通常表现为轻型患者。

(2) X 连锁隐性遗传(XR)的特征:

①人群中男性患者远多于女性患者,在一些罕见的 XR 遗传病中,往往只见到男性患者。

②双亲无病(父亲正常,母亲为携带者)时,儿子有 $1/2$ 的可能性患病;女儿无患病风险,但有 $1/2$ 的机会为携带者。

③由于交叉遗传,患者的兄弟、姨表兄弟、舅父、外甥、外孙有患病风险。

④患者家族系谱中常可看到几代经女性携带者传递、男性患病的现象;如果有女性患者,其父亲一定是患者,母亲一定是携带者。

常见的 X 连锁隐性遗传病有血友病、鱼鳞病、慢性肉芽肿、黏多糖贮积症 II 型等。

(3) Y 连锁遗传的特征:

Y 连锁遗传的传递规律比较简单,具有 Y 连锁基因者均为男性,这些致病基因将沿父→子→孙路径进行传递,即只出现男传男的现象,在家族系谱中看不到女性患者,故又称全男性遗传。

外耳道多毛症是 Y 连锁遗传病。

3. 多基因病

多基因病是由多个基因的累加和环境因素共同作用所致的疾病。因有遗传因素的存在,疾病常出现家族倾向,但不表现出孟德尔遗传规律^①。一些常见的先天畸形及成人疾病属多基因病。

常见的多基因病有:

①先天畸形类:脊柱裂、无脑儿、唇裂、唇裂伴腭裂、腭裂、先天性心脏病、先天性足畸形、先天性幽门狭窄、先天性巨结肠等。

②成人疾病类:高血压、冠心病、糖尿病、痛风、哮喘、自身免疫性疾病、老年痴呆、癫痫、精神分裂症、抑郁症等。

4. 线粒体遗传病

线粒体遗传病是由线粒体 DNA 缺陷引起的疾病。线粒体是人体细胞内一个重要的细胞器^②,是除细胞核之外唯一含有 DNA 的细胞器,具有自己的蛋白质翻译系统和遗传密码。

① 孟德尔遗传规律:奥地利遗传学家孟德尔通过豌豆杂交实验发现了生物遗传性状的分离和自由组合规律,故称为孟德尔遗传规律。后来孟德尔遗传规律被用于解释人类单基因遗传病的遗传规律。

② 细胞器:细胞器分布于细胞质内,具有一定形态结构,在细胞生理活动中起着重要的作用。细胞器包括线粒体、内质网、高尔基复合体、溶酶体、微体、微丝、微管和中心体等。

线粒体遗传病的遗传方式表现为非孟德尔遗传,最主要的遗传特点是母系遗传。由于受精时精子的线粒体不进入卵子,受精卵中的线粒体 DNA 几乎全部来自卵子,故线粒体遗传病属母系遗传。

氨基糖抗生素敏感性(药物性)耳聋、Leber 遗传性视神经病属线粒体遗传病。

三、咨询指导的概念及对象

(一) 咨询指导的概念

1. 咨询

咨询是咨询提供者与咨询对象之间的双向交流,是咨询提供者应用专业知识解答咨询对象提出的问题。其目的是提供信息,消除顾虑,帮助咨询对象作出决定。

2. 遗传优生咨询

遗传优生咨询又称遗传商谈,是由医生或从事医学遗传的专业人员应用遗传学和临床医学的基本原理,解答咨询者所提出的有关遗传与优生方面的问题,即就某种疾病是否为遗传病、发病原因、再发风险、防治方法及预后等问题给予解答,并在权衡对个人、家庭、社会的利弊基础上,给予婚姻、生育、防治、预后等方面的医学指导。

遗传优生咨询包括狭义的遗传优生咨询和广义的遗传优生咨询。狭义的遗传优生咨询是就遗传性疾病在家庭中的发生、传递规律、再发风险、防治、预后等进行咨询。广义的遗传优生咨询,除遗传性疾病外,还包括就孕前和孕期各种不良环境因素的暴露可能对胎儿不良影响,如何预防、治疗及预后等做咨询。

3. 孕前优生健康检查咨询指导

孕前优生健康检查咨询指导是根据孕前优生健康检查的结果,与计划怀孕夫妇就目前能否怀孕、什么时候怀孕、不能怀孕的原因以及孕前准备、孕期注意事项等进行交流、讨论,提出有针对性的优生指导和建议。孕前优生健康检查咨询指导也是一种针对个体的健康教育形式。

(二) 咨询指导的对象

孕前优生健康检查咨询指导的对象是近期有生育意愿,并接受了孕前优生健康检查的夫妇。咨询指导对象分为两大类:一般人群和风险人群。

一般人群是指根据健康检查结果,经风险评估未发现可能导致出生缺陷及不良妊娠结局风险因素的计划怀孕夫妇。

风险人群是指根据健康检查结果,经风险评估发现一个或多个方面有异常,可能存在出生缺陷及不良妊娠结局的风险、宜暂缓怀孕或不宜怀孕的计划怀孕夫妇。

第 篇

咨 询 篇