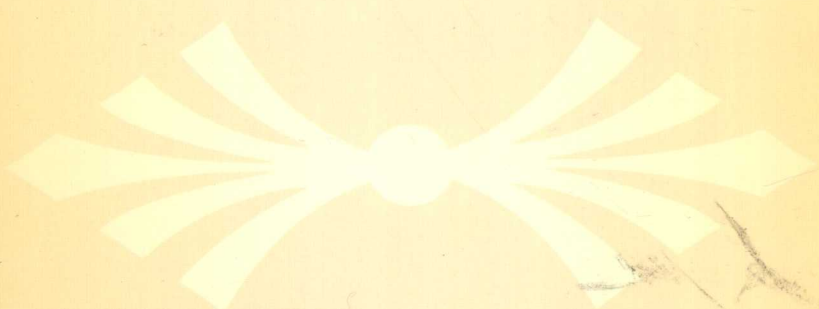




《新生儿疾病筛查管理办法》

宣贯实施手册

CAIWU



人民卫生出版社

《新生儿疾病筛查管理办法》 宣贯实施手册

卫生部 编

人民卫生出版社

图书在版编目(CIP)数据

《新生儿疾病筛查管理办法》宣贯实施手册/卫生部 编
—北京:人民卫生出版社,2009

ISBN 978 - 7 - 8012 - 5437 - X

I. 新… II. ①卫… III. 疾病筛查 - 管理办法 - 宣贯实施
V. D934. 189

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2009) 第 029549 号

版权所有·侵权必究

书 名:《新生儿疾病筛查管理办法》宣贯实施手册

责任编辑:崔立伟

责任校对:黄卫雄

技术设计:李文军

印 刷:北京华鑫印刷有限责任公司

出版发行:人民卫生出版社

经 销:各地新华书店

规 格:787×1092 16 开

印 张:25 印张

字 数:400 千字

书 号:ISBN 978 - 7 - 8012 - 5437 - X

定 价:296.00 元(16 开精装单卷)

如有印装错误,由经销商负责调换

前 言

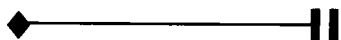
为规范新生儿疾病筛查的管理,保证新生儿疾病筛查工作质量,依据《中华人民共和国母婴保健法》和《中华人民共和国母婴保健法实施办法》,制定了《新生儿疾病筛查管理办法》。随着现代医学的发展,诊疗技术的提高,新生儿死亡率逐渐降低,而死亡原因中占最大比例的就是先天缺陷。临床上每一百个新生儿约有4-6个有先天缺陷,这些缺陷有一些全然是由遗传因素所引起,包括单一基因异常及染色体异常,另一些则是受到遗传及环境的多因子异常。

有部分先天性代谢性疾病,在疾病早期往往症状不明显,可是一旦发病不是危及生命,就是造成智力或机体永久性的损伤,给家庭及社会带来一辈子遗憾和负担。为使出生缺陷得到及时的治疗和有效的控制。医学界在疾病早期没有症状的时候,就能将患儿检查出来,而开展了一系列方法,在新生儿出生后不久,就进行检查,这就是我们现行的新生儿疾病筛查工作。

根据我国《母婴保健法》要求至少开展先天性甲低(简称CH)和苯丙酮尿症(简称PKU)两项筛查。CH和PKU患儿在出生后往往缺乏疾病的特异表现,一般要到6月龄才逐渐出现固有的临床症状,并日趋加重,然而,一旦出现了疾病的临床症状,表明疾病已进入了晚期。即使治疗,治疗低下也难以恢复;相反,若能在出生不久发现疾病,确诊治疗,那么极大多数患儿的身心将得到正常的发育,其智力亦可达到正常人的水平。新生儿疾病筛查,就是用一种尽可能简单的方法,对全部的新生婴儿进行普查,以期及早发现CH和PKU患儿,确诊后给予有效的治疗,从而保证了患儿的健康成长,疾病的疗效和预后如何,完全取决于确诊和治疗的早晚。据报道,CH患儿如能在出生3个月内得到确诊和治疗,80%以上的患儿智力发育正常或接近正常。PKU患儿如能在生后3个月内开始治疗,其智力发育大多在正常水平上,3个月~1岁开始治疗,其智商(IQ)多在60以上(IQ90以上为正常),如患儿于1岁后开始治疗,

其 IQ 往往在 60 以下。有人报告,PKU 患儿在 1 个月内接受治疗,可不出现智力损害,半岁开始治疗,智力可接近正常,1 岁以后开始治疗,IQ 常在 50 以下。北京医科大学第一医院有一 PKU 患儿,在出生 15 天开始接受治疗,三年后 IQ 为 94;另一 PKU 患儿于 6 月龄开始治疗,至 8 岁半时(小学三年级学生),IQ 仅为 73。如果 PKU 患儿未经治疗,95% 的智力呈重度或极重度损害,而这种脑损害又是不可逆的。由此可见,从中可看到新生儿疾病筛查对出生人口素质提高的重要意义。

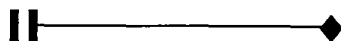
本书编委



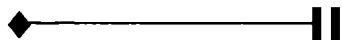
目 录

新生儿疾病筛查管理办法	(1)
第一章 新生儿疾病筛查基础知识	(4)
第一节 胎儿新生儿出生缺陷的临床监测和干预	(4)
第二节 胎儿新生儿外科疾病的产前诊断和评估	(7)
第三节 胎儿外科常见疾病血液理化指标检查与临床意义	(11)
第四节 胎儿新生儿外科疾病的转运	(12)
第五节 超声影像诊断在胎儿新生儿外科疾病方面的应用	(17)
第六节 核磁共振(MRI)在胎儿新生儿外科疾病诊断中的作用	(20)
第七节 产科中国产胎儿新生儿外科相关因素的分析	(24)
第八节 围产新生儿外科的重症监护和管理	(28)
第九节 新生儿外科的营养支持	(33)
第十节 新生儿外科的麻醉学	(37)
第十一节 放射影像学诊断在新生儿外科疾病方面的应用	(43)
第十二节 产前、产时及产后的危情警示	(47)
第二章 新生儿血液气体分析与酸碱平衡特点	(48)
第一节 代谢性酸中毒	(48)
第二节 呼吸性酸中毒	(51)
第三节 代谢性碱中毒	(54)
第四节 呼吸性碱中毒	(56)
第五节 混合型酸碱失衡	(57)
第三章 各系统常见疾病的诊断规范、参照标准	(60)
第一节 呼吸系统	(60)
第二节 消化系统	(85)
第三节 循环系统	(103)
第四节 血液系统	(134)
第五节 泌尿系统	(156)
第六节 神经系统	(162)

现金一发/6020403 - 2009.4.22 - 296.00元



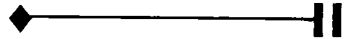
第七节	代谢紊乱性疾病	(174)
第八节	遗传性疾病	(187)
第九节	产伤性疾病	(189)
第十节	骨 折	(192)
第四章	皮肤疾病诊断规范、参照标准	(194)
第一节	新生儿剥脱性皮炎	(194)
第二节	尿布皮炎	(195)
第三节	先天性梅毒	(196)
第四节	脓疱疮	(197)
第五节	皮下坏疽	(199)
第六节	脓毒败血症疹	(200)
第七节	脂溢性皮炎	(200)
第八节	毒性红斑	(201)
第五章	新生儿感染疾病诊断规范、参照标准	(202)
第一节	概 述	(202)
第二节	新生儿医院内感染	(203)
第三节	新生儿感染性肺炎	(208)
第四节	新生儿腹泻	(211)
第五节	新生儿破伤风	(211)
第六节	新生儿败血症	(212)
第七节	新生儿结膜炎、眼炎	(215)
第六章	腹壁和消化系统疾病治疗技术图谱	(217)
第一节	先天性消化道疾病的症状概述	(217)
第二节	脐膨出	(218)
第三节	腹 裂	(222)
第四节	卵黄管发育畸形	(225)
第五节	先天性幽门肥厚性狭窄	(228)
第六节	十二指肠高位梗阻	(231)
第七节	先天性小肠闭锁与狭窄	(239)
第八节	新生儿消化道穿孔	(244)
第九节	新生儿坏死性小肠结肠炎	(247)
第十节	胎粪性腹膜炎	(250)
第十一节	先天性巨结肠	(253)
第十二节	先天性肛门直肠畸形	(258)
第十三节	胆道闭锁	(264)
第十四节	胆总管囊肿	(268)



第十五节 腹股沟斜疝	(271)
第七章 泌尿生殖系统疾病治疗技术图谱	(276)
第一节 肾盂输尿管连接处梗阻	(276)
第二节 肾发育畸形	(279)
第三节 输尿管异常	(283)
第四节 尿道下裂	(287)
第五节 先天性隐睾	(291)
第六节 隐匿性阴茎	(297)
第七节 鞘膜积液	(300)
第八节 后尿道瓣膜	(302)
第九节 两性畸形	(304)
第十节 梨状腹综合征	(308)
第八章 胸部疾病治疗技术图谱	(311)
第一节 食道闭锁和瘻	(311)
第二节 先天性膈疝	(317)
第三节 胸部发育异常	(324)
第四节 新生儿气胸	(328)
第九章 新生儿先天性心脏病治疗技术图谱	(329)
第一节 室间隔缺损	(329)
第二节 动脉导管未闭	(331)
第三节 房间隔缺损	(332)
第四节 法洛四联征	(333)
第五节 完全型大动脉转位	(335)
第十章 体表和骨骼疾病治疗技术图谱	(337)
第一节 先天性唇腭裂	(337)
第二节 面 裂	(342)
第三节 舌下腺囊肿	(344)
第四节 先天性斜颈	(347)
第五节 马蹄内翻足	(349)
第十一章 神经系统疾病治疗技术图谱	(354)
第一节 脑积水	(354)
第二节 脊膜膨出	(359)
第十二章 实体肿瘤治疗技术图谱	(364)
第一节 血管瘤	(364)
第二节 淋巴管瘤	(369)
第三节 肝脏肿瘤	(374)



第四节	肾母细胞瘤	(378)
第五节	骶尾部畸胎瘤	(381)
第十三章	其他疾病诊断治疗	(386)
第一节	新生儿硬肿症	(386)
第二节	新生儿猝死	(388)
第三节	从新生儿重症监护室出来后的护理	(389)
第四节	出院后家庭护理重点	(391)



新生儿疾病筛查管理办法

(卫生部令第64号)

《新生儿疾病筛查管理办法》已经2008年12月1日卫生部部务会议讨论通过,现予发布,自2009年6月1日起施行。

二〇〇九年二月十六日

第一条 为规范新生儿疾病筛查的管理,保证新生儿疾病筛查工作质量,依据《中华人民共和国母婴保健法》和《中华人民共和国母婴保健法实施办法》,制定本办法。

第二条 本办法所称新生儿疾病筛查是指在新生儿期对严重危害新生儿健康的先天性、遗传性疾病施行专项检查,提供早期诊断和治疗的母婴保健技术。

第三条 本办法规定的全国新生儿疾病筛查病种包括先天性甲状腺功能减低症、苯丙酮尿症等新生儿遗传代谢病和听力障碍。

卫生部根据需要对全国新生儿疾病筛查病种进行调整。

省、自治区、直辖市人民政府卫生行政部门可以根据本行政区域的医疗资源、群众需求、疾病发生率等实际情况,增加本行政区域内新生儿疾病筛查病种,并报卫生部备案。

第四条 新生儿遗传代谢病筛查程序包括血片采集、送检、实验室检测、阳性病例确诊和治疗。

新生儿听力筛查程序包括初筛、复筛、阳性病例确诊和治疗。

第五条 新生儿疾病筛查是提高出生人口素质,减少出生缺陷的预防措施之一。各级各类医疗机构和医务人员应当在工作中开展新生儿疾病筛查的宣传教育工作。

第六条 卫生部负责全国新生儿疾病筛查的监督管理工作,根据医疗需求、技术发展状况、组织与管理的需要等实际情况制定全国新生儿疾病筛查工作规划和技术规范。

省、自治区、直辖市人民政府卫生行政部门负责本行政区域新生儿疾病筛查的监督管理工作,建立新生儿疾病筛查管理网络,组织医疗机构开展新生儿疾病筛查工作。

第七条 省、自治区、直辖市人民政府卫生行政部门应当根据本行政区域的实际情况,制定本地区新生儿遗传代谢病筛查中心和新生儿听力筛查中心(以下简称新生儿疾病筛查中心)设置规划,指定具备能力的医疗机构为本行政区域新生儿疾病筛查中心。

新生儿疾病筛查中心应当开展以下工作:

(一)开展新生儿遗传代谢疾病筛查的实验室检测、阳性病例确诊和治疗或者听力筛查阳性病例确诊、治疗;

(二)掌握本地区新生儿疾病筛查、诊断、治疗、转诊情况;

(三)负责本地区新生儿疾病筛查人员培训、技术指导、质量管理和相关的健康宣传教育;



(四)承担本地区新生儿疾病筛查有关信息的收集、统计、分析、上报和反馈工作。

开展新生儿疾病筛查的医疗机构应当及时提供病例信息,协助新生儿疾病筛查中心做好前款工作。

第八条 诊疗科目中设有产科或者儿科的医疗机构,应当按照《新生儿疾病筛查技术规范》的要求,开展新生儿遗传代谢病血片采集及送检、新生儿听力初筛及复筛工作。

不具备开展新生儿疾病筛查血片采集、新生儿听力初筛和复筛服务条件的医疗机构,应当告知新生儿监护人到有条件的医疗机构进行新生儿疾病筛查血片采集及听力筛查。

第九条 新生儿遗传代谢病筛查实验室设在新生儿疾病筛查中心,并应当具备下列条件:

(一)具有与所开展工作相适应的卫生专业技术人员,具有与所开展工作相适应的技术和设备;

(二)符合《医疗机构临床实验室管理办法》的规定;

(三)符合《新生儿疾病筛查技术规范》的要求。

第十条 新生儿遗传代谢病筛查中心发现新生儿遗传代谢病阳性病例时,应当及时通知新生儿监护人进行确诊。

开展新生儿听力初筛、复筛的医疗机构发现新生儿疑似听力障碍的,应当及时通知新生儿监护人到新生儿听力筛查中心进行听力确诊。

第十一条 新生儿疾病筛查遵循自愿和知情选择的原则。医疗机构在实施新生儿疾病筛查前,应当将新生儿疾病筛查的项目、条件、方式、灵敏度和费用等情况如实告知新生儿的监护人,并取得签字同意。

第十二条 从事新生儿疾病筛查的医疗机构和人员,应当严格执行新生儿疾病筛查技术规范,保证筛查质量。

医疗机构发现新生儿患有遗传代谢病和听力障碍的,应当及时告知其监护人,并提出治疗和随诊建议。

第十三条 省、自治区、直辖市人民政府卫生行政部门根据本行政区域的具体情况,协调有关部门,采取措施,为患有遗传代谢病和听力障碍的新生儿提供治疗方面的便利条件。

有条件的医疗机构应当开展新生儿遗传代谢病的治疗工作。

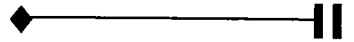
第十四条 卫生部组织专家定期对新生儿疾病筛查中心进行抽查评估。经评估不合格的,省级人民政府卫生行政部门应当及时撤销其资格。

新生儿遗传代谢病筛查实验室应当接受卫生部临床检验中心的质量监测和检查。

第十五条 县级以上地方人民政府卫生行政部门应当对本行政区域内开展新生儿疾病筛查工作的医疗机构进行监督检查。

第十六条 医疗机构未经省、自治区、直辖市人民政府卫生行政部门指定擅自开展新生儿遗传代谢病筛查实验室检测的,按照《医疗机构管理条例》第四十七条的规定予以处罚。

第十七条 开展新生儿疾病筛查的医疗机构违反本办法规定,有下列行为之一的,



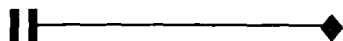
由县级以上地方人民政府卫生行政部门责令改正,通报批评,给予警告:

- (一)违反《新生儿疾病筛查技术规范》的;
- (二)未履行告知程序擅自进行新生儿疾病筛查的;
- (三)未按规定进行实验室质量监测、检查的;
- (四)违反本办法其他规定的。

第十八条 省、自治区、直辖市人民政府卫生行政部门可以依据本办法和当地实际制定实施细则。

第十九条 本办法公布后6个月内,省、自治区、直辖市人民政府卫生行政部门应当组织专家对开展新生儿疾病筛查的医疗机构进行评估考核,指定新生儿疾病筛查中心。

第二十条 本办法自2009年6月1日起施行。



第一章 新生儿疾病筛查基础知识

第一节 胎儿新生儿出生缺陷的临床监测和干预

出生缺陷(birth defects),是指新生儿出生时就存在的身体结构、功能或代谢异常。这种异常虽然在母亲子宫内便已发生,但可能在新生儿出生后数日、数月,甚至数年才能表现出来,如智力障碍、内分泌代谢异常等。先天性畸形(congenital malformation)是指胎儿出生后身体某部分或多部分具有解剖结构形态的异常。两者虽有差异,但国内外临床医生多不加严格区分。对于出生缺陷概念的理解,不同领域专家有较大的差异。出生缺陷从本质上来看都是结构异常,是解剖结构、组织结构、细胞结构或分子结构等不同水平的结构异常。而解剖结构的异常又常称为先天性畸形。有些异常是很轻微的,对身体影响不大;有些则很严重,甚至可以导致死亡。常见的出生缺陷是身体某一部位异常的单发性缺陷,但也有些缺陷是身体的好几个部位同时发生的,通常称之为综合征或系列征。

一、出生缺陷流行状况

出生缺陷的总患病率存在地域差异,同时受当地出生缺陷监测水平的影响较大。美国疾病预防与控制中心实施的以人群为基础的出生缺陷监测项目(MACDP)数据显示,美国严重出生缺陷的发生率为2.8%~3.0%,这些严重出生缺陷是指出生时就存在的身体结构畸形、变形、分裂中断,或染色体异常,或已知的临床综合征,能够导致严重的健康、发育或功能方面的不良影响。1999-2003年美国加利福尼亚州的出生缺陷监测显示,常见出生缺陷中严重先天性心脏病、唐氏综合征、唇腭裂、神经管缺陷、腹壁缺损分别为2.25‰、1.51‰、1.27‰、0.68‰和0.42‰。

我国是出生缺陷高发的国家,每年有20万~30万肉眼可见先天畸形儿出生,加上出生后数月 and 数年才表现出来的缺陷,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%。20世纪90年代,中美合作项目在我国进行的出生缺陷人群监测显示,孕满20周至产后42天的胎、婴儿总出生缺陷率为2%左右。根据卫生部的监测报告,先天性心脏病、神经管畸形(无脑畸形和脊柱裂)、唇腭裂、先天性脑积水和肢体畸形位列出生缺陷的前五位。我国南方的出生缺陷监测显示,胎儿水肿综合征的发生率较高,主要是由于地中海贫血导致的,神经管畸形的发生率相对较低。我国新生儿中,每年有22万例先天性心脏病,有10万~12万例神经管畸形,有5万例唇腭裂,另一种严重的智力障碍先天愚型(又叫唐氏综合征,21-三体综合征)每年约有3万例。



二、出生缺陷的常见原因

目前,我们还不完全清楚出生缺陷的原因,但是已经知道很多因素可以导致出生缺陷的发生,其中环境因素约占10%,遗传因素约占25%,环境因素与遗传因素相互作用和原因不明者约占65%。我们可以大致将这些原因分为三种。

(一)机械压迫

所有的变形缺陷和一部分的裂解缺陷都是由机械压迫造成的。胎儿在子宫内生长时身体某些部分可能由于种种原因而受到外力的压迫。在妇女第一次怀孕时,子宫通常较小,这时如果胎儿较大,那么子宫内的空间相对较小,胎儿就可能发育不好;双胎妊娠或子宫肌瘤也可能会造成对胎儿的异常压力;在出生以前,胎儿在正常情况下是在子宫的羊水中漂浮着,如果胎膜破了,里面的羊水漏出,或本身羊水就少,胎儿就会受到子宫壁的压力而出现变形。偶尔,胎膜接触到胎儿的皮肤并缠绕在身体的某部位,随着胎儿的生长,缠绕的带子变得越来越紧以致身体或肢体的某一部分丢失,而表现为裂解缺陷。

(二)遗传因素

机体的每个细胞内都有数以万计的基因,它们控制着细胞的活动,也控制着胚胎生长发育成为一个胎儿。正常人体细胞里有46条染色体,其中23条来自母亲,另外相应的23条来自父亲,所有的基因都位于这些染色体上。当来自父母的染色体存在异常(如缺失、倒位、易位、重复、嵌合、重排等)或基因异常(如突变、插入、缺失、重复等),可以遗传给胎儿,导致发育异常而出现缺陷。也可能是在胚胎形成过程中,细胞的有丝分裂出现异常或基因变异而导致胎儿的遗传物质异常,最终发生出生缺陷。

遗传导致的出生缺陷可以是单基因异常也可以是多基因异常,常常出现家族聚集性,也可表现出独特的遗传方式。有些也可能仅仅表现为遗传易感性,当某些因素触发时就会出现异常。

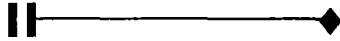
(三)致畸因素

很多出生缺陷并不是遗传物质异常引起的,它们与胎儿体外的某些因素密切相关,存在一定因果关系,这些因素称为致畸因素。目前,我们对于这些致畸因素的了解还不够深入,它们包括环境的、物理的、化学的、生物的和社会的种种因素,如环境污染、吸烟、酗酒、母亲孕早期用药、接触放射线或农药、父母高龄、母亲营养不良或肥胖、维生素(如叶酸等)或微量元素缺乏、不安全食品、辅助生育、孕期合并或并发疾病(如糖尿病、妊娠剧吐)等,这些因素都可导致出生缺陷的可能性上升。

三、出生缺陷的危害

由于出生缺陷涉及的范围极广,可以发生在身体的任何部位,可以是一些危害不大的赘生物,可以是一些发育上的严重障碍,也可以是可导致死亡的重要脏器的缺损或缺失。多数轻微的出生缺陷危害不大,但是一些较严重的出生缺陷不仅会影响新生儿的一生,而且已成为一个重要的社会问题。

目前,出生缺陷已成为世界上许多地区婴儿死亡的一个主要原因。在美国,21%的



婴儿死亡是出生缺陷造成的,并且有一部分较大的小孩死亡实质上也与出生缺陷有关;在我国,早期新生儿死亡者中约 14.7% 是因出生缺陷,部分地区的监测数据显示,5 岁以下儿童死亡中约有 30% 是由先天异常造成的。没有得到矫治或无法矫治的出生缺陷小孩在今后的人生中都会受到身体上的、精神上的或社会上的严重影响,罹患各种疾病的危险性也会升高。出生缺陷患儿的父母也会有沉重的心理负担和巨大的经济损失。同时,出生缺陷也会带来沉重的社会负担。根据美国的估计,1992 年美国发生的 18 种主要出生缺陷所造成的终生经济损失约为 80 亿美元,其中直接经济损失为 30 亿美元,间接经济损失为 50 亿美元。我国每年因神经管畸形死亡造成的经济负担约为 2 亿元,先天愚型的治疗康复费需 20 亿元,若所有的先天性心脏病患儿都得到诊治,每年的费用将高达 120 亿元。

四、出生缺陷的监测

出生缺陷监测是指连续地、系统地收集、分析解释出生缺陷的资料,据此制订出生缺陷干预方案,实施干预行为,评价干预结果,并及时向有关人员发布这些资料。整个监测工作的最后一环是应用这些资料来控制 and 预防出生缺陷及残疾的发生。

出生缺陷监测是了解一个国家或地区的出生缺陷发生水平的主要途径,目前出生缺陷监测主要有以医院为基础的出生缺陷监测和以人群为基础的出生缺陷监测。20 世纪 60 年代,西方一些发达国家即已开始进行出生缺陷监测,如美国目前有 2 个出生缺陷人群监测系统,还有一些大学和研究机构建立的监测系统。我国从 1986 年开始便建立了以医院为基础的出生缺陷监测,监测对象为住院分娩的围产儿;2003 年我国开始建立以人群为基础的出生缺陷监测。另外,20 世纪 90 年代,北京大学生育健康研究所通过中美合作项目开展了出生缺陷人群监测。

对于出生缺陷监测,除了有效的组织管理以外,出生缺陷的诊断是关键的一环。它涉及产科、妇科(或计划生育科)、新生儿科(儿科)、儿外科、病理科、检验科、神经科、物理诊断科(如 B 型超声检查室、放射影像科室)以及产前诊断等科室的业务人员。对于每一个出生的新生儿要进行全面、系统、认真的体检,并辅以必要的辅助检查,对于产前诊断的出生缺陷胎儿要加强产后跟踪。

五、出生缺陷的干预进展

提高出生人口素质、减少出生缺陷和残疾的发生是实现我国人口环境资源和社会经济可持续发展的基本保障。我国是人口大国,也是出生缺陷高发国家,出生缺陷会严重影响我国人口素质,也会给家庭和社会带来沉重的负担,对于出生缺陷干预问题已引起了政府和社会各界的高度重视。《中华人民共和国母婴保健法》、《中国妇女发展纲要(2001 - 2010)》和《中国儿童发展纲要(2001 - 2010)》都对出生缺陷的预防和控制提出了明确要求,中华人民共和国卫生部和中国残疾人联合会据此于 2002 年印发了《中国提高出生人口素质、减少出生缺陷和残疾行动计划(2002 - 2010)》。对于出生缺陷的干预策略主要采用三级预防模式。



一级预防主要是针对出生缺陷危险因素进行干预,避免出生缺陷的发生。主要有以下一些措施:普及开展预防出生缺陷的健康教育和健康促进活动,我国将每年9月的第一周命名为“全国预防出生缺陷和残疾周”;提供规范的婚前、孕前医学咨询和检查服务,发现问题及时处理;提供规范系统的孕期保健服务,在孕前和孕期补充叶酸或复合维生素或必需微量元素,合理营养;预防生殖道感染和性传播疾病;建立健康的生活方式;加强女性劳动保护,孕前和孕期调离高危工作岗位;控制环境污染和保障食品安全。

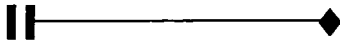
二级预防主要是早期发现和早期诊断出生缺陷,提供及时规范的医学干预服务。①广泛开展产前筛查、产前诊断和新生儿疾病筛查服务,对于出生缺陷早发现、早诊断。我国已制定实施了《产前诊断技术管理办法》和《新生儿疾病筛查技术规范》,各省也制定了具体的实施细则和配套文件。这些工作注重服务网络管理、跟踪随访和多学科参与。②提供及时、个性化的矫治服务或处理。不是所有的出生缺陷都能够在产前作出诊断,也不是所有产前诊断的出生缺陷胎儿都需要终止妊娠。对于产前诊断的出生缺陷,需要妇产科、新生儿科(儿科)、小儿外科、产前诊断和相关辅助科室的专家参与讨论以制定个性化的处理方案,对于多数仅仅只有结构缺陷的出生缺陷可以通过外科矫治,对于内分泌和代谢性疾病可以进行内科治疗。在一些发达国家,已开展了胎儿的宫内治疗。

三级预防是指对出生缺陷患儿提供必要的康复服务,减少残疾的发生,建立特殊学校。当前,我国康复医学越来越受到重视,各级医院设立了康复医学科,中国残疾人福利基金会于1987年建立了中国康复研究中心,全国各地的康复医学中心也正在蓬勃发展。

对于出生缺陷的干预,应该注重政府的组织管理职能,使社会各种出生缺陷干预的资源进行有效整合,以发挥最大效力。对于卫生系统而言,由于各医疗保健机构各有优势,应加强防治网络建设,合理转诊,加强对基层医护人员的业务培训。

第二节 胎儿新生儿外科疾病的产前诊断和评估

随着超声医学的迅猛发展,产前筛查和诊断得到了快速的发展,产前诊断的模式也随之发生了改变,各种先天异常和出生缺陷已经越来越多地在产前得到诊断,但同时也带来了新的问题:胎儿发现了异常由谁来确定诊断?是产科医生还是儿科医生?发现异常后该如何处理?是继续妊娠还是引产?如果确定了诊断,治疗由谁来完成?是在胎儿期间进行治疗还是出生后治疗,治疗的结果如何?风险有多大?所需承担的经济压力如何……显然这一系列的问题不可能由一个部门或单位来解决,需要由多个部门或科室综合多方面的知识共同解决,即产前多学科会诊(multidisciplinary antenatal diagnosis and management, MADAM),所涉及的学科包括产科、超声、遗传、产前诊断、新生儿内外科、病理及医学伦理,某些问题还需医学心理学的干预,由于我国目前尚缺乏以上综合知识并能胜任产前诊断工作的专业人员,现有的医院科室分布以及孕产妇保健体系各专业条块分割,无法达到上述目的。在国内2005年由李笑天教授率先提出了产前诊断的多科会诊临床新模式,即对胎儿出生缺陷进行产前诊断和评估。广东省妇幼保健院也于2006年开展了这项系统工程,获得了较满意的效果。



一、多科会诊的流程

当孕前或孕期发现有出生缺陷的高危因素,超声胎儿筛查发现有结构异常,临床血清学检查和遗传学检查异常,如染色体异常和基因突变等,经由多科会诊医生进行会诊前的病史收集,同时完成必要的检查,由超声医生复查异常的结果交由专家讨论,可让患者及家属参加并进行医学方面的解释,了解患者及家属对诊断的意见和看法,专家讨论时要求患者及家属回避,讨论最终形成的处理意见由主持人向患者及家属交代。

二、多科会诊需要解决的问题

多科会诊需要解决以下问题:是否确诊;是否为假阳性;是否需要进一步检查;是否为致死性疾病;是否需要终止妊娠;继续妊娠将如何随访;出生后新生儿的预后如何;是否需要在新生儿期及时手术,手术的风险有多大,手术的费用如何,可能的手术方式是什么等。由于超声诊断胎儿异常中胎儿外科情况占有较大比率,为70%~80%,所以小儿外科或新生儿外科对结构异常的评判至关重要。对于致死性胎儿疾病,要通过三位以上的专家确认并签字后,建议终止妊娠,同时遵循知情同意的原则;而对于出生后有存活可能,产后经及时手术等处理后预后较好者,建议继续妊娠,并出生后随访;对于在妊娠期需要用一定的干预措施来改善围产儿预后的患者,制定妊娠期和新生儿期的治疗方案,与相应专科协同完成围产期的处理。

三、产前诊断的方法

产前诊断的方法较多,但对于胎儿外科疾病,主要是观察胎儿结构的异常,所以以影像学检查作为主要的手段,而其中超声检查是最常用的技术,其次是MRI。产前超声检查作为一种无创伤性产前常规检查技术容易被孕妇接受,它及时、直观、准确,并因无身体的任何不适而可以反复进行。目前的超声技术已经可以对胎儿发育及大体结构变化进行准确的描述,并能确定胎儿各个组织结构之间的比例关系及结构异常,是产前诊断的首选方法。尤其是近年来随着超声诊断技术的普及,越来越多的先天畸形在较早的时间内得到诊断。但同时假阳性的比例也有所增加,Borsellino 等对两年中的157例产前超声异常胎儿进行随访,发现总的假阳性率为10%左右,其中下消化道的假阳性率较高,而上消化道的假阳性率则很低。为了减少超声的假阳性,可以选择胎儿MRI作为补充,由于其对胎儿无辐射,尤其是超速MRI,可重建胎儿解剖结构,明显地提高产前诊断的准确性,对于胎儿的脑、脊髓、颈、胸、腹和泌尿系统方面的畸形,可提供详细而重要的解剖信息,以确定分娩时的治疗方案和外科治疗方法,是目前发达国家公认的对发育中胎儿最安全的检查,至今尚未有MRI对胎儿发育造成负面影响的报道。

四、常见产前胎儿外科可进行评估的疾病

孕中期超声影像检查对于胎儿结构的异常检查越来越精确。产前超声检查发现有以下异常,如羊水量异常(过多、过少),胎儿宫内发育迟缓,胎儿水肿,头面部畸形,神经