

知名医学专家对话社区医生

丛书主编 樊代明 中国工程院院士 副院长

中华医学会“常见多发病防治技术要点
筛选和普及研究”课题社区培训用书



全民健康科技行动

出生缺陷 防治



李竹◎主编



YZLI 0890093056

温家宝总理2009年政府工作报告中，将“加强出生缺陷的预防工作”列入当年的政府工作重点；同年，卫生部正式启动了“增补叶酸预防神经管缺陷”等重大公共卫生专项妇幼卫生项目。

为什么预防出生缺陷会受到政府如此高度的重视？补服叶酸的措施为什么这么重要？出生缺陷的危害到底有多严重？如何积极预防出生缺陷？有常年出生缺陷防治经验的李竹教授等多位专家将对这些问题进行一一讲解。



科学出版社
www.sciencep.com

知名医学专家对话社区医生

丛书主编 樊代明 中国工程院院士 副院长



全民健康科技行动

中华医学会“常见多发病防治技术要点
筛选和普及研究”课题社区培训用书

出生缺陷 防治



李 竹◎主编

科学出版社

北 京

图书在版编目 (CIP) 数据

出生缺陷防治/李竹主编. —北京: 科学出版社, 2010. 6

(知名医学专家对话社区医生/樊代明主编)

ISBN 978-7-03-027920-0

I. ①出… II. ①李… III. ①先天性畸形-新生儿疾病-防治
IV. ①R726.2

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2010) 第 110043 号

丛书策划: 胡升华 / 责任编辑: 牛玲 / 责任校对: 何艳萍

责任印制: 赵德静 / 封面设计: 无极书装

编辑部电话: 010-64035853

E-mail: houjunlin@mail.sciencep.com

科学出版社 出版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码: 100717

<http://www.sciencep.com>

中国科学院印刷厂 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

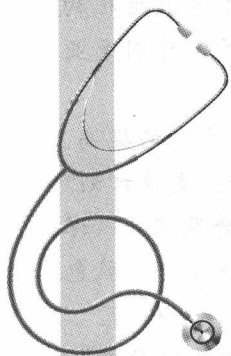
2010 年 7 月第 一 版 开本: A5 (890×1240)

2010 年 7 月第一次印刷 印张: 5 7/8 插页: 2

印数: 1—7 000 字数: 120 000

定价: 16.00 元

(如有印装质量问题, 我社负责调换)



“知名医学专家对话社区医生”丛书序

在党和政府的强有力的领导下，我国正在全力推进医疗卫生体制的改革，建立覆盖城乡居民的基本医疗卫生服务体系，解决群众“看病难、看病贵”的问题。在这场涉及人民群众切身利益的改革中，城市社区和农村乡镇卫生服务机构的健全和完善，处于核心的位置。

城市社区和农村乡镇卫生服务机构的健全和完善，需要尽可能完善的设施和设备，需要健全的财政保障体制，需要完备的管理制度，尤其需要建设一支能够满足城乡居民基本医疗卫生服务需求的技术队伍。

要把这支队伍建设好，就必须完善医学院校的学校教育，完善毕业后医学教育，不断地为社区和乡镇卫生机构补充合格的医疗卫生服务人员。

同时，应当尽最大的努力，提高现在正在社区和乡镇卫生机构为老百姓提供医疗卫生服务的医疗卫生人员的素质，特别是业务素质。

卫生行政和科技主管部门，一贯重视这支队伍素质的提高。在中华医学会承担的科技部安排的“2009 年国家科技支撑计划”中，专门安排了“常见多发病防治技术要点筛选及普及研究”课题。由中华医学会承担的这个课题，需要提交的研究成果，就包括放在你面前的这套名为“知名医学专家对话社区医生”丛书。

目前这套培训教材有 7 册：纪立农教授主编的《糖尿病》，李竹教授主编的《出生缺陷防治》，胡大一教授主编的《心血管疾病的社区预防》，崔丽英教授主编的《脑卒中》，吕秋云教授主编的《社区常见精神障碍》，贾继东教授主编的《病毒性肝炎》和我本人主编的《消化系统疾病》。

我衷心地希望，这套丛书对提高社区和乡镇医疗卫生人员的业务水平和服务质量，能起到积极的作用。期待社区、乡镇医疗卫生人员和医学界的专家，都能关注这套丛书的出版，并为这套丛书的完善，提出宝贵的意见和建议。

借这套丛书出版的机会，我呼吁所有的医学专家，都来关注社区和乡镇医疗卫生队伍的建设，都来为提高这支队伍的素质贡献自己的一份力量。众人拾柴火焰高，大家共同努力，就一定能建设一支让城乡居民信得过的高素质社区、乡镇卫生服务队伍，为保障城乡居民的健康做出我们应有的贡献。

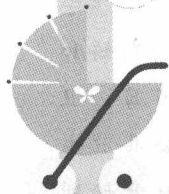
樊代明

中国工程院院士、副院长

第四军医大学校长

中华医学会消化病分会主任委员

前言



温家宝总理 2009 年政府工作报告中将“加强出生缺陷的预防工作”列为 2009 年的工作重点，这说明了我国出生缺陷问题的严重性和出生缺陷预防工作的重要性与紧迫性。

出生缺陷是指孩子在母体内还未出生之前就患有的各种身体结构的异常。据估计我国每年在出生时即能发现的出生缺陷儿有 20 万~30 万，加上出生后数月和数年才显现出来的出生缺陷，每年出生的具有出生缺陷的孩子高达 80 万~120 万，占每年出生人口总数的 4%~6%。

要改善这种不利于国计民生的严峻状况，必须积极地落实出生缺陷的预防措施，即做好婚前、孕前、孕早期保健，尽量避免出生缺陷的发生（一级预防）；实施产前筛查和产前诊断，避免有严重出生缺陷孩子的出生（二级预防）；采取新生儿筛查措施，及早发现和治疗出生缺陷，以减少或减轻出生缺陷导致的严重残疾（三级预防）。卫生部、中国残疾人联合会和国务院妇女儿童工作委员会从 2002 年开始联合在全国实施《提高出生

人口素质、减少出生缺陷和残疾行动计划（2002～2010）》，每年在全国开展预防出生缺陷的宣传活动，对全国的妇幼卫生和医疗保健人员进行专业培训。2007年1月，卫生部公布了《孕前保健服务指南》，全国妇幼卫生和医疗保健机构开始向新婚和准备生育的夫妇全面提供孕前保健服务。2009年7月6日，卫生部正式启动了“增补叶酸预防神经管缺陷”等重大公共卫生专项妇幼卫生项目，为所有孕妇免费提供自孕前三个月开始到孕后三个月的叶酸增补剂。

在基层妇幼卫生和医疗保健机构，包括社区卫生服务机构工作的卫生保健人员和社区医生是实施出生缺陷预防工作的主力，熟悉出生缺陷及其三级预防的相关知识是能够切实做好出生缺陷预防工作的必要前提。为此，我们组织了多年从事出生缺陷预防工作、有丰富实践经验的专家编写了这本书，将他们的专业知识和经验奉献给读者。

为了能让读者更好地理解出生缺陷三级预防的内容，本书前两章介绍出生缺陷的基本知识，后三章分别详细介绍预防出生缺陷三级预防措施的具体内容。为方便读者，本书附录列出了国家出生缺陷预防工作的相关管理文件和技术文件。

虽然本书介绍的一些出生缺陷工作的内容，例如产前诊断、出生缺陷的大部分治疗工作，对技术和设备的要求较高，在基层医疗卫生保健和社区卫生服务机构是不可能实施和完成的，但是基层医务工作者具备这方面的知识十分必要。只有掌握了这些知识，才能为公众提供优质服务，做好出生缺陷预防工作。

我们真诚地希望与广大基层卫生保健和社区卫生服务工作者共同做好我国的出生缺陷预防工作，在尽量短的时间内，使我

国出生缺陷得到有效的预防和控制，让每个出生的孩子都健康，
让每个家庭都幸福。

北京大学教授
卫生部生殖健康专家组专家
李竹

2010年4月于北京



目

录

“知名医学专家对话社区医生”丛书序

前言

第一章 常见的出生缺陷	2
第一节 神经系统畸形	2
1. 常见的神经系统畸形有哪些	2
2. 神经管畸形是一种什么样的疾病	2
3. 什么是脊柱裂	3
4. 什么是无脑畸形	4
5. 什么是脑膨出	4
6. 什么叫小头畸形	5
7. 什么是先天性脑积水	5
第二节 眼部畸形	6
1. 常见的眼部畸形有哪些	6
2. 小眼畸形是一种什么样的疾病	7
3. 无眼畸形是一种什么样的疾病	7
4. 什么是先天性白内障	7
第三节 耳部畸形	8
1. 耳部畸形有哪些	8
2. 什么是外耳道闭锁畸形	9
3. 什么是先天性耳廓畸形	9

第四节	四肢畸形	10
1.	常见的四肢畸形有哪些	10
2.	什么是足内（外）翻	10
3.	什么是多指（趾）畸形	11
4.	什么是并指（趾）畸形	11
5.	什么是肢体短缺畸形	12
第五节	唇腭裂	12
1.	唇腭裂是一种什么样的疾病	12
2.	唇腭裂分哪几种类型	13
3.	哪些因素与唇腭裂的发生有关	13
第六节	先天性心脏病	14
1.	什么是先天性心脏病	14
2.	常见的先天性心脏病有哪些	14
3.	什么是房间隔缺损	15
4.	什么是室间隔缺损	15
5.	法洛四联症是一种什么样的疾病	16
6.	主动脉狭窄是一种什么样的疾病	16
7.	动脉导管未闭是一种什么样的疾病	17
8.	大血管转位是一种什么样的疾病	17
9.	左心发育不良综合征是一种什么样的疾病	17
第七节	泌尿生殖系统畸形	18
1.	常见的泌尿生殖系统畸形有哪些	18
2.	什么是尿道下裂	18
3.	什么是两性畸形	19
4.	什么是隐睾症	19
5.	什么是先天性多囊肾	20
第八节	唐氏综合征	20
1.	唐氏综合征是一种什么样的疾病	20

2. 唐氏综合征的主要特征是什么	21
第九节 地中海贫血	22
1. 地中海贫血是一种什么样的疾病	22
2. 什么情况会导致发生地中海贫血	23
第十节 遗传代谢病	23
1. 什么是遗传代谢病	23
2. 苯丙酮尿症是一种什么病	24
3. 白化病是一种什么病	24
第十一节 先天性甲状腺功能低下症	25
1. 先天性甲状腺功能低下症是一种什么病	25
2. 为什么会发生先天性甲状腺功能低下症	26
第二章 引起出生缺陷的因素	28
第一节 遗传因素的影响	28
1. 上一代的遗传病一定会遗传给下一代吗	28
2. 遗传因素对出生缺陷的发生起什么作用	29
3. 遗传因素对神经管畸形的发生起什么作用	29
4. 遗传因素对唇腭裂的发生起什么作用	30
5. 夫妻携带致病基因与地中海贫血的发生有什么关系	30
6. 近亲结婚指的是什么	30
7. 近亲结婚夫妻生的孩子为什么容易发生出生缺陷	31
8. 近亲结婚的夫妻生的孩子容易发生哪些出生缺陷	32

第二节	孕期不良生活习惯的影响	32
1.	什么是不良的生活方式	32
2.	孕妇及其丈夫喝酒会影响胎儿吗	33
3.	孕妇及其丈夫吸烟会影响胎儿吗	34
4.	孕妇吸食毒品会导致出生缺陷吗	35
5.	夫妻爱洗桑拿浴或浴盆的水很热会影响胎儿吗	36
6.	孕妇使用电热毯会导致出生缺陷吗	37
7.	怀孕时用电脑会对胎儿产生影响吗	37
8.	孕期化妆和染发、烫发会导致出生缺陷吗	38
9.	孕妇的心理状态与出生缺陷有关吗	39
第三节	感染或疾病的影响	40
1.	孕妇患哪些病会导致孩子发生出生缺陷的风险增高	40
2.	孕期感染风疹会导致孩子发生出生缺陷吗	41
3.	孕妇感染巨细胞病毒会导致孩子发生出生缺陷吗	42
4.	孕妇感染单纯疱疹病毒会导致孩子发生出生缺陷吗	43
5.	孕期感染水痘-带状疱疹病毒会导致孩子发生出生缺陷吗	44
6.	怀孕时患流感会导致孩子发生出生缺陷吗	44
7.	孕妇患乙型病毒性肝炎会导致孩子发生出生缺陷吗	45
8.	孕妇感染弓形虫会导致孩子发生出生缺陷吗	46
9.	甲状腺功能低下的孕妇生的孩子可能发生哪些出生缺陷	47
10.	患糖尿病的孕妇生出的孩子容易发生出生缺陷吗	48

11. 巨幼红细胞性贫血与出生缺陷有关吗	49
12. 高血压会影响胎儿健康吗	49
13. 得了艾滋病可以怀孕吗	50
14. 患梅毒会导致出生缺陷吗	51
第四节 物理和化学因素的影响	52
1. 哪些物质肯定会引起出生缺陷	52
2. 父母从事有害职业与孩子发生出生缺陷有关系吗	52
3. 汞污染会导致出生缺陷吗	53
4. 铅中毒会引起出生缺陷吗	53
5. 苯、甲苯、二甲苯会引起出生缺陷吗	54
6. 二硫化碳会引起出生缺陷吗	54
7. 生产和喷洒农药会引起出生缺陷吗	55
8. 放射线会导致出生缺陷吗	55
9. 怀孕时进行胸部 X 射线检查会导致出生缺陷吗	56
10. 怀孕时做 B 超检查会导致出生缺陷吗	57
11. 强烈的噪声与出生缺陷有关系吗	58
12. 高热环境会引起出生缺陷吗	59
第五节 孕期营养状况的影响	59
1. 孕期的营养状态与出生缺陷有什么关系	59
2. 叶酸与出生缺陷有什么关系	60
3. 维生素 A 与出生缺陷有什么关系	60
4. 碘与出生缺陷有什么关系	61
5. 什么情况下容易发生碘缺乏	62
6. 锌与出生缺陷有什么关系	62
7. 孕妇为什么要少吃腌制和熏制的食品	62

第六节 孕期药物使用不当的影响	63
1. 哪些药物可以引起出生缺陷	63
2. 服用避孕药可以造成出生缺陷吗	64
3. 孕期服用抗生素可以引起出生缺陷吗	64
4. 男性服用药物对出生缺陷也有影响吗	65

第三章 出生缺陷的一级预防（婚前、孕前和孕早期保健）

第一节 婚前保健	68
1. 什么是婚前保健	68
2. 什么是婚前检查	68
3. 婚前检查包括哪些具体内容	69
4. 如何为准备结婚的男女做婚前咨询	70
5. 哪些男女不宜结为夫妇	70
6. 哪些男女虽然可以结婚但不宜生育	71
7. 地中海贫血可以预防吗	71
8. 身体健康的男女结婚时需要做婚前保健吗	72
9. 哪些医疗机构可以从事婚前检查和咨询	72
第二节 孕前保健	73
1. 孕前保健包括哪些内容	73
2. 哪些人需在孕前进行遗传咨询	73
3. 孕前保健要求夫妻双方孕前需做哪些准备	74
4. 为什么怀孕前三个月就需要补充叶酸	75
5. 如何指导准备怀孕的妇女增补叶酸	75
6. 为何孕前就需纠正不良饮食习惯和改善营养状况	76
7. 做过婚前检查的人还需要做孕前保健吗	77
8. 哪些医疗机构可以指导孕前保健	77

9. 什么年龄是妇女的最佳生育年龄	77
10. 怀孕前应该注射哪些疫苗	78
11. 怀孕前未接种疫苗的孕妇还能补种疫苗吗	78
12. 准备怀孕前, 夫妻双方应做哪些疾病检查	79
13. 感染了哪些病原体的妇女暂时不要怀孕	79
14. 什么情况下不宜受孕	80
15. 孕前患有慢性病的妇女该怎么办	81
16. 生育过有出生缺陷孩子的妇女再次怀孕前 要注意什么	82
第三节 孕早期保健	83
1. 孕早期保健包括哪些内容	83
2. 哪些医疗机构可以指导孕早期保健	84
3. 胎儿在哪个发育阶段容易发生出生缺陷	84
4. 如何指导孕妇增补叶酸	85
5. 曾生过脊柱裂孩子的妇女再准备怀孕时 该怎样服用叶酸	85
6. 什么地方可以购买到叶酸增补剂	85
7. 如何避免孩子得先天性甲状腺功能低下症	86
8. 如何指导孕妇补碘	86
9. 为什么孕妇不宜吃粗盐	87
10. 补充的碘越多越好吗	87
11. 如何指导孕妇补铁	88
12. 孕期补充铁剂有副作用怎么办	89
13. 如何预防巨幼细胞性贫血	90
14. 孕妇为什么需要补充维生素 D 和钙	90
15. 如何指导孕妇补充钙和维生素 D	91
16. 孕妇补充维生素 D 越多就越好吗	92
17. 如何才能保证孕妇体内不缺锌	92

18. 孕妇应该如何补充维生素 A	93
19. 早孕反应引起呕吐会影响到胎儿吗	93
20. 如何指导孕妇应对早孕反应	94
21. 哪些维生素对缓解早孕反应有帮助	95
22. 孕早期可以吃发芽的土豆吗	95
23. 女性在准备怀孕和怀孕期间应该避免做哪些工作	95
24. 哪些生产岗位会接触有害物质	96
25. 哪些生产岗位会引起中暑和体温升高	97
26. 哪些生产岗位会接触到放射线	97
27. 哪些生产岗位会接触到高噪声	97
28. 如何避免可能引起出生缺陷的室内装修	98
29. 怀孕期间可以吃药吗	98
30. 孕期使用药物的原则有哪些	99
31. 孕期可以使用解热镇痛药吗	100
32. 孕妇如何避免得传染病	101
33. 得了病的孕妇如何避免疾病对胎儿的影响	102
34. 如何避免情绪不好对胎儿的影响	103

第四章 出生缺陷的二级预防 (产前筛查和产前诊断)

第一节 产前筛查和产前诊断基本知识	106
1. 产前筛查和产前诊断能检查出哪些出生缺陷	106
2. 做产前筛查和产前诊断对孕妇和胎儿有危险吗	106
3. 哪些医疗机构可以做产前筛查和产前诊断	107
第二节 产前筛查	108
1. 什么是产前筛查	108

2. 产前检查和产前筛查是一回事吗	108
3. 为何要开展产前筛查	109
4. 哪些孕妇应该做产前筛查	109
5. 产前筛查包括哪些检查	110
6. 血清学产前筛查常用的标志物有哪些	110
7. 血清学产前筛查的时间是如何规定的	111
8. 甲胎蛋白在唐氏筛查中有何作用	111
9. 甲胎蛋白在神经管畸形的筛查中有何作用	112
10. 血清 hCG、 β -hCG 和游离 β -hCG 在唐氏筛查中有何作用	112
11. 非结合雌三醇 (uE3) 在唐氏筛查中有何作用	113
12. 妊娠相关血浆蛋白 A 在唐氏筛查中有何作用	113
13. 抑制素 A (InhA) 在唐氏筛查中有何作用	114
14. 超声检查对出生缺陷的筛查有什么意义	114
15. 胎儿颈后透明带在唐氏筛查中有何作用	115
16. 胎儿颈后透明带超声筛查应遵循什么技术规范	115
17. 出现哪些情况应考虑对胎儿进行心脏超声检查	116
18. 什么时间进行超声产前筛查最合适	117
19. 在不同孕期如何选择检查唐氏综合征的血清学产前筛查模式	117
20. 孕中期产前筛查目标疾病的预期检出率各为多少	117
21. 产前筛查的常用概念有哪些	118
22. 产前筛查中如何做风险值计算	120