

优生优育

服务指南与技术规范

许豪勤 孙丽洲◎主编



东南大学出版社
SOUTHEAST UNIVERSITY PRESS

江苏省计划生育科学技术研究所 编

优生优育服务指南与技术规范

主 编 许豪勤 孙丽洲
副主编 刘嘉茵 曹 鹏 杭桂芳
夏欣一 狄荣科

东南大学出版社
• 南京 •

内容提要

本书围绕“江苏省优生优育公共服务平台网络”的三个功能子平台“出生缺陷预防、妇幼健康和生殖健康”，汇集了全省相关领域一流专家的智慧成果，全书分9章，共32万字，包括“孕前优生健康检查，产前诊断及胎儿系统筛查，串联质谱法筛查新生儿遗传代谢病技术规范，遗传病分子诊断和遗传咨询，生殖道感染综合防治新技术，宫颈癌、乳腺癌筛查，不孕不育症诊治，心身疗法在生殖健康中的应用，0~3岁婴幼儿早期教养指南”等内容。

本书视野开阔、体系完整、内容翔实，不仅为基层项目示范点规范化、优质化的建设和运行及优生优育化公共服务向全省的示范推广提供有效的指导，也可供从事计划生育、妇幼健康和生殖健康等工作的人员阅读和参考。

图书在版编目(CIP)数据

优生优育服务指南与技术规范 / 许豪勤, 孙丽洲主

编. —南京: 东南大学出版社, 2014. 12

ISBN 978-7-5641-5403-5

I. ①优… II. ①许…②孙… III. ①优生优育—卫生服务—指南 IV. ①R169.1-62

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2014)第 302925 号

优生优育服务指南与技术规范

主 编	许豪勤 孙丽洲
责任编辑	宋华莉
编辑邮箱	52145104@qq.com
出版发行	东南大学出版社
出 版 人	江建中
社 址	南京市四牌楼 2 号(邮编:210096)
网 址	http://www.seupress.com
电子邮箱	press@seupress.com
印 刷	南京雄州印刷有限公司
开 本	787 mm×1 092 mm 1/16
印 张	14.25
字 数	320 千字
版 次	2014 年 12 月第 1 版第 1 次印刷
书 号	ISBN 978-7-5641-5403-5
定 价	48.00 元
经 销	全国各地新华书店
发行热线	025-83790519 83791830

(本社图书若有印装质量问题,请直接与营销部联系,电话:025-83791830)

编 委 会

主 编	许豪勤	孙丽洲			
副 主 编	刘嘉茵	曹 鹏	杭桂芳	夏欣一	狄荣科
主 审	狄荣科				
编 委	崔毓桂	崔英霞	谭文捷	周龙影	李 琦
	贾瑞鹏	王京玲	顾寿永	张卓玉	潘 丽
	孙晓如	吴玉璘	吕年青	查树伟	王 念
	孙志明	曹 杨	林 宁	王大为	李天赋
	刘丽萍	沈鉴东	吴 畏	孟 艳	郭 军
	刘克坚	张玲娣	康 岚	钱志娟	单方成
	徐春远	姚 慧	王碧娥	高玮玮	吴 建
	倪尔春				
文字校对	张清龙	程 雁	邹文霓	徐 宁	石 慧
	傅雅丽				



前 言

优生优育是重大民生。出生缺陷预防、妇幼健康、生殖健康水平的提高,不仅关系到每一个人生命生活的质量和千千万万家庭的幸福,也关系到社会的和谐进步、国家人口素质的提高,关系到中华民族的兴旺发达。

“江苏省优生优育公共服务平台网络”项目(BM2013058)是2013年江苏省科技厅重大民生专项。该项目在省科技厅和省卫生计生委领导的支持下,由江苏省计划生育科学技术研究所牵头,与江苏省人民医院、江苏省中西医结合医院、南京军区总医院、江苏大学基础医学研究所四个加盟单位合作共建。建设内容包括“一个网络三个板块”,即“优生优育平台网络”及“出生缺陷预防、妇幼健康、生殖健康”板块。

项目的总体目标:以省计划生育科研所为龙头,整合加盟单位人才、技术、创新等特色服务资源,形成统一的服务标准和模式,发挥平台网络的“放大器”和“转化器”作用,将加盟单位的优质服务在世代服务机构普及,使群众在基层即可获得省级标准化优质服务;实现“普通问题在基层(世代服务中心),复杂问题转医院(加盟骨干单位)”的发展目标;深度整合计生卫生部门等的特色服务资源,以卫生计生系统为依托、“世代服务”体系为载体、信息网络建设为手段,吸收国内外先进经验,创建信息化服务工具,形成“基层服务现场、研究型医疗机构、高端学术研究协同支撑的平台网络系统”的科技服务新格局;从而提升“出生缺陷预防、妇幼健康、生殖健康”服务的科技含量,打造具有江苏特色的“优生优育公共服务平台网络”,力争成为全国示范。

简而言之,建设“江苏省优生优育公共服务平台网络”就是要把最好的科技成果,最优秀的卫生、计生资源,通过平台网络的方式,让基层的群众在当地就享受到标准化、规范化、统一流程、统一模式、统一要求的一种科技和健康服务。科技服务体制机制的重大创新正是该项目的特色所在。

我们编写的《优生优育服务指南与技术规范》(以下简称《规范》),是“江苏省优生优育公共服务平台网络”项目建设的重要服务产品之一,旨在为基层形成统



一的服务标准和模式,提供先进、科学、翔实的,同时具有针对性和可操作性的规范与指导。通过镇江市、溧阳市、如皋市、涟水县、高邮市、泰兴市、沭阳县这7个示范点的优生优育服务阵地的建设、基层人员技术培训、绿色转诊机制建设,以及项目网络平台的数据信息共享、交互、转化、放大的作用,促进更多的基层服务阵地的规范化和标准化,促进能力提升和网络覆盖,从而为更多的基层群众提供更优质、规范、便捷的优生优育健康服务。

本《规范》汇集了全省相关领域一流专家的智慧成果,涉及妇产科学、男科学、泌尿外科学、生殖医学、遗传学、优生学、儿科学、教育学、心理学、分析化学、计算机科学与技术等众多学科,是各位科技管理者和专家结合多年的临床实践、最新的科研成果和丰富的科技培训经验,紧扣基层卫生计生技术服务的现状和需求编纂而成。《规范》着眼于通过网络平台的人才、技术、信息等综合资源,进行服务能力的提升和服务模式的创新与规范。围绕“江苏省优生优育公共服务平台网络”的三个功能子平台,即“出生缺陷预防、妇幼健康和生殖健康”,内容包括孕前优生健康检查,产前诊断及胎儿系统筛查,新生儿遗传代谢疾病筛查,高危人群耳聋基因筛查,商环男性包皮环切术推广,乳腺癌、宫颈癌筛查,不孕不育症诊治,心身疗法在生殖健康中的应用,0~3岁婴幼儿早期教养指南等九章内容。该《规范》视野开阔、体系完整、内容翔实,同时考虑到基层的技术水平和科技服务现状,具有较强的可操作性。希望为项目示范点的规范化、优质化的建设和运行,及优生优育公共服务向全省的示范推广提供有效的指导。

衷心感谢所有为《规范》编写付出辛勤劳动的各位专家,以及“江苏省优生优育公共服务平台网络”项目组成员和有关工作人员!

本书难免存在不足之处,敬请广大读者指正赐教。我们将在孜孜不倦的实践中,不断完善相关的技术规范,为关系到民生幸福的优生优育事业做出新的积极的贡献!

许豪勤 孙丽洲



目 录

第一章 孕前优生健康检查	1
第一节 孕前保健内容及意义	1
第二节 孕前优生优育检查	5
第三节 孕前优生实验室检查	15
第四节 数据管理——孕前健康检查信息管理	36
第二章 产前诊断及胎儿系统筛查	65
第一节 染色体病的产前诊断	65
第二节 产前胎儿系统超声筛查	75
第三章 串联质谱法筛查新生儿遗传代谢病技术规范	78
第一节 血片采集技术规范	78
第二节 实验室检测技术规范	80
第四章 遗传病分子诊断和遗传咨询	84
第一节 遗传病分子诊断策略	85
第二节 孟德尔遗传病	88
第三节 非孟德尔遗传病	103
第四节 染色体病	107
第五节 遗传性耳聋的分子诊断和遗传咨询	114
第五章 不孕不育症诊治	122
第一节 不孕不育症病因初筛的临床路径	122
第二节 女性不孕的诊治	125
第三节 男性不育的诊治	144
第六章 生殖道感染综合防治新技术	159
第一节 商环男性包皮环切术概述	159
第二节 商环包皮环切术手术方案	161
第三节 商环在非洲的临床研究	162



第四节	WHO 技术顾问组的小结	165
第七章	宫颈癌、乳腺癌筛查	170
第一节	组织管理	170
第二节	人员培训	170
第三节	现场实施	171
第四节	实验室检查	175
第五节	宫颈癌、乳腺癌诊断	176
第六节	治疗管理流程图	179
第七节	质量控制	180
第八节	转诊及随访服务	181
第八章	心身疗法在生殖健康中的应用	187
第一节	生殖健康中的心身问题	187
第二节	心身疾病的诊断	195
第三节	心身疾病的治疗	196
第四节	心身疾病的预防	197
第九章	0~3 岁婴幼儿早期教养指南	200
第一节	0~3 岁婴幼儿教养理念	200
第二节	0~3 岁婴幼儿发展水平及观测	201
第三节	0~3 岁婴幼儿教养内容与要求	206
第四节	0~3 岁婴幼儿教养的组织与实施	210
第五节	0~3 岁婴幼儿家庭教养活动的操作与实施	214
第六节	0~3 岁婴幼儿教养评价	215



第一章 孕前优生健康检查

第一节 孕前保健内容及意义

孕前保健是以提高出生人口素质、减少出生缺陷和先天残疾发生为宗旨,是婚前保健的延续,是孕产期保健的前移。所以孕前夫妻双方进行健康体检,通过健康教育、优生咨询和一些医学专项检查,确认夫妻双方身心处于最佳状态、环境条件最适宜时妊娠。

一、孕前保健的内容

孕前保健是以提高出生人口素质,减少出生缺陷和先天残疾发生为宗旨,为准备怀孕的夫妇提供健康教育与咨询、健康状况评估、健康指导为主要内容的保健服务。

孕前咨询,讲解孕前保健的重要性,为育龄备孕夫妇提供健康教育服务,让其知情选择最佳受孕时期。

孕前风险评估,通过问卷调查及医学辅助检查,全面评估和识别可能导致不良妊娠结局的危险因素,常见危险因素有肥胖、糖尿病、高血压、抑郁、甲状腺功能减退、吸烟、流产史、先兆子痫史、剖宫产史、不孕、饮酒史、性交史、违禁药物使用史、家族遗传病史、性病史、家庭暴力史、疫苗接种史等。

健康指导,遵循普遍性指导和个性化指导相结合的原则,即根据孕前风险评估结果,告知备孕双方存在的可能对妊娠结局造成的不良影响的风险因素,并提供相关的建议规避风险因素,如孕前和孕早期小剂量补充叶酸、避免烟酒及药物使用等。

干预措施,即帮助备孕双方改变或消除危险因素、治疗疾病等,做好心理疏导,提高服务对象的依从性和服务的可利用性。

(一) 风险因素评估

孕前风险因素评估是指在妊娠前从社会、心理、行为和遗传、生物学的角度,对夫妇双方的健康状况、家族史、生活方式和行为等进行综合评估,发现影响夫妇健康或可能导致不良妊娠结局的风险因素暴露情况。目前国际上普遍使用的孕前风险因素评估方法为问卷(量表)辅以体格检查和实验室初筛两大部分组成。

1. 基本情况问卷调查

主要从以下六个方面了解计划妊娠夫妇妊娠前是否存在可能引起不良妊娠发生的风险因素暴露:



(1) 年龄

随着妊娠妇女年龄的增加,尤其是年龄在 35 岁以上,所生育后代患唐氏综合征和染色体异常的风险迅速增加。18 岁以下的妊娠妇女也是某些出生缺陷发生的风险因素。医学实践证明,女性 24~29 岁为最佳生育年龄,男性在 25~35 岁时最佳。

(2) 慢性疾病史

妇女妊娠前如患有糖尿病、苯丙酮尿症、癫痫、高血压、甲状腺疾病、结核等都可能影响妊娠结局。妊娠妇女患有糖尿病导致的不良妊娠结局大多是胎死宫内,或累及新生儿一个甚至多个器官的畸形。患有糖尿病的妇女妊娠后,高血糖症是造成胎儿畸形的主要原因。苯丙酮尿症是一种代谢性疾病,由于体内苯丙氨酸羟化酶缺乏,造成苯丙氨酸水平增高导致的疾病。患有苯丙酮尿症的妊娠妇女,发生自然流产、低出生体重儿、小脑畸形、神经发育迟滞等多种不良妊娠结局的风险增加。患有癫痫的妊娠妇女,如病情控制不好,可导致胎儿宫内反复缺氧,进而造成胎儿脑损伤,分娩后易发生脑瘫、智力低下,服用抗癫痫药物的妇女其后代的畸形发生率是正常妊娠妇女的 2~3 倍。肺结核是一种慢性、消耗性、传染性疾病,对准备妊娠和已经妊娠的妇女都有极大的危害,妊娠会加重患者的病情,可因营养缺乏等而影响胎儿的生长发育。

(3) 既往生育史

既往有不良妊娠史的妇女再次发生的风险明显高于从未发生过的妇女,在孕前保健的风险因素评估中,应了解育龄妇女的月经情况及流产、胎死宫内等不良妊娠史,有助于安排进一步的检查,如有习惯性流产史的妇女有必要进行遗传咨询、环境毒害物质暴露史的询问以及生殖道检查。胎死宫内的妇女应建议检测双方 ABO 及 Rh 血型等。

(4) 家族史

有遗传病和出生缺陷家族史会显著增加子代出生缺陷的发生风险。可通过询问家族遗传病史及进行相应的实验室检测,来估计他们所生育后代的再发风险。

(5) 工作和生活环境

越来越多的证据表明有毒有害物质在导致生殖功能异常中起着重要的作用。日常生活中均有可能接触各种各样的有毒有害物质,如妊娠妇女被动吸烟、家居装修中的甲醛、生产车间中接触苯。有研究表明,父亲吸烟其婴儿发生低出生体重、出生缺陷的风险明显增加。

(6) 生活方式和行为

生活中一些不良生活方式对胎儿有较大的影响,如吸烟、饮咖啡等可能引起流产、胎儿生长受限、出生缺陷等不良妊娠结局。酗酒可引起胎儿酒精综合征,吸烟还可引起早产、先天性心脏病和低出生体重儿等。

2. 疾病筛查

通过体格检查、实验室筛查发现对妊娠结局有不良影响的风险因素,以便采取措施避免或消除这些风险因素。

(1) 体格检查

通过身高、体重、血压的测量,可判断育龄妇女体重是否过轻、超重、肥胖,或是否血压增



高。体重过轻可能是低出生体重儿、胎死宫内、智力发育迟滞的危险因素；母亲超重或肥胖，胎儿生长发育受限、早产、巨大胎儿、出生缺陷等不良妊娠结局的发生风险增加。内、外科检查可了解心、肺、肝、脾、肾脏、甲状腺、乳房及脊柱四肢有无异常；妇科检查可发现生殖器官是否有畸形。

(2) 实验室筛查

母体感染一些病原体可导致胎儿宫内或产时感染，导致出生缺陷，尤其是脑、眼和耳发育异常。妊娠早期和中期感染风疹病毒，可导致胎儿异常。乙肝患者，如果没有预先接种疫苗，在分娩过程中新生儿会感染乙肝。如衣原体、淋病、梅毒、艾滋病等性传播疾病在妊娠前没有得到有效治疗，妊娠后发生流产、胎死宫内、胎膜早破、早产、胎儿生长受限、低体重儿、新生儿围生期死亡、先天性梅毒等不良妊娠结局的发生风险增加。

(二) 咨询和健康促进

根据风险因素评估结果可将计划妊娠夫妇区分为一般健康人群和具有特定风险因素暴露的高风险人群，将评估结果告知计划妊娠夫妇，使他们知道自身存在的风险因素及存在这些风险因素对妊娠可能带来的不良影响，并针对目前存在的风险因素提出可能的干预措施。有研究表明，妊娠前咨询可以有效地促使妇女开始服用叶酸，提高服用叶酸的依从性，同时可提高计划妊娠的比例。健康促进是指个人与其家庭、社区和国家一起采取措施，鼓励健康的行为，增强人们改进和处理自身健康问题的能力。健康促进要以健康教育为先导，而健康教育如不向健康促进发展，其作用就会受到极大限制。孕前保健中的健康促进指通过公众教育、政策开发、资源合理调配、能力建设、公益性技术服务等手段，对有可能引起不良妊娠结局的风险因素给予针对性的干预措施，如倡导健康的生活方式和行为，治理环境污染，构建覆盖全体公民的医疗保健体系，改善公共卫生服务条件等，营造有利于孕前保健工作开展的支持性环境，促进计划妊娠夫妇主动利用现有服务。

(三) 干预

针对夫妇的健康状况、生活行为、慢性疾病和遗传病提出相应的干预措施，指导适宜的妊娠时机，并由计划妊娠夫妇在知情选择的基础上采取建议的干预措施。

1. 一般人群干预措施

无论是准备计划妊娠还是因存在某种风险因素需推迟妊娠的妇女，均应接受一般性干预措施。这些措施包括健康教育，建立健康的生活方式，合理膳食，适当运动，保持正常体重，补充叶酸，谨慎用药，制定具有个性化的产前保健计划等。

2. 高风险人群干预措施

针对有特定风险因素暴露人群的干预措施包括疫苗接种、疾病治疗及药物合理调整、摒弃不良行为、避免环境毒害物的暴露、遗传咨询和生育选择/产前诊断等。

(1) 疫苗接种

风疹 IgG 阴性或抗体测定滴度很低的妇女，建议注射风疹疫苗，免疫接种后至少 3 个月再考虑妊娠。



(2) 疾病治疗

患有糖尿病、甲状腺疾病、心脏病、癫痫、性传播疾病和生殖道感染等对妊娠结局有不良影响的风险因素暴露妇女,建议转诊到相关专科医疗机构进行检查和治疗。对患有疾病正在进行药物治疗的妇女,如准备妊娠,应对所使用的药物进行合理的调整,既要保证妇女的身体健康,又要尽可能把出生缺陷等不良妊娠结局的发生风险降低。

(3) 避免职业危害、纠正不良行为

一方或双方从事接触有毒有害工作的夫妇,应建议暂时调换工作环境。不良生活方式及行为(如烟、酒、药物成瘾)、过度疲劳、心理焦虑和抑郁者应进行相应的干预和调整,必要时可使用药物和心理治疗。

(4) 遗传咨询

患有遗传病或出生缺陷、曾生育过出生缺陷患儿的夫妇,有遗传病和出生缺陷家族史的夫妇,原因不明流产史、胎死宫内及新生儿死亡史的夫妇,建议遗传咨询。通过遗传咨询,计划妊娠夫妇可了解有关遗传病病因、遗传方式、诊断、预防、治疗和预后等问题,估计再生育时的再发风险或患病风险,医生提出孕前医学指导意见、采取有效措施,降低再发风险。

二、孕前保健的意义

(一) 优生优育

随着计划生育的开展及人们生活水平的提高,优生优育成为大家共同追寻的目标。我国是人口大国,出生缺陷和残疾发生较多,2012 年中国出生缺陷报告显示,我国的出生缺陷发生率在 5.6% 左右,每年新增出生缺陷约 90 万例,造成了巨大的社会及家庭负担。随着人民生活水平的提高及计划生育措施的实施,人们对优生优育的要求也越来越高,但难产、自然流产、高危妊娠、胎儿畸形、胎儿发育不良等先天疾病严重地影响着母婴健康,给家庭及社会带来了沉重的负担。提高出生人口素质,是提高中华民族人口素质的前提和基础,是促进我国社会和谐健康发展的有利保障。自世界卫生组织(WHO)提出了出生缺陷“三级预防”策略,其中认为一级预防是最有效、最经济的策略,其重点在于孕前的健康咨询及综合干预。

(二) 预防不良妊娠结局

在我们生活中有很多的不良妊娠结局的危险因素,如抑郁、肥胖、糖尿病、高血压、甲状腺功能减退、吸烟、流产、先兆子痫病史、剖宫产史、饮酒、性交史、违禁药物使用、家族遗传病、性病、家庭暴力史等。孕前保健是提高出生人口素质、减少不良妊娠结局、预防出生缺陷、改善孕妇生殖健康水平的最有效、最经济的策略。

孕前体检及孕前保健知识对于减少孕妇和胎儿并发症起到了积极的作用,孕前保健知识的普及对提高我国出生人口的素质具有现实意义。但由于近年来对强制婚检政策的取消,进行婚前体检的人数明显减少,为保证胎儿的健康,相关部门要加大孕前保健知识普及的力度,将其逐渐纳入围产保健工作中,为保证我国人口身体素质提供有利保证。



第二节 孕前优生优育检查

一、常规体格检查

(一) 全身状态检查

检查内容包括性别、年龄、体温、呼吸、脉搏、血压、发育与营养、意识状态、面容表情、体位姿势、步态等,还有皮肤和淋巴结等。

(二) 眼部

观察眼球及瞳孔大小、色泽、有无虹膜、结合膜黄染及视力情况。

(三) 颈部

检查气管是否居中、喉结情况,有无肿块及肿块是否随吞咽而活动等。注意甲状腺大小、形状、硬度、表面情况、压痛、移动度、震颤等。

(四) 胸部

1. 心肺检查

心肺主要检查内容:心脏听诊。

心脏听诊的检查方法:受检者取仰卧或坐位,将听诊器胸件放在各瓣膜听诊区进行听诊;听诊顺序:开始于二尖瓣听诊区,随之沿逆时针方向依次检查肺动脉瓣听诊区、主动脉瓣区、主动脉瓣第二听诊区、三尖瓣听诊区;对疑有心脏病的受检者除在上述各个瓣膜听诊区进行听诊外,还应在心前区、颈部、腋下等处进行听诊,以便及时发现心血管疾病的异常体征。疑有二尖瓣狭窄时,让受检者向左侧卧位,听诊心尖部的杂音可更清楚。

肺部听诊:受检者取坐位或卧位;检查者将听诊器胸件放在受检者胸部,由肺尖开始,自上而下分别听诊前胸部、侧胸部和背部。

2. 乳房检查

服务对象采取坐位或仰卧位。一般先做视诊,再做触诊。一旦发现乳房包块,应描述肿块的部位、大小、外形、硬度、压痛、活动度等。

(五) 腹部

观察腹部是否对称,腹壁静脉有无充盈或曲张,触诊检查有无触痛、肿块,肝脾是否肿大,深吸气时双手深触诊偶可触及右或左肾下极。

(六) 皮肤

皮肤本身的疾病很多,许多疾病在病程中可伴随着多种皮肤病变和反应。皮肤的病变和反应有的是局部的,有的是全身的。皮肤病变除了颜色,亦可为湿度、弹性的改变,以及出现皮疹、出血点、紫癜、水肿以及疤痕等。皮肤病变一般通过视诊观察,有时须配合触诊。

(七) 脊柱和四肢

正常人直立时,脊柱从侧面观察有四个生理性弯曲,即颈段稍向前凸,胸段稍向后凸,腰



椎明显前凸,骶尾部后凸;从后面观察脊柱往往没有侧弯。

四肢及关节检查通常运用视诊和触诊,二者相互配合,四肢检查除了大体的形态和长度外,应以关节检查为主。先进行双侧比对,是否对称;观察形状是否正常;关节活动是否自如。必要时做特殊的检查。

二、妇科检查

(一) 妇科检查规范

1. 准备用品:棉布垫或一次性外阴垫 1 块;窥阴器、鼠齿钳、长镊、子宫探针、宫颈刮片、玻片、棉拭子、消毒液、消毒手套等。

2. 检查方法:(1) 在检查床上放置棉布垫或一次性外阴垫。排空膀胱、取膀胱截石位平卧于检查床上,暴露外阴。检查者戴好消毒手套,准备好一次性窥阴器,涂上润滑剂。(2) 检查者仔细观察外阴情况(包括阴阜、阴毛、大阴唇、尿道外口、阴蒂、阴道外口等情况),应让受检者用力向下屏气,观察有无阴道前壁或后壁膨出、子宫脱垂或尿失禁等。(3) 轻柔地放置窥阴器于阴道内,观察阴道壁、阴道分泌物、宫颈。(4) 取出窥阴器,戴上消毒手套并涂上润滑剂,将食指、中指伸入阴道内托起宫颈,询问受检者有无宫颈举痛。(5) 检查者另一手放置于受检者下腹部盆腔位置,使受检者子宫置于检查者两手之间行双合诊检查,观察子宫大小、位置、质地、有无压痛;检查者移动双手,观察双侧附件大小、质地、有无压痛。必要时行三合诊检查。

(二) 常见疾病

1. 前庭大腺囊肿、前庭大腺脓肿。

2. 处女膜闭锁。因泌尿生殖窦上皮未能贯穿前庭部所致处女膜孔闭锁,经血外流受阻。

3. 先天性无阴道。外阴及第二性征发育正常,但无阴道口或仅在阴道口外处见一浅凹陷,常伴有先天性无子宫或始基子宫。

4. 阴道闭锁。因泌尿生殖窦未参与形成阴道下段。闭锁位于阴道下段,长约 2~3 cm,其上多为正常阴道。

5. 阴道横膈。多见于阴道上中段,多数只在横膈中央或侧方有一小孔,经血可以从此小孔排出。

6. 阴道纵膈。完全纵膈形成双阴道,常合并双宫颈、双子宫。有时纵膈偏向一侧形成阴道斜膈。

7. 先天性宫颈闭锁。罕见。

8. 先天性无子宫。常合并无阴道,卵巢发育往往正常,第二性征不受影响。

9. 始基子宫。子宫很小,仅 1~3 cm 长,无宫腔、无月经,多数合并无阴道。

10. 幼稚子宫。子宫较正常小,有时极度前屈或后屈。宫颈呈圆锥形,相对较长,宫体与宫颈之比为 1:1 或 2:3。

11. 双子宫。因两侧副中肾管完全未融合,各自发育成两个子宫和两个宫颈,阴道也完



全分开,左右侧子宫各有单一的输卵管和卵巢。

12. 双角子宫及鞍状子宫。因宫底融合不全呈双角者,称为双角子宫;子宫底部下陷呈鞍状,称为鞍状子宫。

13. 中隔子宫。因两侧副中肾管融合不全,在宫腔内形成中隔。分为完全中隔及不全中隔。

14. 单角子宫。未发育侧的卵巢、输卵管、肾常同时缺如。

15. 残角子宫。一侧副中肾管发育正常,另一侧发育不全形成残角子宫,可伴有该侧泌尿系发育畸形。

16. 单侧或双侧输卵管缺失、单侧或双侧副输卵管、输卵管发育不全、闭塞或中段缺失。

17. 先天性卵巢发育不全(Turner 综合征)。本病是染色体异常所致的卵巢发育不全的一种疾病。

18. 滴虫性阴道炎。由阴道毛滴虫感染引起的阴道炎症。

19. 外阴阴道假丝酵母菌性阴道病。多数是由白色念珠菌感染引起的外阴阴道炎症。

20. 细菌性阴道病。为阴道内正常菌群失调所致的一种混合感染。

21. 子宫肌瘤。可分为肌壁间肌瘤、浆膜下肌瘤、黏膜下肌瘤等。

22. 卵巢肿瘤。是常见的女性生殖道系统肿瘤之一,可以是囊性或实质性、良性或恶性、单侧或双侧,亦可以从其他器官的恶性肿瘤转移而来。

23. 多囊卵巢综合征。本病是下丘脑垂体卵巢轴功能失调的一种综合征。多发生于20~40岁的妇女。

24. 外阴白色病变。表现为局部皮肤、黏膜变白、变粗或萎缩,伴有不同程度的组织变性,癌变发生率3%~5%。

25. 两性畸形。两性畸形是在胚胎发育期间性分化异常所致的性别畸形,根据性染色体、性腺及外生殖器的不一致可分型为男性假两性畸形、女性假两性畸形和真两性畸形。

三、男科检查

(一) 男科检查规范

1. 准备用品:一次性手套、棉拭子、睾丸容积测定器等。

2. 检查方法:(1) 受检者取正常站立体位,两腿分开,面对检查者,在自然光下进行。暴露范围:下腹部、腹股沟及全部外生殖器。注意第二性征发育(喉结、毛发等)。(2) 龟头是否外露、包皮外口能否上翻、有无赘生物、溃疡、包皮垢。尿道外口位置,触诊阴茎有无硬结、挤压阴茎尿道时尿道外口有无异常液体外流。(3) 用双手检查睾丸、附睾和精索,注意大小、质地、形状及有无肿块。附睾分头、体、尾三部分,应分别检查,注意大小、质地、有无结节和压痛。

3. 注意事项:(1) 小阴茎见于克氏症、垂体功能减退、双侧隐睾等;(2) 睾丸容积小于12 mL 建议进一步评估睾丸功能如检查卵泡刺激素(FSH)、黄体生成素(LH)、睾酮(T)或精液常规等;(3) 阴囊内睾丸缺如时,应仔细检查同侧腹股沟;(4) 注意精索内有无输精管,精索静脉有无曲张。



(二) 常见疾病

1. 腹股沟疝。腹股沟内的内脏器官由腹股沟管处向外突出,形成腹股沟疝。如果肿块降入阴囊又称腹股沟管斜疝。

2. 鞘膜积液。睾丸、附睾鞘膜囊内由于感染、外伤、肿瘤和血丝虫感染等疾病引起的囊内积液。按发病部位分睾丸鞘膜积液和精索鞘膜积液两类。

诊断:

(1) 患侧阴囊肿大隆起,透光试验阳性;

(2) 睾丸鞘膜积液者,睾丸大小触不清;

(3) 交通性鞘膜积液体征与腹股沟管斜疝相同,只是后者透光实验阴性。

3. 尿道上、下裂。尿道上、下裂是一种由于尿道沟在胚胎期没有完全闭合而形成的先天畸形。

诊断:

尿道开口不在正常位置,而是开口于阴茎腹侧、背侧、冠状沟或阴茎阴囊交界处。

4. 先天性小阴茎症。阴茎发育不良,常态下长度小于 3cm 并隐匿于皮下。

5. 阴茎硬结症。阴茎硬结症是一种阴茎海绵体纤维性炎症,阴茎损伤和炎症可能是本病的诱因。

6. 包皮过长和包茎。

7. 阴茎头包皮炎。

8. 睾丸发育不良。睾丸发育不良是一种男性性腺体积小于正常的现象。

9. 精液囊肿。睾丸输出小管与附睾管不通形成囊性增大。

10. 附睾炎。附睾炎是由葡萄球菌和大肠杆菌感染等引起的附睾炎症性疾病。

11. 附睾结核。附睾结核是由于结核杆菌感染引起的附睾炎症性疾病。

12. 精索静脉曲张。精索静脉是睾丸及阴囊组织血液循环的回流管道,其在阴囊段呈蔓状静脉丛,静脉血液滞留可使蔓状静脉丛扩张,迂曲而形成精索静脉曲张。

13. 隐睾。在胚胎发育期间,睾丸因各种异常因素未能从肾下方下移,经腹股沟管降至阴囊,而是停留在下降的途中谓之隐睾。

14. 克氏综合征。克氏综合征是男性性腺发育异常而造成的一种疾病,又称为先天性小睾丸。

四、孕前妇科超声检查规范

孕前妇科超声检查规范主要介绍了孕前妇科超声检查目的、检查体位、检查内容与技术、常见妇科疾病超声表现、早期妊娠超声检查要点等。

(一) 检查目的

主要是诊断或辅助诊断生育年龄妇女有无生殖器官畸形、炎症、肿瘤、早期正常妊娠与异常妊娠及妊娠合并妇科疾病的诊断等。

(二) 检查体位

被检查者常规取仰卧位或膀胱截石位,检查者位于被检查者的右侧。



(三) 检查内容

1. 形态:观察形态是否规则,边界是否清晰。
2. 大小:测量三个径线值,即纵径(长度)、横径(宽度)、前后径(厚度)。
3. 内部回声:内部回声分布是否均匀、结构是否清晰。
4. 位置及毗邻关系:(1) 子宫及附件位置。(2) 子宫与毗邻脏器关系。(3) 如有病灶,注意病灶与子宫及附件的位置关系和来源。
5. 活动程度:检查时注意观察子宫、附件与病灶及毗邻脏器是否存在相对运动。

(四) 检查技术

1. 经腹部超声检查:检查前适度充盈膀胱(以纵切面显示子宫底为标准)。
 - (1) 一般采用经腹部凸阵探头或其他类型的探头。
 - (2) 被检查者常规取仰卧位。
 - (3) 纵切面自腹正中线分别向左右两侧移动探头,纵切图上测量宫颈内口至宫底长度。
 - (4) 横切面自耻骨联合上平移探头,可观察子宫、卵巢和肿块的相互位置关系。对附件疾病的检查,应在宫体两侧作对称的比较观察,以了解其方位关系。
 - (5) 测量子宫内膜。
2. 经阴道超声检查:检查前无需充盈膀胱。
 - (1) 取膀胱截石位。
 - (2) 使用经阴道探头。
 - (3) 可清晰显示子宫内膜及双侧卵巢形态、大小和卵泡数量及大小。
 - (4) 对子宫、卵巢血流尤其对子宫动脉的显示比经腹部超声检查更容易、更清晰。

(五) 常见妇科疾病超声表现

1. 女性生殖道发育异常

(1) 子宫未发育或发育不全

① 先天性无子宫

盆腔内不能显示正常子宫声像图,常合并先天性无阴道。

② 始基子宫

盆腔中见极小子宫声像图,长径约 10~30 mm,中央无宫腔内膜回声,失去正常子宫形态。

③ 幼稚子宫

超声测量子宫的各径线小于正常,前后径小于 2 cm,宫体、宫颈比例小于或等于 1:1,宫内膜较纤细或显示不清,子宫常极度前屈或后屈位。

(2) 子宫发育异常

① 双子宫

声像图表现为两侧对称,大小相似,横切面见外形排列似蝶形的实质均质的子宫回声,其中央均见内膜回声,常合并双宫颈及双阴道,少数为单宫颈、单阴道。

② 双角子宫