

出生缺陷 临床识别手册

淮河流域出生及出生缺陷监测项目专家组 编 著

 人民卫生出版社



出生缺陷 临床识别手册

淮河流域出生及出生缺陷监测项目专家组 编著

人民卫生出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

出生缺陷临床识别手册/淮河流域出生及出生缺陷
监测项目专家组编著. —北京: 人民卫生出版社, 2014
ISBN 978-7-117-19666-6

I. ①出… II. ①淮… III. ①先天性畸形-新生儿
疾病-诊断-手册 IV. ①R726.204-62

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2014)第 192199 号

人卫社官网 www.pmph.com 出版物查询, 在线购书
人卫医学网 www.ipmph.com 医学考试辅导, 医学数
据库服务, 医学教育资
源, 大众健康资讯

版权所有, 侵权必究!

出生缺陷临床识别手册

编 著: 淮河流域出生及出生缺陷监测项目专家组

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷: 三河市宏达印刷有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 889×1194 1/32 印张: 5

字 数: 106 千字

版 次: 2014 年 10 月第 1 版 2014 年 10 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-19666-6/R · 19667

定 价: 35.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

《出生缺陷临床识别手册》

编写委员会

顾 问 金 曦 渠川琰

编 委 洪世欣 代 礼 韩 玲 孙利环

周凤荣 蒋小青 羊乐霞 赵 地

吴久玲 李丽娟 郑睿敏 宁魏青

编 者 (以姓氏笔画排序)

王爱玲 代 礼 宁魏青 叶健莉

叶荣伟 羊乐霞 孙利环 吴久玲

李丽娟 李智文 肖燕燕 周凤荣

洪世欣 赵 地 蒋小青 韩 玲

潘晓平

前言

出生缺陷是一个全球性公共卫生问题,全世界每年有 790 万严重的缺陷儿出生。据估计,我国每年新发出生缺陷例数高达 90 万,约每隔 40 分钟就有一个缺陷儿出生。随着社会经济的快速发展和医疗服务水平的提高,我国婴儿死亡率持续下降,但出生缺陷发生率则逐年上升,且缺陷儿在婴儿死亡中所占比例亦呈上升趋势。提高出生人口素质和预防出生缺陷工作已经得到我国政府的高度重视,20 世纪 90 年代以来,原卫生部先后印发了出生缺陷防治相关法规和技术规范,把加强出生缺陷防治作为重要的工作任务。2012 年印发的《卫生部贯彻 2011—2020 年中国妇女儿童发展纲要实施方案》中仍然将加强出生缺陷防治作为重要内容,明确了相关要求和具体目标,要求提高产前筛查率和产前诊断水平,降低严重多发致残的出生缺陷发生率,减少出生缺陷所致残疾,争取在 2020 年前,婴儿死亡率下降到 10‰。

目前我国的出生缺陷防治工作依然面临很多问题,由于出生缺陷的发生原因非常复杂、缺陷病种很多,很多基层医务人员出生缺陷相关知识欠缺,对出生缺陷的识别能力明显不足,影响了对出生缺陷的准确报告。目前,出生缺陷监测工作面临

着很大的挑战。为此,我们组织相关专业专家编写了《出生缺陷临床识别手册》,以加强基层医疗保健机构医务人员对出生缺陷正确识别和准确分类的能力,强化出生缺陷发现和报告的意识,从而提高出生缺陷的报告率和诊断的准确性,为制定出生缺陷防治相关政策提供基础数据和参考依据,从而最终达到提高我国出生人口素质,减少出生缺陷及其所致残疾的目的。

本手册共分四部分:孕期出生缺陷的检查与识别、新生儿出生缺陷的检查与识别、常见出生缺陷的临床识别要点和先天性心脏病的筛查与识别;从围孕期和新生儿期入手,重点讲述了如何检查与识别出生缺陷,并以照片和图片的形式对出生缺陷的种类、定义、临床特征、缺陷描述要点和拍照/影像要求等做了重点的、直观的描述。本手册务求内容简明扼要、可操作性和实用性强,以便于基层各医疗保健机构的医务人员学习和掌握。

在本手册编写过程中,“淮河流域癌症综合防治出生及出生缺陷监测项目”的各省市、县的相关工作人员付出了巨大的劳动和心血,提供了大量珍贵的图片资料;北京大学生育健康研究所、中国出生缺陷监测中心也给予了大力支持和帮助,在此一并表示衷心的感谢!

为了进一步提高本书的质量,以供再版时修改,因而诚恳地希望各位读者、专家提出宝贵意见。

淮河流域癌症综合防治
出生及出生缺陷监测项目专家组
二〇一四年八月

目 录

第一章 孕期出生缺陷的检查与识别	1
第一节 高危因素的筛查	1
第二节 特殊检查方法和技术	2
第二章 新生儿出生缺陷的检查与识别	9
第一节 新生儿体格检查	9
第二节 常用新生儿辅助检查	14
第三节 新生儿疾病筛查方法	15
第四节 出生缺陷文字描述及拍照 基本要求	16
第三章 常见出生缺陷的临床识别要点	19
第一节 神经系统先天性畸形	19
第二节 眼、耳、面和颈部先天性畸形	33
第三节 消化系统先天性畸形	47
第四节 泌尿生殖系统先天性畸形	58
第五节 肌肉骨骼系统先天性畸形	69
第六节 染色体异常	88
第七节 皮肤先天性畸形	97
第八节 遗传代谢性疾病	106
第九节 其他先天性畸形	107

第四章	先天性心脏病的筛查与识别	114
第一节	概述	114
第二节	基层医疗机构先天性心脏病 筛查流程	115
第三节	症状体征及常用辅助检查	118
第四节	各论	122

第一章

孕期出生缺陷的检查与识别

出生缺陷病种繁多,临床表现多样,同一出生缺陷在不同个体间的表现也不尽相同。严重缺陷或体表畸形易被发现而作出诊断,微小异常或内脏畸形则有可能被漏诊。虽然出生缺陷发生时间是在出生前,但被识别或诊断可在出生前或出生后。采用正确的诊断流程和方法有助于降低漏诊率,提高诊断的准确性。

第一节 高危因素的筛查

造成出生缺陷发生风险增高的因素称为高危因素或危险因素,具有危险因素或其暴露率较高的人群称为高危人群。高危人群所生子女发生出生缺陷的危险性较高。因此,筛查以下高危因素对诊断出生缺陷具有重要的辅助作用。

1. 家族史 重点关注家族成员(三代以内直系或旁系血亲)有无近亲结婚史、遗传病史,有无先天畸形、智力障碍或其他疾病。

2. 生活、环境致畸因素 了解夫妇双方孕前和孕期有无接触各种有害物质,例如居住环境或者工作环境中的重金属、农药、有机溶剂等。了解其生

活史,有无吸烟、饮酒、吸毒等。

3. 既往妊娠及疾病史

(1) 异常妊娠史:如自然流产、异位妊娠、死胎死产、早产、新生儿死亡、先天畸形等。

(2) 高危新生儿史:早产儿、过期产儿、小于胎龄儿、低出生体重儿等。

(3) 呼吸困难、Apgar 评分 0~4 分等。

(4) 患有盆腔肿瘤或曾有手术史等。

4. 本次妊娠高危情况

(1) 孕妇年龄小于 18 岁或大于 35 岁。

(2) 妊娠早期异常暴露情况。

1) 母亲在孕早期是否接触过射线、粉尘等。

2) 是否患感染性疾病,如发热(体温高于 38℃)、感染风疹病毒、巨细胞病毒、弓形虫等。

3) 妊娠期是否服用过对胎儿有影响的药物,如磺胺类、抗生素、镇静药、抗癌药、抗甲状腺药物、抗癫痫药、抗结核药、水杨酸类、避孕药等。

(3) 本次妊娠合并症/并发症情况:

1) 存在病理妊娠等情况,如妊娠期高血压疾病、前置胎盘、胎盘早剥、羊水过多或过少、胎儿生长受限、母子血型不合等。

2) 存在妊娠合并症/并发症情况,如心脏病、糖尿病、高血压、血液病、病毒感染等;胎盘功能不全者。

第二节 特殊检查方法和技术

采用特殊检查方法在出生前即可确诊部分严重出生缺陷。目前常规使用的是产前筛查和

产前诊断技术,原则上尽量用低损伤、高灵敏度的技术,以确保胎儿以及孕产妇的安全。医疗机构开展产前筛查和产前诊断应依据原卫生部2002年印发的《产前诊断技术管理办法》的要求,做好遗传咨询、医学影像、生化免疫、细胞遗传和分子遗传等产前筛查和产前诊断技术。按筛查在先、诊断在后的原则,并在知情选择和知情同意的情况下进行。

一、常规孕期保健中的出生缺陷产前筛查

(一) 产前筛查定义

产前筛查是指采用简便可行、无创的检查方法,对发病率高、病情严重的遗传性疾病或先天畸形进行孕期筛查,以检出具有出生缺陷高风险的胎儿。

(二) 产前筛查目标疾病

根据原卫生部《产前诊断技术管理办法(2002)》和中国医师协会《产前超声检查指南(2012)》等有关文件规定,产前筛查的目标疾病有21-三体综合征、18-三体综合征、胎儿严重结构畸形如无脑儿、严重脑膨出、严重开放性脊柱裂、单腔心、严重胸腹壁缺损伴内脏外翻、致死性软骨发育不良等。

(三) 产前筛查方法

目前临床常用的产前筛查方法有血清生化筛查和超声筛查等,以下是孕期保健中常用筛查的目的、检查方法、检查项目及异常结果处理原则(表1-1)。

表 1-1 常规孕早期保健中的出生缺陷产前血清和超声筛查方法

时间	检查方法	筛查目的与检查项目	高风险和(或)异常结果处理原则
妊娠 10 ~ 13 ⁺ 6周	血清生化 筛查	(1) 用于筛查胎儿染色体非整倍体 (2) 检测绒毛膜促性腺激素(β -hCG)、妊娠相关蛋白(PAPP-A)	(1) 遗传咨询 (2) 必要时胎儿超声系统筛查 (3) 进一步产前诊断
妊娠 15 ~ 20周	血清生化 筛查	(1) 用于筛查神经管畸形、21-三体、18-三体 (2) 检测甲胎蛋白(AFP)、绒毛膜促性腺激素(hCG)和(或)游离雌三醇(uE3)	
妊娠 10 ~ 13 ⁺ 6周	超声筛查	(1) 用于筛查胎儿染色体非整倍体 (2) 测量胎儿颈部透明层厚度(NT)	(1) 遗传咨询 (2) 进一步针对性超声复查 (3) 进一步产前诊断
妊娠 16 ~ 27周	超声筛查	用于筛查胎儿有无严重的结构畸形如无脑儿、严重脑膨出、严重开放性脊柱裂、严重胸腹壁缺损伴内脏外翻、单腔心、致死性软骨发育不良等	

二、产前诊断

(一) 产前诊断定义

产前诊断是指在胎儿出生之前应用各种检测手段,如影像学、生化、细胞遗传学及分子生物学技术,了解胎儿在宫内的发育状况,对先天性、遗传性疾病作出诊断,为胎儿宫内治疗及选择性流产创造条件。

(二) 产前诊断的适应证

1. 35 岁以上的高龄孕妇。
2. 曾生育过染色体病患儿的孕妇。
3. 夫妇一方为染色体异常携带者。
4. 孕妇为性连锁隐性遗传基因携带者。
5. 有遗传性疾病家族史或曾经分娩过严重出生缺陷患儿的孕妇。
6. 在孕早期接触过明确致畸物或严重病毒感染的孕妇。
7. 产前筛查后的高危人群。
8. 本次妊娠有持续性羊水过多、羊水过少、胎儿生长受限或胎儿有可疑畸形的孕妇。
9. 医师认为有必要进行产前诊断的其他情形。

(三) 产前诊断的胎儿疾病

1. 胎儿宫内感染 如巨细胞病毒、风疹病毒、弓形体感染和性传播疾病。

2. 胎儿遗传性疾病

(1) 染色体异常:分为染色体数目异常和染色体结构异常两类。如 21-三体综合征、13-三体综合征、18-三体综合征等。

(2) 单基因遗传病:单基因遗传病是由单一遗传基因突变引起的疾病。如地中海贫血、血友病、假性肥大型肌营养不良症、脆性 X 综合征等。

(3) 遗传代谢性疾病:苯丙酮尿症等。

3. 胎儿结构异常 如神经管缺陷、先天性心脏病、肢体短缺、腹壁缺陷等。

4. 其他 如联体双胎、畸胎瘤等。

(四) 常用产前诊断技术

1. 影像学诊断技术

(1) 超声:超声产前诊断包括对胎儿生长发育的评估、对高危胎儿在超声引导下的标本采集和对某些出生缺陷的诊断,其中孕中期的产前超声检查可发现部分出生缺陷或异常体征(表 1-2)。

表 1-2 孕中期产前超声检查可发现的部分出生缺陷或异常体征

部位或系统	出生缺陷或异常体征
颜面部/中枢神经系统	无脑畸形、脊柱裂、脑膨出、脑积水、严重前脑无裂、脑室增宽、面部异常、严重唇腭裂等
颈部	颈项透明层增厚及颈部水囊瘤
胸部/心血管系统	食管闭锁、膈疝、胸水、肺部占位性病变;心血管结构异常、心脏肿瘤、心肌病、心包积液等
腹部/胃肠道	腹裂、腹水、脐膨出、十二指肠闭锁或狭窄、肠管扩张、盆腹腔包块等
泌尿生殖系统	肾盂积水、输尿管扩张、多囊肾、肾缺如、重复肾等

续表

部位或系统	出生缺陷或异常体征
肌肉骨骼系统	肢体缺如、多指/趾、骨折、长骨短、软骨或成骨发育不全、脊柱异常弯曲等
染色体异常的软标记	颈项透明层增厚、肠管强回声、股骨短小、脉络膜囊肿、心室内强光点、轻度肾盂扩张等
其他	非免疫性水肿、联体双胎、畸胎瘤、其他部位肿瘤、羊膜粘连带等

备注:受胎儿体位等因素的影响,产前超声不一定能检出所有畸形。

(2) 磁共振成像:胎儿磁共振技术主要在妊娠4个月后使用,扫描视野大,可显示胎儿全貌,具有极高的软组织分辨率,不受扫描厚度、含气器官和骨骼影响,对胎儿中枢神经系统显示明显优于超声,对于含水较多的病变如脑积水、胸腹水、囊肿等显示效果较好。

(3) X线:主要用于检查24周以后胎儿骨骼先天畸形。但因X线对胎儿有一定影响,现已极少使用。

2. 遗传学诊断技术

(1) 细胞遗传学方法:即染色体核型分析,是确诊染色体病的主要方法。

(2) 分子细胞遗传学方法:分子细胞遗传学运用分子生物学方法,如荧光原位杂交(FISH)、光谱核型分析(SKY)、比较基因组杂交(CGH)等,在微细胞遗传学的基础上,在分子水平检测染色体结构或数目的变化。

(3) 分子遗传学方法:基因诊断是指应用分子

生物学方法检测患者体内遗传物质的结构和功能变化的技术。

(4) 生化遗传学方法:定性或定量检测人体体液或组织中的某种代谢物,如测定酶活性是筛查或确诊遗传代谢病的简便方法。

第二章

新生儿出生缺陷的检查与识别

通过体格检查、辅助检查以及新生儿疾病筛查等方法可以发现新生儿先天畸形可疑病例或确诊部分出生缺陷。

第一节 新生儿体格检查

新生儿的许多出生缺陷是显而易见的,但有些却不是,因此应该对每个新生儿进行几次系统的体格检查。每次体检都应从头到足、从前到后逐个器官详细检查,以免遗漏。下面将简单介绍应如何为一个儿童进行全面体格检查,以便及时发现一些体检可见的出生缺陷。体检的关键在于要全面地、认真地、系统地落实。

一、一般情况

测量新生儿的呼吸(R)、脉搏(P)、体温(T),必要时测量血压(BP)。

1. 营养发育 发育良好或不良。是否巨大儿、足月小样儿。

2. 精神反应 神志清醒,或存在意识障碍,程度如何(嗜睡、意识模糊、昏睡、昏迷或谵妄)。

3. 面容及表情 正常新生儿表情自然,神态安