

中央专项彩票公益金支持中国出生缺陷干预救助基金会
出生缺陷干预救助项目—出生缺陷防治手册



出生缺陷 500问

主编◎王 艳 朱丽娜



人民卫生出版社

出生缺陷 500问



主 编 王 艳 朱丽娜

副主编 封志纯 马秀伟

人民卫生出版社

图书在版编目(CIP)数据

出生缺陷 500 问 / 王艳, 朱丽娜主编. —北京: 人民卫生出版社, 2016

ISBN 978-7-117-22417-8

I. ①出… II. ①王… ②朱… III. ①先天性畸形—新生儿疾病—诊断—问题解答 IV. ①R726.204-44

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2016)第 074890 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 500 问

主 编: 王 艳 朱丽娜

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: 787 × 1092 1/32 印张: 8.5

字 数: 113 千字

版 次: 2015 年 12 月第 1 版 2015 年 12 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-22417-8/R · 22418

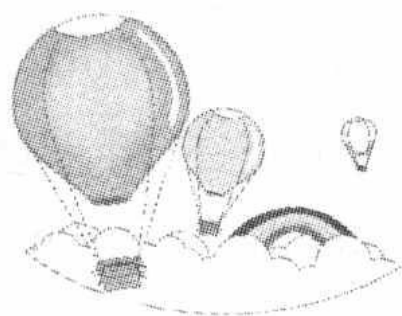
定 价: 15.00 元

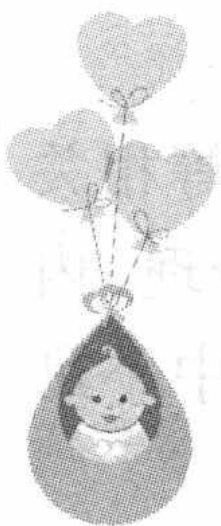
打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)



在中央专项彩票公益金的支持下，为做好中国出生缺陷干预救助基金会“出生缺陷干预救助项目 - 出生缺陷防治宣传和健康教育”工作，中国出生缺陷干预救助基金会联合北京军区总医院共同完成了本书。





前

言

出生缺陷是指在出生时就存在的、非分娩损伤所致的、人类胚胎在外形或体内有可识别的结构或功能上的异常。严重的出生缺陷可引起胎儿或婴儿死亡、寿命缩短或导致儿童长期患病或终生残疾。《中国出生缺陷防治报告》(2012)中指出,目前我国出生缺陷发生率约为 5.60%。以全国年出生人口数 1600 万计算,每年新增出生缺陷数约 90 万例;随着国家二胎政策全面实施,我国将迎来新的生育高峰;因此,出生缺陷防治工作重要而紧迫。为了规范临床诊治,满足育龄群众日益增长的服务需求,降低出生缺陷的发生率,全军计划生育领导小组组织有关专家编写了《出生缺陷 500 问》。

《出生缺陷 500 问》采取问答形式,对出生缺陷基本常识、可能的诱发因素及孕



前、产前、产后三级预防干预措施等相关问题进行了系统阐述。该书构思合理、内容新颖、科学实用、指导性强。书中不足之处,希望广大读者提出宝贵意见。

编 者

2015年12月



目 录

第一部分 出生缺陷的概念及相关知识

一、出生缺陷的概念.....	1
1. 什么是出生缺陷	1
2. 出生缺陷可预防吗	2
3. 出生缺陷有哪些分类	2
4. 全世界出生缺陷的状况如何	3
5. 为什么要预防出生缺陷	4
6. 国际社会如何应对出生缺陷问题 ...	5
7. 出生缺陷的发生一般与哪些因素 有关	5
8. 我国出生缺陷的发生率是多少 ...	6
9. 我国的出生缺陷发生率是否存在 地区差异	6
10. 预防出生缺陷宣传倡导的主要 内容是什么	7



11. 出生缺陷与职业是否会有关系 ... 8

12. 如何进行出生缺陷的产前诊断 ... 8

13. 出生缺陷如何诊断 9

二、出生缺陷相关基础知识 11

1. 什么是遗传 11

2. 什么是变异 11

3. 什么是染色体？染色体有什么
作用 12

4. 染色体怎样分类 12

5. 什么是受精卵的性别决定 13

6. 什么是基因 13

7. 基因怎样分类 14

8. 什么是基因突变 15

9. 基因突变怎样分类 15

10. 什么是遗传病 16

11. 遗传病一般怎样分类 16

12. 遗传病和先天性疾病有什么
差异 17

13. 能够提供专项检查的遗传性疾病
有哪些 17

14. 为什么说受精后的前 8 周是胚胎
敏感期 18

15. 胎儿阶段的发育有什么特征	19
16. 出生缺陷是在孕期哪个阶段形成的	20
17. 什么是先天畸形	20
18. 什么是染色体病	20
19. 什么是染色体的整倍性畸变	21
20. 什么是染色体的非整倍性畸变	21
21. 染色体的结构畸变有哪些	22
22. 什么是单基因遗传病	22
23. 什么是常染色体显性或隐性遗传病	22
24. 什么是 X 连锁显性或隐性遗传病	23
25. 什么是共显性	23
26. 什么是延迟显性	24
27. 什么是基因外显	24
28. 什么是外显不全	24
29. 什么是表现度差异	25
30. 什么是基因多效性	25
31. 什么是从性显性	25
32. 什么是限性遗传	26
33. 什么是点突变	26



34. 什么是动态突变	26
三、致畸原与出生缺陷	27
1. 什么是致畸原	27
2. 环境致畸因子包括哪些方面	27
3. 与出生缺陷可能相关的高危环境 因素有哪些	28
4. 如何减少或消除与出生缺陷可能 相关的高危环境因素	28
5. 什么是胚胎毒性	29
6. 什么是母体毒性	29
7. 什么是生长与生长迟缓	29
8. 什么是发育与发育迟缓	30
9. 影响胚胎发育的环境有哪些方面	30
10. 孕妇及胚胎对致畸因子的敏感性 有差异吗	31
11. 致畸因子有特定的作用时间吗	31
12. 致畸因子的损伤与剂量有关吗	31
13. 电离辐射如何影响胚胎发育	32
14. 放射线对胎儿的影响有哪些	32
15. 怀孕时用电脑会对胎儿产生 影响吗	33
16. 噪音大会引起出生缺陷吗	33



- 17. 烟草会影响孕妇健康和胎儿发育吗33
- 18. 酗酒会影响胎儿发育吗34
- 19. 海洛因会影响胎儿发育吗35
- 20. 含咖啡因饮料会影响胎儿发育吗35
- 21. 怀孕时是否能睡电热毯35
- 22. 怀孕后洗桑拿浴会影响胎儿吗 ...36
- 23. 怀孕后可以使用手机吗36
- 24. 孕妇家中是否适合养花37
- 25. 微波辐射和噪声对人类有致畸作用吗37
- 26. 孕妇喝茶会影响胎儿吗37
- 27. 孕妇可以吃巧克力吗38
- 28. 孕妇可以喝咖啡吗38
- 29. 怀孕期间可以做CT或是X线吗 ...38
- 30. 孕期吃螃蟹会流产吗39
- 31. 孕妇可以吃甲鱼吗39
- 32. 孕妇吃虾会导致流产吗39
- 33. 孕妇被狗咬伤,可以接种狂犬病疫苗吗39
- 34. 孕妇外伤后可以接种破伤风针吗...40



35. 孕妇可以化妆吗40

36. 孕妇可以染发吗40

37. 孕妇可以使用微波炉吗40

38. 孕妇可以使用电磁炉吗40

四、药物与出生缺陷.....41

1. 药物对胎儿会产生不良影响吗 ...41

2. 哪些抗生素有致畸作用41

3. 哪些抗癫痫药有致畸作用42

4. 性激素类药物有致畸作用吗42

5. 停用避孕药后多长时间怀孕较好...43

6. 抗肿瘤类药物有致畸作用吗44

7. 口服抗凝剂有致畸作用吗44

8. 抗甲状腺类药物有致畸作用吗 ...44

9. 阿司匹林有致畸、致突变作用吗 ...45

10. 苯丙胺有致畸作用吗45

11. 抗过敏药物有致畸作用吗46

五、重金属、农药与出生缺陷46

1. 铅有致畸作用吗46

2. 汞及其化合物有致畸作用吗47

3. 镉有致畸作用吗47

4. 砷有致畸作用吗48

5. 硒有致畸作用吗48



6. 苯有致畸作用吗	48
7. 农药有诱导突变作用吗	49
8. 什么食物中含有铅、汞	49
9. 如何有效促进铅的排泄	50
10. 如何有效促进汞的排泄	50
11. 孕妇误食受甲基汞污染的食物， 会引起胎儿出生缺陷吗	50
六、感染与出生缺陷	51
1. 常见的致畸病毒有哪些	51
2. 巨细胞病毒有哪些致畸作用	51
3. 如何预防巨细胞病毒感染	52
4. 单纯疱疹病毒Ⅱ型感染与先天畸形有 关吗	52
5. 孕妇患风疹也会使孩子发生出生 缺陷吗	53
6. 弓形体病感染与先天畸形有关吗 ...	54
7. 孕妇患梅毒会造成出生缺陷吗 ...	55
8. 孕妇患乙型肝炎会导致出生 缺陷吗	56
9. 孕妇患艾滋病对孩子有影响吗 ...	56
10. 孕妇患“霉菌性阴道炎”对胎儿 有影响吗	57



11. 孕期感染支原体性阴道炎对胎儿有何影响57
12. 孕期感染沙眼衣原体对胎儿有何影响58
13. 孕期感染尖锐湿疣对胎儿有影响吗58
14. 女性患淋病能否怀孕58
15. 结核病患者能否生育59
16. 女性患乙型肝炎可以妊娠吗59
17. 脊髓灰质炎女性患者能否妊娠 ...60
18. 女性儿时曾患流行性乙型脑炎, 是否影响妊娠60
19. 儿时曾患流行性腮腺炎, 会引起出生缺陷吗61
20. 女性曾患过非典型肺炎, 可否怀孕61
21. 孕妇可以养宠物吗62
22. 怀孕时患流感会使孩子发生出生缺陷吗62
23. 孕期感冒可以吃药吗62
24. 感染人类乳头瘤病毒可以怀孕吗63



- 25. 乙肝孕妇如何避免胎儿感染乙肝病毒63
- 26. 乙肝母亲可以母乳喂养吗64
- 27. 孕期感染柯萨奇病毒会引起胎儿畸形吗64
- 28. 孕期感染水痘 - 带状疱疹病毒会引起胎儿畸形吗65
- 29. 孕期感染脊髓灰质炎病毒会引起胎儿畸形吗65
- 30. 孕期患流行性腮腺炎会引起胎儿畸形吗66
- 31. 孕期感染麻疹病毒会引起胎儿畸形吗66
- 32. 孕妇如何预防病毒感染66
- 七、遗传咨询、筛查与出生缺陷67**
 - 1. 什么是筛查67
 - 2. 什么是遗传筛查67
 - 3. 什么是遗传咨询68
 - 4. 遗传咨询主要咨询哪些问题68
 - 5. 哪些人应该去做遗传咨询69
 - 6. 什么时间做遗传咨询比较好69
 - 7. 遗传咨询一般有哪些步骤70



8. 哪些遗传性疾病不宜生育	70
9. 遗传病产前诊断的最佳时机	71
10. 遗传咨询范畴是什么	71
八、出生缺陷与常见先天性疾病	72
1. 我国出生缺陷发生率较高的前 5 位 疾病有哪些	72
2. 什么是唇腭裂	72
3. 什么是神经管缺陷畸形	73
4. 什么是先天性手畸形	74
5. 什么是多趾症	75
6. 什么是染色体畸变综合征	75
7. 什么是遗传代谢病	75
8. 遗传代谢病如何筛查	76
9. 遗传代谢病常见的临床表现有 哪些	76
10. 遗传代谢病在新生儿早期的临床 表现是什么	77
11. 我国目前能提供专项检查的遗传 性疾病有哪些	77
12. 什么是蛋白质代谢缺陷	78
13. 常见的常染色体三体综合征有 哪些	78



14. 什么是 21- 三体综合征78
15. 21- 三体综合征如何治疗79
16. 什么是 18- 三体综合征79
17. 什么是 13- 三体综合征80
18. 什么是性腺发育不全症80
19. 什么是先天性睾丸发育不全症 ...81
20. 什么是猫叫综合征81
21. 什么是白化病81
22. 白化病如何治疗82
23. 什么是蚕豆病82
24. 蚕豆病的并发症如何预防82
25. 血友病遗传吗83
26. 血友病的临床表现是什么83
27. 血友病如何治疗84
28. 什么是成骨不全病84
29. 什么是营养性维生素 D 缺乏性
佝偻病84
30. 先天性软骨发育不全的临床表现
是什么85
31. 什么是视网膜色素变性85
32. 先天性白内障如何治疗86
33. 原发性先天性青光眼的临床表现