名誉主编
李笑天

主　编
张　斌　严英榴　张月萍

胎儿疾病多科会诊指导手册

上海科学技术出版社

名誉主编
李笑天

主　编
张　斌　严英榴　张月萍

胎儿

疾病多科会诊指导手册

上海科学技术出版社

图书在版编目(CIP)数据

胎儿疾病多科会诊指导手册/张斌，严英榴，张月萍主编. —上海：上海科学技术出版社，2018.1
ISBN 978-7-5478-3845-7

Ⅰ.①胎… Ⅱ.①张… ②严… ③张… Ⅲ.①胎儿疾病－诊疗－手册 Ⅳ.①R714.5-62

中国版本图书馆CIP数据核字（2017）第302232号

胎儿疾病多科会诊指导手册
名誉主编　李笑天
主　　编　张　斌　严英榴　张月萍

上海世纪出版(集团)有限公司
上 海 科 学 技 术 出 版 社　出版、发行
(上海钦州南路71号　邮政编码200235　www.sstp.cn)
上海盛通时代印刷有限公司印刷
开本 787×1092　1/16　印张 19.25
字数 400千字
2018年1月第1版　2018年1月第1次印刷
ISBN 978-7-5478-3845-7/R·1524
定价：118.00元

本书如有缺页、错装或坏损等严重质量问题，请向工厂联系调换

内容提要

本书是一本针对常见胎儿疾病的多学科会诊临床指导手册，系统介绍复旦大学附属妇产科医院在胎儿疾病诊治方面的工作创新和经验成果。书中对多学科联合诊治模式进行了详细介绍，并就常见的40余种胎儿疾病的疾病概述、诊断依据、咨询要点及处理原则等逐一阐述，同时，着重介绍了超声筛查和磁共振检查所发现的各种结构异常，并配以图片，这些图片均来自复旦大学附属妇产科医院，具有很强的临床指导价值。

本书针对各级妇产科医院的妇产科医师、住院医师、医学院校学生和研究生临床实际需要而编写，对参与产前诊断与处理会诊的医师尤为实用。

编者名单

名誉主编

李笑天

主　编

张　斌　严英榴　张月萍

副主编

孔凡斌　沈　淳　张国福

参编人员

（以章节为序）

张　斌　严英榴　张月萍　伍俊萍　赵凡桂
孔凡斌　曹　丽　黄晓微　赵　蔚　沈　淳
任芸芸　沈　剑　孙　莉　胡雁来　姚　英
刘　智　朱铭伟　沈　婕　顾蔚蓉　汪吉梅
陆澄秋　田晓梅　庄　严　张国福　沈　方
桂玉燕　时冬冬　张　姣　褚　楠　周　园

此为试读，需要完整PDF请访问：www.ertongbook.com

序　一

胎儿医学起源于“胎儿也是病人”这一观念。胎儿医学的发展使产科与儿科的联系日渐紧密。胎儿医学涉及基础医学、临床医学、遗传学和外科学等多个领域。许多胎儿时期被发现的结构异常和疾病由产科与儿科医师协作，通过产前监护和出生后及时治疗即可获得良好预后。当前多学科联合诊治（multiple discipline therapy，MDT）这一模式得到肯定和日益完善，为胎儿医学的发展奠定了良好的基础。

复旦大学附属妇产科医院倡导并致力于胎儿疾病的研究和诊治，与复旦大学附属儿科医院的协作已开展12年余，期间积累了丰富的临床经验。我作为儿科医师所主持的科技部863课题“先心病产前无创性筛查诊断规范化方案建立和推广”和“先天性心脏病的分子发病机制及其围生期早期诊断干预方法和策略研究”课题得益于复旦大学附属妇产科医院相关科室医师的全力支持和精诚协作，取得了不少成果。

以李笑天教授为名誉主编，张斌、严英榴、张月萍三位主任医师为主编的《胎儿疾病多科会诊指导手册》，总结、凝练了复旦大学附属妇产科医院与复旦大学附属儿科医院多年合作的临床实践经验，对产科、新生儿科等专业人员具有较大的指导作用，也是一本实用的参考书。希望本书的出版对提升相关专业的临床医师的诊治水平、促进相关学科的融合协作做出有益的贡献。

复旦大学常务副校长
复旦大学附属妇产科医院特聘教授　桂永浩

2017年8月

序　二

对大部分的家庭及父母来说，“十月怀胎、一朝分娩”是欢天喜地抱着健康的孩子回家，但仍有一小部分父母在胎儿孕育的过程中因产前检查发现胎儿可能有这样或那样的不正常，或过去有缺陷儿出生的历史，因而无奈地到处询问，奔走于不同的医院，以寻求正确的答案或治疗方案——是继续妊娠？还是放弃？或者是否有更好的治疗方法？复旦大学附属妇产科医院践行了14年的胎儿疾病多学科联合诊治模式，由患者提出申请，通过产前检查——详细询问病史，进行生化检查、遗传学方面的检查、B超和磁共振（MRI）检查，以及多学科专家会诊的方式来共同诊治。会诊专家根据胎儿宫内的状况，判断出生缺陷的类型、严重程度及预后，给出是否终止妊娠的建议，而对胎儿非致死性疾病，给出外科干预的方法及时间，以及围生期处理等建议和措施。多学科联合诊治模式让患者及家属在指导下做出判断与决定，简化了流程，缩短了就诊时间，节省了就诊经费，解决了患者看病难看病贵的问题，这符合目前医改的方向，也是胎儿医学发展途径之一，提高了产科的质量，降低了出生缺陷儿的发生率，同时通过外科干预等措施，改善了非致死性疾病缺陷儿的生存质量。

张斌、严英榴、张月萍等教授、主任医师共同主编的《胎儿疾病多科会诊指导手册》由一批富有临床和实践经验的中、青年专家编写。本书详尽介绍了多年来胎儿疾病多学科联合诊治的实践经验，是多学科的理论与实践、临床与研究相结合的指导手册，对胎儿疾病的诊治具有很好的指导建议。相信本书对妇产科、儿科、计划生育相关工作人员，以及胎儿医学研究有所裨益。

庄依亮 教授

复旦大学附属妇产科医院

2017年8月

前　言

出生缺陷在中国高发。2001年《母婴保健法实施办法》首次将产前筛查与诊断列入法规。原卫生部于2002年和2003年先后出台《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年）》以及《产前诊断技术管理办法》，希望通过孕期的二级预防，及早识别胎儿的先天缺陷并加以干预，以降低出生缺陷的发生率，并改善分娩结局。产前诊断的重要地位不言而喻。

产前诊断是一个复杂的系统工程，需要多学科的相互协作。由于社会和孕妇对医院的期望值甚高，故孕期胎儿异常/疾病的诊断和治疗亟需得到切实有效的指导。

复旦大学附属妇产科医院是具有134年历史的妇产科专科医院，我院产前诊断中心是上海市最早成立的产前诊断中心之一。自2004年以来，我院建立了以产科为主导，超声影像科、检验室、遗传科、新生儿科协同，并特邀复旦大学附属儿科医院儿外科医生参加的多科会诊模式，为产前检查中超声发现胎儿异常、有出生缺陷高危因素或血清学筛查异常的家庭提供孕期诊断、遗传咨询、治疗和随访建议，并对适合的患者提供宫内治疗。经过十几年的探索和实践，已形成比较完善的制度、流程和工作管理机制。多学科联合诊治模式不但简化了工作流程、缩短了就诊时间、节省了诊断经费，更让孕妇获得了专家团队全方位、立体式的诊疗服务，对提高产前诊断准确性，促进多学科融合，全面带动胎儿医学研究，都颇有裨益。

本书系统介绍复旦大学附属妇产科医院在胎儿疾病的诊治方面所进行的工作创新和经验，尤其对多学科诊治进行了详细介绍，并逐一阐述常见40余种胎儿疾病的咨询要点，具有很强的临床指导意义和可操作性。全书力求图文并茂、言简意赅、要点突出、指向明确，涵盖临床实践常见的超声异常和胎儿疾病，书中图片均源于日常临床实例，具有很高的实践参考价值。对每一系统胎儿疾病都遵循疾病概述、诊断要点、咨询要点和处理原则的方式进行阐述。对诊断必须依据的实验室筛查技术、超声诊断技术和磁共振技术的适应证、禁忌证、方

法要点分类等进行说明，将最新的国内外相关指南、共识融会贯通，既简明扼要又内涵丰富。

本书的编写得到复旦大学附属妇产科医院领导的坚定支持和指导、相关部门同事的热情协助、研究生同学的倾力工作，这是成就本书的重要力量，感谢他们！本书参编同道皆具高度的责任心和严谨的治学态度，对每一章节都斟字酌句，精益求精，特别感谢严英榴教授的付出。但囿于目前技术水平和个人学识，本书内容定然挂一漏万，期待同仁不吝斧正。能够为我国母胎医学的学术进步、为产科及相关事业的发展竭尽绵薄之力，是全体编撰人员的共同期许和荣耀。

张斌

2017年8月19日于上海

目 录

第 一 章　胎儿疾病多学科联合诊治的意义与实践…… 001

第 二 章　产前筛查与产前诊断常用方法…… 004
第一节　产前筛查…… 004
第二节　产前诊断…… 012
第 三 章　胎儿期常见染色体疾病及单基因遗传病…… 019
第一节　21三体综合征 …… 019
第二节　Turner综合征 …… 022
第三节　47XXY综合征 …… 024
第四节　18三体综合征 …… 025
第五节　13三体综合征 …… 026
第六节　α珠蛋白生成障碍性贫血 …… 028
第七节　β珠蛋白生成障碍性贫血 …… 029
第八节　血友病…… 031
第九节　耳聋…… 032
第十节　常染色体显性遗传性多囊肾病…… 033
第十一节　苯丙酮尿症…… 035
第十二节　先天性肾上腺皮质增生症…… 036
第十三节　进行性肌营养不良症…… 037
第十四节　软骨发育不全…… 039
第十五节　抗维生素D性佝偻病…… 040
第十六节　脆性X综合征…… 041
第 四 章　中枢神经系统相关疾病…… 045
第一节　无脑儿…… 045
第二节　脑膨出…… 047

第三节　胼胝体缺失……049
第四节　侧脑室增宽……052
第五节　脉络丛囊肿……055
第六节　后颅窝扩张……057
第七节　小脑蚓部缺失……059
第八节　全前脑……062
第九节　脊柱裂……065
第十节　脑部肿瘤……068

第五章　循环系统相关疾病……071
第一节　法洛四联症……071
第二节　Ebstein畸形……074
第三节　大动脉转位……076
第四节　左心室发育不良……078
第五节　永存动脉干……080
第六节　室间隔缺损与心内膜垫缺损……082
第七节　右心室双流出道……085
第八节　心律失常……087
第九节　右位主动脉弓和双主动脉弓……090
第十节　持续性右脐静脉……093

第六章　胸腔病变……095
第一节　先天性胸腔内病变……095
第二节　先天性膈疝……101
第三节　食管闭锁……106
第四节　胸腔积液……108

第七章　消化系统相关疾病……111
第一节　十二指肠闭锁或狭窄……111
第二节　肠管回声增强……114
第三节　肝囊肿……116
第四节　脐膨出……119
第五节　巨结肠……123
第六节　胆道疾病……125
第七节　胎粪性腹膜炎……128
第八节　下消化道梗阻……130

此为试读，需要完整PDF请访问：www.ertongbook.com

第 八 章 泌尿生殖系统相关疾病…… 134
第一节 肾盂增宽/肾积水 …… 134
第二节 重复肾…… 138
第三节 肾缺如…… 140
第四节 多囊性肾脏疾病…… 142
第五节 多囊性发育不良肾…… 146
第六节 骶尾部畸胎瘤…… 149
第七节 胎儿卵巢肿瘤…… 154

第 九 章 骨骼系统…… 158
第一节 软骨发育不全…… 158
第二节 成骨发育不全…… 160
第三节 致死性侏儒症…… 163
第四节 羊膜束带综合征…… 165
第五节 多指…… 169
第六节 足内翻…… 170
第七节 半椎体、蝴蝶椎 …… 172

第 十 章 面部及颈部…… 176
第一节 先天性白内障…… 176
第二节 小眼球及无眼球…… 179
第三节 鼻异常…… 181
第四节 眶间距异常…… 183
第五节 面部肿块…… 185
第六节 唇裂及腭裂…… 187
第七节 下颌骨异常…… 189
第八节 舌异常…… 191
第九节 耳廓异常…… 193
第十节 颈部异常…… 194

第十一章 TORCH感染 …… 198
第一节 先天性弓形体病…… 200
第二节 先天性梅毒感染疾病…… 203
第三节 先天性风疹病毒感染…… 206
第四节 先天性巨细胞病毒感染…… 210
第五节 单纯疱疹病毒感染…… 212

第六节　先天性微小病毒感染…… 215

第十二章　药物与胎儿畸形…… 218

第十三章　双胎和单绒毛膜双胎特殊并发症…… 225

第十四章　可建议做胎儿性别鉴定的胎儿疾病…… 236
第一节　概述…… 236
第二节　假肥大型肌营养不良症…… 239
第三节　血友病…… 241
第四节　X连锁无丙种球蛋白血症…… 242
第五节　家族性低磷酸盐血症性佝偻病…… 243
第六节　色素失禁症…… 244

第十五章　MRI在产前诊断中的应用…… 248

附录…… 252
附录一　复旦大学附属妇产科医院药品妊娠期安全性信息汇编(第五版)…… 253
附录二　发表文章题录…… 288

第一章
胎儿疾病多学科联合诊治的意义与实践

张　斌

一、胎儿疾病多学科联合诊治的意义

随着胎儿医学的发展，很多胎儿疾病在产前被发现和诊断。当孕妇得知胎儿异常后，很多医院是让孕妇及家属往返于产科、小儿内科、小儿外科、遗传科以及各类辅助检查科室（包括B超检查室、放射科、病理科、生化检验室等）咨询、检查，且对于胎儿取舍以及预后往往没有明确的建议和定论，使孕妇在生理和心理上背上沉重的负担，部分父母甚至对可治性胎儿畸形选择放弃治疗。

产前诊断和咨询是一个涉及多学科的、复杂的系统工程，需要相关学科的相互协作。自2004年起，复旦大学附属妇产科医院率先开始探索产前多学科联合诊治模式，逐步形成了门诊咨询、知情选择、申请登记、组织会诊、外科干预、建议反馈、追踪指导等一系列管理流程。经过十多年的实践，不断总结和更新再造流程，形成了特色，并积累了大量临床经验。

多学科联合诊治将产科、新生儿科、小儿外科、胎儿超声、遗传学科、生化检验、病理科等多学科聚集到一起，参与产前诊断和治疗，让患者在指导下做出判断和决定。联合诊治每周进行一次，由患者提出申请后开展。期间需要明确回答一系列问题，如患者是否需要进一步检查，胎儿疾病可能的诊断是哪些，该疾病是否致死性，是否需要终止妊娠，胎儿继续妊娠需要随访哪些指标，分娩后新生儿的预后如何，是否需要在新生儿期及时手术，可能的手术方式是什么。同时，专家根据胎儿的宫内状态，判断出生缺陷的预后，给出建议终止妊娠、产后儿科随访及围生期处理等建议和措施。

多学科联合诊治模式的开展，不但对产前诊治中不适应现代患者需要的流程进行革新和再设计，使患者能更方便快捷地找到各科专家，缩短了看病的周期，节省了医疗费用，而且在实施过程中将“诊”与“治”提到了同样的高度，将“胎儿也是患者”的理念贯穿于诊疗的全过程，使得胎儿期疾病在得到诊断的同时也得到提前干预。同时，通过儿外科的全方位提前介入，为非致死性缺陷儿的及时诊治争取了宝贵的时间，提高了产科质量，最大限度地降低了出生缺陷的发生率，改善了非致死性疾病缺陷儿的生存质量，使患者及家属的满意度大大提升。

二、复旦大学附属妇产科医院多科会诊实践

我院多科会诊历经十余年发展，建立了规范的各项制度和管理措施。

1. 不同科室多科会诊的医师的岗位职责　多科会诊要求3～5名副高级职称以上医师参加。各科室会诊医师职责如下：

（1）产科医师：负责主持会诊。

（2）超声科医师：负责对超声检查发现异常部分确认，必要时复查。

（3）放射科医师：负责对有MRI检查结果的孕妇通过工作站重放MRI图像，参与讨论。

（4）新生儿科医师：负责对有缺陷胎儿出生时处理注意点提出建议。

（5）小儿外科医师（复旦大学附属儿科医院）：负责对缺陷儿的儿科处理提出建议，并交流随访结果。

（6）产前诊断实验室医师：负责对相关筛查结果进行解释并提出会诊意见。

会诊结束，由参与会诊的医师给出书面诊断与处理建议，并签全名。由专职护士备份登记留档。专人随访妊娠结局及后续处理结果。

2. 专科档案建立与管理随访制度　产前诊断中心备有自己的专门电子档案库，每周由专人将多科会诊病例输入电脑，并追踪随访。参加我院产前诊断中心咨询且在本院分娩或终止妊娠的孕妇，其档案归本院病案室管理。

（1）建立产前筛查和诊断病例的档案，并有专人负责登记和保管，定期向产前诊断中心汇报。

（2）产前诊断中心有关人员负责汇总各科上报的资料，尽量对每一个做过产前筛查或诊断的孕妇进行新生儿出生后随访，尤其是产前诊断的阳性病例和疑难病例。

（3）保存各种产前筛查和诊断的知情同意书（胎儿父母签字的存根）。

（4）保存产前诊断门诊的诊断书。

（5）保存有关产前诊断的各种会议记录。

（6）保存医院和上级卫生行政部门的文件。

3. 统计汇总及上报制度

（1）在每月5日以前，将上月产前筛查和诊断的情况填表上交给产前诊断中心。

（2）产前诊断中心由专人负责将各科情况进行统计汇总后，每月10日以前上报院部及上级卫生行政相关部门。

（3）及时填写上级部门要求的各种报表，并按时上报。

4. 医学伦理委员会工作制度　对产前诊断中心就诊活动中遇到的医学伦理问题先由产前诊断中心专家组成员讨论后，报请医院医学伦理委员会讨论审核。

多学科联合诊治模式不但简化了流程，缩短了就诊时间，节省了就诊经费，更让患者始终能感受到专家团队全方位、立体式的诊疗服务。从“患者找多科医生诊疗”到“多科医生为患者服务”的转变，使“看病难、看病贵”的问题得到了根本解决，符合新时代背景下医改的宗旨。

三、创新性

多科会诊的创新性体现在提高质量、诊治并重的“多重保险”，让诊疗更放心；体现在改善服务，以患者为中心，让每个患者都成为“VIP”；体现在更新理念，“胎儿也是患者”，给可治性缺陷儿以“生”的权利。通过上述创新性服务，使患者依从性、满意度及可接受性得到提升；加强了产前诊断的准确性，提高医疗诊治水平；促进多学科融合，提升相关人员知识技术水平；全面带动胎儿医学科研，为转化医学热身；预防出生缺陷，让家庭和社会更和谐美满。

参考文献

李笑天，乐小妮，何晓明，等.出生缺陷产前诊断的临床模式研究[J].中华小儿外科杂志，2005，26(9)：449-452.

第二章
产前筛查与产前诊断常用方法

张　斌　严英榴　张月萍

第一节　产 前 筛 查

产前筛查是通过简便、经济和无创伤的检测方法，从孕妇群体中发现某些有先天性缺陷和遗传性疾病胎儿的高风险孕妇，以进行下一步的明确诊断。筛查的主要方法是孕妇血清学筛查和超声筛查。血清学筛查主要针对以唐氏综合征（21三体综合征，Down Syndrome）为主的染色体异常，也包括18三体综合征（Edwards syndrome）和13三体综合征（Patau syndrome）以及开放性神经管缺陷（neural tube defect，NTD）；而超声筛查则是针对合并或不合并染色体异常的结构畸形，以及染色体异常软指标。

一、产前筛查适用人群

1. *孕妇年龄*　我国《母婴保健法》（2001年）规定年龄在35岁以上的高龄孕妇直接建议胎儿染色体产前诊断，血清学筛查适用于35岁以下的年轻孕妇。随着筛查方法和筛查方案的改进，2007年美国妇产科医师学会（The American College of Obstetricians and Gynecologist，ACOG）推荐对所有妇女都进行筛查，特别是高龄孕妇，应先行血清学检查，根据筛查结果再考虑下一步。超声筛查则是每个孕妇都要进行，不分年龄。

2. *孕周*　早孕期唐氏综合征血清学筛查的适用孕周是10～13^{+6}周，中孕期唐氏综合征血清学筛查的适用孕周是14～20^{+6}周。遗传学超声筛查的适用孕周是20～24周。

3. *孕产次*　无要求。单次或多次妊娠均可筛查。

4. *胎数*　单胎妊娠是适宜对象。双胎妊娠不建议单独采用中孕期血清学筛查（推荐等级是E级，即为经验性结论，为临床实践的经验推荐，缺乏科学文献支持）。多胎妊娠则不适于血清学筛查。

此为试读，需要完整PDF请访问：www.ertongbook.com