

残疾预防丛书

彭珮云

中国残疾人联合会 编

怎样预防先天性残疾

华夏出版社

怎样预防先天性残疾

梁济民 董兆文 苏秀芳 编著

华夏出版社

图书在版编目(CIP)数据

怎样预防先天性残疾/梁济民等编著. - 北京:华夏出版社,1999.12

(残疾预防丛书/邓朴方主编)

ISBN 7-5080-1991-1

I. 怎… II. 梁… III. 先天性疾病:残疾-预防(卫生)
IV. R442.9

中国版本图书馆 CIP 数据核字(1999)第 50900 号

华夏出版社出版发行

(北京东直门外香河园北里4号 邮编:100028)

新华书店经销

中国建筑工业出版社印刷厂印刷

787×1092 1/32 开本 2.5 印张 47 千字

1999 年 12 月北京第 1 版 1999 年 12 月北京第 1 次印刷

印数 1-11000 册

定价:3.50 元

本版图书凡印刷、装订错误,可及时向我社发行部调换

《残疾预防丛书》编辑委员会

名誉主编	吴阶平
主 编	邓朴方
编 委	王陇德(卫生部)
	徐瑞新(民政部)
	李宏规(国家计生委)
	林用三(劳动部)
	顾英奇(中国红十字会)
	刘海荣(全国妇联)
	祝春林(公安部)
	王玉庆(国家环保局)
	王智钧(中国残联)
	陈仲武(中国康复医学会)
	卓大宏(中山医科大学)
	何凤生(中国预防医学科学院)

《残疾预防丛书》序

邓朴方

遗传、疾病、中毒、意外伤害和有害环境，不仅在一般意义上侵害着人们的健康，也是导致残疾的主要原因。我国每年新增加各类残疾人近百万，并呈上升趋势。因此，做好残疾预防工作，不仅有利于减少残疾发生，控制残疾发展，而且可以防止疾病，增进健康，是提高我国人口素质所面临的一项紧迫而艰巨的战略任务。

近年来，随着人民生活质量的普遍提高，国家更加重视残疾预防工作，并将其纳入《中国残疾人事业“九五”计划纲要》。预防残疾、增进健康是与每个人息息相关的大事。大家都应当了解预防残疾的有关科学知识、法律法规和方针政策，并且身体力行、广泛宣传，以营造一个有利于残疾预防的社会氛围。预防残疾的知识是人们在长期社会实践中总结出的宝贵经验，其中不少是用生命代价换取的，我们希望大家能更多地了解它，掌握它。

健康的生命对于每个人弥足珍贵，对民族的生存发展至关重要。我们希望这套丛书对推进我国的残疾预防事业，发挥应有的积极作用。

目 录

一、预防先天性残疾概述

1. 什么是先天性残疾? (1)
2. 为什么要预防先天性残疾? (2)
3. 哪些原因可以引起先天性残疾? (4)
4. 什么是遗传性疾病? (4)
5. 什么是先天性疾病? (5)
6. 什么是单基因遗传病? (5)
7. 什么是多基因遗传病? (6)
8. 什么是染色体病? (6)
9. 多大年龄结婚、生育为最佳? (7)
10. 早婚早育有哪些危害? (8)
11. 婚姻指导是怎么回事? (9)
12. 为什么要接受婚前保健指导? (9)
13. 为什么要做婚前健康检查? (10)

二、遗传因素与防残

14. 造成先天性残疾的遗传因素有哪些? (12)
15. 孕前保健指导包括什么内容? (12)
16. 优生咨询为什么能预防遗传病? (14)
17. 常见遗传病发病风险怎样估计? (15)

18. 如何判断遗传病基因携带者？有什么意义？ … (15)
19. 近亲结婚有哪些危害？ …… (16)
20. 哪些疾病患者禁止结婚？ …… (18)
21. 哪些疾病患者应暂缓结婚？ …… (18)
22. 哪些疾病患者不宜生育？ …… (19)
23. 怎样预防性连锁遗传病？ …… (19)
24. 软骨发育不全是怎么回事？ …… (20)
25. 怎样预防抗维生素 D 佝偻病？ …… (20)
26. 怎样预防先天性耳聋？ …… (21)
27. 唇裂和腭裂是怎么发生的？ …… (22)
28. 神经管缺损是怎么回事？ …… (22)
29. 什么是先天愚型？ …… (23)
30. 为什么高龄孕妇易生先天愚型儿？ …… (24)

三、生活环境因素与防残

31. 可能造成先天性残疾的环境因素有哪些？ …… (25)
32. 什么是环境致畸因素的敏感期？ …… (28)
33. 什么是宫内感染？ …… (29)
34. 怎样预防先天性巨细胞病毒感染致残？ …… (31)
35. 怎样预防先天性风疹综合征？ …… (32)
36. 怎样预防先天性弓形虫感染致残？ …… (33)
37. 性传播疾病是怎么回事？ …… (34)
38. 怎样预防新生儿淋病双球菌感染致残？ …… (35)
39. 怎样预防儿童艾滋病？ …… (36)
40. 怎样预防先天性单纯疱疹病毒感染致残？ …… (37)
41. 妇女怀孕前为什么要注射乙肝疫苗？ …… (38)
42. 吸毒对下一代有哪些危害？ …… (39)

43. 怎样预防空气污染导致的先天性残疾? (39)
44. 怎样预防水俣病导致的先天性残疾? (40)
45. 怎样预防先天性氟中毒致残? (41)
46. 怎样预防职业因素导致的先天性残疾? (41)
47. 怎样预防有害化学物质导致的先天性残疾? (42)
48. 怎样预防噪声对胎儿的危害? (43)
49. 怎样预防振动对孕妇与胎儿的危害? (43)
50. 怎样预防微波对胎儿的影响? (44)
51. 怎样预防视屏作业对孕妇与胎儿的影响? (44)
52. 怎样预防吸烟对胎儿的危害? (44)
53. 怎样预防酒精对胎儿的危害? (45)

四、孕期保健与防残

54. 为什么孕早期的防护最重要? (46)
55. 怀孕的早期征兆有什么? (46)
56. 为什么孕妇不能滥用药物? (47)
57. 孕妇用药须注意什么? (47)
58. 哪些药物对孕妇和胎儿有害? (48)
59. 孕妇需要哪些基本营养? (50)
60. 孕妇应当怎样注意营养? (51)
61. 孕妇营养缺乏对胎儿有哪些危害? (52)
62. 怎样防止放射线对胚胎和胎儿的损害? (53)
63. 用什么方法筛查先天愚型? (54)

五、围产期保健与防残

64. 围产期保健有什么重要意义? (55)
65. 宫内缺氧对孩子的智力有什么影响? (56)
66. 怎样预防宫内缺氧? (56)

67. 产伤对孩子有哪些危害?	(57)
68. 为什么要做新生儿筛查?	(57)
69. 怎样通过治疗先天性甲状腺功能低下以防残?	(58)
70. 怎样通过治疗先天性苯丙酮尿症以防残?	(60)
71. 孕妇情绪不佳对胎儿有什么影响?	(61)
72. 什么是情绪胎教法?	(61)
73. 孕妇缺碘对胎儿有什么危害?	(62)
74. 什么人要加服碘油丸?	(63)
75. 为什么要进行产前诊断?	(65)
76. 常用的产前诊断技术有哪些?	(66)
附录:国际常规监测的 12 种出生缺陷及其发生率	(68)

一、预防先天性残疾概述

1. 什么是先天性残疾？

先天性残疾是指出生时或出生后在外形结构方面异常或有缺陷、功能障碍、代谢异常、智力低下等疾病。先天性残疾来源于两个方面，一是胚胎在母体子宫内就具有的疾病和损伤，二是胎儿在产出时在产道中发生的疾病和损伤。这些疾病和损伤，有些在出生时用肉眼能够看得见或辨认出，有些在出生后数月和数年才显现出来。我国先天性残疾儿童总数每年高达 80 万至 120 万，约占每年出生人口总数的 4%~6%。

先天性残疾有些是由遗传内因造成的，这就是遗传病。例如先天性聋哑，它就是一种染色体隐性遗传病。由于环境因素或母体的变化，影响了胎儿的发育，也会导致聋哑儿的出生，这虽然是先天的，却不是遗传的。母亲在妊娠 3 个月内感染了风疹病毒，可以引起胎儿发生先天性心脏病或先天性白内障，这也不能认为是遗传病，而是一种“表现型模拟”，也就是说，从表现型来看很像基因改变的效应，但这是环境因素影响的结果，不是遗传基因改变造成的，不能传给后代，所以不是遗传病。有些在出生后的漫长发育过程中才形成或表现出来的疾病，环境因素的作用明显的，但也并非都不是遗传病。有些致病基因的作用，只有在个体达到一定年龄时才表现出来，这些疾病虽然在出生后才表现，却是可以遗传的。例如，先天性肌紧张病一般是在青春期，在寒冷因素的刺激下才诱发，但却是常染色体显性遗传病。又如，遗传性小脑运动失

调,一般是在 35~40 岁才发病,虽然它在出生后才表现出来,但也是常染色体显性遗传病。一些由遗传因素决定的疾病,在同一家系中的不同成员之间可能具有相同的致病基因,因而,可以表现出发病的家族性。例如,并指是常染色体显性遗传病,常常表现有家族性。然而,同一家系的不同成员,由于生活条件相似,某些环境因素所引起的疾病也可以表现出家族倾向,这就不能认为是遗传病了。例如坏血病、食物中毒等显然不是遗传病,而是由于缺乏维生素 C 或全家同吃有毒食物所导致。另外,无家族性的散发疾病也并不等于不是遗传病,例如半乳糖血症、糖元累积病等,就是常染色体隐性遗传病(见表 1)。

表 1 我国出生缺陷监测报告使用的 19 种出生缺陷

1. 无脑儿	11. 短肢畸形(上、下肢)
2. 脊柱裂	12. 先天性髋关节脱位
3. 脑积水	13. 畸形足
4. 腭裂	14. 多、并指(趾)
5. 全部唇裂	15. 血管瘤(<3cm)
6. 先天性心血管病	16. 色素痣(>3cm)
7. 食管闭锁及狭窄	17. 唐氏综合征
8. 直肠及肛门闭锁	18. 幽门肥大
9. 内脏外翻	19. 膈疝
10. 尿道上、下裂	

2. 为什么要预防先天性残疾?

根据 1987 年全国残疾人抽样调查结果,我国的残疾现患率为 4.9%,如按 1998 年全国总人口 12.5 亿推算,我国约有

残疾人 6000 多万。在残疾人总数中,先天性残疾占 20%,约有 1200 多万人。

先天性残疾不仅给本人,而且给家庭带来极大的痛苦和损害,给社会也带来沉重的负担。世界各国都非常重视对先天性残疾的预防,美国的疾病控制中心对先天性残疾监测的病种就达 160 多种。我国政府制定了一系列相应的政策和措施,并把残疾人工作列入了国家八·五和九·五规划。国家颁布的《母婴保健法》中,有许多条款都与预防先天性残疾有关。许多医疗保健和计划生育技术服务机构也开展了先天性残疾的预防工作,开展了优生咨询、婚前检查和母婴保健服务。预防先天性残疾,关系到广大群众的切身利益,科学技术的进步与发展,弄清了一些先天性残疾的病因,而且也提出了有效的筛查、诊断、预防和治疗方法。群众动员起来,深刻了解预防先天性残疾的重要意义,并学习有关科学知识,配合有关部门,采取积极的措施,就可以有效地预防和减少先天性残疾的发生,使每个家庭的孩子都茁壮成长,全民族的健康素质就会迅速提高(见表 2)。

表 2 我国残疾人现状分析

残疾种类	现患率%	构成比%
视力残疾	0.72	14.61
听力语言残疾	1.68	34.29
智力残疾	0.96	19.7
肢体残疾	0.72	14.62
精神残疾	0.18	3.75
综合残疾	0.64	13.03
合 计	4.90	100.00

3. 哪些原因可以引起先天性残疾?

导致先天性残疾的原因有很多,大致可分为两大类:25%为遗传因素,10%为环境因素。其余的原因现在尚未明确,有些可能是遗传因素与环境因素共同作用的结果。

(1)遗传因素:包括染色体畸变和基因突变。

(2)环境因素包括三个方面:一是化学因素,如各种有害化学物质、烟、酒、某些药物,以及原生环境中缺乏碘、氟、硒等;二是物理因素,如放射线、噪音、振动、射频辐射(高频电磁波、微波)、强光等;三是生物因素,如细菌、病毒、原虫等。

(3)其他因素:营养因素主要是指由于孕母营养不良造成的胎儿先天性残疾;心理因素主要是指父母情绪对胎儿的影响;保健技术因素主要是指分娩技术掌握不好造成产伤所引起的残疾;社会因素主要是指缺乏法律保证,以及由于旧的婚姻家庭、生育观念方面的影响引起的残疾;管理因素主要是指有关科学标准不健全,科学技术方法不能及时推广应用,科学知识不普及等引起的残疾。

4. 什么是遗传性疾病?

由于生殖细胞或受精卵里的遗传物质在结构或功能上发生了改变所导致的疾病叫做遗传病。

(1)遗传病都是先天的,它具有三大特点:一是某些遗传病在每一代中发病的个体是按一定的比例出现;二是遗传病仅按亲子关系在家族中传递,而绝不传递至无亲缘关系的个体;三是大多数遗传病都是终身性的。

(2)遗传病共分为三大类:一是单基因遗传病;二是多基

因遗传病;三是染色体病(见表3)。

表3 遗传病的发病率

遗传病	发病率%
染色体病	0.5
单基因遗传病	3.5
多基因遗传病	
先天性畸形	2.0
其他常见病	16.0
合 计	22.0

5. 什么是先天性疾病?

先天性疾病和遗传性疾病都是先天的,但先天性疾病与遗传性疾病不同:先天性疾病并不都遗传,有些先天性疾病是由于受精卵发育时期受到内外各种环境因素影响造成的,如果下次怀孕时这些因素不存在,胎儿就不发生疾病。例如在怀孕期间因为接触烟、酒、某些药物等所致的先天性疾病,如果下次怀孕不再接触烟、酒和这些药物,就不造成先天性疾病。

6. 什么是单基因遗传病?

单基因遗传病是指由基因突变引起的遗传病,它只与一对基因有关。这种遗传病可由亲代传给子代而发病,呈现出家族性的发病特点;也可能由于亲代生殖细胞发生新的突变而发,呈现出散发的特点。单基因遗传在遗传学上也叫孟德

尔遗传,它是按照孟德尔遗传定律在亲子间相传的。常见的单基因遗传病有血友病、白化病、地中海贫血、软骨营养障碍、多指(图 1)、遗传性舞蹈病、苯丙酮尿症、半乳糖血症、遗传性肾炎、抗维生素 D 佝偻病、红绿色盲、先天性丙种球蛋白缺乏病、假性肥大肌营养不良等。单基因遗传病所涉及的病种约有 5 千多种,但每一种单基因遗传病的发病率都很低,一般为 $1/1000$,或 $1/10,000$,或 $1/100,000$ 。

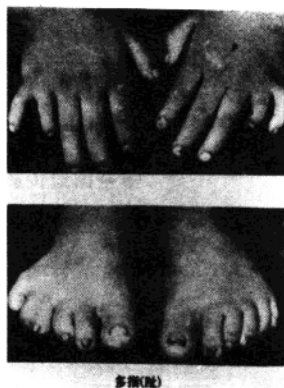


图 1 多指(趾)

7. 什么是多基因遗传病?

多基因遗传病有一定的遗传基础,而且往往有家族性倾向。它的遗传方式不是由一对基因所决定,而是几对基因共同作用的结果。多基因遗传病还受到环境因素的影响,所以其发病情况要看它遗传程度的大小。最常见的多基因遗传病有先天性畸形、强直性脊柱裂、唇裂—上腭裂、先天性幽门狭窄、马蹄内翻足、无脑儿、先天性心脏病、精神分裂症等。

8. 什么是染色体病?

染色体病是由染色体异常引起的遗传病。染色体异常可分为染色体的数量异常和染色体的结构异常。最常见的染色体病有先天愚型、生长发育迟缓、先天性卵巢发育不全、先天

性睾丸发育不全、脆性染色体综合征等。现在已知的染色体病有 500 多种。

9. 多大年龄结婚、生育为最佳?

中华民族历来重视选择生育的最佳年龄,源于民间的传统医学对这方面早有记载,成书于秦汉时期的《黄帝内经》中就已经明确写道:“女子七岁,肾气盛,齿更发长。二七而天癸至,任脉通,太冲脉盛,月事以时下,故有子。三七,肾气平均,故真牙生而长极。四七,筋骨坚,发长极,身体盛壮。五七,阳明脉衰,面始焦,发始堕。六七,三阳脉衰于上,面皆焦,发始白。七七,任脉虚,太冲脉衰少,天癸竭,地道不通,故形坏而无子也。丈夫八岁,肾气实,发长齿更。二八,肾气盛,天癸至,精气溢泻,阴阳和,故能有子。三八,肾气平均,筋骨劲强,故真牙生而长极。四八,筋骨隆盛,肌肉满壮。五八,肾气衰,发堕齿槁。六八,阳气衰竭于上,面焦,发鬓颁白。七八,肝气衰,筋不能动,天癸竭,精少,肾脏衰,形体皆极。八八,则齿发去。肾者主水,受五脏六腑之精而藏之,故五脏盛,乃能泻。今五脏皆衰,筋骨懈惰,天癸尽矣。故发鬓白,身体重,行步不正,而无子耳。”可见,只有肾气盛实,阴阳和调时,才是生育的最佳年龄。

我国婚姻法规定:“结婚年龄男不得早于 22 周岁,女不得早于 20 周岁,晚婚晚育应予鼓励。”男 22 岁、女 20 岁是婚姻法规定的最低年龄,是结婚的必备条件,但不是结婚的最佳年龄,也不是优生优育的最佳年龄。因为我国幅原辽阔,是个多民族的国家,法律必须照顾到各地区、各民族的风俗习惯。对于广大青年男女来说,应该响应晚婚晚育的号召。目前全国

各省、自治区、直辖市,根据保证青年男女身体健康及优生优育的原则,一般都规定男年满 25 周岁、女年满 23 周岁以上初婚为晚婚,已婚妇女年满 24 周岁后初育为晚育。父母双方身体健康、发育成熟,才能生出健康、聪明的后代。男 25 周岁、女 23 周岁结婚,应该是最佳年龄。如妇女实行晚婚,婚后能有计划地在 2~3 年后怀孕,25~29 岁生育,可以说是最佳育龄。要想达到优生标准,必须有一个稳定的家庭环境,父母需要有一定的文化科学知识和经济收入。晚婚晚育可以给青年男女创造更多更好的学习、工作环境,为子女的成长发育打下良好的基础。

10. 早婚早育有哪些危害?

早婚即早于法定最低结婚年龄结婚。根据我国婚姻法规定,凡是男早于 22 周岁,女早于 20 周岁结婚者均为早婚,早婚必然带来早育。早婚早育的出现与社会经济状况有关,也与人们的生育观念和风俗习惯有关。早婚早育给社会、家庭和个人都会带来严重的不利影响,特别是危害子女的健康发育与成长。因为男女青年进入青春期后,身体发育旺盛,但尚未达到完全成熟,整个生殖器官的功能还不够完善。女青年骨骼的钙化一般要到 24~25 周岁才能完成,如果骨骼还未完全钙化就怀了孕,胎儿在发育过程中所需要的钙就不能得到满足,孕母也会因此而缺钙,这对母子的发育都不利。20 岁以下的年轻母亲所生子女中,先天畸形及低体重儿发生率较高。早育者还会因为骨盆韧带松弛度不够和会阴肌肉的弹力不够,再加上心理准备不足、精神紧张、产力不足而造成难产,新生儿死亡率也随之增加。