

迈向健美的第一步

——防治先天性畸形



甜蜜爱情的结晶竟是畸形，是谁之过？如何防治？
本书将揭示这一不解之谜！

姚 德 鸿 著

MAIXIANG
JIANMEI
DE DIYIBU

知 识 出 版 社

迈向健美的第一步

——防治先天性畸形

姚德鸿著

知识出版社

上海

迈向健美的第一步

——防治先天性畸形

姚德鸿 著

知识出版社出版发行

(上海古北路650号)

(沪 版)

新华书店上海发行所经销 江苏兴化印刷厂印刷

开本 787×1092毫米 1/32 印张 5.125 插页 2 字数 110,000

1987年8月第1版 1987年8月第1次印刷

印数: 1—8,000

ISBN7-5015-5329-7/R·9

定价: 1.05 元

内 容 提 要

本书是介绍如何征服先天性畸形病的科普读物。共分七节：第一节概述了先天性畸形病的病因和预防等方面情况；第二至第七节分别对头面、颈胸、消化道、泌尿道、生殖道、脊柱与四肢等主要先天性畸形病作了介绍，讲解了各种畸形病的发生原因、主要表现和防治方法；最后附有常见先天性畸形病一览表，以供查阅与参考。本书内容深入浅出，通俗易懂，并配有一部分插图，可供初中以上文化水平的广大读者，特别是青年夫妇或青年父母阅读。

前 言

实行计划生育，提倡一对夫妇只生一个孩子，这就要求“生一个，壮一个”。然而，先天性畸形病却是人类优生的大敌。如何防止生养畸形儿？万一生下畸形儿又该怎么办？这一系列征服先天性畸形病的问题，已引起人们普遍关心。为此，将先天性畸形病防治方面的有关知识，以通俗的语言介绍给广大读者。

此书编写时，考虑到先天性畸形病种类繁多，其畸形的胚胎形成过程又相当复杂，临床表现也变化多端，不能面面俱到地叙述，只能找主要与典型的情况加以介绍，重点是放在畸形症状的描述和防治方法的列举上。但限于水平，难免有不少错误，欢迎批评指正。

由于本书是一本科普读物，编写中所引用的多种国内外资料，恕不一一注明出处。

最后，谨向审阅拙稿的上海第二医科大学江鱼教授表示衷心的感谢。

姚 德 鸿

1986年1月

目 录

一、概述:胎儿畸形之谜	1
胚胎发育控制有章	1
畸变胎儿发生有源	3
怀孕期间致畸有因	5
胎儿畸形预防有方	12
二、头面部畸形	16
头大无比的脑积水	16
头形奇特的狭颅症	21
两耳扁平的招风耳	25
鼻似马鞍的鞍状鼻	27
酷似兔子嘴唇的唇裂	29
口腔“天花板”未闭的腭裂	34
三、颈胸部畸形	38
颈肩相连的蹼颈	38
脖子歪斜的斜颈	40
颈部肿大的先天性囊肿	44
胸部凹陷的漏斗胸	48
该闭未闭的动脉导管	49
左右心相通的房间隔与室间隔缺损	54
阻碍血流的肺动脉狭窄	58
有四种畸形的法乐氏四联症	60

四、消化道畸形	65
食管不通的食管闭锁症.....	65
频繁呕吐的先天性幽门狭窄.....	68
肠子中断的肠闭锁症.....	71
肠子上别有洞天的美克耳氏憩室.....	75
顽固便秘的先天性巨结肠症.....	79
无法大便的肛门直肠闭锁症.....	82
阻碍胆汁流通的先天性胆管闭锁.....	86
胆管膨大扩张的胆总管囊肿.....	89
五、泌尿道畸形	93
只有一个“腰子”的孤立肾.....	93
不止两个肾脏的重复肾.....	96
满布大小囊肿的多囊肾.....	99
形如蹄铁的马蹄肾.....	102
位置发生变异的异位肾.....	104
输尿管下端膨大的输尿管囊肿.....	107
膀胱暴露的膀胱外翻症.....	109
尿道壁有缺损的尿道上裂和尿道下裂.....	112
六、生殖道畸形	116
包皮不能翻起的包茎.....	116
阴囊肿大的先天性鞘膜积液.....	119
阴囊里不见睾丸的隐睾症.....	123
女子不长阴道的先天性无阴道症.....	127
影响生育的卵巢、输卵管和子宫畸形.....	129
不男不女的两性畸形.....	131
七、脊柱与四肢畸形	137

脊柱有异常裂隙的脊柱裂	137
奇形怪状的手指与足趾畸形	140
走路跛行的先天性髋关节脱位	145
两足位置不正的先天性马蹄内翻足	149
足底平坦的先天性扁平足	151
附录 常见先天性畸形一览表	154

一、概述：胎儿畸形之谜

胚胎发育控制有章

孩子,这是人类繁衍和种族延续的生力军,又是美满家庭甜蜜爱情的结晶。做父母的谁不想生一个聪明、健美的孩子,但有时偏偏不能如愿以偿,竟意外地生下一个畸形儿。这是怎么回事呢?要揭示这个不解之谜,还得从胎儿的正常发育谈起。

俗话说:“树有根,水有源”。复杂的人体起始于精子与卵子两者合二为一的受精卵,这是一个非同小可的细胞,它孕育着巨大的生命力,经过“十月怀胎”会发展演变成体态完满,器官齐全的孩子(图1)。那么,谁在控制这场规模可观的演变呢?原来,受精卵具备完整的细胞结构,包括细胞膜、细胞质和细胞核三个部分。细胞膜是“外衣”,起着保护作用,也管辖着细胞的气体 and 代谢物质的进出。细胞质是“身体”,里边充满着蛋白质、脂肪、糖类、无机盐和水等物质,是细胞进行各种新陈代谢活动的主要场所。细胞核是“核心”,里边装备着许多孕育生命的核酸物质,尤

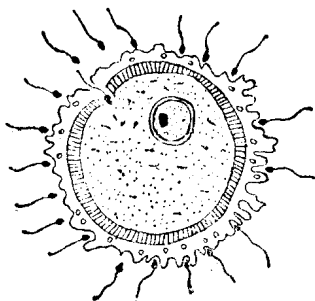


图1 生命的开始

其是核内一种拥有丰富脱氧核糖核酸（又称为 DNA）叫做染色体的结构，蕴藏着成千上万变化无穷的遗传“密码”，医学名称叫做基因，以后受精卵的分裂，胚胎的不断发育和各种脏器的形成，就得根据这些“密码”所规定的方式和程序，有条不紊地进行。现代分子遗传学的研究已证明，染色体内脱氧核糖核酸分子上的遗传“密码”，种类繁多，分工细致，胚胎各种器官与组织的生长发育都有专门的“密码”操纵，这好比是一张张各有特色的“蓝图”，身体各个脏器的发育形成就是按照这一张张“蓝图”进行“施工”所成。

由此可见，受精卵细胞内的染色体，是控制胎儿形成的“司令部”，在这个“司令部”的统一指挥下，胚胎发育有章可循。请看：

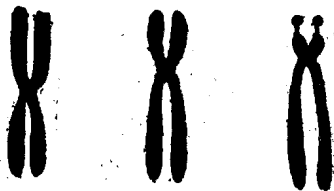
- 脑子在受精后 2~11 周开始形成；
- 眼睛在受精后 3~7 周开始形成；
- 心脏在受精后 3~7 周开始形成；
- 四肢在受精后 4~8 周开始形成；
- 牙齿在受精后 6~10 周开始形成；
- 耳朵在受精后 6~12 周开始形成；
- 口唇在受精后 5~6 周开始形成；
- 口腭在受精后 10~12 周开始形成；
- 腹部在受精后 9~10 周开始形成；
- 生殖器在受精后 12 周左右开始形成。

显而易见，受精卵发育到第 2 至第 3 个月，已初具人体的外形，各内脏器官的基本形态也已具雏形。足见，人体生命最初形成的 2~3 个月，也就是人类妊娠的头三个月，是人类胚胎细胞的一个“大分化”、“大改组”的高潮时期，在这段日子

里,各种器官都处在发育形成的初期阶段,此时,受精卵里边的染色体最容易受到干扰与影响,它的遗传“密码”控制过程也最容易出现差错,既然“司令部”控制失灵,胚胎发育畸形便接踵而至,所以,医学上将妊娠的头三个月叫做致畸的“危机时刻”,胎儿畸形绝大多数在这个“危机时刻”里形成。

畸变胎儿发生有源

胎儿怎么会发生畸变呢?问题主要出在受精卵的染色体这个“司令部”上(图2)。一般说,引起胎儿畸形大致有两类原因,一类是胎儿的内在因素,另一类为胎儿的外部环境。



胎儿的内在因素,指的是来自父亲的精子,或来自母亲图2 人体染色体的几种形状的卵子,本身的染色体有问题,也就是精子或卵子染色体中的某些遗传“密码”,本来就携带有遗传病的因子,也即所谓遗传病基因。俗话说:“种瓜得瓜,种豆得豆”。既然染色体的某些遗传“密码”存在问题,那么,根据这些遗传“密码”规划的“施工蓝图”也必然有差错,这样形成的胎儿,体内由这部分遗传“密码”管辖的脏器,必然会出现畸形。这种畸形与遗传有关,所以属于遗传病的范畴。现代医学发现,遗传病有3000多种,种类繁多,又可分为单基因遗传病、多基因遗传病和染色体病等好几种,这里不一一赘述。不过,从中不难看出,某些先天性畸形与遗传病之间,确实存在着许多不解之缘。

胎儿的外部环境,实际指的是孕妇的身体状况。虽说胎儿在生长发育过程中,通过胎盘所建立的屏障,也就是依靠胎

盘这样一个强有力的“防线”，为自己的安全作了妥善的安排，但是毕竟与母体唇齿相依。因此，母体的一些变化，也要直接影响胎儿的成长。此时，虽然不存在上述遗传因素产生的本身染色体异常，但由于来自母体的影响，也会造成胎儿某些细胞的染色体发生变化。原来，在胚胎发育过程中，任何一代细胞，或任何一个环节上，只要染色体受母体环境影响而发生细微的差错，它们内部的遗传“密码”也随之发生异常，这样一来，“差之毫厘，失之千里”，如果按这种异常“密码”演变，逐步也会演变发育成一个畸形儿。至于哪些因素会对母体产生影响，后面还要详细介绍。

那么，在导致畸形儿形成中，染色体会发生哪些差错呢？众说纷纭。1973年，国外有位名叫威尔逊的学者，比较全面地将染色体异常归纳为以下几种：

1. 突变：染色体里边的脱氧核糖核酸的结构与成分，突然发生排列上的变化，也就是改变了遗传“密码”的排列次序，势必打乱了胎儿正常演变的规律。

2. 染色体畸变：染色体本身出现了一些异常变化，例如断裂、分离、错位、嵌合等，照样要影响到内部的遗传“密码”。

3. 染色体控制细胞分裂障碍：细胞繁殖是依靠一个细胞一分为二的方式进行的，而这个细胞分裂过程要受到染色体的控制，如因某些原因，染色体的这种控制本领发生故障，细胞分裂受到影响或阻碍，就可能会演变成畸形儿。

4. 染色体工作失常：诸如染色体里边的核酸物质的性质起变化、细胞的能量来源发生问题、细胞繁殖所需要的酶类物质缺乏、细胞膜性质改变造成细胞内环境不平衡等，都可使染色体工作失常，从而丧失了控制细胞繁殖和胎儿形成的“司令

部”作用。

值得一提，畸变胎儿的发生，可以是胎儿的内在因素造成，也可以是胎儿的外部环境所致，更可以是两者双管齐下的结果。因此，先天性畸形病，有的与遗传因素有关，有的与母体怀孕时某些致畸因素作怪有联系，也有的是这两种因素都有关联，彼此往往难以截然区分。

怀孕期间致畸有因

从胎儿的外部环境这一角度来追溯染色体发生异常变化的原因。也就是怀孕期间，尤其是妊娠头三个月内，孕妇遭遇哪些不良刺激时，会招惹胎儿畸变呢？还真不少哩！这里，不妨列举一些：

1. 药物：1956年，联邦德国发生了轰动一时的“海豹胎事件”，当时药商们热衷于销售一种专治孕妇呕吐的药物——“反应停”。谁知吃过这种药物的孕妇，却生下四肢残缺形状如海豹的怪胎。当年，仅联邦德国一地就出生2000多个“海豹胎”。以后在不长的时间里（1959~1963年），联邦德国又相继发生5000例，英国发生8000多例，日本也发生数百例。几乎占服药者50~80%比例的孕妇生下这种怪胎。事发后，引起医学界的震动，人们从“反应停”得到启示，纷纷开始研究，哪些药物孕妇使用后会致畸胎，结果发现不少。例如在本世纪70年代，许多学者相继发现采用苯妥英钠等抗癫痫药治疗的孕妇，生下的孩子畸形发生率常高于正常孕妇的2~3倍。又如1973年前后，医学家进一步证明许多性激素，象乙蔗酚、睾丸酮等能诱发胎儿的外生殖器畸形等。特别指出，有些孕妇因先兆流产而注射过黄体酮，结果以后生了个畸形儿。

据统计,应用黄体酮的孕妇,每 100 人中将会出生一个有畸形的孩子,所以目前国外已基本不再用这类药物保胎了,国内的医生也已引起注意。

由于药物致畸的问题近代已比较清楚,所以在研制任何一种新药时,都要通过动物实验进行该药的致畸试验。至今了解的具有致畸作用的药物很多,可以简单地归纳成下表(表 1)。

2. 感染:1941 年,美国学者格里格对母体在妊娠头四个月内患过风疹的 133 例婴儿进行调查,发现其中竟有 130 人患有不同程度的先天性畸形。1960 年,美国发生了一次风疹大流行,病魔侵犯大批孕妇,嗣后,生下了 30 000 多个先天性畸形儿。据有人统计,孕妇第一个月感染风疹,养下的胎儿畸形率约 50%,第二个月为 30%,第三个月为 20%,第四个月为 5%,以后就较少了。人们开始意识到病毒感染也是胎儿畸形的重要诱因。

除了上面谈到的风疹病毒以外,近年来,有越来越多的资料表明,有两种会引起疱疹的病毒,一种叫作巨细胞包涵体病毒;另一种是单纯疱疹病毒,也会引起胎儿小头、脑积水、先天性心脏病、畸形足等畸形。最近,个别有些资料也介绍,连肝炎、流行性感胃等病毒,也都可以导致胎儿畸形。

当然,不单是病毒感染,例如细菌、支原体、原虫、螺旋体、立克次体等,都可能是招惹胎儿畸形的“罪魁祸首”。特别是近年来许多医学文献几乎都谈到一种称为弓形体病的寄生虫病,这是一种由弓形体病原虫侵入人体所致的疾病,孕妇罹患后不但易诱发流产、死胎,而且还要引起胎儿脑积水、小头症、兔唇、脊柱裂等先天性畸形。这种病原虫常寄居在猪、牛、

表 1 容易诱发先天性畸形的药物

类 别	药 物	可能致畸作用
抗 生 素	四环素、土霉素、强力霉素。	短肢畸形。
镇 静 药	“反应停”(酞胺呱啉酮)、利眠宁、安定、氯丙嗪、苯巴比妥。	无肢、短肢、无眼、无耳、唇裂、腭裂、心脏畸形、食管闭锁等多种畸形。
抗过敏药	扑尔敏、敏克静、安其敏、苯海拉明。	缺肢畸形、唇裂、腭裂。
激 素	可的松、强的松。	唇裂、腭裂。
性 激 素	乙蔗酚、孕酮、睾丸酮、口服避孕药。	外生殖器官畸形。
抗抑郁药	丙咪嗪。	四肢畸形。
抗癫痫药	苯妥英钠。	唇裂、腭裂、心脏畸形。
抗 疟 药	奎宁、氯喹啉、乙胺嘧啶。	脑积水、脑膜膨出、唇裂、腭裂。
抗糖尿病药	甲糖宁(D 860)、胰岛素。	唇裂、肢体骨骼畸形。
抗肿瘤药	氮芥、环磷酰胺、氟脲密啶、白消安、甲氨喋呤。	唇裂、腭裂、泌尿道畸形。
中 药	巴豆、牵牛、蜈蚣、斑蝥、牙皂。	多种畸形。

羊、狗、猫等动物身上，所以孕妇最好不要随便摸狗、猫等动物，肉类也必须煮熟吃。

3. 环境污染：日本水俣镇自 1953 年以来，不断出现许多口齿不清、步态不稳、面容痴呆、耳聋眼障、全身麻木和精神失常的人，因此称为“水俣病”。后来发现是由于当地化工厂排出的含甲基汞化合物的废水污染水流造成。在“水俣病”流行

区,有些孕妇并没有发现各种“水俣病”的症状,但出生的婴儿却出现不少畸形怪胎。前些年,美国在越南战争期间,曾大量使用落叶剂 2,4,5-涕,结果施药区的孕妇分娩的孩子有很多是畸形儿。众多的事例提示人们,环境污染也可酿成胎儿畸形。现已知道,有 600 多种以上的化学物质能影响胎儿的生长发育,特别是苯、甲苯、铝、砷、二氧化硫、氯丁二烯、有机磷、一氧化碳、锰、二甲酰胺和苯乙烯等物质污染环境时,很容易让孕妇分娩出畸形孩子。

那么,环境污染物是怎样进入母体的呢?主要有三个途径:其一是通过污染空气,经肺吸入或通过皮肤进入;其二是通过污染食物,经消化道摄入;其三是通过污染水,也是经消化道进入。环境污染物进入人体后,有的是直接通过胎盘影响胎儿,有的是先影响母体,从而间接影响胎儿。总之,这类影响过程是十分复杂的。

4. 放射线:第二次世界大战时,日本的广岛与长崎遭到原子弹袭击,在距原子弹爆炸中心 1 500 米以内的地方,发现当时妊娠未满 15 周的孕妇,事后发生流产和胎儿畸形者显著地增多,幸存的孕妇中,28% 发生流产,25% 孩子出生后第一年便死亡,25% 的胎儿养下后中枢神经系统发育不正常,智力发育不全,或者小头畸形。从而知道,孕妇分娩畸形儿是与 X 线、放射性同位素等放射线物质的照射损害有关。

自第二次世界大战后的这几十年来,医学家对放射线物质致畸的问题作了广泛的研究。1963 年,国外学者哈曼-杰柯生提出,如在怀孕第 2~6 周接受 10 伦琴或 1~10 伦琴剂量的射线,就应该终止妊娠,否则有可能生养畸形儿。另外有份资料指出,人体只要经过一次 X 线透视,就会使人体内的

细胞染色体畸变增加,当受到 100 伦琴剂量照射时,会使畸变率增加一倍,无疑,这种细胞染色体畸变,照样也可发生在胚胎细胞。众说纷纭,为此,1971 年,国际射线测量及保护会建立了保护界限,凡在妊娠年龄的妇女受的射线量低于 10 伦琴一般不会致畸。

5. 营养:动物实验发现,让怀孕的白鼠连续饥饿 24~40 小时,结果养下的小白鼠有脊柱发育不良的畸形。喂养缺乏维生素 A 饲料的孕猪,结果生下无眼、小眼、唇裂或腭裂的小猪。饲以缺乏维生素 B 族食物的孕鼠,结果养下四肢和心血管畸形的幼鼠。采用缺乏维生素 E 的饲料喂养孕鼠,结果生下生殖器官畸形的怪胎。有人统计,人类在饥饿、灾荒或战争的年代,畸形胎儿的生养率也显著增高。

据我国著名优生学专家宋鸿钊教授在 1984 年发表的一份资料中谈到,胚胎大脑细胞在第 10 周开始发育,至 18 周细胞增殖达高峰,25 周细胞增殖逐渐减慢。因此胎儿时期需要有充分的蛋白质、氨基酸等营养物质的供应,否则容易发生小脑畸形或大脑发育不良等情况。足见,孕妇的营养摄入会对胎儿带来举足轻重的影响。

近代,又有人发现,早孕期倘使孕妇饮食中缺乏锌,则母体内锌的含量不足,非但没有足够的锌提供胎儿,相反,母体还会通过胎盘向胎儿攫取锌,这样胎儿容易发生畸形。

6. 情绪:孕妇的情绪也与胎儿畸形有关。乍一看,孕妇的情绪会与胎儿发生联系,这个问题似乎有些玄妙,但事实的确如此,这里不妨再举个例子加以说明。据《科学实验》杂志 1984 年有篇资料介绍,比利时的一位医生,曾用多普勒超声测定仪观察了 100 名孕妇的情绪与胎儿的关系,结果发现母