

人口科学研究系列丛书

北京大学创建世界一流大学项目(忽家项目)资助丛书

# 提高中国出生人口素质的 理论和实践

——出生缺陷综合预防的理论框架研究

郑晓瑛等 著



北京大学出版社  
PEKING UNIVERSITY PRESS

图书在版编目(CIP)数据

提高中国出生人口素质的理论和实践 :出生缺陷综合预防的理论框架研究  
郑晓瑛等著 北京 :北京大学出版社, 2005  
(人口科学研究系列丛书)  
陈丹彤

I 提... II 郑... III 先天性缺陷—预防(卫生) IV 预防医学

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2005)第 000000 号

书 名 :提高中国出生人口素质的理论和实践  
——出生缺陷综合预防的理论框架研究  
著作责任者 :郑晓瑛等 著  
责任编辑 :胡利国  
标准书号 :陈丹彤  
出版发行 :北京大学出版社  
地 址 :北京市海淀区成府路 000000 号 010-62750174  
网 址 :陈丹彤 电子邮箱 :陈丹彤  
电 话 :邮购部 010-62750174 发行部 010-62750174 编辑部 010-62750174  
排 版 者 :北京军峰公司  
印 刷 者 :  
经 销 者 :新华书店  
陈丹彤 开本 陈丹彤 印张 陈丹彤 千字  
陈丹彤 年 陈丹彤 第 000 版 陈丹彤 年 陈丹彤 第 000 次印刷  
定 价 :陈丹彤 元

未经许可,不得以任何方式复制或抄袭本书之部分或全部内容。

版权所有,侵权必究

举报电话:陈丹彤 电子邮箱:陈丹彤

# 序 言

我国早在 20 世纪 70 年代就将控制人口数量、提高人口素质列为国家的基本国策。随着人口数量得到基本控制,我国又适时提出稳定低生育率和提高出生人口素质是今后人口和计划生育工作的重点。在稳定低生育水平的同时,大力提高人口素质,特别是出生人口素质,已经成为新时期人口与计划生育工作一项刻不容缓的重要任务。因此,国家人口和计划生育委员会决定实施出生缺陷干预工程,英文名称为“出生缺陷干预工程”,简称“出生缺陷干预工程”。

在过去的半个世纪中,我国经历了剧烈的人口转变和疾病模式转变,人口问题与健康问题的性质均发生了显著的变化:人口问题从单纯的人口数量控制转变成以人口数量控制为重点,并与提高人口素质相结合,健康问题从以急性病为主逐步转变成以慢性病为主。这意味着遗传性疾病和出生缺陷已逐渐成为我国重要的人口健康问题,严重影响了我国出生人口质量,并已成为我国婴儿死亡、儿童和成人残疾的主要原因之一。我国历来重视提高出生人口素质工作,20 世纪 80 年代又积极参与了全球《儿童生存、保护和发展的世界宣言》及其行动计划,并取得显著的成就。尽管如此,我国目前仍然面临着规模较大的出生缺陷人口负担:根据现有的调查结果并结合国外相关文献推算,我国每年实际发生的出生缺陷儿至少有 100 万—150 万,即每 10 秒钟就有一个出生缺陷儿在中国大地上问世,如此逐年积累,后果十分惊人。

预防出生缺陷、大力提高出生人口素质已经成为我国 21 世纪经济和社会发展的重大需求。现在摆在我们面前的问题是如何经济有效地预防出生缺陷,提高出生人口素质,有效地促进经济发展,提高人民的生活质量。预防出生缺陷是一项复杂的系统工程,涉及到出生缺陷预防的有效性、可行性、可支持性等一系列问题,同时还应认识到我国经济水平还不太发达,资源有限,出生缺陷干预需要适当的投入,还存在着其他重要的疾病防治任务,这些给出生缺陷的预防带来巨大的挑战。在预防出生缺陷、提高出生人口质量的问题上必须两条腿走路,一方面要不断加强科学技术的研究,另一方面要使现有的预防和控制方法及手段得到充分利用。为此,近些年来我

国政府先后启动了“出生缺陷干预工程”和出生缺陷的基础研究项目(国家重点基础研究发展规划项目《中国人口出生缺陷的遗传和环境可控性研究》)。

自1995年国家人口和计划生育委员会“出生缺陷干预工程”实施以来,作为该工程的主要执行单位,北京大学人口研究所和北京大学中国人口健康与发展研究中心组织和开展了一系列相关基础和应用研究,包括出生缺陷干预工程的总体框架研究、干预的理论和方法研究、人群综合干预研究、神经管畸形的营养干预研究等项目,就一系列出生缺陷干预的关键问题进行了积极探讨和实践。理论与实践相结合,研究与应用相结合并积极把研究成果转化为应用是实施“出生缺陷干预工程”的重要特色之一。通过出生缺陷干预实践和研究项目的实施,出生缺陷干预研究小组完成了我国出生缺陷发生和干预的现状分析,论证了我国出生缺陷干预的必要性、可行性和面临的四大挑战,提出了指导出生缺陷干预计划、实施、评估和发展的理论框架,并创造性地将世界卫生组织避孕新技术引入战略方案应用于我国出生缺陷干预中,拓宽了该战略方案的应用范围,从理论上阐述了新技术引入性试验的作用和功能。

出生缺陷干预是一项复杂的系统工程,必须在全面认识和认真总结过去经验教训的基础上,通过实践、研究和摸索,不断调整和变革,探索出一条顺应现代社会和时代发展趋势、能够满足群众需求、具有中国特色的预防出生缺陷的道路。《提高中国出生人口素质的理论和实践——出生缺陷综合预防的理论框架研究》一书正是过去五年中我们开展的一系列出生缺陷预防的实践和研究的基础上形成的,旨在系统总结出生缺陷预防干预的经验,结合我国社会经济发展水平和我国出生缺陷的发生和预防现状及面对的挑战,提炼出适用于我国出生缺陷预防的一整套理论、技术、方法和实施原则,为我国出生缺陷预防和干预的计划、实施、评估和发展提供一个基本框架,为我国出生缺陷预防和干预工作提供理论和方法学基础。

本书总体设计由北京大学人口研究所郑晓瑛教授负责,由宋新明、陈功、张霆、丁峰、乔杰、任强、庞丽华、赵文秋、陈晓丽、王劲峰、宋昉及陈佳鹏、纪颖、张蕾等老师和同学共同撰写完成,最后由郑晓瑛教授统稿。全书分三个部分共十一章。第一部分为出生缺陷概念、重要出生缺陷概述、出生缺陷发生原因及出生缺陷监测,包括第一、第二、第三章和第四章,第二部分为我国出生缺陷预防的背景和现状,包括我国的人口和社会经济状况(第五章)和我国出生缺陷的发生水平、规模和后果(第六章),第三部分为我国出生缺

陷预防干预的理论和方法,包括出生缺陷预防的理论框架和基本策略(第七章)、以个体家庭为基础的出生缺陷预防(第八章)、以人群为基础的出生缺陷预防(第九章)、出生缺陷预防的健康教育与行为干预(第十章)、中国出生缺陷干预工程(第十一章)。

本课题在研究过程中,我们得到了国家“~~973~~计划”、“长江学者奖励计划”、国家杰出青年基金、国家社会科学基金、北京大学“~~985~~项目和“~~211~~项目的大力支持及北京大学出版社的大力协助,同时国家人口和计划生育委员会相关领导以及本所的老师 and 同学在此书形成的过程中给予了我们许多帮助和支持,在此谨致深切的谢忱!

2008年 源月 猿日  
作者于北大法学楼

# 鸣谢

衷心感谢国家“~~863~~项目(~~国科发字[1986]107号~~)课题“中国人口出生缺陷的遗传与环境可控性研究”、长江学者奖励计划、国家杰出青年基金(~~国科发基[2000]00000号~~)、国家自然科学基金项目(~~国科发基[2000]00000号~~)、国家人口和计划生育委员会“出生缺陷干预工程”、教育部科学技术研究重点项目(~~国科发基[2000]00000号~~)、北京大学“~~863~~和“~~863~~项目(~~国科发基[2000]00000号~~)、国家社会科学基金(~~国科发基[2000]00000号~~)对本书的支持。感谢项目执行过程中各级领导和实际工作部门的支持。感谢项目工作人员和参与人员的支持。感谢北京大学人口研究所人口与健康研究组的游允中博士、蒋耒文博士、黄成礼博士及王海涛、范向华、郭艳玲、刘菊芬等同学对本项研究的贡献。

# 目 录

序 言.....	(员)
第一章 出生缺陷的概念和分类.....	(员)
第一节 出生缺陷的概念.....	(员)
一、出生缺陷研究的追溯.....	(员)
二、出生缺陷的概念.....	(圆)
第二节 出生缺陷的分类.....	(源)
一、根据胚胎发生过程分类.....	(源)
二、病因学分类.....	(缘)
三、胚胎学和病理学分类.....	(远)
四、按缺陷形成方式进行分类.....	(远)
五、临床分类.....	(苑)
第二章 重要出生缺陷概述.....	(怨)
第一节 染色体疾病.....	(怨)
一、概述.....	(怨)
二、遗传流行病学特点和发病机理.....	(怨)
三、常见的常染色体异常综合征.....	(员园)
四、常见的性染色体异常综合征.....	(员源)
五、染色体病的预防.....	(员远)
第二节 单基因病.....	(员远)
一、概述.....	(员远)
二、遗传学分类.....	(员远)
三、常染色体显性遗传.....	(员苑)
四、常染色体隐性遗传.....	(员愿)
五、载连锁隐性遗传.....	(员圆)
第三节 线粒体遗传病.....	(员圆)
一、定义概述.....	(员圆)

二、遗传流行病学特点和发病机理 .....	( 圆)
三、典型疾病 .....	( 圆)
第四节 多基因遗传病 .....	( 圆)
一、概述 .....	( 圆)
二、多基因病的重要概念以及遗传度的计算 .....	( 圆)
三、遗传流行病学特点 .....	( 圆)
四、群体中多基因病风险的估计 .....	( 圆)
五、常见的多基因遗传所致出生缺陷 .....	( 圆)
六、多基因病基因定位的遗传分析方法 .....	( 猿)
第三章 出生缺陷的发生原因 .....	( 猿)
第一节 出生缺陷发生原因的概念性框架 .....	( 猿)
第二节 遗传与出生缺陷 .....	( 源)
一、遗传易感性 .....	( 源)
二、近亲婚配 .....	( 源)
第三节 环境与出生缺陷 .....	( 源)
一、生物因素 .....	( 源)
二、物理因素 .....	( 源)
三、化学因素 .....	( 缘)
四、环境危险因素对出生质量的影响 .....	( 缘)
第四节 营养与出生缺陷 .....	( 缘)
一、蛋白质、氨基酸和脂质 .....	( 缘)
二、维生素 .....	( 远)
三、无机盐及微量元素 .....	( 远)
第五节 行为与出生缺陷 .....	( 远)
一、吸烟 .....	( 远)
二、饮酒 .....	( 远)
三、成瘾药品和食品 .....	( 远)
第六节 卫生保健与出生缺陷 .....	( 远)
一、健康促进 .....	( 远)
二、新生儿筛查和产前诊断 .....	( 远)
第七节 人口统计学因素与出生缺陷 .....	( 远)
一、年龄 .....	( 远)

二、性别 .....	( 远)
三、职业 .....	( 远)
四、社会经济状况和文化因素 .....	( 远)
五、教育程度 .....	( 远)
六、居住地 .....	( 远)
 第四章 出生缺陷监测 .....	( 苑)
第一节 出生缺陷监测的概念、目的和发展 .....	( 苑)
第二节 出生缺陷分类编码以及出生缺陷监测的种类 .....	( 愿)
第三节 国际出生缺陷监测和研究 .....	( 愿)
一、国际出生缺陷情报交换所 .....	( 愿)
二、美国 悦兑出生缺陷和发育性残疾研究中心( 晕丹拜阅) .....	( 愿)
三、欧洲先天异常和双生子登记系统( 耘越伊兑) .....	( 愿)
四、美国亚特兰大都市地区先天异常项目( 酝粤兑孕) .....	( 愿)
五、孕期、哺乳期致畸药物研究与用药分类指导 .....	( 愿)
第四节 中国出生缺陷监测和研究 .....	( 怨)
一、以医院为基础的出生缺陷监测 .....	( 怨)
二、以人群为基础的出生缺陷监测 .....	( 怨)
三、出生缺陷研究组织 .....	( 怨)
 第五章 我国的人口和社会经济状况 .....	( 员)
第一节 人口—营养—流行病学转变 .....	( 员)
一、人口转变 .....	( 员)
二、营养转变 .....	( 员)
三、流行病学转变 .....	( 员)
第二节 城市化水平 .....	( 员)
一、关于城市化 .....	( 员)
二、中国城市化进程 .....	( 员)
三、中国城市化发展趋势 .....	( 员)
四、城市化与健康 .....	( 员)
第三节 经济转型和社会经济发展 .....	( 员)
一、经济转型 .....	( 员)
二、社会经济发展 .....	( 员)

三、社会经济转型与健康 .....	(页码)
第四节 传统文化和教育水平 .....	(页码)
一、传统文化 .....	(页码)
二、教育水平 .....	(页码)
三、文化、教育与健康的关系 .....	(页码)
第五节 保健服务系统和社会卫生状况 .....	(页码)
一、中国的社会卫生状况 .....	(页码)
二、中国的卫生保健服务领域存在的问题 .....	(页码)
三、卫生保健服务利用与健康 .....	(页码)
第六章 我国出生缺陷的发生水平、规模和后果 .....	(页码)
第一节 我国出生缺陷的监测发生水平 .....	(页码)
第二节 对我国出生缺陷发生水平的评估 .....	(页码)
第三节 出生缺陷在疾病残疾负担中的重要地位 .....	(页码)
一、出生缺陷在围产期和婴儿死因中的地位 .....	(页码)
二、出生缺陷在儿童和成人致残原因中的地位 .....	(页码)
三、生命早期健康潜能低下与中老年慢性病的关系 .....	(页码)
第四节 出生缺陷对家庭、经济发展和人口控制的影响 .....	(页码)
一、出生缺陷造成的经济和心理负担 .....	(页码)
二、出生人口素质低下对经济发展和人民生活质量的影响 .....	(页码)
三、出生人口素质低下对人口增长的影响 .....	(页码)
第七章 出生缺陷预防的理论框架和基本策略 .....	(页码)
第一节 出生缺陷的可控程度和面临的挑战 .....	(页码)
第二节 出生缺陷预防的理论框架 .....	(页码)
一、出生缺陷发生原因的三层次模式 .....	(页码)
二、干预方案制定的三阶段模式 .....	(页码)
三、实施过程的“三 粤”模式——评估、分析与行动的过程 .....	(页码)
四、干预技术和方案引入人群应用的三角模式 .....	(页码)
五、出生缺陷预防的分类指导原则 .....	(页码)
第三节 预防出生缺陷的基本目标和发展思路 .....	(页码)
第四节 预防出生缺陷的基本策略 .....	(页码)
一、政府主导,各方参与 .....	(页码)

二、综合预防,突出重点 .....	(页码)
三、以社区和人群为基础 .....	(页码)
四、以公众教育为先导,重视社会行为因素在 预防出生缺陷中的作用 .....	(页码)
五、充分利用现有资源,加强多部门协作, 通过项目开展提高服务能力 .....	(页码)
<b>第八章 以个体家庭为基础的出生缺陷预防 .....</b>	<b>(页码)</b>
<b>第一节 出生缺陷患者个体和家庭的医学和社会心理需要 .....</b>	<b>(页码)</b>
一、出生缺陷患者的需求 .....	(页码)
二、出生缺陷患者家庭面临的社会压力 .....	(页码)
三、特殊群体的医学需求 .....	(页码)
<b>第二节 遗传诊断 .....</b>	<b>(页码)</b>
一、遗传诊断的适宜人群 .....	(页码)
二、遗传诊断应沿用逻辑顺序 .....	(页码)
三、产前遗传学诊断的主要方法 .....	(页码)
四、遗传诊断的实验诊断方法 .....	(页码)
五、遗传类型的判断 .....	(页码)
<b>第三节 遗传咨询 .....</b>	<b>(页码)</b>
一、遗传咨询师 .....	(页码)
二、遗传咨询的对象 .....	(页码)
三、遗传咨询的程序 .....	(页码)
四、遗传咨询的内容 .....	(页码)
五、遗传咨询应遵循的原则 .....	(页码)
<b>第四节 治疗性干预 .....</b>	<b>(页码)</b>
一、治疗性干预的概念 .....	(页码)
二、孕前干预 .....	(页码)
三、妊娠期及早检查、发现并及早终止畸形胎儿 .....	(页码)
四、对先天缺陷的婴儿进行积极治疗方式 .....	(页码)
五、治疗性干预的局限性 .....	(页码)
六、治疗性干预的发展前景 .....	(页码)
<b>第五节 社会心理支持 .....</b>	<b>(页码)</b>
一、社会心理支持的主体 .....	(页码)

二、社会心理支持的发展方向 .....	(页码)
第九章 以人群为基础的出生缺陷预防 .....	(页码)
第一节 一级预防 .....	(页码)
第二节 二级预防 .....	(页码)
第三节 以生育选择为基础的预防 .....	(页码)
第四节 三级预防 .....	(页码)
第五节 小结 .....	(页码)
第十章 出生缺陷预防的健康教育与行为干预 .....	(页码)
第一节 前言 .....	(页码)
一、健康教育的发展概况 .....	(页码)
二、健康教育与行为干预是健康促进的重要手段 .....	(页码)
第二节 出生缺陷预防的健康教育 .....	(页码)
一、出生缺陷预防健康教育的目的 .....	(页码)
二、出生缺陷预防健康教育的重要性 .....	(页码)
三、出生缺陷预防健康教育的基本原则和特点 .....	(页码)
第三节 出生缺陷预防健康教育与传播 .....	(页码)
一、概述 .....	(页码)
二、传播的基本理论 .....	(页码)
三、出生缺陷预防健康教育中的传播技巧 .....	(页码)
四、出生缺陷预防健康教育中传播计划的实施 .....	(页码)
第四节 出生缺陷预防的健康教育与健康相关行为 .....	(页码)
一、健康相关行为的含义 .....	(页码)
二、影响健康相关行为的心理因素 .....	(页码)
三、出生缺陷预防的健康教育与行为干预 .....	(页码)
第五节 出生缺陷预防健康教育方法的分类与选择 .....	(页码)
一、正确运用健康教育方法的重要性 .....	(页码)
二、出生缺陷预防健康教育的方法 .....	(页码)
三、出生缺陷预防健康教育方法的选择 .....	(页码)
第六节 出生缺陷预防健康教育的监测与质量控制 .....	(页码)
一、监测与质量控制的重要性 .....	(页码)
二、监测与质量控制体系的组成 .....	(页码)

---

三、实行监测与质量控制的主要内容及方法 .....	( 园缘)
第七节 出生缺陷预防健康教育工作者应具备的能力 .....	( 园圆)
第十一章 中国出生缺陷干预工程 .....	( 园缘)
第一节 中国出生缺陷干预工程的启动 .....	( 园缘)
第二节 计划生育 辮殖健康服务系统开展 出生缺陷干预的优势 .....	( 园苑)
第三节 出生缺陷干预工程的主要内容 .....	( 园愿)
一、目标 .....	( 园愿)
二、策略 .....	( 园愿)
三、方案与行动 .....	( 园愿)
第四节 研究与发展 .....	( 园苑)
一、基础性研究 .....	( 园苑)
二、示范性研究 .....	( 园苑)
后 记 .....	( 园圆)

# 第一章 出生缺陷的概念和分类

## 第一节 出生缺陷的概念

### 一、出生缺陷研究的追溯

人们对出生缺陷的认识和探索从古至今未曾中断过。随着急性传染性疾病的显著下降,婴儿死亡率的大幅下降,使得出生缺陷的问题逐步突出出来,它已经成为危害人类健康和阻碍人类生活质量提高的重要原因。自19世纪后二三十年至今,出生缺陷的发生状况、病因研究和人群干预得到了高度的重视。

人们对出生缺陷的认识和预防是随着自然科学中人体胚胎学和畸形学的发展而发展起来的,尤其是从早期人们对“先天畸形”的认识和研究开始的。早在公元前460多年前,人类医学之父希伯克拉底(公元前460—前370年)就曾描述过先天性脑积水。其后,亚里士多德(公元前384—前322年)比较准确地描述过先天畸形,并第一次提出了先天畸形是一种自然现象的观点。但是,这种观点在当时及以后相当长的一段时间内并没有得到人们的承认和重视。很多人认为先天畸形是灾难和不祥之兆,并把产生畸形儿的原因归于神灵的惩罚、孕期看到不祥之物等原因(转引自:刘斌等,1999)。直至今日,这种观点还可见于一些农村地区。到了19世纪末,胚胎学得到了发展,人们开始摆脱迷信的观点,用胚胎发生的理论去解释先天畸形的发生。在19世纪七八十年代,坎农提出了“畸形学”一词,并认为先天畸形是由羊膜粘连造成的。这种观点被其儿子发展为“羊膜粘连理论”。接着人们发现,很多先天畸形受累器官的发育停止在其发育初期,因此,范德瓦特等人发展了“发育滞留理论”。19世纪末,孟德尔的遗传定律为先天畸形的研究奠定了基础。1958年,奥斯特发现了孕妇感染风疹病毒与胎儿发生白内障之间的因果关系,唤起了人们对环境因素致畸的重视。在这以后,随着科学技术的进步、研究方法的丰富,环境因素可以导致出生缺陷的结论不断被一些动物实验研究和流行病学研究所证实。

一些公共卫生事件的发生,如欧洲的“反应停”事件,日本的“水俣病”事件等,成为环境因素是出生缺陷发生的一个很重要因素的有力证据。直至今日,环境因素和遗传因素同时受到人们的关注,出生缺陷监测在各国广泛开展起来;从宏观到微观多个角度对出生缺陷的病因开展了各种研究,出生缺陷的大规模人群预防日益得到重视。

## 二、出生缺陷的概念

出生缺陷的概念与先天畸形的概念是密不可分的。在出生缺陷研究的过程中,有很长一段时间两者的概念是不做区分的。在当前的一些研究中,一般也不将先天畸形和出生缺陷加以区分,两者可以互相替换。严格地讲,出生缺陷与先天畸形的概念之间还是有一些差别的。

畸形(先天性畸形),在字典中的本义为生物体某部分在发育中形成的不正常的形状,其通常是指外观上的不对称或不平衡现象;对人体来讲,通常指器官或组织的体积、形态、部位或结构的异常或缺陷,如肢体的畸形,心脏的畸形。先天畸形(先天性畸形),顾名思义,是指出生时就已经存在的畸形,它是指由胚胎发育异常所引起的,出生时在体表或体内有可识别的、并非由分娩损伤引起的结构或功能上的缺陷。由此可见,先天畸形多从解剖学的意义出发进行解释。

出生缺陷(先天性异常),又称发育缺陷(先天性异常),也称先天性异常(先天性异常),是指胚胎发育紊乱而引起的结构、功能、代谢、精神、行为、遗传等方面的异常。通常胎儿一出生就存在的整个身体或身体一部分的外形、内脏的解剖结构畸形或发育异常,多形成于胚胎发育早期,即受精后前两个月,此时正是人体各重要器官的形成时期。而胚胎发育的中、后期主要完成各器官的生长和成熟,如果发育异常,多为非形态性的结构畸形或是生理功能和精神行为方面的异常。对于后者,由于没有解剖畸形,经常为出生缺陷监测系统遗漏,但其实质仍起源于出生前,依然属于出生缺陷范畴。

综上所述,出生缺陷要比先天畸形的定义更为准确和全面,先天畸形是出生缺陷的一部分,前者和后者属于从属关系。我们可以认为先天畸形就是狭义的出生缺陷。广义的出生缺陷应该既包括人类出生时的各种结构畸形,也包括代谢、功能缺陷以及行为发育的异常,既包括遗传所致出生缺陷,也包括环境或环境和遗传共同作用所致的出生缺陷,既包括活产儿中发生的出生缺陷,还包括流产和死胎、死产中发生的出生缺陷。还有学者认为应

将早产和低出生体重儿包含在内,因为多数研究发现这些非正常出生与出生缺陷有非常密切的关系。出生缺陷有些是非常轻微的,对身体影响不大,而有些则是很严重的,可以导致死亡或造成终身残疾。有的出生缺陷在婴儿出生时就可以发现,而有些则在出生后一段时间才可能被发现(如智力低下)。有些出生缺陷很明显,用肉眼便可以诊断,而有些则必须依靠特殊技术手段才能诊断(如某些先天性代谢病)。

出生缺陷与分子病、代谢病和遗传病等既有联系又有区别,明确它们之间的界限对于疾病的防治、研究和统计是很有必要的。分子病和代谢病都属于先天性疾病范畴。先天性疾病是在胚胎期发生的,也就是胎儿在子宫内的生长发育过程中,受到外界或内在不良因素作用,致使胎儿发育不正常,出生时已经有表现或有迹象的疾病。先天性疾病当然可以由遗传物质的改变所致。例如,我们所熟悉的先天愚型、多指(趾)、白化病、苯丙酮尿症等遗传病,都是婴儿一出生就能够表现出来的疾病,在这种情况下先天性疾病就是遗传病。但是,也有不少在婴儿出生时就可以确诊的先天性疾病并不是遗传病,这些病并不是由于遗传物质发生改变而引起的,而是在胚胎发育过程中因某些环境因素造成的。例如,胎儿在子宫内受天花病毒感染,出生时面部就会留有瘢痕,母亲在妊娠早期受风疹病毒感染,致使婴儿出生时患先天性心脏病或先天性白内障等。分子病是以某种分子的异常改变为主要特征的疾病,而代谢病是以某一代谢过程异常为特征的先天性疾病。上述两种疾病有时也会伴有先天畸形,但并非必然。遗传病是指父母亲的精子或卵子发育异常,而导致胎儿发生器质性或功能性的不正常。这种病可以出生后就表现出来,也可以生长到一定年龄时才表现出来。例如精神疾病是可以遗传的,多数到青春期才开始发病。

先天性疾病和遗传病是不同的。先天性疾病是生下来就表现出来,但并不都与遗传有关,且多半可以通过做好孕期保健来避免。而遗传性疾病多半不易治愈,常是终生存在的,只能通过产前检查,及时终止妊娠来避免。由此可见,出生缺陷是一个非常宽泛的概念,既包括遗传所致的出生缺陷,也包括环境或环境和遗传共同作用所致的出生缺陷,既包括了出生时即表现出来的先天异常,也包括了在成长过程中才表现出来的源于胚胎发育异常的遗传病。

## 第二节 出生缺陷的分类

出生缺陷的种类很多,人类可识别的畸形就已有几千多种。由于出生缺陷涉及基础和临床很多学科,从不同学科的角度和分类目的出发,研究人员提出了很多不同的命名分类法。

### 一、根据胚胎发生过程分类

1958年至1962年,辛登顿和佩顿根据先天畸形的胚胎发生过程,先后提出了大致相同的畸形分类方法(转引自:刘斌等,1982)。根据这种分类方法,先天畸形可分为以下几种类型:

(1) 整胚发育畸形:多由严重遗传缺陷引起,大多不能形成完整的胚胎,在早期死亡吸收或自然流产。

(2) 胚胎局部发育畸形:由胚胎局部发育紊乱引起,涉及范围并非一个器官,而是累及多个器官。例如:头面发育不全(无眼、无鼻、无口)、并肢畸形(并指、并趾)等。

(3) 器官和器官局部畸形:由某一器官不发生或发育不全所致,例如双侧或单侧肺不发生、室间隔膜部缺损等。

(4) 组织分化不良性畸形:这类畸形的发生时间较晚且肉眼不易识别。例如骨发育不全(成骨不全症、骨质疏松)、克汀病(呆小症)、巨结肠(先天性巨结肠)等。

(5) 发育过度性畸形:主要由器官或器官的一部分增生过度所致。例如:在房间隔形成期间由于第二隔生长过度而引起的卵圆孔闭合或狭窄、多指(趾)畸形等。

(6) 吸收不全性畸形:在胚胎正常发育过程中,有些结构全部吸收或部分吸收,如果这些结构吸收不全,就会出现畸形。例如:蹼状指(趾)、肛门闭锁、食管闭锁等。

(7) 超数和异位发生性畸形:由于器官原基超数发生或发生于异常部位而引起,如多乳腺、异位乳腺、双肾盂、双输尿管等。

(8) 发育滞留性畸形:器官发育中途停止,器官呈中间状态。例如双角子宫、隐睾、骨盆肾、气管食管瘘等。

(9) 重复畸形:重复畸形(如双子宫、双卵巢)是由于单卵孪生的两个胎儿未能完全分离,致使胎儿整体或部分结构不同程度地重复出现。这是人