

孕前保健很重要

四川大学华西第二医院
四川省产前诊断中心



每一个家庭都梦想拥有健康、聪明的孩子

每个孩子都是家庭的希望和未来

提高出生人口素质，事关千家万户的幸福，事关国家和民族的未来

目录

CONTENTS

01 什么是出生缺陷

02 我国出生缺陷现状

03 出生缺陷发生原因

04 出生缺陷的预防



01 什么是出生缺陷

出生缺陷的定义：是指婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常。

先天畸形

染色体异常

遗传性疾病

功能异常

.....

- 出生缺陷病种繁多，目前已知的至少有8000-10000余种
- 严重出生缺陷可能发生自然流产、死胎、死产或新生儿死亡
- 严重出生缺陷患儿出生后将严重影响其生活自理能力，甚至过早死亡

中枢神经系统畸形



无脑儿



脑膨出

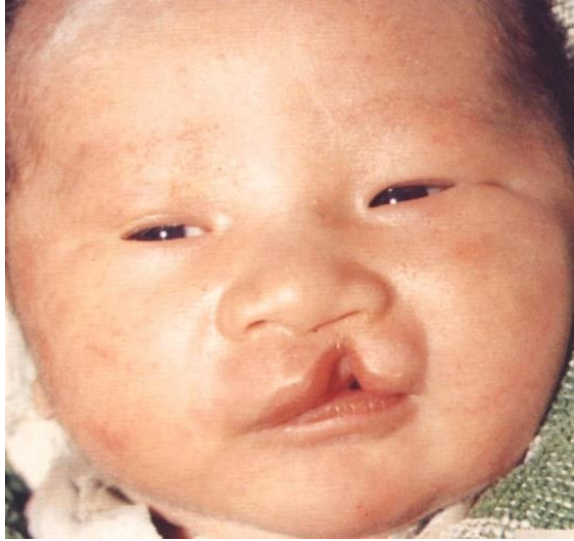


开放性脊柱裂



脑积水

头面部畸形



唇裂



腭裂

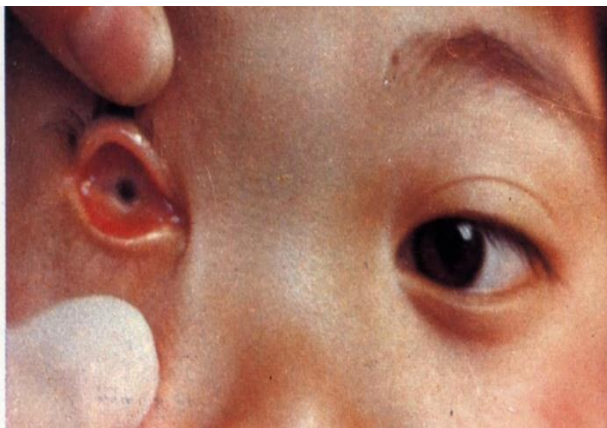


唇腭裂

头面部畸形



小眼



小眼球



白内障



无眼球



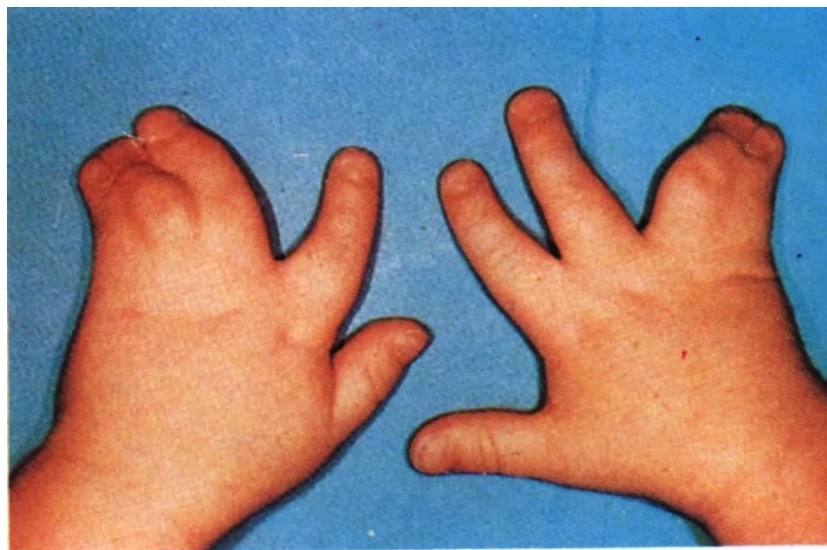
运动系统畸形



多趾



多指



并指



并趾

运动系统畸形

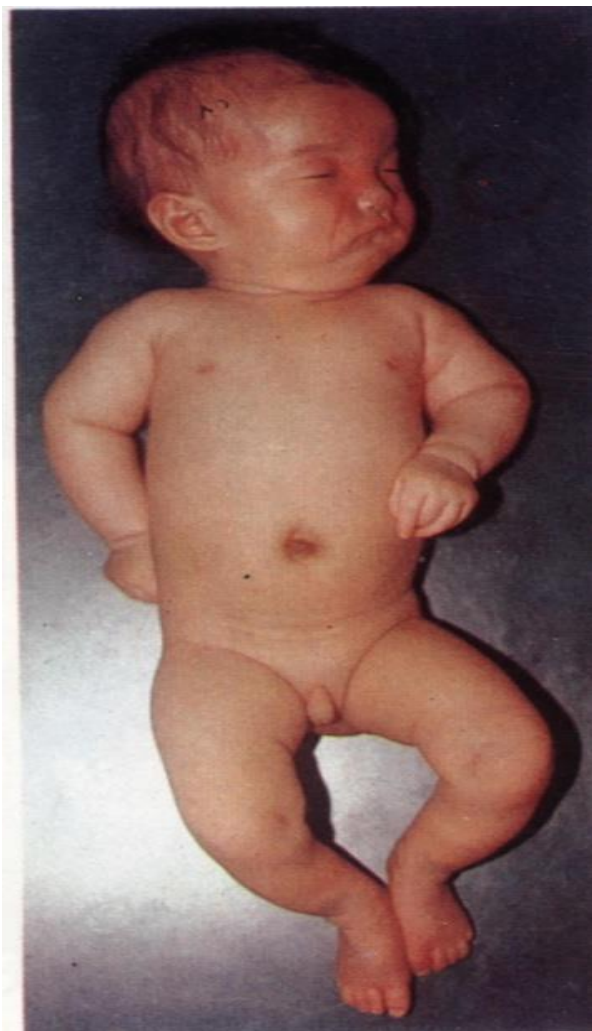


肢体短缩畸形

染色体异常



21-三体综合征



21-单体综合征

染色体异常



特纳氏综合征



克氏综合征

遗传性疾病



地中海贫血



血友病

02 我国出生缺陷现状

中国每年出生缺陷发生率约为：5.6%

中国每年出生人口数约为：1600万

中国每年新增出生缺陷约：90万例

四川省每年出生人口数约为：77.1万

四川省每年新增出生缺陷约：4.3万例

表1 围产期出生缺陷发生率顺位 (1/万)

顺位	1996年	2000年	2005年	2010年	2011年
1	总唇裂 (14.50)	总唇裂 (14.07)	先天性心脏病 (23.96)	先天性心脏病 (28.82)	先天性心脏病 (40.95)
2	神经管缺陷 (13.60)	多指(趾) (12.45)	多指(趾) (14.66)	多指(趾) (15.91)	多指(趾) (16.73)
3	多指(趾) (9.20)	神经管缺陷 (11.96)	总唇裂 (13.73)	总唇裂 (13.17)	总唇裂 (11.43)
4	脑积水 (6.50)	先天性心脏病 (11.40)	神经管缺陷 (8.84)	神经管缺陷 (6.48)	脑积水 (5.47)
5	先天性心脏病 (6.20)	脑积水 (7.10)	脑积水 (7.52)	脑积水 (6.00)	马蹄内翻 (5.17)
6	肢体短缩 (5.21)	肢体短缩 (5.79)	肢体短缩 (5.76)	马蹄内翻 (5.08)	尿道下裂 (5.03)
7	马蹄内翻 (4.69)	马蹄内翻 (4.97)	尿道下裂 (5.24)	尿道下裂 (4.87)	并指(趾) (4.88)
8	尿道下裂 (3.08)	尿道下裂 (4.07)	马蹄内翻 (5.06)	并指(趾) (4.81)	神经管缺陷 (4.50)
9	并指(趾) (3.08)	并指(趾) (3.95)	并指(趾) (4.94)	肢体短缩 (4.74)	肢体短缩 (4.09)
10	小耳 (2.86)	直肠肛门闭 锁或狭窄 (3.43)	小耳 (3.60)	小耳 (3.09)	小耳 (2.79)

(数据来源: 全国出生缺陷监测系统)

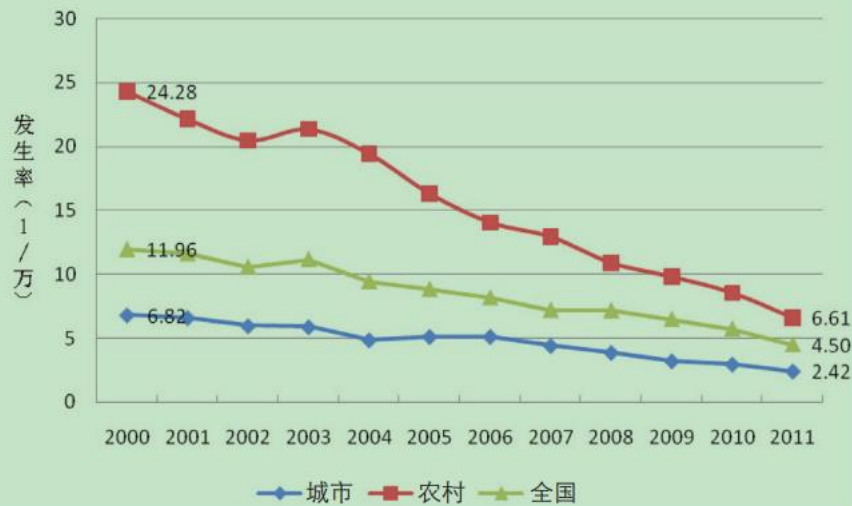


图1 2000-2011年全国围产儿神经管缺陷的发生率趋势
(数据来源: 全国出生缺陷监测系统)

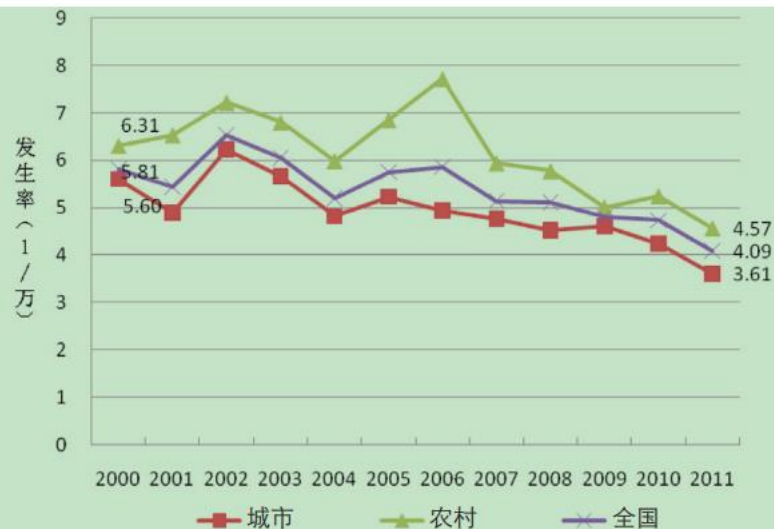


图2 2000-2011年全国围产儿肢体短缩的发生率趋势
(数据来源: 全国出生缺陷监测系统)

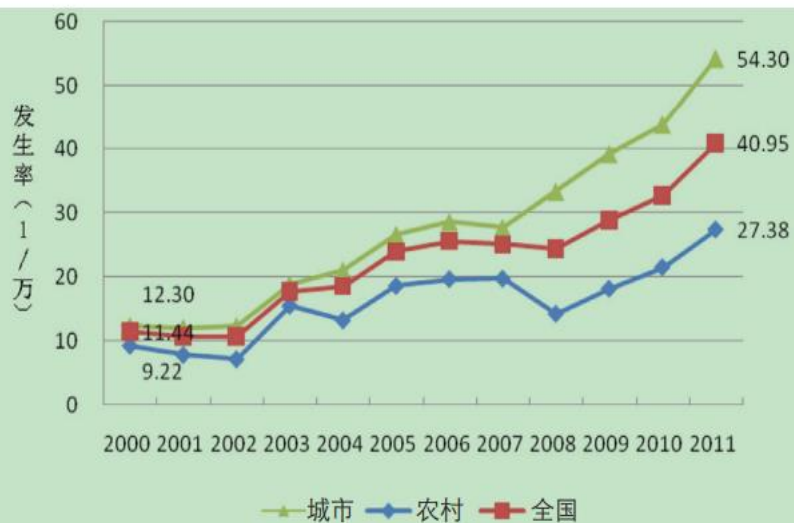


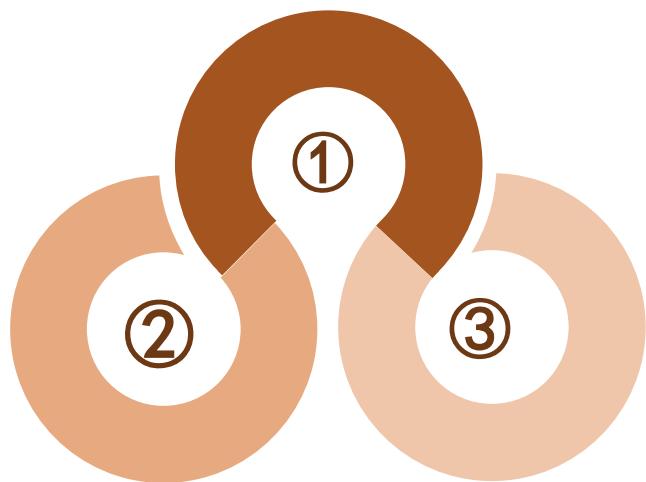
图3.2000-2011年全国围产期先天性心脏病发生率趋势
(数据来源: 全国出生缺陷监测系统)



图4. 2000-2011年全国婴儿死亡率趋势及出生缺陷死因构成变化
(数据来源: 全国5岁以下儿童死亡监测系统)

03 出生缺陷发生原因

出生缺陷发生原因：



① 遗传因素

② 环境因素

③ 遗传和环境共同因素

出生缺陷发生原因：

① 遗传因素：龙生龙凤生凤，父母的一些特征被传递给后代→遗传

- 显性遗传病：父母患某种遗传性疾病，通过精子或卵子向子代传递形成，比如：多指畸形，如果父母一方为多指畸形，则其后代患多指畸形的概率为 $1/2$ 。

- **隐性遗传病**: 父母是遗传病致病基因的携带者, 本人不会发病, 但若致病基因同时传递给后代, 可导致发病。比如: 父母为同型地中海贫血的携带者, 且同时将致病基因传递给了其后代, 则后代可能患重型地中海贫血 (1/4)。
- **自发变异**: 父母均正常, 并不是遗传病患者或携带者, 但由于其卵子或精子受到不良环境的影响, 造成的精子或卵子的遗传物质受到损伤, 如基因突变或染色体畸变, 则后代则同样会患上遗传病。

出生缺陷发生原因：

② 环境因素：

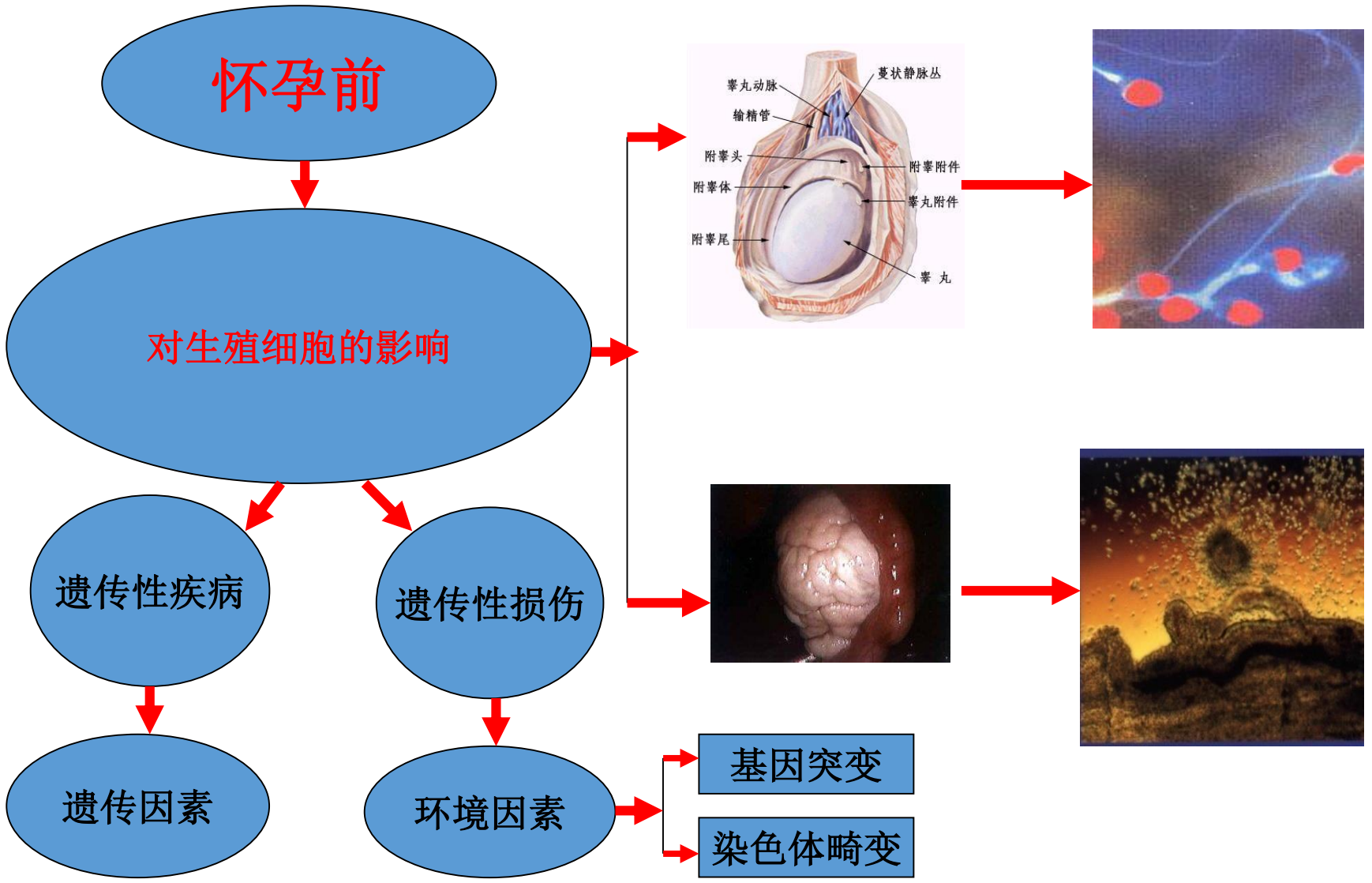
- 化学因素—苯及苯系列物质、甲醛、化学药物、烟、酒等
- 物理因素—X射线、电磁波、红外线等
- 生物因素—感染风疹、弓形虫、巨细胞病毒等
- 营养过剩、营养不足。例如叶酸的缺乏可以造成神经管畸形

出生缺陷发生原因：

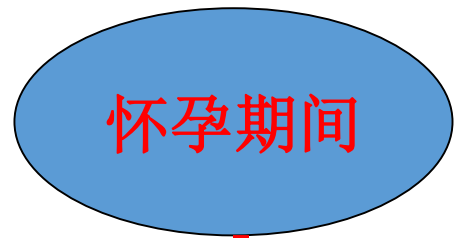
③ 遗传和环境共同因素：

- 主要指多基因遗传病，如先天性心脏病、神经管畸形、唇裂、腭裂等。

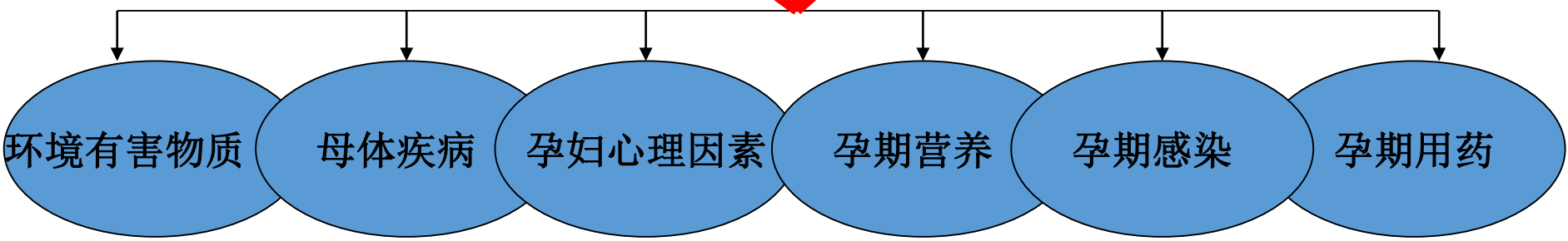
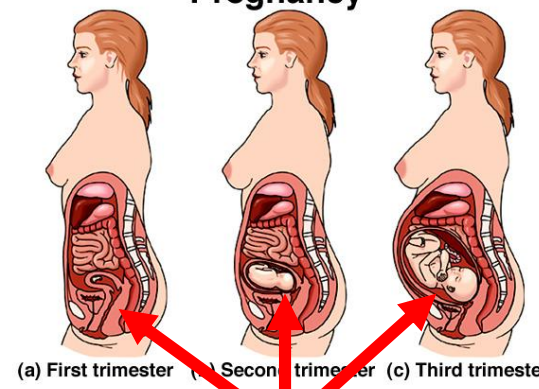
出生缺陷的发生阶段



出生缺陷的发生阶段



Byer/Shainberg/Galliano Dimensions Of Human Sexuality, 5e. Copyright © 1999. The McGraw-Hill Companies, Inc. All Rights Reserved.
Changes in Woman's Body During Pregnancy



04 出生缺陷的预防

出生缺陷的三级预防：

一级预防

防止出生缺陷儿的发生

最重要!!!

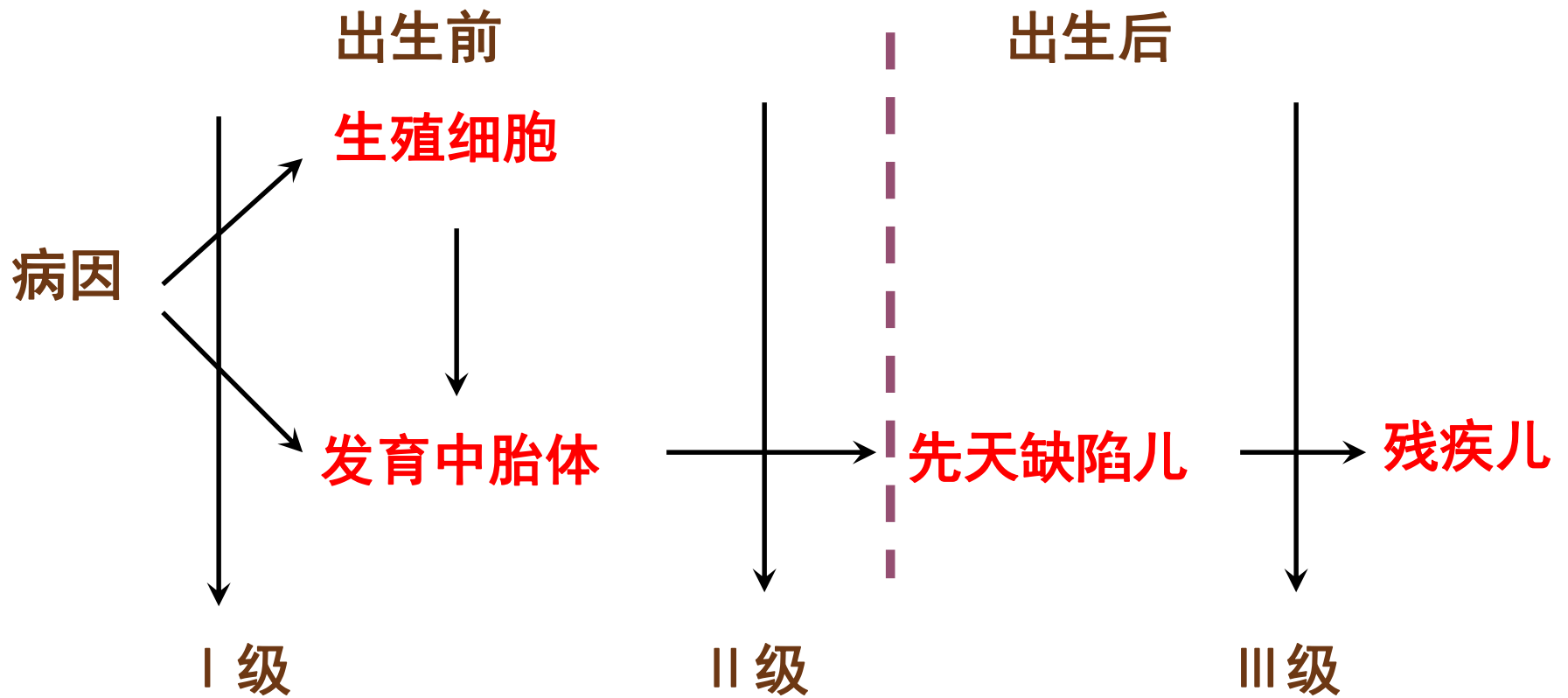
二级预防

减少严重出生缺陷儿的出生

三级预防

出生缺陷患儿出生后采取及时、有效的诊断、治疗和康复，以提高患儿的生活质量，防止病残，促进健康

出生缺陷三级预防



一级预防措施：

目的是消除可能引起出生缺陷发生的因素，避免出生缺陷的发生

- 健康教育
- 婚前医学检查
- 孕前保健
- 遗传咨询
- 计划生育
- 最佳生育年龄选择
- 增补叶酸
- 孕早期保健(包括合理营养、预防感染、谨慎用药、戒烟戒酒、避免接触放射线和有毒有害物质、避免接触高温环境)等

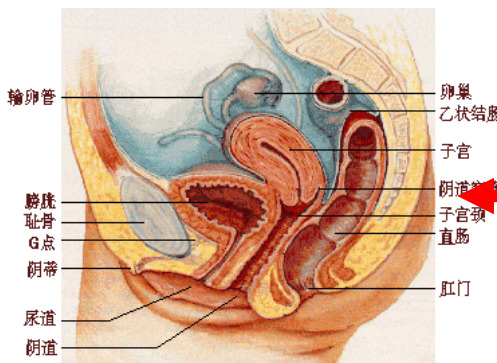
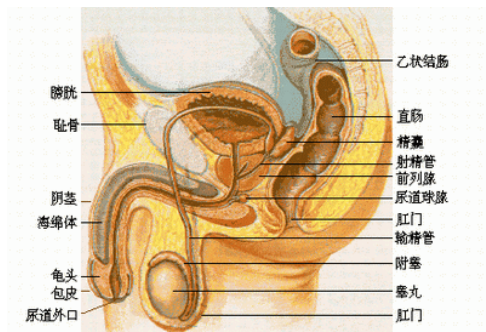
二级预防措施：

- 采用医学手段，包括围产保健、产前筛查、产前诊断等技术服务，在孕期发现胎儿是否存在出生缺陷，然后终止严重出生缺陷胎儿继续妊娠，避免其出生，它不能减少出生缺陷的发生，仅仅能够减少出生缺陷患儿的出生
- 是对一级预防的补充，但不能保证所有的出生缺陷能够被发现

三级预防措施：

- 对新生儿进行相关疾病筛查，早期发现出生缺陷，及时干预和康复治疗，预防疾病对孩子造成的更严重的伤残程度，提高孩子的生活自理能力
- 如新生儿先天性甲状腺功能减低症、苯丙酮尿症、听力障碍、先天性心脏病、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症、先天性肾上腺皮质增生症等病种筛查

出生缺陷的孕前预防：



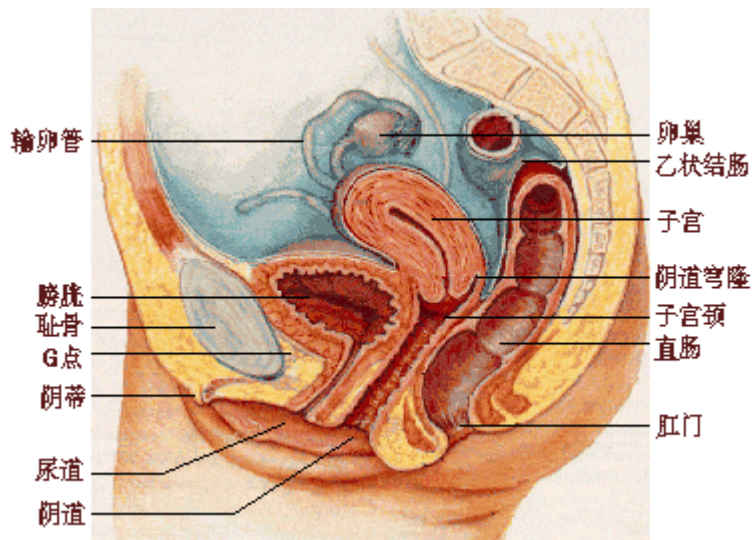
避免环境不良因素对性腺及生殖细胞的影响

化学因素

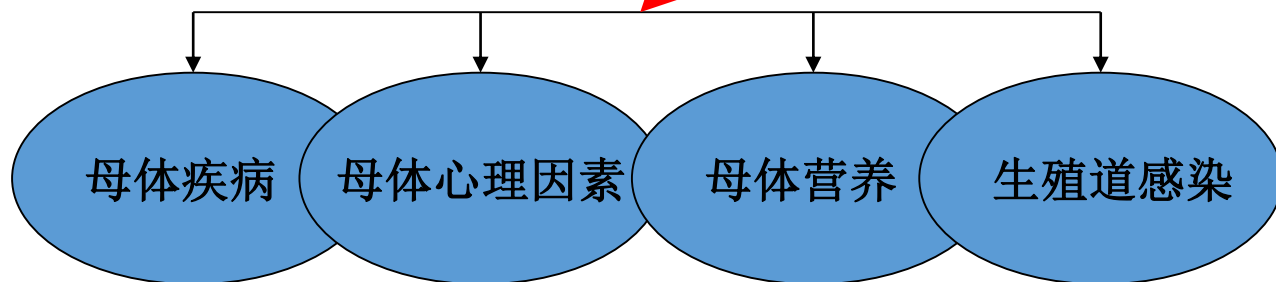
物理因素

药物因素

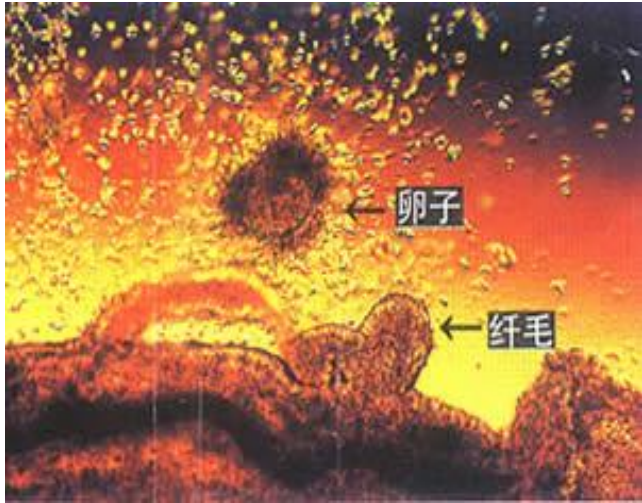
出生缺陷的孕前预防：



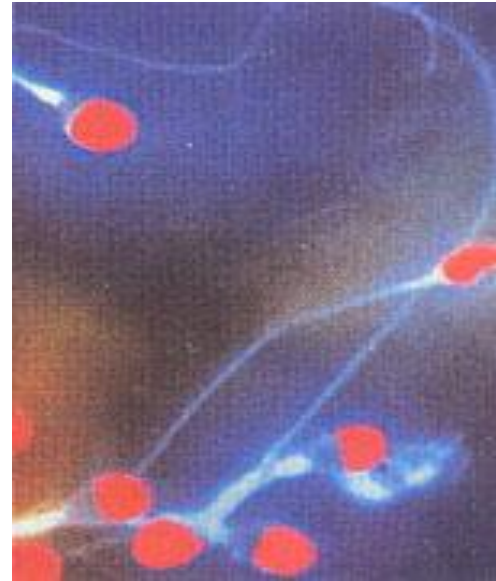
母亲为胚胎发育创造
良好的环境条件



孕前优生健康检查的时间：



- 卵原细胞→初级卵母细胞→次级卵母细胞→卵子
- 复制一次，减数分裂两次
- 染色体数目从23对变为23条
- 卵子的发育需要85天左右



- 精原细胞→初级精母细胞→次级精母细胞→精细胞→精子
- 复制一次，减数分裂两次
- 染色体数目从23对变为23条
- 精子的发育需要64天左右

孕前的准备至少应当**3个月（4-6个月）**

孕前优生咨询的对象：

- 待孕夫妇在孕前4-6个月进行一次孕前优生咨询
- 夫妇双方或家系成员患有某些遗传病或先天畸形者
- 曾生育过遗传病患儿的夫妇
- 不明原因智力低下或先天畸形儿的父母
- 不明原因的反复流产或有死胎死产等情况的夫妇
- 婚后多年不育的夫妇
- 35岁以上的高龄妇女
- 长期接触不良环境因素的育龄青年男女
- 常规检查或常见遗传病筛查发现异常者

孕前4-6个月应该按照以下要求进行准备：

- 有准备、有计划的妊娠，避免大龄生育，介绍计划受孕方法和避孕措施
- 合理营养、适当锻炼：服用叶酸增补剂
- 积极预防慢性疾病和感染性疾病
- 谨慎用药：计划受孕期间尽量避免使用药物
- 避免接触生活及职业环境中的有毒有害物质，避免密切接触家畜，不养宠物
- 保持健康的生活方式和行为、保持心理健康
- 孕前医学检查

孕前医学检查包括：

- 了解孕育史、疾病史、家族史
- 常规检查
- 选择性检查
- 针对性检查
- 染色体检查、基因检查、生育力评估等

高龄女性在孕前及孕期应该做什么检查

- “高龄”指分娩时（预产期）年龄为35岁或以上
- 生育能力评估、寻找不良孕产史原因、慢性疾病药物选择
- 高危妊娠：容易发生产科并发症、胎儿染色体异常、发育异常
- 加强产前检查，进行产前诊断，比如羊水染色体检查、超声针对性心脏和系统检查等

用药史咨询指导：

- 如果患急性疾病，必须是疾病痊愈并停止使用药物后才能考虑怀孕
- 注意：个别药物需要停药的时间非常长，因此，孕前须告知医生有妊娠计划，须注意选择药物
- 慢性疾病：专科医师会诊，咨询能否停止使用药物，则最好停止使用药物至少3个月以上再考虑怀孕。
- 如果不能停止使用药物，应权衡利弊：既要选择对疾病治疗有效的药物进行治疗，又要考虑选择没有遗传毒性和胚胎毒性或遗传毒性和胚胎毒性最小的药物进行治疗。

疫苗的使用：

- 孕妇为感染性疾病的易感人群，建议在怀孕前尽可能的进行相关疫苗的注射，如风疹疫苗、乙肝疫苗等。
- 根据使用疫苗的种类进行指导。疫苗的主要种类有：减毒活疫苗、灭活疫苗、基因重组疫苗等。原则上，注射减毒活疫苗至少3个月后怀孕，其他种类的疫苗在注射完成并具有免疫力后可以怀孕。

感染性疾病对妊娠有什么影响：

- 特指由于孕妇感染病原微生物后，这些病原微生物能够造成胎儿宫内感染的一类感染性疾病
- 最常见的感染性疾病有：弓形虫感染、巨细胞病毒感染、风疹病毒感染、单纯性疱疹病毒感染、乙肝病毒感染、丙肝病毒感染、艾滋病毒感染等
- 可能通过胎盘垂直传播给胎儿或分娩时接触感染胎儿，造成胎儿宫内感染，从而造成流产、畸形、早产、死胎、死产

避孕措施：

- 孕前准备期间，应当采用避孕套避孕。
- 决定怀孕后再解除避孕措施。
- 解除避孕措施后，任何时候都有怀孕的可能，应当视为已经妊娠，避免发生任何意外情况造成对胚胎和胎儿的影响。

孕育史咨询指导：

- 异常妊娠结局：自然流产、死胎、死产、新生儿死亡。
- 孕前优生遗传咨询，寻找原因，并针对原因进行相关处理。

出生缺陷史咨询指导：

- 夫妻双方或之一患有出生缺陷：孕前优生遗传咨询，由具有相关遗传咨询资质的专科医生提出再生育指导意见
- 生育过出生缺陷患儿：孕前优生遗传咨询，查找原因并进行处理后再考虑怀孕

家族史咨询指导：

- 近亲属中有遗传性疾病，应明确致病遗传学原因和遗传方式，必要时应当在孕期进行相关产前诊断

不良环境因素咨询指导：

- 计划怀孕夫妻应当脱离有害环境至少4-6个月才能怀孕。
- 必要时，根据所接触的环境有害物质的具体情况，孕前进行针对性检查。比如，有铅或汞接触史（职业接触和经常使用化妆品等），须在孕前检查体内的铅和汞等。
- 不能完全脱离高风险因素环境的人群，不宜妊娠。
- 如不能确定是否已经受到不良环境因素的影响，如继续妊娠，建议在孕期进行相关的产前诊断。

生活习惯咨询指导原则：

- 改变不良生活方式
- 适当运动
- 均衡膳食
- 适当补充营养素制剂

社会心理因素咨询指导原则：

- 安排好生活和工作节奏，调整好心理状况。
- 学习和掌握一些关于妊娠、分娩和胎儿在宫内生长发育的孕育知识，了解如何才能怀孕及妊娠过程出现的某些生理现象。
- 学习一些出生缺陷预防的知识。



THANK YOU!