



只为遇见健康的你

优孕检查科普读本

上海市生物信息学会 / 上海市生物医药技术研究院 / 上海市人口和家庭计划指导服务中心

编委会

主 编

许 泓

编 委

王丽萍 夏 兰 林亦宇 雍娴婷

戴建凉 苏慧佳 陈安娜 王绍平

易斯雨 应贝丽 吴 楠 许芸冰

金银柳 孙 茜 潘曙勤 张 英

编者的话

2021年6月中共中央、国务院印发《关于优化生育政策促进人口长期均衡发展的决定》，实施一对夫妻可以生育3个子女政策，配套实施积极生育支持措施。随着生育政策调整完善，生育需求逐步释放，高危孕产妇比例有所增加，为更好地保障母婴安全，必须要加强综合防治，坚持以预防为主，从源头抓起，做好育龄家庭的科普教育和健康指导工作。

出生缺陷是指婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常，它是导致早期流产、死胎、婴幼儿死亡和先天残疾的主要原因。出生缺陷可由染色体畸变、基因突变等遗传因素或环境因素引起，也可由这两种因素交互作用或其他不明原因所致。目前所知的出生缺陷病种类繁多，至少有8000-10000种，常见有先天性心脏病、唇裂、腭裂、多指等。根据世界卫生组织估计，中国出生缺陷发生率与世界中等收入国家的平均水平接近，约为5.6%。目前，中国的出生缺陷防治采取三级预防策略：一级预防是婚前和孕前预防，防止出生缺陷发生；二级预防是孕期预防，减少严重出生缺陷儿的出生；三级预防是出生后预防，及早发现和治疗出生缺陷患儿，避免孩子残疾。

为了让每个家庭都能生育健康聪明的宝宝，上海市生物信息学会组织专家编写了这本《只为遇见健康的你—优生检查科普读本》。全书共分三章，分别介绍了备孕期、孕期及产后每个阶段需要检查的项目、意义和方法。本书在编写过程中，力求突出科学性和实用性，让育龄家庭对孕前、孕期和产后检查一阅便知，一读即懂。

作为上海市2022年度“科技创新行动计划”科普专项“好孕来—生育促进直通车”科普活动项目的工作内容之一，本书的主要编写得到了中国福利会国际和平妇幼保健院、上海市交通大学医学院附属瑞金医院生殖医学中心专家的大力支持和帮助，在此表示衷心的感谢。另外，本书可作为基层家庭健康指导员入户指导的工作参考。

让我们共同努力，推动全民关注预防出生缺陷和围孕产期保健知识，提高妇幼健康促进工作，为母婴安全保驾护航，为健康中国打下坚实的基础。

编写组

2023年6月

目录

孕前检查

- 一、什么是孕前检查？
- 二、男女双方都需要做的孕前检查项目有哪些？
- 三、早孕检查的主要项目
- 四、男方需加做的孕前检查项目有哪些？
- 五、几种常见的孕前检查项目有什么意义？
- 六、孕前高危因素评估包括哪些内容？
- 七、孕前需要做遗传咨询和相关检查吗？
- 八、什么是不孕不育？
- 九、哪些夫妻建议做不孕不育的相关检查？
- 十、不孕不育的检查项目有哪些？

孕期检查

- 一、如何确认妊娠？
- 二、产检时间表
- 三、早孕检查的主要项目
- 四、孕妇建卡的目的
- 五、甲状腺功能检查

06

07

07

07

07

08

10

11

13

13

13

23

24

25

26

27

28

六、葡萄糖耐量筛查试验

28

七、孕期心电图检查

29

八、孕期尿液检查

29

九、孕期 B 超检查

30

十、GBS 检查

33

十一、关于唐氏综合征的筛查方法

34

十二、关于无创产前检测

35

十三、介入性产前诊断的相关问题

36

十四、胎宝宝可能出现的疾病问题

37

新生儿疾病筛查

40

一、宝宝体格生长的一般规律

41

二、体格生长常用指标

41

三、新生儿期（出生后 0-28 天）心理行为发育特点

43

四、宝宝出院时，为什么要采足跟血？

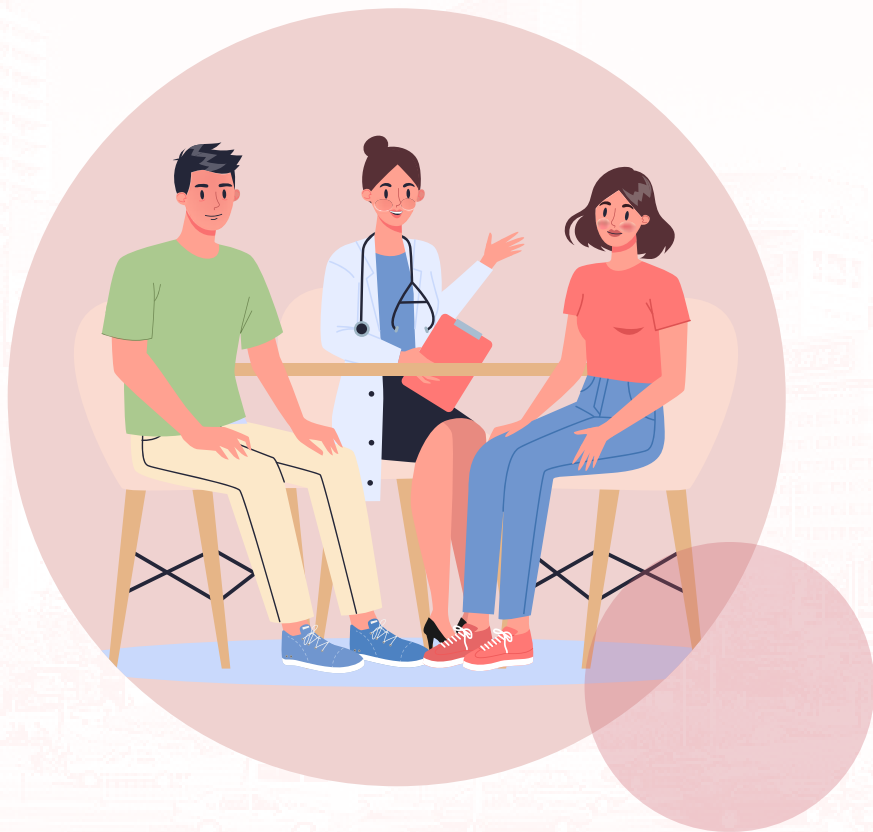
43

五、如何进行先天性耳聋的筛查？

44

六、先天性心脏病筛查

45



孕前检查

一、什么是孕前检查？

孕前检查是指男女双方在怀孕前进行健康医学检查并接受相关优生咨询和专业指导，从而达到自我保健、降低妊娠和出生缺陷风险的目的。孕前检查一般在计划受孕前的3-6个月进行，包括孕前高危因素评估、体格检查、实验室检查和影像检查等。

二、男女双方都需要做的孕前检查项目有哪些？

一般内外科的全身体检及常规辅助检查。前者通常包括全面查体，如心肺听诊；测量血压、体质量，计算体质指数(BMI)；常规男科、妇科检查等。后者包括血常规、尿常规，空腹血糖，肝功能、肾功能、血脂，肝炎病毒检测，结核杆菌、血型(ABO和Rh血型)、甲状腺功能检测，梅毒血清抗体筛查，艾滋病HIV检测，支原体、衣原体检查，心电图等。最好能对肝、胆、胰、脾、肾等主要脏器做一下超声检查，并做胸部X线或CT检查。特定地区(广东、广西、海南、湖南、湖北、四川、重庆等)出生的人员需要进行地中海贫血筛查。

三、早孕检查的主要项目

妇科专项检查(妇科体检、阴道分泌物检查、宫颈细胞学检查、妇科超声检查)、TORCH筛查(弓形体、巨细胞病毒、风疹病毒、疱疹病毒)、乳腺专科检查和口腔科检查等。高危妇女加做75g口服葡萄糖耐量试验。如有其他特殊疾病史的，应结合自身情况请专业医师选择相应的医学检查。

四、男方需加做的孕前检查项目有哪些？

男性专科体格检查和精液检查等。如有其他特殊疾病史的，应结合自身情况请专业医师选择相应的医学检查。

五、几种常见的孕前检查项目有什么意义？

(一) 孕前检查中血常规检查有什么意义？

孕前检查中血常规检查包括血红蛋白、白细胞、血小板等。主要是判断准妈妈是否贫血，正常值是 100g/L-160g/L。轻度贫血对准妈妈及分娩的影响不大，重度贫血可引起早产、低体重儿等不良后果。白细胞在机体内起着消灭病原体，保卫健康的作用，正常值是 $4-10 \times 10^9/L$ ，超过这个范围说明有感染的可能。血小板在止血过程中起重要作用，正常值为 $100-300 \times 10^{12}/L$ ，如果血小板低于 $100 \times 10^{12}/L$ ，则会影响准妈妈的凝血功能。

(二) 孕前检查中尿常规检查有什么意义？

孕前检查中尿常规检查包括尿液中蛋白、糖及酮体，镜检红细胞和白细胞等。正常情况下，上述指标均为阴性。如果蛋白阳性，提示有高血压、肾脏疾病的可能。如果糖或酮体阳性，说明有糖尿病的可能，需进一步检查。如果发现有红细胞和白细胞，则提示有尿路感染的可能，需引起重视，如伴有尿频、尿急等症状，需及时治疗。

(三) 孕前检查中肝、肾功能检查有什么意义？

孕前检查中肝、肾功能检查包括谷丙转氨酶 (GPT)、谷草转氨酶 (GOT)、尿素氮 (BUN)、肌酐 (Cr) 等。这些主要是为了检查有无肝炎、肾炎等疾病，如果上述指标超过正常范围，提示肝、肾功能不正常。怀孕期母体身体负担加重，会使原来的疾病“雪上加霜”。

(四) 孕前检查中血型检查有什么意义？

孕前检查中血型检查包括 ABO 血型和 Rh 血型。检查血型以备生产时输血，因此，备孕男女了解自己的血型很重要。如果准爸爸为 A 型、B 型或 AB 型血，准妈妈为 O 型血，生出的小宝宝有 ABO 溶血的可能。在亚洲人中，Rh 血型阴性的较少，大多数为 Rh 血型阳性。如果男女 Rh 血型不合，也有可能发生小宝宝溶血。如果准妈妈为 Rh 阴性，在生产前医院还要预先备好 Rh 阴性的血液，一旦分娩时发生意外，就能够及时输血。

(五) 孕前检查中梅毒血清学试验有什么意义？

孕前检查中梅毒血清学试验包括螺旋体抗体血凝试验 (TPHA) 和快速血浆反应素试验 (RPR)。梅毒是由梅毒螺旋体引起的一种性传播性疾病，准妈妈患梅毒可通过胎盘直接传给胎儿，有导致新生儿先天梅毒的可能。当机体受到梅毒螺旋体感染后，会产生两种抗体表现为 RPR 阳性和 TPHA 阳性。正常准妈妈这两项试验结果均为阴性反应，但 RPR 阳性的特异性不高，会受到其它疾病的影响而出现假阳性，因此 TPHA 阳性可作为梅毒的确诊试验。

(六) 孕前检查中艾滋病血清学检查有什么意义？

孕前检查中艾滋病血清学检查的是艾滋病 (HIV) 抗体。艾滋病是获得性免疫缺陷综合征，是一种严重的免疫缺陷疾患，其病原体是 HIV 病毒。正常人群 HIV 抗体为阴性，如果感染了 HIV 病毒，则结果为阳性。HIV 病毒会通过胎盘传播给胎儿。

(七) 孕前检查中淋病细菌学检查有什么意义？

淋病是由淋病双球菌引起的性传播疾病，通过不洁性交直接传播，也可通过被淋病双球菌污染的衣物、便盆、器械等传播，也可通过患母的产道传染给新生儿。孕前检查中淋病细菌学检查方法一般是取准妈妈的宫颈管分泌物做淋菌培养，正常孕妇培养结果为阴性。如果为阳性，说明有淋球菌的感染，需及时治疗。

(八) 孕前检查中乙型肝炎病毒学检查有什么意义？

孕前检查中乙型肝炎 (HBV) 病毒学检查包括乙肝病毒抗原和抗体。在病毒性肝炎中，以乙型肝炎发病率最高，在妊娠早期可使早孕反应加重，且易发展为急性重症肝炎，危及生命。乙肝病毒可通过胎盘感染胎儿，母婴传播的概率达到 90% 以上。正常准妈妈各项指标均为阴性。如果单纯乙型肝炎表面抗体 (HBsAb) 阳性，说明以前感染过乙肝病毒，现已经痊愈，并且对乙肝病毒具有免疫力。如果其它指标 (HBsAg、HBeAg、HBeAb、HBcAbIgG、HBcAbIgM) 呈阳性则需引起重视，说明目前病毒可能具有传染性，应向医生进行咨询。

(九) 孕前检查中丙型肝炎病毒学检查有什么意义?

孕前检查中丙型肝炎病毒学检查的是丙型肝炎 (HCV) 抗体。丙型肝炎病毒是丙肝的病原体, 75% 患者并无症状, 仅 25% 患者有发热、呕吐、腹泻等。丙型肝炎病毒也可通过胎盘传给胎儿。正常准妈妈检查结果为阴性, 如果为阳性, 说明有丙型肝炎病毒感染, 需引起医生和准妈妈的重视。

(十) 孕前检查中 TORCH 检查有什么意义?

孕前检查中 TORCH 检查包括弓形虫 (TOX)、风疹病毒 (RV)、巨细胞病毒 (CMV)、单纯疱疹病毒 (HSV) 等的抗体。准妈妈如感染以上任一病毒, 都可能使胎儿发生严重的先天性畸形。因此, 如果检查结果呈阳性, 应经治疗后再怀孕。对于家中养宠物的准妈妈更要重视 TORCH 检查。

(十一) 孕前检查中心电图检查有什么意义?

这项检查是为了排除心脏疾病, 以确认准妈妈是否能承受分娩。如心电图异常, 需及时向医生咨询, 并做心脏超声和 24 小时心电图等检查。

(十二) 孕前检查中阴道分泌物检查有什么意义?

孕前检查中阴道分泌物检查包括白带清洁度、念珠菌和滴虫、线索细胞。白带是阴道粘膜渗出物、宫颈管及子宫内膜腺体分泌物等混合组成, 正常情况下清洁度为 I - II 度。若检查结果为 III - IV 度则提示异常白带, 可能有阴道炎症。念珠菌或滴虫阳性说明有感染, 需进行相应的治疗。线索细胞是细菌性阴道病最敏感、最具特异性的指标, 在阴道分泌物中若找到线索细胞即可做出细菌性阴道病的诊断。

六、孕前高危因素评估包括哪些内容?

在医学检查结束后, 由优生专家做一次全面的孕前医学指导和咨询, 询问计划妊娠夫妇的健康状况, 评估既往慢性疾病史、家族史和遗传病史, 不宜妊娠者应及时告之, 详细了解不良孕产史和前次分娩史、生活方式、饮食营养、职业状况及工作环境、运动 (劳动) 情况、家庭暴力、人际关系等。

七、孕前需要做遗传咨询和相关检查吗?

遗传咨询是应用遗传学和临床医学的基本原理和技术, 由专业服务人员与遗传病患者及其亲属, 面对面地讨论遗传病的发病原因、遗传方式、转归、诊断、再发风险、预防、治疗和缓解的方法等问题, 并在权衡对个人、家庭、社会利弊的基础上, 给予婚姻、生育、防治、预防等方面的医学指导和建议的过程。

遗传咨询最重要的目的是为了降低遗传病患儿的出生率, 预防出生缺陷。对于准备怀孕的夫妇, 可以向专业服务机构进行个性化遗传咨询, 并决定是否需要做遗传相关检查, 比如双方染色体和基因病检测。

(一) 什么是遗传病?

受精卵或母体受到遗传或环境的影响, 引起下一代遗传物质改变 (包括基因和染色体两部分) 形成的疾病, 称之为遗传病。主要可分为单基因遗传病、多基因遗传病和染色体异常遗传病三类。夫妇携带遗传病基因可以通过生殖传递, 近亲结婚或夫妇有共同的血缘关系也有高于常人的几率生下遗传缺陷患儿。遗传病症状分家族遗传病和普遍遗传病。遗传病通常具有终身性的特点, 它不一定会家族式聚集呈现, 遗传病患者的后代不一定会代代遗传。

(二) 什么是单基因遗传病?

单基因遗传病是指受一对等位基因控制的遗传病。单基因遗传病不仅能够导致胎儿畸形、反复流产, 也是导致死胎、出生缺陷的重要原因。目前明确的单基因病已超过 8000 种, 综合发病率为 1/100。在各种出生缺陷中, 单基因遗传病比例高达 22.2%。常见的如先天近视、耳聋、色盲症、早衰症、先天哮喘病、青光眼、牙齿过早脱落症, 多发性结核、成骨不全症、软骨发育不全、上睑下垂、白化病、眼球震颤、视网膜色素变性、抗维生素 D 佝偻病等疾病。

如果父母双方是同一种遗传病的隐性基因携带者, 那么他们的孩子将有 1/4 的机会从父母双方获得这种基因, 并患上这种疾病; 有 1/2 的几率, 孩子会成为该疾病的携带者——就像携带者的父母一样。如果父母双方只有一位是携带者, 那么他们的孩子将有

1/2 的几率会是该疾病的携带者。对于准备怀孕的夫妇,单基因遗传病筛查,又称携带者筛查,能够尽早地帮助他们了解其潜在患病风险,利于采取积极的干预措施。

(三) 什么是多基因遗传病?

多基因遗传病与人体内多对基因缺失或畸变有关,具有一定的遗传性,呈家族聚集现象,主要与近亲生育有关(三代以内,兄妹同胞以外),部分发病可能受环境因素影响所致。多基因遗传病对人的危害相对较重,通常包括先天性多发畸形、脊柱裂、无脑儿、唇裂、腭裂等疾病。许多成人常见疾病如各种恶性肿瘤、高血压、糖尿病、冠心病、抑郁症、精神分裂症、癫痫等目前都认为可能是多基因遗传病。目前在孕前医学检查中,医生会详细询问相关病史,并做出相应诊疗建议。

(四) 什么是染色体异常遗传病?

染色体是人类的遗传物质,正常情况下人的染色体有 23 对(46 条),其中第 1-22 对为常染色体,男女都存在;第 23 对为性染色体,女性为两条 X 染色体,男性为一条 X 和一条 Y 染色体。染色体病是由于染色体数目或结构异常所致的疾病。主要分为常染色体病、性染色体病、染色体异常携带者三大类。现已发现的染色体病综合征有 200 余种,染色体异常携带者核型数万种。

通过对流产、死胎、新生儿和一般人群的调查表明,染色体异常占流产胚胎的 50%~70%,占死产婴的 10%,占新生儿死亡的 10%,占新生儿的 5%~10%,占一般人群的 5%。其中,约 5% 的染色体异常是由新发生的突变引起,其发生率与孕妇年龄紧密相关,像唐氏综合征就是因为 21 号染色体比正常人多一条所导致的,也是最常见的新发突变引起的染色体病。

准备怀孕的夫妇,如果年龄较大、家族内患有遗传疾病、既往有不良孕产史或不孕不育症患者,均建议双方进行染色体检查。

八、什么是不孕不育?

WHO(世界卫生组织)对不孕不育定义的时间界定为 1 年,即 1 年内不避孕有正常性生活史而未受孕。不孕不育的原因涉及面广且通常是男女双方多种因素同时影响的结果,因此必须通过男女双方全面检查找出原因。男女双方的检查应同时进行,这也是治疗不孕不育的关键。

九、哪些夫妻建议做不孕不育的相关检查?

(一) 符合以上不孕不育的定义,即夫妻生活正常,未避孕未孕满 1 年的夫妻。

(二) 若女方年龄 ≥ 35 岁,或有影响生育的病史(如闭经,月经过少,盆腔炎性病变或子宫内膜异位症 III/IV 期、既往流产史等),男方有已知或可疑生育能力低下时,男女双方在 6 个月未避孕的正常性生活后未怀孕的,可以考虑进行不孕不育的相关检查。

十、不孕不育的检查项目有哪些?

(一) 病史及自查

患者在前往专业机构进行检查前可以先自查一下以下情况,方便医生收集相关问题进行综合诊断及进一步治疗,如:1) 不孕年限;2) 月经史、初潮年龄、月经周期、经期、末次月经,是否有经前期综合征,近期是否有月经紊乱及闭经;3) 孕产史及其并发症;4) 有无避孕,避孕的手段;5) 性交频率及是否存在性交障碍、性交疼痛;6) 手术史,包括手术方式及治疗情况;7) 既往有无盆腔炎症性疾病及性传播疾病史;8) 有无甲状腺疾病、泌乳及多毛症;9) 家族中是否有出生缺陷、智障、不孕不育史;10) 职业以及特殊环境、毒物接触史。

(二) 辅助检查

因为受孕需要满足 3 个条件:健康的种子(包括:①精子因素,即男方同房时能射精、精液中含有正常数量、形态和活力的精子;②卵子因素,即女方有正常成熟卵子排出)、通畅的管道(女方的输卵管通畅,使精子和卵子能在管内相遇受精)和肥沃的土壤(胚

胎能在子宫内膜里种植下来)。所以,夫妻双方来到生殖中心,首先会有专科医生采集详细的病史并进行规范的体格检查,接下来就会进行系统有效的辅助检查,以找出不孕不育的相关因素,并进行针对性的诊治。

不孕不育的检查一定要夫妻同诊同治,而且要男士优先。男性精液检查简单、方便、价廉,且无不适,所以作为不孕不育夫妇检查的第一线的初筛。

1. 精子健康情况评估

(1) 常用辅助检查

① 精液分析

精液检查是评估男性生育力的最重要依据。包括精液常规检查、精子形态学染色分析、精子DNA碎片分析及精浆生化检查。精液常规及形态检查适用于所有就诊患者,DNA碎片分析适用于女方有不明原因流产和胚胎停育的不育患者、准备做试管婴儿治疗的不育患者。精浆生化检查适用于怀疑有输精管道梗阻的无精子症或重度少精子症患者。

② 生殖系统超声检查

超声作为男性生殖系统首选的检查方法,具有实时、动态、无创、可重复操作等特点。超声检查适用于精液分析有问题的患者。

③ 生殖内分泌激素检测

常用的生殖内分泌激素有睾酮(T)、雌二醇(E2)、卵泡刺激素(FSH)、黄体生成素(LH)、泌乳素(PRL)等,适用于无精子、严重少精子和性功能障碍的患者。

④ 男性生殖遗传学检查

主要包括染色体核型及Y染色体微缺失(AZF)检测,适用于无精子、严重少弱畸形精子症、生殖器官发育不良、女方不明原因流产和胚胎停育的患者。

(2) 精液报告参考值(根据WHO第五版精液分析标准)

① 精液颜色

正常精液颜色呈均匀的灰白或乳白色。若呈淡黄色、黄色,提示可能存在生殖道感染或长时间未排精。若呈淡红色、褐色、棕色(或者镜下见红细胞),则提示可能存在精囊腺、前列腺炎,结石,肿瘤或生殖道损伤所致的血精。

② 精液量

每次排精正常量:应为2ml—6ml。若量>6ml,多见于禁欲时间长者、伴有前列腺炎、精囊炎患者等。精液不足1.5毫升称为精液量过少,多为近期房事频繁者、取标本时洒落者、缺乏雄激素、生精管近端阻塞、部分逆行射精或副性腺有较严重炎症所致。若量≤0.5ml或无精液排出,多见于逆行射精者、不射精者、输精管梗阻者(包括输精管、精囊腺发育不良)。

③ 液化状态

正常精液射精后,在精囊凝固酶的作用下变成胶状。15-30分钟后,在前列腺液化酶的作用下变成液体,称为精液液化。如射精60分钟后精液未液化,则为异常。

④ 精子密度

正常精子密度 $\geq 15 \times 10^6/\text{ml}$ 。若精子浓度 $< 15 \times 10^6/\text{ml}$,则为少精子症。若经过3次离心后仍未发现精子,则为无精子症。

⑤ 精子活力和精子存活率

精子存活率 $\geq 58\%$,前向运动精子(PR) $\geq 32\%$,前向运动精子(PR)+非前向运动精子(NP) $\geq 40\%$ 。

影响精子活动及存活率的常见因素有:输精管道及附属性腺炎症;久坐、长期熬夜和作息不规律;生殖系统感染疾病;高温环境(长期泡温泉)、放射性因素;长期禁欲等。

⑥ 畸形率

精液当中并不是所有精子都正常,有一定数量的畸形,如呈巨大头、蘑菇样头、双头等。一般正常精子所占比例应该超过4%。

影响精子形态的常见因素有:生殖系统感染;精索静脉曲张;药物(如激素类、抗

肿瘤等药物)；高温环境(如泡温泉、桑拿等)；抽烟、酗酒；微量元素的缺乏也会导致畸形率的增高。

(3) 精液检查前应该注意什么呢？

精液检查前 3-7 天安排一次排精，因为排精时间小于 3 天精液量可能不够，而大于 7 天，出现死精子、畸形精子的几率会增加，而且活动度可能会降低，进而影响检查结果。

采集时要将龟头洗净，收集精液一般可以通过自慰的方法排精收集，也可用特制的避孕套通过性交时收集。精液取到后应盛放在干燥、清洁的瓶内，并立即送检。如果需要多次精液检查，建议每次采集精液前禁欲天数保持一致，以减少精液分析结果的波动。

精液分析结果受很多因素影响，如全身状况对精液影响也很大，压力、疲倦、熬夜可造成精液质量；如有不良卫生习惯，比如吸烟、大量饮酒，或糖尿病、肾功能不全等疾病，也可影响精液质量。

2. 排卵情况评估方法

在月经期，卵巢内可见多个直径在 3-5mm 的小卵泡，随着月经周期的推移，一侧卵巢内出现主导卵泡并逐渐增大，形成优势卵泡，而其他卵泡逐渐萎缩。优势卵泡的生长速度大约 1-2mm/d，近排卵前的卵泡最大生长速度可达 2-3mm/d，直径达 18-25mm 时成为成熟卵泡。月经周期规律且有自发排卵的女性，可在自然月经周期中根据月经周期天数、基础体温测定、血或尿黄体生成素(LH)水平及阴道 B 超监测卵泡发育等判定其排卵情况。药物促排卵周期监测排卵的患者则根据其用药情况，采用阴道超声结合血雌二醇(E2)、LH 水平预测排卵时间。

(1) 月经周期评估

对于大多数排卵正常的女性，月经周期通常在 21~35 天。女性月经周期是有波动的，在对 1000 个女性月经周期的研究显示，半年内 56% 的女性月经周期波动大于 5 天，在一年内 75% 的女性可见有月经周期的波动。而对于存在异常子宫出血、月经稀发或闭经的患者不须做具体的检查来明确不排卵的诊断。

(2) 基础体温测定

连续基础体温测定是一种简单实惠的评估排卵的方法，具体操作：在较长时间睡眠(>5 小时)，醒来尚未进行任何活动，包括进食、说话、起床等活动之前测量体温。在月经周期的卵泡期，基础体温相对较低，在排卵期由于孕酮的产生，体温升高 0.3~0.5℃，并维持至少 11 天，一般持续到下次月经来潮。但由于它并不能准确地判断排卵情况，并不推荐用基础体温来证实排卵。

(3) 血清孕酮(P)测定

下次月经开始前一周测定血清 P 水平可以客观反映是否排卵，若 $P \geq 3\text{ng/ml}$ 提示有排卵。

(4) 黄体生成素(LH)测定

当卵泡直径达 18mm 或以上时，可检测血 LH 水平以判断是否出现 LH 峰，自然周期 LH 峰出现后 24-36 小时排卵，建议结合 B 超监测排卵情况。尿 LH 峰值测定法也称为排卵试纸测定法，通过检测尿中 LH 的峰值来判断有没有排卵，一般出现峰值后 12~24 小时排卵。使用排卵试纸时需要注意，不建议用晨尿；收集尿液前 2 小时不能大量喝水；应在 10 分钟以内判定结果。

(5) 阴道 B 超检查

阴道 B 超可以较准确地观察卵泡发育、子宫内膜厚度及特点，更推荐用于监测排卵。排卵时间的预测根据超声测量卵泡的大小、结合 LH 值，更能准确抓住排卵日。监测排卵的时机是什么时候呢？月经周期 28-30 天左右，可在月经第 10-11 天进行监测，根据卵泡发育情况，决定下次复诊时间。月经周期 25-26 天左右，可在月经第 8-9 天进行监测，月经周期较短，排卵日往往提前。若月经周期不规律的患者，需要先来院观察卵泡情况，根据卵泡大小决定下次复测时间。

(6) 其他

①月经周期第 2-3 天的 FSH、LH、E2、P。若 FSH、LH、E2 三种激素水平均偏低时，提示低促性腺激素性排卵障碍；若 FSH、LH 升高，E2 水平下降，则提示卵巢功能衰竭；若 P 增高，提示高孕酮血症。

② $PRL > 25U/L$ 时为高 PRL 血症，必要时须行垂体 CT 或 MRI 扫描排除垂体腺瘤。

③ T 水平升高时，除考虑多囊卵巢综合征外，还应注意肾上腺功能状态。

④ TSH 升高提示甲状腺功能减退或亚临床甲状腺功能减退，TSH 降低提示甲亢的诊断。严重的甲亢和甲减都可能导致排卵异常、不孕及胚胎胎儿发育不良。

3. 卵巢储备功能评估

女性在胚胎时期，体内卵泡数量达到高峰（600-700 万），出生时约为 200 万，青春期时下降至 30 万，最后只有 400-500 个卵泡发育成熟并排卵。卵巢储备功能是指卵巢内存留卵子的数量和质量，可反映女性的生育潜能及内分泌功能，是女性生育能力的代名词。卵巢储备就好比女性卵巢的“银行卡余额”，如果剩余卵泡数量越多，受孕的几率也就越大。

(1) 月经周期第 2-5 天血卵泡雌激素 (FSH) 及 E2 水平

FSH $> 10-20IU/L$ 提示卵巢反应性及妊娠率下降，单独的 E2 水平并不能用于评估卵巢储备，当 FSH 水平正常、E2 $> 60-80pg/ml$ 时，也提示卵巢反应性下降。

(2) B 超基础窦卵泡计数 (AFC)

AFC 是指双侧卵巢窦卵泡数量总和。在月经来潮第 2-4 天，经阴道超声检测，计数双侧卵巢的基础窦卵泡数，是预测卵巢储备功能的最佳指标之一。一侧基础卵泡数在小于 10 个范围内，数目越多，卵巢储备功能越好。如果双侧窦卵泡数小于 5-7 个，则提示卵巢储备下降。若 AFC 3-6 个，提示卵巢低反应及妊娠率下降。

(3) 血清抗缪勒管激素 (AMH) 水平

在评估卵巢储备功能时，AMH 敏感且相对稳定，不受月经周期影响，其值在女性青春期达到最高，25 岁后逐渐下降，女性绝经后最低。当血清 AMH $\leq 1.1ng/mL$ 时，提示卵巢储备功能下降。当血清 AMH $< 0.5ng/mL$ 时，提示卵巢储备功能明显降低，

可能导致不孕。

4. 输卵管情况

输卵管检查：输卵管性不孕占女性不孕的 40%，是不孕的重要原因。评估输卵管因素的检查方法通常是互补的，对于输卵管阻塞的正确诊断通常需要多种方法的综合判断。

(1) X 线输卵管造影 (HSG)

HSG 是评估输卵管因素的一项传统检查。HSG 可以记录到输卵管从近端至远端的阻塞，发现峡部结节性输卵管炎，显示输卵管走行，提示输卵管伞端的狭窄或盆腔粘连。其优点为检查方便、价格低廉、操作简单，准确性高达 90% 以上，缺点是具有放射性、有感染的风险。

(2) 子宫输卵管超声造影

超声检查子宫及双侧附件，寻找子宫角部最佳切面，注入造影剂，观察造影剂气泡流动及积聚情况，可发现输卵管是否阻塞及阻塞部位。其优点为检查方便、操作简单、无放射性且可同时了解子宫及卵巢的病变。适用于怀疑子宫内病变的患者，且对放射造影有顾虑者，而缺点就是检查结果的不确定性高于 X 线输卵管造影，需要有足够经验的医师进行检查。

(3) 宫腔镜下输卵管插管术

可以发现或排除输卵管近端阻塞，同时联合导丝可进行输卵管的复通。优点是可对输卵管近端的梗阻进行确认、排除、且可进行导丝疏通，同时对宫腔异常情况进行诊断和治疗。适用于怀疑有宫腔病变的患者。但是其检查结果的不确定性高于输卵管造影检查，准确性不及输卵管造影。

(4) 腹腔镜下输卵管通液术

使用稀释的亚甲蓝或靛红经宫颈注入宫腔及输卵管，可以在腹腔镜直视下观察输卵管的通畅度，并记录阻塞位置。另外，腹腔镜下输卵管通液术可以区分输卵管伞端狭窄及盆腔粘连。腹腔镜下通液术的优点是准确性高，且可以同时进行治疗，但有创伤性

检查、价格昂贵、需要住院治疗、存在手术相关并发症，所以不作为一线的检查方式。

5. 子宫内膜检测

好的种子、肥沃的土壤和合适的天气是万物生长的必须。如果说胚胎是种子，那么子宫内膜就是土壤，宫腔环境就是阳光和雨露。

好的种子固然重要，研究显示影响胚胎种植的 2/3 的因素是子宫因素。所以，子宫内膜接受胚胎粘附种植的能力即子宫内膜容受性是成功妊娠的关键。在一个月经周期中，我们的子宫内膜只在一个很短的时期内能接纳胚胎种植，这个时期我们叫子宫内膜容受窗期，通常是在月经周期的 19-24 天。容受窗的形成受雌、孕激素及多种神经内分泌因子的精确调控，很多因素会影响子宫内膜容受性，如慢性子宫内膜炎、子宫内膜增生性病变、子宫内膜容受窗偏移。

子宫内膜的常见检查：

(1) 宫腔镜

宫腔镜检查不仅能准确掌握患者病情，了解导致宫腔内的不孕因素如子宫内膜息肉、宫腔内异物、宫腔粘连等，还能同时采取治疗，进而提高怀孕机率。

(2) 超声检查

超声学评价指标包括解剖学参数（厚度、容积、形态、连续性）以及生理学参数（内膜运动、子宫动脉及内膜及内膜下血流）。

(3) 子宫内膜血流

内膜血流直接反映胚胎着床部位的微环境，是着床成功的重要因素之一，是评价子宫内膜容受性的重要指标之一。子宫内膜下血流包括子宫基底膜动脉和螺旋动脉，是子宫动脉的终末支，也是营养子宫内膜的主要血管，因而能作为反映子宫内膜容受性的指标，也用以预测胚胎移植后是否着床和妊娠。

(4) 子宫内膜容受性检查

子宫内膜容受性（ER）是指母体子宫内膜在适当的时间里，可以接纳胚胎顺利着床

并发育的能力。在临床上，这个时期被称为“种植窗期”。它受到年龄、卵巢功能、排卵刺激方案、药物使用、卵泡发育和内分泌等多方面因素的影响。ER 检查通常是指取适量的子宫内膜进行病理学、基因等检测以评估子宫内膜接受胚胎的能力（子宫内膜容受性），尤其适用于反复种植失败的患者。

① 病理学检测

种植窗一般发生在子宫内膜分泌中期，所以将子宫内膜活检组织进行病理组织学分型确定子宫内膜是否存在种植窗偏移，以制定个性化的移植方案。

② 子宫内膜容受性阵列（ERA）

ERA 是目前最为精准评估子宫内膜容受性的方法，通过取内膜组织为样本，从基因层面分析着床期数百个与子宫内膜容受性相关的基因，精准地找到每个女性的最佳种植时期，从而实现个体化的精准移植，更大程度提高试管婴儿成功率，改善妊娠结局。

(5) 子宫内膜微生物菌群检测

“子宫内膜菌群基因组学分析”是通过检测子宫内微生物的组成，辅助判断宫内环境是否适合胚胎植入。根据检测结果，被检者被划分为乳酸杆菌主导的正常人群和菌群失衡的异常人群。针对检查结果异常的人群，给予个体化针对性用药处理，以改善宫腔内环境，更利于胚胎着床。

6. 和不孕不育相关的遗传学检查

(1) 染色体核型检测

染色体异常是导致出生缺陷、先天性遗传病、自然流产、不孕不育等的重要遗传因素。新生儿染色体异常的发病率为 1/60。常见的染色体微缺失/微重复综合征有 300 种，多会导致不同程度的发育异常和智力障碍，常伴有五官、内脏、四肢等方面的畸形，严重危害患者健康，给家庭和社会带来极大负担。通过染色体核型检测可以排查不孕不育、不良孕产史的遗传因素。

(2) 相关基因检测

可疑患有遗传疾病的夫妇、有家族遗传病史的家系，建议遗传病患者先做基因检测，查找致病基因；不良孕产史如习惯性流产、死胎、死产患者需要对流产的绒毛、胎儿组织做基因检测，查找胚胎、胎儿发育不良的遗传因素。此外，对于反复种植失败、近

亲结婚的夫妇也可以进行相关基因检测，可帮助一部分患者明确病因，从而选择合适的治疗方案。

(3) 携带者筛查

携带者筛查，全称为单基因遗传病携带者筛查，主要检测人体自身是否携带某些单基因遗传病的致病基因。隐性遗传病的特点是只有当人体某个基因的两个拷贝（父源和母源）同时有致病变异时才会发病。携带者是指某个基因只有一个拷贝（父源或母源）存在致病变异的人，由于其自身没有症状或只有轻微症状，孕育后代时常规产前检查无法检出，致病突变世代相传，直到携带者父母生出患儿时才会被发现。

单基因遗传病种类多，目前已发现 8000 多种，综合发病率高达 1/100，远高于我国唐氏综合征的发生率（1/680）。而且多数单基因遗传病会致死、致畸或致残，仅 5% 存在有效的治疗药物，但治疗费用昂贵。有研究显示，平均每个正常人携带有 2.8 个隐性遗传病的致病变异，这意味着看似健康的夫妇，也可能“非常巧合地”携带了相同疾病的致病突变。

目前的携带者筛查主要是针对携带率高、临床表型严重的单基因遗传病，如危及生命、导致残疾、造成智力损伤或需要终生干预治疗的疾病，像我们常见的脊髓性肌肉萎缩症、遗传性耳聋、地中海贫血、进行性假肥大性肌营养不良、糖原累积病 II 型（庞贝病）、黏多糖贮积症、血友病、苯丙酮尿症、脆性 X 综合征等。在怀孕前或早孕期进行携带者筛查，可以让准备生育的夫妇提前预知生育一个遗传病患儿的危险，从而提前做出合理的生育决定。

孕期检查



一、如何确认妊娠？

有性生活史的生育期妇女出现停经或月经异常，均应考虑妊娠的可能；血或尿 hCG 阳性提示妊娠；超声发现宫内孕囊或胚芽可以确诊为宫内妊娠，见原始心管搏动提示胚胎存活。因此，血或尿 hCG 阳性、超声检查见胚芽和原始心管搏动才能确诊正常的早期妊娠。

(1) 妊娠试验。临床上多用早早孕试纸法检测受检者尿液，结果阳性结合临床表现可诊断妊娠。但要确定是否为宫内妊娠，尚需超声检查。

(2) 血 hCG 或尿 hCG。成熟女性因受精的卵子移动到子宫腔内着床后，形成胚胎，在发育成长为胎儿过程中，胎盘合体滋养层细胞产生大量的 hCG，可通过孕妇血液循环而排泄到尿中。当妊娠 1~2.5 周时，血清和尿中的 hCG 水平即可迅速升高，第 8 周孕期达到高峰，至孕期第 4 个月始降至中等水平，并一直维持到妊娠末期。血 hCG 检查是最早最准确测试是否怀孕的检查方式。血 hCG 检查一般是在性生活后 8-10 天可以通过抽血检查 hCG 来明确是否有怀孕。

(3) 早孕 B 超一般在停经 6 周进行检查，目的是确定胚胎着床部位排除异位妊娠。孕期的第一次 B 超，除了可以了解胚胎的发育状态，还能估测孕妈的怀孕周数，为以后的检查做好铺垫，让孕妈安心。孕早期的 B 超检查尤为重要，一旦出现胚胎着床情况不好，或真的遇上宫外孕，如无法及早干预和处理，会导致严重的后果，也会对孕妈的身体造成更大的伤害。

二、产检时间表

1 周	2 周	3 周	4 周	5 周	6 周	7 周
8 周	9 周	10 周	11 周	12 周	13 周	14 周
社区进行早孕建卡及健康教育确定分娩医院，预约建卡		产科初诊：面向初次来我院就诊的所有孕妇（任何孕周）。完成初诊检查，预约建卡。友情提示建卡前必须完成初诊一套血及心电图检查（初诊医生开具化验申请）。				
12-16 周	16 周	17 周	18 周	19 周	20 周	21 周
建卡，完成产前诊断（中唐/无创/羊水穿刺）。	分娩医院建大卡妇科检、胎心、宫高、体重、血压尿常规、白带 LCT				胎心、宫高、体重、血压、尿常规	
22 周	23 周	24 周	25 周	26 周	27 周	28-30 周
B 超部分畸形筛查		胎心、宫高、体重、血压、尿常规、孕妇葡萄糖耐量试验 (OGTT)			参加孕晚期保健课程	胎心、宫高、体重、血压、尿常规、胎儿生长检测 (B 超)
29 周	30 周	31 周	32 周	33 周	34 周	35 周
	胎心、宫高、体重、血压、尿常规		胎心、宫高、体重、血压、尿常规		胎心、宫高、体重、血压、尿常规、NST	
			心电图 32-34 周血液检查(需要空腹抽血)			
36 周	37 周	38 周	39 周	40 周	41+3 周	41 周
胎心、宫高、体重、血压、尿常规、NST(胎心监护) GBS(阴道分泌物培养)	胎心、宫高、体重、血压、尿常规、NST(胎心监护)	胎心、宫高、体重、血压、尿常规、NST(胎心监护)、B 超、血常规、凝血功能	胎心、宫高、体重、血压、尿常规 NST(胎心监护)	胎心、宫高、体重、血压、尿常规 NST(胎心监护)	胎心、宫高、体重、血压、尿常规 NST(胎心监护)	住院等待分娩

三、早孕检查的主要项目

面对即将到来的新生命,准妈妈一定是既喜悦又紧张。为了能够生下一个健康的宝宝,怀孕初期的检查一定要重视哦。通过全套的检查帮助医生早日发现影响妊娠的各种疾病。如果孕妇患有某种不适合怀孕的疾病,例如活动期肺结核、糖尿病等,可及时采取治疗,以免在怀孕期间受到疾病影响,引起重要器官功能失调。

检查的主要项目:

(1) 妇科窥器检查

了解阴道、宫颈情况,排除孕妇的生殖器官发育异常,为宝宝顺利出生提供通道;观察阴道黏膜是否充血,阴道分泌物的颜色、量是否正常,是否有异味;看看宫颈是否糜烂、有没有宫颈息肉存在;特别是早孕期间出血时,观察出血的原因是否与阴道、宫颈有关,为治疗提供依据。

(2) 白带检查

了解阴道内是否有滴虫、霉菌存在,必要时还要进行衣原体、支原体、淋球菌检查。若存在以上微生物,容易引起上行性感染,影响胚胎发育,诱发流产。

(3) 宫颈刮片检查

现今在早孕期,宫颈刮片检查已列为常规。这是一种较初级的宫颈癌的检查方法。由于孕期血容量增加,血供丰富,宫颈肿瘤在怀孕后会发展迅速,及早发现、及时治疗可以提高生存率。所以此项检查非常重要。发现疑点时,应进一步做阴道镜检查或宫颈活检病理切片明确诊断。

(4) 妇科三合诊检查

主要了解子宫大小是否与停经月份相符合,胚胎是否正常发育。当出现子宫大小与停经月份不相吻合时,需要B超检查,以排除子宫肌瘤、子宫发育异常和胚胎发育异常等情况。

(5) 血液检查

肝肾功能、凝血功能、血常规、血型、不规则抗体筛查、甲状腺功能、梅毒+HIV等十几项检查。全血检查在孕晚期的时候还会再做一次。

四、孕妇建卡的目的

(1) 《上海市孕产妇健康手册》(俗称“小卡”)

即孕妇联系卡,指的是怀孕12周内先到当地居委会登记情况,然后到户籍所在社区卫生服务中心建立,由孕妈自己携带保管。这意味着被纳入“上海市孕产妇系统保健管理系统”,孕产期将获得规范的孕产妇保健服务。

(2) 医院建大卡

携带“小卡”和身份证到具备资质的助产医疗机构建立“产前检查记录”。是在孕妇准备生宝宝的医院建卡。一般是医院保存,记录孕产期具体情况。上面记录了孕妇每次产检时间及内容。

孕妇建卡是为了更好地监测孕期母胎发育情况。怀孕后一般需要3个月左右完成建档,建档后建档的医院会告知相应的检查时间,检查后会详细地把检查结果记录在档案里,包括遗传病等方面筛查,从而达到优生优育目的。

首次产前检查时,医生对孕妇会进行全面的了解。其中包括询问姓名、年龄、职业、婚龄、孕产次、籍贯及家庭住址。这有利于对孕妇的情况有一个整体的评估。年龄过小易发生难产;年龄在35岁以上的初产妇易发生妊娠期高血压疾病、妊娠期糖尿病等;分娩时也易发生产力异常,造成难产。了解职业性质,可以了解孕妇是否接触有毒物质,如果有,还要进行必要的肝肾功能检查。

此外,医生还会询问本次妊娠情况,了解有无早孕反应以及早孕反应的严重程度、早孕期是否感冒发烧、是否用药,以及用药情况,胎动开始的时间,有无阴道流血、头晕、头痛、心悸、气短,以及双下肢浮肿的情况。

还要了解孕妇的月经史以及以往的孕产情况,其中包括了解孕妇初潮年龄、月经周期、末次月经日期,有无流产及难产史、死胎死产史、分娩方式、新生儿情况及有无产后出血

等。月经周期对预产期的推算非常重要。在正常的月经周期的情况下, 孕妇的预产期是末次月经的第一天起, 满 40 周是预产期; 而对于平时月经不规则的妇女, 要根据平素月经周期的天数、预计排卵时间, 加上早孕期 B 超情况、早孕反应开始时间等推算预产期。对于流产难产、死胎死产史的了解, 可以提醒医生及孕妇本人加强孕期监护, 以防再次事件发生。

五、甲状腺功能检查

十月怀胎, 遭遇甲状腺功能异常, 对于准妈妈来说, 可谓是幸福路上的惊险。因为妊娠期遭遇甲状腺功能异常时, 对于母体的健康和胎儿的生长发育都会产生不良影响。妊娠早期, 胎儿的甲状腺还没有形成, 母亲是胎儿甲状腺激素的唯一来源, 宝宝通过胎盘获得来自妈妈体内的甲状腺激素。所以母亲甲状腺功能的状况对孕早期的宝宝影响最大。妊娠中期, 胎儿的甲状腺功能开始逐渐建立, 母亲的甲状腺激素仅作为补充; 直到怀孕 18 至 20 周, 宝宝才可能生成足够的甲状腺激素。妊娠晚期, 胎儿的甲状腺能独立发挥作用供给自身需求。

妊娠期间可能发生的甲状腺功能异常。根据甲状腺功能检查指标可分为两大类, 即甲状腺功能亢进(甲亢)和甲状腺功能减退(甲减)。甲亢病人应及时就诊调整药量或停药, 减少药物对于胎儿和母亲的影响。甲减孕妇早孕期尽早开始检测甲状腺功能, 妊娠 20 周之前应当每 4 周监测一次包括血清 TSH 在内的甲状腺功能, 根据控制目标, 调整优甲乐剂量, 直到 TSH 恢复正常。孕后期可适当减少监测次数, 可在妊娠 26-32 周再检测一次血清甲状腺功能指标。分娩后 4-6 周也要监测一次。

六、葡萄糖耐量筛查试验

“糖筛”其实就是葡萄糖耐量试验, 它是了解机体对血糖的调节能力, 并判断其是否患有妊娠期糖尿病的诊断性筛查。这项筛查一般安排在孕 24-28 周的时间段内进行, 孕妈妈前一天需空腹 12h, 第二天先测空腹血糖, 测好后 5 分钟内饮用完 300ml 内含 75g 葡萄糖的溶液, 从喝的第一口开始计时, 分别监测 1h 和 2h 后的血糖水平, 若其中任何一项的指标超过正常值(三个时间正常值分别是 5.1mmol/L、10.0 mmol/L 和 8.5 mmol/L), 则可诊断为妊娠糖尿病。

糖耐量试验的重要性在于能及早发现孕期的血糖异常。由于胎盘分泌的各种对抗胰岛素的激素在妊娠 24-28 周时快速升高, 再加上孕妇在这个时期妊娠反应逐步减少, 饮食有补偿性摄入过多的风险, 所以在这一阶段最易筛查出血糖异常。血糖异常的孕妇应积极开始饮食干预, 并结合运动, 把血糖控制在正常范围内, 降低因血糖引起的流产、妊娠期高血压、剖宫产及产伤的发生风险, 对胎儿来说, 孕妈妈的血糖正常, 也能减少胎儿发生宫内缺氧、畸形、巨大儿和诸如新生儿低血糖等并发症的发生风险。

七、孕期心电图检查

随着孕周逐渐增加, 孕妈妈们心脏负担逐渐加重, 有些人会感觉胸闷、心慌、活动后气促等等, 所以产检时一般会安排两次常规心电图检查以期早发现、早诊断、早干预。常规心电图采图时间一般只有几分钟, 因此只能反映孕妈妈瞬时或短时间内的心脏电生理情况, 若检查过程中医生发现有明显的心率或心律的异常, 会适当延长采图时间。若临床表现与常规心电图检查结果不符或者心电图提示早搏或者传导阻滞等情况, 为获得更为准确的诊断报告, 医生会考虑采用进一步的动态心电图检查。

在孕期一共有 2 次心电图检查, 第一次检查一般安排在孕 12 周左右, 主要了解孕妈妈基础心脏功能, 简单筛查心脏疾病, 以确认能否承受妊娠全过程, 发现问题后可及时内科干预。第二次检查一般会安排在孕 32 周左右, 因为此时孕妈妈容量负荷开始明显加大, 心脏负担会更重, 一些隐匿的心血管问题逐渐浮出水面结合心电图等检查, 以判断其是否因心脏原因导致改变, 是否需要进行内科干预治疗, 以便于产科医生决定分娩方式和分娩时机。

八、孕期尿液检查

每次产检都会帮孕妇进行尿检, 也就是尿常规, 它包括以下内容:

- (1) 尿蛋白, 正常为阴性, 如结果显示 + ~ + + + + , 则考虑有慢性肾炎、肾病综合征、肾盂肾炎、膀胱炎及妊娠期高血压疾病等可能。
- (2) 尿糖 (空腹), 正常为阴性, 如结果显示 + ~ + + + + , 则考虑有妊娠期糖尿病可能。但餐后尿糖阳性则可能受食物影响 (因妊娠期泌尿系统的生理变化可致肾小球滤过增

多,而肾小管对葡萄糖的再吸收则不能相应增加而致餐后尿糖阳性),故以空腹尿常规为宜。

(3) 红细胞,尿中出现红细胞提示血尿(应排除阴道流血及肛门出血),多种泌尿系统疾患均可表现为血尿,如尿路感染、结石、癌症等。

(4) 白细胞,白细胞 >10 个/高倍镜视野,提示有尿路感染可能,但应排除白带污染所致。

(5) 管型,正常时 0~偶见透明管型/低倍视野,如尿中出现颗粒管型或较多透明管型,则提示慢性肾炎、肾病综合征等泌尿系统疾患。

(6) 尿比重,可了解尿的浓缩与稀释情况,便于了解肾脏功能及血液浓缩情况。

九、孕期 B 超检查

从早孕诊断到足月分娩,每一个重要阶段的产科检查,都离不开超声科医生的火眼金睛。正常情况下,每一位孕妇至少需要做 5-6 次的 B 超。

(一) 孕早期的 B 超检查

早孕 B 超非常重要,通过 B 超在宫内看到卵黄囊是明确宫内妊娠的依据。早孕期阴超检查的时间是:停经 6-9 周期间。主要观察是否为宫内妊娠,排除宫外孕、滋养细胞疾病等,判断单胎还是多胎,多胎要判断胎儿的绒毛膜性,是否有胚芽,是否有原始心管搏动。还要观察盆腔环境,比如是否有子宫肌瘤或卵巢囊肿。

(二) 孕中期的大排畸检查

中孕期胎儿超声检查被称为胎儿“大排畸”检查,胎儿畸形种类众多、纷繁复杂,产前检查只能针对其中部分结构畸形进行筛查。超声能发现大部分能被我们超声识别的胎儿畸形,比如无脑儿、单心室、开放性脊柱裂、大的脐膨出等。但不能检出所有的胎儿畸形和功能的异常,如超声很难观察到的耳朵的结构异常和耳聋,手指和足趾发育异常或缺如等,还有胎儿的功能性异常(视力异常,肝功能异常等)、染色体异常等。

大排畸在中孕期检查,有些结构的异常可能在孕晚期才表现出来,这些异常可能也无法在中孕期查到,如肾积水、肺动脉狭窄或闭锁等。

虽然我国的超声检查技术已经逐步趋向完善,但是超声不是一项“万能”检查。超声与病理学检查不同,是“看图说话”,能够检查出大部分的严重胎儿发育异常,但无法“完全”检查出所有的胎儿异常。胎儿影像可能受孕周、胎儿体位、胎儿活动状态等多种因素影响,结构显示不清;有些胎儿畸形在发展到一定程度之前,超声影像上也无法显示。超声可能作出胎儿外观结构可疑异常的诊断,但是无法进行器官功能诊断和病理学诊断。某些如新生儿遗传代谢性疾病等,为常染色体隐性遗传疾病或来自基因变异,往往没有家族病史,产前超声也没有阳性发现,因此产前检出率极低。尽管如此,准妈妈还是要严格积极产检,通过对于孕妇和胎儿的监护及早预防和发现并发症,减少其不良影响。

(三) 孕晚孕的 B 超检查

孕晚期 B 超指的是准妈妈们在怀孕的第 28 周以后的 B 超检查,这个 B 超主要是针对检查胎儿的发育情况,测量胎儿的大小,比如双顶径、头围、腹围、股骨、肱骨等。还可以进一步明确胎盘的位置,判断有无前置胎盘,如果发现问题,医生才可以进一步进行处理。因此孕晚期 B 超是有必要做的。

(四) 超声软指标专题

胎儿超声软指标是超声检查时发现的胎儿非特异性的结构异常,这些异常提示某些潜在风险,也可能是正常结构的变异,给孕妇及家属带来较大的心理负担。

1. 胎儿心室强光点

心室内强光点是指位于心室腔内、回声与骨骼回声相似的强回声光点,通常不伴有声影,多数位于乳头肌附近或乳头肌上,与房室瓣启闭运动同步。胎儿心室强光点的发生率范围较广,在 0.17%~20%,中孕期的发生率为 3%~4%。胎儿心室强光点不一定是心脏病,孕期发现胎儿心室强光点后,未发现明显畸形且染色体检查低风险的情况下,可以与正常胎儿一样进行管理,与其他孕妇产检项目及产检间隔时间等相同即可。

2. 胎儿肾盂分离

肾盂分离是指肾盂前后径增大。不同孕期，轻度肾盂分离为：中孕期 4-7mm，晚孕期 7-9mm。妊娠中晚期发病率 1-5%，可表现为单侧肾盂分离或双侧肾盂均分离，单侧发病更常见，男胎发病率高于女胎，比例约 2.5:1。

多项研究表明肾盂分离和染色体异常有相关性，对于存在其他的畸形或者孕妇为高龄孕妇，则应考虑进行介入性染色体检查。

轻度肾盂分离可以是肾积水或泌尿系统畸形（如双肾盂、肾盂输尿管连接处狭窄、膀胱输尿管反流等）的一个表现，90% 左右出现单纯轻度肾盂分离的胎儿出生后肾盂分离缓解，仅有约 6% 的胎儿被诊断有病理异常，包括肾发育不良、肾盂输尿管连接处狭窄、膀胱输尿管反流等。

3. 胎儿侧脑室后角增宽

由于脑脊液过多地聚集于脑室系统内，可以出现侧脑室后角增宽等脑室扩张表现，是常见的产前超声表现。

脑积水指伴有脑脊液压力增加，头围异常；分为梗阻性脑积水和交通性脑积水。可表现为重度的侧脑室增宽，可出现脑脊液动力改变、脑组织结构异常和脑组织破坏。

轻度侧脑室增宽的胎儿，大于 90% 出生后评估正常。孤立存在的轻度侧脑室增宽，不合并畸形和染色体异常的胎儿预后往往很好；如合并胎儿结构畸形，或合并胎儿染色体异常，则预后不良。

4. 颈项透明层 (NT) 增厚

(1) 什么是 NT 增厚？

颈项透明层(NT)是指胎儿颈后皮下有积液形成颈后透明层显示颈部皮下无回声带，位于皮肤高回声带与深部软组织高回声带之间。目前大部分临床研究中使用固定的切割值如 $NT \geq 3mm$ 为异常标准（第 99 百分位数）。少部分机构采用 $NT \geq 2.5mm$ 为异常标准。

(2) 为什么会出现 NT 增厚？

胎儿 NT 增厚与以下因素相关：胎儿染色体异常、多遗传综合征，感染，先天性心脏病等结构异常相关。所以要完善相关检查，排除可能的疾病。

5. 胎儿肠管强回声

(1) 什么是胎儿肠管强回声？

肠管强回声是指在孕期出现胎儿肠管回声增强，与胎儿骨骼回声相近的现象。可分为：1 级：肠管回声稍低于周围骨组织回声；2 级：肠管回声等于骨组织回声；3 级：肠管回声高于周围骨组织回声。

(2) 出现胎儿肠管强回声的原因是什么？

可能有以下原因：①胎粪积聚；②少量腹水引起肠壁界面反射强回声；③肠壁水肿或纤维化；④胎儿宫内感染或羊膜腔出血，胎儿吞咽血液导致胎粪细胞成分增多或小血块聚；⑤胎儿宫内发育迟缓引起局部肠壁血液供应不足或羊水量少，胎粪中液体含量减少等。

(3) 发现胎儿肠管强回声有什么意义吗？

有研究显示肠道强回声的胎儿可能有巨细胞病毒感染，其次是弓形虫感染。部分会出现胎粪性腹膜炎或胎粪性肠梗阻，伴发肠管扩张者，还可能出现肠道闭锁等问题。肠道强回声与胎儿宫内死胎及宫内生长受限相关。

十、GBS 检查

GBS 是孕晚期进行的常规检查，它是取阴道的分泌物进行 B 族链球菌的一项检查。GBS 是 B 群链球菌 (Group B Streptococcus) 的简称，又名无乳链球菌，可引起牛乳腺炎，早期被畜医界关注。后来发现此菌也能感染人类，特别对新生儿情有独钟，会导致各种严重感染逐渐被医学界重视。GBS 对胎盘的绒毛膜有着较强的吸附性和穿透力，很容易造成胎膜早破、绒毛膜羊膜炎（胎盘与子宫壁之间连接处受感染）、流产、早产等情况。顺产过程中，宝宝在通过存在 GBS 的产道时，或吸入含有 GBS 的羊水，可能引发新生儿肺炎、脑膜炎、败血症，甚至死亡。如果 GBS 阳性，说明该孕妇有 B 族链球菌感染，如果 GBS 阴性，说明没有感染。

十一、关于唐氏综合征的筛查方法

唐氏综合征 (Down syndrome) 是活产婴儿中最常见的染色体异常疾病。唐氏综合征又称「21- 三体综合征」或先天愚型, 主要是由于母体卵子的第 21 号染色体发生不分离而造成的, 表现为生长发育迟缓、特殊面容、智力障碍, 准妈妈们产前都会进行规范化的筛查。

(一) 什么是“唐氏筛查”?

唐氏筛查是通过化验孕妇的血液, 检测母体血清中甲型胎儿蛋白、绒毛膜促性腺激素和游离雌三醇的浓度, 并结合孕妇的年龄、体重、孕周等方面来判断胎儿患 21- 三体综合征 (唐氏综合征)、神经管缺陷的危险系数, 是产前筛查胎儿常见染色体病的一种简单易行的方式。

(二) 哪些孕妇应该进行中期唐氏筛查?

并不是所有的妈妈都适合进行中期唐氏筛查, 一般来说, 没有不良孕产史, 没有胎儿结构畸形, 也不是高龄的妈妈, 可以选择进行中期唐氏筛查。有高龄或者高危情况的孕妇, 就不适合进行中期唐氏筛查了。

(三) 如果中期唐氏筛查高危, 那宝宝一定是唐氏综合征吗?

中期唐氏筛查高风险并不一定代表宝宝也一定唐氏。唐氏筛查只是一个筛查, 并非诊断, 所以这个检测本身是存在假阳性和漏诊率的。一般来说, 中期唐氏筛查的假阳性率是 5%, 也就是说有部分高风险人群的胎儿并非真的是唐氏宝宝。

(四) 唐氏报告的结果怎么看?

唐氏筛查涉及的因素很多, 比如妈妈的年龄、种族, 是否吸烟, 是否有糖尿病, 还有妈妈血清中的甲型胎儿蛋白、绒毛膜促性腺激素和游离雌三醇的浓度等。这些因素综合考虑和计算, 最后会得到一个比值。比如多数医院常用的切断值 1: 370, 如果结果显示分母大于 370, 说明属于低风险人群, 目前没有进行产前诊断的指征。但是由于唐氏筛查的准确率约 70%-80%, 所以还是可能存在一定程度的漏诊。

总结来说, 唐氏高风险人群需尽快到产前诊断中心就诊, 明确诊断; 唐氏低风险, 又没有合并胎儿结构异常的, 可以继续定期产检。但是也要了解, 唐氏筛查低风险, 并不能代表胎儿一定没有染色体异常。

十二、关于无创产前检测

(一) 什么是无创产前检测 (NIPT)?

无创产前检测是通过高通量测序的手段对母亲血浆中胎儿的游离 DNA 进行测序, 测序结果使用生物信息学方法分析, 从而计算胎儿患 21- 三体综合征、18- 三体综合征和 13- 三体综合征的风险。

(二) 哪些孕妇适合进行无创产前检测 (NIPT)?

有以下指征的孕妇建议进行 NIPT: 1. 血清学筛查临界风险; 2. 有介入性产前诊断禁忌症; 3. 孕 20 周 +6 以上, 错过血清学筛查最佳时间, 但要求评估 21- 三体综合征、18- 三体综合征、13- 三体综合征风险者。

有以下情况的孕妇不适合进行 NIPT: 1. 孕周 <12 周; 2. 夫妇一方有明确染色体异常; 3. 1 年内接受过异体输血、移植手术、异体细胞治疗等; 4. 胎儿超声检查提示有结构异常须进行产前诊断; 5. 有基因遗传病家族史或提示胎儿罹患基因病高风险; 6. 孕期合并恶性肿瘤或其他医生认为有明显影响结果准确性的其它情形。

NIPT 属于产前筛查, 结果高风险需要进行产前诊断确认。低风险的孕妇可以正常产检, 但如果后期产检结果出现异常应遵循产前诊断医生建议, 不能以 NIPT 结果作为诊断标准。

十三、介入性产前诊断的相关问题

(一) 什么是介入性产前诊断?

介入性产前诊断, 简言之就是产前诊断过程中常用的一些有创的取样技术, 也可以把它理解为穿刺: 比如羊膜腔穿刺术、绒毛穿刺取样还有经皮脐静脉穿刺等。医师可以利用这些细胞或组织(羊水细胞、胎盘绒毛组织、胎儿脐血细胞等), 进行产前诊断。

(二) 介入性产前诊断有几种?

详细来说, 介入性产前诊断可以分为三种:

1. 羊膜腔穿刺术

就是通常说的羊水穿刺, 一般在 16 周之后就可以进行了。是目前应用最广泛, 相对安全的介入性产前诊断技术。

2. 绒毛穿刺术

也叫绒毛活检或绒毛取样术。是在超声引导下穿刺针进入胎盘, 通过穿刺针的切割和抽吸, 获得胎盘组织的过程。一般在 11 周到 13 周 +6 进行。绒毛穿刺术的优势在于能在孕早期对胎儿进行遗传学诊断, 孕妇可在比较早的孕周就得到胎儿的遗传学结果, 避免了大孕周引产对孕妇的伤害。

3. 脐静脉穿刺术

超声引导下穿刺针进入脐带, 获取少量胎儿血细胞的过程。脐静脉穿刺难度大, 对手术技术的要求比较高, 所以手术风险也比羊水穿刺术和绒毛穿刺术要大一点。现在已经很少再使用脐静脉穿刺术去检查胎儿染色体了, 脐静脉穿刺现在主要用于宫内输血或者一些胎儿感染指标的检测。

(三) 为什么建议高龄孕妇直接进行介入性产前诊断?

胎儿染色体异常和孕妈妈的年龄增长是有一定关系的。女性年龄低于 35 岁之前, 胎儿患 21- 三体综合征的几率是比较低的。但是当女性 35 岁之后, 这个几率是增加的。因此, 建议高龄孕妇可以直接选择进行介入性产前诊断。

(四) 哪些人群适合进行介入性产前诊断?

介入性产前诊断是有严格的手术指征的, 只有符合手术指征的孕妇才需要进行介入性产前诊断。指征如下: (1) 夫妻一方存在遗传病者; (2) 有遗传病家族史; (3) 长期接触不良环境的育龄夫妻; (4) 不孕不育或不明原因反复流产; (5) 有死胎、死产史或孕育畸形儿者; (6) 高龄孕妇; (7) 产前筛查结果高风险者; (8) 胎儿结构畸形者; (9) 胚胎植入前遗传筛查阳性者。

(五) 介入性产前诊断的风险有哪些?

穿刺是有创的取样技术, 风险肯定是会有的。穿刺常见的风险是流产、出血或感染。羊水和绒毛穿刺术引起的流产风险一般在 3-5% 左右, 脐静脉穿刺的流产或早产风险会稍微高一点, 大约 0.5%-1%。

十四、胎宝宝可能出现的疾病问题

(一) 胎儿先天性心脏病

1. 先天性心脏病发生率高吗?

全球新生儿先天性心脏病发病率约为 8%, 是最常见的先天性发育异常。先心病位于中国出生缺陷的首位。目前, 我国每年有近 20 万先心病患儿出生, 随着外科手术和介入治疗技术的突飞猛进, 我国先心病治疗效果已接近世界先进水平。

2. 胎儿先天性心脏病可以宫内治疗吗？

部分胎儿心脏发育异常在妊娠中晚期可逐渐进展发生心肌不可逆损害，危及胎儿生命或影响预后。部分梗阻性心脏疾病，如肺动脉闭锁伴右心发育不良综合征，或严重主动脉瓣狭窄伴左心发育不良综合征等，可在评估后进行宫内胎儿心脏介入治疗，以解除梗阻性病变，促进心室继续发育，改善新生儿预后。

(二) 胎儿唇腭裂

1. 为什么会发生胎儿唇腭裂？

胎儿唇腭裂的病因迄今尚未明确，多认为是由于遗传与环境因素共同作用所致。有研究发现，吸烟、夫妻高龄亦可增加后代罹患唇腭裂的风险，而单纯性腭裂发病风险可能只与妊娠时男方高龄有关。

2. 检查发现胎儿唇腭裂怎么办呢？

1%-2% 的唇腭裂患者存在染色体异常，约 9% 唇腭裂患者存在基因变异，涉及 400 多种基因。建议介入性产前诊断排除胎儿染色体及基因异常。

建议详细超声畸形筛查及胎儿心脏超声检查以排除胎儿其他结构异常，同时可以结合胎儿核磁共振检查。

(三) 胎儿脑积水

正常情况下，我们的脑袋里存在少量液体，叫脑脊液，具有缓冲和保护的作用。当脑室里的脑脊液过多时，会引起脑积水。脑积水可以导致脑室扩张和压力增大，进而压迫到正常的脑组织。脑积水多见于颅脑外伤后或者颅内结构畸形，使得脑脊液吸收障碍，循环受阻，所以在胎儿期如果发现了脑积水，需要先排除颅脑系统结构异常。还有一些脑积水可能是由于染色体异常引起的，所以胎儿脑积水的时候，医师也会建议羊水穿刺排除胎儿染色体异常。

(四) 胎儿马蹄内翻足

先天性马蹄内翻足是一种骨骼和肌肉疾病。这种畸形多数是在胚胎发育早期，受内、外因素的影响，骨骼发育异常或肌肉发育不平衡所致，也可能与胎儿在母体子宫内位置不正有关。有些足内翻是比较容易治愈的，一般通过手法矫正及固定可以恢复正常。但是也有一些足内翻，由于骨骼、跟腱和肌肉发育异常，内翻比较固定，很难通过手法恢复。这种就需要手术矫正，石膏固定。还有少数的足内翻可能是由于染色体异常导致的，染色体异常不但可以导致胎儿足部发育异常，还可能引起发育迟缓和智力低下，所以当胎儿期发现足内翻的时候，医生会建议进行羊水穿刺排除胎儿染色体异常。

(五) 胎儿多囊肾

多囊肾是一种泌尿系统发育异常。从遗传角度来说，多囊肾可以分为常染色体显性多囊肾和常染色体隐性多囊肾。常染色体显性遗传型多囊性，多数是由于 ADPKD 基因突变导致，可见于单侧或双侧，肾脏出现许多大小不等的液性囊泡，侵占及破坏肾脏正常结构，可导致慢性肾功能不全出现。常染色体隐性遗传性多囊肾多数在新生儿期即发病，又叫婴儿型多囊肾，是由于 ARPKD 基因纯和或复合杂合突变导致，双侧肾脏增大，宫内的时候即有羊水过少，基因变异影响纤维素的产生，后者是肾小管纤毛或基底复合物的组成蛋白，纤维素的变化导致了囊泡的形成及肾脏弥漫性增大，最后发展为多囊肾。婴儿型多囊肾多数预后不良。

新生儿疾病筛查



一、宝宝体格生长的一般规律

宝宝出生后1年内处于快速生长状态,且不同月龄阶段的生长速度是不同的。宝宝出生时头大、身体小、四肢短,头的高度要接近整个身体的四分之一,接下来四肢和躯干增长迅速,到一岁时头的高度约为整个身体的五分之一。

宝宝的体格生长虽然存在一定的规律可循,但还是具有很大的个体差异。毕竟每个宝宝都有独特的遗传背景和环境因素。因此,宝宝体格生长是否正常不能参考一个绝对值,是否符合自身水平的增长速率才是适合的评判标准。

二、体格生长常用指标

(一) 体重

体重是反映宝宝营养状态的重要指标。出生后新生儿会通过排泄、呼吸和皮肤蒸发等途径丢失较多水分,同时奶量摄入往往并不充分,因此可能会出现新生儿生理性体重下降,通常会达到出生体重的6%-8%,若体重下降过多或者出生后10天仍未恢复至出生体重的,需要积极寻找原因。

1岁以内的体重增长情况:1-3月龄中每月体重增长约1kg;4-6月龄中每月体重增长约0.5kg;7-9月龄中每月体重增长约0.3kg;10-12月龄中每月体重增长约0.25kg。

(二) 身长

身长是指仰卧位时宝宝头顶至足底的长度,也是体格生长的重要指标。新生儿出生时身长平均为50cm,在出生后3个月内,身长增长可达12cm,平均每月4cm;第二个3月中每月平均增长2cm;在后半年的6个月中每月平均增长1cm,至1岁时男孩的平均身长约为76.5cm,女孩的平均身长约为75cm。

(三) 头围

头围是脑和颅骨发育程度的指标。新生儿出生时头围平均34cm,出生42天时约37cm。出生后前6个月共增加9cm,后6个月共增长3cm,至1周岁时头围平均46cm。

(四) 胸围

胸围反映胸廓及肺的发育程度。新生儿出生胸围大约比头围小 1-2cm, 平均约为 32cm 并呈现圆筒状。至出生 12 个月时, 胸围约等于头围, 且横径大于前后径。

0-12 月龄宝宝生长发育标准参考表

月龄	体重 (Kg, P50)		身长 (cm, P50)		头围 (cm, P50)	
	女	男	女	男	女	男
出生	3.2	3.3	49.1	49.9	33.9	34.5
	3.21	3.32	49.7	50.4	34	34.5
1 月	4.2	4.5	53.7	54.7	36.5	37.3
	4.2	4.51	53.7	54.8	36.2	36.9
2 月	5.1	5.6	57.1	58.4	38.3	39.1
	5.21	5.68	57.4	58.7	38	38.9
3 月	5.8	6.4	59.8	61.4	39.5	40.5
	6.13	6.7	60.6	62	39.5	40.5
4 月	6.4	7	62.1	63.9	40.6	41.6
	6.83	7.45	63.1	64.6	40.7	41.7
5 月	6.9	7.5	64	65.9	41.5	42.6
	7.36	8	65.2	66.7	41.6	42.7
6 月	7.3	7.9	65.7	67.6	42.2	43.3
	7.77	8.41	66.8	68.4	42.4	43.6
7 月	7.6	8.3	67.3	69.2	42.8	44
	8.11	8.76	68.2	69.8	43.1	44.2
8 月	7.9	8.6	68.7	70.6	43.4	44.5
	8.41	9.05	69.6	71.2	43.6	44.8
9 月	8.2	8.9	70.1	72	43.8	45
	8.69	9.33	71	72.6	44.1	45.3
10 月	8.5	9.2	71.5	73.3	44.2	45.4
	8.94	9.58	72.4	74	44.5	45.7
11 月	8.7	9.4	72.8	74.5	44.6	45.8
	9.18	9.83	73.7	75.3	44.9	46.1
12 月	8.9	9.6	74	75.7	44.9	46.1
	10.05	75	76.5	45.1	46.4	10.05

三、新生儿期 (出生后 0-28 天) 心理行为发育特点

新生儿的出生即代表着心理现象的出现, 通过感受各种内外刺激作出相应行为反应的能力是与生俱来的, 新生儿的行为表现通常是泛化且不自主的。

在运动发育方面, 新生儿阶段的运动都是全身性的, 比如排便时全身用力, 哭闹时全身扭动, 听到声音时全身活动等。

在感知觉发育方面, 新生儿出生后就具备一定的感知觉能力, 比如视觉、听觉、味觉、嗅觉、触觉等。新生儿出生后视觉较弱, 且多呈现轻微远视, 对光的反应也不是那么敏感, 但可以对简单的几何图形进行追视, 并对人脸产生兴趣且更喜欢妈妈的脸。新生儿对声音比较敏感, 觉醒状态下的新生儿会转头面向声源, 有时甚至会眼睛寻找声源。新生儿具有良好的味觉, 天生喜甜, 并对甜度较高的糖水表现出更强的吸吮力和更多的进食量, 同时拒绝苦味、酸味。新生儿的嗅觉发育也很快, 新生儿出生 6 天后就已经能够闻出自己母亲的气味了。新生儿对触觉敏感, 皮肤是人体最大的感觉器官, 通过充满爱意的抚摸, 宝宝能够安静下来, 这是通过触觉获得安慰的表现。

四、宝宝出院时, 为什么要采足跟血?

这是新生儿遗传代谢病新生儿疾病筛查项目, 包括苯丙酮尿症 (phenylketonuria, PKU)、先天性甲状腺功能减退症 (congenital hypothyroidism, CH)、先天性肾上腺皮质增生症 (congenital adrenal hyperplasia, CAH)、葡萄糖 6 磷酸脱氢酶 (glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency, G6PD) 缺乏症。是在新生儿出生后的几天里, 采一点血, 放到仪器上, 去测定特异代谢物, 来筛查遗传代谢病的过程。这个筛查是让有遗传代谢病的新生儿在临床症状出现之前得到诊断和治疗的重要手段。新生儿筛查是当今国际上早期发现罕见遗传病患儿的有效措施, 在降低出生缺陷的三级防控措施中, 效果显著, 成本效益佳。

五、如何进行先天性耳聋的筛查？

先天性耳聋是指出生时或出生不久后即出现听力障碍，是耳鼻喉科的常见疾病。引起先天性耳聋的原因可以分为非遗传因素和遗传因素两大类。

新生儿听力筛查时间：

☑ 1. 初步筛查过程（初筛）

即新生儿出生后 3-5 天住院期间的听力筛查。

☑ 2. 第 2 次筛查过程（复筛）

即出生 42 天内的婴儿初筛没“通过”；或初筛“可疑”；初筛已经“通过”，但属于听力损失高危儿，需要进行听力复筛。

在听力筛查时除力求发现已经存在的听力损失外，还要通过分析病史和家族史，了解受试者是否有迟发性听力损失的高危因素，可疑者应对其听力进行定期跟踪和随访。

新生儿及婴幼儿听力早期检测及干预项目包括听力筛查、诊断、干预、随访、康复训练及效果评估，是一项系统化和社会化的优生工程。如能对明确诊断为永久性听力损失的婴幼儿在出生 6 个月内进行科学干预和康复训练，绝大多数可以回归主流社会。

六、先天性心脏病筛查

新生儿出生 24 小时后，医生或者护士通过听诊和脉搏氧饱和度仪检查，初步筛查一些复杂的先天性心脏病。复杂的先天性心脏病曾经是威胁新生儿生命的重要原因，通过筛查可以尽早发现和治疗。

新生儿出生后，在妈妈子宫内时发挥作用的动脉导管会逐渐关闭，一部分动脉导管在出生后数小时功能上关闭，一部分在生后 3-7 天，少数在数周到数月才关闭。那些关闭较迟的动脉导管可能在生后数天里，医生用听诊器可以听到杂音。

除了动脉导管以外，还有心脏没有完全发育好的房间隔也可能引起杂音。这两类都属于较为良性的杂音，除了少数很大的动脉导管和房间隔缺损以外，通常定期体检监测，不需要治疗。此外，还有很多类型的心脏问题，杂音可能是首先出现的症状。当然，也有一些心脏问题没有杂音。

上海市2022年度“科技创新行动计划”科普专项项目资助

“好孕来——生育促进直通车”科普活动

只为遇见健康的你——优孕检查科普读本



上海市生物信息学会

上海市生物医药技术研究院

上海市人口和家庭计划指导服务中心