



中国出生缺陷监测系统 疑难和微小畸形报告指南 (试用版 2012)

中国出生缺陷监测中心 全国妇幼卫生监测办公室
2012/10/18

前 言

出生缺陷是指胚胎或胎儿发育过程中结构或功能发生的异常。通过出生缺陷监测可了解一个国家或地区的出生缺陷发生水平及其变化趋势。我国从 1986 年起开始了以医院为基础的出生缺陷监测, 2003 年在 5 个地区试行了以人群为基础的出生缺陷监测, 2006 年把人群监测扩展到 64 个区县。

出生缺陷的识别和诊断是监测的关键环节, 涉及多个临床学科。一些复杂的病例需要临床观察、体格检查以及特殊的辅助检查才能做出正确诊断。随着各级医疗卫生机构对严重内脏畸形、体表结构畸形的诊断能力有了大幅度提高。然而, 初次报告到系统中的疑似个案数也逐年增加, 降低了整个监测系统的效率。

为进一步规范医院监测、人群监测中出生缺陷的首诊和报告, 我们在总结、梳理多年工作问题的基础上, 参考国内外相关文献编写了《中国出生缺陷监测系统疑难和微小畸形报告指南(试用版 2012)》。主要目的是帮助基层监测人员掌握常见疑难、微小畸形的识别和报告。

中国出生缺陷监测中心代礼、易玲、牟祎、邓长飞、李小洪、邓奎、何春花、周远洋同志参与了编写工作, 在此表示衷心感谢! 本指南从 2012 年 10 月 1 日后开始试用, 欢迎全国监测人员提出宝贵的意见和建议。

中国出生缺陷监测中心
全国妇幼卫生监测办公室
二〇一二年十月十八日

目 录

前 言.....	2
病例纳入的基本原则.....	5
不需上报的异常体征或单纯正常变异.....	6
快速索引.....	7
一. 神经系统.....	9
先天性脑积水.....	9
脉络丛囊肿.....	11
二. 面耳颈部.....	12
小眼.....	12
虹膜缺如.....	13
小耳.....	14
副耳或耳前赘生物.....	15
耳前窦道和瘻管.....	16
三. 循环系统.....	17
室间隔缺损.....	17
房间隔缺损.....	18
动脉导管未闭.....	19
四. 呼吸系统.....	20
鼻后孔闭锁.....	20
五. 消化系统.....	21
食管闭锁与气管食管瘘.....	21
六. 泌尿生殖系统.....	22
睾丸未降.....	22
鞘膜积液.....	23
先天性肾积水.....	24
七. 肌肉骨骼系统.....	25
脐膨出.....	25
腹裂.....	26
先天性髋关节脱位.....	27

八. 皮肤	28
咖啡色斑	28
血管瘤	29
淋巴管瘤	30
藏毛窦	31
九. 染色体异常	32
21-三体综合征	32
13-三体综合征	33
18-三体综合征	34
十. 异常双胎妊娠	35
联体双胎	35
无头无心综合征	36
吸收胎	37
双胎输血综合征	38
后记	39

病例纳入的基本原则

1. 纳入监测的疾病发生频率高、危害严重，造成的健康损失或经济负担巨大。

2. 母亲居住地、诊断时间、诊断依据、患儿出生孕周/出生时间/年龄、妊娠结局等关键变量在监测方案所界定的范围内。

3. 纳入的病例是临床确诊的疾病，不要把症状、体征、影像学特征、辅助检查的结果指标以及疑似诊断视作确诊疾病纳入。

4. 产前筛查和新生儿筛查阳性病例，若未获得最终确诊结果，不作为确诊疾病纳入。如在监测期内对筛查阳性者或疑似病例作出了确诊检查，监测期外获得检查结果的，则需要上报。

5. 超声检查在产前诊断的病例原则上应在出生后予以确认；产前诊断中心或有产前诊断资质的医院在产前诊断的病例可视作确诊病例纳入。超声检查诊断胎儿出生缺陷的灵敏度、特异性受妊娠周数、羊水量、胎位、母亲肥胖度、操作人员技术和经验等多种因素影响，还与病种及其严重程度有关。部分疾病（无脑畸形、开放性脊柱裂等）产前超声诊断的准确性和可靠性高，无需出生后进行确认；部分畸形（小头、无眼畸形）即使在产前检查时被发现，仍需出生后再次确认。

6. 出现在综合征或多发畸形中的严重畸形在报告时一般应分别予以注明。

不需上报的异常体征或单纯正常变异

1. 胸腹腔积液、腹部膨隆、蛙状腹
2. 心包积液
3. 单纯的皮肤水肿，无其他诊断
4. 肺动脉高压
5. 单脐动脉（如伴发其他畸形，需同时编码）
6. 三尖瓣轻度返流
7. 房间隔膨出瘤
8. 无结构畸形的宫内发育迟缓
9. 嘴唇内小囊肿
10. 胎痣/蒙古斑
11. 内眦赘皮
12. 虹膜异色斑
13. 无结构畸形的吸收胎/纸样儿
14. 无结构畸形的双胎输血综合征

快速索引

先天性脑积水：超声显示侧脑室径 ≥ 10 mm，随访至 32 周后，超过 15mm，需上报。

脉络丛囊肿：孕周 ≥ 32 周且囊肿 ≥ 10 mm 或者在监测期内进行性增大。

小眼：角膜直径小于 10mm，或眼球前后径小于 20mm。无眼：指眼眶内无眼睛组织或眼球。

虹膜缺如：不分大小均要上报

小耳：外耳廓部分缺如或发育不良；最严重者即无耳，指外耳廓全部缺如。

副耳或耳前赘生物：单个 ≥ 5 mm，多个副耳/赘生物者，遗传性副耳，合并其他畸形或综合征患者要上报

耳前窦道和瘻管： 单个 ≥ 5 mm 者，多个窦道/瘻管者，遗传性窦道/瘻管者，合并其他畸形或综合征患者要上报

室间隔缺损： 不分孕周大小均要上报

房间隔缺损： 不分孕周大小均要上报

动脉导管未闭：未足月的单纯动脉导管未闭不报。生后发现且在监测期内未愈合者上报。

鼻后孔闭锁： 上报

食管闭锁与气管食管瘻： 上报

睾丸未降：足月、监测期内未正常下降的睾丸未降

鞘膜积液： 监测期内确诊且未自动吸收的鞘膜积液

先天性肾积水：孕 30 周以上肾盂扩张 $\geq 10\text{mm}$ ，或随访后确诊者上报。

脐膨出：疝出器官被腹膜所覆盖

腹裂：疝出的器官上未覆盖腹膜

先天性髋关节脱位：监测期内确诊者需上报

咖啡色斑：单个面部咖啡色斑（不合并其他异常）直径 $\geq 10\text{mm}$ ，其他部位 $\geq 30\text{mm}$ ；或直径 $\geq 5\text{mm}$ 色斑 6 个，上报。

血管瘤：皮肤先天性非肿瘤性痣，多血的（单纯性血管瘤）；面部单纯血管瘤 $\geq 10\text{mm}$ ，其他体表皮肤 $\geq 30\text{mm}$ ，需上报。

淋巴管瘤：体表淋巴管瘤 $\geq 30\text{mm}$ ，需上报

藏毛窦：直径 $\geq 30\text{mm}$ ，需上报。

21-三体综合征、13-三体综合征、18-三体综合征：排除平衡易位者。

确诊需做染色体核型分析。

联体双胎：出生数应算两例。若患儿均死亡，根据相应情况计算死胎/死产/7 天内死亡 2 例；联体双胎畸形算 1 例。

无头无心综合征：出生数算两例，死胎算 1 例，如另一患儿无缺陷，则算 1 例出生缺陷。若另一患儿也有缺陷，则应填报 2 例缺陷卡。

吸收胎：单纯吸收胎不作为畸形上报。若纸样儿随正常胎儿娩出，出生数算 1 例，不计算死胎。

双胎输血综合征：无结构畸形者不作为畸形上报。

一. 神经系统

先天性脑积水

【临床表现】

症状：早期颅内压增高症状常不明显，随着症状加重可出现反复呕吐，脑发育障碍，四肢中枢性瘫痪，尤以下肢为重。

体征：①头颅进行性增大，与面部、身体发育不成比例；②典型的“落日征”，额部向前突出、眶顶受压向下，双眼球受压、下旋，致巩膜上部露白；③前囟扩大且张力增加，颅缝增宽，头皮静脉扩张，头颅叩诊呈“破壶音”；④常有智力改变、发育障碍及视神经受压性萎缩，可致双目失明；⑤眼球震颤、惊厥亦较常见；⑥可合并其它部位畸形。

【纳入】

导水管狭窄：第三、四脑室 Sylvius 导水管变窄或未完全开放。

交通性脑积水：脑脊液吸收减少，导致大脑中的脑脊液增多。

Dandy-Walker 畸形

水脑畸形

类型不明的脑积水

阻塞性（非交通性）脑积水：大脑内外脑脊液的流出、流入受阻。

【排除】

由颅内出血所引起的脑积水，早产儿中可见。

由脊柱裂引起的脑积水，应算作脊柱裂。

单纯巨大脑室/脑室扩张

【ICD10 编码】

Q03.0—Q03.9

【疑难解析】

产前超声可诊断脑积水，但一般必须经过产后证实。出生缺陷监测系统内，若超声检查显示侧脑室径 ≥ 10 mm，应随访至 32 周后，若超过 15mm，需结合前述的纳入和排除原则来判断是否需要上报。

脉络丛囊肿

【临床表现】

无明显临床表现，主要的超声影像特征表现为：脉络丛强回声，内见囊性无回声暗区，囊壁薄，边缘光滑、整齐，多呈圆形。囊肿单发或多发；可单侧、双侧出现；可为单纯囊肿或多房分隔囊肿。

【纳入】

孕周 ≥ 32 周且囊肿大于10mm或者在监测期内进行性增大。

【排除】

合并脑积水，算作脑积水

合并染色体异常，算作染色体异常

【ICD10 编码】

G93.0

【疑难解析】

正常胎儿发育过程中可出现脉络丛囊肿。首次检出脉络丛囊肿时应随访观察，结合其他临床资料，可选择羊膜腔穿刺或脐带穿刺进行细胞培养，通过染色体核型分析，进一步诊断是否为18-三体、21-三体等染色体异常。

二. 面耳颈部

小眼

【临床表现】

(1) 小眼：角膜直径小于 10mm，或眼球前后径小于 20mm。

(2) 无眼：眼眶内无眼睛组织或眼球。

【纳入】

无眼畸形

小眼畸形

【排除】

眼睛其它尺寸正常的小角膜

【ICD 10 编码】

Q11.0—Q11.2

【疑难解析】

无眼和小眼常伴有大脑和面部畸形，常是遗传综合征的组成部分。

产前检查时发现的病例一般应在产后复诊确认。

虹膜缺如

【临床表现】

双眼的虹膜发育不全或缺如

【纳入】

虹膜缺如、虹膜发育不全

【排除】

Axenveld-Rieger 综合征

Chandler 综合征

虹膜萎缩

Peters 异常

Rieger 综合征

【ICD 10 编码】

Q13.0—Q13.1

【疑难解析】

(1) Peters 征（角膜和眼前庭发育异常）中可伴发虹膜缺如。

(2) 当虹膜缺如和白内障同时发生时，应分别注明。

小耳

【临床表现】

- (1) 无耳：外耳廓全部缺如
- (2) 小耳：外耳廓部分缺损畸形或发育不良

【纳入】

无耳伴或不伴外耳道闭锁

小耳伴或不伴外耳道闭锁

【排除】

具有正常外耳全部结构的小耳。

外耳正常的单纯性耳道缺如、闭锁、狭窄或畸形。

鳃弓综合征

【ICD 10 编码】

Q16.0, Q17.2

【疑难解析】

(1) 无耳或小耳出现在 Goldenhar (眼耳椎骨发育异常综合征或耳椎骨综合征) 或鳃弓综合征中。

(2) 产前超声检查发现的病例，一般须经过产后证实。

副耳或耳前赘生物

【临床表现】

面部皮肤单个或多个赘生物，位于耳屏或耳轮角前至口角连线上，以单侧居多，多数为单个副耳。体积小，正常肤色，质地软，可含有软骨组织；形态各异，呈柱状、球状、分叉状等。多为单发，可伴耳前窦道瘘管等，或并发于其他综合征中。单纯副耳不影响智力和听力。

【纳入】

单个副耳/副耳廓/耳前结节 $\geq 5\text{mm}$ 者，多发副耳 2 个及以上（无论大小），遗传性副耳，副耳合并其他畸形者

【排除】

软垂疣：又称皮赘，柔软，细小，肉色或深色的有蒂增生物，好发于颈部，腋窝及腹股沟。

皮脂腺囊肿：俗称粉瘤，因皮脂腺导管阻塞后，腺体内因皮脂腺聚积而形成囊肿。好发于头皮和颜面部。小如米粒，大如鸡蛋。

毛囊痣

乳头状瘤

【ICD10 编码】

Q17.0

【疑难解析】

(1) 注意与面部畸胎瘤、耳前窦道和瘘管相区别。

(2) 副耳/耳前赘生物可见于第一、二鳃弓综合征或其他综合征，进一步的头颈部检查科明确诊断。

(3) 副耳包括耳前结节、部分副耳廓到完整的重复耳（多耳）等一系列畸形，严重者一般需手术切除。

耳前窦道和瘻管

【临床表现】

耳屏前方形成皮肤的狭窄盲管或点状凹陷。耳前窦道多为盲管，盲端以薄弱的纤维组织带与耳廓软骨或外耳道软骨或骨壁相连，或向下至腮腺筋膜。耳前瘻管则与鼓室或咽部相通。多为窦道，少见瘻管。窦道口多位于耳屏前方或耳轮脚前，可为单侧或双侧，窦道口径皮下向内下方深入迂曲伸展，或有枝叉。管道内壁为复层鳞状上皮，有毛囊、皮脂腺和汗腺等组织，管内有脱落的上皮及角化物。

一般无自觉症状，挤压时可有少许稀薄粘液或乳白色皮脂样物，微臭，局部偶感微痒不适。感染时局部红肿、疼痛或脓肿，反复感染可形成脓瘻或瘢痕。

【纳入】

遗传性耳前窦道/瘻管，多个窦道/瘻管，合并于综合征性

【排除】

无症状的、无需治疗的、散发的单个耳前窦道和瘻管。

【ICD10 编码】

Q18.1

【疑难解析】

(1) 耳前窦道和瘻管可见于第一、二鳃弓综合征等多种综合征，部分病例可合并肾脏先天畸形，发现耳前窦道和瘻管时需做进一步的头颈部检查、肾脏超声检查以明确诊断。

(2) 出生缺陷监测系统内，单个散发的耳前窦道和瘻管若直径 \geq 5mm且需进一步治疗者、遗传性耳前窦道和瘻管者、以及窦道和瘻管2个及以上者（无论大小）需上报；若监测期内自行愈合的单个耳前窦道和瘻管不上报。

三. 循环系统

室间隔缺损

【临床表现】

分开心脏左右心室的间隔上有缺损。

【纳入】

室间隔缺损（VSD）

【排除】

法洛氏四联征中的室间隔缺损或心内膜垫缺损。

流入型、三尖瓣下型和管道型室间隔缺损。

【ICD 10 编码】

Q21.0

【疑难解析】

（1）室间隔缺损常见类型包括：肌型、膜部型、膜周型。部分肌型、膜部型和膜周型室间隔缺损可在出生后数周或数月内未经治疗而自然愈合。

（2）间隔动脉瘤预示膜部型或膜周型室间隔缺损正在愈合。

（3）产前检查时发现的心室间隔缺损，一般应在出生后再次复诊确认。

房间隔缺损

【临床表现】

分开心脏左右心房的间隔上有缺损。

【纳入】

房间隔缺损

二型房间隔缺损（ASD2 或 ASD II）

房间隔缺损和卵圆孔未闭同时存在：出生后第一天难以区分房间隔上的开口是房间隔缺损还是卵圆孔未闭，此情况下视为房间隔缺损。

【排除】

房室间隔缺损：属于心内膜垫缺损

卵圆孔未闭：卵圆孔常在生后 24-48 小时关闭

I 度房间隔缺损：属于心内膜垫缺损

【ICD 10 编码】

Q21.1

【疑难解析】

(1) 二型房间隔缺损常位于房间隔中部，部分可以自然愈合。

(2) I 度房间隔缺损属心内膜垫缺损，不会自然愈合。

动脉导管未闭

【临床表现】

出生数天后，动脉导管未关闭，血流持久性地从动脉导管流过。

【纳入】

足月出生或出生体重 ≥ 2500 克婴儿的动脉导管未闭。

【排除】

给予前列腺素治疗的出生体重 ≥ 2500 克或足月的婴儿中的动脉导管未闭。

早产儿中的动脉导管未闭。

【ICD 10 编码】

Q25.0

【疑难解析】

(1) 监测期限内未足月儿的单纯动脉导管未闭（不合并其他异常）不作为畸形上报。

(2) 上报具体要求：医院监测中，生后 72 小时后动脉导管未闭且在 7 天内未愈合；人群监测中 42 天内未愈合的动脉导管未闭。

四. 呼吸系统

鼻后孔闭锁

【临床表现】

鼻腔到鼻咽部的开口阻塞, 可发生在单侧或双侧。

【纳入】

鼻后孔闭锁, 类型不明

鼻后孔狭窄

鼻后孔膜状闭锁, 伴有或不伴有骨缘

完全性骨性鼻后孔闭锁

【排除】 无

【ICD 10 编码】

Q30.0

【疑难解析】

鼻后孔闭锁可见于 CHARGE 综合征中（虹膜缺如、心脏缺陷、发育迟缓、生殖器发育不全和耳畸形和/或耳聋）。

五. 消化系统

食管闭锁与气管食管瘘

【临床表现】

- (1) 食管闭锁: 食管末端成盲袋状但并未与胃相连。
- (2) 气管食管瘘: 食管和气管之间有异常通道, 常合并食管闭锁。

【纳入】

单纯性食管闭锁

伴有食管气管瘘的食管闭锁

食管狭窄、食管环或食管蹼

气管食管瘘

【排除】

气管闭锁

气管食管裂

【ICD 10 编码】

Q39.0—Q39.4

【疑难解析】

部分食管气管瘘的病例, 如果气管和食管间的通道保持开放状态, 可在出生后几周、数月、甚至一年或更久才能诊断出来。

六. 泌尿生殖系统

睾丸未降

【临床表现】

又称为隐睾，指睾丸未从腰部腹膜后下降到达阴囊底部。新生儿的阴囊相对较任何年龄期大，正常情况下都是弛缓地悬垂。单侧隐睾患儿的阴囊明显不对称，双侧隐睾患儿的阴囊扁平。如患儿睾丸不在阴囊内、耻骨棘旁及腹股沟外，多数属于完全性睾丸未降。如睾丸已通过外环但未降入阴囊，可在耻骨棘旁扪及，则为不完全性睾丸未降。

【纳入】

睾丸异位（单侧或双侧）

睾丸未降（单侧或双侧）

睾丸缺如（单侧或双侧）

【排除】

未足月新生儿的睾丸未降

在监测期内睾丸已正常下降的患儿

【ICD10 编码】

Q53.0-Q53.3

【疑难解析】

隐睾为先天性阴囊内没有睾丸，包括睾丸下降不全、睾丸异位和睾丸缺如。

鞘膜积液

【临床表现】

先天性鞘膜积液系鞘状突在不同部位的闭合不全引起。

(1) 睾丸鞘膜积液，睾丸固有鞘膜内有积液，最常见。

(2) 精索鞘膜积液，又称精索囊肿。鞘两端闭合，中间未闭合部分积液，与腹腔和睾丸鞘膜腔不相通，发生在女孩的囊肿称圆韧带囊肿。

(3) 睾丸、精索鞘膜积液(婴儿型)，鞘状突在内环处闭合，精索部未闭合，积液与睾丸鞘膜腔相通。

(4) 交通性鞘膜积液，鞘突未闭合、睾丸鞘膜腔的积液经一小管道与腹腔相通。肠管和网膜进入鞘膜腔可形成先天性腹股沟疝。

【纳入】

睾丸、精索鞘膜积液

睾丸、精索鞘膜积液(婴儿型)

圆韧带囊肿

【排除】

继发于睾丸肿瘤、外伤、附睾或睾丸炎症的鞘膜积液

【ICD10 编码】

P83.5

【疑难解析】

(1) 在监测期内确诊的病例需上报。如在监测期未经治疗鞘膜积液自动吸收，则无需上报。

(2) 睾丸鞘膜积液有疝形成的可能，可伴腹股沟疝，应分别注明。

先天性肾积水

【临床表现】

因尿路出现梗阻所致，可一侧或双侧发生。

【纳入】

肾盂先天性梗阻性缺陷和输尿管先天性畸形所致的肾盂积水

先天性肾盂输尿管连接处梗阻所致肾积水

迷走血管压迫所致肾积水

肾盂输尿管连接处瓣膜所致肾积水

【排除】

膀胱输尿管反流、输尿管囊肿

尿道瓣膜、尿道憩室、肾发育不良

【ICD10 编码】

Q62.0

【疑难解析】

若 30 孕周以上的胎儿其肾盂扩张 $\geq 10\text{mm}$ ，且由具有产前诊断资质的医院作出诊断，视作确诊病例上报。若病例在随访期内未明确诊断为先天性肾积水，随访期内显示肾盂无扩张，或肾盂扩张小于 10mm，无需上报。

七. 肌肉骨骼系统

脐膨出

【临床表现】

腹腔脏器（小肠、大肠、肝、肾等）从脐环缺损处疝出，进入脐带。疝出器官被腹膜所覆盖，疝囊可破裂。

【排除】

腹裂：疝出的器官未被腹膜覆盖。

脐疝：无腹壁肌肉缺损，完全被正常的皮肤覆盖。

【ICD 10 编码】

Q79.2

【疑难解析】

(1) 脐膨出可见于 OEIS 综合征中（脐膨出、外翻和肛门闭锁）。

(2) 孕妇血清甲胎蛋白和/或羊水血清甲胎蛋白水平升高，可用于筛查脐膨出。

腹裂

【临床表现】

前腹壁缺损，小肠、部分大肠、肝脏和脾脏可疝出，疝出的器官上未覆盖腹膜，通常发生在脐右侧。

【排除】

脐膨出：疝出器官被腹膜所覆盖

脐疝：无腹壁肌肉缺损，完全被正常的皮肤覆盖。

【ICD 10 编码】

Q79.3

【疑难解析】

(1) 腹裂可见于肢体-体壁综合征中，该综合征以肢体短缩、腹壁缺损、神经管缺陷和心脏缺陷为主要特征。

(2) 孕妇血清甲胎蛋白和/或羊水血清甲胎蛋白可用于孕期筛查胎儿腹裂，但不能用于诊断该疾病。

先天性髋关节脱位

【临床表现】

股骨头的位置在髋臼之外

【纳入】

先天性髋关节脱位（单侧或双侧，未特指）

先天性髋关节半脱位（单侧或双侧，未特指）

畸形性髋脱位

【排除】

髋屈曲或髋挛缩畸形、髋前脱位、髋前脱臼、髋半脱臼、不稳定性髋关节

【ICD 10 编码】

Q65.0—Q65.5

【疑难解析】

（1）先天性髋脱位经常发生在足位或臀位分娩的新生儿中，女性比男性常见。髋发育不良常常单独存在，也可伴发其他骨骼异常，或作为遗传综合征的一部分。部分先天性髋脱位为家族疾病。

（2）监测期内自行愈合的病例不上报。

八. 皮肤

咖啡色斑

【临床表现】

又称为咖啡斑、咖啡牛奶斑，为边缘清楚的圆形、卵圆形、不规则形的淡褐色至深褐色色素沉着斑或斑片，表面光滑。属于遗传性皮肤色素增加性疾病，与日晒无关，可为多系统疾病的一种标志。

咖啡斑在出生时或出生稍后出现，并在整个儿童时期中数目增加。多见于躯干部，不会自行消退。咖啡斑的病理改变主要为表皮黑素增加，特别见于基底层中，多巴染色黑素细胞及基底层的角质形成细胞中有巨大黑素体，基底层黑素细胞正常或略有增加。

【排除】

蒙古斑、痣、神经皮肤黑色素沉着序列征

【ICD 10 编码】

L81.3

【疑难解析】

单个面部咖啡色斑(不合并其他异常)直径 $\geq 10\text{mm}$ ，其他部位 $\geq 30\text{mm}$ ；或直径 $\geq 5\text{mm}$ 色斑 6 个或以上，作为畸形上报。

血管瘤

【临床表现】

(1) 毛细血管型血管瘤：由发育异常的扩张的毛细血管构成。多发于颜面部及口腔粘膜。不高出皮肤者为鲜红或紫红色，周界清，外形不规则，呈葡萄酒斑状；高出皮肤者表面高低不平，似杨梅状。

(2) 海绵状血管瘤：由发育畸形的无数血窦组成，表现为蓝紫色、柔软的包块。可压缩。体位元移动试验阳性，即瘤体低于心脏平面时瘤内血液回流受阻，瘤体增大，瘤体高于心脏平面时血液回流通畅，瘤体缩小。在柔软的瘤体内有时可扪及静脉石。穿刺抽出可凝固全血。

(3) 蔓状血管瘤：由血管壁显著扩张的动脉与静脉直接吻合而成。肿瘤高起呈串珠状，表面温度较高。扪诊有搏动感，听诊有吹风样杂音。压闭供血动脉则搏动及杂音消失。

【纳入】

橙色斑、红斑痣（又称葡萄酒色斑）、
毛细血管瘤、海绵状血管瘤、蔓状血管瘤

【排除】

血管球瘤、血管肉瘤、蜘蛛痣、色素瘤

【ICD10 编码】

Q82.5：皮肤先天性非肿瘤性痣：多血的（单纯性血管瘤）

【疑难解析】

(1) 面部单纯血管瘤 $\geq 10\text{mm}$ ，其他体表皮肤 $\geq 30\text{mm}$ ，需上报。

(2) 体表其他部位 $\geq 10\text{mm}$ 的血管瘤两个及以上需上报。

淋巴管瘤

【临床表现】

(1)单纯性淋巴管瘤：表现为群集、深在、张力性水疱，组成斑片状，可发生于身体各个部位，但常见于颈、上胸、肢体近端等处。单个水疱大小在1~3mm，一般不超过1cm，内容似粘液。有时带有血性水疱，呈淡紫色和暗红色。

(2)海绵状淋巴管瘤：最常见，病损为境界不清、海绵状皮下组织肿块或弥漫性肿胀，质软，硬度如脂肪瘤。发生在颊部及舌部者多为单纯海绵状淋巴管瘤，而颈、腋、口腔底部及纵隔者以合并囊性多见。

(3)囊性淋巴管瘤：通常为多房性、张力性皮下组织肿块，但不能压缩，大多发生于颈部，尤其是颈后三角，偶有发生于腋、腹股沟及腹膜后区者。通常进行性增大，膨胀性扩大，但也可不变大，少数可自然消退。

【纳入】

毛细淋巴管瘤、海绵状淋巴管瘤、囊性淋巴管瘤

【排除】

何杰金氏病、非何杰金氏病

【ICD10 编码】

D18.1

【疑难解析】

体表淋巴管瘤≥30mm 则需上报，若小于30mm，无需上报。

藏毛窦

【临床表现】

婴儿骶尾部/臀部先天性含有毛发和皮肤组织的窦道、凹陷或囊肿。

【纳入】

藏毛窦、潜毛窦、藏毛囊肿

【排除】

骶尾部畸胎瘤、隐性脊柱裂、骶尾部肿瘤

【ICD 10 编码】

L05.9

【疑难解析】

监测系统内，直径 $<30\text{mm}$ 的单纯藏毛窦（不合并其他异常）不作为畸形上报，若直径 $\geq 30\text{mm}$ 则上报。

九. 染色体异常

21-三体综合征

【临床表现】

又称为唐氏综合征、Down 综合征，患儿有多余的一份 21 号染色体的全部或部分拷贝。典型外貌特征包括：肌张力降低、握持反射减弱、关节过度松弛、扁平脸、眼上斜、外耳畸形、后颈皮肤松弛、盆骨发育不良、第五指弯曲畸形和通贯掌。

【纳入】

嵌合型 21-三体综合征

易位型 21-三体综合征

21-三体综合征，类型不明

【排除】

包括 21 号染色体在内的平衡易位

其他具有 21 号染色体综合征面部特征的染色体病

【ICD 10 编码】

Q90.0—Q90.9

【疑难解析】

与 Down 综合征合并的大畸形有心脏缺陷（主要是心内膜垫缺陷）、胃肠缺陷、脊椎畸形和其它畸形，应该分别注明。

13-三体综合征

【临床表现】

患儿有一份多余的 13 号染色体的全部或部分拷贝。约 80% 的 13 三体患儿死于新生儿期。合并畸形有前脑无裂、小头、脊膜脊髓突出、唇裂和/或腭裂、小眼畸形、视网膜发育异常、多指（趾）畸形、心脏缺陷（主要是室间隔缺损），脐膨出和泌尿生殖系统缺陷等。存活患儿有严重发育迟缓，可出现耳聋、视觉缺陷、精细运动障碍、间歇性呼吸暂停等。嵌合型 13 三体临床表现较轻，有不同程度的发育迟缓，并且存活时间长些。

【纳入】

Patan 综合征、嵌合体性 Patan 综合征、
嵌合体性 13-三体综合征
易位性 Patan 综合征
13-三体综合征，类型不明

【排除】

包含有 13-三体综合征的平衡易位

【ICD 10 编码】

Q91.4—Q91.7

【疑难解析】

13-三体综合征患者伴发的主要畸形应分别注明。

18-三体综合征

【临床表现】

患者多了一份 18 号染色体的全部或部分拷贝。临床表现包括发育迟缓、肌张力过高、哭声微弱、骨骼肌和皮下脂肪发育不良以及拳头紧握。可伴发小头、小颌、唇裂和/或腭裂、心脏缺陷、脐突出和肾脏缺陷等严重畸形。嵌合体性 18 三体患儿临床表现较轻，有不同程度的发育迟缓，且存活时间较长。18 号染色体短臂呈三体的患儿畸形不明显，可表现为发育迟缓。

多数怀有 18 三体患儿的孕妇常发生自然流产。大约 50% 的 18 三体活产儿不会活过一周。只有 5% 到 10% 的患儿可以活过一周。

【纳入】

Edwards 综合征、嵌合性 Edwards 综合征、嵌合性 18 三体、易位性 Edwards 综合征、易位性 18 三体、18 三体，类型不明

【排除】

包括有 18 号染色体在内的平衡易位

【ICD 10 编码】

Q91.0—Q91.3

【疑难解析】

发生在同一婴儿身上的主要畸形应该分别编码。产前绒毛取样诊断的嵌合型 18 三体在出生后应取胎儿血样或组织样本再次进行染色体检查确认。

十. 异常双胎妊娠

联体双胎

【临床表现】

常见以下几种类型：(1)胸部联体：两胎儿常面对面，胸腔相通，胸骨、横膈、心脏和大血管、肝胆系统常为共有。(2)脐部联体：两胎儿面对面，前腹壁、肝胆系统、上下消化道以及泌尿系统等组织器官共有。(3)臀部联体：臀部、骶尾骨、下消化道、泌尿系统及神经系统的组织器官共有。(4)坐骨联体：可伴有骶尾骨、骨盆、下消化道、泌尿系统、神经系统、下肢等组织器官共有。(5)头部联体：联接部位在头顶部、枕部或顶骨旁。(6)寄生胎：一个胎儿发育完整，而另一个则仅为部分胎儿，常相联在正常儿的腹侧、背部、体腔内等。

【纳入】

头联双胎、双头畸胎、双畸胎、臀联双胎、胸联双胎

【排除】

畸胎瘤

【ICD10 编码】

Q89.4

【疑难解析】

(1) 联体双胎只发生在单绒毛膜囊单羊膜囊（即单卵）双胎妊娠中，多发生于女性双胎。多数联体双胎为死胎和出生后死亡，新生儿期存活的联体双胎均需要手术治疗，但预后和生活质量不明确。

(2) 监测系统内联体双胎的出生数应算两例。若患儿均死亡，根据相应情况计算死胎/死产/7 天内死亡 2 例；联体双胎畸形算 1 例。

无头无心综合征

【临床表现】

由单卵双胞胎或多胎的胎儿间血管吻合所导致的其中一个胎儿发育畸形的先天性缺陷综合征，包括心脏部分或完全缺如以及其他器官的畸形。主要有三大类型：(1)头不全无心畸胎，这种胎儿头部具有异常的形态或仅有头样结构。胎儿心脏缺如，主要内脏常有畸形；个别个案仅有头样的结构，而无任何肢体或其他身体结构。(2)无头无心畸胎，是该综合征中最常见的一种，胎儿无头部结构，心脏缺如，躯干和下肢发育较好；有时胸廓或上腹内脏缺如，一些个案仅有下肢连接已退化的骨盆。(3)无定形无心畸胎，胎儿不具有人的模样，呈覆盖皮肤的肉团，形状不规则，头部、心脏和肢体常同时缺如，仅残留脊柱和肋骨。畸形胎儿可表现有多种异常，如颅骨穹隆完全或部分缺如，前脑无裂，无眼，小眼，唇腭裂，肢体短缩或缺如，胸廓缺如，膈缺陷，肺缺如，食管闭锁，小肠异常，脐膨出，腹裂，肝胆胰缺如，膀胱外翻，皮肤水肿，单条脐动脉等。

【纳入】

头不全无心畸胎、无头无心畸胎、无定形无心畸胎

【排除】

畸胎瘤、联体双胞胎

【ICD10 编码】

Q87.8

【疑难解析】

监测系统内，出生数算两例，死胎算 1 例，如另一患儿无缺陷，则算 1 例出生缺陷。若另一患儿也有缺陷，则应填报 2 例缺陷卡。

吸收胎

【临床表现】

妊娠早期若一胎发生死亡而尚未骨化, 其组织水分和羊水被吸收, 受另一存活胎儿挤压逐渐变成扁平状干尸, 即纸样儿, 可随正常胎儿娩出, 在胎盘上可见死胎遗骸。

纸样儿多发生在单绒毛膜囊双胎妊娠中。双胎之一如在孕早期死亡, 对孕妇及存活的胎儿影响极小; 但如死胎发生在孕中、晚期, 另一胎的死亡率明显增加。

【纳入】 无

【排除】 无

【ICD10 编码】

031.0

【疑难解析】

中国出生缺陷监测中, 单纯吸收胎作为死胎处理, 不纳入畸形监测范围。若纸样儿随正常胎儿娩出, 出生数仅算 1 例, 不计算死胎。

双胎输血综合征

【临床表现】

两个胎儿循环之间通过胎盘的血管吻合进行血液输注，血流量的不平衡导致一系列病理变化。供血胎儿宫内表现为严重羊水过少或无羊水，生长发育迟缓、活动受限，出生后表现为贫血、低血压、体重轻、脱水、心脏小等，严重者皮肤苍白、甚至休克死亡。受体胎儿宫内表现为羊水过多、心脏肥大、肝肾增大、出生后表现为多血征、血液过多、血黏度高、高血压、心脏肥大等，严重者发生充血性心力衰竭而死亡。

【纳入】

双胎输血综合征伴有结构畸形者

【排除】

单纯的双胎输血综合征且无任何结构畸形者

【ICD10 编码】

043.0

【疑难解析】

单纯双胎输血综合征且无任何结构畸形不作为畸形上报。

后记

出生缺陷的范畴经常随使用者和使用目的的不同而发生变化。广义的出生缺陷范畴有助于阐明问题的严重性。出生缺陷监测中采用便于操作、范围较窄的定义，主要监测影响个体生存和发育的重大结构畸形和遗传病。没有任何监测系统可以完全覆盖所有出生缺陷。国外监测系统一般只监测和报告重大出生缺陷。我国的出生缺陷监测系统定义了重点监测的疾病，但原则上又要求上报所有确诊的先天异常。出生缺陷的病种多，一些出生缺陷尚未被我们所认识。正常变异与微小缺陷的界限常因种族、地域的差别而有所变化。不同监测机构和监测人员间出生缺陷的诊断和识别能力有差别。实施过程中，疑难和微小出生缺陷的诊断、鉴别和报告是长期困扰监测人员的难题。

2010年6月，我们编辑制定了《出生缺陷诊断和报告指南（讨论版）》，该指南曾在小范围内传播。在此基础上，2011年我们制定了《疑难和微小畸形报告指南（试用版）》，经过内部试用评估，今年我们修订了部分内容，形成了《中国出生缺陷监测系统疑难和微小畸形报告指南（试用版2012）》，以方便基层同志开展监测工作。

出生缺陷还有许多未知领域。多年的工作经验表明，现阶段指出哪些疑难和微小异常需要报告到监测系统是非常困难的，但一些对监测意义不大的异常症状、体征在病例报告时是可以识别出来的。理解监测病例纳入的基本原则对我们开展工作的帮助更大。

特别感谢省市县各级专家和监测人员为指南的编制提供了丰富的素材和宝贵的意见。这本指南仅列出了实际工作中常遇到的一些疑难

畸形，还有许多地方有待完善。希望各位专家、各级监测人员针对纳入的畸形种类、诊断方法、监测及疑难分析等内容，踊跃提出自己的意见和建议，以便我们进一步改进。联系方式：代礼，
daili_diamondlaser@126.com；或直接在中国妇幼卫生监测 QQ 群（63932796）上发表意见。

代礼

2012 年 10 月 18 日