

疑难和微小畸形报告概要

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疑难和微小畸形的报告要点,以帮助基层监测人员掌握常见疑难、微小畸形的识别和报告。

一、病例纳入的基本原则

1. 纳入监测的目标疾病在出生人群中的发生频率高、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,非特异性的症状、体征、影像学特征、辅助检查结果以及疑似诊断不作为确诊疾病纳入。

4. 未获得最终确诊结果的产前筛查或新生儿筛查阳性病例,不作为确诊疾病纳入。如在监测期内对筛查阳性或疑似病例做出了确诊检查,但在监测期外获得检查结果,则需要上报。

5. 原则上通过超声检查在产前诊断的病例应在出生后予以再次确认;由产前诊断中心或具有产前诊断资质的医院在产前确诊的病例若无产后确认过程,可视作确诊病例纳入。

6. 出现在综合征或多发畸形中的严重畸形一般应分别注明、上报。

7. 未导致新生儿/胎儿身体结构畸形、代谢功能缺陷和智力发育障碍的先天性感染(如乙肝、梅毒等)不作为出生缺陷个案上报。

二、不需上报的单发异常体征或正常变异

(一) 神经系统

1. 胎儿后颅窝池增宽

2. 胎儿室管膜下囊肿
3. 胎儿帆间池增宽

（二）面耳颈部

1. 嘴唇内小囊肿
2. 内眦赘皮
3. 虹膜异色斑
4. 胎儿鼻梁低平/鼻骨缺失/鼻骨发育不良

（三）循环系统

1. 肺动脉高压
2. 胎儿主动脉/肺动脉比例稍小
3. 三尖瓣轻度返流
4. 房间隔膨出瘤
5. 心胸比例增大
6. 心室点状强回声
7. 单纯持续性/永久性右脐静脉
8. 单纯静脉导管
9. 动脉导管未闭：早产儿中单纯的动脉导管未闭；足月儿中出生后 24 小时后检测到的肺动脉端直径 $<3\text{mm}$ 的单纯动脉导管未闭
10. 卵圆孔未闭：早产儿中单纯的卵圆孔未闭；足月儿中出生后 24 小时后检测到的直径 $<3\text{mm}$ 的单纯卵圆孔未闭
11. 单脐动脉（如伴发其他畸形，需同时编码）
12. 心包积液
13. 胸腔积液

（四）消化系统

1. 胎儿肠管强回声
2. 胎儿肠管扩张（小肠 $<7\text{mm}$ ，结肠 $<20\text{mm}$ ）
3. 胎儿期单纯的肝脾肿大或强回声，除外巴氏水肿胎儿

4. 腹腔积液、腹部膨隆、蛙状腹

（五）其他系统或器官

1. 胎痣/蒙古斑
2. 单纯的皮肤水肿，无其他诊断
3. 无结构畸形的宫内发育迟缓
4. 无结构畸形的吸收胎/纸样儿
5. 无结构畸形的双胎输血综合征
6. 无结构畸形或功能异常的先天性感染

三、上报过程中需满足条件或作特殊说明的畸形

1. 先天性脑积水:超声检测结果显示侧脑室径 $\geq 10\text{mm}$ ，随访至 32 周后，超过 15mm，需上报。
2. 脉络丛囊肿:孕周 ≥ 32 周且囊肿 $\geq 10\text{mm}$ 或者在监测期内进行性增大。
3. 小眼:角膜直径小于 10mm，或眼球前后径小于 20mm。
4. 副耳或耳前赘生物:单个 $\geq 5\text{mm}$ ，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。
5. 耳前窦道和瘘管:单个 $\geq 5\text{mm}$ 者,多个窦道/瘘管者,遗传性窦道/瘘管者，合并其他畸形或综合征患者要上报。
6. 动脉导管未闭:足月儿中生后 24 小时后检测到的肺动脉端直径 $\geq 3\text{mm}$ 的单纯动脉导管未闭且在监测期内未闭合；在多发畸形或综合征中出现的动脉导管未闭。
7. 卵圆孔未闭:足月儿中生后 24 小时后检测到的直径 $\geq 3\text{mm}$ 的单纯卵圆孔未闭且在监测期内未闭合；在多发畸形或综合征中出现的卵圆孔未闭。
8. 睾丸未降:足月、监测期内未正常下降的睾丸未降。
9. 鞘膜积液:监测期内确诊且未自动吸收的鞘膜积液。
10. 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。
11. 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。
12. 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。

13. 淋巴管瘤：体表淋巴管瘤 $\geq 30\text{mm}$ 需上报。
14. 藏毛窦：直径 $\geq 30\text{mm}$, 需上报。
15. 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。
16. 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。
17. 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。
18. 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。