

备孕保健专家共识（2023）

李力*, 刘小利, 程蔚蔚, 苟文丽*

(中国优生科学协会, 北京 100037)

*通讯作者: cqli@tmmu.edu.cn; gw112861@126.com

【摘要】加强孕前孕期保健全程服务, 促进优生优育, 是提高出生人口质量的重要举措。孕前保健有利于计划妊娠, 为具有不同风险的育龄女性提前制定围孕期保健计划, 是出生缺陷的一级预防措施。目前, 我国的孕期保健服务已较成熟和规范, 但针对孕前保健服务尚无系统的指南或专家共识。本共识制定了孕前优生检查项目、孕前风险评估流程及常见疾病的备孕指导原则, 旨在帮助临床医师在孕前保健服务过程中作出规范的咨询指导, 提高母婴保健水平。

关键词: 孕前; 保健; 咨询

DOI:10.13404/j.cnki.cjbhh.2023.09.038

Expert consensus on preconception care (2023)

LI Li, LIU Xiaoli, CHENG Weiwei, GOU Wenli

(China Healthy Birth Science Association, Beijing 100037, China)

ABSTRACT Strengthening the whole process of pre-pregnancy and pregnancy health care services and promoting eugenics are important measures to improve the quality of the birth population. Preconception care is beneficial for planning and arranging pregnancy intervals. It is a first-level preventive measure for birth defects to develop a perinatal health care plan in advance for women of reproductive age with different risks. At present, prenatal care has been matured and standardized in China. While there is no perfect systematic guide or consensus on preconception care. This consensus contains pre-pregnancy eugenic examination items, pre-pregnancy risk assessment procedures and pregnancy preparation guidelines. It will help clinicians provide standardized consultation and guidance in the process of preconception care, and improve the level of maternal and child health care.

KEY WORDS preconception; health care; counseling

提高孕产妇保健质量和降低 0~5 岁儿童死亡率一直是全球卫生目标, 尽管我国产前保健和产前诊断水平不断提高, 新生儿死亡率大幅度降低, 但低出生体质量、早产及出生缺陷儿的发生率仍居高不下, 我国每年出生缺陷人数高达 80 万~120 万。因此, 《“健康中国 2030”规划纲要》中明确指出要改善优生优育全程服务, 加强孕前孕期保健服务, 提高出生人口质量。国务院 2021 年 9 月发布《中国妇女发展纲要(2021—2030 年)》和《中国儿童发展纲要(2021—2030 年)》, 进一步强调应加强孕前保健, 将预防关口前移, 对防治出生缺陷、持续提升我国母婴保健水平具有重要作用。尽管国内外相继发表了一些关于优生检查和咨询的指南及专家共识, 但至今仍缺乏一部系统的、针对中国妇女的孕前保健服务专家共识或指南。为此, 中国优生科学协会遵照原国家卫生和计划生育委员会发布的《孕前保健服务工作规范(试行)(2017)》, 参考中华医学会妇产科学分会产科学组制定的《孕前和孕期保健指南(2018)》^[1], 美国妇产科学院和美国生殖医学会发布的“孕前咨询”建议(NO.762)(2019)^[2], 加拿大妇产科医生协会发布的“妊娠和母体肥胖临床实践指南”(NO.391)(2019)等^[3], 特制定此专家共识。

1 孕前保健服务时间及服务对象

孕前保健(preconception care, PCC)指通过健康教育、健康检查、风险评估和优生指导, 改善育龄夫妇健

康状况, 预防出生缺陷。

孕前保健时间狭义上指妊娠前 3 个月, 广义上指可能导致妊娠的无保护性行为发生前 1~2 年或以上这段时间。多数国家将计划妊娠的夫妇列为孕前保健服务对象, 从本质上看, 孕前保健服务对象包括所有已婚、即将结婚和预备生育的夫妇。既往有不良妊娠史、受教育程度低、经济困难等特殊人群, 是孕前保健服务的重点对象。

2 健康教育及指导^[4]

2.1 制定生育计划, 合理生育间隔

最佳生育年龄: 女性 24~29 岁, 男性 26~35 岁。正常育龄期女性, 有规律的正常性生活, 停止避孕 1 年未孕及年龄>35 岁、试孕 6 个月未孕者均应转诊不孕不育专科, 必要时人工辅助^[5]。合理生育间隔^[2]: 两次妊娠间隔时间不少于 6 个月, 最好超过 18 个月, 妊娠间隔在 6~18 个月应进行风险和益处评估。通过辅助生殖技术受孕的不孕症患者, 两次妊娠间隔时间应大于 6 个月小于 18 个月。

停止避孕后的妊娠时机: 短效口服避孕药一旦停药即可计划妊娠; 复方长效口服避孕药停药 3 个月可计划妊娠; 皮下埋置避孕剂和宫内节育器取出后 3 个月可计划妊娠; 复方避孕针停用 5 个月恢复排卵后可计划妊娠。

2.2 体质量管理及运动指导

孕前体质量指数(body mass index, BMI)建议保持在正常范围内(18.5~23.9 kg/m²)。推荐每天 30 min 中等强度运动, 或每周至少累积 150 min 中等强度运动^[4]。

2.3 评估备孕夫妇双方营养状况^[6]

计划妊娠前 3~6 个月, 夫妇双方都应调整自身营养、健康状况和生活习惯, 平衡膳食, 科学合理地补充各种营养元素。多吃含铁丰富的食物, 适当摄入碘盐及富含碘的食物。

2.4 孕前补充叶酸

建议孕前 3 个月开始每日补充 0.4 mg 合成叶酸^[7], 或含 0.8 mg 叶酸的复合维生素^[4], 直到妊娠 12 周。对于生育神经管缺陷儿高风险的妇女(如服用抗惊厥药物、孕前糖尿病、有神经管缺陷生育史或家族史、BMI ≥ 30 kg/m² 等), 建议孕前 3 个月开始每日补充 4 mg 叶酸, 直到妊娠 12 周^[4]。

2.5 谨慎用药, 远离有害物质, 保持身心健康

备孕期间应谨慎用药, 尤其是可能对胎儿发育有害的药物(详见备孕用药指导); 避免密切接触宠物及有毒有害物质(包括铅、砷、苯、汞、农药、X 线等)。计划妊娠前 6 个月夫妇双方应戒烟酒, 并远离吸烟、高噪声、高温环境, 避免高强度工作。保持心理健康, 解除精神压力, 预防孕期及产后心理问题的发生。

3 孕前优生健康检查内容

孕前优生健康检查建议在受孕前 4~6 个月进行。内容包括:

3.1 一般情况评估

了解备孕夫妇年龄及一般状况, 包括既往有无遗传病史、家族史和慢性病史; 既往有无不良妊娠结局史, 职业状况及工作环境、饮食营养、生活方式、人际关系、运动(劳动)情况及家庭暴力等。

3.2 体格检查

常规体格检查: 包括呼吸、心率、血压等, 计算体质质量指数。

常规妇科检查: 了解外阴、阴道、宫颈、子宫及双附件情况。

常规男科检查: 注意第二性征; 观察外生殖器: 龟头是否外露, 包皮外口能否上翻, 有无赘生物、溃疡、包皮垢; 尿道外口位置, 触诊阴茎有无硬结, 挤压阴茎尿道时尿道外口有无异常液体外流; 检查睾丸、附睾和精索形状及大小了解有无肿块。当阴囊内睾丸缺如时, 应仔细检查同侧腹股沟。

3.3 实验室检查及辅助检查^[1]

备孕常规检查项目包括血常规、尿常规、血型(ABO 和 Rh 血型)、肝肾功能; 空腹血糖、HBsAg、梅毒血清抗体筛查、HIV、HCV、地中海贫血筛查(高发地区)。

根据育龄妇女个体情况备选以下检查: 包括子宫颈细胞学检查、阴道分泌物检查、TORCH 筛查、甲状腺功能检测、75 g 口服葡萄糖耐量试验、血脂、妇科超声、心电图、胸部 X 线检查等。

接受孕前优生健康检查 ≥ 6 个月的夫妇, 应共同接受进一步咨询和检查。

4 孕前风险评估流程及基本原则^[8]

4.1 孕前风险评估流程

医生需结合病史、体格检查、实验室检查及相关辅助检查对备孕夫妇进行综合评估。通过风险评估, 将备孕夫妇分为一般人群和高风险人群; 一般人群进行普遍性指导, 高风险人群进行分类、个性化指导; 并形成评估咨询指导建议报告书(图 1)。

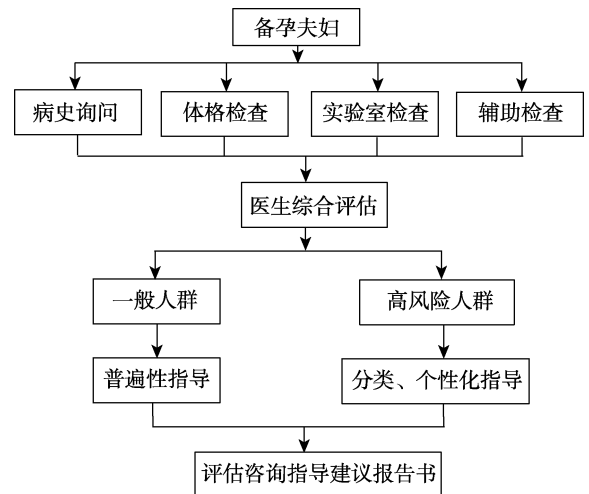


图 1 孕前风险评估流程

4.2 评估原则

结合生育风险、优生优育及不良妊娠结局综合分析。评估结果完整、准确、及时。

不能明确诊断和有争议的病例应进行病案讨论、会诊或转诊。

5 高风险人群的孕前咨询要点^[9]

孕前咨询时应告知夫妇妊娠相关母胎健康风险及其防范和控制策略。这些风险可能与夫妇原有健康状况、药物治疗、个人史、家族史、周围环境及健康行为有关。

对于患有原发疾病的高风险妇女, 若一年内无生育计划, 建议进行避孕咨询, 医生可参考 WHO 避孕方法选用的医学标准, 根据患者个体情况帮助其选择安全、有效、适当的避孕方法。

如果患者不确定或希望在一年内怀孕, 应讨论相关风险, 包括不良妊娠结局的风险、孕期母体健康风险以及胎儿和新生儿风险。医生应明确孕前风险干预的所有策略, 必要时将患者转诊至相关专科医生处。应向所有妇女提供最佳营养、运动和健康行为的咨询, 包括停用特定药物。

6 常见疾病与备孕

6.1 常见内科疾病与备孕

贫血: 女性血红蛋白(hemoglobin, Hb) < 110 g/L, 男性 Hb < 120 g/L, 可诊断贫血^[10]。贫血夫妇双方均应进一步检查, 明确病因, 对症治疗。女性 Hb < 90 g/L 应纠正贫血后再妊娠。重度贫血(Hb 30~59 g/L)和极重度贫

血 (Hb<30 g/L) 女性不宜妊娠。

慢性高血压: 患高血压的妇女孕前应接受子痫前期及胎儿生长受限风险咨询。患慢性高血压但无明显并发症者, 待血压控制后可妊娠。血压控制不佳或严重高血压 (血压 $\geq 160/110$ mmHg), 尤其并发肾功能不全、心脏扩大、冠状动脉硬化者, 不宜妊娠。备孕妇女应停用具有致畸作用的降压药^[11], 包括血管紧张素转换酶抑制剂或血管紧张素 II 受体拮抗剂, 改为肾上腺素能受体阻滞剂或钙离子拮抗剂。

心脏病: 患有心脏疾病的妇女孕前应先评估心功能。心功能 I、II 级, 病情稳定情况下可以妊娠, 心功能 III、IV 级孕产妇死亡率高, 不宜妊娠。先天性心脏病为多基因遗传性疾病, 经专科医师评估后可妊娠者, 需加强孕期保健, 并进行产前诊断, 评估子代再发风险。

糖尿病: 确诊为糖尿病 (1 型或 2 型)、糖耐量异常或有妊娠糖尿病史的备孕妇女应接受孕前咨询, 评估孕前血糖水平及有无糖尿病并发症, 并提供个体化的健康宣教、生活方式管理及医学营养指导。这类妇女建议孕前每周 150 min 左右中等强度运动 (如快走), 可增加胰岛素的敏感性; 备孕期建议将糖化血红蛋白控制在 6.5% 以内, 并将降糖方案调整为胰岛素, 以降低先天畸形儿的发生风险。若口服二甲双胍的妇女要求继续使用, 应在医师指导下应用。如孕前或早孕期曾有血管紧张素转换酶抑制剂或血管紧张素 II 受体拮抗剂的应用, 一旦确定妊娠, 建议立即停用此类药物^[12]。

患糖尿病并发症 (包括糖尿病肾病、糖尿病视网膜病变、心血管疾病及神经病变等) 的备孕妇女, 需转诊至对应专科进一步诊治及评估。

甲状腺疾病: 患甲状腺功能亢进的备孕妇女, 建议内分泌科治疗, 病情稳定后妊娠, 孕期密切监测甲状腺功能; 正在接受抗甲状腺药物 (antithyroid drug, ATD) 治疗, 血清总甲状腺素、总三碘甲状腺原氨酸达到正常范围的妇女, 停 ATD 或应用最小剂量 ATD 情况下可以妊娠。

患甲状腺功能减退的备孕妇女, 需调整左旋甲状腺素剂量, 使血清促甲状腺激素小于 2.5 MU/mL 再考虑妊娠。

系统性红斑狼疮 (systemic lupus erythematosus, SLE): 大多数 SLE 患者在病情稳定后, 可以妊娠。病情稳定 ≥ 1 年, 细胞毒免疫抑制剂停药半年, 无重要脏器损害, 仅用小剂量激素 (≤ 10 mg/d) 维持时可备孕。非缓解期 SLE 患者应采取可靠避孕措施^[13-14], 否则有发生流产、死胎、胎儿宫内发育迟缓、子痫前期、子痫和诱发母体病情恶化的风险。

肾脏疾病: 肾移植患者和风湿病、血管炎或肾小球疾病患者往往长期服用具有致畸潜力的免疫抑制药, 若计划妊娠, 至少在受孕前 6 个月转诊至专科医生处将药物过渡到安全的替代方案, 且保证疾病处于稳定期^[15]。

抑郁症和焦虑症: 备孕妇女应接受抑郁症和焦虑症筛查, 并就未经治疗疾病的潜在风险进行咨询, 必要时

开具或调整药物。

6.2 常见妇科疾病与备孕

生殖道感染性疾病: 如细菌性阴道病、滴虫性阴道炎、外阴阴道假丝酵母菌病、宫颈炎、盆腔炎等, 建议治愈后妊娠。

子宫肌瘤: 子宫肌瘤对生育的影响取决于肌瘤大小和位置: 黏膜下肌瘤孕前建议行宫腔镜下肌瘤电切术; 对于无症状的肌壁间肌瘤或 < 5 cm 浆膜下肌瘤, 孕前一般无须治疗, 每 3~6 个月随访一次。以下情况建议孕前行子宫肌瘤剔除术: 肌瘤 ≥ 5 cm, 并发月经过多, 药物治疗无效者; 肌瘤引起腹痛或压迫症状、为反复流产或不孕的唯一因素; 肌瘤快速生长、怀疑有恶变可能等情况。

宫腔镜下黏膜下肌瘤电切术后及浆膜下肌瘤剔除术后建议避孕 3 个月; 单个肌壁间肌瘤剔除术后需避孕 6~12 个月, 多发肌瘤或透壁性肌瘤术后避孕时间需延长至 1 年以上^[16-17]。

子宫腺肌症: 症状轻、病灶小的子宫腺肌症患者可以备孕, 若 6~12 个月未孕, 建议不孕症专科就诊; 症状体征明显, 病变范围大, 可考虑手术治疗。子宫腺肌瘤切除术后建议避孕 6~12 个月。

子宫内膜息肉: 子宫内膜息肉行宫腔镜下内膜息肉摘除术后建议避孕 3 个月。

卵巢囊肿: 卵巢囊肿直径小于 5 cm 者可以备孕, 定期随访; 囊肿直径大于 5 cm、持续存在 2 个月以上, 或发现卵巢实性肿块, 孕前应行腹腔镜检查或剖腹探查, 优选腹腔镜。

复发性流产 (recurrent spontaneous abortion, RSA): 指与同一配偶连续发生 2 次及以上妊娠 28 周之前的妊娠丢失, 包括生化妊娠^[18]。RSA 患者孕前需进行系统的病因筛查, 尽早干预以降低再次流产的风险。RSA 夫妇再次备孕, 建议双方均行染色体核型分析。发现染色体异常者应接受遗传咨询; 同源染色体罗氏易位携带者, 建议避孕或通过接受供卵或供精以避免反复流产或分娩畸形儿。常染色体平衡易位及非同源染色体罗氏易位携带者妊娠后需行产前诊断, 若胎儿系严重染色体异常或畸形, 应考虑终止妊娠, 再次妊娠前建议胚胎植入前遗传学检测 (preimplantation genetic testing, PGT); 反复出现胚胎或胎儿染色体异常的 RSA 患者, 可考虑 PGT; 为降低流产再发风险, 建议对 PGT 的 RSA 患者同时进行其他病因筛查。

6.3 孕前性传播疾病和其他感染性疾病的筛查

孕前性传播疾病的筛查:

梅毒: 所有备孕妇女均需行梅毒筛查。感染者建议治愈后再妊娠, 治疗期间应采取屏障避孕。

淋病: 孕前对有淋病感染危险因素或临床症状的夫妇进行分泌物淋球菌检查。孕前发现淋病者需采用屏障避孕, 个人用品专用, 防止交叉感染。早期诊断、规范治疗 (及时、足量、全程的抗生素治疗) 是关键。建议

夫妇双方共同治疗，治愈后方可妊娠。

生殖器疱疹：生殖器疱疹患者需治愈，且停用抗病毒药物 6 个月后妊娠。

生殖道沙眼衣原体：衣原体感染患者应在疾病治愈后妊娠，如果治疗的药物对胎儿有致畸作用，应停药 3~6 个月后妊娠。

人乳头瘤病毒 (human papillomavirus, HPV)：备孕妇女 HPV 和宫颈癌筛查应按照当前指南进行。目前尚无足够的证据表明 HPV 感染对妊娠结局存在潜在害处。孕前 HPV 筛查的目的是排除发生宫颈癌前病变及宫颈癌的风险^[19-20]。

人类免疫缺陷病毒 (human immunodeficiency virus, HIV)：所有备孕妇女均应行 HIV 筛查，感染 HIV 的妇女若计划妊娠，建议孕前咨询。

备孕妇女若发现 HIV 感染，需抗病毒治疗 (antiviral therapy, ART)，将血浆病毒载量抑制到无法测出水平为宜^[21]，同时对其配偶进行检测和治疗。若仅女方感染 HIV (男方未感染)，女方接受 ART 且 HIV 载量控制后可选择自然受孕或体外授精。若仅男方感染 HIV (女方未感染)，可选择捐赠精子人工授精，以避免 HIV 传播风险，如果不接受精子捐赠，男方需进行 ART，直到血浆 HIV 病毒载量 < 50 拷贝/mL，可考虑自然受孕^[15]。在夫妇双方均感染 HIV 情况下，双方均接受 ART 且 HIV 载量达到持续抑制时可考虑自然受孕。对于没有 HIV 载量检测条件的备孕夫妇，建议至少半年 ART 再考虑自然受孕^[22-23]。

孕前其他感染性疾病的筛查：

乙型肝炎 (viral hepatitis B, HBV)：建议所有备孕妇女行 HBV 血清学标志物的筛查。包括 HBsAg、抗-HBs、HBeAg、抗 HBe 和抗-HBc IgG/IgM。HBsAg 阳性者，应行 HBV DNA、肝功能和肝脏超声检查，评估是否处于乙肝活动期，考虑是否进行 ART。无论是 HBV 携带者，还是慢性乙肝患者，甚至代偿期肝硬化妇女，均可妊娠^[24]。慢性 HBV 感染妇女常见情况的妊娠建议如下^[25]：

肝功能正常的慢性 HBV 妇女可正常妊娠；肝功能异常者，建议暂时避孕，通过休息或抗病毒治疗 (HBV DNA 阳性者酌情治疗) 肝功能恢复正常后再考虑妊娠；肝功能正常，伴肝脏纤维化，但尚无肝硬化者，可以妊娠，妊娠期和产后均需抗病毒治疗；肝功能异常，伴肝纤维化者，建议暂时避孕，抗病毒治疗使肝功能恢复正常 3 个月以上再妊娠，妊娠期、产后继续抗病毒治疗。出现早期肝硬化的慢性 HBV 妇女不建议妊娠，强烈要求生育者抗病毒等综合治疗后肝功能恢复正常 3 个月以上，且一般情况较好条件下可考虑妊娠。晚期肝硬化是妊娠禁忌证。

患慢性乙肝的备孕妇女，首选替诺福韦酯进行抗病毒治疗。尽管有研究表明该药用于预防 HIV 母婴传播时，不增加出生缺陷^[26]，但使用任何抗病毒药物前都必须充分告知用药期间妊娠的相关风险。

若备孕夫妇中一方感染乙肝病毒，未感染一方应接种乙肝疫苗，疫苗接种期间采用屏障避孕，疫苗接种后应检测血清滴度，了解免疫状态，疫苗接种完成后可尝试自然受孕。

丙型肝炎 (viral hepatitis C, HCV)：所有备孕妇女均应行 HCV 常规筛查。若夫妇一方或双方感染了 HCV，孕前应进行治疗，无论夫妇哪一方使用抗病毒药，建议停药 6 个月以上再受孕^[21]。

TORCH 感染筛查：

所有备孕妇女知情同意前提下均可行 TORCH 筛查。重点筛查有流感症状、密切接触宠物、有急性感染病例或疑似急性感染病例接触史及其疫苗接种史妇女^[27]。

弓形虫 (toxoplasma, TOX)：无临床症状的 TOX-IgM 阴性、IgG 阳性者，无须再检测和治疗；IgM 阳性、IgG 阳性或阴性者，应结合病史及其他检查指标排除假阳性，择期复查；明确 TOX 急性感染者，至少间隔 6 个月复查 IgM 阴性后再妊娠。

风疹病毒 (rubella virus, RV)：孕前 3 个月建议常规行 RV 血清学筛查。自然感染 RV 可获得终身免疫。孕前 RV-IgM、IgG 抗体阴性的妇女，建议注射麻风腮三联疫苗后避孕 1~3 个月，产生保护性抗体 (IgG > 10 IU/mL) 后再妊娠^[28]。

单纯疱疹病毒 (herpes simplex virus, HSV)：HSV-I 型及 II 型均可引起生殖器疱疹，孕前妇女若无症状，无须检测 HSV 分型，经治疗产生抗体后再妊娠。

巨细胞病毒 (cytomegalovirus, CMV)：建议有条件的妇女孕前行 CMV-IgG 和 IgM 检测，了解其 CMV 的基础免疫状态^[29]。目前尚无预防 CMV 感染的疫苗。处于 CMV 急性感染期的妇女，至少间隔 6 个月复查 IgM 阴性后再妊娠。

新型冠状病毒筛查：

已有证据表明，新型冠状病毒可以通过母婴垂直传播，尽管感染新型冠状病毒的母亲所分娩的新生儿新型冠状病毒阳性率较低，仍建议备孕夫妇排除新型冠状病毒感染，若近期有疫区流行病史或确诊患者密切接触史的夫妇，可适当推迟备孕计划^[30-31]。

7 孕前遗传咨询及遗传病筛查^[2,32]

孕前遗传咨询是指通过了解夫妇双方的种族、年龄、家族史、疾病史和妊娠史等情况，选择适当的遗传相关检测方法，对未来的妊娠结局进行风险评估、建议和指导。

遗传咨询的对象包括：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或先天畸形儿的夫妇；不明原因智力低下的夫妇；不明原因的反复流产或有死胎、死产等情况的夫妇；孕前接触不良环境因素以及患有某些慢性病的夫妇；常规检查或常见遗传病筛查发现遗传者；其他需要咨询者，婚后多年不育的夫妇，35 岁及以上的高龄妇女。

7.1 常见的遗传病携带者孕前筛查

血红蛋白病 (hemoglobinopathy): 可分为珠蛋白生成障碍性贫血和异常血红蛋白病两大类。珠蛋白生成障碍性贫血又常称为地中海贫血 (thalassemia), 是一种常染色体隐性遗传病, 对于中国南方地区、东南亚地区的高风险备孕夫妇, 或具有非洲、地中海、中东或西印度血统的备孕夫妇, 应接受地中海贫血携带者筛查, 并行全血红细胞计数及血红蛋白电泳检测。重型血红蛋白病患者不宜妊娠; 轻型者, 如计划妊娠应接受专科医生指导。当夫妻双方为携带者时应进行产前诊断。

进行性脊肌萎缩症 (spinal muscular atrophy, SMA): 是一种常染色体隐性遗传病, 所有计划妊娠的妇女均应进行 SMA 携带者筛查, 并对其后代患病的严重程度、携带者频率和检出率的可能范围进行遗传咨询。如果备孕妇女是携带者, 则应对这对夫妇进一步遗传咨询; 根据配偶检测结果, 需要时可建议该妇女做进一步基因检测。对于生育 SMA 患儿高风险人群, 可提供的选择包括: 放弃生育、通过 PGD 筛选正常 *SMN1* 基因的胚胎移植或采用供卵 (精) 完成妊娠。

脆性 X 综合征 (fragile X syndrome, FXS): 是一种 X 连锁不完全显性遗传病, 是智力障碍和孤独症谱系障碍最常见的遗传因素。对于具有脆性 X 综合征疾病或智力障碍家族史的妇女, 计划妊娠前建议行 FXS 前突变携带者筛查; 而对于疑似有 FXS 或 40 岁前出现不明原因卵巢功能不全的妇女, 除建议行 FXS 检测外, 还可根据家族史或具体种群选择额外的筛查。无 FXS 高风险因素, 自愿要求 FXS 筛查的妇女可在知情同意后进行检测。

Canavan 病 (又名海绵状脑白质营养不良): 是一种罕见的常染色体隐性遗传病, 最常见于德系犹太人。当夫妇双方之一有德系犹太人血统时, 应先进行该病的携带者筛查。如果确定携带, 另一方也应进行筛查。

囊性纤维化 (cystic fibrosis, FC): 是一种罕见的常染色体隐性遗传病, 好发于白种人, 应基于种群背景进行携带者筛查。

家族性自主神经失调综合征: 是一种少见的家族性常染色体隐性遗传病, 多见于犹太人, 建议基于种群背景进行携带者筛查。

泰-萨克斯病 (Tay-Sachs disease): 是一种常染色体隐性遗传病, 在德系犹太人中最常见。当夫妇双方之一有德系犹太人血统时, 应该先行该病的携带者筛查, 并进行己糖胺酶检测。如确定携带, 另一方也应进行筛查。

7.2 常见染色体病的孕前筛查

常见的染色体病包括单体型、三体型、三倍体以及涉及两条或多条染色体的结构畸变等。普通人群无须常规行染色体病筛查, 但高危人群建议孕前行染色体筛查。

高危人群包括: 原因不明的智力低下患者及其家系成员; 智力正常, 但有两个以上器官先天畸形者及其家系成员; 原发性不孕症夫妇, 即婚后 1 年以上不明原因

不孕不育的夫妇; 性发育异常或性腺及外生殖器发育异常者, 表现为青春期第二性征发育不良, 女性乳房不发育, 18 岁仍无月经来潮或不明原因的闭经, B 超提示盆腔未见子宫、卵巢或只见幼稚子宫, 身材发育矮小等; 男性无精或少精、弱精者, 睾丸不发育、发育不全或发育过大, 胡须稀少等; 有不良孕产史, 包括: 不明原因的自然流产史及死产、新生儿死亡史以及曾生育畸形儿的夫妇; 特殊面容 (眼距宽、扁鼻梁、张嘴、吐舌等) 者; 有发育迟缓、智力低下或多发畸形的患者; 染色体平衡易位携带者的子女或曾经生育染色体异常患儿的夫妇; 长期接触电离辐射、X 线、有毒有害物质的人群; 恶性血液病患者; 其他医生评估建议做染色体病筛查者。

孕前检查发现染色体核型分析异常的夫妇, 应转诊到遗传咨询门诊进一步咨询。遗传咨询门诊医师对患者本人及家系其他有关成员均应提出医学意见。

7.3 近亲婚配问题

近亲婚配将导致常染色体隐性遗传病患儿的出生率增加。具体遗传风险取决于亲缘关系程度: 第一表亲关系将导致 3%~5% 先天畸形、遗传病或不良妊娠结局 (如死胎或新生儿死亡) 的风险。在给近亲婚配的夫妇提供遗传咨询时, 必须详细询问家族史及亲缘关系, 除了针对亲缘关系相关风险的遗传咨询, 还可根据受检者种群背景, 为特定人群提供合适的遗传病携带者筛查^[33]。

8 备孕期用药指导

备孕夫妇由于慢性疾病或其他原因需要长期服药, 但在孕前可以停止用药 3 个月以上的, 为一般人群, 可以按计划妊娠; 若备孕夫妇需长期服药, 且孕前和孕期均不能停止使用药物的, 为高风险人群, 需接受评估和咨询。

备孕期因某些特殊疾病 (如甲状腺疾病、癫痫、系统性红斑狼疮等) 需要长期服药, 尽量选择对疾病有效、同时无遗传毒性和胚胎毒性的药物。孕前不能停止使用, 且必须使用的药物具有明显的遗传毒性和胚胎毒性时, 不宜妊娠; 孕前不能停止使用药物, 但药物遗传毒性和胚胎毒性都很小时, 可以妊娠, 但必须告知夫妇双方可能发生的风险, 并签署知情同意书。

多数药物短期使用不会造成生殖细胞的遗传学损伤, 但应当充分考虑从停止使用药物到可以妊娠的期限, 要根据药物的性质及在体内的药代动力学情况决定, 如药物的半衰期、药物在体内是否有蓄积等。男方用药只考虑遗传毒性, 女方用药要考虑遗传毒性和胚胎毒性。

9 备孕期疫苗接种

9.1 备孕妇女建议孕前完成疫苗接种

接种减毒活疫苗后应避孕 4 周; 通常认为妊娠期间使用灭活疫苗和类毒素疫苗是安全的。若接种疫苗后发现已经妊娠, 不推荐仅以此原因终止妊娠^[34]。

9.2 备孕妇女应评估其对百日咳、麻疹、腮腺炎、风疹, 乙肝和水痘等疾病的免疫状况^[2]

百日咳疫苗:从未接受过百日咳疫苗或百日咳疫苗接种情况不详的育龄妇女,建议孕前给予单次疫苗接种。

麻疹-腮腺炎-风疹疫苗和水痘疫苗:均属于减毒活疫苗,应在妊娠前至少 28 d 或产后接种,如果风疹检查结果为阴性,建议在孕前 3 个月接种风疹疫苗。因水痘疫苗为两剂,故建议备孕妇女在尝试妊娠前 2 个月开始接种。

流感疫苗:流感疫苗属于灭活疫苗,故备孕期和妊娠任何阶段的女性均可接种^[35]。

HPV 疫苗:孕期不建议接种 HPV 疫苗,如果备孕期开始 HPV 疫苗的接种,后发现妊娠,则建议将疫苗接种的完成推迟到产后^[36]。

乙肝疫苗:备孕夫妇若无乙肝保护抗体,特别是丈夫为乙肝携带者或患者,女方为正常且没有免疫时,应接种乙肝疫苗。

新型冠状病毒疫苗^[37-38]:

备孕夫妇(尤其有高暴露风险者)建议孕前完成新冠疫苗接种;不必仅因接种新冠疫苗而推迟妊娠计划。接种新冠疫苗后发现已经妊娠,不推荐终止,孕期密切跟踪随访。

新冠疫苗对配子、胚胎及母婴的远期影响目前尚缺乏证据。建议疫苗接种 1 个月免疫反应稳定后再考虑妊娠。疫苗接种时出现严重不良反应的育龄夫妇,建议推迟妊娠计划。

10 孕期检查机构

经评估无高危因素的早孕妇女,应告知早孕征象和早孕期保健要点,嘱其妊娠 12 周内主动到当地妇幼保健机构建档和随访。

经评估存在高危因素的早孕妇女,妊娠风险分级参考“孕产妇妊娠风险评估表”^[39]。

妊娠风险分级为“黄色”,应在二级及以上医疗机构进行孕产期保健和住院分娩。

妊娠风险分级为“橙色”,应在二级及以上危重孕产妇救治中心接受孕产期保健;有条件的原则上应在三级医疗机构住院分娩。

妊娠风险分级为“红色”,应尽快到三级医疗机构评估是否适宜继续妊娠。如适宜继续妊娠,应在二级及以上危重孕产妇救治中心接受孕产期保健服务,在三级医疗机构住院分娩。

参与本专家共识讨论专家:

陈丹青(浙江大学医学院附属妇产科医院)

曹超霞(重庆市妇幼保健院 重庆医科大学附属妇女儿童医院)

邓东锐(华中科技大学同济医学院附属同济医院)

丁虹娟(南京医科大学附属妇产医院)

胡丽娜(重庆医科大学附属第二医院)

何荣霞(兰州大学第二医院)

黄引平(温州医科大学附属第一医院)

韩健(陆军军医大学陆军特色医学中心大坪医院)

李春芳(西安交通大学第一附属医院)

蔺丽(北京大学国际医院)

李根霞(郑州大学第三附属医院 河南省妇幼保健院)

刘国成(广东省妇幼保健院)

乔宠(中国医科大学附属盛京医院)

王晨虹(南方医科大学)

于红(东南大学附属中大医院)

颜建英(福建省妇幼保健院 福建省妇儿医院)

朱丽萍(上海市妇幼保健中心)

周容(四川大学华西第二医院)

赵扬玉(北京大学第三医院)

程蔚蔚(中国福利会国际和平妇幼保健院)

陈亮(重庆市人口计生研究院附属医院)

张文欣(西北大学附属人民医院)

钟梅(南方医科大学南方医院)

李雪兰(西安交通大学第一附属医院)

李红梅(延安大学附属医院)

常青(陆军军医大学第一附属医院)

苟文丽(西安交通大学第一附属医院)

顾蔚蓉(复旦大学附属妇产科医院)

李力(陆军军医大学陆军特色医学中心大坪医院)

刘小利(重庆市妇幼保健院 重庆医科大学附属妇女儿童医院)

参 考 文 献

- [1] 中华医学会妇产科学分会产科学组. 孕前和孕期保健指南(2018)[J]. 中华妇产科杂志, 2018, 53(1): 7-13.
- [2] ACOG Committee opinion No.762 summary: Prepregnancy counseling[J]. Obstet Gynecol, 2019, 133(1): 228-230.
- [3] Maxwell C, Gaudet L, Cassir G, et al. Guideline No. 391 pregnancy and maternal obesity part 1: Pre-conception and prenatal care[J]. J Obstet Gynaecol Can, 2019, 41(11): 1623-1640.
- [4] Jacob CM, Killeen SL, McAuliffe FM, et al. Prevention of non-communicable diseases by interventions in the preconception period: A FIGO position paper for action by healthcare practitioners[J]. Int J Gynecol Obstet, 2020, 151(Suppl1): 6-15.
- [5] 乔杰. 高龄女性不孕诊治指南[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2017: 23-25.
- [6] 中国营养学会膳食指南修订专家委员会妇幼人群膳食指南修订专家工作组. 备孕妇女膳食指南[J]. 中华围产医学杂志, 2016, 19(8): 561-564.
- [7] Bibbins-Domingo K, Grossman DC, Curry SJ, et al. Folic acid supplementation for the prevention of neural tube defects: An update of the evidence of the US Preventive Services Task Force recommendation[J]. JAMA, 2017, 317(2): 183-189.
- [8] 景秀. 再生育风险评估与咨询指导实用手册[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2018: 8-9.
- [9] Kaimal A, Norton ME. Society for Maternal-Fetal Medicine consult series#55: Counseling women at increased risk of maternal morbidity and mortality[J]. Am J Obstet Gynecol, 2021, 224(4): B16-B23.

- [10] 中华医学会血液学分会红细胞疾病(贫血)学组. 铁缺乏症和缺铁性贫血诊治和预防的多学科专家共识(2022 年版)[J]. 中华医学杂志, 2022, 102(41): 3246-3256.
- [11] Lu Y, Chen R, Cai J, et al. The management of hypertension in women planning for pregnancy[J]. *Br Med Bull*, 2018, 28(1): 75-84.
- [12] 中华医学会妇产科学分会产科学组, 中华医学会围产医学分会, 中国妇幼保健协会. 妊娠合并糖尿病专业委员会妊娠期高血糖诊治指南(2022)[第一部分][J]. 中华妇产科杂志, 2022, 57(1): 3-12.
- [13] Birru TM, Himes KP, Clowse MEB. Optimizing reproductive health management in lupus and Sjogren's syndrome[J]. *Curr Opin Rheumatol*, 2021, 33(6): 570-578.
- [14] 国家人口计生委科技司. 孕前优生[M]. 北京: 中国人口出版社, 2013: 16-17.
- [15] Ogunwale SM, Chen X, Mitta S, et al. Interconception care for primary care providers: Consensus recommendations on pre-conception and postpartum management of reproductive-age patients with medical comorbidities[J]. *Mayo Clin Proc Innov Qual Outcomes*, 2021, 5(5): 872-890.
- [16] Vilos GA, Allaire C, Laberge PY, et al. The management of uterine leiomyomas[J]. *J Obstet Gynaecol Can*, 2015, 37(2): 157-178.
- [17] 程利南, 狄文, 丁岩, 等. 女性避孕方法临床应用的中国专家共识[J]. 中华妇产科杂志, 2018, 53(7): 433-447.
- [18] 中华医学会妇产科学分会产科学组. 复发性流产诊治专家共识(2022)[J]. 中华妇产科杂志, 2022, 57(9): 653-667.
- [19] Edwina Dorney, Kirsten I. Preconception care[J]. *Aust J Gen Pract*, 2018, 47(7): 424-429.
- [20] 廖光东, 姚强. 人乳头瘤病毒感染与生育相关问题[J]. 实用妇产科杂志, 2018, 34(2): 84-85.
- [21] AIDSinfo. Recommendations for use of antiretroviral drugs in pregnant HIV-1-infected women for maternal health and interventions to reduce perinatal HIV-1 transmission in the United States[J]. *NGC*, 2012, 12(6): 363-364.
- [22] 中华医学会感染病学分会艾滋病丙型肝炎学组, 中国疾病预防控制中心. 中国艾滋病诊疗指南(2018 版)[J]. 中华临床感染病杂志, 2018, 11(6): 411-432.
- [23] Hanson BM, Dorais JA. Reproductive considerations in the setting of chronic viral illness[J]. *Am J Obstet Gynecol*, 2017, 217(1): 4-10.
- [24] 中华医学会肝病学会. 感染乙型肝炎病毒的育龄女性临床管理共识[J]. 中国病毒病杂志, 2018, 8(3): 164-169.
- [25] 中华医学会妇产科学分会产科学组, 中华医学会围产医学分会. 乙型肝炎病毒母婴传播预防临床指南(2020)[J]. 临床肝胆病杂志, 2020, 36(7): 1474-1481.
- [26] Wang L, Kourtis AP, Ellington S, et al. Safety of tenofovir during pregnancy for the mother and fetus: A systematic review[J]. *Clin Infect Dis*, 2013, 57(12): 1773-1781.
- [27] 陈素华. TORCH 孕前咨询及产前诊断和处理要点[J]. 中国实用妇科与产科杂志, 2018, 34(12): 1332-1335.
- [28] 张宁, 于新月, 封志纯, 等. 孕前 TORCH 筛查专家共识[J]. 发育医学电子杂志, 2019, 7(2): 81-85.
- [29] 中华医学会围产医学分会, 中华医学会儿科学分会, 中华医学会医学病毒学分会, 等. 先天性巨细胞病毒感染筛查与临床干预指南[J]. 中国实用妇科与产科杂志, 2019, 35(4): 417-423.
- [30] 上海市医师协会生殖医学医师分会. 新型冠状病毒疫情期间备孕及孕早期管理专家共识[J]. 中华生殖与避孕杂志, 2020, 40(3): 188-193.
- [31] Allotey J, Chatterjee S, Kew T, et al. SARS-CoV-2 positivity in offspring and timing of mother-to-child transmission: Living systematic review and meta-analysis[J]. *BMJ*, 2022, 376: e067696.
- [32] 邬玲仟, 刘俊涛. 孕产前筛查与精准诊断[M]. 上海: 上海交通大学出版社, 2020: 29-33.
- [33] Bennett RL, Motulsky AG, Bittles A, et al. Genetic counseling and screening of consanguineous couples and their offspring: Recommendation of the the National Society of Genetic Counselors[J]. *J Genet Couns*, 2002, 11(2): 97-119.
- [34] Maertens K, Orije M, Damme PV, et al. Vaccination during pregnancy: Current and possible future recommendations[J]. *Eur J Pediatr*, 2020, 179(2): 235-242.
- [35] 中华医学会围产医学分会. 孕产妇流感防治专家共识[J]. 中华围产医学杂志, 2019, 22(2): 73-78.
- [36] Human papillomavirus vaccination: ACOG Committee opinion, number 809[J]. *Obstet Gynecol*, 2020, 136(2): e15-e21.
- [37] 北京市人类辅助生殖技术质量控制和改进中心专家组. 关于准备妊娠和辅助生殖技术助孕人群新型冠状病毒疫苗接种的专家建议[J]. 中华生殖与避孕杂志, 2021, 41(4): 296-299.
- [38] 中国国家卫生健康委员会. 新冠病毒疫苗接种技术指南(第一版)[J]. 国际流行病学杂志, 2021, 48(2): 91-92.
- [39] 国家卫生计生委办公厅关于印发孕产妇妊娠风险评估与管理工作的通知[J]. 中华人民共和国国家卫生和计划生育委员会公报, 2017, 172(11): 26-37.

收稿日期: 2023-04-06