

全国出生缺陷防治人才培训项目 培训大纲（2021年版）

国家卫生健康委妇幼司

中国出生缺陷干预救助基金会

2021年12月

目 录

一、产前筛查与产前诊断培训大纲.....	1
二、超声产前筛查与超声产前诊断培训大纲.....	10
三、遗传病诊治培训大纲.....	24
四、先天性结构畸形诊治培训大纲.....	29
五、出生缺陷咨询培训大纲.....	39
六、婚前保健和围孕期保健培训大纲.....	46
七、新生儿遗传代谢性疾病筛查与诊治培训大纲.....	49
八、新生儿听力障碍筛查与诊治培训大纲.....	54
九、出生缺陷防治政策文件.....	60

一、产前筛查与产前诊断培训大纲

(一) 胚胎植入前遗传学筛查 (PGS) 与诊断 (PGD)

原理与应用。

1.目的和要求。

1.1 掌握胚胎植入前遗传学筛查与诊断 (PGS/PGD) 的定义、适应证。

1.2 熟悉 PGS/PGD 存在的问题, 胚胎染色体嵌合型等对诊断的影响, 以及 PGS/PGD 的遗传咨询要点。

1.3 了解胚胎活检的方法。

2.教学内容。

2.1 PGS/PGD 的定义、适应证。

2.2 胚胎活检的方法。

2.3 常用 PGS/PGD 的技术演变。

2.4 PGS/PGD 存在的问题。

2.5 PGS/PGD 的遗传咨询要点。

(二) 血清学产前筛查原理及应用。

1.目的和要求。

1.1 掌握血清学产前筛查的原理及技术方案。

1.2 了解血清学产前筛查各标志物的内容和意义。

2.教学内容。

2.1 血清学产前筛查原理, MOM 值定义。

2.2 母血清标志物内容及意义。

2.3 血清学产前筛查发展及流程。

2.4 血清学产前筛查报告解读。

2.5 血清学产前筛查问题和展望。

(三) 血清学产前筛查实验室质量控制。

1.目的和要求。

1.1 掌握血清学产前筛查技术规范。

1.2 掌握室内质量控制原则和室间质量评价体系的应用。

1.3 熟练掌握各项产前筛查质控指标的应用。

2.教学内容。

2.1 实验室人员设置。

2.2 实验室场地设施。

2.3 实验室操作规范。

2.3.1 根据相应试剂盒的要求制作各个标志物的标准曲线。

2.3.2 室内质控的测定及结果判定。

2.3.3 国家和省级室间质评工作要求。

2.3.4 实验操作 SOP 文件。

2.3.5 风险结果的审核、签发及咨询处理。

2.4 检测前、中、后产前筛查质量控制指标定义、计算和应用。

(四) 产前筛查质量保证支持服务 (DQASS) --原理与实践。

1.目的和要求。

1.1 掌握产前筛查质量分析的统计学原理和数据质量判别方法，熟知 DQASS 分析方法的常用术语和计算方法。

1.2 了解产前筛查的方法原理和质量控制指标。

2. 教学内容。

2.1 产前筛查技术标准要求。

2.2 产前筛查质量控制工作关键环节和要求。

2.3 定量检测质量控制规则及应用。

2.4 累积和图对检测指标的变化误差提示原理。

2.5 DQASS 分析的应用实例。

（五）孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断（cffDNA）规范解读与临床应用。

1.目的和要求。

1.1 熟悉国家 cffDNA 临床应用规范。

1.2 了解 cffDNA 临床应用假阳性和假阴性的原因。

2.教学内容。

2.1 制定规范的目的。

2.2 规范中关于行政管理的要求。

2.3 cffDNA 适应证。

2.4 检测前后的咨询要点。

2.5 临床质控要求。

2.6 假阳性和假阴性分析。

(六) 常规细胞遗传学产前诊断技术与临床应用。

1.目的和要求。

1.1 掌握产前染色体核型分析的临床指征、适用范围和技术局限。

1.2 掌握染色体分析的实验操作、质量指标和质控方法。

1.3 了解染色体病和染色体畸变的定义、染色体畸变的类型、常见染色体病的临床表现、发病机制。

2.教学内容。

2.1 出生缺陷和染色体畸变。

2.2 染色体畸变类型和发生机制。

2.3 常见染色体病临床表现。

2.4 羊水、绒毛与脐血细胞培养和染色体制备技术和质量控制。

2.5 染色体核型分析技术和质量控制。

2.6 产前染色体核型分析的临床指征和适用范围。

2.7 产前染色体核型分析的技术局限（较低分辨率问题、嵌合问题、体外培养细胞选择性生长问题等）。

(七) 产前荧光原位杂交技术（FISH）专家共识解读与临床应用。

1.目的和要求。

1.1 掌握 FISH 技术的产前应用指征。

1.2 熟悉 FISH 技术原理，并在产前诊断中规范性应用

FISH 技术。

2.教学内容。

2.1 FISH 在产前检测技术体系中的定位。

2.2 FISH 技术原理与临床应用举例。

2.3 FISH 技术的优势与局限性。

2.4 FISH 技术在产前诊断应用的专家共识。

2.5 FISH 特点与应用背景。

2.6 FISH 技术的临床应用适应证。

2.7 FISH 技术在产前诊断应用及遗传咨询应用。

(八) 产前荧光定量 PCR (QF-PCR) 专家共识解读与临床应用。

1.目的和要求。

1.1 掌握 QF-PCR 技术的产前应用指征。

1.2 熟悉 QF-PCR 技术原理，并在产前诊断中规范性应用 QF-PCR 技术。

2.教学内容。

2.1 QF-PCR 在产前检测技术体系中的定位。

2.2 QF-PCR 技术原理与临床应用举例。

2.3 QF-PCR 技术的优势与局限性。

2.4 QF-PCR 技术在产前诊断应用的专家共识。

2.4.1 QF-PCR 特点与应用背景。

2.4.2 QF-PCR 技术的临床应用适应证。

2.4.3 QF-PCR 技术在产前诊断应用中的遗传咨询、实验室等相关问题。

2.4.4 QF-PCR 技术在产前诊断中的规范化应用建议。

（九）产前染色体微阵列分析（CMA）专家共识解读与临床应用。

1.目的和要求。

1.1 掌握染色体芯片在产前染色体异常诊疗中的应用原则。

1.2 了解常见染色体微缺失及微重复综合征的临床表现、发病机制。

1.3 了解基因组拷贝数变异的解读原则、变异分类原则、杂合性丢失的解读原则，以及染色体芯片设计原则及期望收效。

2.教学内容。

2.1 临床染色体芯片在出生后持续性变异中设计与期望收效的应用指导。

2.2 染色体芯片技术及其在染色体异常诊疗中的应用指南。

2.3 染色体芯片在产前诊断中的应用原则。

2.4 拷贝数变异的解读原则、变异分类原则、杂合性丢失的解读原则。

2.5 染色体芯片在产前诊断中应用实例分享。

(十) 高通量测序诊断染色体异常技术原理与在产前诊断中应用展望。

1.目的和要求。

1.1 掌握高通量测序技术在产前诊断中应用的临床指征。

1.2 了解染色体异常的定义、分类；高通量测序诊断染色体异常技术原理、优点及局限性；高通量测序技术的发展史、实验操作流程；其他染色体异常遗传学检测技术。

2.教学内容。

2.1 染色体异常的定义、分类。

2.2 常用染色体异常遗传学检测技术的比较。

2.3 高通量测序技术发展史、基本原理、实验操作流程。

2.4 高通量测序技术优点及局限性。

2.5 高通量测序诊断染色体异常技术产前应用的临床指征。

(十一) 常见单基因疾病产前诊断。

1.目的和要求。

1.1 掌握单基因遗传病的定义、分类及常见单基因遗传病的遗传方式。

1.2 熟悉常见单基因遗传病产前诊断的要求与流程。

1.3 了解常见单基因遗传病产前诊断的方法与原理。

2.教学内容。

2.1 单基因遗传病的定义与分类。

- 2.2 常见单基因遗传病及其致病机制。
- 2.3 常见单基因遗传病基因诊断的原理与方法。
- 2.4 单基因遗传病产前诊断的咨询与指导原则。
- 2.5 单基因遗传病产前诊断的流程与质量控制。

(十二) 产前诊断技术选择应用策略。

1.目的和要求。

- 1.1 掌握各种产前诊断方法的优点与缺点。
- 1.2 熟悉针对不同情况，采用不同的产前诊断原则。

2.教学内容。

- 2.1 产前诊断的目的及目标人群。
- 2.2 各种不同细胞遗传学产前诊断方法的特点。
- 2.3 不同的染色体遗传病、单基因遗传病产前诊断方法选择。
- 2.4 不同目标人群产前诊断方法的选择。
- 2.5 产前诊断多重技术验证。

(十三) 双胎的产前筛查与诊断。

1.目的和要求。

- 1.1 掌握双胎的卵性和绒毛膜性。
- 1.2 了解目前双胎产前筛查的常用方法。
- 1.3 了解双胎介入产前诊断的指征、注意事项。

2.教学内容。

- 2.1 双胎卵性及绒毛膜性的判断。

2.2 早孕期双胎非整倍体的超声筛查。

2.3 双胎非整倍体的血清学筛查。

2.4 cffDNA 在双胎中的应用。

2.5 双胎行介入性产前诊断的指征、注意事项。

(十四) 胎儿样本采集技术在介入性产前诊断的规范应用。

1.目的和要求。

1.1 掌握介入性产前诊断适应证及禁忌证。

1.2 熟悉胎儿样本采集技术在介入性产前诊断的临床应用。

1.3 了解产前诊断机构及人员资质的基本要求。

2.教学内容。

2.1 介入性产前诊断概述。

2.2 介入性产前诊断适应证及禁忌证。

2.3 产前诊断机构及人员资质的基本要求。

2.4 目前临床应用较广的介入性产前诊断取材术介绍。

2.4.1 绒毛活检术。

2.4.2 羊膜腔穿刺术。

2.4.3 脐带血穿刺术。

2.5 胎儿样本采集技术在介入性产前诊断的质控管理。

2.6 介入性产前诊断取材术风险防范。

(十五) 产前影像学临床咨询。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见胎儿结构发育异常的疾病定义、妊娠期处理与监测，遗传方式及再发风险。

1.2 熟悉常见胎儿结构异常的胚胎学发育、影像学诊断、分型、并发综合征及鉴别诊断。

1.3 了解新生儿处理与预后。

2.教学内容。

2.1 胎儿结构异常的影像学概述。

2.2 胎儿结构异常的诊断与鉴别诊断。

2.3 胎儿结构异常的临床咨询与处理原则。

2.4 常见几种胎儿结构异常的临床咨询示范。

二、超声产前筛查与超声产前诊断培训大纲

（一）超声检查的物理基础及超声仪器原理。

1.目的和要求。

1.1 掌握超声检查的物理基础、产科超声的常规检查技术及超声检查的安全性原则。

1.2 了解超声仪器的工作原理、超声声像图的常见伪像及检查仪器设备的局限性。

2.教学内容。

2.1 超声检查的物理基础。

2.2 超声仪器的工作原理及超声常见伪像。

2.3 产科超声检查常规技术及新技术。

2.4 产科超声检查的安全性与局限性。

(二) 产科超声检查概论。

1.目的和要求。

1.1 掌握超声产前筛查的三个重要时机，妊娠各时期超声产前筛查与诊断内容、标准切面和图像特征、可诊断疾病种类。

1.2 掌握超声产前筛查与诊断质量控制的方法与内容要点。

1.3 掌握超声产前筛查与诊断报告内容及书写规范。

1.4 熟悉不同孕周超声产前检查各标准切面的结构变化特征。

2.教学内容。

2.1 妊娠早期（妊娠 11-13⁺⁶周）超声产前筛查与诊断技术要点。

2.2 妊娠中期（妊娠 20-24⁺⁶周）及妊娠晚期超声产前筛查与诊断技术要点。

2.3 超声产前筛查与诊断报告及书写规范。

2.4 超声产前筛查与诊断质量控制方法与内容要点。

(三) 正常胎儿解剖与测量。

1.目的和要求。

1.1 掌握妊娠早期（孕囊、头臀长）和妊娠中、晚期（双

顶径、头围、腹围、股骨长、肱骨长) 胎儿生物学参数的正确测量。

1.2 掌握妊娠早、中、晚期各个器官系统及附属结构需要观察的正常解剖结构。

2.教学内容。

2.1 妊娠早期及妊娠中、晚期胎儿常用生长参数测量。

2.2 妊娠早、中、晚期各器官系统及附属结构正常解剖与观察。

2.3 胎儿各器官系统及附属结构的不同时期胚胎发育的变化特征。

(四) 正常胎儿超声心动图。

1.目的和要求。

1.1 掌握胎儿超声心动图检查方法及正常胎儿心脏各标准切面的图像特征。

1.2 掌握胎儿超声心动图检查各标准切面正常与异常结构的识别及心脏相关指标的测量方法。

1.3 熟悉四腔心及左、右心室流出道、三血管气管切面可诊断的复杂心脏畸形。

2.教学内容。

2.1 胎儿超声心动图检查与测量要点。

2.2 正常胎儿超声心动图标准切面图像特征与结构。

2.3 胎儿超声心动图异常结构的图像识别。

2.4 基于标准切面（四腔心及左、右心室流出道及三血管气管切面）复杂心脏畸形的诊断。

（五）胎儿神经系统先天畸形。

1.目的和要求。

1.1 掌握胎儿颅内结构及脊柱正常解剖结构、超声产前筛查标准切面要求及重要生物参数测量方法。

1.2 熟悉常见各类神经系统畸形的超声产前诊断及鉴别诊断要点，胎儿神经系统超声各标准切面可发现畸形种类。

1.3 了解颅内结构和脊柱的胚胎发育特征，各标准切面解剖结构随着孕周增长的发展变化特征，以及常见神经系统畸形的预后与咨询。

1.4 了解神经系统轻微异常、解剖结构正常变异的超声监测、鉴别及预后。

2.教学内容。

2.1 颅内结构和脊柱的解剖及胚胎发育。

2.2 胎儿颅内结构及脊柱超声产前筛查与诊断切面。

2.3 常见神经系统畸形的超声产前筛查与诊断要点。

2.4 神经系统轻微异常和部分解剖结构正常变异的诊断与鉴别。

2.5 神经系统畸形的预后与咨询。

（六）胎儿颜面部畸形。

1.目的和要求。

1.1 掌握胎儿颜面部正常解剖结构、超声产前筛查标准切面要求及重要生物参数测量方法。

1.2 熟悉常见各类颜面部畸形的超声产前诊断及鉴别诊断要点，胎儿颜面部超声各标准切面可发现畸形种类。

1.3 了解颜面部的胚胎发育特征，各标准切面解剖结构随着孕周增长的发展变化特征，以及常见颜面部畸形的预后与咨询。

2.教学内容。

2.1 胎儿颜面部结构的解剖及胚胎发育。

2.2 胎儿颜面部超声产前筛查与诊断切面。

2.3 胎儿常见颜面部畸形的超声产前筛查与诊断要点。

2.4 胎儿颜面部轻微异常的诊断与鉴别。

2.5 胎儿颜面部畸形的预后与咨询。

（七）胎儿先天性心脏畸形。

1.目的和要求。

1.1 掌握胎儿心脏正常解剖结构、超声产前筛查标准切面要求及重要生物参数测量方法。

1.2 熟悉常见各类胎儿先天性心脏畸形的超声诊断及鉴别诊断要点，胎儿超声心动图各标准切面可发现畸形种类。

1.3 了解心脏的胚胎发育特征，各标准切面解剖结构随着孕周增长的发展变化特征，以及常见先天性心脏畸形的预后与咨询。

1.4 了解心脏轻微异常、解剖结构正常变异的超声监测、鉴别及预后。

2.教学内容。

2.1 心脏结构的解剖及胚胎发育。

2.2 胎儿超声心动图筛查与诊断切面。

2.3 常见先天性心脏畸形的超声产前筛查与诊断要点。

2.4 心脏轻微异常和部分解剖结构正常变异的诊断与鉴别。

2.5 先天性心脏畸形的预后与咨询。

(八) 胎儿胸腔畸形。

1.目的和要求。

1.1 掌握胎儿胸腔正常解剖结构、超声产前筛查标准切面要求及重要生物参数测量方法。

1.2 熟悉常见各类胸腔畸形的超声诊断及鉴别诊断要点，胎儿胸腔超声各标准切面可发现畸形种类。

1.3 了解胸腔的胚胎发育特征，以及常见胸腔畸形的预后与咨询。

1.4 了解胸腔轻微异常的超声监测、鉴别及预后。

2.教学内容。

2.1 胸腔结构的解剖及胚胎发育。

2.2 胎儿胸腔超声产前筛查与诊断切面。

2.3 常见胸腔畸形的超声产前筛查与诊断要点。

2.4 胸腔轻微异常的诊断与鉴别。

2.5 胎儿胸腔畸形的预后与咨询。

(九) 胎儿消化系统畸形。

1.目的和要求。

1.1 掌握胎儿消化系统正常解剖结构、超声产前筛查标准切面要求及重要生物参数测量方法。

1.2 熟悉常见各类消化系统畸形的超声产前诊断及鉴别诊断要点，胎儿消化系统超声各标准切面可发现畸形种类。

1.3 了解消化系统的胚胎发育特征，各标准切面解剖结构随着孕周增长的发展变化特征，以及常见消化系统畸形的预后与咨询。

1.4 了解消化系统轻微异常、解剖结构正常变异的超声监测、鉴别及预后。

2.教学内容。

2.1 消化系统的解剖及胚胎发育。

2.2 胎儿消化系统超声产前筛查与诊断切面。

2.3 常见消化系统畸形的超声产前筛查与诊断要点。

2.4 消化系统轻微异常和部分解剖结构正常变异的诊断与鉴别。

2.5 消化系统畸形的预后与咨询。

(十) 胎儿泌尿生殖系统畸形。

1.目的和要求。

1.1 掌握胎儿泌尿生殖系统正常解剖结构、超声产前筛查标准切面要求及重要生物参数测量方法。

1.2 熟悉常见各类泌尿生殖系统畸形的超声产前诊断要点及鉴别诊断，胎儿泌尿生殖系统超声各标准切面可发现畸形种类。

1.3 了解泌尿生殖系统胚胎发育特征，各标准切面解剖结构随着孕周增长的发展变化特征，以及常见泌尿生殖系统畸形的预后与咨询。

1.4 了解泌尿生殖系统轻微异常、解剖结构正常变异的超声监测、鉴别及预后。

2.教学内容。

2.1 泌尿生殖系统的解剖及胚胎发育。

2.2 胎儿泌尿生殖系统超声产前筛查与诊断切面。

2.3 常见泌尿生殖系统畸形的超声产前筛查与诊断要点。

2.4 泌尿生殖系统轻微异常和部分解剖结构正常变异的诊断与鉴别。

2.5 泌尿生殖系统畸形的预后与咨询。

（十一）胎儿腹壁畸形。

1.目的和要求。

1.1 掌握胎儿腹壁的正常解剖结构、超声产前筛查标准切面要求。

1.2 熟悉常见各类腹壁畸形的超声产前诊断及鉴别诊断

要点，胎儿腹壁超声各标准切面可发现畸形种类。

1.3 了解腹壁的胚胎发育特征，各标准切面解剖结构随着孕周增长的发展变化特征，以及常见腹壁畸形的预后与咨询。

2.教学内容。

2.1 腹壁的解剖及胚胎发育。

2.2 胎儿腹壁超声产前筛查与诊断切面。

2.3 常见腹壁畸形的超声产前筛查与诊断要点。

2.4 腹壁畸形的预后与咨询。

（十二）胎儿肌肉骨骼系统畸形及肢体畸形。

1.目的和要求。

1.1 掌握胎儿肌肉骨骼系统及肢体的正常解剖结构、超声产前筛查标准切面要求及重要生物参数测量方法。

1.2 熟悉常见各类肌肉骨骼系统畸形及肢体畸形的超声产前诊断要点及鉴别诊断，胎儿肌肉骨骼系统及肢体超声各标准切面可发现畸形种类。

1.3 了解肌肉骨骼系统及肢体的胚胎发育特征，各标准切面解剖结构随着孕周增长的发展变化特征，以及常见肌肉骨骼系统畸形及肢体畸形的预后与咨询。

1.4 了解肌肉骨骼系统及肢体轻微异常、解剖结构正常变异的超声监测、鉴别及预后。

2.教学内容。

- 2.1 肌肉骨骼系统及肢体的解剖及胚胎发育。
- 2.2 胎儿肌肉骨骼系统及肢体超声产前筛查与诊断切面。
- 2.3 常见肌肉骨骼系统畸形及肢体畸形的超声产前筛查与诊断要点。
- 2.4 肌肉骨骼系统及肢体轻微异常和部分解剖结构正常变异的诊断与鉴别。
- 2.5 肌肉骨骼系统畸形及肢体畸形的预后与咨询。

(十三) 双胎妊娠及常见并发症。

1.目的和要求。

- 1.1 掌握双胎妊娠绒毛膜性及羊膜性鉴定的最佳孕周、超声鉴定的方法。
- 1.2 掌握单绒毛膜囊双胎妊娠的孕期随访频率及内容。
- 1.3 掌握双胎输血综合征的超声诊断要点及分期。
- 1.4 了解双胎选择性胎儿生长受限、双胎贫血多血序列征、双胎脐动脉反灌注序列征及联体双胎的超声产前诊断要点。
- 1.5 了解双胎常见并发症的预后与咨询。

2.教学内容。

- 2.1 双胎妊娠的超声产前检查方法与孕期管理。
- 2.2 单绒毛膜双羊膜囊双胎并发症的筛查、超声诊断与监测管理。
- 2.3 复杂性双胎超声诊断和分期。

2.4 双胎常见并发症的预后与咨询。

(十四) 胎盘、脐带与羊水异常的超声评价。

1.目的和要求。

1.1 掌握妊娠中、晚期胎儿附属物（胎盘、脐带、羊水）的超声检查方法、需要观察的内容、需要留存的标准切面及胎儿羊水的测量方法。

1.2 掌握妊娠中、晚期胎盘、脐带常见异常（包括变异）的超声产前筛查与诊断要点，羊水异常的超声诊断标准。

1.3 熟悉引起胎儿羊水异常（羊水过多或过少）的常见病因。

1.4 了解妊娠中、晚期各种胎盘、脐带异常的相关临床、病理表现。

2.教学内容。

2.1 胎儿附属物（胎盘、脐带、羊水）的超声检查与测量方法。

2.2 妊娠中、晚期各类胎盘、脐带异常的超声产前筛查与诊断要点、病因分析与临床处理方法。

2.3 胎儿羊水异常（羊水过多或过少）的诊断标准与常见病因。

(十五) 胎儿染色体异常。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见染色体畸形的超声图像特征及常累及的器

官系统。

1.2 熟悉胎儿染色体异常的超声与实验室筛查、侵入性诊断方法。

1.3 了解各种常见胎儿染色体异常的病因与病理、预后及咨询；非整倍体染色体异常的种类和概念；超声软指标与染色体异常的相关性。

2.教学内容。

2.1 常见染色体畸形的病因与病理、超声产前筛查与诊断要点。

2.2 胎儿染色体异常的超声与实验室筛查方法。

2.3 常见胎儿染色体异常的预后及咨询。

2.4 非整倍体染色体异常的定义和分类。

2.5 超声软指标与染色体异常。

（十六）胎儿综合征、序列征、联合征。

1.目的和要求。

1.1 掌握超声产前筛查与诊断中常见的综合征，包括羊膜带综合征、梅干腹综合征、Robin 序列征、VACTERL 综合征及 Cantrell 五联征的超声产前诊断要点、图像特征及常累及的器官系统。

1.2 熟悉超声产前筛查与诊断中常见的综合征，包括短肋多指综合征、肢体-体壁综合征、脐膨出-巨舌-巨体综合征、致死性多发性翼状赘肉综合征、尾椎退化综合征、缺指（趾）

-外胚层发育不良-唇腭裂综合征、X-连锁脑积水综合征、Holt-Oram 综合征、Apert 综合征、5p 缺失综合征、22q11.2 缺失综合征、Joubert 综合征及 K-T 综合征。其超声产前筛查与诊断要点、图像特征及常累及的器官系统。

1.3 了解各种常见胎儿综合征、序列征、联合征的预后及咨询。

1.4 了解常见胎儿综合征、序列征、联合征的病因与病理。

2.教学内容。

2.1 胎儿常见综合征、序列征及联合征的分类、超声产前筛查与诊断要点。

2.2 常见胎儿综合征、序列征、联合征的预后及咨询。

2.3 常见胎儿综合征、序列征、联合征的病因与病理。

（十七）胎儿水肿。

1.目的和要求。

1.1 掌握胎儿水肿的定义、常见病因及超声产前诊断要点。

1.2 熟悉胎儿水肿的形成过程、预后及咨询。

2.教学内容。

2.1 胎儿水肿的超声产前筛查与诊断要点，以及病因分析。

2.2 胎儿水肿的预后与咨询。

(十八) 常见胎儿肿瘤超声。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见胎儿肿瘤的类型、病因、发病机制、超声产前诊断与鉴别要点。

1.2 了解常见胎儿肿瘤的病因及其发病机制、预后与咨询，以及肿瘤与畸形的关系。

2.教学内容。

2.1 常见胎儿肿瘤类型、病因及其发病机制。

2.2 常见胎儿肿瘤的超声产前筛查与诊断要点。

2.3 常见胎儿肿瘤的预后及咨询。

(十九) 胎儿血流循环特征与多普勒技术在胎儿畸形诊断中的应用。

1.目的和要求。

1.1 掌握胎儿、胎盘的血液循环结构及特点、胎儿期特殊心脏解剖结构及血液循环特征。

1.2 掌握子宫动脉、脐动脉、大脑中动脉、静脉导管多普勒的正确测量方法、随孕周的变化规律及其临床意义。

1.3 熟悉胎儿循环出生后的变化。

1.4 熟悉多普勒技术在胎儿结构畸形及染色体异常筛查与诊断中的应用。

2.教学内容。

2.1 胎儿、胎盘的血液循环结构及特点，以及胎儿心脏

解剖结构与血液循环特点。

2.2 常见胎儿多普勒的测量方法、随孕周的变化规律及其临床意义。

2.3 胎儿循环出生后的变化。

2.4 多普勒技术在胎儿结构畸形筛查与诊断中的应用。

2.5 多普勒技术在胎儿染色体畸形筛查中的应用。

(二十) 胎儿 MRI 的应用。

1.目的和要求。

1.1 掌握胎儿 MRI 的基本原理、适应证及禁忌证。

1.2 掌握胎儿脑发育的 MRI 特征及神经系统异常 MRI 表现特征。

1.3 熟悉 MRI 诊断胎儿结构畸形的要点、适应证。

1.4 了解 MRI 诊断各系统疾病的优势和不足。

2.教学内容。

2.1 胎儿 MRI 的基本原理、适应证及禁忌证。

2.2.胎儿颅脑发育的 MRI 图像特征。

2.3 胎儿神经系统畸形的 MRI 诊断。

2.4 常见胎儿结构畸形的 MRI 诊断。

三、遗传病诊治培训大纲

(一) 医学遗传学基本理论。

1.目的和要求。

1.1 掌握遗传的分子细胞学基础。

1.2 掌握遗传方式。

2.教学内容。

2.1 人类基因组，基因与基因突变。

2.2 染色体与染色体畸变。

2.3 遗传的基本规律，孟德尔遗传，非典型孟德尔遗传。

2.4 多基因遗传的规律、再发风险预测。

2.5 线粒体遗传的规律、再发风险预测。

(二) 染色体病。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见染色体病的临床表现、发病机制，治疗及遗传咨询原则。

1.2 熟悉染色体分析方法。

2.教学内容。

2.1 常染色体病（包括常见非整倍体、部分三体和部分单体、嵌合体）的临床表现、发病机制、治疗原则、遗传咨询。

2.2 性染色体病（包括非整倍体、部分三体和部分单体、嵌合体）临床表现、发病机制、治疗原则、遗传咨询。

2.3 染色体异常携带者（包括相互易位携带者、同源和非同源罗氏易位携带者、插入突变携带者）的发生机制、遗传学效应及遗传咨询。

2.4 各种显带技术、FISH、CMA、CNV-seq 的应用场景。

(三) 基因组病。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见基因组病的临床表现、发病机制、治疗及遗传咨询原则。

1.2 熟悉基因组变异检测方法（FISH、CMA、CNV-seq）的基本原理及应用场景。

2.教学内容。

2.1 22q11.2 微缺失综合征、22q11 微重复综合征、Prader-Willi 综合征、1p36 微缺失综合征、Angelman 综合征、Langer-Giedion 综合征、猫叫综合征和 William 综合征等临床表现、发病机制、检测方法、治疗原则、遗传咨询。

2.2 拷贝数变异的临床意义评估（评分系统）国内外主要指南及规范。

(四) 单基因遗传病。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见单基因病的临床表现、遗传病理、遗传学诊断、治疗。

1.2 掌握常见单基因病的再发风险评估及遗传咨询原则。

1.3 熟悉单基因变异检测技术（PCR、RT-PCR、qPCR、sanger 测序、高通量测序、MLPA 等）的基本原理及应用场景。

1.4 了解携带者筛查的方法和流程。

2. 教学内容。

2.1 常见神经肌肉系统遗传病（腓骨肌萎缩症、脊肌萎缩症、亨廷顿病、假性肥大性肌营养不良、神经纤维瘤病、结节性硬化症、遗传性癫痫、X连锁脑白质营养不良等）的临床表现、遗传病理、遗传学诊断、治疗。

2.2 常见血液系统遗传病（ α 地中海贫血、 β 地中海贫血、血友病等）的临床表现、遗传病理、遗传学诊断、治疗。

2.3 常见心血管系统遗传病（家族性高胆固醇血症、家族性肥厚性心肌病、家族性扩展性心肌病、先天性心脏病、Marfan 综合征等）的临床表现、遗传病理、遗传学诊断、治疗。

2.4 常见骨骼系统遗传病（软骨发育不全、成骨不全、颅缝早闭综合征、颅骨锁骨发育不良等）的临床表现、遗传病理、遗传学诊断、治疗。

2.5 常见内分泌系统遗传病（雄激素不敏感综合征、肾上腺皮质疾病、维生素 D 依赖性佝偻病等）的临床表现、遗传病理、遗传学诊断、治疗。

2.6 常见皮肤系统遗传病（遗传性大疱性皮肤松解症、白化病、外胚叶发育不良等）的临床表现、遗传病理、遗传学诊断、治疗。

2.7 常见智力低下综合征（脆性 X 综合征、Rett 综合征、

MECP2 综合征等) 的临床表现、遗传病理、遗传学诊断、治疗。

2.8 常见生殖泌尿系统遗传病(Noonan 综合征、Kallmann 综合征、多囊肾病、Alport 综合征等) 的临床表现、遗传病理、遗传学诊断、治疗。

2.9 常见家族性肿瘤综合征(视网膜母细胞瘤、家族性腺瘤息肉病、Bloom 综合征、Fanconi 贫血等) 的临床表现、遗传病理、遗传学诊断、治疗。

2.10 常见线粒体遗传病(Leber 遗传性视神经病、线粒体脑肌病等) 的临床表现、遗传病理、遗传学诊断、治疗。

2.11 常见遗传病携带者筛查的方法、流程以及遗传咨询等。

2.12 高通量测序数据分析、变异解读及报告规范。

(五) 风险评估与遗传咨询。

1.目的和要求。

1.1 掌握遗传病再发风险评估。

1.2 熟悉遗传咨询的对象与指征。

1.3 熟悉遗传咨询的基本步骤与原则。

2.教学内容。

2.1 遗传咨询的定义、适应证、基本步骤以及基本原则。

2.2 结合家族史的风险评估、家族再发风险的管理。

2.3 常隐遗传携带者风险评估、散发家系再发风险评估。

2.4 条件概率的定义，条件概率在常隐、X连锁隐性、X-连锁致死性遗传病、不完全外显、晚发遗传病风险评估中的应用。

2.5 复杂疾病和近亲结婚的遗传咨询。

四、先天性结构畸形诊治培训大纲

（一）先天性结构畸形的诊断技术与应用。

1.目的与要求。

1.1 掌握常见先天性结构畸形的影像学特征与结果判读。

1.2 熟悉先天性结构畸形常用诊断技术与选择方案。

1.3 了解超声、放射影像技术原理、检查要求与个人防护。

2.教学内容。

2.1 常见先天性结构畸形的超声表现与结果解读。

2.2 常见结构畸形的放射性检查（X线、造影、CT、ECT及MRI等）的结果研判。

2.3 儿童医学影像技术原理与技术要求。

（二）先天性结构畸形的产前诊断与干预。

1.目的与要求。

1.1 掌握常见先天性结构畸形的产前诊断技术、诊断方法、产前表现以及产前咨询。

1.2 熟悉胎儿外科与宫外产时外科的适应证与并发症防

治。

1.3 了解产前诊断对先天性结构畸形预后影响。

2.教学内容。

2.1 常见先天性结构畸形疾病的产前诊断方法选择、结果解析与预后判断。

2.2 结构畸形相关胎儿外科的适应证、治疗方法及术后并发症与防治。

2.3 宫外产时外科与产房外科的适应证与并发症防治。

（三）神经系统先天性畸形诊治。

1.目的与要求。

1.1 掌握神经系统先天性畸形的临床表现、诊断方法与治疗原则与预后评估。

1.2 熟悉神经系统先天性畸形的病理类型、影像学特征、治疗方法和时机。

1.3 了解神经系统发育的过程及神经系统先天畸形的病因与病理、产前诊断及后续处理原则。

2.教学内容。

2.1 神经系统的胚胎发育过程。

2.2 神经系统先天性畸形的产前筛查、产前诊断、产前处理、治疗预后与转诊咨询。

2.3 先天性脑积水的病因、病理类型、临床表现、诊断方法与治疗原则；脑积水的产前诊断与预后评估。

2.4 小脑扁桃体下疝（简称 Chiari）畸形分型、临床表现及诊治原则。

2.5 脊柱裂与脊膜膨出的病理、临床表现、诊断方法与治疗原则；神经管畸形的产前诊断、宫内处理与预后评估。

2.6 先天性脊髓栓系的临床表现与诊治原则。

2.7 脑动静脉畸形的病因病理、临床特征与诊治原则。

2.8 小头畸形与颅缝早闭的病理类型、临床表现、诊断方法及治疗原则。

（四）先天性头颈、颌面畸形诊治。

1.目的和要求。

1.1 掌握唇裂、腭裂的分类、临床特征、诊治原则及预后评估；甲状舌管囊肿与先天性鳃裂瘻管的诊治原则与预后评估。

1.2 熟悉唇裂和腭裂的分型，唇裂和腭裂的手术时机，熟悉唇腭裂术后并发症；熟悉颈部先天性瘻管与囊肿的病理类型；甲状舌管囊肿与先天性鳃裂瘻管的治疗方法。

1.3 了解唇腭裂、甲状舌管囊肿与先天性鳃裂瘻管的胚胎学病因、产前诊断与后续处理原则。综合征性唇腭裂与非综合征性唇腭裂的区别。

2.教学内容。

2.1 唇裂、腭裂的病因、病理与分型，综合征性唇腭裂与非综合征性唇腭裂的区别。

2.2 唇裂和腭裂的护理要点，手术时机及术前准备；唇腭裂的产前诊断、常见的手术方法、术后并发症与预后评估。

2.3 甲状舌管囊肿与先天性鳃裂瘻管的胚胎发生机制，颈部先天性瘻管与囊肿的常见病理类型。

2.4 甲状舌管囊肿的临床表现与治疗方法；先天性鳃裂瘻管的病理分型、临床表现、治疗方法与预后评估。

（五）常见先天性心脏病诊治。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见先天性心脏的血流动力学变化、心杂音特点、诊断方法、治疗原则与并发症防治。

1.2 熟悉常见先天性心脏病的病理特点，先天性心脏病的筛查技术与遗传咨询；危重先心的抢救措施。

1.3 了解胚胎心脏发育过程，影响胎心发育的常见因素；先天性心脏病产前诊断及预后评估、围产期咨询与处理要点；复杂型先天性心脏病的病理、临床特点及治疗原则。

2.教学内容。

2.1 胎心发育与胎儿循环，先天性心脏病产前诊断及预后评估、围产期咨询与处理要点。

2.2 常见先天性心脏病的病理、血流动力学改变、诊断方法及治疗策略。

2.3 复杂型先天性心脏病的病理特点及治疗原则。

2.4 危重先心的抢救策略、体外膜肺氧合（以下简称

ECMO)的基本原理与应用。

2.5 先天性心脏病的介入治疗。

(六) 先天性胸廓、食道、膈肌与肺发育畸形诊治。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见胸廓畸形、食道闭锁、先天性膈疝及肺发育畸形的临床表现、诊断方法及治疗原则。

1.2 熟悉常见胸廓畸形、食道闭锁、先天性膈疝及肺发育畸形的病理、具体治疗措施及并发症防治。

1.3 了解常见胸廓畸形、食道闭锁、先天性膈疝及肺发育畸形的胚胎学病因、产前诊断与预后评估。

2.教学内容。

2.1 鸡胸与漏斗胸的临床表现、诊断、手术治疗适应证及时机。

2.2 先天性肺气道畸形(隔离肺、肺囊性腺瘤样畸形)的病因、分型、产前诊断与预后、临床表现、诊断及治疗原则。

2.3 先天性食管闭锁定义、胚胎学病因、产前诊断与预后评估、分型、临床表现、手术时机、术后常见并发症及处理。

2.4 常见膈肌疾病(膈膨升、膈疝、食管裂孔疝)的定义、分型、临床表现、诊断和治疗原则;膈疝肺发育不良胚胎学病因、产前诊断、术后并发症处理及预后评估。

(七) 先天性腹壁发育缺陷与腹外疝的诊治。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见腹壁发育缺陷、腹外疝的临床表现与治疗原则，产前诊断腹壁畸形的围产期处理。

1.2 熟悉腹壁发育缺陷的诊断与治疗方法选择。

1.3 了解腹壁发育缺陷的胚胎学病因。

2.教学内容。

2.1 腹裂、脐膨出、泄殖腔外翻的胚胎发育机制。

2.2 腹裂、脐膨出、泄殖腔外翻、腹股沟疝的病理与临床表现。

2.3 腹裂、脐膨出、泄殖腔外翻、腹股沟疝的治疗方法选择、围术期处理、并发症防治以及产前诊断与咨询。

(八) 胃肠道畸形诊治。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见胃肠道畸形的临床表现与治疗原则。

1.2 熟悉常见胃肠道畸形病理类型、病理生理、围术期处理方案、术后并发症防治及预后评估。

1.3 了解胃肠道胚胎动态发育过程以及各类消化道畸形的胚胎学病因、流行病学、产前诊断与咨询。

2.教学内容。

2.1 先天性肥厚性幽门狭窄的病因病理、临床表现、诊断方法与治疗原则。

2.2 先天性十二指肠梗阻的产前诊断与咨询、病理类型、胚胎学机制、临床表现、诊断及治疗方案。

2.3 肠闭锁的胚胎学病因、病理分型、临床表现、诊断与鉴别诊断、手术方法与预后评估。

2.4 美克尔憩室与肠重复畸形的病因、病理、病理类型、临床表现、诊断方法、并发症及治疗原则；肠重复畸形的产前诊断与咨询。

2.5 先天性巨结肠的病因、病理、病理分型、临床表现、诊断与鉴别诊断、治疗原则、手术方法、术后并发症防治与预后评估。

2.6 先天性肛门直肠畸形的胚胎发生机制、病理分型、诊断方法与治疗原则、手术方式与并发症防治；肛门直肠畸形的产前诊断咨询、预后评估。

（九）先天性胆道畸形诊治。

1.目的和要求。

1.1 掌握胆总管囊肿与胆道闭锁的产前诊断与咨询、临床表现，诊断方法与治疗原则。

1.2 熟悉胆总管囊肿与胆道闭锁的病理生理，病理类型，鉴别诊断，手术方式与并发症，治疗预后评估。

1.3 了解胆总管囊肿与胆道闭锁的病因与流行病学。

2.教学内容。

2.1 胆总管囊肿与胆道闭锁的病因学理论，胰胆管异常

合流。

2.2 胆总管囊肿与胆道闭锁的病理分型，病理生理。

2.3 胆总管囊肿与胆道闭锁的产前诊断与咨询，临床表现，诊断方法。

2.4 胆总管囊肿与胆道闭锁的治疗原则，手术方式，并发症防治与预后分析。

（十）先天性泌尿生殖系统畸形诊治。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见肾、输尿管与外生殖器畸形的临床表现与诊治原则。

1.2 熟悉常见肾、输尿管与外生殖器畸形的产前诊断与咨询、诊断方法选择、治疗时机与治疗手段。

1.3 了解常见肾、输尿管与外生殖器畸形的流行病学。病因、病理改变、具体手术方式与诊治进展，预后判断。

2.教学内容。

2.1 先天性肾积水的常见病因、病理、临床表现、诊断方法及治疗措施，胎儿肾积水的分级与随访策略。

2.2 肾输尿管重复畸形的病理、临床表现、诊断方法、治疗原则与预后评估。

2.3 膀胱输尿管反流的分型分度、临床表现、诊治策略与预后分析。

2.4 后尿道瓣膜的产前诊断与处理、病理类型，临床表

现及诊治方案。

2.5 性别发育异常的分类、临床表现与诊治流程，两性畸形的咨询与决策。

2.6 尿道下裂分型、临床表现、手术方式与并发症防治及预后评估。

2.7 隐睾与隐匿型阴茎的诊治。

（十一）先天性骨骼运动系统畸形诊治。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见先天性骨骼运动系统畸形的病理特点、产前诊断与咨询、临床表现、影像学诊断、治疗原则、并发症防治与预后评估。

1.2 熟悉儿童下肢力线生理演变过程，先天性骨骼运动系统畸形的病理特点与病理分型。

1.3 了解常见先天性骨骼运动系统畸形的病因、流行病学，少见骨骼运动系统畸形的临床表现与治疗原则。

2.教学内容。

2.1 发育性髋关节脱位的病理与分型、临床表现、影像学诊断、治疗原则、并发症防治与预后分析。

2.2 先天性马蹄内翻足的病理特点、临床表现、治疗原则与预后评估。

2.3 先天性脊柱侧弯及特发性脊柱侧弯的病理分型、影像学特点、治疗原则与预后。

2.4 多指与并指畸形的分型、产前诊断与咨询、临床表现、X线特征、治疗原则与预后。

2.5 先天性肌性斜颈的诊断、鉴别诊断及治疗原则。

2.6 先天性髌内翻及髌外翻的病理特点，先天性胫骨假关节的病理特点、临床表现、治疗原则与预后。

(十二) 先天性脉管畸形的诊治。

1.目的和要求。

1.1 掌握血管瘤、血管畸形及淋巴管畸形的病理类型、临床表现与治疗原则。

1.2 熟悉血管瘤、血管畸形及淋巴管畸形的常用治疗方法，KM综合征和KT综合征的临床表现与诊治。

1.3 了解血管瘤、血管畸形及淋巴管畸形的病因与流行病学及预后分析。

2.教学内容。

2.1 血管瘤、血管畸形及淋巴管畸形的病因与病理。

2.2 血管瘤、血管畸形及淋巴管畸形的临床表现与诊断方法。

2.3 血管瘤、血管畸形及淋巴管畸形的治疗策略与处理方法及预后判断。

2.4 KM综合征和KT综合征的发病机制、临床表现与诊疗原则。

2.5 大网膜囊肿、肠系膜囊肿与后腹膜淋巴管瘤的产前

诊断与咨询、临床表现、诊断方法、治疗原则与并发症防治。

五、出生缺陷咨询培训大纲

（一）出生缺陷及出生缺陷三级预防。

1.目的和要求。

1.1 掌握出生缺陷基本概念、分类及发生原因。

1.2 熟悉出生缺陷发生现状以及三级预防策略。

2.教学内容。

2.1 出生缺陷基本概念、发生原因、分类方法，出生缺陷三级预防的概念。

2.2 我国主要出生缺陷发生现状、干预策略及效果。

（二）出生缺陷相关伦理问题。

1.目的和要求。

1.1 掌握伦理学基本原则、理论和要求。

1.2 了解出生缺陷防治相关的伦理问题和对策。

2.教学内容。

出生缺陷防治的主要伦理学问题及其伦理学原则。

（三）出生缺陷咨询简介。

1.目的和要求。

1.1 掌握出生缺陷咨询基本概念。

1.2 熟悉出生缺陷咨询相关政策要求、咨询要点等。

2.教学内容。

2.1 出生缺陷咨询定义、对象、内容、基本原则、特点和范围等。

2.2 出生缺陷咨询基本要求，咨询技术要点、流程和相关政策要求等。

2.3 出生缺陷咨询相关常见问题及情景模拟。

（四）婚前保健咨询。

1.目的和要求。

1.1 掌握婚前医学检查报告解读，严重影响婚育疾病的咨询要点及医学指导。

1.2 熟悉婚前医学检查的后续处理流程。

2.教学内容。

2.1 婚前保健相关政策要求。

2.2 婚前医学检查内容、技术要点。

2.3 婚前医学检查发现的常见异常的定义、临床特点和处理、咨询要点。

2.4 婚前医学检查检出的常见遗传病、先天性疾病、传染性疾病、严重精神疾病、生殖系统疾病临床特点和处理、咨询要点。

（五）出生缺陷相关母体常见慢性疾病咨询。

1.目的和要求。

1.1 掌握孕前和妊娠期母体常见慢性病（包括糖尿病、自身免疫性疾病、甲状腺疾病、慢性传染病等）与不良妊娠

结局的关系和咨询要点。

1.2 熟悉孕前和妊娠期母体常见慢性疾病种类、流行病学、临床管理规范。

1.3 了解相关慢性疾病的治疗方案和防治策略。

2.教学内容。

2.1 孕前和妊娠期母体常见慢性疾病种类、定义、流行病学特征、临床特点。

2.2 孕前和妊娠期母体常见慢性病对围产期母儿不良妊娠结局的影响、预后咨询、处理流程、用药指导和治疗方案。

（六）妊娠期药物致畸性咨询。

1.目的和要求。

掌握妊娠期药物（包括疫苗等）致畸性咨询基本技能和要求。

2.教学内容。

2.1 妊娠期药物致畸性咨询基本概念。

2.2 妊娠期药物致畸性循证信息含义，以及咨询交流技巧。

2.3 妊娠期药物致畸性咨询服务方法、内容、规范化流程、常见模式及要求。

（七）宫内感染相关出生缺陷咨询。

1.目的和要求。

1.1 熟悉宫内感染的相关基本知识。

1.2 掌握宫内感染诊治咨询要点。

2.教学内容。

2.1 巨细胞病毒、风疹病毒、弓形体、单纯疱疹病毒、水痘-带状疱疹病毒、流感病毒等孕前宫内感染的生物学特性、感染途径、感染特点等。

2.2 孕前及孕期筛查指征和方法，血清学抗体检测方法，筛查与诊断结果解读，母胎感染后监测、治疗及对母胎的影响、预防策略。

（八）致畸环境危险因素与出生缺陷防治咨询。

1.目的和要求。

1.1 掌握环境因素分类、致畸特点和危害等基本知识。

1.2 掌握妊娠期物理因素、营养因素（叶酸等多种微量元素）等与出生缺陷发生相关的咨询要点。

2.教学内容。

2.1 妊娠期辐射暴露定义、计算方法、致畸剂量、危害、咨询要点等。

2.2 妊娠期超声、X线、核磁共振、CT等常用影像学诊断技术临床应用与包括出生缺陷在内的不良妊娠结局的关系及其咨询要点。

2.3 孕前营养咨询要点，如增补小剂量叶酸方法、孕期营养问题与出生缺陷的关系、妊娠期营养管理。

（九）常见超声产前筛查与诊断异常的咨询。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见超声产前筛查与诊断结构异常的咨询要点。

1.2 熟悉超声产前筛查与诊断的时机、不同时期筛查与诊断的主要内容及发现异常的适宜孕周。

1.3 熟悉常见软指标、微小异常的要点。

1.4 熟悉常见胎儿先天畸形围产期多学科管理要点、治疗手段与时机。

2.教学内容。

2.1 超声产前筛查与诊断的时机、不同时期检查的主要内容及常见异常发现的适宜孕周。

2.2 常见超声产前软指标及微小异常的定义和种类、超声检查时机、超声图像特点和准确性、判断标准、报告解读、后续处理方法、临床意义。

2.3 常见超声产前筛查与诊断结构异常报告解读及后续处理方法。

2.4 常见先天畸形定义、病因、表现、预后、宫内治疗、遗传相关等。

(十) 产前遗传病咨询。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见染色体非整倍体的筛查方法、基本原理、咨询要点及筛查高风险孕产妇的后续处理方法。

1.2 掌握进行产前遗传学诊断的指征及了解后续适宜的遗传学检测方法。

1.3 掌握各类介入性取材方法的指征、适用时间、优缺点。

1.4 了解基本的遗传学原理及常见遗传病的发生机制、临床表现及遗传方式。

2.教学内容。

2.1 21 三体综合征、18 三体综合征及 13 三体综合征的致病原理、发生率、主要临床表型、自然进程、预后、遗传方式、再发风险评估、后续妊娠咨询建议、主要的治疗干预措施及效果等。

2.2 常见染色体非整倍体的产前筛查方法、筛查原理、评价指标、筛查策略和检测前后的咨询要点。

2.3 产前遗传学诊断的适应人群、取材时间及方法、适宜检测技术的选择及咨询要点。

2.4 各种产前介入性取材技术的指征、孕周、母胎风险、禁忌症、优缺点及咨询要点。

2.5 辖区产前诊断机构资源以及转诊路径。

2.6 基本遗传学原理，包括遗传病的分类、遗传定律、常见遗传病的遗传特点、临床表现及咨询要点。

2.7 常见性染色体异常和常见 3-5 种染色体微缺失微重复综合征的致病原理、发生率，主要临床表型、自然进程，预后，遗传方式，再发风险评估，后续妊娠咨询建议、主要的治疗干预措施及效果、常用辅助筛查与诊断手段的选择性

应用。

(十一) 胎儿异常的宫内干预咨询。

1.目的和要求。

1.1 熟悉胎儿宫内治疗原则和分类。

1.2 了解各种双胎特殊并发症宫内治疗原则；胎儿结构异常宫内治疗的指征。

2.教学内容。

2.1 胎儿宫内治疗原则和分类。

2.2 各种双胎特殊并发症的咨询及胎儿宫内干预指征。

2.3 胎儿结构异常宫内干预的指征。

(十二) 新生儿常见遗传代谢病和听力筛查咨询。

1.目的和要求。

1.1 掌握新生儿常见遗传代谢病临床诊治。

1.2 掌握新生儿听力损失临床诊治。

1.3 了解新生儿常见遗传代谢病筛查策略。

1.4 了解新生儿听力筛查策略。

2.教学内容。

2.1 新生儿常见遗传代谢病的种类、病因分类、临床表现、诊断、鉴别诊断、治疗、预后与遗传咨询。

2.2 新生儿听力损失的定义、分类、病因、诊断、治疗与遗传咨询。

2.3 新生儿常见遗传代谢病筛查的必要性、筛查方法及

策略。

2.4 新生儿听力筛查的方法和流程。

六、婚前保健和围孕期保健培训大纲

（一）婚前保健。

1.目的和要求。

1.1 掌握婚前保健的目的、意义和内容。

1.2 掌握婚育健康教育内容、方法。

1.3 掌握婚前医学检查结果判断及报告解读。

1.4 掌握婚前医学检查主要疾病和健康影响因素对婚姻生活和健康孕育的影响及评估指导、咨询要点。

1.5 熟悉婚前医学检查主要疾病和健康影响因素的后续干预措施和办理流程。

1.6 熟悉《婚前保健工作规范（修订）》。

2.教学内容。

2.1 婚前保健的目的、意义和主要内容，以及相关法律法规和政策要求。

2.2 婚育健康教育内容、方法。

2.3 健康婚育、生殖健康、避孕节育咨询指导要点。

2.4 婚前医学检查内容、技术要点和质控要求。

2.5 婚前医学检查结果判断及报告解读。

2.6 营养、遗传、感染、生殖、环境、行为、社会心理

等婚前健康影响因素对婚姻生活和健康孕育的影响及评估指导、咨询要点。

2.7 婚前医学检查发现的遗传病和先天性疾病、指定传染病、有关精神病、生殖系统疾病及其他影响婚育有关疾病对婚姻生活和健康孕育的影响及评估指导、咨询要点。

2.8 婚前医学检查发现的遗传病和先天性疾病、指定传染病、有关精神病、生殖系统疾病及其他影响婚育有关疾病的常见种类、定义、流行病学、临床特点、服务规范。

2.9 婚前医学检查主要疾病和健康影响因素的后续干预措施和办理流程。

2.10 《婚前保健工作规范（修订）》。

（二）围孕期保健。

1.目的和要求。

1.1 掌握围孕期保健的目的、意义和内容。

1.2 掌握围孕期健康教育内容、方法。

1.3 掌握围孕期优生健康检查结果判断及报告解读。

1.4 掌握围孕期优生健康检查主要疾病和健康影响因素对孕育和母婴健康的影响及评估指导、咨询要点。

1.5 熟悉围孕期健康检查主要疾病和健康影响因素的干预措施和办理流程。

1.6 熟悉《国家免费孕前优生健康检查项目管理工作规范》。

2.教学内容。

2.1 围孕期保健的目的、意义和主要内容，以及相关法律法规和政策要求。

2.2 围孕期优生健康教育内容、方法。

2.3 科学备孕、生育力评估、计划妊娠咨询指导要点。

2.4 围孕期优生健康检查项目内容、技术要点和质控要求。

2.5 围孕期优生健康检查异常种类、定义、结果判断及报告解读。

2.6 营养、遗传、感染、生殖、环境、行为、社会心理等围孕期健康影响因素对孕育和母婴健康的影响及评估指导、咨询要点。

2.7 生殖系统疾病、内分泌疾病、感染性疾病、遗传性疾病、先天性疾病、慢性疾病（包括心血管疾病、自身免疫性疾病、甲状腺疾病、肺部疾病、精神障碍等）等围孕期常见疾病对孕育和母婴健康的影响及评估指导、咨询要点。

2.8 生殖系统疾病、内分泌疾病、感染性疾病、遗传性疾病、先天性疾病、慢性疾病（包括心血管疾病、自身免疫性疾病、甲状腺疾病、肺部疾病、精神障碍等）等围孕期常见疾病种类、定义、流行病学、临床特点、服务规范。

2.9 围孕期健康检查主要疾病和健康影响因素的干预措施和处理流程。

2.10 《国家免费孕前优生健康检查项目管理工作规范》。

七、新生儿遗传代谢性疾病筛查与诊治培训大纲

(一) 新生儿遗传代谢病筛查相关政策管理。

1.目的和要求。

1.1 掌握新生儿遗传代谢病筛查基本概念、原则。

1.2 掌握新生儿遗传代谢病相关伦理知识、法律与法规及信息管理。

1.3 了解新生儿遗传代谢病筛查组织管理。

1.4 了解新生儿遗传代谢病筛查国内外进展。

2.教学内容。

2.1 新生儿遗传代谢病筛查基本概念、筛查病种选择的原则。

2.2 国内外新生儿遗传代谢病筛查的历程和我国新筛相关的法律、法规以及相关信息管理。

2.3 新生儿遗传代谢病筛查相关的伦理知识。

2.4 国内新生儿遗传代谢病筛查的组织管理模式。

2.5 新生儿遗传代谢病筛查的进展和挑战。

(二) 新生儿遗传代谢病筛查健康教育。

1.目的和要求。

1.1 掌握健康教育的概念、目的、意义、内容。

1.2 掌握健康教育目标及保障措施。

1.3 掌握新生儿遗传代谢病筛查健康教育特点、内容。

2.教学内容。

2.1 健康教育的概念、意义、内容、目的及达到目标所需要的保障措施。

2.2 新生儿遗传代谢病筛查健康教育特点、内容。

(三) 新生儿遗传代谢病筛查实验室检测技术及质量管理。

1.目的和要求。

1.1 掌握新生儿遗传代谢病筛查的标本采集规范。

1.2 掌握新生儿遗传代谢病筛查实验室检测技术。

1.3 掌握新生儿遗传代谢病筛查质量指标及实验室质量控制评价体系。

2.教学内容。

2.1 新生儿遗传代谢病筛查相关血标本采集技术规范。

2.2 新生儿遗传代谢病筛查实验室技术，包括传统实验室检测技术及其注意事项、液相串联质谱技术、分子诊断技术及其注意事项。

2.3 新生儿遗传代谢病筛查实验室定量检测程序的基本概念、性能特征、临床性能特征。

2.4 室内质量控制的常用控制规则、质量控制方法评价和设计工具。

2.5 室内质量控制的实际操作及筛查数据质控方法。

2.6 室间质量评价的作用和意义、室间质量评价计划的类型、室间质量评价的方法及过程、如何通过室间质量评价提高临床检验质量水平。

(四) 先天性甲状腺功能减低症。

1.目的和要求。

1.1 掌握先天性甲状腺功能减低症筛查策略。

1.2 掌握先天性甲状腺功能减低症的临床诊治和随访管理。

2.教学内容。

2.1 先天性甲状腺功能减低症定义、病因分类、临床表现、诊断、鉴别诊断、治疗、预后与遗传咨询。

2.2 先天性甲状腺功能减低症的相关基因。

2.3 先天性甲状腺功能减低症新生儿筛查的必要性、筛查方法及策略。

2.4 筛查阳性病例诊断路径、治疗方案与随访内容。

(五) 高苯丙氨酸血症。

1.目的和要求。

1.1 掌握高苯丙氨酸血症的筛查策略。

1.2 掌握高苯丙氨酸血症的临床诊治和随访管理。

2.教学内容。

2.1 高苯丙氨酸血症的定义、代谢通路、分类、发病机制、临床表现、实验室检查、诊断和鉴别诊断、治疗、预后

及遗传咨询。

2.2 高苯丙氨酸血症新生儿筛查的必要性、筛查方法及策略。

2.3 筛查阳性病例诊断路径、治疗随访内容。

2.4 高苯丙氨酸血症的治疗进展。

(六) 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症。

1.目的和要求。

1.1 掌握葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症的筛查策略。

1.2 掌握葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症的临床诊治和随访管理。

2.教学内容。

2.1 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症的定义、病因、发病机制、临床表现、实验室检查、诊断和鉴别诊断、治疗、预防及遗传咨询。

2.2 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症新生儿筛查方法及策略。

2.3 筛查阳性病例诊断路径、治疗随访内容、用药注意事项。

(七) 先天性肾上腺皮质增生症。

1.目的和要求。

1.1 掌握先天性肾上腺皮质增生症的筛查策略。

1.2 掌握 21-羟化酶缺乏症的临床诊治和随访管理。

2.教学要求。

2.1 先天性肾上腺皮质增生症的定义、分类、发病机制、临床表现、实验室检查、诊断和鉴别诊断、治疗及遗传咨询。

2.2 21-羟化酶缺乏症新生儿筛查方法及策略。

2.3 筛查阳性病例诊断路径、治疗随访内容。

(八) 氨基酸代谢病。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见串联质谱筛查氨基酸代谢病的筛查策略。

1.2 掌握常见串联质谱筛查氨基酸代谢病的临床诊治和随访内容。

2.教学内容。

2.1 常见串联质谱筛查氨基酸代谢病定义、代谢通路、病因及发病机制、临床特点、诊断及鉴别诊断、治疗、预后及遗传咨询。

2.2 常见串联质谱筛查氨基酸代谢病筛查关键指标解读。

2.3 筛查阳性病例的诊断路径、治疗随访内容。

(九) 有机酸代谢病。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见串联质谱筛查有机酸代谢病的筛查策略。

1.2 掌握常见串联质谱筛查有机酸代谢病的临床诊治和随访内容。

2.教学要求。

2.1 有机酸代谢病的定义、病因、发病机制、代谢通路、筛查关键指标、临床特点、诊断及鉴别诊断、治疗、预后及遗传咨询。

2.2 常见串联质谱筛查有机酸代谢病的筛查关键指标解读。

2.3 几种常见的有机酸血症的筛查阳性病例的诊断路径、治疗随访内容。

（十）脂肪酸代谢病。

1.目的和要求。

1.1 掌握常见串联质谱筛查脂肪酸代谢病的筛查策略。

1.2 掌握常见串联质谱筛查脂肪酸代谢病的临床诊治和随访内容。

2.教学要求。

2.1 常见串联质谱筛查脂肪酸代谢病定义、代谢通路、临床特点、诊断及鉴别诊断、治疗、预后及遗传咨询。

2.2 常见串联质谱筛查脂肪酸代谢病的筛查关键指标解读。

2.3 几种主要的脂肪酸代谢病的筛查阳性病例诊断路径、治疗随访内容。

八、新生儿听力障碍筛查与诊治培训大纲

（一）新生儿及儿童听力损失基本概述。

1.目的和要求。

1.1 掌握新生儿及儿童听力损失基本概念、分类及主要原因。

1.2 熟悉 0-6 岁儿童耳和听力保健的主要内容及基础知识。

1.3 了解新生儿听力损失发病现状及国家防控策略。

2.教学内容。

2.1 新生儿听力损失发病及国家防控策略。

2.2 新生儿听力损失与听力残疾的基本概念、分级、分类及主要原因。

2.3 0-6 岁儿童耳和听力保健主要内容及基础知识。

(二) 听力相关解剖生理及声学。

1.目的和要求。

1.1 掌握听觉相关的解剖和生理知识。

1.2 熟悉听力学相关的声学基础知识。

2.教学内容。

2.1 听觉相关的应用解剖和生理。

2.2 听力学相关的物理声学和心理声学。

(三) 婴幼儿听觉言语发育。

1.目的和要求。

1.1 掌握正常儿童和听力损失儿童的听觉言语发育特征。

1.2 熟悉听力损失对儿童听觉言语发育的影响。

2.教学内容。

2.1 正常新生儿及婴幼儿的言语发育。

2.2 听力损失对儿童听觉言语发育的影响。

(四) 新生儿听力障碍筛查。

1.目的和要求。

1.1 掌握新生儿听力障碍筛查技术（OAE+AABR）的原理及应用。

1.2 熟悉新生儿听力障碍筛查流程及结果解读。

1.3 熟悉新生儿听力障碍筛查信息管理及质量控制。

2.教学内容。

2.1 新生儿听力障碍筛查技术（OAE+AABR）的原理及应用。

2.2 正常新生儿和 NICU 新生儿的听力障碍筛查流程及结果解读。

2.3 新生儿听力障碍筛查信息管理及质量控制。

(五) 电生理学检测技术及应用。

1.目的和要求。

1.1 掌握电生理学检测技术（ABR、ASSR、40Hz AERP）的原理、分类及测试方法。

1.2 掌握电生理学检测技术（ABR、ASSR、40Hz AERP）临床应用。

2.教学内容。

2.1 电生理学检测技术（ABR、ASSR、40Hz AERP）原理、分类、测试方法及临床意义。

2.2 电生理学检测技术（ABR、ASSR、40Hz AERP）临床应用。

（六）小儿行为测听。

1.目的和要求。

1.1 掌握小儿行为测听方法的分类与特点、测试方法及应用。

1.2 了解儿童言语测听材料的分类及适应范围。

2.教学内容。

2.1 小儿听觉行为发育特点。

2.2 小儿行为测听方法的分类与特点、测试方法及应用。

2.3 儿童言语测听材料的分类及适应范围等。

（七）新生儿听力诊断及干预。

1.目的和要求。

1.1 掌握儿童听力学评估与诊断原则及标准、流程和方法。

1.2 熟悉儿童听力学评估和干预病案及分析的方法。

2.教学内容。

2.1 儿童听力学评估与诊断原则及标准、流程和方法。

2.2 儿童听力学评估和干预病案及分析的方法。

（八）婴幼儿分泌性中耳炎的诊治策略。

1.目的和要求。

1.1 掌握新生儿及婴幼儿声导抗测试的原理、方法、结果解读和临床意义。

1.2 熟悉婴幼儿分泌性中耳炎的临床诊断和治疗方法。

2.教学内容。

2.1 新生儿及婴幼儿声导抗测试的原理、方法、结果解读和临床意义。

2.2 婴幼儿分泌性中耳炎的临床诊断和治疗方法。

（九）婴幼儿听力损失的病因及常见疾病。

1.目的和要求。

1.1 掌握大前庭水管综合征、听神经病的诊断和治疗。

1.2 了解其他先天性耳发育异常的诊断和治疗原则。

2.教学内容。

2.1 大前庭水管综合征的听力学特点、诊断标准和治疗原则。

2.2 听神经病的诊断标准和干预原则。

2.3 先天性外中内耳畸形的分类、诊断与治疗原则。

（十）耳聋基因筛查、诊断及遗传咨询。

1.目的和要求。

1.1 熟悉耳聋基因筛查的技术、流程及临床意义。

1.2 熟悉遗传性聋的遗传方式、听力学表现和临床表型。

1.3 了解遗传咨询原则和典型案例。

2.教学内容。

2.1 耳聋基因筛查的技术、流程及临床意义。

2.2 遗传性聋的遗传方式、听力学表现和临床表型。

2.3 遗传咨询原则和典型案例分析。

（十一）听力出生缺陷的三级预防。

1.目的和要求。

1.1 掌握听力出生缺陷三级预防的概念、原则和基本知识。

1.2 了解听力出生缺陷三级预防的方法。

2.教学内容。

2.1 听力出生缺陷三级预防的概念、原则和基本知识。

2.2 听力出生缺陷三级预防的方法。

（十二）婴幼儿听力损失干预方案及康复效果评估。

1.目的和要求。

1.1 掌握儿童助听器选配和人工耳蜗植入原则和适应证。

1.2 熟悉儿童助听器选配和人工耳蜗植入后的康复效果评估方法。

2.教学内容。

2.1 儿童助听器选配和人工耳蜗植入原则和适应证。

2.2 儿童助听器选配和人工耳蜗植入后的康复效果评估方法。

（十三）婴幼儿听力损失政府救助政策。

1.目的和要求。

1.1 熟悉听力损失儿童听觉言语康复的原则及康复方法的分类与特点。

1.2 了解全国和本地区康复服务资源配置、听力损失儿童救助项目及相关政策。

2.教学内容。

2.1 听力损失儿童听觉言语康复的原则及康复方法的分类与特点。

2.2 全国和本地区康复服务资源配置、听力损失儿童救助项目及相关政策。

九、出生缺陷防治政策文件

(一) 法律。

1. 《中华人民共和国母婴保健法》。
2. 《中华人民共和国人口与计划生育法》。
3. 《中华人民共和国基本医疗卫生与健康促进法》。
4. 《中华人民共和国医师法》。
5. 《中华人民共和国民法典》(第五编第二章结婚和第七编第六章医疗损害责任)。
6. 《中华人民共和国生物安全法》。

(二) 中央文件。

《中共中央 国务院关于优化生育政策促进人口长期均

衡发展的决定》。

（三）国务院令。

1. 《中华人民共和国母婴保健法实施办法》。
2. 《医疗机构管理条例》。
3. 《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》。
4. 《医疗器械监督管理条例》。

（四）国务院文件。

1. 《“健康中国 2030”规划纲要》。
2. 《健康中国行动（2019—2030 年）》。
3. 《中国妇女发展纲要（2021-2030 年）》。
4. 《中国儿童发展纲要（2021-2030 年）》。
5. 《国务院关于深化“证照分离”改革进一步激发市场主体发展活力的通知》。
6. 《国家卫生健康委办公厅关于做好妇幼健康领域“证照分离”改革工作的通知》。
7. 《国务院关于建立残疾儿童康复救助制度的意见》。

（五）委令。

1. 《产前诊断技术管理办法》。
2. 《新生儿疾病筛查管理办法》。
3. 《母婴保健专项技术服务许可及人员资格管理办法》。
4. 《涉及人的生物医学研究伦理审查办法》。

（六）规范性文件。

1. 《全国出生缺陷防治人才培养项目方案》(2020年印发)。
2. 《开展产前筛查技术医疗机构基本标准》。
3. 《开展产前诊断技术医疗机构基本标准》。
4. 《国家卫生健康委办公厅规范有序开展孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断工作的通知》。
5. 《孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断技术规范》。
6. 《国家卫生健康委办公厅关于加强孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断监督管理的通知》。
7. 《产前筛查和产前诊断技术专业人员岗位培训大纲(试行)》。
8. 《遗传咨询技术规范》。
9. 《21 三体综合征和神经管缺陷产前筛查技术规范》。
10. 《超声产前诊断技术规范》。
11. 《胎儿染色体核型分析技术规范》。
12. 《婚前保健工作规范(修订)》。
13. 《关于加强婚前保健工作的通知》。
14. 《国家卫生健康委办公厅关于统筹推进婚前孕前保健工作的通知》。
15. 《孕前优生健康检查项目技术服务规范(试行)》。
16. 《地中海贫血防控试点项目技术服务规范(试行)》。
17. 《地中海贫血筛查实验室、基因检测实验室与产前诊断中心设置和管理指南(试行)》。
18. 《全国新生儿疾病筛查工作规划》。

19. 《新生儿疾病筛查技术规范（2010年版）》。
20. 《健康儿童行动提升计划（2021-2025年）》
21. 《医疗机构临床实验室管理办法》。
22. 《孕产期保健工作管理办法》和《孕产期保健工作规范》。