

出生缺陷防治规范化培训

出生缺陷防治规范化培训	1
产前筛查与诊断	1
遗传代谢病筛查	6
先天性心脏病筛查	12
听力筛查	18

产前筛查与诊断

1、开展产前诊断技术的医疗保健机构出具的产前诊断报告，应当由（ ）名以上经资格认定的执业医师

签发[单选题]*

- A、 1
- B、 2✓
- C、 3
- D、 4

2、血清学产前筛查的病种是（ ）[单选题]*

- A、 21-三体综合征、18-三体综合征、13-三体综合征
- B、 21-三体综合征、18-三体综合征、47，XXY 综合征
- C、 21-三体综合征、18-三体综合征、45，X 综合征
- D、 21-三体综合征、18-三体综合征、开放性神经管畸形✓

3、1-型糖尿病孕妇的生化指标有变化，具体是（ ）[单选题]*

- A、 hAFP 高 10%、free-beta-hcg 低 11%、uE3 低 7%

B、hAFP 低 10%、free-beta-hcg 低 11%、uE3 高 7%

C、hAFP 低 10%、free-beta-hcg 高 11%、uE3 高 7%

D、hAFP 低 10%、free-beta-hcg 低 11%、uE3 低 7%✓

4、如果一个孕妇怀有一个 T18 的胎儿，其生化指标检测结果通常表现为（ ）[单选题]*

A、AFP 降低、Free-βhCG 升高

B、AFP 升高、Free-βhCG 升高

C、AFP 降低、Free-βhCG 降低✓

D、AFP 降低、Free-βhCG 降低

5、血清学产前筛查的筛查对象是（ ）[单选题]*

A、大于 35 岁的孕妇

B、小于 18 岁的孕妇

C、20-34 岁的孕妇✓

D、所有怀孕的孕妇

6、染色体异常不包括（ ）[单选题]*

A、整条染色体的增加或减少

B、单核苷酸点突变✓

C、不同大小片段的缺失、重复

D、不同大小片段的易位

7、血清学唐氏筛查标志物，在胎儿是 21 三体时的变化特征，不正确的是（ ）[单选题]*

A、PAPP-A↓

B、游离β-hCG↓✓

C、AFP↓

D、uE3↓

8、《江苏省出生缺陷防治办法》中提到，鼓励怀孕妇女（ ）前至少接受 1 次产前筛查。产前筛查发现高风险或者怀疑胎儿异常的，医疗机构应当书面告知孕妇[单选题]*

A、孕 13 周

B、孕 20 周

C、孕 26 周✓

D、孕 28 周

9、母血产前筛查技术中阳性预测值（PPV）是指（ ）[单选题]*

A、如果胎儿是 21 三体，这个检查有多大的把握能查出来

B、如果胎儿不是 21 三体，这个检查有多大的概率会误判

C、筛查结果是 21 三体高风险的，这个结果做对的可能有多大✓

D、筛查结果是 21 三体低风险的，这个结果说对的可能有多大

10、如果一个孕妇怀有一个 T21 的胎儿，其生化指标检测结果通常表现为（ ）[单选题]*

A、AFP 降低、Free-βhCG 升高✓

B、AFP 升高、Free-βhCG 升高

C、AFP 降低、Free-βhCG 降低

D、AFP 降低、Free-βhCG 降低

11、在先证者所患遗传病较严重且难于治疗，再发风险高，但患儿父母又迫切希望有一个健康的孩子
的情况下，可运用（ ）[单选题]*

A．产前诊断✓

B．遗传咨询

C．产前咨询

D. 婚前咨询

12、下列哪项不是中孕期母血清学产前筛查的主要检查项目 () [单选题]*

A、唐氏综合征

B、18-三体综合征

C、开放性神经管缺陷

D、13-三体综合征✓

13、产前筛查应按照 () 的原则，医务人员应事先告知孕妇或其家属产前筛查的性质[单选题]*

A、自主选择、平等自愿

B、知情选择、孕妇自愿✓

C、权利义务一致原则

D、平等互利，信守约定

14、产前筛查是指通过简便、经济和较少创伤的检测方法，从孕妇群体中发现某些有 () 的高风险孕妇，以便进一步明确诊断[单选题]*

A、先天性缺陷和遗传性疾病胎儿✓

B、先天性缺陷和传染性疾病胎儿

C、先天性缺陷和痴呆儿

D、先天性缺陷和无脑儿

15、超声产前筛查指南 2022 版建议早孕期、中孕期筛查的合适孕周是 () [单选题]*

A、建议在妊娠 10~13+6 周和妊娠 22~24+6 周接受超声产前筛查

B、建议在妊娠 11~13+6 周和妊娠 20~24+6 周接受超声产前筛查✓

C、建议在妊娠 10~13+6 周和妊娠 20~24+6 周接受超声产前筛查

D、建议在妊娠 10~13+6 周和妊娠 18~24+6 周接受超声产前筛查

16、严重开放性脊柱裂伴脊髓脊膜膨出胎儿颅脑伴发的特征性超声表现是 () [单选题]*

- A、“草莓头”伴脑积水
- B、“柠檬头”伴“香蕉小脑” ✓
- C、“小头畸形”伴“脑穿通畸形”
- D、“柠檬头”伴“Dandy-walker 畸形”

17、血清学筛查质控中采血规范很重要，通常 () [多选题]*

- A、采集静脉血 2-3ml，置 18-25 摄氏度室温 30 分钟-2 小时、离心 2000rpm10 分钟分离血清，冷藏不得超过 7 天检测。 ✓
- B、采集静脉血 2-3ml，置 18-25 摄氏度室温 30 分钟-2 小时、离心 2000rpm10 分钟分离血清，冷藏不得超过 7 天检测。 -20 摄氏度以下保存，应避免反复冻融。 ✓
- C、采集静脉血 2-3ml，置 18-25 摄氏度室温 30 分钟-2 小时、离心 2000rpm10 分钟分离血清，冷藏不得超过 7 天检测。样本检测后-70 摄氏度以下保存不少于二年。 ✓
- D、血清样本采集建议空腹抽血、采血管要注明孕妇姓名、样本号、采血医师。 ✓

18、血清学产前筛查要重视 Free-beta-hcg 值 () [多选题]*

- A、并不是 Free-beta-hcg 值越高，DS 的风险越高 ✓
- B、当 Free-beta-hcgMOM 小于 0、25 时，要考虑有染色体异常的可能 ✓
- C、Free-beta-hcgMOM 值增高，可能胎儿畸形、早产、新生儿呼吸窘迫综合征等疾病发生可能。 ✓
- D、以上都不是

19、从事 () 的人员，必须经考核合格，取得《母婴保健技术考核合格证》或者在《医师执业证书》上加注母婴保健技术服务考核合格及技术类别 [多选题]*

- A、终止妊娠手术 ✓
- B、产前诊断 ✓

C、产前筛查

D、助产技术✓

20、超声筛查的九种严重畸形之一单一大动脉包括那几种先天性心脏畸形 () [多选题]*

A、肺动脉瓣缺如

B、共同动脉干✓

C、肺动脉闭锁✓

D、主动脉闭锁✓

21、胎儿超声软指标包括以下那几项 () [多选题]*

A、颈项透明层增厚✓

B、鼻骨发育不良✓

C、脑室轻度扩张✓

D、室间隔缺损✓

22、无创胎儿染色体非整倍体基因筛查慎用人群包括 () [多选题]*

A、早、中孕产前筛查高风险✓

B、预产期年龄大于 35 岁✓

C、重度肥胖 (体重指数大于 40) ✓

D、通过体外受精-胚胎移植方式受孕✓

遗传代谢病筛查

1、先天性甲状腺功能减低症和苯丙酮尿症共同的临床表现是 ()。 [单选题]*

A、生理功能低下

B、特殊面容

C、智力低✓

D、体液鼠尿臭味

2、新生儿血片采集递送时间，最迟不宜超过（ ）天。[单选题]*

A、5天✓

B、7天

C、14天

D、21天

3、我国先天性甲状腺功能减低症筛查的 TSH 切值多数设在（ ）。[单选题]*

A、8-10mIU/L✓

B、10-12mIU/L

C、6-8mIU/L

D、12-14mIU/L

4、经典型苯丙酮尿症的饮食干预治疗时间，建议（ ）。[单选题]*

A、终身治疗✓

B、持续至青春期

C、学龄期

D、3岁

5、新生儿遗传代谢病筛查正常采血时间为（ ）。[单选题]*

A、生后 24 小时以内

B、生后 24-48 小时

C、生后 48-72 小时✓

D、生后 7 天以后

6、以下哪项不是传统新生儿遗传代谢病筛查的局限性 () [单选题]*

A、存在假阴性漏筛风险

B . 假阳性率高

C . 覆盖病种少

D . 筛查周期长✓

7、传统新生儿生化筛查暂不能够筛查以下哪种疾病 () [单选题]*

A . 希特林蛋白缺乏症

B . 苯丙酮尿症

C . 肝豆状核变性✓

D . 原发性肉碱

8、以下哪项不是新生儿基因筛查应用于高危儿群体的好处 () [单选题]*

A . 提高高危儿新生儿筛查阳性预测值

B . 减少高危儿召回的人数

C . 降低高危儿新生儿筛查假阳性率

D . 减少高危儿人数✓

9、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏患儿是因为下面哪种物质合成缺陷导致 ()。 [单选题]*

A、 NADH

B、 NAD

C、 NADPH✓

D、 NADP

10、我国 PKU 和 CH 的发病率分别是多少 () [单选题]*

A、 1/10000 和 1/5000

B、1/10000 和 1/2000-4000✓

C、1/5000 和 1/2000

D、1/5000 和 1/2000-4000

11、新生儿疾病筛查足跟采血深度不超过 () [单选题]*

A、2 毫米

B、4 毫米

C、5 毫米

D、3 毫米✓

12、以下指标中,() 会受到抗生素干扰。 [单选题]*

A、C5✓

B、C3

C、C0

D、ORN

13、以下哪两项指标受温湿度影响较大 ()。 [单选题]*

A、ARG 和 ORN

B、ORN 和 C3

C、MET 和 C3

D、MET 和 ARG✓

14、CAH 患儿最常见的是下面哪个酶缺乏导致 ()。 [单选题]*

A、11-羟化酶

B、17 羟化酶

C、21 羟化酶✓

D、21 羧化酶

15、经典型 PKU 患儿，出生时正常，若不进行干预，一般在出生后多久出现症状（ ） [单选题]*

A、3 岁时

B、新生儿期

C、3-6 个月时✓

D、学龄期

16、确诊的先天性甲状腺功能减低症，应尽快接受（ ）替代治疗，并定期随访。 [单选题]*

A、多巴胺

B、左旋甲状腺素✓

C、右旋甲状腺素

D、钴胺素

17、中国出生缺陷干预救助基金会“出生缺陷干预救助项目”，救助对象年龄范围（ ） [单选题]*

A、6 岁

B、10 岁

C、3 岁

D、18 岁（含）以下✓

18、中国出生缺陷干预救助基金会“出生缺陷干预救助项目”，遗传代谢性疾病救助每次最多可申请救助金额是多少（ ） [单选题]*

A、1 万元✓

B、2.5 万元

C、3000 元

D、5000 元

19、基因筛查疾病的选择标准不包括（ ）[单选题]*

- A、筛查疾病必须是有治疗方法的✓
- B、疾病危害严重，早期症状不明显
- C、筛查有一定发病率，不及时干预预后不良
- D、疾病尚不可治疗但可以指导生育的

20、苯丙酮尿症属于哪一类营养代谢性疾病（ ）[单选题]*

- A、氨基酸✓
- B、脂肪酸
- C、有机酸
- D、糖

21、诊疗科目中设有（ ）的医疗机构，应当按照《新生儿疾病筛查技术规范》的要求，开展新生儿遗传代谢病血片采集及送检、新生儿听力初筛及复筛工作。不具备开展新生儿疾病筛查血片采集、新生儿听力初筛和复筛服务条件的医疗机构，应当告知新生儿监护人到有条件的医疗机构进行新生儿疾病筛查血片采集及听力筛查。[多选题]*

- A、妇产科
- B、产科✓
- C、儿科✓
- D、妇科

22、从事（ ）的人员，必须经考核合格，取得《母婴保健技术考核合格证》或者在《医师执业证书》上加注母婴保健技术服务考核合格及技术类别。[多选题]*

- A、终止妊娠手术✓
- B、产前诊断✓

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：<https://d.book118.com/058000035022006036>