

• 调查研究 •

浙江省绍兴市先天性肢体短缩畸形的监测分析

陈少稚, 孙想妹, 张丽

【摘要】目的 探讨浙江省绍兴市先天性肢体短缩畸形的发生情况及影响因素。**方法** 基于医院监测数据, 纳入 2011—2021 年浙江省绍兴市所有监测机构监测的先天性肢体短缩患儿的临床资料。**结果** 2011—2021 年间浙江省绍兴市共监测围产儿 408 710 例, 监测到肢体短缩畸形出生缺陷儿 147 例, 发生率为 3.60/万人, 其中城镇地区为 4.04/万人, 农村地区为 2.42/万人, 地区差异有统计学意义($P < 0.05$); 男性 3.78/万人, 女性 2.68/万人, 性别差异无统计学意义($P > 0.05$); 产妇年龄 < 35 岁发生率 3.37/万人, ≥ 35 岁发生率 5.31/万人, 差异有统计学意义($P < 0.05$); 左上肢体短缩发生率最高(1.74/万人), 右下肢体短缩发生率最低(0.86/万人), 部位差异有统计学意义($P < 0.05$)。**结论** 浙江省绍兴市肢体短缩畸形发生率存在城乡、产妇年龄差异, 高危孕产妇孕期应加强筛查, 必要时采取相应的措施提高患儿的生存率。

【关键词】 出生缺陷; 肢体短缩; 围产儿

doi:10.3969/j.issn.1671-0800.2024.04.011

【中图分类号】 R81 **【文献标志码】** A **【文章编号】** 1671-0800(2024)04-0463-03

先天性肢体短缩畸形表现为肢体完整或部分缺失或严重发育不全, 大多数肢体短缩畸形是孤立的, 通常被认为是破坏性缺陷, 可能是单基因综合征的一部分, 由于染色体异常或环境暴露引起^[1]。目前国内外关于先天性肢体短缩畸形的相关研究尚不充分, 本研究针对浙江省绍兴市 2011—2021 年间监测的围产儿数据进行统计分析, 为先天肢体短缩畸形管理工作及防控策略指定提供参考依据, 现报道如下。

1 资料与方法

1.1 资料来源 数据来源于浙江省绍兴市 2011—2021 医院监测机构填报的《出生缺陷儿登记卡》。本研究获得绍兴市妇幼保健院医学伦理委员会批准, 所有研究者均豁免知情同意。

1.2 方法 收集 2011—2021 年浙江省绍兴市所有监测机构出生监测资料, 收集内容包括监测地区、孕产妇基本情况、围产儿缺陷儿基本情况等, 并对相关数据进行统计分析。按照中国出生缺陷医院监测方案, 各监测机构负责填报《围产儿数据报表》, 每季度上报至所辖地的妇幼保健机构; 各县级妇幼保健机构将个案表和分娩情况季报表汇总后报至绍兴市妇幼保健院。为保证数据的准确性, 定期进行质量控

制, 方法参考既往报道^[2]。

1.3 病例定义 肢体短缩是以一个或几个肢体骨骼完全缺失或部分缺失为特征的先天性畸形。根据其临床表现可以分为以下几种类型: 横向短缩、纵向短缩、中段短缩和多发性肢体短缩畸形。

1.4 统计方法 采用 SPSS 23.0 软件进行统计分析, 计数资料采用 χ^2 检验。 $P < 0.05$ 表示差异有统计学意义。

2 结果

2.1 先天性肢体短缩畸形检出率人口学资料分析 共监测到先天性肢体短缩畸形 147 例, 发生率为 3.60/万人。其中城镇地区发生率为 4.04/万人, 农村地区发生率为 2.42/万人, 地区差异有统计学意义($P < 0.05$)。男性发生率为 3.78/万人, 女性发生率为 2.68/万人, 男性发生率高于女性, 但性别差异无统计学意义($P > 0.05$)。产妇年龄差异有统计学意义($P < 0.05$), 见表 1。

2.2 历年先天性肢体短缩畸形不同部位检出率情况分析 2011—2021 年间浙江省绍兴市先天性肢体短缩并未呈现明显的下降趋势。期间左上肢体短缩发生率最高(1.74/万人), 右下肢体短缩发生率最低(0.86/万人), 部位差异有统计学意义($\chi^2=19.12, P < 0.05$), 见表 2。其中 2017 年发生率最高, 达到 4.57/

作者单位: 312000 浙江省绍兴, 绍兴市妇幼保健院

通信作者: 陈少稚, Email: Chenshaozhi117@126.com

万人,2020 年发生率最低,为 2.32/万人。

2.3 产前诊断、伴发畸形及转归情况分析 产前确诊的先天性肢体短缩的占比(56.46%)高于产后确诊(43.54%)。死胎死产中的先天性肢体短缩儿检出率(57.14%)明显高于活产(39.46%)、0~6 d 死亡(3.40%)的检出率。147 例中,伴发其他畸形 55 例,其中伴其他肢体畸形 17 例,伴先天性心脏病 13 例,伴染色体畸形 5 例(其中 18-三体 4 例),伴泌尿系统畸形 4 例,伴先天性脑积水 4 例,伴腹裂 3 例,伴神经管畸形 2 例,伴脐膨出 2 例,见表 3。

3 讨论

先天性肢体缺损畸形是相对常见的出生缺陷,发生率为(3~8)/万人,在解剖位置、类型和原因上

有所不同^[1]。半数以上的肢体缺损新生儿合并其他畸形,最常见的是心血管系统、泌尿生殖系统、中枢神经系统或消化系统的畸形。目前国内外关于先天性肢体短缩畸形的研究尚不充分。国内一项研究通过对福建省 153 例先天性肢体短缩畸形儿进行回顾性分析发现,总体发生率 4.35/万人,5 年间总发生率无明显变化,城乡、性别发生率差异无统计学意义^[3]。

表 1 先天性肢体短缩畸形不同特征分布情况

指标	围产儿数 (例)	肢体短缩数 (例)	发生率 (/万人)	χ^2 值	P 值
常住地	城镇	297 103	120	4.04	5.92 < 0.05
	农村	111 607	27	2.42	
胎儿性别	男	214 554	81	3.78	3.77 > 0.05
	女	194 143	52	2.68	
产妇年龄(岁)	< 35	361 632	122	3.37	4.35 < 0.05
	≥35	47 078	25	5.31	

注:围产儿中性别不明 13 例

表 2 历年先天性肢体短缩不同部位检出情况

年份	围产儿数	肢体短缩例数	肢体短缩发生率 (/万人)	左上肢短缩 例(%)	右上肢短缩 例(%)	左下肢短缩 例(%)	右下肢短缩 例(%)
2011	31 800	9	2.83	2(22.22)	3(33.33)	5(55.56)	0
2012	36 610	13	3.55	4(30.77)	1(7.69)	5(38.46)	5(38.46)
2013	37 445	10	2.67	3(30.00)	3(30.00)	2(20.00)	4(40.00)
2014	41 156	14	3.40	8(57.14)	6(42.86)	1(7.14)	1(7.14)
2015	41 570	13	3.13	7(53.85)	9(69.23)	3(23.08)	4(30.77)
2016	41 120	18	4.38	13(72.22)	11(61.11)	6(33.33)	6(33.33)
2017	48 095	22	4.57	11(50.00)	6(27.27)	6(27.27)	6(27.27)
2018	36 027	10	2.78	6(60.00)	5(50.00)	1(10.00)	1(10.00)
2019	35 981	17	4.72	8(47.06)	5(29.41)	4(23.53)	3(17.65)
2020	30 163	7	2.32	3(42.86)	5(71.43)	1(14.29)	2(28.57)
2021	28 743	14	4.87	6(42.86)	7(50.00)	4(28.57)	3(21.43)
合计	408 710	147	2.83	71(48.30)	61(41.50)	38(25.85)	35(23.81)

注:66 例同时存在 2 个部位及以上肢体短缩

表 3 2011—2021 年绍兴市先天性肢体短缩儿转归情况

指标	例数	构成比(%)
畸形确诊时间		
产前确诊		
直接引产或胎死宫内	80	54.42
继续妊娠	3	2.04
产后确诊	64	43.54
转归情况		
活产	58	39.46
死胎死产	84	57.14
0~6 d 死亡	5	3.40
畸形情况		
单发畸形	92	62.59
伴发其他畸形		
其他肢体畸形	17	11.56
(n=55)		
心血管结构异常	13	8.84
染色体异常	5	3.40
泌尿系统结构异常	4	2.72
先天性脑积水	4	2.72
腹裂	3	2.04
神经管畸形	2	1.36
脐膨出	2	1.36
其他	5	3.40

国内另一项研究表明广东省 1 425 例先天性肢体短缩畸形儿的检出率 5.01/万人,其检出率总体呈下降趋势,2011 年为 7.77/万人,2021 年为 3.23/万人;先天性肢体短缩左上肢检出率最高,左下肢的检出率最低,部位间的检出率差异无统计学意义^[4]。1996—2000 年全国范围内围产儿肢体短缩畸形缺陷检出率 5.41/万人^[5]。一项基于阿根廷人群的研究显示 2009—2016 年间先天性肢体短缩平均发生率为 4.22/万人(95%CI: 3.93~4.54)^[6]。1998—2010 年间波兰人口中先天性肢体短缩平均发生率为 5.9/万人^[7]。本研究结果显示浙江省绍兴市 2011—2021 年期间先天性肢体短缩畸形发生率为 3.60/万人,低于上述国内外研究报道;其中左上肢、右上肢、左下肢、右下肢占比分别为构成比为 48.30%、41.50%、25.85%和

23.81%，与既往研究结果相似^[8]。

目前关于肢体短缩畸形的病因尚未明确。有研究发现父母年龄和肢体短缩畸形风险之间存在显著的关系^[9]。本研究结果表明，产妇年龄 ≥ 35 岁的先天性肢体短缩畸形检出率明显高于产妇年龄组 < 35 岁的患儿检出率。对于大多数出生缺陷病种，性别为男性也是危险因素之一^[11]，本研究男女比例为1.41:1，与广东省报道的结果基本一致^[4]，这可能与性别胚胎遗传学有关。有研究显示，先天性肢体短缩发生相关因素主要包括孕妇受教育程度、肥胖、维生素缺乏、有毒有害物质接触史、孕早期感染、吸烟以及抗炎药物使用史等。补充叶酸可预防神经管缺陷，但其预防肢体缺损的能力尚不明确。Liu等^[10]对我国南北方女性补充叶酸是否对先天性肢体缺损有预防做进一步的分析，研究表明，在我国北方，服用叶酸妇女的围产儿肢体短缩检出率(2.7/万人)显著低于未服用叶酸妇女的检出率(9.7/万人)；而在中国南方，有叶酸补充史孕妇产子先天性肢体短缩发生率(4.5/万人)与无叶酸补充史者(3.8/万人)无明显差异，由此可见，在叶酸浓度较低的中国北方地区，补充叶酸可能对肢体短缩的预防起到关键作用。

综上所述，浙江省绍兴市肢体短缩畸形的发生存在城乡和产妇年龄差异，结合上述可能导致肢体短缩畸形的病因，各医院应不断完善规范妇幼保健服务体系，广泛普及和宣传防治知识，做好产前健康教育，加强各级医疗保健机构相关人员的培训，提高产前筛查率和产前诊断率，减少严重出生肢体短缩畸形儿的发生。

利益冲突 所有作者声明无利益冲突

作者贡献声明 陈少稚：实验操作、论文撰写；张丽：数据整理、统计学分析；孙想妹：研究指导、论文修改、经费支持

参 考 文 献

- [1] CASPERS CONWAY K M, ROMITTI P A, HOLMES L, et al. Maternal periconceptional alcohol consumption and congenital limb deficiencies[J]. Birth Defects Res Part A Clin Mol Teratol, 2014,100(11): 863-876.
- [2] 陈少稚,章建伟,李可心.3121例出生缺陷儿情况回顾性分析[J].中国妇幼保健,2022,37(12):2284-2287.
- [3] 黄纬美,陈水仙,陈小梅,等.福建省2007—2011年围产儿肢体短缩畸形监测分析[J].海峡预防医学杂志,2012,18(5):19-20.
- [4] 徐昊立,鲍俏,李玉萍,等.2011—2021年广东省先天性肢体短缩畸形流行状况分析[J].中国优生与遗传杂志,2022,30(12):2140-2143.
- [5] 朱军,代礼,周光萱,等.1996—2000年全国肢体短缩畸形流行病学分析[J].四川大学学报(医学版),2006,37(5):816-817.
- [6] ALBERTO G, BARBERO P, LIASCOVICH R, et al. Congenital limb reduction defects in 1.6 million births in Argentina[J]. Am J Med Gene A,2020,182(5):1084-1092.
- [7] MATERNA-KIRYLUK A, WISNIEWSKA K, WIECKOWSKA B, et al. Maternal risk factors associated with limb reduction defects: Data from the polish registry of congenital malformations (PRCM) [J]. Children (Basel, Switzerland),2021,8(2):138.
- [8] 董景五,译.疾病和有关健康问题的国际统计分类[M].2版.北京:人民卫生出版社,2008:71-73.
- [9] SYVANEN J, NIETOSVAARA Y, HURME S, et al. Maternal risk factors for congenital limb deficiencies: A population-based case-control study[J]. Paediatr Perinat Epidemiol,2021,35(4):450-458.
- [10] LIU J, LI Z, YE R, et al. Folic acid supplementation and risk for congenital limb reduction defects in China[J]. Int J Epidemiol,2019, 48(6):2010-2017.

收稿日期:2023-10-31

(本文编辑:吴迪汉)