

• 调查研究 •

2013—2022 年宁波市出生缺陷发生情况调查分析

余 颀, 孟翠菊, 顾雪君, 范奇琪, 舒立波

【摘要】目的 分析 2013—2022 年宁波市出生缺陷发生情况, 为制定科学干预措施提供理论依据。**方法** 回顾性分析 2013 年 1 月至 2022 年 12 月由全市各助产分娩机构上报至市妇幼保健电子监测信息管理系统的出生缺陷资料。**结果** 2013—2022 年全市新生儿出生总数 791 222 例, 出生缺陷儿 20 796 例, 平均检出率为 26.28%。前 5 位出生缺陷为先天性心脏病、肢体畸形、染色体异常、唇腭裂和肾脏畸形, 且每年顺位略有不同。男婴出生缺陷率高于女婴 ($P < 0.05$); 不同胎儿个数、产妇年龄和不同孕次出生缺陷检出率差异均有统计学意义 (均 $P < 0.05$)。20 796 例出生缺陷儿中, 产前检出 7 987 例, 产前总检出率为 38.41%, 且产前检出率呈逐年上升趋势。**结论** 应加大出生缺陷防治的宣教力度, 重视高危人群管理, 加强孕前、产前新技术的应用及多学科合作, 降低出生缺陷发生率。

【关键词】 出生缺陷; 先天性心脏病; 出生缺陷率; 管理

doi:10.3969/j.issn.1671-0800.2024.08.014

【中图分类号】 R17;R715 **【文献标志码】** A **【文章编号】** 1671-0800(2024)08-1037-03

出生缺陷是指婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常。出生缺陷可由染色体畸变、基因突变等遗传因素或环境因素引起, 也可由这两种因素交互作用或其他不明原因所致, 通常包括先天畸形、染色体异常、遗传代谢性疾病及功能异常 (如盲、聋和智力障碍等)^[1]。本研究通过分析 2013—2022 年宁波市出生缺陷数据, 了解宁波市出生缺陷动态变化和影响因素, 为做好宁波市出生缺陷防治工作、提升优生优育保障服务水平提供科学决策依据, 现报道如下。

1 对象与方法

1.1 研究对象 收集 2013 年 1 月至 2022 年 12 月在辖区内各级各类助产分娩机构内出生的所有围产儿及 < 28 周的治疗性引产儿和流产儿。本研究获得宁波大学附属妇女儿童医院医学伦理委员会通过, 豁免签署知情同意书。

1.2 资料来源 宁波市妇幼保健电子监测信息系统 (<http://172.18.0.2/netchess>) 平台所有孕产妇妊娠及分娩相关信息和《宁波市出生缺陷登记表》。采用《国际疾病分类指南》(ICD-10) 对出生缺陷类别进行分类。

1.3 质量控制 严格培训各医疗机构数据管理人

员, 保证数据填写正确, 减少漏报、错报发生; 逐级审核: 所有上报资料由专业人员进行审查、校对和核实。市县两级质控中心不定期开展线上和线下质控督导, 线上 1 个月 1 次, 线下至少 1 年 1 次。对监测的重点数据进行质量核查和补漏。

1.4 统计方法 采用 SPSS 22.0 统计软件进行分析, 计数资料以率表示, 采用 χ^2 检验。 $P < 0.05$ 表示差异有统计学意义。

2 结果

2.1 出生缺陷检出率 2013—2022 年全市出生总数为 791 222 例, 出生缺陷儿 20 796 例, 出生缺陷检出率总体上呈现波动上升趋势 ($\chi^2=880.83$, $P < 0.05$), 平均检出率为 26.28%, 见表 1。

2.2 顺位前五出生缺陷情况 2013—2022 年先天性心脏病一直占据出生缺陷类型首位, 总计检出 10 374 例, 占 49.88%, 其他依次为肢体畸形 2 339 例、染色体异常 1 442 例、唇(腭)裂 1 377 例和肾脏畸形 903 例。各年度前五顺位疾病略有不同, 其中染色体异常 2016 年进入前 5 位, 顺位第四, 2017—2020 年顺位第三, 2021—2022 年顺位第二, 见表 2。

在顺位第一的先天性心脏病中, 房间隔缺损占比最多 (44.40%), 其次为室间隔缺损 (23.68%), 动脉导管未闭占比 4.48%。在肢体畸形中, 占比最多的为多指 (趾) (57.90%), 其次为并指 (趾) (19.21%)、马

基金项目: 宁波市医学重点扶植学科(妇女保健学)(2022-F27)

作者单位: 315012 宁波, 宁波大学附属妇女儿童医院

通信作者: 舒立波, Email: nbfybj@163.com

表 1 2013—2022 年宁波市出生缺陷检出率

年份	出生总数	出生缺陷儿数	出生缺陷检出率(%)
2013	90 875	1 501	16.52
2014	88 629	2 067	23.32
2015	89 101	1 986	22.29
2016	87 656	2 003	22.85
2017	93 363	2 650	28.38
2018	79 407	2 492	31.38
2019	79 287	1 847	23.30
2020	64 819	1 854	28.60
2021	60 471	2 078	34.36
2022	57 614	2 318	40.23
合计	791 222	20 796	26.28

表 2 2013—2022 年宁波市出生缺陷前五顺位疾病及检出率

年份	第一位	第二位	第三位	第四位	疾病类型(%)
2013	先心(6.27)	肢体畸形(2.67)	唇(腭)裂(1.75)	肾脏畸形(0.80)	外耳畸形(0.76)
2014	先心(13.27)	肢体畸形(2.29)	唇(腭)裂(1.26)	神经管畸形(0.86)	肾脏畸形(0.83)
2015	先心(12.85)	肢体畸形(2.64)	唇(腭)裂(1.38)	肾脏畸形(0.77)	神经管畸形(0.62)
2016	先心(11.73)	肢体畸形(2.91)	唇(腭)裂(1.54)	染色体异常(1.25)	肾脏畸形(0.93)
2017	先心(15.01)	肢体畸形(2.88)	染色体异常(1.91)	唇(腭)裂(1.86)	肾脏畸形(1.11)
2018	先心(17.35)	肢体畸形(3.06)	染色体异常(2.05)	外耳畸形(1.08)	肾脏畸形(1.07)
2019	先心(9.06)	肢体畸形(3.32)	染色体异常(2.27)	唇(腭)裂(1.83)	肾脏畸形(1.22)
2020	先心(12.77)	肢体畸形(3.18)	染色体异常(3.16)	唇(腭)裂(1.74)	肾脏畸形(1.70)
2021	先心(16.97)	染色体异常(3.42)	肢体畸形(3.26)	唇(腭)裂(2.00)	肾脏畸形(1.65)
2022	先心(19.14)	染色体异常(4.79)	肢体畸形(3.91)	唇(腭)裂(2.30)	肾脏畸形(1.89)

注:先心为先天性心脏病的简称

表 3 2013—2022 年宁波市前三顺位出生缺陷疾病内部构成情况

类型	例数	占比(%)
先天性心脏病		
室间隔缺损	2 456	23.68
房间隔缺损	4 606	44.40
房室间隔缺损	986	9.51
法洛四联症	213	2.05
肺动脉瓣和三尖瓣先天畸形	152	1.47
主动脉瓣和二尖瓣先天畸形	26	0.25
右位心	28	0.27
动脉导管未闭	502	4.84
心脏的其他先天畸形	1 403	13.53
合计	10 374	100.00
肢体畸形		
马蹄内翻足	305	13.02
多指/趾	1 354	57.90
并指/趾	449	19.21
肢体缩短	231	9.87
合计	2 339	100.00
染色体异常		
唐氏综合征	581	40.27
18 三体	127	8.80
13 三体	9	0.64
性染色体异常	113	7.87
其他染色体(基因)异常	612	42.42
合计	1 442	100.00

蹄内翻足(13.02%)。在染色体异常中,占比最多的是其他染色体(基因)异常(42.42%),其次为唐氏综合征(40.27%),见表 3。

2.3 出生缺陷产前检出情况 20 796 例出生缺陷病例中,7 987 例通过产前筛查或产前诊断检出,其中染色体异常、淋巴水囊瘤、联体双胎产前检出率接近或等于 100%,脑积水、先天性膈疝及神经管畸形大于或等于 95%,而腭裂、外耳畸形、尿道下裂、多指、并指(趾)等产前检出率不到 10%。

2.4 不同特征出生缺陷发生情况比较 2013—

2022 年宁波市男婴出生缺陷检出率为 26.08%,高于女婴的 23.86%($P < 0.05$);不同胎儿个数出生缺陷检出率差异有统计学意义($P < 0.05$);孕产妇不同年龄组和不同孕次出生缺陷检出率差异均有统计学意义(均 $P < 0.05$),见表 4。

3 讨论

宁波市 2013—2022 年出生缺陷检出率呈波动上升,近十年平均检出率为 26.28%,高于全国^[2]和国内其他省市的相关报道^[3-6]。笔者认为主要原因:(1)全国和上述地区监测数据只包括孕 28 周至出生 7 d 内首次确诊的缺陷儿,而本研究监测对象还包括< 28 周的治疗性引产儿和流产儿,相对而言能够更加全面了解宁波市出生缺陷的动态变化情况。(2)经济和政策的影响:第一,宁波市各县区经济发展比较平衡,孕妇对自身和胎儿健康比较重视,且对产前筛查和诊断认知度较高;第二,宁波市出台了各种优质普惠、对流动人口亦公平可及的出生缺陷防治惠民政策,并对所有中孕期血清学筛查高风险孕妇实施免费产前诊断等;第三,国家“单独二胎”和“全面二胎”等政策的实施,使全市高龄孕妇占比不断提升,

表 4 2013—2022 年宁波市不同特征出生缺陷检出率比较

特征	出生总数	出生缺陷数	检出率(‰)	χ^2 值	P 值
性别 ^a				39.77	< 0.05
男	415 339	10 832	26.08		
女	374 515	8 936	23.86		
胎儿个数				355.23	< 0.05
单胎	771 255	19 858	25.75		
双胎	19 787	922	46.60		
三胎及以上	180	16	88.89		
孕产妇年龄(岁)				417.68	< 0.05
< 20	29 376	630	21.45		
20 ~	147 376	3 261	22.13		
25 ~	324 255	8 093	24.96		
30 ~	198 942	5 682	28.56		
≥35	91 273	3 130	34.29		
孕产妇产次(次)				194.84	< 0.05
1 ~ 3	659 493	16 705	25.33		
4 ~ 6	126 779	3 856	30.42		
7 ~ 9 及以上	4 950	235	47.47		

注:a 性别不详或不明出生例数未纳入数据统计, 估性别例数偏小在一定程度上提高了出生缺陷的发生率。(3) 各类新技术及新项目的广泛推广。2015 年开始宁波市产前诊断中心先后引入无创 DNA 筛查、产前 BoBs 技术及染色体微阵列分析等技术后, 染色体异常检出率出现逐年升高现象。(4) 全市质控网络的不断健全和信息化建设的推广应用, 促使出生缺陷监测工作质量不断提高, 漏报减少。

宁波市出生缺陷检出率位于前 5 位的疾病分别是先天性心脏病、肢体畸形、染色体异常、唇(腭)裂和肾脏畸形, 占 79.03%, 不同年份, 顺位略有不同, 其中先天性心脏病一直占据出生缺陷类型首位, 其病因尚未明确, 目前认为受到遗传因素和环境因素的共同影响^[7]。近年来宁波市部分助产机构陆续开展新生儿先天性心脏病超声筛查, 大量出生缺陷在新生儿期被检出。2019 年初浙江省针对先天性心脏病上报标准进行了统一, 将有争议的亚病种纳入排除标准后, 先天性心脏病检出率较 2018 年下降 8.32%, 但 2020 年浙江省将“双指标法”新生儿先天性心脏病筛查纳入免费筛查项目, 检出率又迅速回升, 与全国的监测数据一致^[8]。宁波市染色体异常检出率在 2016 年进入顺位前四, 2017—2020 年顺位第三, 2021—2022 年顺位第二, 其中全市唐氏综合征检出率 2016 年呈跳跃式增加, 并在 2017 年人口出生高峰年达到峰值, 与文献[3-6]报道不一致。这可能与上述的相关政策和统计监测对象不同有关。肢体畸形一直稳居前三, 其中多指/趾最多, 其次为并指/趾, 肢

体畸形的首选检查方法是产前超声, 与超声医师的技术水平相关; 有报道肢体畸形与染色体异常具有一定的关联性, 其可作为胎儿侵入性染色体检查的指标。

母亲的怀孕次数、胎儿个数及胎儿性别间出生缺陷检出率差异明显。非意愿妊娠及不良孕产史是孕次增加的主要原因, 人工流产增加不孕风险、对再次妊娠与分娩过程及结局产生不利影响^[9-10], 因此保护女性的生育力^[11]及全面的性教育非常重要^[12]。张璐等^[13]研究发现, 多胎围产儿出生缺陷发生率高于单胎出生缺陷率, 本研究与之基本一致。男孩出生缺陷率高于女孩, 这可能与 X-连锁隐性遗传疾病相关, 男性只有 1 条 X, 属于半合子, 发病率更高^[14]。

利益冲突 所有作者声明无利益冲突

作者贡献声明 余颀、孟翠菊、顾雪君、范奇琪: 论文撰写、数据整理、统计学分析; 舒立波: 研究指导、论文修改

参 考 文 献

- [1] 封志纯, 王艳. 我国出生缺陷防控研究与应用进展[J]. 中国儿童保健杂志, 2019, 27(8): 813-815, 819.
- [2] 凌寒. 卫生部发布《中国出生缺陷防治报告(2012)》[J]. 中国当代医药, 2012, 19(28): 2-4.
- [3] 周天津, 何琳坤, 赵梓伶, 等. 2010 至 2018 年四川省出生缺陷发生情况分析[J]. 重庆医科大学学报, 2021, 46(10): 1206-1210.
- [4] 王云, 张玉琼, 张爱华, 等. 贵州省 2010—2014 年围产儿出生缺陷监测数据分析[J]. 贵州医药, 2016, 40(1): 89-91.
- [5] 郑莉莉. 2011—2015 年吉林省出生缺陷监测结果分析[D]. 长春: 吉林大学, 2017.
- [6] 王仁媛, 许莉, 李超, 等. 2016—2020 年海口市新生儿出生缺陷的监测结果及危险因素研究[J]. 疾病监测, 2022, 37(6): 839-843.
- [7] SUN R, LIU M, LU L, et al. Congenital heart disease: Causes, diagnosis, symptoms, and treatments[J]. Cell Biochem Biophys, 2015, 72(3): 857-860.
- [8] 全国妇幼卫生监测办公室. 全国妇幼卫生监测及年报通讯(2021 年通讯第 3 期)[EB/OL]. [2021-06-08]. <http://www.mchscn.cn/ViewByStages-34/633.html>.
- [9] 林家良. 胎儿出生缺陷发生相关影响因素的多因素 Logistic 回归分析[J]. 吉林医学, 2023, 44(1): 10-13.
- [10] 周雪娥. 新生儿出生缺陷情况及影响因素分析[J]. 中国现代药物应用, 2023, 17(4): 1-5.
- [11] 耿兴敏. 生育力保护应贯穿女性一生多个阶段[N]. 中国妇女报, 2024-01-17(7).
- [12] 李佳洋, 刘文利. 开展家庭性教育的困境分析及教育建议[J]. 中华家教, 2023(4): 14-21.
- [13] 张璐, 杨惠娟, 刘凯波. 北京市多胎妊娠流行现状与子代不良结局影响因素研究[J]. 医学研究杂志, 2023, 52(3): 108-112, 107.
- [14] 戚其玮, 张红岩, 马守中, 等. 应用 X-Y 同源基因对性连锁遗传病进行产前性别诊断[J]. 中国优生与遗传杂志, 2001, 9(6): 24-25.

收稿日期: 2024-03-04

(本文编辑: 陈志翔)