

临床研究

DOI: 10.13406/j.cnki.cyxh.002616

2010至 2018 年四川省出生缺陷发生情况分析

周天津,何琳坤,赵梓伶,刘伟信,罗 敏,李翔宇

(四川省妇幼保健院/成都医学院附属妇女儿童医院妇幼健康管理部,成都 6100045)

【摘要】目的:为了进一步降低四川省出生缺陷发生水平,提高出生人口素质,分析近年来全省出生缺陷发生现状,提出可行的预防参考措施。**方法:**分析 2010 至 2018 年全省出生缺陷医院监测数据,建立数据库,用 Epidata 3.1 录入,SPSS 22.0 软件进行统计分析。**结果:**2010 至 2018 年,全省总体出生缺陷发生率为 150.51/10 000,2018 年较 2010 年下降 20.70%。部分严重的出生缺陷如神经管缺陷等已出现明显下降趋势,先心病已连续 6 年成为第一顺位畸形。**结论:**抓好民族地区、农村地区防治工作,加强出生缺陷网络体系建设,提高全省产前诊断水平,落实出生缺陷政策和投入成为全省出生缺陷防治工作的重点。

【关键词】出生缺陷;医院监测;发生情况

【中图分类号】R17

【文献标志码】A

【收稿日期】2020-02-20

Incidence of birth defects in Sichuan Province from 2010 to 2018

Zhou Tianjin, He Linkun, Zhao Ziling, Liu Weixin, Luo Min, Li Xiangyu

(Department of Maternal and Child Health Management, Sichuan Provincial Maternity and Child Health Care Hospital/The Affiliated Women's and Children's Hospital of Chengdu Medical College)

【Abstract】Objective: To analyze the current situation of birth defects in Sichuan Province in recent years and put forward feasible preventive reference measures, so as to further reduce the level of birth defects in Sichuan Province and improve the quality of the born population. **Methods:** The hospital monitoring data of birth defects in the whole province from 2010 to 2018 were analyzed and related database was established. Epidata 3.1 was used to input the data and SPSS 22.0 software was used to conduct statistics and analysis. **Results:** From 2010 to 2018, the overall incidence of birth defects in the province was 150.51 per 10 000, a decrease of 20.70 percent in 2018 when compared with 2010. Some serious birth defects, such as neural tube defects, had a significant downward trend. Congenital heart disease had been becoming the first order deformity for six years in a row. **Conclusion:** The prevention and treatment of birth defects in ethnic minority areas and rural areas should be well carried out, the construction of the network system of birth defects should be strengthened, the prenatal diagnosis level of the whole province should be improved, and the implementation of birth defects policy and investment should be the focus of the prevention and treatment of birth defects in the whole province.

【Key words】birth defects; hospital monitoring; incidence

预防和减少出生缺陷,把好人生健康第一关,是提高出生人口素质、推进健康中国建设和健康扶

贫的重要举措。四川省作为人口大省,出生缺陷发生率在全国处于较高水平。加强出生缺陷防治,减少先天性结构畸形所致残疾,提高出生人口素质和儿童健康水平,是坚持以人为本、促进经济社会可持续发展、实现“治蜀兴川”和“健康四川”战略目标的内在要求。为加强出生缺陷防治,助力“健康扶贫”和“健康四川”建设,以及推动“两纲”的儿童健康核心指标稳步顺利达标,本研究针对四川省出生缺陷发生及防治工作现状进行评估,分析目前防治

作者介绍:周天津,Email:378702779@qq.com,

研究方向:妇幼健康信息管理。

通信作者:刘伟信,Email:1336154802@qq.com。

基金项目:国家科技部国家重点研发计划资助项目(编号:2017YFC0907304);四川省妇幼保健院 2019 年科技创新基金资助项目(编号:2019CXJJ005)。

优先出版:https://kns.cnki.net/kcms/detail/50.1046.R.20200717.1314.010.html
(2020-07-20)

工作中存在的问题,提出该省预防出生缺陷的思路及建议^[1-2]。

1 材料与方法

1.1 研究对象

基于四川省建立的覆盖 21 个市(州)95 所出生缺陷监测医院的网络,通过四川省妇幼卫生信息平台进行网络上报,研究 2010 至 2018 年在出生缺陷监测医院中住院分娩的围产儿和出生缺陷儿。

1.2 研究方法

按照《四川省出生缺陷监测方案》要求,纳入孕 28 周到产后 7 d 的研究对象,结果用 Epidata 3.1 建立数据库,运用 SPSS 22.0 软件进行相关统计分析,主要采用描述性分析。对全省出生缺陷发生的率、男、女、城市、农村、变化趋势进行比较分析^[3-4]。

2 结果

2.1 全省出生缺陷总发生率及特征别发生率

全省医院出生缺陷监测的结果显示,2010 至 2018 年围

产儿数为 1 330 617 例,出生缺陷总发生率为 150.51/10 000。全省总体发生率从 172.86/10 000 下降至 137.07/10 000,下降幅度为 20.70%。城市围产儿出生缺陷发生率高于农村,男性围产儿出生缺陷发生率高于女性,城市、农村差异增加的原因有待进一步调查分析(表 1、图 1)。

2.2 主要出生缺陷发生率及顺位

2010~2018 年,全省 23 类主要出生缺陷发生率呈现不同程度的波动,大部分出生缺陷发生率呈下降趋势^[5-6]。具体见表 2。

全省 2018 年主要出生缺陷顺位前 5 位的分别是先天性心脏病(30.66/10 000)、多指(趾)(22.41/10 000)、外耳及其他畸形(20.59/10 000)、并指(趾)(7.86/10 000)、小耳(6.95/10 000)。先天性心脏病发生率再次成为全省出生缺陷的第一顺位,说明产前诊断及相关技术得到一定提高,但全省主要缺陷的诊断仍集中在体表畸形上^[7-9]。具体见表 3。

2.3 主要出生缺陷发生变化趋势

2.3.1 神经管缺陷 2018 年全省发生率为 1.10/10 000,较 2017 年有所下降。2018 年城市发生率为 1.74/10 000,农村发生率为 0.72/10 000。2010 年最高,之后逐年下降,2018 年有所上升。全省神经管缺陷 3 类疾病中,脊柱裂发生率最高(图 2)。

2.3.2 先天性心脏病 2018 年全省先天性心脏病发生率为

表 1 2010 至 2018 年全国全省出生缺陷特征别发生率 (1/10 000)

年份	2010年	2011年	2012年	2013年	2014年	2015年	2016年	2017年	2018年
全国发生率	149.91	153.24	145.64	145.06	157.03	168.16	165.80	—	—
全省发生率	172.86	160.91	157.21	154.41	144.60	162.57	140.88	137.57	137.07
出生地									
城市	271.48	211.42	206.31	225.84	251.79	284.50	259.03	246.63	257.52
农村	91.62	119.96	115.50	99.91	69.30	77.37	64.47	68.13	65.62
性别									
男性	188.76	173.31	174.27	171.46	165.31	187.41	162.05	158.16	150.91
女性	151.75	143.47	137.69	134.14	121.98	134.21	116.64	113.08	121.26

注:2017 至 2018 年国家未公布发生率

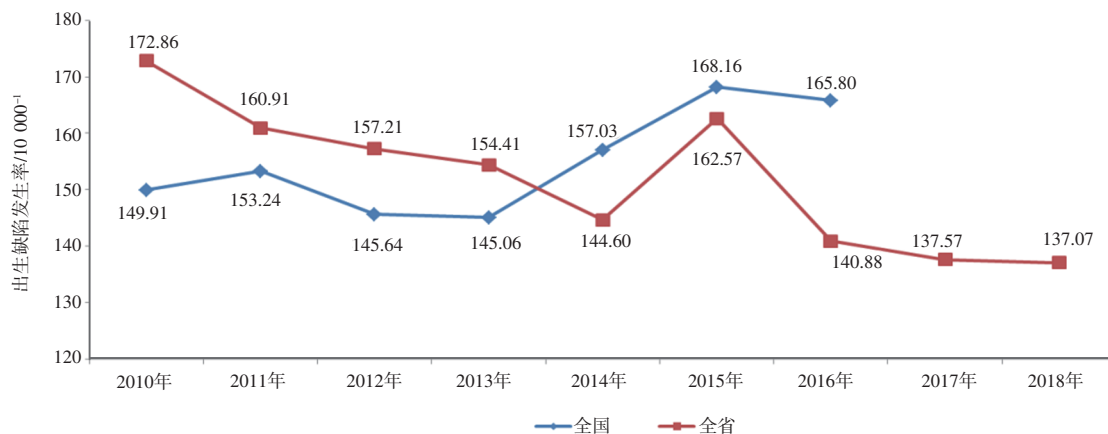


图 1 2010 至 2018 年全国、全省出生缺陷发生率变化趋势图

30.66/10 000,城市的先心病发生率与 2017 年比较有所上升,上升 8.48%。先天性心脏病从 2013 至 2018 年一直位居全省出生缺陷发生率的第一顺位,并有持续增高的趋势,四川省总体发生率与全国水平仍有一定差距(图 3)。

2.4 严重多发致残出生缺陷发生率变化趋势

参照国家相关标准,确定 5 大类 10 种疾病作为严重多发致残出生缺陷病种,包括神经管缺陷(无脑畸形、脊柱裂、脑膨出)、唐氏综合征、腹壁缺损(腹裂、脐膨出)、肢体短缩及

3 种严重先天性心脏病(大动脉转位、法洛四联症、房室间隔缺损)。2010 至 2018 年,四川省严重多发致残出生缺陷总发生率由 10.46/10 000 下降至 5.72/10 000,降幅达 82.87%。该省神经管缺陷(无脑畸形、脊柱裂、脑膨出)、唐氏综合征、腹壁缺损(腹裂、脐膨出)、肢体短缩虽有小幅波动但整体呈现下降趋势。先天性心脏病(大动脉转位、法洛四联症、房室间隔缺损)虽有小幅波动但整体呈逐步上升趋势,这和近年来产前诊断水平检出率提高相关(表 4)。

表 2 2010 至 2018 年全省主要出生缺陷发生率(1/10 000)

畸形	2010年	2011年	2012年	2013年	2014年	2015年	2016年	2017年	2018年
神经管缺陷	3.20	5.48	2.05	1.47	1.47	1.51	1.41	1.54	1.10
无脑畸形	0.66	2.19	0.56	0.77	0.40	0.76	0.53	0.53	0.19
脊柱裂	1.79	1.94	1.27	0.56	0.60	0.50	0.82	0.58	0.84
脑膨出	0.75	1.43	0.21	0.14	0.13	0.25	0.06	0.42	0.06
先天性脑积水	5.00	5.82	2.89	2.94	2.13	1.64	1.71	1.70	1.69
腭裂	3.49	3.62	4.23	2.03	2.99	1.95	2.88	2.28	3.31
总唇裂	13.67	18.04	9.95	8.54	6.65	6.17	4.77	5.26	6.11
唇裂	5.66	7.50	4.45	3.57	2.53	2.33	2.41	2.39	2.99
唇裂合并腭裂	8.01	10.54	5.50	4.97	4.12	3.84	2.35	2.87	3.12
小耳(包括无耳)	6.79	5.31	8.04	8.05	9.71	6.87	5.48	8.02	6.95
外耳及其他畸形	37.51	30.85	26.95	27.92	20.62	16.82	17.07	15.50	20.59
食道闭锁或狭窄	1.04	0.76	0.64	0.91	0.47	0.76	0.65	0.27	0.65
直肠肛门闭锁	3.11	2.61	2.12	2.10	1.80	2.46	1.77	2.50	2.79
尿道下裂	7.35	5.56	8.61	5.88	3.72	3.65	3.24	3.98	4.22
膀胱外翻	0.09	0.00	0.07	0.00	0.00	0.06	0.06	0.00	0.00
马蹄内翻足	4.81	5.56	4.73	4.41	4.32	4.41	4.30	4.04	4.55
多指(趾)	18.10	14.58	18.35	16.44	16.23	20.22	17.25	18.21	22.41
并指(趾)	6.03	4.38	5.50	5.95	5.59	7.05	5.30	6.21	7.86
肢体短缩	3.02	4.21	3.18	3.01	2.59	2.90	2.18	1.96	1.43
先天性膈疝	0.57	0.42	0.99	0.49	0.13	0.25	0.29	0.53	0.26
脐膨出	1.23	1.94	1.06	0.91	0.86	0.38	0.24	0.69	0.52
腹裂	1.13	1.43	1.20	1.05	0.40	0.06	0.47	0.27	0.26
联体双胎	0.00	0.42	0.07	0.21	0.13	0.06	0.00	0.00	0.13
唐氏综合征	1.60	1.85	1.34	0.91	1.20	1.01	0.77	0.53	0.97
先天性心脏病	15.27	28.32	25.40	34.42	33.12	48.75	36.85	27.72	30.66

表 3 全省 2010 至 2018 年前五位出生缺陷发生率顺位(1/10 000)

年份	2010年	2011年	2012年	2013年	2014年	2015年	2016年	2017年	2018年
第一位	外耳及其他畸形(37.51)	外耳及其他畸形(31.61)	外耳及其他畸形(26.95)	先天性心脏病(34.42)	先天性心脏病(33.12)	先天性心脏病(46.19)	先天性心脏病(36.85)	先天性心脏病(27.72)	先天性心脏病(30.66)
第二位	多指(趾)(18.10)	先天性心脏病(21.66)	先天性心脏病(25.40)	外耳及其他畸形(27.92)	外耳及其他畸形(20.62)	多指(趾)(19.16)	多指(趾)(17.25)	多指(趾)(18.21)	多指(趾)(22.41)
第三位	先天性心脏病(15.27)	多指(趾)(16.44)	多指(趾)(18.35)	多指(趾)(16.44)	多指(趾)(16.23)	外耳及其他畸形(15.93)	外耳及其他畸形(17.07)	外耳及其他畸形(15.50)	外耳及其他畸形(20.59)
第四位	总唇裂(13.67)	总唇裂(12.47)	总唇裂(9.95)	总唇裂(8.54)	小耳(9.71)	并指(趾)(6.68)	小耳(5.48)	小耳(8.02)	并指(趾)(7.86)
第五位	尿道下裂(7.35)	尿道下裂(5.82)	尿道下裂(8.61)	小耳(8.05)	总唇裂(6.65)	小耳(6.51)	并指(趾)(5.30)	并指(趾)(6.21)	小耳(6.95)

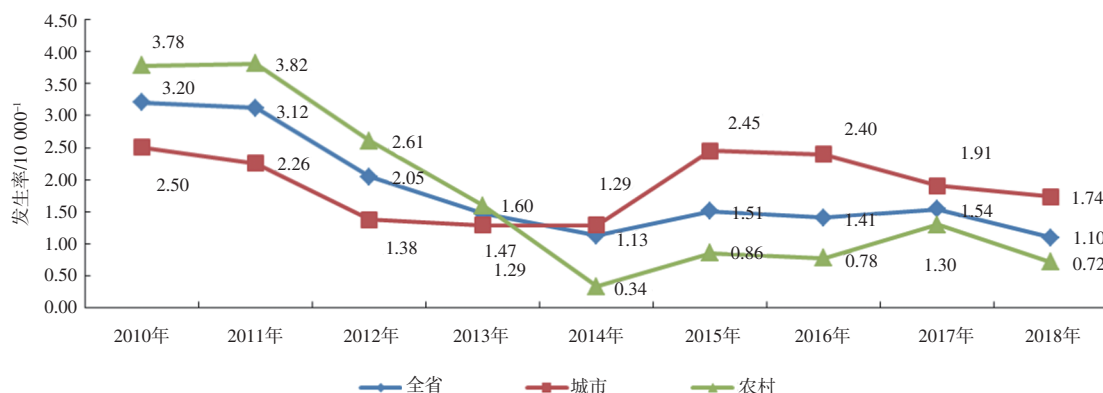


图2 2010至2018年全省神经管缺陷发生率趋势

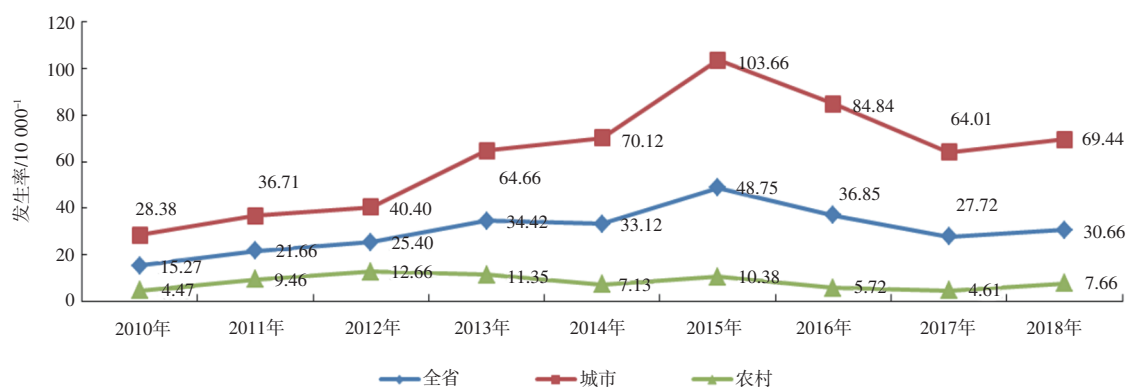


图3 2010至2018年全省先天性心脏病发生率趋势

表4 全省2010至2018年严重多发致残出生缺陷发生率(1/10 000)

畸形		2010年	2011年	2012年	2013年	2014年	2015年	2016年	2017年	2018年
神经管缺陷	无脑畸形	0.66	0.67	0.56	0.77	0.40	0.76	0.53	0.53	0.19
	脊柱裂	1.79	1.69	1.27	0.56	0.60	0.50	0.82	0.58	0.84
	脑膨出	0.75	0.76	0.21	0.14	0.13	0.25	0.06	0.42	0.06
唐氏综合征		1.60	1.10	1.34	0.91	1.20	1.01	0.77	0.53	0.97
腹壁缺损	腹裂	1.13	0.59	1.20	1.05	0.40	0.06	0.47	0.27	0.26
	脐膨出	1.23	1.26	1.06	0.91	0.86	0.38	0.24	0.69	0.52
肢体短缩		3.02	3.29	3.18	3.01	2.59	2.90	2.18	1.70	1.43
先天性心脏病	大动脉转位	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.13	0.06	0.05	0.06
	法洛四联症	0.09	0.08	0.14	0.21	0.60	0.76	0.18	0.69	0.71
	房室间隔缺损	0.19	0.08	0.14	0.14	1.06	0.88	1.18	0.37	0.65
总发生率		10.46	9.53	9.10	7.70	7.84	7.63	6.48	5.84	5.72

3 讨论

出生缺陷发生率反映了围产儿出生缺陷的发生水平,受全省产前诊断水平的影响。监测数据表明,四川省总出生缺陷发生率仍处于较高水平,全省出生缺陷发生率从2010年来逐年下降,表明该省出

生缺陷综合防治措施正在发挥作用^[10]。

2009年全国实施的“四川省增补叶酸预防神经管缺陷”项目,在全省所有医疗保健机构及产科执业单位推行孕前、孕早期小剂量叶酸添加,为有效预防神经管缺陷发生打下良好的基础。出生缺陷发生率顺位随年度不同有一定变化,由体表畸形逐渐过渡到内脏畸形,首位畸形由2010年外耳畸形过渡

到 2018 年先天性心脏病。2018 年全省先天性心脏病畸形发生率为 30.66/10 000, 较 2017 年有所上升。外耳及其他畸形发生率为 20.59/10 000, 较 2017 年上升幅度较大。先天性心脏病发生率呈逐年上升趋势, 近 6 年来排位均为第一位, 特别是城市先天性心脏病发生率上升较快, 先天性心脏病发生率高与产前诊断水平及新生儿体格检查技术有关, 其发生率水平易受当地围产期保健及围产期诊断技术水平的影响。今后还应进一步提高各级医院对围产儿先天性心脏病的诊断能力。国内外研究表明, 先天性心脏病在早产、死产、流产儿的病例中发病率更高, 目前先天性心脏病的病因尚不明确, 部分人群监测结果提示妇女在妊娠期补充叶酸和多种维生素可降低胎儿患病的风险^[11-14]。

经过几十年的不懈努力与探索实践, 四川省妇女儿童的健康水平显著提高, 出生缺陷防治工作取得了明显成效。但是, 也应清醒地看到, 四川省妇幼健康事业的发展仍然滞后于经济社会发展, 出生缺陷防治工作仍面临许多薄弱环节。随着儿童死亡率的下降, 出生缺陷作为公共卫生问题越来越凸显。一是全省地区之间、城乡之间出生缺陷防治工作存在明显差异, 民族地区、农村地区出生缺陷预防工作成为妇幼卫生工作的重点和难点。二是出生缺陷体系建设滞后, 服务网络不够健全, 人才队伍整体素质有待提高。该省目前已建成的产前诊断机构较少, 相当一部分市州还没有产前诊断机构, 难以满足辖区出生缺陷二级预防的需要。三是主要出生缺陷病种中体表畸形仍然占较高的比例。体表畸形的高比例充分说明该省产前诊断水平还有很大的提升空间。四是相关政策尚需进一步完善, 特别是出生缺陷二级和三级预防中相关诊疗、检测、康复等费用对多数家庭存在巨大的压力, 如何整合医疗保险、民政救助等资源是需要认真思考的问题。综合来看, 全省出生缺陷防治工作任重道远^[15-16]。

参 考 文 献

[1] 农 铮, 张 玉, 关海滨, 等. 柳州市柳南区 2011—2015 年人群出生缺陷监测结果分析[J]. 中国卫生统计, 2016, 33(6): 1017-1019.

- [2] 张 玉, 曾定元, 农 铮, 等. 2013—2017 年柳州地区出生缺陷监测结果分析[J]. 现代预防医学, 2019, 46(2): 249-252.
- [3] 曹 奕, 张高东, 蒋秋静, 等. 重庆市 2005 至 2015 年出生缺陷医院监测主要结果分析[J]. 重庆医科大学学报, 2017, 42(8): 990-993.
- [4] Yi L, Liu Z, Deng C, et al. Epidemiological characteristics of holoprosencephaly in China, 2007–2014: a retrospective study based on the national birth defects surveillance system[J]. PLoS One, 2019, 14(6): e0217835.
- [5] Forestieri NE, Van Buren E, Simpson BD, et al. Predictors of referral to the North Carolina Infant–Toddler Program among infants with birth defects and infants born extremely preterm or low birthweight[J]. Birth Defects Res, 2019, 111(18): 1408-1419.
- [6] Xiong L, Xu Z, Wang H, et al. The association between ambient air pollution and birth defects in four cities in Hunan Province, China, from 2014 to 2016[J]. Medicine(Baltimore), 2019, 98(4): e14253.
- [7] 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.
- [8] 孙玮璇. 深圳市福田区 2009–2014 年围产儿出生缺陷监测及 5 岁以下儿童死因分析[D]. 南昌: 南昌大学, 2016.
- [9] 梁秋瑜. 广西围产儿出生缺陷监测及先天性心脏病母体孕期监测因素分析[D]. 南宁: 广西医科大学, 2018.
- [10] Wang L, Xiang X, Mi B, et al. Association between early prenatal exposure to ambient air pollution and birth defects: evidence from newborns in Xi'an, China[J]. J Public Health(Oxf), 2019, 41(3): 494-501.
- [11] Weyer P, Rhoads A, Suhl J, et al. Drinking water disinfection byproducts and risk of orofacial clefts in the National Birth Defects Prevention Study[J]. Birth Defects Res, 2018, 110(12): 1027-1042.
- [12] Felix A, Hallet E, Favre A, et al. Cerebral injuries associated with Zika virus in utero exposure in children without birth defects in French Guiana: case report[J]. Medicine(Baltimore), 2017, 96(51): e9178.
- [13] Yi L, Wan C, Deng C, et al. Changes in prevalence and perinatal outcomes of congenital hydrocephalus among Chinese newborns: a retrospective analysis based on the hospital-based birth defects surveillance system[J]. BMC Pregnancy Childbirth, 2017, 17(1): 406.
- [14] Jernigan EG, Strassle PD, Stebbins RC, et al. Effect of concomitant birth defects and genetic anomalies on infant mortality in tetralogy of Fallot[J]. Birth Defects Res, 2017, 109(14): 1154-1165.
- [15] Zarante I, Sarmiento K, Mallarino C, et al. Description of Bogotá birth defects surveillance and follow-up program[J]. J Registry Manag, 2016, 41(3): 116-121.
- [16] Mombo LE, Yangawagou–Eyeghe LM, Mickala P, et al. Patterns and risk factors of birth defects in rural areas of south-eastern Gabon[J]. Congenit Anom (Kyoto), 2017, 57(3): 79-82.

(责任编辑: 唐秋姗)