

## 产前诊断对预防围生儿出生缺陷的效果分析

张秀群, 关海兰

(广东省佛山市顺德区妇幼保健院产前诊断中心, 广东 佛山 528300 E-mail: 416014126@qq.com)

**摘要:** **目的** 分析产前诊断对预防围生儿出生缺陷的效果, 为加强出生缺陷干预, 降低出生缺陷发生率提供参考依据。**方法** 采用回顾性队列研究, 将 2003 年 6 月开展产前诊断活动前的 432 例作为对照组, 活动后的 568 例作为观察组。比较分析两组研究对象围生儿出生缺陷情况。**结果** 本研究共出现 16 例围生儿出生缺陷, 最常见的三种出生缺陷类型为多指(趾)(0.50%)、神经管畸形(0.40%)以及先天性心脏病(0.20%); 观察组出生缺陷发生率明显小于对照组。**结论** 对围产期孕妇进行产前诊断能够确保及时发现存在缺陷障碍的胎儿, 从而采取治疗性终止妊娠等措施, 进而有效降低围生儿的出生缺陷发生率, 提高分娩质量, 对提高我国人口质量有十分重要的意义。

**关键词:** 产前诊断; 围生儿; 先天畸形

**中图分类号:** R722.11

**文献标识码:** A

**文章编号:** 1001-5817(2015)03-0426-02

doi:10.3969/j.issn.1001-5817.2015.03.033

我国《母婴保健法》和《母婴保健法实施管理办法》颁布以来, 我国的人口素质得到明显提高。我国人口基数大, 出生缺陷患儿绝对数量多, 出生缺陷病种多、病因复杂, 一些有效的干预措施尚未得到应用和普及, 因此我国出生缺陷防治工作仍面临严峻挑战。2012 年卫生部发布的《中国出生缺陷防治报告(2012)》<sup>[1]</sup> 显示, 我国出生缺陷发生率约为 5.6%, 每年新增出生缺陷数约 90 万例, 出生缺陷在全国婴儿死因中的构成比顺位由 2000 年的第 4 位上升至 2011 年的第 2 位, 达到 19.1%。出生缺陷影响国民整体素质, 也给家庭和社会带来沉重的抚养负担。近年来, 随着医疗诊断技术水平的不断提高, 产前诊断在降低围生儿出生缺陷率发挥着日益重要的作用。我院是全国出生缺陷监测点之一, 自 2003 年 6 月起我院开展产前诊断活动, 在孕妇知情同意的原则下, 对围生保健孕妇开展了超声产前检查、血清学产前筛查、遗传咨询、产前诊断等产前诊断措施, 取得了良好效果。现将结果报道如下。

### 1 对象与方法

1.1 对象 以 2012~2014 年在我院行围生期处理的 1 000 例孕妇为研究对象。采用回顾性队列研究, 将 2003 年 6 月开展产前诊断活动前的 432 例作为对照组, 活动后的 568 例作为观察组。经查病例, 两组研究对象的职业分布、居住地分布、孕妇年龄、孕前身体状况、家庭经济状况等差异无统计学意义( $P > 0.05$ ), 两组研究对象均无不良生育史。

1.2 方法 产前诊断采用的各方法操作均符合《产前诊断技术管理办法》中的有关规定<sup>[2]</sup>; 同时, 对围生儿出生情况的观察与分析需由专业医护人员进行, 并且在观察分析前需对人员进行必要培训。观察分析人员需填写《围生儿季报表》、《出生缺陷登记表》等专业表格; 并且围生儿出生缺陷的诊断标准及分类要符合《中国出生缺陷监测工作手册》(卫生部妇幼司中国出生缺陷检测中心制定, 1995 年版)中给出的定义及标准<sup>[3]</sup>。产前诊断活动均在征得孕妇及其家属同意后, 于 11~13 周<sup>+</sup>进行 NT 检查, 15~20 周进行唐氏综合征

筛查, 22~28 周进行超声大排畸检查, 如有异常进行产前咨询及产前诊断, 同时对孕妇进行产前优生优育健康教育、孕前风险评估等。对产前诊断存在严重出生缺陷的胎儿妊娠, 医院在孕妇及其家属同意的情况下采取终止妊娠措施。

1.3 统计学方法 采用 SPSS 18.0 软件建立数据库, 并进行统计学分析, 计数资料用百分比表示, 组间采用  $\chi^2$  检验和确切概率法;  $P < 0.05$  表示差异有统计学意义。

### 2 结果

2.1 围生儿基本情况 两组研究对象生产均为单胎, 对照组围生儿共 432 例, 男婴 221 例, 女婴 211 例; 观察组围生儿共 568 例, 男婴 285 例, 女婴 281 例, 其中 2 例因产前诊断发现严重出生缺陷而终止妊娠, 因此实际出生 566 例。

2.2 出生缺陷发生率 两组研究对象生产的 998 例围生儿中共出现 16 例出生缺陷儿, 出生缺陷发生率为 1.60%。其中, 观察组发生出生缺陷 5 例, 均为单发畸形, 出生缺陷发生率为 0.89%; 对照组发生出生缺陷 11 例, 其中单发畸形为 10 例, 多发畸形为 1 例, 出生缺陷发生率为 2.55%。两组出生缺陷发生率比较, 差异具有统计学意义( $\chi^2 = 4.33, P = 0.038$ ), 观察组出生缺陷发生率低于对照组, 见表 1。

表 1 两组孕妇新生儿出生缺陷发生率比较

组别	n	出生缺陷例数	发生率(%)
观察组	566	5	0.89
对照组	432	11	2.55

2.3 出生缺陷主要类型 16 例出生缺陷儿中以多指(趾)、神经管畸形及先心病发病率最高, 发病例数分别为 5 例、4 例和 2 例, 发病率分别为 0.50%(5/998), 0.40%(4/998)和 0.20%(2/998)。观察组 5 例出生缺陷儿中, 多指(趾)、神经管畸形、先天性心脏病、小耳、并指(趾)各发生 1 例, 对照组 11 例出生缺陷儿中, 多

指(趾)发生 4 例、神经管畸形 3 例、先天性心脏病、尿道下裂、并指(趾)、总唇裂各发生 1 例。两组出生缺陷主要类型的分布差异无统计学意义,见表 2。

表 2 出生缺陷儿的出生缺陷类型分析

组别	多指 (趾)	神经 管畸形	先天性 心脏病	尿道 下裂	小耳	并指 (趾)	唇腭 裂
观察组	1	1	1	0	1	1	0
对照组	4	3	1	1	0	1	1

注:  $\chi^2 = 4.590, P = 0.881$

### 3 讨论

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,通常包括先天畸形、染色体异常、遗传代谢性疾病、功能异常如盲、聋和智力障碍等。研究表明,我国出生缺陷发生率与世界中等收入国家平均水平接近。出生缺陷问题已成为影响儿童健康和出生人口素质的重大公共卫生问题,不但是造成儿童残疾的重要原因,也日渐成为儿童死亡主因。

研究表明,开展产前诊断能改变围产儿出生缺陷类型、顺位。未开展产前诊断,先天性心脏病、多指(趾)、神经管畸形、尿道下裂、总唇裂较高发,经产前诊断并知情选择治疗性终止妊娠后,虽然先天性心脏病、多指(趾)仍较高发,但先天性心脏病等部分出生缺陷的围产期发现率和有效干预率上升,特别是神经管畸形和染色体异常发生率明显下降,出生缺陷患儿得到早期干预,生存质量改善。而且本研究显示,开展产前诊断,新生儿出生缺陷发生率明显低于全国平均发生率(1.40%)及欧洲发生率(2.16%)水平<sup>[4]</sup>,而且提示通过产前筛查、遗传咨询、超声产前检查和产前诊断干预后,能明显减少活产婴儿中出生缺陷的数量;而且通过产前诊断发现严重出生缺陷后,能有效建议并指导

家属和孕妇本人及时终止妊娠,达到了较好的预防严重出生缺陷发生的效果。

目前,临床对出生缺陷病因的研究并无定论,大多数出生缺陷的病因尚不明确,但研究表明,出生缺陷与病毒感染、药物滥用、接触有毒有害物质、营养过剩或缺乏、孕期疾病等因素有关<sup>[5-6]</sup>。因此,孕妇在孕期应尽量做好对上述病因的防范,同时应当加强孕产期保健检查和遗传咨询,认真对待产前诊断活动。

综上所述,开展产前诊断,可降低出生缺陷发生率,尤其可降低严重出生缺陷儿的出生如神经管畸形、严重先天性心脏病、唐氏综合征等患儿的出生,使活产婴儿中出生缺陷发生率下降。故产前诊断技术为妇女提供了终止病理妊娠的机会,既提高了出生人口质量,也具有极高的社会效益和经济效益。产前诊断作为出生缺陷的二级预防措施,有条件的医院应积极开展,孕妇及共家属也应积极响应和主动参与产前诊断活动。

### 参考文献:

- [1] 中华人民共和国卫生部. 中国出生缺陷防治报告(2012) [S]. 北京:中华人民共和国卫生部,2012.
- [2] 中华人民共和国卫生部. 产前诊断技术管理办法[S]. 北京:中华人民共和国卫生部,2002.
- [3] 卫生部妇幼司中国出生缺陷检测中心. 中国出生缺陷监测工作手册[S]. 北京:卫生部妇幼司中国出生缺陷检测中心,1995.
- [4] 王淑媛,洪春辉,孙辉等. 产前诊断对围产期出生缺陷儿转归的影响[J]. 现代预防医学,2014,32(21):3893-3895.
- [5] 刘艳,刘启兰,胡娅莉等. 江苏省 26803 例围生儿出生缺陷监测[J]. 中国生育健康杂志,2010,2(3):152-154.
- [6] 王宝霞,张月莲. 太原地区 5852 例围产儿出生缺陷临床分析[J]. 中国优生与遗传杂志,2010,24(10):90-91.

收稿日期:2015-05-06;修回日期:2015-05-28

(上接第 421 页)

- [6] Izawa T, Okazaki K, Tashiro Y, et al. Comparison of rotatory stability after anterior cruciate ligament reconstruction between single-bundle and double-bundle techniques[J]. Am J Sports Med, 2011, 39(7):1470-1477.
- [7] Schreiber VM, van Eek CF, Fu FH. Anatomic Double-bundle ACL Reconstruction[J]. Sports Med Arthrosc, 2010, 18(1):27-32.
- [8] Fu FH, Karlsson J. A long journey to be anatomic[J]. Knee Surg Spots Traumatol Arthrosc, 2010, 18(9):1151-1153.
- [9] Van Eck CF, Lesniak BP, Schreiber VM, et al. Anatomic single- and double-bundle anterior cruciate ligament reconstruction flowchart[J]. Arthroscopy, 2010, 26(2):258-268.
- [10] 周敬滨, Zachary W, Carola FE, 等. 前交叉韧带解剖重建理念与方法[J]. 中国运动医学杂志, 2011, 30(6):511

- [11] Hantes ME, Zachos VC, Liantsis A, et al. Differences in graft orientation using the transtibial and anteromedial portal technique in anterior cruciate ligament reconstruction: a magnetic resonance imaging study[J]. Knee Surg Sports Traumatol Arthrosc, 2009, 17(22):880-886.
- [12] Alentorn-Geli E, Samitier G, Alvarez P, et al. Anteromedial portal versus transtibial drilling techniques in ACL reconstruction: a blinded cross-sectional study at two- to five-year follow-up[J]. Int Orthop, 2010, 34(4):747-754.
- [13] O'Neill BJ, Molloy AP, McCarthv T. Osteomyelitis of the tibia following anterior cruciate ligament reconstruction[J]. Int J Surg Case Rep, 2013, 14(5):143-145.

收稿日期:2015-03-09;修回日期:2015-04-29