

江苏省如皋市 2013—2015 年出生缺陷监测结果分析

张小燕¹, 方月琴²

(1. 江苏省如皋市妇幼保健计划生育服务中心, 江苏 如皋 226500

E-mail: 245565852@qq.com;

2. 江苏省如皋市如城街道卫生所, 江苏 如皋 226500)

摘要: **目的** 分析江苏省如皋市围生儿出生缺陷发生率、主要病因及死亡原因变化。**方法** 对 2013—2015 年如皋市辖区内所有监测医院的围生儿出生缺陷监测资料进行回顾性调查, 并与 2007—2012 年监测结果进行比较分析。**结果** 2013—2015 年出生缺陷发生率为 5.04%, 低于 2007—2012 年水平($\chi^2 = 4.253, P < 0.05$)。前 5 位出生缺陷疾病依次为多指(趾)并指(趾)、唇裂和腭裂、先天性心脏病、直肠肛门闭锁或狭窄、外耳其他畸形, 其中唇裂和腭裂的发生率低于 2007—2012 年水平($\chi^2 = 9.152, P < 0.01$)。致死性出生缺陷发生部位集中在循环系统、消化系统和神经系统。**结论** 如皋市围生儿出生缺陷发生率上升的现象在“十二五”期间得到遏制, 免费婚孕检、妇幼重大公共卫生服务项目等综合干预措施发挥了一定作用。建议加大投入和宣传力度, 进一步落实三级预防措施。

关键词: 围产儿; 先天畸形; 监测

中图分类号: R714.7

文献标识码: A

文章编号: 1001-5817(2017)03-0214-03

doi:10.3969/j.issn.1001-5817.2017.03.017

出生缺陷是影响出生人口素质的重要因素, 也是导致围生儿及婴幼儿死亡的主要原因, 降低出生缺陷发生率意义重大^[1]。江苏省如皋市 2001—2008 年间围生儿先天畸形死亡率呈轻微增长趋势^[2], 2003—2008 年间出生缺陷发生率也呈增长现象^[3], 该市卫生行政主管部门高度重视, 开展了产前筛查及适龄妇女免费叶酸增补、住院分娩补助等妇幼重大公共卫生服务项目, 但 2007—2012 年出生缺陷发生率下降不太明显^[4], 2012 年 11 月该市全面启动了免费婚前医学检查, 并实现了免费婚孕检与婚姻登记一站式服务, 同时对出生缺陷进行监测。本文对如皋市 2013—2015 年出生缺陷监测资料进行回顾性分析, 并与 2007—2012 年监测结果进行对照比较, 了解出生缺陷发生情况及变化趋势, 为制定干预措施提供决策参考依据。

1 资料与方法

1.1 资料来源 2013—2015 年如皋市具有助产技术服务资质的所有医疗机构监测上报的《围生儿情况调查表》、《江苏省医疗机构出生缺陷儿登记卡》以及各镇每月一次、市级每半年一次的质控记录。

1.2 监测对象 不论母亲户籍, 于 2012 年 10 月 1 日—2015 年 9 月 30 日期间, 在如皋市辖区各监测医院出生的孕满 28 周(或出生体重达 1000 克及以上)至出生后 7 d 内的活产、死胎死产儿, 包括治疗性引产对象, 但不包括计划外引产。

1.3 监测方法 各监测医院为出生缺陷监测的主体, 其产科和儿科医生均接受过专业培训, 对本机构分娩的所有围产儿及时地进行系统的全身检查, 按照全国出生缺陷监测中心制定的诊断标准进行监测, 专人负责

出生缺陷相关资料的收集上报。各镇卫生所每月对辖区的医疗机构出生缺陷监测结果进行质控检查, 在此基础上, 如皋市妇幼保健计划生育服务中心每半年进行一次全面质控, 严防漏报错报。

1.4 统计学方法 出生缺陷分类中, 1 例围生儿有多种缺陷的, 以严重或致死性的缺陷进行统计, 不重复统计。计数资料率的比较采用 χ^2 检验或校正 χ^2 检验, $P < 0.05$ 则差异有统计学意义。

2 结果

2.1 出生缺陷发生率 2013—2015 年出生缺陷的发生率为 5.04%, 见表 1。2007—2012 年围生儿总数为 69 018 例, 其中出生缺陷 417 例, 6 年出生缺陷发生率为 6.04%。2013—2015 年出生缺陷发生率与 2007—2012 年比较差异具有统计学意义($\chi^2 = 4.253, P < 0.05$)。

表 1 2013—2015 年如皋市围生儿出生缺陷发生率

年份	围生儿数	出生缺陷数	出生缺陷发生率(%)
2013	12857	66	5.13
2014	12088	57	4.72
2015	12137	64	5.27
合计	37082	187	5.04

2.2 出生缺陷病因分类 2013—2015 年各种出生缺陷发生率与 2007—2012 年比较, 唇裂和腭裂发生率明显下降($\chi^2 = 9.152, P < 0.01$), 其他出生缺陷发生率无明显变化, 两组比较差异无统计学意义。见表 2。

表 2 2013—2015 年与 2007—2012 年出生缺陷主要病因发生率比较

主要病因	2013—2015 年		2007—2012 年		χ^2	P
	例数	发病率 (%)	例数	发病率 (%)		
多指(趾)、并指(趾)	59	1.59	86	1.25	2.104	0.147
唇裂和腭裂	27	0.73	96	1.39	9.152	0.003
先天性心脏病	20	0.54	49	0.71	1.080	0.299
直肠肛门闭锁或狭窄	12	0.32	17	0.25	0.527	0.468
外耳其他畸形	8	0.22	17	0.25	0.096	0.757
马蹄内翻足	7	0.19	25	0.36	2.407	0.121
肢体短缩	6	0.16	9	0.13	0.168	0.682
小耳(包括无耳)	5	0.14	12	0.17	0.229	0.632
食道闭锁或狭窄	3	0.08	1	0.02	1.335	0.248
先天性脑积水	3	0.08	11	0.16	0.610	0.435
尿道下裂	2	0.05	10	0.14	1.052	0.305
唐氏综合征	2	0.05	2	0.03	0.011	0.915
脐膨出	1	0.03	3	0.04	0.011	0.915
先天性膈疝	1	0.03	5	0.07	0.261	0.609
脊柱裂	1	0.03	7	0.10	0.924	0.337
其他	30	0.81	67	0.97	0.691	0.406
合计	187	5.04	417	6.04	4.253	0.039

2.3 致死性出生缺陷分类 在 37 082 例围生儿中,死胎、死产 21 例,早期新生儿死亡 7 例;在活产儿 37 061 例中,出生缺陷 166 例,婴儿期死亡 31 例。出生缺陷围生期死亡率为 0.76‰,出生缺陷婴儿期死亡率为 0.84‰。致死性出生缺陷发生率在 2013—2015 年与 2007—2012 年之间比较差异无统计学意义 ($P > 0.05$)。致死性出生缺陷发病部位主要集中在循环系统、消化系统和神经系统。见表 3。

2.4 出生缺陷相关因素

2.4.1 产母年龄 2013—2015 年,35 岁~组出生缺陷发生率与 30 岁~组比较差异有统计学意义 ($\chi^2 = 4.04, P < 0.05$),其他年龄组间比较差异无统计学意义。与 2007—2012 年比较,30 岁~组出生缺陷发生率差异有统计学意义 ($\chi^2 = 8.541, P < 0.05$),其他年龄组比较差异均无统计学意义。见表 4。

2.4.2 出生缺陷性别比较 在 2013—2015 年 37 082 例围生儿中,男 19 185 例,女 17 894 例,性别不明 3

表 3 2013—2015 年致死性出生缺陷分类及与 2007—2012 年发生率比较

出生缺陷死亡病因	2013—2015 年			死亡总数	发生率 (%)	2007—2012 年		χ^2	P
	死亡时期分类					死亡总数	发生率 (%)		
	婴儿死亡	死胎	死产						
唇裂和腭裂	2	3	0	5	0.13	14	0.20	0.623	0.430
脑部发育异常	0	4	0	4	0.11	7	0.10	0.048	0.828
消化系统其他畸形	7	2	0	9	0.24	11	0.16	0.889	0.346
先天性脑积水	0	3	0	3	0.08	10	0.14	0.369	0.544
肾脏畸形	0	2	1	3	0.08	4	0.06	0.002	0.966
先天性心脏病	19	1	0	20	0.54	31	0.45	0.408	0.523
肢体短缩	0	2	0	2	0.05				
食道闭锁或狭窄	0	1	0	1	0.03				
先天性膈疝	2	0	0	2	0.05	4	0.06	0.119	0.730
躯体肿块	1	0	0	1	0.03				
淋巴管瘤	0	1	0	1	0.03				
头面部复合畸形	0	1	0	1	0.03				
其他	0	0	0	0	0.00	30	0.44		
合计	31	20	1	52	1.40	111	1.61	0.667	0.414

表 4 不同年龄组出生缺陷发生率比较

年龄组 (岁)	2013—2015 年			2007—2012 年			χ^2	P
	围生儿数	出生缺陷数	发生率 (%)	围生儿数	出生缺陷数	发生率 (%)		
<20	849	5	5.89	2 249	15	6.67	0.059	0.809
20~	11445	64	5.59	30 210	180	5.96	0.191	0.662
25~	17104	83	4.85	22 523	116	5.15	0.172	0.678
30~	5174	18	3.48	8 757	65	7.42	8.541	0.004
35~	2510	17	6.77	5 279	41	7.77	0.227	0.634

例,其中男性出生缺陷 101 例,男性出生缺陷发生率为 5.26‰,女性出生缺陷 83 例,女性出生缺陷发生率为

4.64%,男女性别出生缺陷发生率差异无统计学意义($\chi^2=0.735, P=0.391$)。在2007—2012年的69 018例围生儿中,男36 214例,女32 802例,两性畸形2例,出生缺陷围生儿男243例、女172例,与2013—2015年比较男性出生缺陷发生率差异有统计学意义($\chi^2=4.247, P=0.031$),女性出生缺陷发生率差异无统计学意义($\chi^2=0.847, P=0.357$)。

2.4.3 产母孕早期情况及家族史 孕早期出现异常情况者9例,其中感冒4例,因癫痫、糖尿病、保胎等使用药物5例;有自然流产史5例,死胎史2例,缺陷儿生育史2例,家族遗传病史1例。

2.4.4 诊断依据与确诊时间 出生缺陷经临床诊断148例,占总数的79.14%;超声诊断28例,占14.97%;临床加超声诊断8例,占4.28%;染色体检查诊断2例,占1.07%;超声加MRI诊断1例,占0.53%。产前确诊21例,占11.23%;产后7d内确诊166例,占88.77%。

3 讨论

2003—2008年如皋市出生缺陷发生率为6.21%,并呈现逐年攀升趋势^[3],为此,市卫生行政部门采取了一系列综合干预措施,2007—2012年该市出生缺陷发生率仍达6.04%^[4]。2012年11月,在政府主导下全市免费婚前医学检查工作正式启动,并逐步与孕前健康检查工作并轨,婚检率不断提升,结果显示2013—2015年该市出生缺陷率下降为5.04%,出生缺陷率增长的现象得到有效的遏制,说明婚前医学检查、孕前健康检查以及优生咨询对预防出生缺陷有一定作用。但从动态趋势来看,出生缺陷发生率2014年较2013年降低,2015年又回升,超过2014年水平,说明控制仍不稳定,需进一步查找薄弱环节,采取有效干预措施。

多指(趾)并指(趾)居于出生缺陷首位,主要与遗传相关,在新生儿中的发生率为0.30%~1.90%^[5]。与2007—2012年相比,唇裂、腭裂的发生率明显下降,相关报道显示唇腭裂的致病因素中遗传因素降低,环境因素加大^[6],提示加强环境保护和围生期保健非常重要。3年中先天性心脏病例数逐年增加,可能与该市各助产机构均已实行产后新生儿儿科医生查房制度,对先天性心脏病的早期识别能力增强有关,是否与先天性心脏病发病率增高有关有待深入研究。胎儿畸形是导致围生儿死亡的最主要原因,致死性出生缺陷发病部位主要集中在循环系统、消化系统和神经系统。今后应重点加强以上高发生出生缺陷以及致死性出生缺陷的孕期筛查,有必要开展相关病因学研究。

产母年龄 ≥ 35 岁组出生缺陷发生率最高,35岁以后生殖功能逐渐衰退,对外界不良因素易感性及染色体畸变率均增加,随着二胎政策的放开,高龄产妇将

不断增加,应引起重视,其次为产母年龄 < 20 岁组。本组资料30岁组出生缺陷发生率低于2007—2012年同年龄组的发生率,从病因分析来看是由唇裂、腭裂的发生率下降引起的,是否高龄组产妇胎儿唇裂、腭裂发生率高,有待进一步研究。2013—2015年男、女性别出生缺陷的发生率差异无统计学意义,与2007—2012年不一致,性别对出生缺陷的影响有待进一步动态观察。产母孕早期出现异常情况或有异常分娩史、家族史的占有一定比例,说明需加强宣教,做好重点人群的监测。开展产前诊断,可降低出生缺陷发生率^[7],但本组研究结果显示依靠超声或临床加超声诊断者仅占19.25%,染色体等检测占比极少,产前确诊仅占11.23%,说明该市产前诊断水平较低,尤其是超声诊断水平亟待提高。

建议与对策:①强化政府主导,加大经费投入,进一步完善出生缺陷干预服务体系,改善有害环境因素对胚胎发育的不利影响;②开展广泛、深入持久的健康教育,普及优生优育知识,提高相关人群自我保健意识及能力;③探索免费婚孕检协作运行的新机制,在妇幼保健与计划生育机构合并基础上,实现资源共享,优势互补,把好预防出生缺陷的第一关口;④充分利用三级服务网络,多渠道提高早孕建卡率,加强孕产妇系统管理及高危妊娠的分类分级管理,不断提升围生期保健工作的质量;⑤推广产前诊断新技术新项目,通过进修学习等途径提高超声检查医生对出生缺陷的宫内诊断水平,有问题的争取在孕28周前作出处理;⑥不断提高新生儿疾病筛查率及筛查工作质量,尽快将先天性心脏病纳入新生儿疾病筛查内容,早期明确诊断,及早康复干预治疗,减少出生缺陷死亡率。

参考文献:

- [1] 房金妍,张路遥. 2008~2012年长春市城区围产儿出生缺陷监测结果分析[J]. 中国妇幼保健, 2014, 29(36): 6047-6049.
- [2] 李鸿斌. 影响婴儿死亡的非疾病因素和高危疾病分析[J]. 中国妇幼健康研究, 2010, 21(6): 730-731.
- [3] 陆平. 如皋市2003年至2008年围产儿出生缺陷监测资料分析[J]. 河北医学, 2009, 15(10): 1245-1247.
- [4] 丁燕,顾建明,陆平,等. 如皋市出生缺陷病因与死亡原因分析[J]. 中国妇幼健康研究, 2013, 24(6): 867-870.
- [5] 罗家有,付楚慧,姚宽保,等. 多指(趾)并指(趾)遗传与环境因素的病例对照研究[J]. 中华流行病学杂志, 2009, 30(9): 903-906.
- [6] 李莉. 306例先天性唇腭裂流行病学及发生率变化趋势分析[J]. 安徽医学, 2012, 33(7): 927-928.
- [7] 张秀群,关海兰. 产前诊断对预防围生儿出生缺陷的效果分析[J]. 右江民族医学院学报, 2015, 37(3): 426-427.

收稿日期:2017-05-10;修回日期:2017-06-12