

中山市新生儿常见出生缺陷的流行病学调查*

李冬秀¹, 陈敬林², 黄湘¹, 万志丹¹, 袁春雷¹, 谭家余¹

1.南方医科大学附属中山博爱医院产前诊断中心 广东中山528403; 2.南方医科大学附属中山博爱医院; 南方医科大学第三临床医学院 广东广州 510515

摘要:目的 回顾性分析中山市新生儿出生缺陷数据, 为进一步做好出生缺陷干预措施提供科学依据。**方法** 对2010年1月至2013年12月来中山市博爱医院行产前咨询及产前筛查的88428例孕妇进行追踪随访, 调查胎儿出生时的健康状况, 分析中山市新生儿出生缺陷分布情况。**结果** 88428 例孕妇中, 胎儿出生时发现的出生缺陷(含死胎)共计464例, 发生率为5.25‰(464/88428), 其中最常见的3种出生缺陷为手足畸形、唇腭裂和先天性心脏病。**结论** 手足畸形、唇腭裂及先天性心脏病是中山市市最常见的三种出生缺陷, 脑畸形、染色体异常是最常见的致死性出生缺陷, 中山市出生缺陷的干预工作仍有待加强。

关键词:出生缺陷;流行病学

Epidemiological survey of common birth defects of newborns in Zhongshan

LI Dong-xiu¹, CHEN Jing-lin², HUANG Xiang¹, WAN Zhi-dan¹, YUAN Chun-lei¹, TAN Jia-yu¹,
1.Bo ai Hospital affiliated to Southern Medical University, , Prenatal Diagnosis Center (LI Dong-xiu, HUANG Xiang, WAN Zhi-dan) , Center ICU (TAN Jia-yu) , Clinical Laboratory (YUAN Chun-lei) , Zhongshan, Guangdong, 528403; Bo ai Hospital affiliated to Southern Medical University; Third Clinical College of Southern Medical University (CHEN Jing-lin) Zhongshan, Guangzhou, 510515

Abstract: Objective A retrospective analysis of birth defect datas of Zhongshan to provide a scientific basis for further improve the interventions of birth defects. **Method** The 88,428 cases of pregnant women who come to our hospital for prenatal counseling and prenatal screening from January 2010 to December 2013 were followed up to investigate the health of the fetus at birth, and to analysis the birth defects distribution of our city. **Result** 464 cases of birth defective child (the stillbirths were included) were discovered from 88,428 cases of pregnant women, the incidence rate of the birth defect was 5.25 ‰ (464/88428), of which three kinds of the most common birth defects are hand and foot deformities, cleft lip and palate and congenital heart disease. **Conclusion** Hand and foot deformities, cleft lip and palate and congenital heart disease are the three most common birth defects in our city, brain malformations, chromosomal abnormalities are the most common fatal birth defects, the intervention for birth defects of our city should be strengthened.

基金:本项目受中山市科技计划项目(青年重点项目, 2014A1FC006)资助

作者简介: 李冬秀, 女, 副主任检验技师, 研究方向: 产前诊断, E-mail: 13411683852@qq.com。

通讯作者:陈敬林, 男, 硕士研究生, E-mail: 842630809@qq.com。

Key words:birth defects; epidemiology

出生缺陷的发生率是反映一个国家或一个地区出生人口素质的重要指标之一。有统计数据表明,我国已发现肉眼可见的先天畸形儿出生加上出生后数月才显现出来的出生缺陷儿每年高达80万~120万,占每年出生人口总数的4%~6%^[1]。为了了解中山市新生儿的出生缺陷的现状,本研究对中山市2010年1月至2013年12月监测到的出生缺陷数据做一回顾性分析,为今后我市制定出生缺陷干预措施或政策提供科学的依据。

1 对象与方法

1. 1 对象 2010年1月 ~ 2013年12月 中山市博爱医院(妇幼保健医院)出生的新生儿,包括经体格检查发现肉眼可见的出生缺陷的活产新生儿,以及死胎、死产等;对于产前筛查阳性最终流产患儿不纳入出生缺陷范畴。
1. 2 方法 按中山市统一的监测方案,根据中国出生缺陷监测中心制定的《主要先天畸形诊断手册》中出生缺陷的定义、特征及诊断标准,由临床医师对新生儿进行逐一体格检查并填写专用出生缺陷监测表。
1. 3 统计 发生率定义为出生缺陷患儿和年出生新生儿之比。应用SPSS19.0 软件对所得资料进行统计分析,采用 χ^2 检验比较各年龄组发生率的差异, $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 出生缺陷检出率 监测三年的88428例新生儿中,共发现464例出生缺陷,出生缺陷发生率为5.25%,三年间出生缺陷的发生率呈缓慢上升趋势,但各年间出生缺陷发生率之间的差异无统计学意义($\chi^2 = 4.22$, $P = 0.239$),见表1

表1 2010年1月 ~ 2013年12月中山市新生儿出生缺陷检出率

年份	总出生新生儿数(例)	缺陷新生儿数(例)	出生缺陷发生率 (%)
2010(1-12月)	16926	73	4.31
2011(1-12月)	20145	103	5.11
2012(1-12月)	24725	137	5.54
2013(1-12月)	26632	151	5.67

2.1 出生缺陷分类 在出生缺陷464例新生儿中，发生率居于前三位的新生儿出生缺陷为手足畸形（并趾（指），多趾（指），足内翻，足外翻等，构成比20.47%），唇腭裂（构成比13.58%），先心病（构成比12.72%）等，而脑畸形（致死率91.17%）、染色体异常（致死率88.24%）等是致死率最高的出生缺陷。出生缺陷详细情况见表2。

表2 2010年1月 ～ 2013年12月中山市新生儿出生缺陷种类构成比、出生结局及致死率

出生缺陷的类型	人数(例)	构成比(%)	出生结局	致死率(%)
手足畸形（多趾（趾）、并趾（指）、少趾（指）、断指、足内翻、足外翻等）	95	20.47	活产	0.00
唇腭裂（唇裂、腭裂、唇角畸形）	63	13.58	28活产，35死胎(产)	55.56
先天性心脏病	59	12.72	11活产，48死胎(产)	81.36
脑畸形（脑室增宽、脑外翻、全前脑、部分脑叶缺失、脑积水、无脑、脑部膨隆、胼胝发育不全、蛛网膜囊肿等）	34	7.33	3活产，31死胎(产)	91.17
泌尿系统畸形（单肾、多囊肾、马蹄肾、肾积水、集合管分离、尿道下裂等）	27	5.82	20活产，7死胎(产)	25.93
眼耳鼻畸形（无耳、小耳、耳赘生物、耳道闭锁、耳廓缺如、双眼畸形、鼻塌陷等）	20	4.31	18活产，2死胎(产)	10.00
染色体畸形（21三体等）	17	3.83	2活产，15死胎(产)	88.24
内脏及消化系统畸形（胆囊肿大、肝肿大、肺腺瘤、膈疝、食道闭锁、肠管畸形等）	17	3.66	14活产，3死胎(产)	17.65
胸腹畸形（腹裂、腹腔积液、胸腔积液、胸壁包块）	16	3.45	2活产，14死胎(产)	87.50
尾脊柱畸形（脊柱裂、骶尾赘生物）	13	2.80	4活产，9死胎(产)	69.23
地中海贫血（ α 、 β 地中海贫血、水肿胎）	12	2.59	3活产，9死胎(产)	75.00
肛门畸形（肛门闭锁或狭窄）	11	2.37	活产	0.00
生殖畸形（两性畸形、睾丸鞘膜积液）	8	1.72	活产	0.00
肢体畸形（肢体短小、血管瘤、双手双脚关节水肿）	8	1.72	4活产，4死胎(产)	50.00
颜面颈项畸形（脸部缺如、双脸不对称、颈淋巴瘤、颈囊肿等）	7	1.51	1活产，6死胎(产)	85.71
其他畸形（盆腔包块、血管瘤、代谢病、胎记、脐膨出，不明原因死胎等）	57	12.28	31活产，26死胎(产)	45.61

3 讨论

在发展中国家以及发达国家出生缺陷是引起残疾的主要原因^[2],据世界卫生组织估计,全球每年约有790万缺陷儿出生,其中每年有至少330万5岁以下儿童死于出生缺陷,每年因出生缺陷导致的终生残疾约320万^[3],其中94%发生于中等或低收入国家^[4]。我国是出生缺陷高发国家,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^[5]。因此新生儿出生缺陷的防控是重要的民生工程,而降低新生儿出生缺陷的发生是产前筛查和产前诊断工作的重点。本研究提示,2010年1月~2013年12月期间中山市新生儿出生缺陷总发生率为5.25%,较广东省1996~2004年监测到的总检出率134.4/万(13.4%)^[6]相比,本研究出生缺陷总检出率较低,分析原因,可能是由于广东省近年来对产前筛查力度的加大,特别是中山市近年来对唐氏综合症及地中海贫血已经实施免费筛查,使得水肿胎(血红蛋白H病)和严重的常见染色体异常疾病(唐氏综合症、18-三体综合征,开放性神经管缺陷)的检出率大大提高,在妊娠早、中期就选择性流产,大大降低了水肿胎和染色体异常疾病患儿的出生,而妊娠早中期选择性流产胎儿未纳入本研究中新生儿出生缺陷的范围,使得出生缺陷总检出率明显降低。

研究发现,2010年1月~2013年12月期间中山市新生儿出生缺陷的发生率呈缓慢上升趋势,这与广东省1996~2004年^[6]监测到的趋势相同,其可能原因一方面是近年来受环境、气候、社会压力等因素的影响,孕产妇接触到致畸因素的几率增加;另一方面可能是由于孕妇产前咨询与保健的意识增强,接受产前筛查的人口基数增加。

在本研究中的464例出生缺陷儿中,发生率居于前三位的分别为手足异常,唇腭裂,先天性心脏病等,这与国内孝感市^[7]、深圳市^[8]、重庆市^[9]等城市统计数据相同,也与湖南省2012年监测到的数据^[10]类似。手足畸形虽然发病率高,但临床致死率为零,通过治疗大多患儿(如多指、并趾等)可以恢复正常生活,先天性心脏病、唇腭裂等也可以通过临床矫治,能获得较好的生存率。在本研究统计的出生缺陷中,脑畸形(91.17%)、染色体异常(88.24%)、胸腹畸形(87.50%)、颜面颈畸形(85.71%)、先天性心脏病(81.36%)、地中海贫血(75.00%)等是临床致死率较高的出生缺陷。虽然我市已开展地中海贫血、唐氏筛查等免费产前筛查项目,但由于孕妇认知水平的限制,一些偏远农村地区的孕产妇未及时进行必要的产前筛查,甚至一些孕产妇虽然筛查阳性,但心存侥幸,未及时进行必要的进一步检查,也没有医师的建议下选择性终止妊娠,最终导致很多严重缺陷儿甚至致死性缺陷儿的出生。

总之,本研究表明,虽然出生缺陷患儿总体发生率有所降低,但出生缺陷儿年发生率仍呈逐年升高的趋势,很多可以在早期选择性流产的缺陷儿由于各种原因最终还是出生了,给家庭和社会带来了沉重的经济和精神负担。因此开展多渠道孕期保健健康宣传,提高孕妇产前咨询与保健意识,加强孕产妇孕期保健和产前检查力度是降低出生缺陷发生率的有效措施,合理配置医疗保健资源,提高基层人员的产前诊断水平。进一步大力推进出生缺陷干预工程,强化和健全出生缺陷日常监测工作,加强随访,做到早期发现畸形,早期终止妊娠,才能有效降低出生缺陷的发生率,从而有效提高出生人口素质。

参考文献:

- [1] 毛萌, 朱军. 出生缺陷监测研究现状[J]. 实用儿科临床杂志. 2009, 24(11): 801-803.
- [2] Mathers C D 和 L. Projections of global mortality and burden of disease from 2002 to 2030[J].

PLoS medicine. 2006, 3(11): e442.

[3] Green R F, Devine O, Crider K S, et al. Association of Paternal Age and Risk for Major Congenital Anomalies From the National Birth Defects Prevention Study, 1997 to 2004[J]. Annals of Epidemiology. 2010, 20(3): 241-249.

[4] Thong M. Birth Defects Registries in the Genomics Era: Challenges and Opportunities for Developing Countries[J]. Frontiers in Pediatrics. 2014, 2.

[5] 干灵红, 许惠惠, 章鸯, 等. 台州地区202677例孕中期产前筛查及随访结果分析[J]. 中国卫生检验杂志. 2013(05): 1289-1290.

[6] 李兵, 夏建红, 田丰莲, 等. 广东省1996年至2004年监测出生缺陷发生情况分析[J]. 中华围产医学杂志. 2006(06): 396-399.

[7] 邱越, 陆敏, 杨树杰, 等. 孝感市2007~2011年围产儿出生缺陷流行病学调查[J]. 现代预防医学. 2013(14): 2611-2613.

[8] 丁蓉, 颜春荣, 龚林. 深圳市298031例围产儿出生缺陷监测流行病学特征[J]. 中国妇幼保健. 2012(20): 3123-3126.

[9] 何春燕, 张高东, 张华, 等. 重庆市部分地区2009~2011年度出生缺陷人群监测结果分析[J]. 重庆医学. 2012(25): 2630-2632.

[10] 谢冬华, 杜其云, 王华. 湖南省2012年出生缺陷发生情况分析[J]. 实用预防医学. 2014(03): 336-338.