

# 湖南省 2007-2016 年以医院为基础的 出生缺陷监测情况分析

谢琼<sup>1,2</sup>, 谭红专<sup>1</sup>, 秦家碧<sup>2</sup>, 谢冬华<sup>2</sup>, 刘智昱<sup>2</sup>, 王华<sup>2</sup>

1. 中南大学湘雅公共卫生学院, 湖南 长沙 410078; 2. 湖南省妇幼保健院

**摘要:** **目的** 分析湖南省 2007-2016 年出生缺陷发生情况, 为今后出生缺陷的预防和干预提供科学依据。 **方法** 按《中国妇幼卫生监测方案》的方法要求, 在湖南省 53 家出生缺陷监测医院进行缺陷监测资料的收集, 采用 SPSS19.0 软件对收集资料进行统计和分析。 **结果** 从 2007-2016 年, 合计监测围产儿 1 177 050 例, 发现出生缺陷患儿 22 548 例, 10 年出生缺陷的平均发生率为 191.56/万。发生率从 2007 年开始持续上升, 2011 年达到最高峰为 227.81/万, 往后总体呈下降趋势, 2016 年降到 10 年来最低点为 149.40/万。出生缺陷发生城市 (213.36/万) 高于农村 (173.19/万)。母亲 35 岁以上和 20 岁以下均是出生缺陷的高发年龄。主要出生缺陷为: 先心病、多指 (趾)、肾脏畸形、外耳其它畸形、总唇裂、并指 (趾)、马蹄内翻足、尿道下裂、肢体短缩、直肠肛门闭锁或狭窄。 **结论** 湖南省出生缺陷防控工作任重道远, 应该从婚前、孕前、孕期、新生儿期几个节点开展出生缺陷的三级预防措施。

**关键词:** 出生缺陷; 医院监测; 发生率; 趋势

**中图分类号:** R195.1 **文献标识码:** A **文章编号:** 1006-3110(2017)09-1031-06 DOI:10.3969/j.issn.1006-3110.2017.09.002

**基金项目:** 湖南省自然科学基金项目 (2016JJ4047、2016JJ6051)

**作者简介:** 谢琼, 在读硕士, 研究方向: 出生缺陷防控研究。

**通信作者:** 谭红专, E-mail: tanhz99@qq.com。

重了疾病的传播的危害。因此, 临床上更要特别注意糖尿病合并梅毒的患者, 积极地给予有效地治疗, 及时遏制疾病的发展。

综上所述, 采用四氧嘧啶诱导稳定糖尿病继以睾丸接种梅毒螺旋体标准株可构建出与人类相似的糖尿病合并梅毒兔模型, 且在心脏、肺、肝脏、肾脏、睾丸组织病理学改变上, 与单独疾病相比, 该合并疾病呈现更为显著的病理变化, 但其具体致病机制目前尚未能明确, 将该课题深入研究, 以更好地为临床上糖尿病合并梅毒的病人提供针对性的有效治疗。

## 参考文献

- [1] Chatterjee S, Davies MJ. Current management of diabetes mellitus and future directions in care[J]. Postgrad Med, 2015, 91(1081):612-621.
- [2] Thomas MC, Cooper ME, Zimmet P. Changing epidemiology of type 2 diabetes mellitus and associated chronic kidney disease[J]. Nat Rev Nephrol, 2015, 12(2):73-81.
- [3] Guan W, Zhu Y, Wei Q, et al. Trends on the changing prevalence in patients with early syphilis and HIV infection among men who having sex with men in Nanjing, from 2008 to 2013[J]. Chinese J Epidemiol, 2015, 36(6):624-628.
- [4] Svecova D, Part M, Luha J. Increasing trend in syphilis[J]. Bratisl Lek Listy, 2015, 116(10):596-600.
- [5] Dhuria RS, Singh G, Kaur A, et al. Current status and patent prospective of animal models in diabetic research[J]. Adv Biomed Res, 2015, 4:117.
- [6] Szkudelski T. The mechanism of alloxan and streptozotocin action in B cells of the rat pancreas[J]. Physiol Res, 2001, 50(6):537-546.
- [7] Nammi S, Boini MK, Lodagala SD, et al. The juice of fresh leaves of *Catharanthus roseus* Linn. reduces blood glucose in normal and alloxan diabetic rabbits[J]. BMC Complement Altern Med, 2003, 3:4.
- [8] Tantaló LC, Lukehart SA, Marra CM. *Treponema pallidum* strain-spe-

cific differences in neuroinvasion and clinical phenotype in a rabbit model[J]. Infect Dis, 2005, 191(1):75-80.

- [9] Fitzgerald TJ, Froberg MK. Congenital syphilis in newborn rabbits: immune functions and susceptibility to challenge infection at 2 and 5 weeks of age[J]. Infect Immun, 1991, 59(5):1869-1871.
- [10] Riviere GR, Thomas DD, Cobb CM. *In vitro* model of *Treponema pallidum* invasiveness[J]. Infect Immun, 1989, 57(8):2267-2271.
- [11] 韦丽妍. 2 型糖尿病合并肝功能损害的相关性研究[D]. 南宁: 广西医科大学, 2014.
- [12] Guillon J, Charbonnel B. Diabetes mellitus secondary to liver diseases. A review (author's transla)[J]. Diabete Metab, 1975, 1(3):191-199.
- [13] Pugliese G. Updating the natural history of diabetic nephropathy[J]. Acta Diabetol, 2014, 51(6):905-915.
- [14] Mir SH, Darzi MM. Histopathological abnormalities of prolonged alloxan-induced diabetes mellitus in rabbits[J]. Int J Exp Pathol, 2009, 90(1):66-73.
- [15] Tervaert TW, Mooyaart AL, Amann K, et al. Pathologic classification of diabetic nephropathy[J]. Am Soc Nephrol, 2010, 21(4):556-563.
- [16] Wada T, Shimizu M, Yokoyama H, et al. Nodular lesions and mesangiolysis in diabetic nephropathy[J]. Clin Exp Nephrol, 2013, 17(1):3-9.
- [17] Spargo BH. Manual for pathological diagnosis of diabetic nephropathy and hypertensive nephrosclerosis[J]. Nihon Jinzo Gakkai Shi, 2015, 57(4):649-725.
- [18] Gilbert RE, Krum H. Heart failure in diabetes: effects of anti-hyperglycaemic drug therapy[J]. Lancet, 2015, 385(9982):2107-2117.
- [19] Fi Z, Kovacs G, Szentes V. Role of trimetazidine in the treatment of diabetic microangiopathy in ischaemic heart disease[J]. Orv Hetil, 2015, 156(19):765-768.
- [20] Lafond RE, Lukehart SA. Biological basis for syphilis[J]. Clin Microbiol Rev, 2006, 19(1):29-49.
- [21] Klein OL, Krishnan JA, Glick S, et al. Systematic review of the association between lung function and type 2 diabetes mellitus[J]. Diabet Med, 2010, 27(9):977-987.
- [22] Pitocco D, Fuso L, Conte EG, et al. The diabetic lung—a new target organ[J]. Rev Diabet Stud, 2012, 9(1):23-35.
- [23] Wicher K, Wicher V, Nakeeb SM, et al. Studies of rabbit testes infected with *Treponema pallidum*. I immunopathology[J]. Br J Vener Dis, 1983, 59(6):349-358.

收稿日期: 2017-03-25

# Hospital-based monitoring data of perinatal birth defects in Hunan Province, 2007–2016

XIE Qiong\*, TAN Hong-zhuan, QIN Jia-bi, XIE Dong-hua, LIU Zhi-yu, WANG Hua

\* Xiangya School of Public Health, Central South University, Changsha, Hunan 410078, China;

Hunan Provincial Maternal and Child Health Care Hospital, Changsha, Hunan 410008, China

Corresponding author: TAN Hong-zhuan, E-mail: tanhz99@qq.com

**Abstract:** **Objective** To analyze the prevalence of birth defects in Hunan Province from 2007 to 2016 so as to provide a scientific basis for future prevention and intervention of birth defects. **Methods** According to the requirement of China Maternal and Child Health Monitoring Program, the data were collected from 53 monitoring hospitals for birth defects in Hunan, and were statistically analyzed by SPSS 19.0 software. **Results** A total 1,177,050 perinatal infants were monitored from 2007 to 2016. Birth defects were found in 22,548 perinatal infants, and the average incidence rate of birth defects during the period of 10 years was 191.56/10,000. The incidence rate had continuously risen since 2007, reached its peak in 2011 (227.81/10,000), and then showed a downward trend and decreased to the lowest point (149.40/10,000) in 2016. The incidence rate of birth defects was higher in urban areas (213.36/10,000) than in rural ones (173.19/10,000). Mothers aged above 35 or below 20 years were vulnerable to giving birth to infants with birth defects. The major birth defects included congenital heart disease, multi-finger (toe), kidney deformities, other deformities of the external ear, total cleft lip, syndactyly, clubfoot, hypospadias, limb shortening, and rectal anal atresia or stenosis. **Conclusions** Prevention and control of birth defects is still an arduous task in Hunan Province. Tertiary prevention strategy of birth defects should be performed in pre-marital, pre-pregnancy, pregnancy and neonatal stages.

**Key words:** birth defect; hospital-based surveillance; incidence rate; tendency

出生缺陷(birth defects)是指胚胎或胎儿发育过程中引起的形态、结构、功能、代谢或行为等方面的异常,包括先天畸形,先天代谢疾病,染色体异常,先天性宫内感染,先天发育残疾如盲、聋、哑、智力障碍等<sup>[1]</sup>。据估计我国每年 1 600 万新生儿中大约有 90 万患有出生缺陷,其中出生时临床明显可见的出生缺陷约 25 万例,总发生率约为 5.6%<sup>[2-3]</sup>。出生缺陷已成为影响我国优生优育和出生人口素质的重大问题,它不但是造成儿童残疾的重要原因,也日渐成为胎、婴儿及儿童死亡的主要原因之一,给家庭带来沉重的经济负担和精神痛苦<sup>[4-5]</sup>。湖南省是出生缺陷的高发省份,为了解出生缺陷消长及主要出生缺陷的变化情况,本文对湖南省 2007–2016 年医院出生缺陷监测资料进行分析,研究结果有望为今后出生缺陷预防、控制工作提供科学依据。

## 1 资料与方法

1.1 资料来源 收集 2007 年 1 月–2016 年 12 月湖南省 14 个市州共 53 家出生缺陷监测医院(其中国家级监测医院 33 家;省级监测医院 20 家)妊娠满 28 周至产后 7 d 的围产儿(包括活产儿、死胎死产儿)作为调查对象,期间监测出生缺陷的发生情况。

1.2 监测方法 按照卫生部制定的《中国妇幼卫生监测方案》的方法要求,以医院为基础收集出生缺陷监测资料,包括《出生缺陷儿登记卡》和《围产儿情况

季报表》。出生缺陷参考《中国出生缺陷监测方案》中关于 23 类出生缺陷的定义、特征及诊断标准进行诊断;其分类按照国际疾病分类标准编码(ICD-10)进行。监测医院由接受培训的人员每月负责统计并填写《围产儿情况季报表》;发现有出生缺陷儿经确诊后填写《出生缺陷儿登记卡》。所有报表每季度经市级妇幼保健院审核后,按时上报湖南省妇幼保健院。

1.3 质量控制 按以下措施进行质量控制:①每年开展省级、市级及县级培训,保证各级医院管理人员数据填写正确,减少漏报、错报例数;②严格执行逐级审核制度,所有上报资料由专业人员进行核查、校对,对可疑数据与下面市州进行了电话或网络沟通,得到核实;③定期督导并开展信息质控报告,县级每个月、市级每个季度、省级每半年对监测医院各进行一次出生缺陷信息质控,及时查出错报、漏报等。

1.4 统计学处理 采用 SPSS19.0 软件进行统计分析,计数资料采用率或构成比进行描述,比较采用 $\chi^2$ 检验, $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

## 2 结果

2.1 出生缺陷发生率 湖南省 2007–2016 年医院监测围产儿合计 1 177 050 例,诊断出生缺陷患儿 22 548 例,10 年出生缺陷平均发生率为 191.56/万,见表 1。不同年份出生缺陷总体发生率差异有统计学意义( $\chi^2=483.777, P=0.000$ ),发生率从 2007 年开始持续上

升,2011 年达到最高峰为 227.81/万,往后总体呈下降趋势,2016 年降到 10 年来最低点为 149.40/万,见图 1。

表 1 湖南省 2007-2016 年监测医院  
出生缺陷的总体发生率

年份	围产儿数	出生缺陷数	发生率(1/万)
2007	69 436	1 045	150.50
2008	78 376	1 346	171.74
2009	86 929	1 470	169.10
2010	98 624	1 847	187.28
2011	107 500	2 449	227.81
2012	125 583	2 574	204.96
2013	135 645	2 572	189.61
2014	143 640	3 187	221.87
2015	160 629	3 508	218.39
2016	170 688	2 550	149.40
合计	1 177 050	22 548	191.56

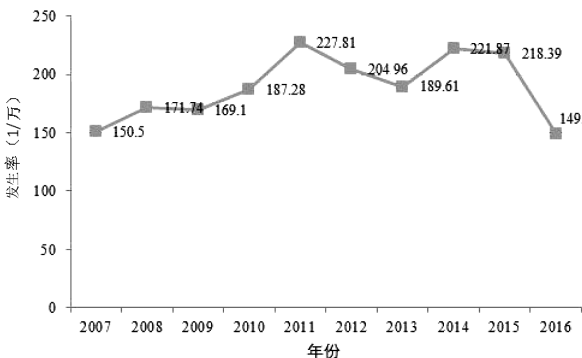


图 1 湖南省 2007-2016 年出生缺陷总体发生率的变化情况

2.2 主要出生缺陷发生率及顺位变化 与 2015 年相比,2016 年出生缺陷下降较大的病种有:先天性心脏病(减少 653 例,下降 47.98%)、外耳其它畸形(减少 56 例,下降 28.18%)、先天性脑积水(减少 14 例,下降 30.36%)、马蹄内翻足(减少 23 例,下降 24.31%)、腹裂(减少 8 例,下降 44%)。出生缺陷上升的病种有:神经管缺陷(增加 19 例,上升 105%)、并指(趾)(增加 16 例,增加了 11.13%)、肢体短缩(增加 21 例,上升 44.86%)、脐膨出(增加 20 例,上升 111%)、唐氏综合征(增加 4 例,上升 6.42%)。湖南省 10 年内主要出生缺陷发生率见表 2。

表 2 湖南省 2007-2016 年主要出生缺陷的发生率(1/万)

主要畸形	2007 年	2008 年	2009 年	2010 年	2011 年	2012 年	2013 年	2014 年	2015 年	2016 年
神经管缺陷	6.05	5.36	5.64	4.66	2.79	2.07	2.65	1.74	1.00	2.05
无脑畸形	2.45	2.30	2.19	1.01	0.84	0.40	0.88	0.42	0.31	0.35
脊柱裂	2.59	2.68	2.07	1.93	1.77	1.04	1.33	1.11	0.31	1.23
脑膨出	1.01	0.38	1.38	1.72	0.19	0.64	0.44	0.21	0.37	0.47
先天性脑积水	6.91	6.38	5.98	5.98	5.02	4.30	4.50	5.29	3.36	2.34
腭裂	0.58	1.28	1.96	1.83	2.70	1.83	2.29	3.27	2.18	1.87
唇裂	4.90	6.25	4.60	4.77	4.47	3.19	3.54	3.20	2.37	2.05
唇裂合并腭裂	9.51	8.17	9.55	8.01	8.09	7.49	8.40	4.80	4.61	4.57
小耳(包括无耳)	2.45	1.79	2.30	1.62	2.51	1.83	2.29	2.37	2.93	1.58
外耳其它畸形	12.10	16.84	16.11	17.14	17.49	20.54	17.25	18.10	14.69	10.55
食道闭锁或狭窄	0.72	0.38	0.69	0.71	1.21	1.27	0.74	0.14	0.44	0.64
直肠肛门闭锁或狭窄	3.31	2.30	2.53	2.23	3.07	2.47	2.36	3.41	2.86	2.52
尿道下裂	5.33	4.34	6.33	3.85	6.14	4.86	5.16	6.06	4.36	3.98
膀胱外翻	0.00	0.00	0.23	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.25	0.12
马蹄内翻足	7.06	6.63	7.36	9.73	12.00	11.39	8.77	8.77	7.28	5.51
多指(趾)	13.83	14.42	17.83	15.51	14.98	11.47	17.40	17.82	19.24	19.10
并指(趾)	4.75	3.44	4.83	4.36	4.74	4.78	5.53	6.27	5.48	6.09
肢体短缩	4.32	5.49	4.72	5.17	4.56	3.50	3.24	3.97	2.43	3.52
先天性膈疝	0.72	0.64	0.81	0.81	1.12	0.80	1.18	1.04	1.00	0.76
脐膨出	1.15	1.15	1.84	0.20	1.21	1.59	1.11	0.97	1.00	2.11
腹裂	2.30	2.17	1.61	2.43	0.93	1.43	0.88	0.84	1.25	0.70
联体双胎	0.14	0.26	0.12	0.10	0.09	0.08	0.00	0.07	0.06	0.00
唐氏综合征	1.15	1.40	1.27	1.42	1.02	1.04	1.25	1.39	1.87	1.99
先天性心脏病	21.72	27.43	34.31	52.73	75.63	66.89	59.27	74.00	90.89	47.28
肾脏畸形	6.77	7.03	11.85	9.84	13.95	15.13	12.31	14.62	12.64	11.66

从 2007 年起,先心病发生率一直位居第 1 位。2016 年出生缺陷前十位顺位依次是先心病、多指(趾)、肾脏畸形、外耳其它畸形、总唇裂、并指(趾)、马蹄内翻足、尿道下裂、肢体短缩、直肠肛门闭锁或狭窄。

与 2015 年相比,前十位出生缺陷种类中肾脏畸形、总唇裂、并指(趾)各上升 1 位,先天性脑积水、小耳(包括无耳)退出前十位,肢体短缩、直肠肛门闭锁或狭窄进入前十位,见表 3。

表 3 湖南省 2007~2016 年前 10 位出生缺陷发生率顺位

排位	2007 年	2008 年	2009 年	2010 年	2011 年	2012 年	2013 年	2014 年	2015 年	2016 年
1	先心病	先心病	先心病	先心病	先心病	先心病	先心病	先心病	先心病	先心病
2	总唇裂	外耳畸形	多指(趾)	外耳其他畸形	外耳其他畸形	外耳其他畸形	多指(趾)	外耳其它畸形	多指(趾)	多指(趾)
3	多指(趾)	多指(趾)	外耳其它畸形	多指(趾)	多指(趾)	肾脏畸形	外耳其他畸形	多指(趾)	外耳其它畸形	肾脏畸形
4	外耳畸形	总唇裂	总唇裂	总唇裂	肾脏畸形	总唇裂	总唇裂	肾脏畸形	肾脏畸形	外耳其它畸形
5	马蹄内翻足	肾脏畸形	肾脏畸形	肾脏畸形	总唇裂	多指(趾)	肾脏畸形	总唇裂	马蹄内翻足	总唇裂
6	先天性脑积水	马蹄内翻足	马蹄内翻足	马蹄内翻足	马蹄内翻足	马蹄内翻足	马蹄内翻足	马蹄内翻足	总唇裂	并指(趾)
7	肾脏畸形	先天性脑积水	尿道下裂	先天性脑积水	尿道下裂	尿道下裂	并指(趾)	并指(趾)	并指(趾)	马蹄内翻足
8	神经管缺陷	神经管缺陷	先天性脑积水	肢体短缩	先天性脑积水	并指(趾)	尿道下裂(趾)	尿道下裂	尿道下裂	尿道下裂
9	尿道下裂	肢体短缩	神经管畸形	神经管畸形	并指(趾)	先天性脑积水	先天性脑积水	先天性脑积水	先天性脑积水	肢体短缩
10	并指(趾)	尿道下裂	并指(趾)	并指(趾)	肢体短缩	肢体短缩	肢体短缩	肢体短缩	小耳(包括无耳)	直肠肛门闭锁或狭窄

2.3 出生缺陷发生的地区分布 湖南省 2007~2017 年城镇监测围产儿数合计 538 380 例,发现出生缺陷儿 11 487 例,发生率为 213.36/万;农村围产儿数合计 638 670 例,发现出生缺陷儿 11 061 例,发生率为 173.19/万;城乡出生缺陷发生率差异有统计学意义( $\chi^2=250.931$ ,  $P=0.000$ ),城镇高于农村,见表 4。城镇从 2007 年开始出生缺陷发生率持续升高,2011 年达到最高点为 286.82/万,往后逐年下降;农村从 2007 年开始出生缺陷发生率持续上升,2014 年达到最高峰为 209.16/万,往后逐年降低,见图 2。2016 年湖南省城乡出生缺陷发生率分别为 170.98/万、134.87/万,与 2015 年相比,城镇下降了 26.71%,农村下降了 34.08%。

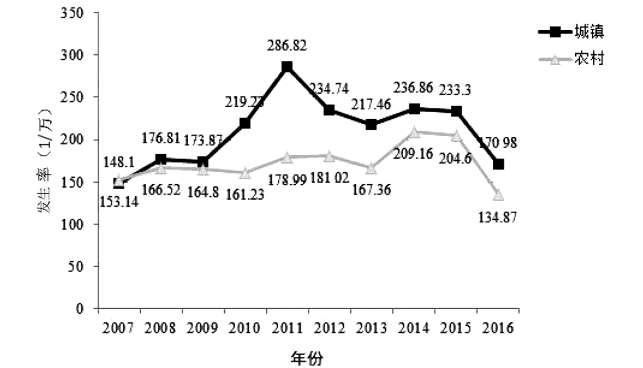


图 2 湖南省 2007~2016 年城乡出生缺陷总体发生率的变化情况

表 4 湖南省 2007~2016 年城乡出生缺陷的总体发生率(1/万)

年份	城镇			农村			$\chi^2$ 值	P 值
	围产儿	缺陷数	发生率	围产儿	缺陷数	发生率		
2007	36 395	539	148.10	33 041	506	153.14	0.297	0.585
2008	39 761	703	176.81	38 615	643	166.52	1.229	0.268
2009	41 238	717	173.87	45 691	753	164.80	1.072	0.301

续表 4

年份	城镇			农村			$\chi^2$ 值	P 值
	围产儿	缺陷数	发生率	围产儿	缺陷数	发生率		
2010	44 291	971	219.23	54 333	876	161.23	44.672	0.000
2011	48 672	1 396	286.82	58 828	1 053	178.99	139.089	0.000
2012	55 977	1 314	234.74	69 606	1 260	181.02	44.598	0.000
2013	60 240	1 310	217.46	75 405	1 262	167.36	45.187	0.000
2014	65 947	1 562	236.86	77 693	1 625	209.16	12.616	0.000
2015	77 198	1 801	233.30	83 431	1 707	204.60	15.456	0.000
2016	68 661	1 174	170.98	102 027	1 376	134.87	36.382	0.000
合计	538 380	11 487	213.36	638 670	11 061	173.19	250.931	0.000

2.4 母亲不同年龄段的出生缺陷发生率 总体上,2013 年前在相同年度,出生缺陷发生率随母亲年龄的增加而呈上升趋势;2013 年后,母亲不同年龄别出生缺陷发生率呈现低龄和高龄两头增多的现象,而且低龄组(<20 岁)出生缺陷发生率反而高于高龄组( $\geq 35$  岁)。在相同年龄段内,出生缺陷发生率从 2007 年开始持续上升,2014 年后缓慢下降,见表 5。

表 5 湖南省 2007~2016 年母亲年龄别出生缺陷发生率(1/万)

年份	孕产妇年龄(岁)				
	<20	20~	25~	30~	35~
2007	142.60	161.74	132.44	157.00	189.52
2008	134.38	172.16	168.89	169.72	197.19
2009	224.33	167.29	167.19	162.43	193.04
2010	156.76	185.21	182.69	190.83	219.32
2011	186.97	206.20	233.00	234.44	287.84
2012	132.72	198.39	203.17	219.38	225.59
2013	211.53	189.39	177.9	197.79	230.84
2014	255.18	224.74	215.14	218.64	250.74
2015	239.85	192.64	228.72	221.21	215.58
2016	219.96	128.74	146.25	153.59	178.76

2.5 出生缺陷发生的诊断时间分布 湖南省 2007~



2016 年间仅 34.51% 的出生缺陷是在产前筛查与产前诊断发现,而超过半数(65.49%)为产后才确诊,见表 6。总体看,孕期产前筛查与产前诊断所占比例呈逐年降低趋势( $X^2 = 94.979, P = 0.000$ ),产前发现缺陷的能力在逐年下降,见图 3。从最近两年看,2016 年产前筛查与产前诊断所占比例有所上升,产前发现缺陷儿的能力有所提高,与 2015 年相比上升 28.01%。

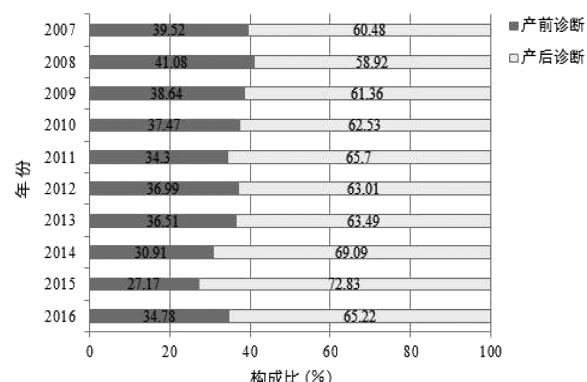


图 3 湖南省 2007-2016 年出生缺陷产前、产后诊断分布情况

表 6 湖南省 2007-2016 年出生缺陷监测产前、产后诊断情况

年份	产前诊断			产后诊断		
	例数	构成比 (%)	发生率 (1/万)	例数	构成比 (%)	发生率 (1/万)
2007	413	39.52	59.48	632	60.48	91.02
2008	553	41.08	70.56	793	58.92	101.18
2009	568	38.64	65.34	902	61.36	103.76
2010	692	37.47	70.17	1 155	62.53	117.11
2011	840	34.30	78.14	1 609	65.70	149.67
2012	952	36.99	75.81	1 622	63.01	129.16
2013	939	36.51	69.22	1 633	63.49	120.39
2014	985	30.91	68.57	2 202	69.09	153.30
2015	953	27.17	59.33	2 555	72.83	159.06
2016	887	34.78	51.97	1 663	65.22	97.43
合计	7 782	34.51	66.11	14 766	65.49	125.45

### 3 讨 论

目前,出生缺陷已成为全球面临的公共卫生问题。我国每年约有 20~30 万肉眼可见的先天畸形儿出生,加上出生后数年才表现出来的缺陷或遗传病,先天残疾儿童总数高达 80~120 万,约占年出生人口数的 4%~6%<sup>[6]</sup>。为了最大限度避免出生缺陷发生,减少出生缺陷带来的疾病负担和经济损失,我国卫生部 1988 年将出生缺陷监测转为常规工作,1996 年 1 月纳入全国妇幼卫生监测网络<sup>[7]</sup>。湖南省是出生缺陷高发省份,在“国家出生缺陷预防工程”的指导下,湖南省自 1999 年开展出生缺陷医院监测<sup>[8]</sup>。本文就湖南省最近十年出生缺陷发生情况进行分析,能为今后政府决策及相关预防控制策略的制定提供科学依据。

3.1 湖南省出生缺陷发生率 全省 2007-2016 年医院监测围产儿合计 1 177 050 例,诊断出生缺陷患儿 22 548 例,发生率在 149.40~227.81/万之间,平均发生率为 191.56/万,远高于全国平均水平(145.06%)<sup>[3]</sup>。其可能的原因包括:①产前诊断和筛查技术水平不断提高,以往监测期不能发现的缺陷更多被诊断,同时新生儿疾病筛查覆盖面不断扩大,监测质控力度大大加强,漏报减少;②湖南省地处中部,经济水平不够发达,健康教育宣传未完全落实到实处<sup>[9]</sup>,孕妇自我保护意识不够,对相关危险因素不了解;③影响出生缺陷的环境和社会因素日益增多,育龄妇女暴露于环境有害物质频率增加,在全面二孩政策放开后高龄产妇比例逐年增多<sup>[10]</sup>;④虽然湖南省近几年婚检率逐年上升,但婚检质量并不理想,存在出生缺陷高风险人群漏检<sup>[8,11]</sup>;⑤出生缺陷审核一直坚持“结构或者功能有任何异常则为出生缺陷”,所有微小出生缺陷均计算在内。可喜的是,从监测数据可以看出,湖南省最近三年出生缺陷发生率有所下降,从 2014 年 221.87/万下降至 2016 年 149.40/万,下降 48.51%。这与政府部门高度重视出生缺陷防控有关。2015 年 11 月 2 日省人民政府第 62 次常务会议通过了《湖南省出生缺陷防治办法》(下称《办法》),并于 2016 年 1 月 1 日起正式施行。作为目前全国唯一一个出台出生缺陷防治省政府法律规章的省份,《办法》的出台,标志着湖南出生缺陷防治工作步入法制化轨道。

3.2 湖南省出生缺陷类型与顺位 2016 年出生缺陷前十位顺位依次是先心病、多指(趾)、肾脏畸形、外耳其它畸形、总唇裂、并指(趾)、马蹄内翻足、尿道下裂、肢体短缩、直肠肛门闭锁或狭窄,前十位出生缺陷占总出生缺陷数的 80% 以上,尤其是先心病在十年内顺位一直位居第 1 位,约占总出生缺陷的 25%。值得注意的是,与 2015 年相比,前十位出生缺陷种类中肾脏畸形、总唇裂、并指(趾)各上升 1 位,先天性脑积水、小耳(包括无耳)退出前十位,肢体短缩、直肠肛门闭锁或狭窄进入前十位。这些致死致残出生缺陷增多一方面使湖南省婴儿死亡控制受到较大影响,另一方面也影响湖南省出生人口素质,给家庭、社会带来很大负担和压力。神经管畸形从 2010 年开始就退出前十位,这与增补叶酸预防神经管缺陷项目的实施密不可分。出生缺陷的发生主要是由遗传因素、环境因素以及遗传与环境因素共同作用引起。遗传因素中包括染色体异常、基因突变和重组等。环境因素主要有电离辐射、居住地缺乏某些微量元素、水污染、空气污染、农药或化学试剂、母亲身体有某些疾病、病毒感染、营养缺乏、服

用药物等。针对以上影响因素可采取进行婚前检查、开展遗传咨询,孕期合理营养,预防病毒、弓形虫感染,合理用药,避免接触有毒有害物质,提高产前筛查率,孕中晚期常规 B 超检查,有疑似畸形开展产前诊断等措施,以降低出生缺陷发生率<sup>[11]</sup>。

**3.3 湖南省出生缺陷的城乡分布** 湖南省 2008 年以来,出生缺陷发生率城市高于农村,这与 2007 年及以前的监测数据相反<sup>[12]</sup>。出生缺陷发生率城市高于农村可能与以下原因有关:①数据来源于医院监测,城市的医疗水平高于农村,孕妇遇到疑难杂症到城市医院就诊的概率更高,且只有达到一定医疗技术水平的医院才有产前诊断资格;②与城市环境污染相对较严重,社会因素影响较大,育龄妇女暴露于环境有害物质的机率更多,高龄产妇比例上升有关。也有文献报道<sup>[13]</sup>城市夫妇流产或孕育缺陷儿等不良妊娠结局史、性传播疾病、生殖系统疾病风险及风疹易感等危险因素高于农村夫妇,这些因素将导致城镇孕产妇分娩缺陷儿的风险增加。

**3.4 湖南省出生缺陷的孕母年龄分布** 高龄和低龄孕母增多。2013 年前的监测数据显示,出生缺陷风险随孕母年龄的增加而上升。有研究报道,随着年龄的增长,女性配子基因的突变率上升,其中以发育调节基因、转录因子类基因、生长因子及其受体基因发生率最高,基因缺陷致使围产儿的神经管缺陷、唇裂及先天性心脏病的发生率增加<sup>[14]</sup>。2013 年开始的监测数据提示,35 岁以上和 20 岁以下的孕母怀孕均增加了出生缺陷发生的危险性,这两个年龄段均是出生缺陷的高发年龄。目前各国已普遍将年龄 $\geq 35$  岁的妊娠列为高龄妊娠,随着我国计划生育政策的改变,更多的 35 岁以上的妇女特别是农村妇女选择生育二胎,增加了胎儿畸形的危险,母亲年龄较大是造成胎儿先天愚型发育率增加的主要因素<sup>[15]</sup>。

**3.5 湖南省出生缺陷产前诊断率比较低** 湖南省 10 年间仅 35% 的出生缺陷是在产前筛查与产前诊断发现,而超过半数(65%)为产后才确诊。总体看,孕期产前筛查与产前诊断所占比例呈逐年降低趋势,产前发现缺陷的能力在逐年下降。今后应该提高产前缺陷儿识别能力,避免更多的缺陷儿出生。

**3.6 建议** 出生缺陷病因复杂,发病机理仍然不清楚,不仅影响儿童的生命健康和生活质量,而且影响了整个国家的人口素质,给家庭和社会带来沉重的负担,已然成为突出的公共卫生问题。因此,出生缺陷监测及防控工作是一项长期需要开展的工作。应该从婚前、孕前、孕期、新生儿期几个节点开展出生缺陷的三

级预防措施。一级预防是防止出生缺陷儿的发生,包括普及优生优育知识,婚前医学检查,开展遗传咨询,孕早期保健等。建议加强婚前和孕前进行出生缺陷健康宣教,规划生育时间,加强自我保健意识,大力提倡婚前医学检查和孕前优生优育咨询检测,守好出生缺陷的第一道防线,做好一级预防。二级预防是减少出生缺陷儿的发生,包括产前筛查和产前诊断,是减少出生缺陷儿发生的补救措施。建议进一步扩大产前筛查与诊断的覆盖面,提高筛查、诊断质量,强化二级预防措施,减少出生缺陷和残疾胎儿的出生。三级预防是对出生缺陷儿的治疗,包括新生儿疾病筛查及对畸形儿的康复治疗。建议扩大新生儿疾病筛查覆盖面,对阳性患儿和残疾儿童实行全面救治和康复治疗,贯彻落实三级预防措施。

#### 参考文献

- [1] Czeizel AE. Birth defects are preventable[J]. Int J Med Sci, 2005, 2(3):91-92.
- [2] Dai L, Zhu J, Liang J, et al. Birth defects surveillance in China[J]. World J Pediatr, 2011, 7(4):302-310.
- [3] Xie D, Yang T, Liu Z, et al. Epidemiology of birth defects based on a birth defect surveillance system from 2005 to 2014 in Hunan Province, China[J]. PLoS One, 2016, 11(1):e0147280.
- [4] Carmona RH. The global challenges of birth defects and disabilities[J]. Lancet, 2005, 366(9492):1142-1144.
- [5] Hook-Dufresne DM, Yu X, Bandla V, et al. The economic burden of gastroschisis: costs of a birth defect[J]. J Surg Res, 2015, 195(1):16-20.
- [6] 中华人民共和国卫生部,中国残疾人联合会.中国提高出生人口素质,减少出生缺陷和残疾行动计划(2002-2010 年)[J].中国生育健康杂志,2002,13(1):98-101.
- [7] 姜李媛,朱旭红,陶晶,等.杭州市 2014-2015 年医院监测多胎出生缺陷情况调查分析[J].中国现代医生,2016,54(1):134-136,140.
- [8] 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,2014,21(3):336-338.
- [9] 湖南省妇幼保健院.湖南省 2012 年孕期健康教育项目工作总结报告[R].2012.
- [10] 陈子江.“二孩”生育政策后再生育的临床思考[J].山东大学学报(医学版),2017,55(1):1-4.
- [11] 王爱华,杜其云.湖南省 2009-2011 年围产儿出生缺陷监测结果分析[J].实用预防医学,2013,20(1):78-80.
- [12] 杜其云,林爱云,唐赵丹.湖南省出生缺陷发生的动态分析[J].中国妇幼保健,2007,22(31):4417-4420.
- [13] 孙利环,胡孟彩,徐晓辉,等.孕产妇年龄与居住地对围生儿出生缺陷的影响[J].中国实用医刊,2013,40(1):111-112.
- [14] 劳少华,李琼飞.2009-2011 年钦州市 222 例围产儿出生缺陷监测结果分析[J].中国妇幼保健,2012,27(24):3745-3747.
- [15] 范建霞,黄荷凤.高龄妇女再生育子代健康风险[J].中国计划生育和妇产科,2014,6(1):18-19,32.

收稿日期:2017-03-28