

# 2012 — 2021 年山东省青岛市围产儿出生缺陷监测分析

陈玉华, 葛翠翠, 尹亚童, 袁丽

青岛市妇幼保健计划生育服务中心, 山东青岛 266000

**摘要:**目的 分析 2012 — 2021 年山东省青岛市围产儿出生缺陷情况, 为综合防治提供依据。方法 通过收集 2012 — 2021 年山东省青岛市辖区接产医院围产儿出生缺陷监测资料, 采用  $\chi^2$  检验或趋势  $\chi^2$  检验对出生缺陷情况进行统计分析。结果 2012 — 2021 年山东省青岛市围产儿出生缺陷平均发生率为 78.83/万, 10 年间出生缺陷发生率有所上升 ( $\chi^2_{趋势} = 211.87, P < 0.001$ ); 围产儿出生缺陷男性 (86.73/万) 高于女性 (69.85/万), 城镇 (123.88/万) 高于农村 (40.83/万), 差异均有统计学意义 ( $\chi^2 = 94.71, P < 0.001$ ;  $\chi^2 = 2275.238, P < 0.001$ ); 出生缺陷发生率在不同年龄组产妇中比较差异有统计学意义 ( $P < 0.001$ )。2012 — 2021 年山东省青岛市前 5 位出生缺陷依次为先天性心脏病、多指(趾)、并指(趾)、总唇裂、外耳其他畸形。结论 2012 — 2021 年山东省青岛市出生缺陷率上升, 先天性心脏病一直位于出生缺陷首位, 出生缺陷与围产儿性别、城乡分布、产妇年龄有关。应加强宣教, 提倡适龄生育, 关注环境暴露与遗传因素, 探索降低出生缺陷发生率的有效途径和方法。

**关键词:** 围产儿; 出生缺陷; 发生率

**DOI:** 10.19757/j.cnki.issn1674-7763.2022.04.009

## Analysis of perinatal birth defect surveillance in Qingdao, Shandong, 2012 – 2021

CHEN Yu Hua, GE Cui Cui, YIN Ya Tong, YUAN Li

Maternal and Child Health Care and Family Planning Service Center of Qingdao, Qingdao 266000, Shandong Province, China

**Abstract: Objective** To analyze the situation of perinatal birth defects in Qingdao, Shandong Province from 2012 to 2021, and to provide basis for comprehensive prevention and treatment. **Methods** Hospital surveillance data of perinatal birth defects in Qingdao, Shandong Province from 2012 to 2021 were collected,  $\chi^2$  test and  $\chi^2$  trend test were used for statistical analysis. **Results** The average incidence rate of birth defects was 78.83/10 000 in Qingdao, Shandong Province from 2012 to 2021, showing an upward trend ( $\chi^2_{trend} = 211.87, P < 0.001$ ). The incidence of perinatal birth defects in male (86.73/10 000) was higher than that in female (69.85/10 000), while this number in urban area (123.88/10 000) was higher than that in rural area (40.83/10 000), and the differences were statistically significant ( $\chi^2 = 94.71, P < 0.001$ ;  $\chi^2 = 2275.238, P < 0.001$ ). There were significant differences in the incidence of birth defects among different age groups ( $P < 0.001$ ). The top five birth defects were congenital heart disease, hydractylia, symphysodactylia, total cleft lip, and other deformities of the external ear in Qingdao from 2012 to 2021. **Conclusion** The rates of birth defect have been increasing in Qingdao, Shandong Province from 2012 to 2021. Congenital heart disease has always been the top 1 birth defect, and birth defects are related to perinatal gender, urban-rural distribution, and maternal age. Therefore, advocacy should be strengthened, age-appropriate childbearing should be encouraged, attention should be paid to environmental exposure and genetic factors, so as to explore effective ways to reduce the high incidence of birth defects.

**Key words:** perinatal infant; birth defect; incidence

出生缺陷可对个体生活质量造成巨大的影响, 严重的出生缺陷可导致孕妇流产、死胎、死产, 也可

导致婴儿死亡和终身残疾, 给家庭带来沉重的精神和经济负担, 因此, 出生缺陷的防治受到社会各界

通信作者: 袁丽, Email: yuanli1969@163.com

收稿日期: 2022-03-25

的密切关注<sup>[1-2]</sup>。作为人口大国,出生缺陷日益成为影响我国儿童健康和出生人口素质的重大公共卫生问题。2012 年我国出生缺陷总发生率为 5.6%,每年新增出生缺陷儿约 90 万人,其中出生时可识别的缺陷儿有 25 万人<sup>[3]</sup>。为掌握山东省青岛市围产儿出生缺陷发生率、特征及变化趋势,现对 2012—2021 年青岛市出生缺陷监测数据进行分析,以期为该地区出生缺陷综合防治工作提供决策依据。

## 1 对象与方法

### 1.1 研究对象

以 2012—2021 年在山东省青岛市所有助产机构分娩的孕满 28 周至产后 7 d 的围产儿为研究对象,包括所有活产、死胎、死产和产后 7 d 内死亡者。本研究经青岛市妇女儿童医院科研伦理委员会批准(QFELL-YJ-2022-46)。

### 1.2 方法

按照《中国出生缺陷监测方案》要求开展监测工作,分类及诊断标准依据全国妇幼卫生监测中心的《主要先天畸形诊断手册》中 23 类出生缺陷的定义、特征及诊断标准及《中国出生缺陷监测系统疑难和微小畸形报告指南》的要求执行。青岛市妇幼保健计划生育服务中心妇女保健科每月收集、审核各区(市)《医疗机构出生缺陷儿登记卡》和《山东省围产儿情况调查表》。为保证数据准确,要求各监测医院每月自查,区(市)妇幼保健机构每季抽查,市妇幼保健计划生育服务中心每半年专项质控,2012—2021 年青岛市围产儿出生缺陷漏报率均 < 1%。

本研究中“农村”指产妇产住县辖乡属“农村”,其余属“城镇”(包括市辖区、街道、市辖镇、县辖镇)。

### 1.3 统计学方法

利用 Excel 2007 软件建立数据库,采用 SPSS 21.0 软件对出生缺陷发生率进行  $\chi^2$  检验和趋势  $\chi^2$  检验,多组率间采用 Bonferroni 方法进行多重比较,检验水准设置为  $\alpha = 0.05$ 。

## 2 结果

### 2.1 出生缺陷的发生率

2012—2021 年共监测山东省青岛市围产儿 1 039 471 例,出生缺陷儿 8 194 例,平均出生缺陷发生率为 78.83/万。10 年间出生缺陷发生率呈上升趋势( $\chi^2_{趋势} = 211.87, P < 0.001$ ),见表 1。

表 1 2012—2021 年青岛市出生缺陷发生率(/万)

年份	围产儿数	缺陷儿数	发生率(/万)
2012	91 985	588	63.92
2013	91 411	609	66.62
2014	105 733	740	69.99
2015	97 715	724	74.09
2016	119 615	871	72.82
2017	153 696	1 004	65.32
2018	111 457	947	84.97
2019	112 286	1 085	96.63
2020	82 598	800	96.85
2021	72 975	826	113.19
合计	1 039 471	8 194	78.83

### 2.2 主要出生缺陷顺位及发生率

结果显示,2012—2021 年青岛市总体围产儿出生缺陷发生率前 5 位依次为:先天性心脏病、多指(趾)、并指(趾)、总唇裂、外耳其他畸形。其中先天性心脏病的发病率一直居于首位,见表 2。

### 2.3 围产儿出生缺陷人口学特征及产妇年龄分布特征

2012—2021 年,青岛市男性平均出生缺陷发生率为 86.73/万,高于女性的 69.85/万,差异有统计学意义( $\chi^2 = 94.710, P < 0.001$ ),男性与女性出生缺陷发生率均呈上升趋势( $\chi^2_{趋势} = 149.887, 70.717, P < 0.001$ );城镇平均出生缺陷发生率为 123.88/万,高于农村的 40.83/万,差异有统计学意义( $\chi^2 = 2 275.238, P < 0.001$ ),城镇出生缺陷发生率呈上升趋势( $\chi^2_{趋势} = 256.902, P < 0.001$ ),而农村出生缺陷发生率并无上升趋势( $\chi^2_{趋势} = 0.603, P = 0.437$ );不同年龄组产妇之间出生缺陷发生率不同,差异有统计学意义( $\chi^2 = 112.844, P < 0.001$ );经多重比较,年龄 30~<35 岁组与  $\geq 35$  岁组产妇比较,差异无统计学意义( $P > 0.05$ ),其他年龄组间两两比较,差异均有统计学意义(均  $P < 0.001$ ),见表 3。

## 3 讨论

### 3.1 出生缺陷发生率

以医院为基础的出生缺陷监测系统获得的围产期出生缺陷发生率主要反映了出生时临床明显可辨别的出生缺陷发生水平,在一定程度上受到诊断水平、监测期等因素的影响<sup>[4]</sup>。2012—2021 年青岛市出生缺陷发生率为 63.92/万~113.19/万,平均

表 2 2012—2021 年青岛市围产儿主要出生缺陷发生率(/万, 顺位)

缺陷种类	2012 年	2013 年	2014 年	2015 年	2016 年	2017 年	2018 年	2019 年	2020 年	2021 年	合计
先天性心脏病	10.65(1)	13.02(1)	13.81(1)	17.91(1)	16.39(1)	14.51(1)	24.58(1)	30.19(1)	26.64(1)	27.54(1)	19.13(1)
多指(趾)	8.70(2)	7.88(2)	8.61(2)	9.72(2)	9.28(2)	9.89(2)	11.39(2)	12.91(2)	15.74(2)	17.13(2)	10.85(2)
并指(趾)	3.15(4)	1.97(8)	3.03(4)	2.97(4)	2.93(3)	3.25(3)	4.40(3)	4.45(3)	4.84(3)	6.58(3)	3.66(3)
总唇裂	5.11(3)	4.38(3)	3.40(3)	3.68(3)	2.01(4)	1.43(8)	2.24(5)	1.51(9)	2.18(7)	2.88(7)	2.75(4)
外耳其他畸形	2.28(8)	3.28(4)	1.51(7)	1.02(13)	2.01(5)	1.89(4)	2.42(4)	3.30(4)	4.36(4)	5.89(4)	2.63(5)
尿道下裂	2.39(7)	2.08(7)	1.32(10)	2.35(5)	1.59(7)	1.63(6)	1.61(8)	1.96(6)	3.27(5)	3.43(6)	2.06(6)
肢体短缩	3.15(5)	2.41(6)	1.89(5)	1.54(9)	1.42(10)	1.76(5)	1.53(9)	1.69(7)	1.45(11)	1.92(10)	1.85(7)
先天性脑积水	2.94(6)	2.84(5)	1.80(6)	2.05(6)	1.92(6)	1.43(9)	2.06(6)	0.53(15)	1.21(12)	0.69(14)	1.74(8)
马蹄内翻足	1.52(10)	0.44(15)	1.51(8)	1.94(7)	1.34(11)	0.98(12)	1.26(10)	2.32(5)	1.69(10)	1.92(9)	1.46(9)
腭裂	1.63(9)	1.09(11)	0.47(16)	1.02(12)	1.50(8)	1.37(10)	1.17(12)	0.98(12)	2.42(6)	3.70(5)	1.44(10)

表 3 2012—2021 年青岛市围产儿出生缺陷人口学特征及产妇年龄分布

特征	围产儿数	缺陷儿数	发生率(/万)	$\chi^2$ 值	P 值
性别				94.710	<0.001
男	540 540	4 688	86.73		
女	498 906	3 485	69.85		
不明	25	21			
城乡				2 275.238	<0.001
城镇	475 638	5 892	123.88		
农村	563 833	2 302	40.83		
产妇年龄(岁)				112.844	<0.001
<25	126 311	756	59.85		
25~<30	394 356	2 949	74.78		
30~<35	331 646	2 788	84.07		
≥35	187 158	1 701	90.89		

出生缺陷发生率为 78.83/万, 较河南省、湖南省、上海市、温州市、泰州市<sup>[5-9]</sup>要低, 但高于四川宜宾市<sup>[10]</sup>, 10 年间出生缺陷发生率上升, 此结果与上海市、舟山市、嘉兴市、界首市、广东省<sup>[11-15]</sup>监测结果一致。分析发生率上升的原因可能有: ①自婚检政策改为自愿婚检后, 出生缺陷一级预防关卡减弱; ②全面放开二孩三孩政策后, 高龄产妇占比及高危孕妇数量增加; ③多年来青岛市产前筛查、新生儿筛查、听力筛查、先天性心脏病筛查、羊水穿刺产前诊断等均为市办实事项目, 户籍孕妇(夫妇一方即可)和新生儿均可享受到免费的筛查和诊断服务, 随着项目实施及医疗技术不断提高, 以往不能发现和诊断的缺陷现在能及时被发现, 致使出生缺陷检出率上升; ④随着青岛市产前、产后一体化诊疗模式的发展, 很多原来需要终止妊娠的缺陷儿, 现在都

可以通过手术等方式进行治疗, 使得这部分缺陷儿得以出生; ⑤培训和质控力度逐年加大, 信息上报人员对常见微小缺陷的纳入标准掌握明确, 漏报减少; ⑥环境及食品安全等也是出生缺陷发生率上升不可忽视的问题<sup>[16]</sup>。

### 3.2 出生缺陷主要病种

分析和了解主要出生缺陷的发生情况有助于降低出生缺陷发生率。纵观青岛市先天性心脏病发生率于 2012—2021 年一直高居首位, 且总体呈上升态势, 与 2020 年全国妇幼健康信息分析报告结果一致, 也与河南省一致<sup>[5]</sup>。本研究认为, 青岛市先天性心脏病发生率高位上升, 可能与以下因素有关: ①诊断技术迅猛发展, 尤其是孕期四维彩超及新生儿心脏彩超的普及, 使先天性心脏病检出率大大提高, 尤其是轻度、极轻度心脏缺陷的检出率不断增加; ②青岛市率先开展的新生儿先天性心脏病免费筛查工作, 使少部分孕期未参加产检或孕期漏诊的先天性心脏病患儿在产后及早筛查出来, 也使先天性心脏病的检出率升高; ③青岛市小儿心脏外科, 尤其是宫内胎儿心脏手术处于国内领先水平, 绝大部分心脏畸形都可以通过手术方式进行治疗, 且手术成功率较高, 没有必要终止妊娠, 亦使先天性心脏病的检出率升高; ④青岛市有出生缺陷综合防治中心挂靠机构、全国出生缺陷防治人才培养项目协同培训基地、儿童先天性心脏病救治基地等, 吸引了大量来自外地寻求治疗的孕有先天性心脏病患儿的妇女在该市分娩, 也是导致近年来该市先天性心脏病发生率持续升高的重要原因之一。但是不能排除先天性心脏病真实患病率升高的可能。有研究显示<sup>[17-18]</sup>, 先天性心脏病是围产儿及 5 岁以下儿童死亡的主要原因, 目前病因尚未明确。因此,



多学科、多部门应团结协作,积极探究各类先天性心脏病的发病机制,明确相关影响因素,从根本上降低先天性心脏病的发生率。同时,应加强宣教,规范孕期产检,及时进行产前筛查和先天性心脏病筛查,定期进行胎儿超声检查等,促使先天性心脏病患儿早发现、早治疗。

### 3.3 出生缺陷流行病学特点

3.3.1 性别差异:本研究显示,2012—2021 年男性平均出生缺陷发生率为 86.73/万,高于女性的 69.85/万,与广东<sup>[15]</sup>、辽宁<sup>[19]</sup>等省份监测数据相符,分析原因,①可能是由于男女性别胚胎遗传学基础不同,男性染色体不具有女性染色体先天的同位基因互补优势,对致畸因素的敏感性较大<sup>[20]</sup>;②可能受传统思想影响,发现畸形后,女胎更易被放弃而在进入围产期前引产。但最终发生机制尚不清,影响因素可能是多因素的,还需多学科深入的研究与探索。

3.3.2 城乡差异:本研究结果显示,2012—2021 年青岛市城镇平均出生缺陷发生率高于农村,与西安<sup>[20]</sup>、湖州<sup>[21]</sup>、长沙<sup>[22]</sup>等地监测结果一致,且城镇出生缺陷发生率呈上升趋势,而农村并无上升趋势。考虑可能与以下因素有关。①城镇医疗资源更优质,专业人员诊断技术相对较高,提高了出生缺陷检出率,同时吸引了有条件的农村孕妇到城市医院就医;②城镇地区孕妇工作、生活目标更高,相对心理压力也更大<sup>[23]</sup>;③城镇在环境污染、食品安全上较农村地区严重,在孕期保胎过程中有可能摄入过多的污染食物等<sup>[24]</sup>。研究结果提示青岛市推广孕产期心理保健工作的必要性,应早期识别、及时疏解孕妇心理健康问题;还应加强宣教,提倡健康饮食,避免不环保食品盒(袋)等污染,以降低城镇出生缺陷发生率。

3.3.3 产妇年龄差异:生殖医学认为女性 24~29 岁是最佳生育年龄。董柏青等<sup>[25]</sup>研究发现,总出生缺陷发生率随着孕妇年龄增加而增加,本研究同样也发现,随着年龄增加,出生缺陷发生率增高。但本研究还提示,年龄 30~<35 岁组与 ≥35 岁组比较差异无统计学意义,考虑年龄因素导致的出生缺陷发生率增高,除与卵巢功能逐渐衰退、卵子质量下降有一定关系外,也可能与社会心理等方面有关,具体相关性有待进一步研究。本研究发现,围产儿出生缺陷 ≥30 岁产妇占 49.91%, ≥35 岁产妇占 18.01%,提示随着年轻人婚育观念的改变及二孩三孩政策的放开,大龄、高龄、高危孕妇的比例或将继

续上升,这对出生缺陷防控工作提出了新的挑战。因此,提倡适龄结婚生育,加强高龄、高危孕妇管理,继续深入推进产前筛查和产前诊断服务,仍是目前的工作重点。

综上所述,应全面推进世界卫生组织提出的出生缺陷三级预防策略,认真贯彻落实婚前保健、孕前保健、孕期保健、增补叶酸、产前筛查、产前诊断、新生儿疾病筛查等项目。同时,应加强宣传教育,提倡适龄生育,改善不良生活习惯,规范产检,尽早筛查出重大致死致残性出生缺陷,及时采取有效的干预措施,减少缺陷儿的出生。另外,还需关注环境暴露与遗传因素等,建议把先天性心脏病等高出生缺陷的防治作为今后公共卫生工作的重点。

本研究存在一定局限性,新生儿筛查、听力筛查阳性患儿因缺乏个案资料,未纳入统计分析数据,故本研究未能反映青岛市整体出生缺陷发生情况。下一步将收集所有围产缺陷儿及其父母相关资料,深入探索青岛市出生缺陷发生情况及影响因素,为青岛市出生缺陷综合防控工作提供决策依据。

### 参考文献

- [1] Rutkowski RE, Salemi JL, Tanner JP, et al. Assessing the impact of different race-bridging algorithms on the reported rate of birth defects [J]. J Registry Manag, 2017, 44(4):146-156.
- [2] 柏如海,王玲玲,章琦,等. 2010—2013 年陕西省出生缺陷空间分布及空间聚集性[J]. 中南大学学报(医学版), 2017, 42(4):451-456.
- [3] 王晓波,张晓辉,吴巍巍,等. 二胎政策开放后出生缺陷发生率变化趋势分析[J]. 中国实用妇科与产科杂志, 2018, 34(9): 1051-1054.
- [4] 原国家卫生部.《中国出生缺陷防治报告(2012)》发布 [EB/OL]. (2012-10-13) [2022-03-10]. <https://www.ynjky.com/detail/id/595.html>.
- [5] 张红艳,胡孟彩,陈露,等. 河南省 2008—2017 年围产儿出生缺陷监测情况分析[J]. 中国妇幼卫生杂志, 2019, 10(2):35-40.
- [6] 谢琼,谭红专,秦家碧,等. 湖南省 2007—2016 年以医院为基础的出生缺陷监测情况分析[J]. 实用预防医学, 2017, 24(9):1031-1036.
- [7] 李文先,杜莉,李旻明. 2016—2018 年上海市不同监测时段出生缺陷发病率比较[J]. 中华疾病控制杂志, 2021, 25(10):1226-1230.
- [8] 吴晓雪,邱园园,孙建乐,等. 2013—2018 年温州市

- 围产儿出生缺陷分析[J]. 中国预防医学杂志, 2021, 22(1):48-52.
- [ 9 ] 俞鹏, 邓晓龙, 袁军. 2017 — 2020 年泰州市新生儿出生缺陷发生率调查及特征观察[J]. 中国妇幼健康研究, 2021, 32(9):1245-1249.
- [ 10 ] 郑思佳, 蔡春梅, 郭孝敏, 等. 四川省宜宾市 2014 — 2018 年围产儿出生缺陷监测分析[J]. 中国卫生产业, 2019, 16(28):11-13.
- [ 11 ] 上海市卫生健康委员会. 上海市卫生计生数据[EB/OL]. (2016-03-28) [2019-10-20]. <http://wsjkw.sh.gov.cn/>.
- [ 12 ] 徐君球, 连宏宇, 孙满英. 舟山市围产儿出生缺陷分析[J]. 预防医学, 2019, 31(7):740-741.
- [ 13 ] 顾翼洋, 孙晓艳, 陈定华, 等. 嘉兴市出生缺陷监测资料分析[J]. 预防医学, 2019, 31(1):92-93, 96.
- [ 14 ] 徐芳, 陈娟娟, 赵影. 安徽省界首市 2014 — 2018 年围产儿出生缺陷监测结果分析[J]. 中国妇幼卫生杂志, 2019, 10(4):63-65, 73.
- [ 15 ] 罗灿, 徐昊立, 陈婷婷, 等. 广东 2006 — 2015 年围产儿出生缺陷监测分析[J]. 中国公共卫生, 2017, 33(11):1669-1672.
- [ 16 ] 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.
- [ 17 ] Zhao Q, Ma X, Jia B, et al. Prevalence of congenital heart disease at live birth: an accurate assessment by echocardiographic screening [J]. Acta Paediatrica, 2013, 102(4):397-402.
- [ 18 ] 李音, 李玉芬, 都菁, 等. 2011 — 2020 年山东省青岛市 5 岁以下儿童死亡分析[J]. 中国妇幼卫生杂志, 2021, 12(6):47-51.
- [ 19 ] 李武鸣. 辽宁省 2010 — 2014 年围产儿出生缺陷监测结果分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2017, 25(5):98-99.
- [ 20 ] 章琦, 相晓妹, 宋辉, 等. 2010 — 2015 年西安市围生儿出生缺陷的流行特征[J]. 西安交通大学学报(医学版), 2017, 38(3):375-379.
- [ 21 ] 林梅芳, 陈枫, 丁月华, 等. 158 194 例围产儿出生缺陷监测分析[J]. 中国卫生统计, 2019, 36(5):748-750.
- [ 22 ] 樊婧, 杨丽艳. 长沙市 2012 — 2015 年出生缺陷医院监测结果分析[J]. 实用预防医学, 2017, 24(24):1247-1249.
- [ 23 ] 刘蓉, 窦海达, 陈方尧, 等. 孕期心理等因素对出生缺陷影响[J]. 中国公共卫生, 2018, 34(7):1-5.
- [ 24 ] 叶林, 王德珠, 朱霜, 等. 2015 — 2019 年海口地区产科出生缺陷监测分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2021, 29(2):182-185.
- [ 25 ] 董柏青, 陈碧艳, 梁秋瑜, 等. 广西壮族自治区 169 万例胎儿总出生缺陷与重大出生缺陷分布特征研究[J]. 中华流行病学杂志, 2019, 40(12):1554-1559.