

2018 — 2022 年广西壮族自治区柳州市围产儿出生缺陷医院监测结果分析

雷金梦^{1,2}, 农铮³, 关海滨^{1,3}, 曾定元^{3,4}, 蒋明娟³, 周波¹

1. 广西医科大学, 广西南宁 530021; 2. 广州市妇女儿童医疗中心柳州医院, 广西柳州 545616; 3. 柳州市妇幼保健院, 广西柳州 545001; 4. 广西妇产疾病临床医学研究中心, 广西柳州 545001

摘要: **目的** 了解 2018 — 2022 年广西壮族自治区柳州市围产儿出生缺陷发生特征及变化趋势, 为科学防控出生缺陷提供参考依据。 **方法** 采用回顾性研究方法, 对 2018 — 2022 年在广西壮族自治区柳州市各助产机构出生的孕满 28 周至产后 7 d 内的围产儿出生缺陷监测数据进行分析。 **结果** 2018 — 2022 年柳州市围产儿 212 475 例, 出生缺陷儿 3 406 例, 总出生缺陷发生率为 160.30/万, 出生缺陷发生率先下降后上升。男婴出生缺陷平均发生率为 176.06/万, 女婴出生缺陷平均发生率为 142.43/万, 男婴出生缺陷发生率高于女婴($\chi^2 = 36.821, P < 0.001$); ≥ 35 岁母亲子代出生缺陷发生率(201.91/万)较年轻母亲高, 孕 1 次(174.44/万)和产 1 次(189.21/万)的母亲子代出生缺陷发生率均高于孕产 ≥ 2 次的母亲, 多胎出生缺陷发生率(433.66/万)高于单胎(152.65/万), 差异均有统计学意义(均 $P < 0.05$)。发生率较高的前 5 位出生缺陷为先天性心脏病(68.95/万)、多指/多趾(31.06/万)、尿道下裂(9.51/万)、并指/并趾(9.08/万)、外耳其他畸形(8.71/万)。 **结论** 2018 — 2022 年柳州市围产儿出生缺陷发生率仍处于较高水平, 以先天性心脏病与多指/多趾为高发。建议进一步加强和完善该地区出生缺陷防控三级预防体系建设, 以进一步预防出生缺陷的发生。

关键词: 围产儿; 出生缺陷; 发生率

DOI: 10.19757/j.cnki.issn1674-7763.2024.01.008

Analysis on surveillance data of perinatal birth defects in Liuzhou, Guangxi Zhuang Autonomous Region, 2018 – 2022

LEI Jin Meng^{1,2}, NONG Zheng³, GUAN Hai Bin^{1,3}, ZENG Ding Yuan^{3,4}, JIANG Ming Juan³, ZHOU Bo¹

1. Guangxi Medical University, Nanning 530021, Guangxi Zhuang Autonomous Region, China; 2. Liuzhou Hospital, Guangzhou Women and Children's Medical Center, Liuzhou 545616, Guangxi Zhuang Autonomous Region, China; 3. Liuzhou Maternity and Child Healthcare Hospital, Liuzhou 545001, Guangxi Zhuang Autonomous Region, China; 4. Guangxi Clinical Research Center for Obstetrics and Gynecology, Liuzhou 545001, Guangxi Zhuang Autonomous Region, China

Abstract: Objective To explore the trend and epidemiological features of perinatal birth defects in Liuzhou, Guangxi Zhuang Autonomous Region from 2018 to 2022, so as to provide evidence for scientific prevention and control of birth defects. **Methods** Retrospective research method was used to analyze perinatal birth defect surveillance data, which were born in various midwifery institutions from 28 weeks to 7 days postpartum at Liuzhou, Guangxi Zhuang Autonomous Region, 2018 – 2022. **Results** Totally, 3 406 infants with birth defects were found among 212 475 perinatal newborns from 2018 to 2022, and the incidence of birth defects was 160.30/10 000. The incidence of birth defects first declined and then rose. The average incidence of birth defects of boy was 176.06/10 000, which was significantly higher than that of girl (142.43/10 000) ($\chi^2 = 36.821, P < 0.001$). Higher incidence of birth defects showed in the offspring of mothers aged ≥ 35 years (201.91/10 000) compared to younger mothers ($P < 0.05$). The

基金项目: 广西科技计划项目 —— 广西妇产疾病临床医学研究中心(桂科 AD22035223)

通信作者: 周波, Email: gxzhoubo520@126.com

收稿日期: 2023-10-12

incidence of birth defects in the offspring of mothers who had 1 pregnancy (174.44/10 000) and 1 birth (189.21/10 000) was higher than that of mothers who had ≥ 2 pregnancies and births ($P < 0.05$). The incidence of birth defects in multiple births (433.66/10 000) was higher than that in singleton births (152.65/10 000) ($P < 0.05$). The top 5 birth defects were congenital heart diseases (68.95/10 000), multiple fingers/toes (31.06/10 000), hypospadias (9.15/10 000), syndactyly (9.08/10 000) and other outer ear deformities (8.71/10 000). **Conclusion** The incidence of perinatal birth defects remains at a relatively high level in Liuzhou, 2018 – 2022. Congenital heart diseases and multiple fingers/toes are the most common birth defects. It is recommended to further improve the construction of the three-tier prevention system for birth defect prevention and control.

Key words: perinatal; birth defects; incidence

出生缺陷是导致早期流产、死产、死胎、婴幼儿死亡和先天残疾的重要原因,严重制约着出生人口的高质量发展,已成为备受国际各界关注的公共卫生问题之一^[1]。近年来,柳州市围产儿出生缺陷发生率一直处于广西壮族自治区较高水平。为更好地了解柳州市围产儿出生缺陷总体发生情况及近年出生缺陷发生率变化趋势,特对柳州市 2018 — 2022 年出生缺陷的医院监测数据进行分析,以期为出生缺陷的科学防控提供参考依据。

1 资料与方法

1.1 资料来源

数据来源于桂妇儿健康服务信息管理系统。收集 2018 — 2022 年该系统中柳州市各助产机构上报的《出生缺陷儿登记卡》和《围产儿数季报》中的相关内容,包括产妇个人信息(民族、年龄、受教育程度、经济收入水平等),产前基本信息(孕次、孕周、胎次等),围产儿基本信息(体重、身长、转归等)。

1.2 方法

1.2.1 监测方法:采用全国统一的《围产儿数季报》和《出生缺陷儿登记卡》收集数据。每一例胎儿和新生儿均由接受过专业培训的人员进行检查(含临床观察、体检检查、相关辅助检查),发现并确诊缺陷儿后,及时在妇幼卫生信息系统中填写《出生缺陷儿登记卡》,并定期上报《围产儿数季报》。

1.2.2 指标定义:围产儿指 2018 年 1 月 1 日至 2022 年 12 月 31 日于柳州市各助产机构住院分娩的孕期满 28 周至产后 7 d 内的活产儿、死胎、死产、0~6 d 死亡者。出生缺陷儿指 2018 年 1 月 1 日至 2022 年 12 月 31 日于柳州市各助产机构引产或住院分娩的缺陷儿,不论孕周大小。围产儿出生缺陷发生率(/万) = 孕期满 28 周至产后 7 d 内出生缺陷发生总例数/孕期满 28 周至产后 7 d 内围产儿总例数 $\times 10\ 000$ 。某病种围产儿出生缺陷发生率(/万) = 某病种孕期满 28 周至产后 7 d 内出生缺陷发生总例数/孕期满 28 周至产后 7 d 内围产儿总例数 $\times 10\ 000$ 。

1.2.3 质量控制:为确保各助产机构监测数据的真实准确,要求各助产机构每月做好台账及自查工作,避免错报、漏报、重报问题。柳州市妇幼保健院每季度抽查各助产机构,进行错报、重报和漏报的检查,确保围产儿出生缺陷上报资料的准确性。

1.3 统计学方法

使用 Microsoft Excel 2010 和 SPSS 22.0 软件对收集的数据资料进行统计分析,主要使用发生率(/万)和构成比(%)表示,不同组间发生率的比较使用 χ^2 检验或 χ^2 趋势检验。检验水准设置为 $\alpha = 0.05$ 。

2 结果

2.1 基本情况

2.1.1 围产儿基本情况:2018 — 2022 年柳州市共监测围产儿 212 475 例,其中男婴 111 839 例(52.64%),女婴 100 612 例(47.35%),性别不明 24 例(0.01%);平均出生体重($3\ 153.68 \pm 479.58$)g;平均分娩孕周为(38.50 ± 1.65)周;孕母平均年龄(29.95 ± 5.49)岁;平均孕次(2.75 ± 1.47)次;平均产次(1.76 ± 0.72)次。见表 1。

2.1.2 出生缺陷儿基本情况:2018 — 2022 年柳州市监测的孕满 28 周至产后 7 d 的出生缺陷儿 3 406 例,其中男婴 1 969 例(57.81%),女婴 1 433 例(42.07%),性别不明 4 例(0.12%);平均出生体重($2\ 860.34 \pm 718.72$)g;平均分娩孕周为(37.32 ± 2.94)周;孕母平均年龄(30.77 ± 5.71)岁;平均孕次(2.71 ± 1.52)次;平均产次(1.68 ± 0.73)次。见表 1。

2.2 围产儿出生缺陷年度发生率

2018 年 1 月 1 日至 2022 年 12 月 31 日,柳州市围产儿出生缺陷总发生率为 160.30/万,围产儿出生缺陷发生率先下降后上升。见表 2。

2.3 围产儿出生缺陷特征分析

2018 — 2022 年柳州市医院监测发现的 3 406 例围产儿出生缺陷儿中,男婴出生缺陷平均发生率为 176.06/万,女婴出生缺陷平均发生率为 142.43/万,男婴出生缺陷发生率远高于女婴($\chi^2 = 36.821$, P

表 1 2018—2022 年柳州市围产儿和出生缺陷儿一般情况

项目	围产儿(n=212 475)		出生缺陷儿(n=3 406)	
	例数	构成比(%)	例数	构成比(%)
性别				
男	111 839	52.64	1 969	57.81
女	100 612	47.35	1 433	42.07
性别不明	24	0.01	4	0.12
出生体重(g)				
< 2 500	14 029	6.60	853	25.04
2 500~4 000	191 196	89.99	2 443	71.73
> 4 000	7 250	3.41	110	3.23
出生孕周(周)				
< 37	16 187	7.62	863	25.34
≥ 37	196 288	92.38	2 543	74.66
孕母年龄(岁)				
< 20	6 401	3.01	83	2.44
20~24	28 032	13.19	384	11.27
25~29	64 518	30.36	943	27.69
30~34	70 287	33.08	1 123	32.97
≥ 35	43 237	20.35	873	25.63
孕次(次)				
1	46 090	21.69	804	23.61
2	59 152	27.84	951	27.92
3	50 418	23.73	763	22.40
≥ 4	56 815	26.74	888	26.07
产次(次)				
1	81 760	38.48	1 547	45.42
2	104 852	49.35	1 472	43.22
3	22 151	10.43	327	9.60
≥ 4	3 712	1.75	60	1.76
胎数				
单胎	206 687	97.28	3 155	92.63
多胎	5 788	2.72	251	7.37

表 2 2018—2022 年柳州市围产儿出生缺陷发生情况

年份	围产儿(例数)	出生缺陷儿(例数)	发生率(/万)
2018	53 066	796	150.00
2019	48 596	687	141.37
2020	41 813	575	137.52
2021	35 835	691	192.83
2022	33 165	657	198.10
合计	212 475	3 406	160.30

< 0.001); ≥ 35 岁孕母子代出生缺陷发生率(201.91/万)最高, < 20 岁孕母子代出生缺陷发生率(129.67/万)最低, 且出生缺陷发生率随着年龄增长呈逐渐上升趋势($\chi^2_{趋势} = 57.592, P < 0.001$); 母亲孕 1 次与产 1 次子代出生缺陷发生率最高, 依次为 174.44/万与 189.21/万, 孕 3 次及产 2 次出生缺陷发生率较低($\chi^2 = 8.998, P = 0.029$; $\chi^2 = 71.947, P < 0.001$); 多胎妊娠出生缺陷发生率为 433.66/万, 高于单胎(152.65/万), 差异有统计学意义($\chi^2 = 281.876, P < 0.001$)。见表 3。

表 3 2018—2022 年柳州市不同特征的围产儿出生缺陷发生率比较

特征	围产儿(例数)	出生缺陷儿(例数)	发生率(/万)	χ^2 值/ $\chi^2_{趋势}$ 值	P 值
性别				36.821	< 0.001
男	111 839	1 969	176.06		
女	100 612	1 433	142.43		
孕母年龄(岁)				57.592 ^a	< 0.001
< 20	6 401	83	129.67		
20~24	28 032	384	136.99		
25~29	64 518	943	146.16		
30~34	70 287	1 123	159.77		
≥ 35	43 237	873	201.91		
孕次(次)				8.998	0.029
1	46 090	804	174.44		
2	59 152	951	160.77		
3	50 418	763	151.33		
≥ 4	56 815	888	156.30		
产次(次)				71.947	< 0.001
1	81 760	1 547	189.21		
2	104 852	1 472	140.39		
3	22 151	327	147.62		
≥ 4	3 712	60	161.64		
胎数				281.876	< 0.001
单胎	206 687	3 155	152.65		
多胎	5 788	251	433.66		

注: 围产儿中性别不明 24 例, 缺陷儿中性别不明 4 例; ^a表示 $\chi^2_{趋势}$ 值

2.4 围产儿出生缺陷的主要类型及顺位

2018—2022 年柳州市围产儿出生缺陷保持在前 5 位的有先天性心脏病(68.95/万)、多指/多趾(31.06/万)、尿道下裂(9.51/万)、并指/并趾(9.08/万)、外耳其他畸形(8.71/万), 其中先天性心脏病和多指/多趾 5 年来始终位于前 2 位。见图 1。

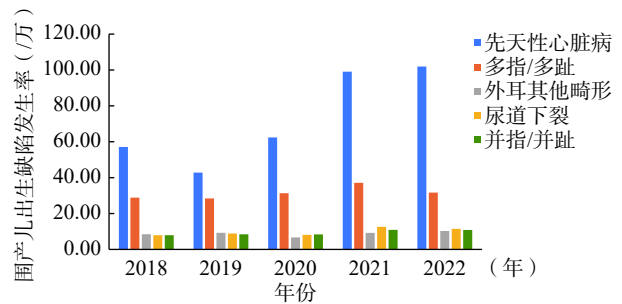


图 1 2018—2022 年柳州市围产儿出生缺陷前 5 位及发生率(/万)

2.5 出生缺陷儿转归情况

2018—2022 年柳州市发现 6 044 例出生缺陷儿(全孕周), 其中孕 28 周前终止妊娠 2 638 例(43.65%), 孕 28 周后活产缺陷儿 3 145 例(52.04%), 孕 28 周后死胎或死产缺陷儿 253 例(4.19%), 生后 0~6 d 死亡 8 例(0.13%)。见表 4。

表 4 2018—2022 年柳州市 6 044 例出生缺陷儿转归情况(n, %)

年份	出生缺陷儿	孕28周前终止妊娠缺陷儿	孕28周后活产缺陷儿	孕28周后死胎或死产缺陷儿	生后0~6 d死亡者
2018	1 377	581(42.19)	727(52.80)	68(4.94)	1(0.07)
2019	1 329	642(48.31)	607(45.67)	78(5.87)	2(0.15)
2020	1 129	554(49.07)	533(47.21)	40(3.54)	2(0.18)
2021	1 121	430(38.36)	655(58.43)	35(3.12)	1(0.09)
2022	1 088	431(39.61)	623(57.26)	32(2.94)	2(0.18)
合计	6 044	2 638(43.65)	3 145(52.04)	253(4.19)	8(0.13)

3 讨论

3.1 医院监测出生缺陷的总发生率

2018—2022 年柳州市围产儿出生缺陷总发生率为 160.30/万,与广东、陕西等省份出生缺陷发生率相近^[2-3],但高于历年广西壮族自治区医院监测出生缺陷发生率(115.63/万)^[4],低于南宁市 2016—2018 年医院监测出生缺陷发生率(183.22/万)^[5],高于桂林市 2018—2020 年医院监测出生缺陷发生率(13.55%)^[6]。根据相关学者的研究理论,出生缺陷发生情况与该地区的医疗卫生技术水平、社会经济发展水平及环境等有关^[7-8]。柳州市位于广西壮族自治区北部,是广西第二大城市,城市的发展与医疗技术水平稍落后于广西首府南宁市,而其出生缺陷发生率低于南宁市,考虑可能与其缺陷检出水平有关;同时,柳州市作为广西壮族自治区最大的工业城市,环境污染问题可能是其出生缺陷发生率高于桂林市的主要原因。

2018—2022 年柳州市围产儿出生缺陷总发生率先下降后上升。柳州市向来重视出生缺陷防控工作,严格执行早检查早诊断早干预措施,对于 28 周前确诊的出生缺陷,特别是重大致死致残出生缺陷及时动员进行医学干预。2021—2022 年柳州市出生缺陷管理工作在原有工作的基础上,重点开展先天性心脏病筛查民生项目,加大对超声诊断技术和产前诊断技术等卫技人员的培训力度;同时,柳州市医疗设备的精密性及诊断水平的提高,使得先天性心脏病检出数明显增多。随着现代医学技术的不断进步,先天性心脏病的治疗方法增多,治疗效果显著提高,先天性心脏病患儿,特别是复杂型先天性心脏病患儿的生存与生活质量得到明显改善,使得产前诊断后,大部分孕妇仍选择继续妊娠,亦是造成 2021—2022 年柳州市出生缺陷上升的主要原因之一。另外,2021 年 5 月起国家开始实施三孩政策,出生缺陷患儿的增多亦可能与 2021—2022 年高龄产妇比例增加有关。

3.2 医院监测出生缺陷的基本特征

2018—2022 年柳州市医院监测的出生缺陷儿

中,男婴出生缺陷总发生率明显高于女婴,与国内其他地区监测结果一致^[9-10]。考虑原因之一是由于男女性别生物遗传学基础不同,女婴染色体在同位基因互补方面优于男婴;原因之二系因身体特征关系,部分有缺陷的男婴更易于发现,如外生殖器官畸形。

本研究结果显示,随着产妇年龄的增加,围产儿出生缺陷发生率逐渐升高,特别是 ≥ 35 岁组出生缺陷发生率显著高于其他年龄组,与国内外多项出生缺陷变化趋势研究结果一致^[11-13]。其原因可能是由于女性卵巢功能随着年龄的增加而持续衰退,卵子质量下降;同时, ≥ 35 岁女性的丈夫随着年龄增加,精子质量也会明显降低,易发生染色体异常及基因突变,出生缺陷发生风险增高。此外,二孩、三孩政策放开后, ≥ 35 岁产妇比例升高,高龄妊娠、孕期合并症(糖尿病、甲状腺功能减退/亢进症等)与并发症(妊娠期高血压、羊水过多或过少等)发生风险也会相应增高^[14],不良的妊娠宫腔环境对胚胎发育亦产生影响,增加了出生缺陷发生率。

本研究中,母亲孕 1 次与产 1 次的围产儿出生缺陷发生率最高,与部分学者的研究结果一致^[15]。考虑其原因,可能与初次怀孕或者分娩的孕产妇孕期保健知识相对不足,孕期营养摄入不够有关;另可能因孕 ≥ 2 次及产 ≥ 2 次者经验较丰富,孕期注重营养的摄入及其他保健护理事项,若第一胎发生出生缺陷,则再次怀孕时将更加注重产前咨询与筛查,采取必要措施,避免出生缺陷的再次发生。

本研究结果显示,多胎围产儿出生缺陷发生率高于单胎,与多数研究结论一致^[13,15]。考虑可能与单卵多胎裂变异常,共用一个胎盘导致血管吻合异常,以及多胎妊娠产妇更易发生合并症、并发症,由此导致的合并症与并发症数量增加有关。多胎妊娠常见并发症有子痫前期、妊娠期糖尿病、心功能异常、高血压等^[16-17],这些对胎儿的生长发育均会产生直接或间接影响,进一步增加多胎出生缺陷的发生风险。多胎妊娠的孕妇经医生评估身体条件与胎儿生长发育情况后,可考虑使用减胎术保留一个胎儿,降低自身妊娠并发症的发生率,以期改善子代结局^[18]。

综上所述,柳州市出生缺陷发生率仍处于相对较高水平,出生缺陷防控形势依然严峻。柳州市政府需根据本市情况制定适宜的防控政策,加强对出生缺陷防控经费的投入及技术支持;加强辖区妇幼健康教育,联合医疗机构通过进社区、企业、学校,向群众讲解优生优育知识,提高群众出生缺陷防控措施知晓率,提高群众优生优育意识;加强与完善出生缺陷三级预防^[19]。各级妇幼保健机构及社区卫生服务机构应做好辖区叶酸增补推进工作和孕情摸底工作,加强对辖区内孕龄妇女的摸底排查,确定叶酸服药对象,通过发放宣传册、免费发放叶酸,做好孕前优生优育咨询和指导工作;通过建立微信群掌握已孕人员信息,及时动员其到社区卫生服务中心建册;加强重点人群、关键环节、关键时段的管理,做好高危孕妇的管理,指定专人负责重点人群的转诊接诊和追踪回访、上门动员工作,对上门动员时拒绝医疗检查或干预的高危人群,建议上级行政部门干预;针对边远山区群众,医务人员通过电话和微信主动跟患者沟通,拉近与患者间的距离,增进彼此的信任感,提高患者的依从性。同时,出生缺陷的预防亦需要群众广泛参与,积极响应国家号召,适龄婚育,并做好优生优育工作,提升出生人口素质,以更好地推动社会稳定和可持续发展。

参考文献

- [1] 姜文婧,陈雨晴,杨佳汇,等.新生儿出生缺陷现状及干预措施实施进展[J].中国儿童保健杂志,2021,29(12):1317-1320.
- [2] 方俊,徐昊立,吴云涛,等.广东省 2016—2021 年出生缺陷医院监测结果分析[J].中国优生与遗传杂志,2023,31(3):433-438.
- [3] 李敏,甘露,王宝珠.陕西省 2016—2020 年围生儿出生缺陷监测分析[J].中国优生与遗传杂志,2022,30(10):1699-1702.
- [4] 梁丽芳,韦洁,韦慧,等.2013—2019 年广西地区围生儿出生缺陷监测结果分析[J].中国妇幼保健,2022,37(1):133-136.
- [5] 刘永红,秦艳,磨静佳,等.南宁市出生缺陷的发生率、流行病学特征及影响因素[J].广西医学,2019,41(12):1536-1540.
- [6] Yang X, Zeng J, Gu Y, et al. Birth defects data from hospital-based birth defect surveillance in Guilin, China, 2018—2020[J]. *Front Public Health*, 2022, 10: 961613.
- [7] Kosowan L, Mignone J, Chartier M, et al. Maternal social and economic factors and infant morbidity, mortality, and congenital anomaly: are there association?[J]. *Fam Community Health*, 2019, 42(1): 54-61.
- [8] 修新红,袁丽,王晓明,等.出生缺陷影响因素的病例对照研究[J].中华妇产科杂志,2011,46(7):6.
- [9] 李亮亮,杨兰,王称,等.2015—2020 年甘肃省围产儿出生缺陷时空分布特征分析[J].疾病监测,2023,38(4):466-472.
- [10] 陈瑾,李蓉,陈燕珊.潮州市 2019—2020 年围产儿出生缺陷监测分析[J].中国卫生标准管理,2022,13(10):9-12.
- [11] 蒋武,黄永全,覃頔,等.南宁市 2009—2014 年围产儿出生缺陷性别差异研究[J].中国初级卫生保健,2016,30(1):33-35.
- [12] 徐道仙,施晓华,宋艳萍,等.新生儿出生缺陷风险和缺陷类型与父母年龄的相关性分析[J].中国妇幼保健,2022,37(21):4043-4046.
- [13] 岳晓倩,陈华.2014—2019 年常熟市围产儿出生缺陷与产妇年龄构成关系[J].江苏预防医学,2021,32(1):98-99.
- [14] 王春燕,龚景进,李思慧,等.高龄妊娠对胎儿疾病的影响[J].中华产科急救电子杂志,2016,5(3):173-177.
- [15] 陆华媛.2017—2020 年南宁市某城区围产儿出生缺陷现状分析[D].南宁:广西医科大学,2021.
- [16] Cho GJ, Jung US, Kim HY, et al. Women with multiple gestations have an increased risk of development of hypertension in the future[J]. *BMC Pregnancy Childb*, 2021, 21(1): 510.
- [17] 刘巧凤,刘兆董,李仁善,等.双胎妊娠并发子痫前期临床研究进展[J].中国综合临床,2020,36(5):413-416.
- [18] 苏慧明.减胎术对多胎妊娠孕妇妊娠期并发症及子代的影响[J].现代诊断与治疗,2021,32(5):786-787.
- [19] 姚慧,曾萼,雷利志,等.2000—2015 年广西出生缺陷综合防控效果分析[J].广西医学,2017,39(8):1210-1214.