

doi: 10.7499/j.issn.1008-8830.2014.11.013

论著 · 临床研究

2006~2012 年北京市通州区出生缺陷患病率的动态变化

郁静茹¹ 金蕾² 肖利华² 靳蕾^{1,3}

(1. 北京大学公共卫生学院流行病学与卫生统计学系, 北京 100191;

2. 北京市通州区妇幼保健院, 北京 101100;

3. 北京大学生育健康研究所 / 卫生部生育健康重点实验室, 北京 100191)

[摘要] **目的** 了解北京市通州区 2006~2012 年出生缺陷患病率的变化趋势和流行特征, 为出生缺陷预防提供参考依据。**方法** 依据 2006~2012 年北京市通州区出生缺陷监测系统资料, 对出生缺陷的患病率及变化趋势等进行统计学分析, 同时计算出生缺陷产前检出比例。**结果** 7 年间共监测到活产儿 92 340 例, 出生缺陷儿 1 165 例, 患病率为 12.62‰, 呈上升趋势 ($\chi^2=6.77$, $P<0.01$)。户籍人口的出生缺陷患病率 (11.55‰) 低于流动人口 (13.27‰), 前者无趋势性变化, 后者呈上升趋势 ($\chi^2=25.02$, $P<0.01$)。出生缺陷患病率前 5 位分别是先天性心脏病、多指 (趾)、唇腭裂、神经管缺陷、外耳畸形。先天性心脏病和“其他”类别的出生缺陷患病率呈上升趋势, 而神经管缺陷患病率呈下降趋势。先天性心脏病产前检出比例逐年上升 ($\chi^2=14.80$, $P<0.01$)。**结论** 2006~2012 年北京通州区出生缺陷患病率呈上升趋势, 主要与流动人口出生缺陷率上升, 监测出生缺陷类型不断扩展以及先天性心脏病诊断水平提高有关。

[中国当代儿科杂志, 2014, 16(11): 1133-1137]

[关键词] 出生缺陷; 监测; 患病率; 产前诊断

Prevalence of birth defects in the Tongzhou District of Beijing between 2006 and 2012

YU Jing-Ru, JIN Lei, XIAO Li-Hua, JIN Lei. Department of Epidemiology and Biostatistics, School of Public Health, Peking University, Beijing 100191, China (Email: jingrushuishiui@163.com)

Abstract: Objective To study the dynamic prevalence and epidemiological characteristics of birth defects distribution in the Tongzhou District of Beijing between 2006 and 2012. **Methods** Data collected from the birth defects surveillance system in the Tongzhou District of Beijing between 2006 and 2012 were used. The prevalence and trends of birth defects were analyzed, also the proportion of birth defects in prenatal diagnosis was calculated. **Results** Between 2006 and 2012, 1 165 cases of birth defects were identified among 92 340 births, with a prevalence of 12.62‰. The prevalence of birth defects showed an increased trend during the seven years ($\chi^2=6.77$, $P<0.01$). The prevalence in the flowing population (13.27‰) was higher than that in the permanent residents (11.55‰), and the former showed an upward trend during the seven years ($\chi^2=25.02$, $P<0.01$). The top five birth defects were congenital heart defects, polydactyly, cleft lip and/or palate, neural tube defects, and external ear malformation in turn. The prevalence of congenital heart defects and the unspecified congenital malformation increased while that of neural tube defects decreased. There was also an upward trend of the prenatal diagnosis for congenital heart defects ($\chi^2=14.80$, $P<0.01$). **Conclusions** The prevalence of birth defects increased in the Tongzhou District of Beijing from 2006 to 2012, and it was mainly caused by the increased prevalence of birth defects in the flowing population, the increased number of unspecified birth defects and the improvement of diagnosis technology for congenital heart defects.

[Chin J Contemp Pediatr, 2014, 16(11): 1133-1137]

Key words: Birth defects; Surveillance; Prevalence; Prenatal diagnosis

[收稿日期] 2014-03-25; [接受日期] 2014-06-06

[作者简介] 郁静茹, 女, 硕士研究生。

[通信作者] 靳蕾, 女, 副研究员。

出生缺陷 (birth defects) 是指胚胎或胎儿发育过程中出现的结构和功能 (包括代谢和智力) 方面的缺陷或异常^[1], 往往是导致流产、死胎、死产、新生儿死亡和婴幼儿夭折的重要原因。监测资料显示, 1997年北京市出生缺陷率为9.8‰, 2008年为17.08‰, 1997~2008年北京市8个区和10个远郊区县出生缺陷率大部分呈上升趋势^[2]。出生缺陷导致5岁以下儿童的死亡率占25%~60%^[3], 给社会和家庭造成了沉重的疾病负担、精神负担以及巨大的经济损失。2003年, 北京市将出生缺陷监测时限由原来的孕28周至产后7d, 延长为孕13周至产后7d, 将中期引产胎儿纳入监测对象, 并加强了对出生缺陷监测数据的质量控制工作。2001~2007年北京市通州区出生缺陷率为11.32‰, 7年间不断上升^[4], 但未见近期出生缺陷率变化情况的研究报告。本研究以北京市通州区2006~2012年出生缺陷监测资料为基础, 描述该地区不同特征人群的出生缺陷患病率和变化趋势, 为出生缺陷的预防提供参考依据。

1 资料与方法

1.1 资料来源

资料来自2006~2012年 (上年度10月1日至本年度9月30日为1个监测年) 北京市通州区出生缺陷监测系统。监测对象为在通州区各助产单位住院分娩的、孕13周至产后7d内的孕产妇及围产儿 (包括活产、死胎和死产)^[2]。

1.2 监测方法

每名新生儿或引产儿由1名产科或儿科专业人员检查, 发现出生缺陷病例后按照《中国出生

缺陷监测方案》中对23种主要出生缺陷的定义及特征进行诊断, 并填写“出生缺陷儿登记卡 (产科专用)”。同时, 每季度汇总填写“产科质量季报表” (2007年之前为“围产儿数季报表”), 并上报到区妇幼保健院。其中, 唇裂、腭裂及唇裂合并腭裂合并为唇腭裂; 脊柱裂、无脑畸形及脑膨出合并为神经管缺陷; 小耳/无耳及外耳其他畸形合并为外耳畸形; 出生缺陷儿登记卡 (产科专用) 中明确分类的23种主要出生缺陷以外的类型称为“其他”。

1.3 统计学分析

采用SPSS 18.0统计软件进行统计分析。出生缺陷患病率 = 出生缺陷例数 / 同期活产数 × 1000‰, 出生缺陷产前检出比例 = 出生缺陷产前确诊例数 / 同期出生缺陷总例数 × 100%。组间率的比较采用 χ^2 检验, 时间变化趋势采用线性趋势 χ^2 检验, $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 出生缺陷儿一般特征

2006~2012年通州区活产出生总数92340例, 缺陷儿1165例, 出生缺陷患病率为12.62‰, 其中2008年和2010年较低, 2012年最高 (12.98‰), 整体呈上升趋势 ($\chi^2=6.77$, $P < 0.01$), 见表1。出生缺陷儿中, 男婴659例, 女婴464例, 性别不明42例; 813例胎龄在28周及以上, 352例不足28周; 单胎1136例, 双胎29例; 活产儿727例 (62.40%), 死胎345例 (29.61%), 死产93例 (7.98%)。

表1 2006~2012年北京市通州区出生缺陷患病率及趋势变化

年份	总人口			户籍人口				流动人口			
	出生数	缺陷数	患病率 (‰)	出生数	构成比 (%)	缺陷数	患病率 (‰)	出生数	构成比 (%)	缺陷数	患病率 (‰)
2006	10291	125	12.15	3907	37.97	49	12.54	6384	62.03	76	11.90
2007	13123	171	13.03	4678	35.65	65	13.89	8445	64.35	106	12.55
2008	14011	137	9.78	4631	33.05	56	12.09	9380	66.95	81	8.64
2009	14246	199	13.97	5282	37.08	76	14.39	8964	62.92	123	13.72
2010	13471	143	10.62	4421	32.82	34	7.69	9050	67.18	109	12.04 ^a
2011	13002	149	11.46	5347	41.12	40	7.48	7655	58.88	109	14.24 ^b
2012	14196	241	16.98	6960	49.03	87	12.50	7236	50.97	154	21.28 ^b
合计	92340	1165	12.62	35226	38.15	407	11.55	57114	61.85	758	13.27 ^a

注: a表示与户籍人口比较, $P < 0.05$; b表示与户籍人口比较, $P < 0.01$ 。

2.2 出生缺陷种类

监测到明确分类的出生缺陷22种,未见连体双胎畸形。“其他”出生缺陷主要有:中枢神经系统畸形(小头畸形、前脑无裂畸形等)、泌尿系统畸形(单侧肾缺如、多囊肾等)、生殖系统畸形(隐睾、两性畸形等)及肢体畸形(手内翻、足跟畸形等)等,共211例。7年间,“其他”类别的出生缺陷患病率呈上升趋势($\chi^2=7.96$, $P<0.01$)。缺陷儿中90.04%为单病种出生缺陷,8.07%为两病种出生缺陷,1.89%为3种及3种以上畸形。

2.3 出生缺陷患病率顺位及变化趋势

出生缺陷患病率居前5位的分别是先天性心脏病(简称先心病)、多指(趾)、唇腭裂、神经管缺陷、外耳畸形,共占有出生缺陷的57.18%(表2)。7年间,先心病患病率从顺位第5上升至首位(表3),且2012年的患病率为2006年的4.62倍($\chi^2=52.18$, $P<0.01$);神经管缺陷患病率从顺位第1下降至第6,降幅为71.75%($\chi^2=24.12$, $P<0.01$)。

表2 1165例出生缺陷的缺陷种类、患病率及构成比

位次	缺陷类型	缺陷数	患病率(‰)	构成比(%)
1	先心病	169	1.83	14.51
2	多指(趾)	160	1.73	13.73
3	唇腭裂	138	1.49	11.85
4	神经管缺陷	102	1.10	8.76
5	外耳畸形	97	1.05	8.33
6	并指(趾)	67	0.73	5.75
7	尿道下裂	53	0.57	4.55
8	脑积水	37	0.40	3.18
9	马蹄内翻足	29	0.31	2.49
10	腹裂	24	0.26	2.06
11	肢体短缩	18	0.19	1.55
12	直肠闭锁或狭窄	17	0.18	1.46
13	唐氏综合征	15	0.16	1.29
14	先天性膈疝	12	0.13	1.03
15	脐膨出	11	0.12	0.94
16	食道闭锁或狭窄	4	0.04	0.34
17	膀胱外翻	1	0.01	0.09
-	其他	211	2.29	18.11

注:“其他”指出生缺陷儿登记卡(产科专用)中明确分类的23种常见出生缺陷以外的类型。

表3 2006~2012年北京市通州区出生缺陷顺位前5位及其患病率(患病率‰)

年份	第1位	第2位	第3位	第4位	第5位
2006	神经管缺陷(2.23)	唇腭裂(1.65)	多指(趾)(1.26)	并指(1.06)	先心病(0.87)
2007	先心病(1.91)	多指(趾)(1.83)	神经管缺陷(1.68)	唇腭裂(1.45)	外耳畸形(0.84)
2008	多指(趾)(1.57)	外耳畸形(1.14)	唇腭裂(1.07)	先心病(1.00)	神经管缺陷(0.86)
2009	唇腭裂(2.32)	多指(趾)(2.11)	先心病(1.54)	神经管缺陷(1.26)	外耳畸形(0.98)
2010	多指(趾)(1.86)	外耳畸形(1.34)	先心病(1.11)	唇腭裂(0.96)	神经管缺陷(0.74)
2011	先心病(2.08)	唇腭裂(1.38)	多指(趾)(1.31)	尿道下裂(0.77)	神经管缺陷、并指(0.69)
2012	先心病(4.02)	多指(趾)(2.04)	外耳畸形(1.62)	唇腭裂(1.55)	并指(1.13)

2.4 不同特征人群的出生缺陷患病率

(1)不同户籍:7年间,流动人口出生数的构成比高于户籍人口($\chi^2=1119.17$, $P<0.01$);户籍人口出生缺陷患病率为11.55‰,流动人口为13.27‰,流动人口高于户籍人口($\chi^2=3.59$, $P<0.05$);前者从2006年的11.90‰增长到2012年的21.28‰,整体呈上升趋势($\chi^2=25.02$, $P<0.01$),而后者未见趋势变化($\chi^2=3.51$, $P=0.06$)(表1)。

(2)不同性别:男婴出生缺陷患病率为13.47‰,女婴为10.69‰,男婴高于女婴($\chi^2=4.88$, $P<0.01$)。男女婴先心病及神经管缺陷患病率差异无统计学意义(χ^2 分别为1.17和0.30,均

$P>0.05$)。

(3)单胎、双胎及多胎:单胎出生缺陷患病率为12.50‰(1136/90847),双胎及多胎为20.09‰(29/1493),后者是前者的1.6倍,差异有统计学意义($\chi^2=6.57$, $P<0.05$)。

(4)不同监测时限:孕28周至产后7d的出生缺陷患病率为7.26‰(670/92340),是孕13周至产后7d出生缺陷患病率的57.5%;2006~2012年孕28周至产后7d的出生缺陷患病率分别为7.00‰、7.70‰、5.71‰、7.30‰、6.24‰、6.15‰、10.50‰,各年间比较差异有统计学意义($\chi^2=29.45$, $P<0.01$),且呈上升趋势($\chi^2=5.03$, $P<0.05$)。

2.5 出生缺陷产前诊断情况

1165例出生缺陷儿中,产前确诊531例(其中385例在孕28周前确诊),平均产前检出比例为45.25%,7年间差异无统计学意义($\chi^2=4.10$, $P=0.66$)。7年间,先心病的产前检出比例为65.09%,呈上升趋势($\chi^2=14.80$, $P<0.01$)。

3 讨论

2006~2012年通州区出生缺陷患病率呈上升趋势,与北京市1997~2008年出生缺陷患病率变化趋势大体一致(从1997年的90.78/万上升至2008年的170.82/万^[2]),且和全国的出生缺陷患病率变化趋势一致(从2000年的109.79/万上升至2011年的153.23/万^[5])。7年间本辖区出生缺陷患病率为12.62‰,其中孕28周至产后7d的出生缺陷患病率为7.26‰,低于2001~2007年本辖区的患病率11.32‰^[4],低于全国的平均水平(2007~2012年全国人群出生缺陷率在135/万~185/万波动^[6])且低于全球的平均患病水平(6%)。与同样处于发展中国家的人口大国印度相比,本辖区出生缺陷患病率高于印度2006~2010年的出生缺陷患病率(75.39/万,监测时限为孕24周至产后1年^[7]),但孕28周后的出生缺陷患病率与之相近。本研究的出生缺陷监测时限为孕13周至产后7d,如果从孕28周开始监测,则会使通州区出生缺陷患病率低估43%左右,关于神经管缺陷的监测也有类似报道^[8]。

导致通州区出生缺陷患病率上升的原因主要有以下几个方面:(1)从2006~2012年监测数据得出,每年流动人口出生数均高于户籍人口,且前者出生缺陷患病率高于后者,在总出生缺陷患病率的上升趋势中起主要作用,并提示流动人口是预防出生缺陷的重点人群。流动人口出生缺陷患病率不断上升,这可能与流动人口自我保健意识不强,优生优育知识的掌握较少,以及营养状况和工作环境不良等有关^[9]。(2)监测的出生缺陷类型不断扩展,“其他”类别的出生缺陷如单侧肾缺如、多囊肾、淋巴管瘤、足畸形等不断检出,使患病率整体上升。监测结果一方面反映了出生缺陷患病率和纳入监测的缺陷种类有关,另一方面说明辖区对出生缺陷的诊断能力逐步提高。

(3)7年间先心病患病率居各种出生缺陷患病率首位,且其上升趋势明显,与全国2000~2011年围产期(孕28周至产后7d)先心病患病率的上升趋势一致^[5]。目前,先心病是全球最常见的出生缺陷,1995~2010年患病率为8‰~10‰^[10]。本辖区先心病患病率为1.83‰,虽然低于全球患病率,但其不断上升的趋势仍值得重视。先心病患病率升高,可能是由于诊断方法的进步,使得辖区对本病种的识别能力逐年提高,先心病产前检出比例上升,原来一些产前不能明确诊断的先心病得以确诊,但也不能排除先心病真实患病率升高的可能。近年来有研究发现,环境因素特别是妊娠期感染、环境污染和理化因素的接触增多都会影响先心病的发生^[11]。

2006年通州区出生缺陷产前检出比例为42.40%(不同年份之间无明显差异),高于2006年北京本市户籍人口的检出比例35.13%^[12],但先心病的产前诊断比例远不及海淀区2003~2006年(94.85%)的水平^[13]。现阶段超声检查仍是筛查胎儿畸形的最主要手段^[8]。出生缺陷监测时限提前,可及早发现严重的致死、致残的畸形,并进行适当处理,避免出生缺陷儿的出生。以上提示,我们还要加强辖区超声科室的建设和超声医师的专项培训,提高产前诊断水平,及早发现异常并适时终止妊娠,提高优生比例。

总之,2006~2012年通州区出生缺陷患病率呈上升趋势,主要与流动人口出生缺陷患病率上升、监测出生缺陷类型不断扩展以及先心病诊断水平提高有关。应加强对流动人口的健康教育和管理,进一步提高产前诊断水平,提高出生人口素质。

【参考文献】

- [1] Christianson A, Howson CP, Modell B. March of Dimes: global report on birth defects, the hidden toll of dying and disabled children [R]. New York: March of Dimes Birth Defects Foundation, 2006.
- [2] 李艳博,郭彩霞,黄沛力,等.北京市出生缺陷防治现状及对策[J].中国妇幼保健,2011,26(17):2570-2572.
- [3] Botto LD, Mastroiacovo P. Birth Defect Prevention: Global Issues [R]. Geneva: WHO, 2012.
- [4] 白中霞,陈秋颖,金蕾.2001~2007年通州区围产儿出生缺陷监测及干预措施分析[J].中国妇幼保健,2008,23(24):3378-3379.
- [5] 中华人民共和国卫生部.中国出生缺陷防治报告[R].2012.
- [6] 国家卫生计生委妇幼健康服务司.2012年妇幼卫生年报主

- 要结果分析报告[J]. 全国妇幼卫生监测及年报通讯, 2013, (5): 4-9.
- [7] Anonymous. International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems Annual Reports, 2012 [R]. Rome, Italy: International Centre for Birth Defects, 2012.
- [8] 李凯, 何祥波, 张乐, 等. 山西省两县妇女孕28周前终止妊娠对神经管缺陷总患病率的影响[J]. 中华流行病学杂志, 2012, 33(5): 509-512.
- [9] Katano K, Suzuki S, Ozaki Y, et al. Peripheral natural killer cell activity as a predictor of recurrent pregnancy loss: a large cohort study [J]. Fertil Steril, 2013, 100(6): 1629-1634.
- [10] Van Der Linde D, Konings EE, Slager MA, et al. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis [J]. J Am Coll Cardiol, 2011, 58(21): 2241-2247.
- [11] 陈梦捷, 梁梅英, 裴秋艳, 等. 胎儿先天性心脏病母体相关危险因素病例对照研究[J]. 中华围产医学杂志, 2012, 15(4): 211-216.
- [12] 刘凯波, 潘迎, 丁辉. 2006年北京市出生缺陷监测数据分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2007, 15(6): 95-97.
- [13] 张凤霞, 徐文. 海淀区围产儿先天性心脏病发病与早期诊断情况分析[J]. 中国妇幼保健, 2006, 21(19): 2685-2686.
- (本文编辑: 邓芳明)

· 消息 ·

2015年《中国当代儿科杂志》征稿征订启事

《中国当代儿科杂志》是由中华人民共和国教育部主管, 中南大学主办的国家级儿科专业学术期刊。本刊为国家科学技术部中国科技论文统计源期刊(中国科技核心期刊), 中国科学引文数据库(CSCD)收录期刊, 北京大学图书馆中文核心期刊和国际权威检索机构美国MEDLINE、美国《化学文摘》(CA)、荷兰《医学文摘》(EM)及世界卫生组织西太平洋地区医学索引(WPRIM)收录期刊, 同时被中国学术期刊(光盘版)、中国科学院文献情报中心、中国社会科学院文献信息中心评定为《中国学术期刊综合评价数据库》来源期刊, 并被《中国期刊网》《中国学术期刊(光盘版)》全文收录。

本刊内容以儿科临床与基础研究并重, 反映我国当代儿科领域的最新进展与最新动态。辟有国内外儿科研究及动态、论著(临床研究、实验研究、儿童保健、疑难病研究)、临床经验、病例报告、专家讲座、综述等栏目。读者对象主要为从事儿科及相关学科的临床、教学和科研工作者。

本刊为月刊, 每月15日出版, 向国内外公开发行人。2014年起本刊已改为全彩版, 版面编排、设计更加美观。欢迎全国各高等医学院校, 各省、市、自治区、县医院和基层医疗单位, 各级图书馆(室)、科技情报研究所及广大医务人员和医学科技人员订阅。每期定价20元, 全年240元。邮发代号: 国内42-188; 国外3856(BM)。可通过全国各地邮局订阅或直接来函与本刊编辑部联系订阅。

向本刊投稿一律通过网上稿件远程处理系统, 免审稿费, 审稿周期3~6周。欲浏览本刊或投稿, 请登录本刊网站。网站提供免费全文下载。

联系地址: 湖南省长沙市湘雅路87号《中国当代儿科杂志》编辑部 邮编: 410008

电话: 0731-84327402; 传真: 0731-84327922; Email: ddek7402@163.com; 网址: <http://www.cjcp.org>