doi：10.7499/j.issn.1008-8830.2507111

论著·临床研究

2016—2024 年贵阳市围产儿出生缺陷监测情况及趋势预测分析

王逸[1]　杨敬源[1]　汤璐瑜[1,2]

（1. 贵州医科大学公共卫生与健康学院/环境污染与疾病监控教育部重点实验室，贵州贵阳　561113；
2. 贵州省人民医院预防保健科，贵州贵阳　550002）

［摘要］**目的**　分析贵阳市 2016—2024 年围产儿出生缺陷的监测情况，预测其发展趋势，为贵阳市制定出生缺陷防控策略提供科学依据。**方法**　对贵阳市 2016—2024 年围产儿出生缺陷数据进行收集与统计分析，建立 ARIMA 模型预测贵阳市 2025—2026 年的月出生缺陷率。**结果**　贵阳市 2016—2024 年出生缺陷年均发生率为 45.1‰，发病率整体呈上升趋势（P<0.001）。总体出生缺陷前 5 位病种依次为先天性心脏病、外耳畸形、多指/趾、马蹄内翻足和尿道下裂，每年顺位略有变动，其中先天性心脏病持续居首位。男婴出生缺陷检出率（48.3‰）高于女婴（41.3‰）（P<0.001）；乡村（53.2‰）高于城镇（44.3‰）（P<0.001）；≥35 岁的产妇在各年龄段中，围产儿出生缺陷发生率最高（50.5‰）。出生缺陷儿确诊以产后 7 d 为主，占比 82.71%（10 489 例）。ARIMA 模型预测 2025 年、2026 年月均出生缺陷发生率为 84.9‰、91.2‰，呈继续上升趋势。**结论**　贵阳市出生缺陷发生率呈上升态势，先天性心脏病为主要高发类型。建议聚焦农村、高龄孕妇等重点人群实施专项管理；规范产前筛查流程，依托产前诊断中心强化高风险干预，提升出生人口素质。

［中国当代儿科杂志，2026，28（5）：563-570］

［关键词］出生缺陷；先天性心脏病；ARIMA 模型；预测；围产儿

Surveillance of birth defects among perinatal infants in Guiyang City, 2016-2024, and trend prediction

WANG Yi, YANG Jing-Yuan, TANG Lu-Yu. School of Public Health/Key Laboratory of Environmental Pollution Monitoring and Disease Control of Ministry of Education, Guizhou Medical University, Guiyang 561113, China (Tang L-Y, Email: 11510502@qq.com)

Abstract: Objective　To analyze surveillance data on birth defects among perinatal infants in Guiyang City from 2016 to 2024, predict future trends, and provide a scientific basis for prevention and control strategies. **Methods**　Perinatal birth defect data for Guiyang City during 2016-2024 were collected and statistically analyzed. An ARIMA model was established to predict monthly birth defect incidence for 2025-2026. **Results**　The average annual incidence rate of birth defects in Guiyang City was 45.1‰, with an overall upward trend (P<0.001). The top five defects overall were congenital heart disease, external ear malformation, polydactyly, clubfoot, and hypospadias, with slight year-to-year variation in ranking; congenital heart disease consistently ranked first. The birth defect detection rate was higher in male infants (48.3‰) than in female infants (41.3‰) (P<0.001), and higher in rural areas (53.2‰) than in urban areas (44.3‰) (P<0.001). Among maternal age groups, the incidence was highest in infants of mothers aged ≥35 years (50.5‰). Most diagnoses were confirmed within 7 days postpartum, accounting for 82.71% of cases (10 489 cases). The ARIMA model predicted monthly mean incidence rates of 84.9‰ in 2025 and 91.2‰ in 2026, indicating a continued upward trend. **Conclusions**　The incidence of birth defects in Guiyang shows an upward trajectory, with congenital heart disease as the leading defect. Targeted management for key populations such as rural residents and advanced-age pregnant women is recommended; the prenatal screening process should be standardized, and high-risk interventions

［收稿日期］2025-07-18；［接受日期］2026-03-04

［作者简介］王逸，女，硕士研究生。
［通信作者］汤璐瑜，女，主任医师。Email：11510502@qq.com。

strengthened via prenatal diagnosis centers to improve the quality of the newborn population.

[Chinese Journal of Contemporary Pediatrics, 2026, 28(5): 563-570]

Key words: Birth defect; Congenital heart disease; ARIMA model; Prediction; Perinatal infant

出生缺陷作为孕早期流产、胎儿死亡及儿童残疾等的重要原因，不仅是造成沉重疾病负担的重要公共卫生问题[1]，而且影响生育政策的推广和调整。近年来，医疗技术的革新有效推动了5岁以下儿童死亡率的持续下降。与此同时，儿童死亡的疾病构成谱也发生了明显变化，出生缺陷已成为导致婴幼儿死亡的主要原因[2]。贵阳市是我国西部重要城市，研究显示，贵阳市出生缺陷发生率呈现增长趋势，其防控形势严峻[3]，因地制宜地预防和干预出生缺陷，掌握其流行特征十分必要。目前关于贵阳市近年来出生缺陷资料变化趋势的研究较为有限，尤其是在二孩、三孩生育政策持续推进的背景下。为全面地掌握贵阳市围产儿出生缺陷发生情况，本研究分析了2016—2024年贵阳市围产儿出生缺陷监测数据，并预测其发展趋势，为完善贵阳市出生缺陷防治体系提供科学依据。

1 资料与方法

1.1 资料来源

2016年1月—2024年12月的出生缺陷监测数据是由贵阳市妇幼保健院汇总，来自贵阳市的国家级出生缺陷监测医院。数据内容包括“围产儿季报表”和“出生缺陷登记卡”。监测对象为贵阳市出生缺陷监测医院内妊娠满28周至出生后7 d内的围产儿，包括活产儿、死胎和死产儿。

1.2 方法

依据国家出生缺陷监测的相关规定，以医院为基础开展数据收集工作，系统地获取出生缺陷监测信息。内容包括围产儿性别、缺陷类型，以及产妇年龄、户籍等。其中2016—2021年数据来自8家国家级监测医院，2022—2024年数据来自10家国家级监测医院，最终共有281 220例围产儿和12 681例出生缺陷患儿纳入分析。

1.3 诊断和分类

出生缺陷的诊断以《中国妇幼卫生监测工作手册》（2021版）为标准，共涵盖23种畸形[4]。分类标准采用国际疾病分类第10版（ICD-10）[2]。病例需由县（区）级及以上医疗机构进行诊断，并经产科、儿科、病理科及临床实验室等多学科专家小组审核确认。

1.4 质量控制

贵阳市指定监测医院设有专业妇女保健和信息管理人员，专职负责出生缺陷工作管理及质量监控工作。市级、区县级妇幼保健机构每年进行1~2次本地区监测医院的质量抽查和审核，不定期核查妇幼信息系统中的数据录入情况，及时开展漏报调查与质量监管工作，从而保障出生缺陷报告资料的真实性和完整性。

1.5 ARIMA预测模型

基本思想是将时间序列数据视为随机序列，借助特定数学模型近似描述该序列特征。一旦模型得到确认，便可以利用时间序列的过往及现有数据来预估未来数据点的数值[5]。其数学结构为ARIMA（p，d，q）（P，D，Q）$_s$，该模型架构包含常规趋势和季节波动双重时序特征。常规趋势分量由p阶自回归项、d次差分处理及q阶移动平均项共同表征；季节波动分量则通过周期性自回归参数P、季节性差分次数D和周期性移动平均参数Q进行数学描述，S为周期性循环跨度。本研究基于2016—2023年出生缺陷月发生率进行模型拟合，用所构建的模型对2024年1—12月贵阳市出生缺陷发生率进行预测，通过计算预测值与实际值间的均方误差、平均绝对误差及平均绝对误差百分比评估模型预测效果。用模型对2025—2026年贵阳市月出生缺陷发生率进行预测。

1.6 统计学分析

采用Excel软件对收集的数据进行整理和分类，采用R 4.3.2软件进行数据分析。对于分类变量数据，描述性统计分析采用例数、率及构成比（%或‰）等指标表示。不同性别、地区、产妇年龄组等出生缺陷发生率的比较采用卡方检验进行比较；出生缺陷发生率的趋势分析采用卡方趋势检验。采用R 4.3.2软件进行ARIMA模型建模。组间两两比较检验水准α=0.005，其余组间比较检验水准α=0.05。

2 结果

2.1 出生缺陷的发生情况

2016—2024 年贵阳市医院监测数据显示，累计监测围产儿 281 220 例，其中 12 681 例为出生缺陷患儿，年度出生缺陷的平均发生率为 45.1‰。贵阳市出生缺陷年发病率自 2016 年（24.0‰）起呈现持续上升趋势，至 2021 年达到 60.4‰；2022 年发病率短暂回落，但随后再度上升，并于 2024 年达到历史峰值 75.0‰。不同年份出生缺陷发生率的比较差异有统计学意义（χ^2=2 003.4，P<0.001）。2016—2024 年出生缺陷的发生率总体呈增长态势（χ^2=43.09，P<0.001）。见表 1。

表 1 2016—2024 年贵阳市围产儿出生缺陷的发生率

时间 (年)	围产儿例数	出生缺陷例数	出生缺陷率 (‰)
2016	31 621	758	24.0
2017	34 726	869	25.0
2018	32 036	982	30.7
2019	33 750	1 141	33.8
2020	29 005	1 412	48.7
2021	26 809	1 619	60.4
2022	31 124	1 663	53.4
2023	29 568	1 793	60.6
2024	32 581	2 444	75.0
合计	281 220	12 681	45.1

2.2 出生缺陷顺位前 5 种的发生情况

监测数据显示，先天性心脏病（21.2‰，5 949 例）持续占据 2016—2024 年出生缺陷首位，占全部缺陷病例的 46.91%。第 2~5 位病种分别为外耳其他畸形（3.5‰，981 例）、多指/趾（3.4‰，957 例）、马蹄内翻足（1.7‰，472 例）和尿道下裂（1.0‰，294 例）。见表 2。在 2016—2024 年间，先天性心脏病的发生率整体呈现递增趋势，2024 年达到最高峰（33.1‰）；其余 4 种疾病 2024 年发病率均高于 2016 年水平，其中外耳畸形（不包括小耳、无耳）上升幅度最大。各年度前 5 位疾病略有差异。唇裂合并腭裂在 2017 年后退出前 5 位，2021 年小耳/无耳进入前 5 位，顺位第 5。见表 3。

表 2 2016—2024 年贵阳市前 5 位出生缺陷类型

出生缺陷类型	缺陷例数[b]	发生率[c] (‰)	构成比 (%)	顺位
先天性心脏病	5 949	21.2	68.75	1
外耳畸形[a]	981	3.5	11.34	2
多指/趾	957	3.4	11.06	3
马蹄内翻足	472	1.7	5.45	4
尿道下裂	294	1.0	3.40	5
合计	8 653	30.8	100	

注：[a]外耳畸形中，小耳、无耳除外；[b]缺陷例数为缺陷例次（1 例患儿合并多种缺陷时，每种缺陷各计 1 例次）；[c]发生率计算的分母为围产儿例数（281 220 例）；合计发生率为出生缺陷总例次发生率，而非患儿发生率。

表 3 2016—2024 年贵阳市前 5 位顺位出生缺陷类型及其发生率 （‰）

年份	第 1 位	第 2 位	第 3 位	第 4 位	第 5 位
2016 年	先天性心脏病 (8.8)	外耳畸形 (2.5)	多指/趾 (2.5)	先天性脑积水 (0.9)	马蹄内翻足 (0.8)
2017 年	先天性心脏病 (8.6)	多指/趾 (2.8)	外耳畸形 (2.6)	唇裂合并腭裂 (0.9)	马蹄内翻足 (0.8)
2018 年	先天性心脏病 (8.2)	多指/趾 (2.7)	外耳畸形 (2.7)	马蹄内翻足 (0.8)	尿道下裂 (0.7)
2019 年	先天性心脏病 (15.0)	多指/趾 (3.1)	马蹄内翻足 (2.5)	外耳畸形 (2.5)	尿道下裂 (1.1)
2020 年	先天性心脏病 (26.7)	多指/趾 (4.1)	外耳畸形 (3.8)	马蹄内翻足 (2.8)	尿道下裂 (0.9)
2021 年	先天性心脏病 (31.9)	外耳畸形 (4.4)	多指/趾 (4.3)	马蹄内翻足 (2.8)	小耳/无耳 (1.1)
2022 年	先天性心脏病 (27.4)	外耳畸形 (4.5)	多指/趾 (3.3)	尿道下裂 (1.7)	先天性脑积水 (1.1)
2023 年	先天性心脏病 (31.9)	外耳畸形 (4.3)	多指/趾 (3.8)	马蹄内翻足 (1.5)	尿道下裂 (1.2)
2024 年	先天性心脏病 (33.1)	外耳畸形 (4.0)	多指/趾 (3.6)	尿道下裂 (1.4)	先天性脑积水 (1.1)

注：外耳畸形中，小耳、无耳除外。

2.3 出生缺陷检出率的性别、城乡及产妇年龄差异分析

2016—2024 年贵阳市男婴出生缺陷检出率为 48.3‰，高于女婴的 41.3‰（P<0.001）；孕产妇常住地址为乡村的出生缺陷检出率为 53.2‰，高于城镇的 44.3‰（P<0.001）。不同年龄段产妇所生新生儿的出生缺陷发生率差异有统计学意义（P<0.001），其中≥35 岁产妇所生围产儿的出生缺陷率最高，其次为<20 岁产妇。组间两两比较结果显示，20 岁~、25 岁~、30 岁~组与≥35 岁组之间差异有统计学意义（P<0.005），其余各小组间差异无统计学意义（P>0.005）。见表 4。

表 4 2016—2024 年贵阳市不同特征围产儿出生缺陷发生率比较

特征	围产儿例数	出生缺陷例数	发生率(‰)	χ^2值	P值
性别[#]					
男	150 696	7 274	48.3	79.26	<0.001
女	130 474	5 387	41.3		
常住地址					
城镇	255 253	11 300	44.3	43.48	<0.001
乡村	25 967	1 381	53.2		
产妇年龄 (岁)					
<20	4 581	226	49.3		
20~	34 490	1 555	45.1[a]		
25~	102 920	4 414	42.9[a]	49.13	<0.001
30~	89 296	3 962	44.4[a]		
≥35	49 933	2 524	50.5		

注：[#]性别不明者有 50 例，未纳入统计；[a]与≥35 岁组比较，差异有统计学意义（P<0.005）。

2.4 围产儿出生缺陷的诊断情况

12 681 例出生缺陷患儿中，产前确诊 2 192 例（17.29%），产后 7 d 内确诊 10 489 例（82.71%）。2016—2024 年间，产前确诊比例随时间呈现下降趋势（χ^2=86.12，P<0.001），见表 5。

表 5 2016—2024 年贵阳市围产儿出生缺陷诊断情况

［n（%）］

年份	缺陷例数	出生缺陷确诊时间	
		产前	产后 7 d 内
2016	758	199(26.26)	559(73.74)
2017	869	224(25.78)	645(74.22)
2018	982	211(21.49)	771(78.51)
2019	1 141	175(15.34)	966(84.66)
2020	1 412	193(13.67)	1 219(86.33)
2021	1 619	268(16.55)	1 351(83.45)
2022	1 663	317(19.06)	1 346(80.94)
2023	1 793	276(15.39)	1 517(84.61)
2024	2 444	329(13.46)	2 115(86.54)
合计	12 681	2 192(17.29)	10 489(82.71)

2.5 ARIMA 模型的构建

2.5.1 数据预处理 对 2016 年 1 月—2023 年 12 月出生缺陷月发生率做时序分析可知序列波动大，存在趋势性（图 1），需做差分处理提取序列的趋势性和季节周期性。一阶 12 步差分后时序图（图 2）显示，出生缺陷时间序列以 0 刻度线为中心上下波动，没有明显的上升或下降趋势，趋于平稳。对差分后序列进行增强型迪基–福勒平稳性检验（Augmented Dickey-Fuller test, ADF）与白噪声检验（Ljung-Box test），结果显示：ADF 检验统计量=–5.158，P=0.010；Ljung-Box 检验 P=0.001。上述结果提示，差分后序列为平稳非白噪声序列，满足 ARIMA 模型建模要求。

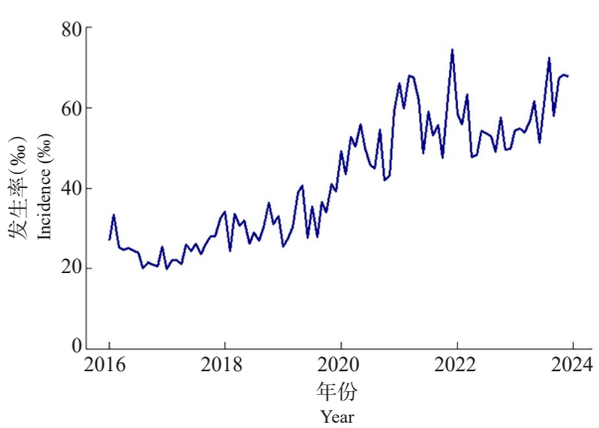


图 1 贵阳市 2016—2023 年月度出生缺陷发生率时间序列图 原始序列波动幅度较大，且整体呈现明显上升趋势，属于非平稳序列，需通过差分处理实现平稳化，以满足后续建模要求。

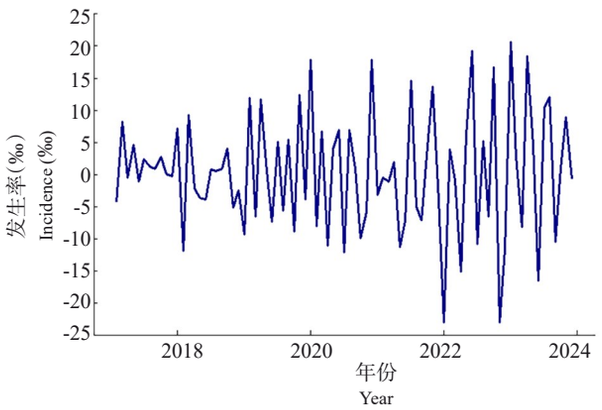


图2　一阶12步差分后时间序列图　一阶12步差分后的时间序列围绕0刻度上下波动，无明显趋势特征。

2.5.2　模型识别　根据差分变换次数及出生缺陷季节等因素，初步确定模型结构为ARIMA（p，1，q）（P，1，Q）$_{12}$。依据差分变换后的自相关函数（autocorrelation function, ACF）和偏自相关函数（partial autocorrelation function, PACF）图，确定待定参数p、q、P、Q取值范围（一般不超过2）后，从低阶到高阶逐一测试所有模型。见图3。

2.5.3　模型拟合及诊断　根据模型参数估计及赤池信息准则值得到最优模型ARIMA（0，1，1）（0，1，1）$_{12}$，对其残差进行Ljung-Box检验，差异无统计学意义（P=0.866），证明该模型的残差序列为白噪声，认为模型可用。用所得模型预测2024年1—12月贵阳市出生缺陷发生率，并与实际值比较，计算得出预测值的均方误差为5 018.78，平均绝对误差为56.91，平均绝对误差百分比为7.22%，说明预测相对准确[6]，可用于预测。

2.5.4　模型应用　用该模型预测2025年、2026年月均出生缺陷发生率分别为84.9‰、91.2‰，总体水平在80.5‰~97.3‰区间波动，见图4。

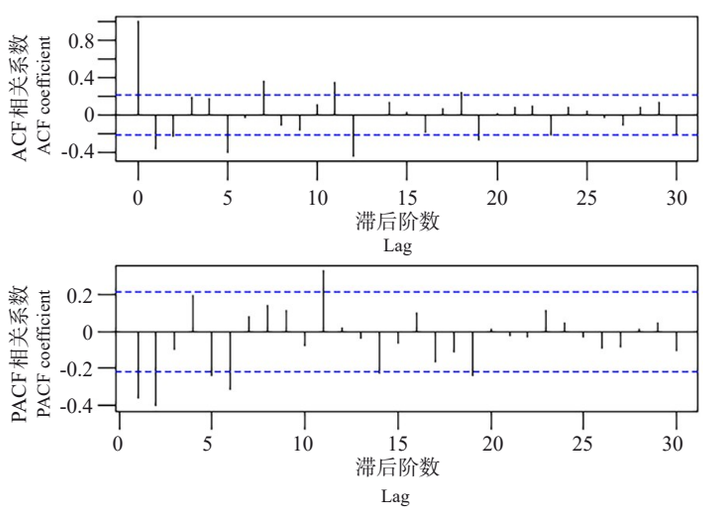


图3　一阶12步差分序列自相关和偏自相关函数图　ACF图（上图）和PACF图（下图）均呈现“快速拖尾”特征，提示非季节性阶数p、q<2；12、24等季节性滞后阶相关系数在置信区间内（季节性相关性弱），故季节性阶数P、Q<2，后续将结合AIC信息准则进一步筛选最优阶数。［ACF］自相关函数；［PACF］偏自相关函数。

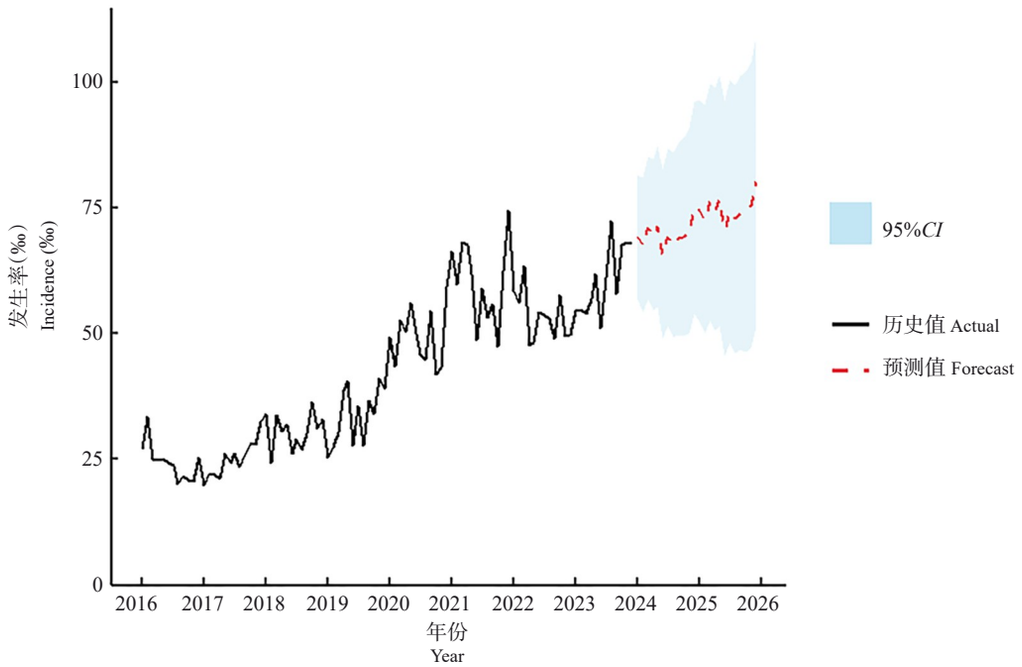


图 4　贵阳市 2025—2026 年月度出生缺陷发生率预测结果

3　讨论

本研究显示，贵阳市 2016—2024 年围产儿出生缺陷年均发病率为 45.1‰，低于我国历年的平均水平[7]，但高于陕西省安康市[8]、甘肃省兰州市[6]报告的数据，提示贵阳市近年出生缺陷防治工作在逐步完善。然而，贵阳市出生缺陷动态变化趋势呈现“上升-短暂下降-再攀升”的特征，其变化趋势与我国部分省市报道结果[9-10]大体一致。同时，ARIMA 模型作为出生缺陷发生率预测效果很好的模型[5]，本研究 ARIMA 模型分析显示，贵阳市 2025—2026 年出生缺陷发生率呈现上升趋势，提示贵阳市出生缺陷防治工作依然严峻。出生缺陷由多种因素交互影响所致[11]。贵阳市 2016—2021 年出生缺陷发生率呈现显著上升趋势，这一变化与多重公共卫生政策及人口结构变动密切相关。自 2016 年国家开展新生儿疾病免费筛查项目[12]及 2018 年年底贵阳市启动国家级新生儿先天性心脏病筛查，系统性提升了出生缺陷的检出能力。同时，2016 年“全面二孩”、2021 年“三孩”生育政策相继实施导致生育年龄结构变化，促使高龄产妇（≥35 岁）比例显著上升[13]。越来越多的研究表明，产妇年龄增长可伴有卵母细胞质量下降、致畸环境暴露累积及不良妊娠史增加等生物学机制，会显著提升出生缺陷的发生风险[14]。2022 年出生缺陷发生率较 2021 年回落，这可能与贵阳民生基因免费检测及贵州省同年推行的高危孕妇无创胎儿游离 DNA 产前筛查等有关，显著提升了孕早中期筛查覆盖率，从而降低出生缺陷发生率。然而，随着《贵阳市出生缺陷医院监测工作方案》的落实及诊断技术的迭代升级，2023 年出生缺陷病例的检出率又迅速回升。

贵阳市 2016—2024 年出生缺陷高发疾病谱显示，先天性心脏病、外耳畸形、多指/趾、马蹄内翻足及尿道下裂位居前 5 位，与全国及多地流行病学特征[9, 15-16]大致相同。需特别关注的是，先天性心脏病始终居于贵阳市出生缺陷类型的首位。随着贵阳市陆续新增的先天性心脏病筛查机构以及胎儿超声心动技术分辨率提升，房间隔缺损、动脉导管未闭等轻度病种检出率大幅增加。2024 年贵阳市先天性心脏病产前筛查覆盖率高达 99.62%，有效提高了先天性心脏病缺陷儿的产前发现率。但未来数年内贵阳市先天性心脏病的检出率可能仍将保持首位，所以其防控仍具有紧迫性。然而，先天性心脏病的成因复杂，目前仍有 80% 的深层原因有待进一步研究[17]。因此，亟需强化基于“早筛查、早诊断、早干预”为核心的三早预防机制，特别是发挥胎儿超声心动技术关口前移作用。同期，年度疾病谱动态变化揭示新挑战，除先天性心脏病外，其他高发缺陷在 2024 年的发生率也均高于 2016 年，提示该类疾病的危

险因素长期存在，防控需持续应对复杂化挑战。

从性别分布来看，贵阳市男婴出生缺陷的检出率高于女婴。究其原因，Y 染色体对致畸因子的敏感性较高，且男性外生殖系统解剖结构的特殊性（如尿道下裂、隐睾等）更易被临床识别[18]。城乡差异分析表明，农村地区出生缺陷的发生率显著高于城镇，与国家监测结果[19]一致。这提示，应加强乡村地区孕产妇保健服务，普及产前筛查，推动优质资源下沉。围产儿出生缺陷率以产妇≥35 岁最高，其次为<20 岁，25~29 岁最低，呈现“U”形分布。高龄可导致染色体异常风险呈现累积效应，其已被证明是 21-三体综合征、先天性心脏病等出生缺陷明确的影响因素之一[20]。其中 20~34 岁各亚组（20 岁~、25 岁~、30 岁~）与高龄组（≥35 岁）的出生缺陷风险差异显著，生育年龄安全窗口可能集中在 25~29 岁。这提示，应大力倡导适龄生育，对高危孕产人群做好相应的遗传咨询、妊娠管理等工作。贵阳市围产儿出生缺陷的产前确诊比例相对偏低，其产前确诊率亟待进一步提升，建议强化超声筛查、分子遗传检测等技术对高风险胎儿的识别能力[21]，提高产检依从性，充分利用诊断资源[22]。

鉴于出生缺陷影响因素的复杂性，一般预测模型难以全面纳入所有的危险因素。ARIMA 模型作为时间序列分析方法的重要分支，具备整合时序趋势、季节及随机因素等多维信息的特性，被认为是出生缺陷发生率预测效果很好的模型[5]。本研究通过 ARIMA 模型对贵阳市 2025—2026 年出生缺陷发生率进行预测，提示其整体呈现上升趋势，这一趋势与当前影响出生缺陷的多重因素具有关联性。

从政策层面而言，《中国妇女发展纲要（2021—2030 年）》《健康中国“2030”规划纲要》《健康儿童行动提升计划（2021—2025 年）》等文件的落实，推动了妇幼健康政策体系的逐步完善[23]。与此同时，监测网络敏感性的持续提升，以及超声筛查、分子遗传检测等产前诊断技术的不断进步，显著提高了出生缺陷的诊断效能[24-25]。然而，在具体影响因素层面，仍存在多重制约因素：其一，产检重视程度不足与依从性偏低，导致部分可预防的缺陷未能被及时发现；其二，孕前生殖健康知识储备薄弱，如叶酸补充依从性低、对环境暴露认知不足等，增加了出生缺陷的发生风险[26]。这些因素相互交织，很大程度上削弱了风险防控的前置效能，使得出生缺陷发生率难以从根源上得到有效控制。上述多方面因素的协同作用，共同构成了出生缺陷发病率呈现上升趋势的潜在驱动机制。需要强调的是，本研究的 ARIMA 模型仅基于历史发病数据预测，未纳入政策干预强度、环境因素变化等外部变量，可能使预测结果与实际情况存在偏差。尽管如此，该模型的预测结果仍可为贵阳市制定出生缺陷防控策略提供参考。

综上，贵阳市 2016—2024 年期间总体出生缺陷呈现“上升–短暂下降–再攀升”特征，预测短期内仍呈上升趋势，出生缺陷的防治工作形势严峻。建议加强区域医疗水平建设，聚焦重点疾病防治，依托“云上妇幼”等平台开展远程医疗培训、指导等，提升医生专业技能。重点实施高龄高危孕妇动态风险评估，扩大无创 DNA 检测覆盖率，优化产前诊断转诊网络，同步推广适龄婚育理念，加强产前筛查宣传。通过多维施策实现出生缺陷率的有效控制，全面提升区域人口素质。

作者贡献声明：王逸提出主要研究目标，负责文章构思与设计、数据的整理与分析、统计学处理、图表的绘制、论文的撰写；杨敬源进行大纲设计和论文修订；汤璐瑜负责数据的收集和论文修订，并对文章整体负责。

利益冲突声明：所有作者声明无利益冲突。

[参 考 文 献]

[1] 王云昭 . 2017—2021 年某市围产儿出生缺陷监测结果分析[D]. 贵阳: 贵州医科大学, 2023.

[2] World Health Organization. International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems, 10th Revision (ICD-10)[M]. 5th ed. Geneva: WHO Press, 2016.

[3] 李佑龙, 杨佳熙, 柴源 . 贵阳市 2016 年出生缺陷医院监测情况分析[J]. 贵州医药, 2021, 45(3): 456-457. DOI: 10.3969/j.issn.1000-744X.2021.03.062.

[4] 国家卫生健康委员会妇幼健康司 . 中国妇幼卫生监测工作手册（2021 版）[M]. 成都: 全国妇幼卫生监测办公室, 2021: 12-23.

[5] 于敏, 刘楚阳, 宋晖, 等 . 西安市围产儿 NTDs 率数学模型预测及比较分析[J]. 中国妇幼健康研究, 2020, 31(12): 1612-1618. DOI: 10.3969/j.issn.1673-5293.2020.012.006.

[6] 井光壮, 梁芳, 谢利傲, 等 . 指数平滑法在兰州市围产儿出生缺陷预测中的应用[J]. 现代预防医学, 2019, 46(21): 3892-3896.

[7] 佚名 . 卫生部发布《中国出生缺陷防治报告（2012）》[J]. 中国药房, 2012, 23(39): 3693.

[8] 赵华俊, 裴磊磊, 高显舜, 等. 安康市 2017—2021 年围产儿出生缺陷监测及先天性心脏病影响因素分析[J]. 中国妇幼健康研究, 2024, 35(5): 36-41. DOI: 10.3969/j.issn.1673-5293.2024.05.006.

[9] 刘雨, 张金婵, 李碧云, 等. 2015—2022 年广东省河源市出生缺陷监测结果分析[J]. 中国妇幼卫生杂志, 2024, 15(5): 45-48. DOI: 10.19757/j.cnki.issn1674-7763.2024.05.008.

[10] 余颀, 孟翠菊, 顾雪君, 等. 2013—2022 年宁波市出生缺陷发生情况调查分析[J]. 现代实用医学, 2024, 36(8): 1037-1039.

[11] Zhou X, He J, Wang A, et al. Multivariate logistic regression analysis of risk factors for birth defects: a study from population-based surveillance data[J]. BMC Public Health, 2024, 24(1): 1037. PMID: 38622560. PMCID: PMC11017609. DOI: 10.1186/s12889-024-18420-1.

[12] 黄冰怡, 赵芹, 彭丹莉, 等. 1990—2021 年中国 5 岁以下儿童先天性出生缺陷的疾病负担及未来趋势预测研究[J]. 中国当代儿科杂志, 2025, 27(3): 347-353. PMID: 40105082. PMCID: PMC11928033. DOI: 10.7499/j.issn.1008-8830.2408146.

[13] 俞舒舒, 徐芊芊, 王彦林. 新筛查模式下出生缺陷发生趋势及产前诊断结果分析[J]. 中国计划生育学杂志, 2022, 30(5): 1179-1182. DOI: 10.3969/j.issn.1004-8189.2022.05.047.

[14] 于敏, 张水平, 刘楚阳, 等. 出生缺陷的遗传和/或环境因素的最新研究进展[J]. 中国儿童保健杂志, 2019, 27(12): 1320-1323. DOI: 10.11852/zgetbjzz2018-1802.

[15] 殷伟, 杨凯云, 朱晓燕, 等. 2016—2021 年湘潭市围生儿出生缺陷分析[J]. 中国预防医学杂志, 2024, 25(12): 1586-1589. DOI: 10.16506/j.1009-6639.2024.12.016.

[16] 樊婧, 杨丽艳, 解若彬, 等. 2011—2020 年长沙市围产儿出生缺陷医院监测结果分析[J]. 公共卫生与预防医学, 2024, 35(6): 113-116. DOI: 10.3969/j.issn.1006-2483.2024.06.026.

[17] Liu Y, Chen S, Zühlke L, et al. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970-2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies[J]. Int J Epidemiol, 2019, 48(2): 455-463. PMID: 30783674. PMCID: PMC6469300. DOI: 10.1093/ije/dyz009.

[18] Zhou Y, Mao X, Zhou H, et al. Birth defects data from Population-Based birth defects surveillance system in a district of southern Jiangsu, China, 2014-2018[J]. Front Public Health, 2020, 8: 378. PMID: 32850599. PMCID: PMC7423872. DOI: 10.3389/fpubh.2020.00378.

[19] 宋志娇, 王海青, 罗铭忠. 山西省出生缺陷人群监测地区全面二孩政策实施后出生人口及出生缺陷发生情况分析[J]. 中国生育健康杂志, 2022, 33(3): 228-234. DOI: 10.3969/j.issn.1671-878X.2022.03.006.

[20] 冷雪, 肖文艳, 郑娟, 等. 1990—2019 年中国先天性出生缺陷疾病负担分析[J]. 中国循证医学杂志, 2023, 23(4): 386-390.

[21] 杨晓月, 山丹. 出生缺陷筛查及诊断方法[J]. 中国计划生育和妇产科, 2024, 16(8): 7-10. DOI: 10.3969/j.issn.1674-4020.2024.08.02.

[22] 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.

[23] 中华人民共和国国家卫生健康委员会妇幼健康司. 中国妇幼健康事业发展报告（2019）[EB/OL]. (2019-05-27)[2024-09-04]. https://www.nhc.gov.cn/fys/c100077/201905/142632c029194e42a3cca755e336db80.shtml.

[24] 龙琦, 唐恺, 杨佳熙, 等. 2014—2022 年贵阳市围生儿神经管缺陷流行病学特征分析[J]. 中国预防医学杂志, 2024, 25(11): 1425-1430. DOI: 10.16506/j.1009-6639.2024.11.014.

[25] 李玉权, 夏开德, 郑慧玲, 等. 细菌人工染色体微球技术在贵州高危孕妇产前诊断中的临床应用[J]. 中国当代医药, 2025, 32(2): 21-26. DOI: 10.3969/j.issn.1674-4721.2025.02.007.

[26] 刘美. 孕前优生健康检查人群出生缺陷与优生知识现状分析[J]. 中西医结合心血管病电子杂志, 2018, 6(24): 193. DOI: 10.16282/j.cnki.cn11-9336/r.2018.24.151.

（本文编辑：邓芳明）

（©《中国当代儿科杂志》编辑部，开放获取CC BY-NC-ND 4.0协议）
（© Editorial Office of *Chinese Journal of Contemporary Pediatrics*. OA under CC BY-NC-ND 4.0 license）