

[出生缺陷预防]

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

赵华俊^{1,2}, 裴磊磊¹, 高显舜², 杨 潇²

(1.西安交通大学医学部公共卫生学院流行病与卫生统计学系,陕西 西安 710061;

2.安康市妇幼保健院专家工作站,陕西 安康 725000)

[摘要]目的 了解陕西省安康市近五年(2017—2021 年)围产儿出生缺陷发生情况及变化趋势,分析围产儿发生先天性心脏病(CHD)的影响因素,为制定有效的出生缺陷防治策略提供科学依据。**方法** 依据陕西省妇幼健康信息系统中的有关数据,回顾性分析 2017—2021 年安康市各助产医疗机构围产儿出生缺陷资料。采用病例对照研究设计,选择孕满 28 周至出生后 7 天明确诊断为 CHD 的围产儿为病例组(200 例),选择同期诊断为非 CHD 的出生缺陷儿为对照组(400 例),以单因素分析和多因素 Logistic 回归分析 CHD 的影响因素。**结果** 2017—2021 年共监测安康市围产儿 126 077 例,其中发生出生缺陷 1 116 例,出生缺陷总体发病率为 88.52/万;围产儿出生缺陷发生的前 5 顺位为 CHD(29.90/万)、多指(趾)(13.72/万)、唇腭裂(7.54/万)、外耳其他畸形(6.11/万)、马蹄内翻足(5.79/万)。2017—2021 年安康市出生缺陷发病率由 63.89/万持续上升至 131.96/万,2021 年比 2017 年增长了约 2.07 倍,有显著的上升趋势($\chi^2_{趋势}=106.074, P<0.001$);其中 CHD 发病率上升明显($\chi^2_{趋势}=81.109, P<0.001$)。2017—2021 年监测的 377 例 CHD 出生缺陷围产儿中,动脉导管未闭、房间隔缺损、室间隔缺损、法洛四联症为 4 种最常见的 CHD,依次占 32.10%、24.14%、13.79%、9.02%;其中复合多种亚型的 CHD(房间隔缺损+动脉导管未闭、房间隔缺损+室间隔缺损、房间隔缺损+肺动脉瓣狭窄)围产儿有 12 人,占 3.18%。单因素分析显示,病例组与对照组围产儿胎龄及产妇产前孕期的自然流产史和烟草暴露史的分布比较差异均有统计学意义(χ^2 值分别为 13.187、5.280、12.927, $P<0.05$)。多因素 Logistic 回归分析显示,非足月儿(胎龄 <37 周)($OR=1.834, 95\%CI:1.196\sim2.812$)和产妇产前孕期有烟草暴露史($OR=1.914, 95\%CI:1.081\sim3.387$)均是围产儿发生 CHD 的危险因素($P<0.05$)。**结论** 加强健康宣教,做好孕期保健,保障足月胎龄分娩,远离烟草等不良暴露,积极参与出生缺陷防控相关的惠民项目,其均是预防出生缺陷发生的有效策略。

[关键词] 围产儿;出生缺陷;先天性心脏病;病例对照研究;影响因素

Doi:10.3969/j.issn.1673-5293.2024.05.006

[中图分类号]R174

[文献标识码]A

[文章编号]1673-5293(2024)05-0036-06

Monitoring of birth defects and analysis of influencing factors of congenital heart disease in perinatal infants in Ankang from 2017 to 2021

ZHAO Huajun^{1,2}, PEI Leilei¹, GAO Xianshun², YANG Xiao²

(1.Department of Epidemiology and Health Statistics, School of Public Health, Xi'an Jiaotong University

Health Science Center, Shaanxi Xi'an 710061, China; 2.Expert Workstation of Ankang Maternal and

Child Health Hospital, Shaanxi Ankang 725000, China)

[Abstract] Objective To understand the incidence and change trends of birth defects among perinatal infants in Ankang city, Shaanxi Province, from 2017 to 2021, and analyze the influencing factors of congenital heart disease (CHD). This aims to provide a scientific basis for developing effective prevention and control strategies for birth defects. **Methods** Based on data from the Maternal and Child Health Information System of Shaanxi Province, a retrospective analysis was conducted on the data of perinatal infants with birth defects in Ankang City from 2017 to 2021 across various midwifery medical institutions. A case-control study design was adopted, and the perinatal infants diagnosed with CHD from 28 weeks of gestation to 7 days after birth were selected as the case group (200 cases), while infants diagnosed with non-CHD birth defects during the same period were selected as the control group (400 cases).

[收稿日期]2023-07-12

[基金项目]国家自然科学基金资助项目(72174167)

[作者简介]赵华俊(1995—),男,住院医师,在读硕士研究生,主要从事流行病与卫生统计学研究。

[通讯作者]裴磊磊,副教授。

Univariate analysis and multivariate Logistic regression analysis were used to analyze the influencing factors of CHD. **Results** From 2017 to 2021, a total of 126 077 perinatal infants were monitored in Ankang City. Among them, there were 1,116 cases of birth defects, with an overall incidence rate of 88.52 per 10 000. The top five birth defects among perinatal infants were CHD (29.90 per 10 000), polydactyly (13.72 per 10 000), cleft lip and palate (7.54 per 10 000), other external ear anomalies (6.11 per 10 000), and clubfoot (5.79 per 10 000). From 2017 to 2021, the incidence rate of birth defects in Ankang City increased from 63.89 per 10 000 to 131.96 per 10 000. In 2021, it was approximately 2.07 times higher than that in 2017, showing a significant upward trend ($\chi^2_{\text{trend}} = 106.074, P < 0.001$). Specifically, the incidence rate of CHD showed a significant increase ($\chi^2_{\text{trend}} = 81.109, P < 0.001$). Among the 377 cases of CHD birth defects monitored from 2017 to 2021, the most common types of CHD were patent ductus arteriosus, atrial septal defect, ventricular septal defect, and tetralogy of Fallot, accounting for 32.10%, 24.14%, 13.79%, and 9.02%, respectively. Additionally, there were 12 infants with complex CHD subtypes (atrial septal defect + patent ductus arteriosus, atrial septal defect + ventricular septal defect, atrial septal defect + pulmonary valve stenosis), accounting for 3.18%. Univariate analysis showed statistically significant differences in the distribution of gestational age and maternal history of spontaneous abortion and tobacco exposure between the case group and the control group (χ^2 values were 13.187, 5.280 and 12.927, respectively, all with $P < 0.05$). Multivariate logistic regression analysis revealed that preterm birth (gestational age < 37 weeks) ($OR = 1.834, 95\% CI: 1.196, 2.812$) and maternal history of tobacco exposure ($OR = 1.914, 95\% CI: 1.081, 3.387$) were both risk factors for CHD in perinatal infants ($P < 0.05$). **Conclusion** Strengthening health education, improving pregnancy healthcare, staying away from tobacco and other adverse exposures, and actively participating in beneficial programs are all effective strategies for preventing the occurrence of birth defects.

[**Key words**] perinatal infant; birth defect; congenital heart disease; case-control study; influencing factor

出生缺陷指胚胎或胎儿在发育过程中存在结构、功能、代谢等方面的异常,是导致流产、死胎死产、婴幼儿死亡或残疾的重要因素之一^[1-2],也是我国现今所面临的重大公共卫生和社会问题。先天性心脏病(congenital heart disease, CHD)作为一种出生缺陷,始终占据我国出生缺陷发生率的首位^[3];同时,也是导致安康地区 5 岁以下儿童死亡的重要因素之一^[4]。本研究通过监测陕西省安康市近五年(2017—2021 年)围产儿出生缺陷情况,探讨 CHD 等重大缺陷发生的影响因素,以反映近年来安康市围产儿出生缺陷的防治状况,其具有重要的公共卫生学意义。

1 资料与方法

1.1 资料来源

通过陕西省妇幼健康信息系统监测 2017—2021 年在安康市各助产医疗机构住院分娩的满 28 孕周至出生后 7 天的围产儿,根据其首诊医生实时填写并上报的《医疗机构出生缺陷儿登记卡》(包含产妇情况、缺陷儿情况、出生缺陷诊断、孕早期情况、家庭史等)获取围产儿的出生缺陷资料。

本研究已通过安康市妇幼保健院医学伦理委员

会审批。

1.2 研究指标

①出生缺陷指婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常,通常包括先天畸形、染色体异常、遗传代谢疾病等。②CHD 指在胚胎发育时期,由于心脏及大血管的形成障碍或发育异常引起的解剖结构畸形,其属于出生缺陷的一种,包括动脉导管未闭、房间隔缺损、室间隔缺损、法洛四联症等类型。本研究涉及出生缺陷的诊断严格按照《国际疾病分类第十次修订本》(Tenth revision of the International Classification of Diseases, ICD-10)分类标准,参考《中国出生缺陷图谱》^[5],由临床医师综合分析完成。

对 CHD 的研究涉及缺陷患儿的性别、体重、胎龄、胎数,以及母亲的年龄、常住地、文化程度、家庭年均收入、生育史、自然流产史、烟草暴露史 11 个变量。参考 Wang 等^[6]关于母亲孕前/孕早期吸烟与子代 CHD 风险的研究,将孕前 3 个月至产后 3 个月主动吸烟或被动吸烟者界定为有烟草暴露史,被动吸烟者以世界卫生组织(World Health Organization, WHO)所定义的不吸烟者每周至少 1 天吸入二手烟烟雾超出 15min 进行界定。

1.3 研究设计

以病例对照研究的方法探讨 CHD 的影响因素。病例组纳入标准:在所监测的围产儿中,按照 ICD-10 分类标准确诊为 CHD 的围产儿,包括活产儿和死胎、死产;排除标准:诊断为合并有其他出生缺陷的围产儿,同时剔除出生缺陷登记卡中有信息丢失或字迹不清无法辨认的围产儿。对照组纳入标准:在所监测的围产儿中,按照 ICD-10 分类标准确诊为非 CHD 出生缺陷的围产儿;排除标准:出生缺陷登记卡中存在信息丢失或字迹不清无法辨认的围产儿。最终将符合病例组纳入标准的 200 例围产儿作为病例组,按照 1:2 配对的方法,选择符合对照组纳入标准的 400 例围产儿作为对照组。

1.4 数据质控

由各助产医疗机构临床医师在发现缺陷儿的 7 天内填写上报《医疗机构出生缺陷儿登记卡》,县级妇幼保健院安排专人负责登记卡信息的核查,并每半年组织一次漏报调查,安康市妇幼保健院每年组织专家团队通过复核超声影像图及查看患儿病历的方式对上报的出生缺陷进行现场质控,确保登记卡的各项信息真实准确。数据录入前,进行研究人员的培训,将符合纳入标准的出生缺陷登记卡进行编号,安排双人进行数据录入,然后以原始调查表为标准,对录入资料进行两次校对,整理成最终的数据库。

1.5 统计学方法

以 Excel 建立数据信息库,使用 SPSS 25.0 统计软件处理分析数据。首先基于监测数据描述围产儿出生缺陷发生情况及变化趋势,计数资料以率和构成比进行统计描述,采用 χ^2 检验和趋势 χ^2 检验进行组间比较;然后基于病例对照研究进行单因素和多因素 Logistic 回归分析,分析 CHD 的影响因素。以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 近五年围产儿出生缺陷发生情况及变化趋势

2017—2021 年共监测安康市围产儿 126 077 例,其中发生出生缺陷 1 116 例,出生缺陷总体发病率为 88.52/万,其中 CHD(29.90/万)、多指(趾)(13.72/万)、唇腭裂(7.54/万)、外耳其他畸形(6.11/万)、马蹄内翻足(5.79/万)为出生缺陷发生的前五顺位。2017—2021 年安康市出生缺陷发病率由 63.89/万持续上升至 131.96/万,2021 年比 2017 年增长了约 2.07 倍,上升趋势显著($\chi^2_{趋势} = 106.074, P < 0.001$);其中 CHD 发病率上升明显($\chi^2_{趋势} = 81.109, P < 0.001$),六大严重致死致残畸形(无脑儿、脑膨出、脊柱裂、胸腹壁缺损腹裂内脏外翻、单腔心、致命性软骨发育不全)出生缺陷的发病率均有降低,但下降趋势差异无统计学意义($P > 0.05$),见表 1、图 1。

表 1 2017—2021 年安康市围产儿出生缺陷发生情况 (n)

Table 1 Occurrence status of birth defects in perinatal infants in Ankang City from 2017 to 2021 (n)

年份	围产儿数	出生缺陷总数	发病率(/万)	CHD		多指(趾)		唇腭裂		外耳其他畸形		马蹄内翻足		六大严重致死致残畸形	
				例数	发病率(/万)	例数	发病率(/万)	例数	发病率(/万)	例数	发病率(/万)	例数	发病率(/万)	例数	发病率(/万)
2017	30 366	194	63.89	47	15.48	30	9.88	27	8.89	14	4.61	10	3.29	6	1.98
2018	27 041	179	66.20	45	16.64	32	11.83	22	8.14	13	4.81	12	4.44	4	1.48
2019	26 776	216	80.67	86	32.12	38	14.19	13	4.86	19	7.10	17	6.35	4	1.49
2020	23 025	278	120.74	109	47.34	36	15.64	18	7.82	19	8.25	16	6.95	2	0.87
2021	18 869	249	131.96	90	47.70	37	19.61	15	7.95	12	6.36	18	9.54	1	0.53
合计	126 077	1 116	88.52	377	29.90	173	13.72	95	7.54	77	6.11	73	5.79	17	1.35
$\chi^2_{趋势}$			106.074		81.109		9.406		3.493		4.047		9.389		2.267
P			<0.001		<0.001		0.052		0.479		0.400		0.052		0.687
顺位				第一顺位		第二顺位		第三顺位		第四顺位		第五顺位			

注:六大严重致死致残畸形为无脑儿、脑膨出、脊柱裂、胸腹壁缺损腹裂内脏外翻、单腔心、致命性软骨发育不全。

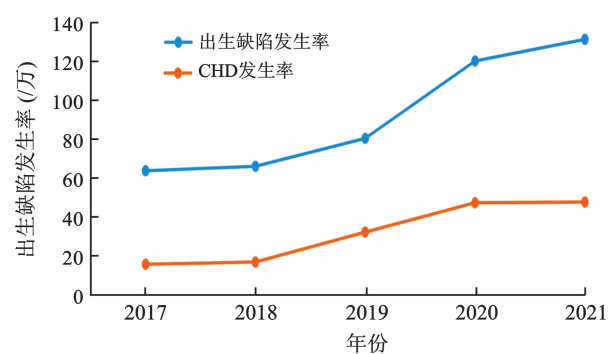


图 1 2017—2021 年安康市围产儿出生缺陷变化趋势
Fig.1 Change trend of perinatal birth defects
in Ankang City from 2017 to 2021

2.2 CHD 各亚型的分布情况

在 2017—2021 年所监测的 377 例 CHD 出生缺陷围产儿中,动脉导管未闭、房间隔缺损、室间隔缺损、法洛四联症为 4 种最常见的 CHD,依次占 32.10%、24.14%、13.79%、9.02%;诸如肺动脉闭锁、主动脉狭窄等其他少见类型的 CHD,出生缺陷围产儿共 79 人,占 20.95%;复合多种亚型的 CHD

(如:房间隔缺损+动脉导管未闭、房间隔缺损+室间隔缺损、房间隔缺损+肺动脉瓣狭窄)围产儿有 12 人,占 3.18%,见表 2。

表 2 CHD 各亚型的分布情况
Table 2 Distribution of CHD subtypes

CHD 分型	例数(n)	构成比(%)
动脉导管未闭	121	32.10
房间隔缺损	91	24.14
室间隔缺损	52	13.79
法洛四联症	34	9.02
其他	79	20.95
合计	377	100.00

2.3 影响 CHD 的单因素分析情况

从围产儿出生缺陷和产妇情况两方面进行单因素分析,结果显示,病例组与对照组围产儿胎龄及产妇围孕期自然流产史和烟草暴露史的分布比较差异均有统计学意义($P<0.05$),见表 3。

表 3 影响 CHD 的单因素分析 [n(%), $\bar{x}\pm s$]
Table 3 Univariate analysis of factors influencing CHD [n(%), $\bar{x}\pm s$]

变量	分类	病例组 (n=200)	对照组 (n=400)	χ^2/t	P
围产儿出生缺陷情况					
性别	男	112(56.00)	208(52.00)	0.857	0.355
	女	88(44.00)	192(48.00)		
胎龄(周)	<37	56(28.00)	62(15.50)	13.187	<0.01
	≥37	144(72.00)	338(84.50)		
体重(g)		3 076.25±588.06	3 158.76±458.32	0.621	0.537
胎数	单胎	182(91.00)	376(94.00)	1.843	0.175
	双胞胎及以上	18(9.00)	24(6.00)		
产妇情况					
年龄(岁)	<25	36(18.00)	52(13.00)	4.224	0.121
	25~<35	137(68.50)	305(76.25)		
	≥35	27(13.50)	43(10.75)		
常住地	城镇	115(57.50)	220(55.00)	0.338	0.561
	农村	85(42.50)	180(45.00)		
文化程度	小学及以下	32(16.00)	56(14.00)	1.940	0.379
	初中或高中	102(51.00)	228(57.00)		
	专科及以上	66(33.00)	116(29.00)		
家庭年均收入(万元)	<2	7(3.50)	9(2.25)	2.301	0.512
	2~4	27(13.50)	46(11.50)		
	>4~8	65(32.50)	120(30.00)		
	>8	101(50.50)	225(56.25)		

(转下表)

(续上表)

变量	分类	病例组(n=200)	对照组(n=400)	χ^2/t	P
生育史	初产妇	106(53.00)	237(59.25)	2.127	0.145
	经产妇	94(47.00)	163(40.75)		
自然流产史	有	24(12.00)	26(6.50)	5.280	0.022
	无	176(88.00)	374(93.50)		
烟草暴露史	有	42(21.00)	41(10.25)	12.927	<0.01
	无	158(79.00)	359(89.75)		

2.4 影响 CHD 的多因素 Logistic 回归分析情况

将单因素分析中差异有统计学意义的变量纳入多因素 Logistic 回归分析,结果显示,非足月儿(胎

龄<37 周)和产妇围孕期有烟草暴露史均是围产儿发生 CHD 的危险因素($P<0.05$),见表 4。

表 4 影响 CHD 的多因素 Logistic 回归分析

Table 4 Multivariable logistic regression analysis of factors affecting CHD

变量	赋值	回归系数	标准误	P	OR	95%CI
胎龄	0=足月,1=非足月	0.607	0.218	0.005	1.834	1.196~2.812
自然流产史	0=无,1=有	0.069	0.362	0.849	1.071	0.528~2.176
烟草暴露史	0=无,1=有	0.649	0.291	0.026	1.914	1.081~3.387

3 讨论

3.1 2017—2021 年安康市围产儿出生缺陷发生情况及变化趋势的分析

2017—2021 年安康市围产儿出生缺陷总体发病率控制在 90/万以下,与全国多数地区一致,CHD、多指(趾)、唇腭裂等为主的缺陷类型^[7-9],其中 CHD 的发病率上升明显,原因可能与安康市近年来开展免费新生儿 CHD 筛查有关,筛查异常的儿童转诊做超声诊断,诸如房间隔缺损、室间隔缺损、动脉导管未闭等类型的 CHD 得到了早期诊断及治疗。另外,随着产前筛查技术的推广及相关免费政策的普惠,类似无脑儿、脑膨出等严重结构性畸形的大多数胎儿在孕早期或孕中期即得到识别,并及时采取了治疗性引产,使围产期发生严重致死致残类出生缺陷明显减少。

本次监测数据结果显示,2017—2021 年安康市围产儿出生缺陷发病率显著上升,2021 年相比 2017 年增长了约 2.07 倍,其原因:一是与 CHD 的早诊率提高有关,二是随着二胎、三胎政策放开后,与高龄产妇的增加有关。有研究显示,高龄产妇的围产儿出生缺陷发病率显著高于适龄产妇^[10-11]。同时,本次监测数据结果也说明应进一步加强安康市目前围

产儿出生缺陷的防控工作;针对高龄产妇需加强健康宣教,严格落实五色分级管理,适当增加产检频次,鼓励积极参加增补叶酸、产前血清学筛查、产前超声筛查等与出生缺陷防控相关的惠民项目,同时针对 CHD 患儿应加强后续的治疗随访,实时监测转归情况。

3.2 围产儿 CHD 的多因素分析

CHD 的发病类型较多,主要类型为动脉导管未闭、房间隔缺损、室间隔缺损和法洛四联症等。2017—2021 年安康市围产儿 CHD 中诊断为动脉导管未闭的患儿占 32.10%。有研究显示,由于早产儿动脉导管管壁较薄,平滑肌发育不成熟,对氧气的敏感度较低,而对一氧化氮及前列腺素敏感度较高,因此,动脉导管未闭的发生率较足月儿明显增加^[12]。这与一项针对住院早产儿 CHD 发病情况的研究结果^[13]一致;说明预防早产,保障足月胎龄分娩也是减少 CHD 发生的一个重要手段之一,其提示应做好孕期保健,按时产检,及早发现和治疗孕期疾病,保障足月胎龄分娩,减少早产的发生。

烟草暴露已被证实是导致孕妇不良妊娠结局的重要因素。李晶等^[14]研究表明,母亲围孕期被动吸烟是子代发生 CHD 的危险因素,这在本研究中进一

步得以证实。烟草中含有的有害化学物质可刺激神经末梢释放儿茶酚胺,从而刺激子宫肌肉和血管收缩,引起子宫供血不足,最终影响胎儿的正常发育。在本次监测数据中,病例组产妇围孕期烟草暴露史占 21.00%,说明加强孕前、孕期的健康宣教,拒绝吸烟及二手烟暴露也是预防胎儿 CHD 的重要因素。

综上,2017—2021 年安康市围产儿出生缺陷的发生有显著的上升趋势,因此务必做好进一步防控工作,尤其需重点关注 CHD 的发生情况。对孕妇加强健康宣教,做好孕期保健,保障足月胎龄分娩,远离烟草等不良因素暴露,以及积极参与出生缺陷防控相关的惠民项目均是预防出生缺陷发生的有效策略。

[参考文献]

- [1] Sattolo M L, Arbour L, Bilodeau-Bertrand M, et al. Association of birth defects with child mortality before age 14 years[J]. *JAMA Netw Open*, 2022, 5(4): e226739.
- [2] 张璘, 刘雪霞, 宋桂宁, 等. 预防出生缺陷优生优育是全民健康的重要基石[J]. *中国医药*, 2020, 15(9): 1329-1333.
- [3] Zhao Y, Zhang H, Peng M, et al. The burden of congenital birth defects between 1990 and 2019 in China: an observational study[J]. *Front Pediatr*, 2023, 11: 1170755.
- [4] 赵华俊, 杨潇, 裴磊磊, 等. 2016—2020 年安康市 5 岁以下儿童死亡监测分析[J]. *中国优生与遗传杂志*, 2021, 29(12): 1742-1745.
- [5] 刘瀚昱, 李胜利, 朱军. 中国出生缺陷图谱[M]. 第 2 版. 北京: 人民卫生出版社, 2021: 107-157.
- [6] Wang T, Chen L, Ni B, et al. Maternal pre-pregnancy/early-pregnancy smoking and risk of congenital heart diseases in offspring: a prospective cohort study in Central China[J]. *J Glob Health*, 2022, 12: 11009.
- [7] 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.
- [8] Peng Z, Wei J, Chen B, et al. Epidemiology of birth defects based on a birth defects surveillance system in Southwestern China and the associated risk factors[J]. *Front Pediatr*, 2023, 11: 1165477.
- [9] 田婷婷, 武宪秋, 李颖, 等. 黑龙江省 2015—2019 年出生缺陷趋势分析及防治现状探讨[J]. *中国妇幼健康研究*, 2022, 33(7): 59-65.
- [10] 李江恒, 钟柳育, 马聆桦, 等. 高龄孕产妇的妊娠结局与产检的关系[J]. *实用医学杂志*, 2022, 38(7): 884-888.
- [11] Zhang C, Yan L, Qiao J. Effect of advanced parental age on pregnancy outcome and offspring health[J]. *J Assist Reprod Genet*, 2022, 39(9): 1969-1986.
- [12] 赵颖, 田秀英, 边希云, 等. 早产儿动脉导管未闭的治疗进展[J]. *天津医药*, 2021, 49(1): 103-107.
- [13] 王启闯. 苏州地区住院早产儿先天性心脏病发病情况及预后调查[D]. 苏州: 苏州大学, 2019.
- [14] 李晶, 杜玉娇, 王红丽, 等. 母亲围孕期被动吸烟与子代先天性心脏病关系的病例对照研究[J]. *中华流行病学杂志*, 2020, 41(6): 884-889.

[专业责任编辑: 张艳敏]

[中文编辑: 王 懿; 英文编辑: 冯佳圆]