

[儿童健康研究]

2014—2024 年上海市某医院围产儿出生缺陷情况分析

黄加敏¹, 陈苗苗^{1,2}, 张环宇¹, 陆亦琼³, 夏经纬³, 励晓红¹

(1. 复旦大学公共卫生学院, 上海 200032; 2. 复旦大学上海市重大传染病和生物安全研究院, 上海 200032; 3. 上海市黄浦区妇幼保健所, 上海 200000)

[摘要]目的 了解上海市某中心城区 H 区某产科医院出生缺陷检出率变化趋势、流行特征及影响因素, 为当地出生缺陷防控提供数据支撑。方法 采用回顾性横断面研究方法, 利用 2014—2024 年 H 区某产科医院数据进行统计学分析, 对 2022—2024 年数据采用卡方检验比较组间率, 多因素 Logistic 回归分析探究影响因素。结果 H 区 2014—2024 年共监测围产儿 70 825 例, 其中检出出生缺陷 1 496 例, 检出率为 21.12‰。进一步基于 H 区某产科医院 2014—2024 年数据分析发现, 51 417 例围产儿中有 1 367 例发生出生缺陷, 排名前列出生缺陷类型为先天性心脏病、多指/趾及并指/趾、唇裂和腭裂、神经管畸形、唐氏综合征。对该医院 2022—2024 年 9 265 围产儿中 495 例出生缺陷的统计分析发现, 男性(58.41‰)出生缺陷率高于女性(42.99‰); 非本地户籍(93.34‰)高于本地户籍(29.35‰); <20 岁组产妇所生围产儿(230.77‰)高于其他年龄组; 辅助生殖受孕围产儿(77.61‰)高于自然受孕(50.80‰), 各组间差异均有统计学意义(χ^2 值分别为 48.42、299.45、8.13、4.05, $P < 0.05$)。多因素 Logistic 回归分析发现, 男性围产儿($aOR = 1.39, 95\% CI: 1.14 \sim 1.71$)、胎龄 < 37 周($aOR = 2.28, 95\% CI: 1.62 \sim 3.22$)、体重 < 2 500 g ($aOR = 4.24, 95\% CI: 2.99 \sim 6.00$)、产妇产龄 < 20 岁($aOR = 5.15, 95\% CI: 1.19 \sim 22.29$)、产次大于 1 次(2 次: $aOR = 7.63, 95\% CI: 5.72 \sim 10.16$; 3 次及以上: $aOR = 5.60, 95\% CI: 2.67 \sim 11.77$)是围产儿出生缺陷的危险因素(P 均 < 0.05)。结论 2014—2024 年 H 区某产科医院出生缺陷检出率与 H 区变化趋势基本一致, 但高于上海平均水平。需重点关注先天性心脏病、多指/趾及并指/趾、唐氏综合征、神经管畸形等出生缺陷的产前筛查与诊断, 重视高龄和多产妇的孕期保健, 加强对低龄孕产妇、非本地户籍人口等重点人群的宣教与防治。

[关键词]围产儿; 出生缺陷; 医院监测; 检出率; 影响因素

Doi: 10.3969/j.issn.1673-5293.2026.05.003

[中图分类号] R174

[文献标识码] A

[文章编号] 1673-5293(2026)05-0019-08

Analysis of perinatal birth defects in a hospital in Shanghai from 2014 to 2024

HUANG Jiamin¹, CHEN Miaomiao^{1,2}, ZHANG Huangyu¹, LU Yiqiong³, XIA Jingwei³, LI Xiaohong¹

(1. School of Public Health, Fudan University, Shanghai 200032, China; 2. Shanghai Institute of Infectious Disease and Biosecurity, Fudan University, Shanghai 200032, China; 3. Shanghai Huangpu District Maternal and Child Health Center, Shanghai 200000, China)

[Abstract] **Objective** To understand the changing trend, epidemiological characteristics and influencing factors of birth defects in a certain obstetric hospital in District H of a central urban area in Shanghai, and to provide data support for local birth defect prevention and control. **Methods** A retrospective cross-sectional study was conducted using data from 2014 to 2024 of a certain obstetric hospital in District H. Chi-square test was used to compare the rates between groups for the data from 2022 to 2024, and multivariate Logistic regression analysis was used to explore the influencing factors. **Results** From 2014 to 2024 in District H, 70 825 perinatal infants were monitored, with 1 496 birth defects (21.12‰). Further analysis based on the data of a certain obstetric hospital in District H from 2014 to 2024 showed that among 51 417 perinatal infants, 1 367 cases of birth defects occurred, with the top-ranked types being congenital heart disease, polydactyly/syndactyly, cleft lip and cleft palate, neural tube defects, and Down syndrome. Statistical analysis of 495 cases of birth defects among 9 265 perinatal infants in the hospital from 2022 to 2024 revealed that the birth defect rate was higher in males (58.41‰) than in females (42.99‰); higher in non-local residents (93.34‰) than in local residents (29.35‰); higher in the <20-year-old age group of mothers (230.77‰) than in other

[收稿日期] 2025-10-20

[基金项目] 国家自然科学基金项目(71974037); 人口高质量发展研究揭榜项目(营造生育友好社会氛围); 2025 年度上海市健康科普专项(重点项目)(JKKPZD-2025-B20); 我国妇女儿童健康研究(20241H03219)

[作者简介] 黄加敏(2000—), 女, 在读硕士研究生, 主要从事社会医学与卫生事业管理的研究。

[通讯作者] 励晓红, 副教授、博士生导师; 夏经纬, 副主任医师, 系共同通讯作者。

age groups; and higher in perinatal infants conceived through assisted reproduction (77.61‰) than in those conceived naturally (50.80‰). The differences between groups were statistically significant ($\chi^2 = 48.42, 299.45, 8.13$, and 4.05 , respectively, $P < 0.05$). Multivariate Logistic regression analysis found that male perinatal infants ($aOR = 1.39, 95\% CI: 1.14-1.71$), gestational age < 37 weeks ($aOR = 2.28, 95\% CI: 1.62-3.22$), weight < 2500 g ($aOR = 4.24, 95\% CI: 2.99-6.00$), maternal age < 20 years ($aOR = 5.15, 95\% CI: 1.19-22.29$), and parity > 1 (2 times: $aOR = 7.63, 95\% CI: 5.72-10.16$; 3 times or more: $aOR = 5.60, 95\% CI: 2.67-11.77$) were risk factors for birth defects in perinatal infants (all $P < 0.05$). **Conclusion** The detection rate of birth defects in a certain obstetric hospital in District H from 2014 to 2024 was basically consistent with the changing trend in District H, but higher than the average level in Shanghai. It is necessary to focus on prenatal screening and diagnosis of birth defects such as congenital heart disease, polydactyly, syndactyly Down syndrome, and neural tube defects, pay attention to the prenatal care of elderly and multiparous women, and strengthen the education and prevention of key populations such as young pregnant women and non-local residents.

[**Key words**] perinatal infant; birth defect; hospital surveillance; detection rate; influencing factor

出生缺陷,也称先天性畸形,是指由于传染、生物遗传、营养或环境等多重因素引起的婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常^[1-2]。出生缺陷会危及儿童生命,极易导致儿童长期残疾,某些出生缺陷会影响孩子认知判断、协调感觉,会更容易引起非故意伤害,对个体生存与发展、家庭幸福、医疗系统和社会可持续发展都带来了沉重负担^[3-4]。中国出生缺陷率平均约为5.6‰,每年新增约90万例,自2010年起,先天性心脏病和尿道下裂的发生率不断攀升^[5]。上海市出生缺陷率从2014年的9.7‰波动上升至2024年的16.5‰。出生缺陷已然成为重大的公共卫生问题^[6-7]。

上海市H区位于上海中心市区,经济社会发达,近年来高龄生育数量的不断增加,出生缺陷工作面临艰巨任务。本研究对H区某产科医院2014—2024年围产儿出生缺陷情况进行分析,对该院近3年分娩的围产儿出生缺陷监测数据进行统计学分析,探究和总结该区出生缺陷发展概况与影响因素,为特大城市重点妇产专科医院出生缺陷防治提供科学依据。

1 资料与方法

1.1 数据来源

本研究是一项基于医院监测数据的回顾性横断面研究。选取上海市H区4家助产机构中的1所三级甲等妇产专科医院为研究对象,该院是国家级重点专科医院,设有产前诊断中心和遗传咨询门诊,在高危妊娠管理与胎儿医学领域处于全国领先水平。2014—2024年,该院围产儿分娩量占H区总量的

72.58%。研究数据来源于该院上报的《围产儿数季报表》《出生缺陷儿登记卡》及《孕产妇个案调查表》。上海市同期出生缺陷率数据来源于上海市卫生健康委员会官网逐年公布的上海市卫生计生数据年报。

受限于数据的可获得性,本研究中具体的围产儿出生缺陷构成、比较及影响因素分析以H区某产科医院的数据为依据,2022—2024年该院实际分娩围产儿9265例,其中8256例数据完整(占89.11%),纳入影响因素分析;影响因素信息不完整者予以排除。

本研究已经通过复旦大学公共卫生学院伦理审批,审批号:IRB#2025-09-1260。

1.2 研究方法

1.2.1 监测对象与诊断标准

按照《全国出生缺陷医院监测方案》标准,对本院收治的围产儿(指妊娠满28周至产后7天内的胎、婴儿,含死胎、死产及活产)进行临床检查。监测病种涵盖方案规定的23类主要畸形。

1.2.2 资料收集与上报

凡确诊的出生缺陷儿,由经专业培训的产科或新生儿科医护人员填写《出生缺陷儿个案登记卡》。数据实行季度上报制,由市、区级妇幼保健机构进行逐级审核与复审。

1.2.3 统计指标与原则

以出生缺陷检出率作为主要观察指标,计算公式为:监测期内出生缺陷例数/同期围产儿总数 $\times 1000\%$ 。统计原则:同一患儿存在多种畸形时,计算总检出率按1例计数;统计不同类别缺陷检出率时,同一类别仅计1次,避免重复计数。

1.2.4 质量控制

所有监测人员均经过统一业务培训。医院定期开展内部自查,并接受上级机构的业务督导与数据质控,确保数据的准确性与完整性。

1.3 统计学分析

采用 Excel 数据录入,采用 Stata18 软件进行统计分析。对于计数资料用例数(n)和百分比(%)表示。采用 χ^2 检验进行组间比较,分析与出生缺陷有关的影响因素,并将单因素分析 $P<0.05$ 的变量计算方差膨胀因子排除共线性后纳入多因素 Logistic 回归模型进行多因素分析。($P<0.05$ 表示差异有统计学意义)。

2 结果

2.1 围产儿出生缺陷率的年度变化趋势

2014—2024 年,上海市 H 区共分娩围产儿 70 825 例,检出出生缺陷 1 496 例,检出率为 21.12‰,高于上海市平均水平 14.73‰。其中,该医院分娩围产儿 51 417 例,检出出生缺陷 1 367 例,平均检出率为 26.59‰。

2014—2024 年,上海市、H 区及该医院围产儿出生缺陷率均呈波动增长趋势。除 2014 年外,该医院

出生缺陷率自 2015 年起均高于同期上海市及 H 区平均水平。见图 1。

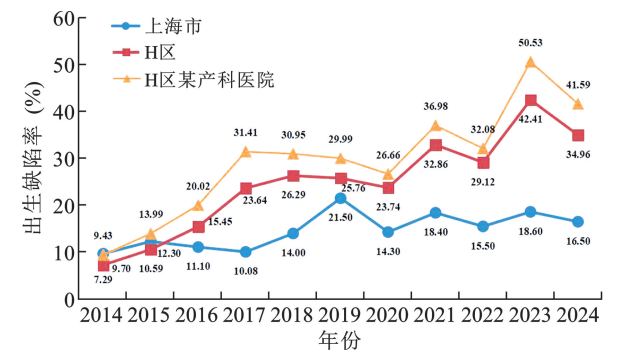


图 1 2014—2024 年上海市、H 区、H 区某产科医院围产儿出生缺陷率年度变化趋势

Fig.1 Annual trend of perinatal birth defect rates in Shanghai,H district,and a certain obstetric hospital in H district from 2014 to 2024

2.2 主要出生缺陷类型及构成顺位

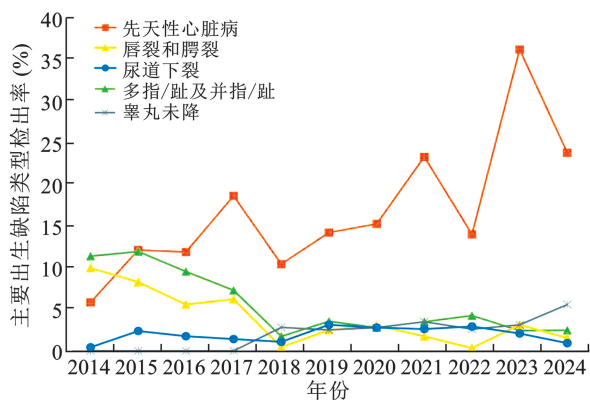
2014—2024 年,该医院 51 417 例围产儿中检出出生缺陷 1 367 例。检出率排名前 10 位的缺陷类型依次为:先天性心脏病、多指/趾及并指/趾、唇裂合并腭裂、唐氏综合征、神经管畸形、尿道下裂、睾丸未降、四肢短缺缺陷、小耳及足先天性变形,见表 1。

表 1 2014—2024 年该医院主要出生缺陷顺位及检出率分析

Table 1 Analysis of the ranking and detection rate of major birth defects in this hospital from 2014 to 2024

顺位	主要出生缺陷类型(ICD-10)	病例数(n)	构成比(%)	检出率(‰)		
				2014—2024 年	2014—2019 年	2020—2024 年
1	先天性心脏病(Q20-26)	773	27.13	15.04	11.79	21.77
2	多指/趾及并指/趾(Q69-70)	327	11.48	6.36	7.96	3.05
3	唇裂和腭裂(Q35-37)	235	8.25	4.57	5.82	1.97
4	唐氏综合征(Q90)	123	4.32	2.39	2.71	1.73
5	神经管畸形(Q00-01,05)	97	3.40	1.89	2.59	0.42
6	尿道下裂(Q54)	94	3.30	1.83	1.61	2.27
7	睾丸未降(Q53)	83	2.91	1.61	0.72	3.47
8	四肢短缺缺陷(Q71-73)	81	2.84	1.58	2.22	0.24
9	小耳(Q16-Q17)	80	2.81	1.56	1.87	0.89
10	足先天性变形(Q66)	59	2.07	1.15	1.49	0.42
11	肾畸形(Q60-63)	46	1.61	0.89	0.40	1.91
12	腹裂(Q79.3)	31	1.09	0.60	0.81	0.18
13	先天性脐疝(Q79.2)	29	1.02	0.56	0.61	0.48
14	肠畸形(Q41-43)	22	0.77	0.43	0.26	0.78
15	先天性脑积水(Q03)	16	0.56	0.31	0.35	0.24
16	呼吸系统畸形(Q30-34)	15	0.53	0.29	0.17	0.54
17	先天性膈疝(Q79)	15	0.53	0.29	0.35	0.18

2014—2024 年主要出生缺陷类型的动态演变趋势显示(图 2),2014 年,多指/趾及并指/趾、唇裂和腭裂的检出率均高于先天性心脏病;但自 2015 年起,先天性心脏病检出率迅速上升并稳居首位,且波动显著,分别于 2017 年、2021 年及 2023 年出现三个检出率高峰。与此同时,多指/趾及并指/趾、唇裂和腭裂的检出率整体呈波动下降趋势,分别从 2014 年的 11.26‰、9.85‰降至 2024 年的 2.45‰、1.53‰,自 2018 年降至低位后维持平稳。



注:图中展示的出生缺陷类型为 2020—2024 年检出率前 5 位。

图 2 2014—2024 年上海市 H 区某产科医院围产儿出生缺陷类型的变化趋势

Fig. 2 Trend of birth defect types of perinatal infants in a certain obstetric hospital in district H of Shanghai from 2014 to 2024

同时,部分缺陷类型近年来呈现增长势头。尿道下裂及睾丸未降的检出率在观测期内波动上升,其中睾丸未降自 2018 年后增幅明显,并于 2024 年达到最高水平;肾畸形、肠畸形近 5 年的检出率也较既往有所升高,小耳和足先天性变形在近 3 年亦呈现上升势头。

2.3 出生缺陷的人群分布特征及相关因素

对该医院 2022—2024 年 9 265 例围产儿(其中出生缺陷 495 例,缺陷率为 53.43‰)进行人群特征分析,结果显示(表 2),性别分布上,男性围产儿出生缺陷检出率(58.41‰)高于女性(42.99‰),差异有统计学意义($\chi^2=48.42, P<0.01$),且两者年度变化趋势与总体一致。户籍分布上,非本市户籍孕产妇围产儿出生缺陷检出率为 93.34‰,显著高于本市户籍的 29.35‰($\chi^2=299.45, P<0.01$)。产妇年龄分布上,<20 岁组围产儿出生缺陷检出率最高(230.77‰),各年龄组间差异有统计学意义($\chi^2=11.06, P<0.05$),两两比较显示,<20 岁组与 25~<30 岁组差异显著($\chi^2=8.13, P<0.05$)。受孕方式上,辅助生殖受孕围产儿出生缺陷检出率(77.61‰)高于自然受孕(50.80‰),差异有统计学意义($\chi^2=4.05, P<0.05$)。

2.4 围产儿出生缺陷发生的多因素 Logistic 回归分析

多因素 Logistic 回归模型表明,男性($aOR=1.39, 95\%CI:1.14\sim1.71$)、胎龄<37 周($aOR=2.28, 95\%CI:1.62\sim3.22$)、体重<2500g($aOR=4.24, 95\%CI:2.99\sim6.00$)、产妇年龄<20 岁($aOR=5.15, 95\%CI:1.19\sim22.29$)、产妇受教育情况为高中/中专($aOR=1.79, 95\%CI:1.17\sim2.75$)、产次大于 1 次(2 次: $aOR=7.63, 95\%CI:5.72\sim10.16$; 3 次及以上: $aOR=5.60, 95\%CI:2.67\sim11.77$)是围产儿出生缺陷发生的危险因素(P 均<0.05)。结果详见表 3。

表 2 2022—2024 年上海市 H 区某产科医院不同特征人群出生缺陷检出率比较

Table 2 Comparison of birth defect detection rates among different populations at a certain obstetrics hospital in district H of Shanghai from 2022 to 2024

特征	围生数(n)	出生缺陷数(n)	检出率(‰)	χ^2	P
围产儿性别				48.45	<0.01
男	4 845	283	58.41		
女	4 420	190	42.99		
合计	9 265	473			
母亲户籍类型				177.26	<0.01
本市户籍人口	5 793	170	29.35		
非本市户籍人口	3 472	325	93.61		
合计	9 265	495			

(转下表)

(续上表)

特征	围生数(n)	出生缺陷数(n)	检出率(‰)	χ^2	P
母亲年龄(岁)				11.06	0.026
<20	13	3	230.77		
25~<30	208	16	76.92		
20~<25	2 158	113	52.36		
30~<35	4 399	225	51.15		
≥35	2 487	138	55.49		
合计	9 265	495			
受孕方式				4.05	0.044
自然受孕	8 363	425	50.82		
辅助生殖	902	70	77.61		
合计	9 265	495			

注:表 2 中部分数据不一致是由于统计口径不一致引起缺失值导致的;另围产儿性别不明有 22 例。

表 3 2022—2024 年上海市 H 区某产科医院围产儿出生缺陷发生的多因素 Logistic 回归分析

Table 3 Multivariate logistic regression analysis of perinatal birth defects occurrences in a maternity hospital in district H of Shanghai from 2022 to 2024

变量	人数(n)	出生缺陷检出率(‰)	回归系数	S. E.	aOR(95%CI)	P
围产儿情况						
性别						
女	3 989	47.38			1.00	
男	4 267	65.15	0.34	0.10	1.39(1.14~1.71)	0.001
胎龄(周)						
≥37	7 467	40.98			1.00	
<37	789	204.06	0.83	0.18	2.28(1.62~3.22)	<0.001
体重(g)						
2 500~4 000	7 193	39.76			1.00	
<2 500	716	223.46	1.44	0.18	4.24(2.99~6.00)	<0.001
>4 000	347	60.52	0.43	0.24	1.54(0.97~2.47)	0.069
产妇情况						
年龄(岁)						
25~<30	1 651	64.81			1.00	
<20	12	250.00	1.64	0.75	5.15(1.19~22.29)	0.028
20~<25	146	95.89	0.18	0.32	1.19(0.64~2.24)	0.584
30~<35	3911	54.97	-0.30	0.13	0.74(0.58~0.95)	0.020
≥35	2 536	50.47	-0.67	0.15	0.51(0.38~0.69)	<0.001
受教育情况						
大专及以上	7 845	52.90			1.00	
高中/中专	240	133.33	0.58	0.22	1.79(1.17~2.75)	0.008
初中	154	103.89	-0.22	0.31	0.80(0.44~1.46)	0.473
小学及以下	17	235.29	0.65	0.65	1.92(0.54~6.81)	0.312
产次						
1 次	7 776	46.43			1.00	
2 次	424	224.06	2.03	0.15	7.63(5.72~10.16)	<0.001
≥3 次	56	196.43	1.72	0.38	5.60(2.67~11.77)	<0.001
妊娠胎数						
单胎	8 039	54.61			1.00	
双胎及以上	217	129.03	-0.25	0.24	0.78(0.49~1.24)	0.289

注:表 3 中出生缺陷检出率与原始数据不一致是由于缺失值导致的。

3 讨论

3.1 出生缺陷流行水平及时间变化趋势

2014—2024 年,上海市 H 区某产科医院共分娩围产儿 51 417 例,其中发生出生缺陷 1 367 例,总体缺陷率为 26.59‰,近三年的总体缺陷率为 53.43‰。期间围产儿出生缺陷患病率波动上升,除了 2014 年低于全市水平(7.29‰),其余年份均高于全市水平(10.59‰~16.50‰)。与全国其他地区三甲医院相比,高于 2015—2017 年上海市某大型医院 11.25‰ 的出生缺陷率^[8],低于 2022—2024 年北京市某三甲医院 60.81‰ 的出生缺陷率^[9]。与全市其他区相比,出生缺陷水平与奉贤区接近,高于闵行区。例如,马汇慧等人对 2018—2022 年上海市奉贤区监测医院住院分娩的 20 870 例围产儿分析,平均出生缺陷率为 22.62‰,先天性心脏病是研究期间奉贤区首要缺陷病种^[10]。李云等人对 2014—2018 年上海市闵行区围产儿出生缺陷监测的 72 464 名活产儿分析,发生缺陷的围产儿 452 例,平均出生缺陷率为 6.24‰,先天性心脏病和多指/趾最常见的缺陷病种^[11]。

3.2 出生缺陷病种构成

从具体病种来看,上海市 H 区某产科医院主要出生缺陷类型为先天性心脏病、多指/趾及并指/趾、唇裂和腭裂、唐氏综合征、神经管畸形。从 2016 年 6 月起,上海市采用“双指标法”全面开展新生儿先天性心脏病筛查工作,2022 年 2 月,上海市卫生健康委员会修订并颁布了《上海市新生儿先天性心脏病筛查技术方案(2022 版)》。受政策和筛查技术水平提升影响,2017 年,围产儿先天性心脏病发生情况出现了峰值,2023 年有所反复。随着工作的推进,围产儿先天性心脏病发生情况得到了明显控制,每年发病患儿保持在 40 至 80 例,这与孙玉兰等人对 2009—2018 年上海市崇明区新生儿先天性心脏病分析的发生情况和变化趋势基本一致^[12]。多指/趾及并指/趾、唇裂和腭裂排列前位,这与江苏省淮安市^[13]等地相关研究发现一致。

3.3 出生缺陷的主要影响因素分析

本研究发现性别、母亲户籍、母亲年龄、受教育情况、生殖方式与出生缺陷显著相关,其中男性、体

重小于正常出生胎儿体重、孕母产次为 2 或 3 次及以上、孕母年龄小于 20 岁的围产儿更易发生出生缺陷。孕母年龄 ≥ 30 岁所生围产儿相较于 25~<30 岁孕母所生围产儿发生出生缺陷概率较低。高中/中专学历孕母所生围产儿发生出生缺陷风险要高于大专及以上学历孕母所生围产儿。H 区某产科医院围产儿男性发生出生缺陷的概率比女性更高,这可能与性染色体 Y 更易发生基因突变有关^[14]。非户籍围产儿出生缺陷检出率要高于户籍围产儿,这与长沙^[15]等地相关研究结论一致。高中/中专学历孕母所生围产儿发生出生缺陷风险要高,这可能与该群体叶酸补充依从性和保健知识掌握情况有关。从出生缺陷个案的数据来看,2022—2024 年所生为出生缺陷围产儿的高中/中专学历孕母群体孕期末规律服用叶酸占比 47.06%,出生缺陷患儿孕母学历大专及以上学历孕期末规律服用叶酸占比 37.64%,叶酸缺乏可能会增加先天性心脏病、唇裂和腭裂、神经管畸形的风险^[16-17],高中/中专学历孕母群体可能多从事体力工作,对孕期风险认知欠缺,提示了要加强对该群体提供通俗易懂的科普宣教。通过辅助生殖妊娠的围产儿出生缺陷检出率高于自然受孕的围产儿,与美国、中国相关队列研究发现一致^[18-19]。孕母产次为 2 或 3 次及以上所生围产儿出生缺陷检出率更高,与国内外相关研究结论一致^[20-21]。孕母年龄<20 岁所生围产儿出生缺陷检出率高于最佳生育年龄 25~<30 年龄组,与黑龙江省相关研究发现一致^[22],这也提示了要加强对低龄产妇的关注和干预^[23]。高龄是医学上普遍认为的出生缺陷的危险因素^[24],泰州市^[25]、广东省^[26]等地关于 35 岁以上孕母所生围产儿出生缺陷均有相关的报告。本研究结果显示孕母年龄 ≥ 35 岁所生围产儿出生缺陷率为 50.47‰,从绝对值上看,与其他地区三甲医院,如北京市某大型三甲医院>35 岁组的检出率(649.59/万)相对一致^[9],但多因素回归分析发现孕母年龄 ≥ 35 岁相较于 25~<30 年龄组所生围产儿出生缺陷检出率更低,是保护因素。这样的结果可能与以下因素有关:H 某产科医院每年接收的高龄产妇相对较多,作为三级甲等妇产专科医院,医疗检测手段和医疗技术都位于行业前列,且积极通过多渠道、全方面向备孕人士或孕产妇科普宣教,高水平的医疗机构服务和有效的科普宣教可能一定程度上降低了孕

母 ≥ 35 岁所生围产儿出生缺陷率。虽然从本研究的结果来看,孕母年龄 ≥ 35 岁是保护因素,但是这样的保护效应是在该院特有的体系下形成的,后续仍需继续加强高龄孕产妇保健与科普宣教,进一步探索相关影响因素及总结 H 区产科医院可行经验,向其他地区提供借鉴。

3.3 出生缺陷防控策略及其公共卫生意义

出生缺陷受多重因素影响,但可防可控,可通过医疗卫生手段进行预防和干预。结合数据分析结果,建议依照三级预防策略,以孕产妇为中心,围绕孕前、胚胎植入前、产前、新生儿各阶段,从孕前和产前视角,基于医院微信公众号等官方线上平台+线下科普活动,普及孕期补充叶酸、遗传咨询等方面的知识,可依据当地特色研制并发放方言版宣教手册。对低龄孕妇,可以与高校、中职院校联合开设婚前孕前健康课程进行婚前孕前健康教育,并利用校园社团开展相关情景剧,强化同伴教育。通过孕妇学校、好爸爸成长课堂等多种形式情景式体验,尤其是引导准爸爸的参与,提高准爸爸依从性,强化备孕夫妇双方共同参与与家庭支持,营造良好的生育文化氛围,通过科普宣教,预防关口前移;大力推进婚前保健、孕前保健等工作,提高婚前医学检查率和孕前优生健康检查率,从源头上降低出生缺陷发生风险。进一步提高医学检验技术,推广基因筛查技术,孕中早发现早筛查早治疗,如发现潜在出生缺陷风险,要及时伦理告知,如果夫妇选择继续妊娠,要及时地组织多部门会诊及开通后续的转诊绿色通道,实现从筛查、诊断到早期干预、治疗的一站式服务。对于诊断出生缺陷的围产儿,这类儿童因认知、感官层面存在生理缺陷,往往也是发生其他健康问题的高危人群,例如营养不良、生长发育迟缓、心理行为问题等,相较于正常儿童更易发生跌倒、中毒等伤害,开展治疗的同时加强针对性的伤害预防指导,开发符合特殊儿童特点的伤害预防科普材料,开展跟踪式的长期随访,促使照护过程孕产期与儿童保健一体化,构建全流程、全链条闭环的防治体系,为患儿提供持续的关注和支持。同时,在当前人口急剧下降的社会背景下,媒体应积极宣传,营造良好的生育文化氛围。通过环环相扣,层层落实,全流程、全方位增强出生缺陷防治能力,预防出生缺陷的发生。

3.4 研究局限性与未来研究方向

本研究具体的数据分析局限于上海市 H 区特定的监测医院,数据来源存在一定的局限性。此外,存在部分数据缺失是本研究的另一局限性,出生缺陷数据目前存在一定的漏报,未来要进一步提升出生缺陷相关数据质量。同时,尽管本研究中高龄孕产妇呈现保护效应,但其可能受医疗服务水平及筛查干预强化等因素影响,结论尚需进一步验证。未来应在扩大监测范围、提升数据质量的基础上,持续完善以三级预防为核心的出生缺陷综合防控体系,强化全周期健康管理与精准干预,以降低出生缺陷发生风险并提升母婴健康水平。

综上所述,本研究显示,上海市 H 区某产科医院围产儿出生缺陷发生水平总体呈上升趋势,缺陷谱以先天性心脏病、多指/趾及并指/趾、唇裂和腭裂等为主,并受筛查政策与诊断技术进步的显著影响。出生缺陷的发生与围产儿性别、孕母年龄、受教育水平、生殖方式及产次等因素密切相关,提示低龄孕妇、低学历人群及辅助生殖妊娠人群应作为重点干预对象。

[参考文献]

- [1]秦怀金,朱军.中国出生缺陷防治报告[M].北京:人民卫生出版社,2013:1-3.
- [2]Malherbe H L,Modell B,Blencowe H,et al. A review of key terminology and definitions used for birth defects globally[J]. J Community Genet, 2023, 14(3): 241-262.
- [3]Strong K,Robb-McCord J,Walani S,et al. Action against birth defects: if not now, when? [J]. Glob Health Action, 2024, 17(1): 2354002.
- [4]Duan J,Ding R,Yu Y,et al. Global and regional burden of congenital birth defects, 1990-2021: persistent health-care disparities and emerging challenges from non-fatal health burden [J]. BMJ Public Health, 2025, 3(1): e001608.
- [5]全国妇幼卫生监测办公室. 全国妇幼健康监测及年报通讯[M]. 北京:国家卫生健康委妇幼司, 2022 年第 4 期总第 108 期:3-4.
- [6]Li W Y,Chen Z Y,Xu W L,et al. Temporal trends in the prevalence of major birth defects in China: a nationwide population-based study from 2007 to 2021 [J]. World J Pediatr, 2024, 20(11): 1145-1154.

- [7]Liu H,Chen K,Wang T,et al. Emerging trends and cross-country health inequalities in congenital birth defects:insights from the GBD 2021 study[J]. *Int J Equity Health*,2025,24(1):50.
- [8]关蔚,钱梦岑,李小攀,等. 2015—2017 年上海市某医院新生儿出生缺陷流行病学特征分析[J]. *生殖医学杂志*,2020,29(1):68-72.
- [9]王文文,万可,陈敏秀,等. 北京市某三甲医院新生儿出生缺陷的影响因素分析[J]. *发育医学电子杂志*,2025,13(3):209-213.
- [10]马汇慧,陈红,蒋泓,等. 2018—2022 年上海市奉贤区出生缺陷发病趋势分析[J]. *上海预防医学*,2025,37(2):174-178.
- [11]李云,姜春花,陈敏,等. 2014—2018 年上海市闵行区围产儿出生缺陷监测结果分析[J]. *上海预防医学*,2021,33(5):442-446.
- [12]孙玉兰,车贝贝,何丽芸,等. 上海市崇明区 2009—2018 年新生儿先天性心脏病流行特征[J]. *上海预防医学*,2022,34(8):795-799.
- [13]丁伟洁,王慧,李晓宇,等. 2016—2022 年淮南市围产儿出生缺陷与先天性心脏病空间分布特征变化[J]. *中国临床研究*,2024,37(11):1751-1757.
- [14]Bai Z,Han J,An J,et al. The global,regional, and national patterns of change in the burden of congenital birth defects,1990-2021:an analysis of the global burden of disease study 2021 and forecast to 2040 [J]. *EClinicalMedicine*,2024,77:102873.
- [15]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.
- [16]Rísová V,Saade R,Jakuš V,et al. Preconceptional and periconceptional folic acid supplementation in the visegrad group countries for the prevention of neural tube defects[J]. *Nutrients*.2025,17(1):126.
- [17]Moges N,Chanie E S,Anteneh R M,et al. The effect of folic acid intake on congenital anomalies. a systematic review and meta-analysis[J]. *Front Pediatr*,2024,12:1386846.
- [18]Yan R,Gao S,Liu X,et al. Assisted reproductive technology and the risk of birth defects mediated by multifetal pregnancy:evidence from the China birth cohort study[J]. *Am J Obstet Gynecol*,2025,232(6):572. e1-572. e20.
- [19]Boulet S L,Kirby R S,Reefhuis J,et al. Assisted reproductive technology and birth defects among liveborn infants in Florida,Massachusetts, and Michigan,2000-2010[J]. *JAMA Pediatr*,2016,170(6):e154934.
- [20]Zhou X,Xie D,Jiang Y,et al. Prevalence and death rate of birth defects from population-based surveillance in hunan province,China,2010-2020[J]. *Sci Rep*,2024,14(1):14609.
- [21]Mehare T,Sharew Y. Birth prevalence and associated factors of congenital anomalies among neonates born at a public hospital in awi zone,northwestern Ethiopia: institutional based cross-sectional study[J]. *BMC Pediatr*,2025,25(1):470.
- [22]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.
- [23]Yang X,Zhao G,Zheng J,et al. Impact of birth defect prevention and control programs on mortality among children with birth defects from 2012 to 2023 in Shenzhen,China[J]. *Front Health Serv*,2025,5:1657703.
- [24]Liu Z,Tang J,Li J,et al. Effect of advanced maternal age on the risk of adverse birth outcomes;a retrospective cohort study[J]. *BMC Pregnancy Childbirth*,2025,25(1):1308.
- [25]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.
- [26]梁耀佳,梁耀园,徐昊立,等. 2011 至 2018 年广东省唐氏综合征流行状况分析[J]. *中国妇幼健康研究*,2020,31(8):1071-1076.

[专业责任编辑:赵庆国]

[中文编辑:方 柳;英文编辑:梁金露]