

中国出生缺陷监测研究

论文集

毛萌 朱军 主编



四川大学出版社

ZHONGGUO CHUSHENGQUEXIAN JIANCE YANJIU

LUN WEN JI

中国出生缺陷监测研究 论文集

主 编：毛 萌 朱 军

副主编：王艳萍 梁 娟 代 礼



四川大学出版社

责任编辑:朱辅华
特约编辑:罗丽娅 许 奕 李晓静
责任校对:许 奕 李晓静 罗丽娅
封面设计:李 智
责任印制:李 平

图书在版编目(CIP)数据

中国出生缺陷监测研究论文集 / 毛萌, 朱军主编. — 成都: 四川大学出版社, 2008.11

ISBN 978-7-5614-4177-0

I. 中… II. ①毛…②朱… III. 先天性畸形-卫生监测-中国-文集 IV.R726.2-53

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2008) 第 173134 号

书名 中国出生缺陷监测研究论文集

主 编 毛 萌 朱 军
出 版 四川大学出版社
地 址 成都市一环路南一段 24 号 (610065)
发 行 四川大学出版社
书 号 ISBN 978-7-5614-4177-0
印 刷 郫县犀浦印刷厂
成品尺寸 185 mm×260 mm
印 张 24
字 数 590 千字
版 次 2008 年 11 月第 1 版
印 次 2008 年 11 月第 1 次印刷
定 价 60.00 元

版权所有◆侵权必究

◆读者邮购本书,请与本社发行科
联系。电 话:85408408/85401670/
85408023 邮政编码:610065
◆本社图书如有印装质量问题,请
寄回出版社调换。
◆网址:www.scupress.com.cn

前

言

我国是出生缺陷高发国家，每年有 80 万~120 万例出生缺陷发生。出生缺陷问题已成为我国严重的公共卫生问题，给患者及其家庭带来极大的痛苦和沉重的负担，并制约着我国人口的健康发展，制约着我国环境资源的合理应用和可持续发展。解决出生缺陷问题，已成为我国政府和人民高度重视的一项工作。

在卫生部直接领导下，中国出生缺陷监测开始于 1986 年，属于国家“七五”攻关课题之一，在全国 945 所医院开展了以医院为基础的出生缺陷监测，建立了全国性出生缺陷监测网，填补了我国出生缺陷监测领域的空白，缩短了我国与发达国家在这一领域的差距。1988 年，中国出生缺陷监测中心成立。20 余年来，中心致力于建立和完善全国范围的出生缺陷监测信息系统，制订出生缺陷监测技术规范 and 标准，掌握我国经济进程中的全国出生缺陷现状，深入研究高危高发的出生缺陷发病水平、变化规律等，探索研究出生缺陷监测、统计方法以及出生缺陷监测数据挖掘应用等。在大量的调查研究和实验探索的过程中，该中心先后发表了论文 100 多篇。

为了展示中国出生缺陷监测 20 余年的研究成果，充分发挥信息财富的作用，中国出生缺陷监测中心在总结 20 余年全国出生缺陷监测工作的基础上，编辑出版了这本《中国出生缺陷监测研究论文集》。它不仅具有重要的文献价值，而且对推动我国出生缺陷研究，提高我国出生人口素质具有重要的学术意义。

《中国出生缺陷监测研究论文集》精选 1986 年以来中国出生缺陷监测中心在全国医药期刊发表的学术论

文 103 篇。主要研究方面集中涵盖我国出生缺陷的流行病学分析、各系统主要先天畸形的调查分析，以及出生缺陷相关问题如诊断、统计方法学的研究等。出生缺陷研究是一个新领域，在我国也还处在起步发展阶段。我们希望本书的出版，能助该领域的专家、学者以及广大医务工作者一臂之力，以加快这项工作的前进步伐。

此书按照国际疾病分类（ICD）- 10 第十七章中先天畸形、变形和染色体异常的分类顺序进行编排。

在卫生部妇幼保健与社区卫生司的直接领导和支持下，全国出生缺陷监测工作持续开展了 20 多年；全国 31 个省（市、自治区）卫生厅（局），参加出生缺陷医院监测的医疗保健机构和医务人员为出生缺陷监测做了大量工作；此书的出版，得到了美国纽约中华医学基金会（CMB）的资助，在此一并谨致以衷心感谢！

本书出版之日，正值中国出生缺陷监测中心成立 20 周年，特将此书献礼于庆典。

主 编
2008 年 10 月 30 日



出生缺陷及相关研究

中国围生儿素质现状的调查研究·····	(1)
四川省某些严重出生缺陷连续三年监测·····	(6)
国内外出生缺陷监测概况·····	(9)
妊娠期用药与先天畸形·····	(11)
中国低体重儿79 515例分析·····	(13)
四川省低体重儿发生因素分析·····	(18)
中国 945 所医院过期妊娠 106 272 例分析·····	(21)
1996 年出生缺陷监测质量检查结果分析·····	(25)
国际出生缺陷监测情报交换所概述·····	(27)
1988—1992 年我国主要高危高发先天畸形发生率趋势分析·····	(30)
住院分娩的早期新生儿死亡原因及性别差异·····	(33)
我国住院分娩婴儿出生性别比分析·····	(37)
四川省住院分娩婴儿出生性别比调查分析·····	(41)
1988—1992 年我国住院分娩的围生儿死亡率及性别比分析·····	(44)
出生缺陷及其监测·····	(47)
出生缺陷对中国围生儿死亡的影响·····	(49)
孕期服用阿司匹林与出生缺陷关系的 Meta 分析·····	(53)
致畸信息服务的研究进展·····	(58)
唐氏综合征产前筛查健康教育材料评价研究·····	(61)

神经系统畸形

中国神经管缺陷的流行病学·····	(63)
Central Nervous System Congenital Malformations, Especially Neural Tube Defects in 29 Provinces, Metropolitan Cities and Autonomous Regions of China: Chinese Birth Defects Monitoring Program·····	(66)

1988—1991 年中国神经管缺陷和唇腭裂畸形率分析	(72)
1988—1992 年中国神经管缺陷发生率的动态变化	(76)
1996—2000 年全国神经管缺陷的动态监测	(79)
我国南、北方神经管缺陷病因学初探	(82)
神经管缺陷的产前筛查与诊断	(86)
神经管缺陷重现危险的初步估计	(88)
成都市 92 301 例围生儿中的神经管缺陷	(91)
2 158 例神经管缺陷儿的产前 B 超诊断分析	(93)
中国人无脑畸形的性别分布特征	(96)
综合征性神经管缺陷 3 798 例分析	(100)
计划生育技术人员有关增补叶酸预防胎儿神经管缺陷的 KAP 调查分析	(103)
计划生育技术服务人员有关神经管缺陷及其干预措施知晓率的调查	(106)
围生儿先天性脑积水的流行病学调查	(109)
1988—1992 年我国先天性脑积水发生率的动态变化	(112)
1996—2004 年中国围生儿先天性脑积水的发生状况分析	(115)
四川省围生儿中的先天性脑积水	(119)
中国围生儿小头畸形的调查研究	(122)

眼、耳、面、颈部畸形

1988—1992 年全国无眼及小眼畸形的监测	(124)
独眼——一种致死性先天畸形	(128)
1988—1992 年全国先天性无耳和小耳畸形发病率的抽样调查	(130)
中国围生儿面斜裂病例的调查分析	(134)
面横裂畸形围生儿的流行病学调查分析	(136)

循环系统畸形

1996—2000 年全国围生期先天性心脏病发生率的分析	(139)
------------------------------------	---------

唇裂和腭裂

中国唇腭裂的流行病学	(143)
四川省 18 市（地、州）唇腭裂的流行病学	(146)
中国 3 766 例非综合征性总唇裂的分析	(148)
我国南方非综合征性总唇裂的流行病学	(152)
西南地区非综合征性总唇裂的调查分析	(154)
中国非综合征性腭裂的流行病学	(157)
1996—2000 年中国围生儿腭裂畸形发生状况分析	(160)
1996—2000 年中国围生儿总唇裂畸形的监测	(164)
非综合征性唇裂伴或不伴腭裂与 TGF α 基因多态性的关系	(166)

消化系统畸形

先天性食管闭锁围生期死亡的危险因素分析·····	(171)
我国 321 例先天性膈疝患儿流行病学分析·····	(173)
中国围生儿先天性小肠闭锁或狭窄的流行病学调查·····	(176)
中国先天性巨结肠的流行病学分析·····	(178)
围生儿直肠肛门闭锁或狭窄的流行病学调查·····	(181)
中国人直肠肛门畸形 1 262 例分析 ·····	(183)

泌尿系统畸形

我国婴儿型 I 型多囊肾病调查分析·····	(186)
中国人肾发育不良的流行病学分析·····	(189)
国人尿道下裂的流行病学特征·····	(191)
中国儿童尿道下裂发生率的变化趋势·····	(195)
尿道下裂与环境污染的关系 ——Poisson 回归模型与 GM (1,N) 模型结合分析 ·····	(198)

肌肉骨骼系统畸形

围生儿腹裂畸形的全国流行病学调查·····	(201)
中国人脐膨出的流行病学分析·····	(204)
致死性侏儒·····	(207)
中国 730 例特发性马蹄内翻足发生率的流行病学调查·····	(209)
中国 822 例肢体短缩畸形分析·····	(212)
1996—2000 年全国先天性腹裂畸形监测资料分析 ·····	(215)
1996—2000 年中国脐膨出的流行病学调查 ·····	(218)
多指(趾)畸形的流行病学分析·····	(220)
中国围生儿并指与并趾畸形的流行病学特征·····	(223)
中国围生儿软骨发育不全的特征分析·····	(226)
中国先天性成骨不全围生儿的特征分析·····	(229)
Mutation Analysis of <i>HOXD13</i> Gene in a Chinese Pedigree with Synpolydactyly ·····	(231)
1996—2000 年全国肢体短缩畸形流行病学分析 ·····	(236)

其他畸形

1988—1992 年中国联体双胎流行病学调查 ·····	(239)
1996—2004 年中国联体双胎流行病学调查 ·····	(242)
中国围生儿畸胎瘤的流行病学特征·····	(246)

统计方法的研究

扫描统计量在疾病时间聚集性分析中的应用.....	(249)
带协变量的统计分布及其应用——疾病的统计分布（四）.....	(252)
扫描统计量在稀有疾病监测中的应用.....	(256)
O/E 法的检验效能和样本含量估计	(258)
累计和法的原理及其在出生缺陷监测中的应用.....	(261)
非 Poisson 分布出生缺陷的监测方法——O/E 法的推广应用	(265)
三种集合法的比较及其在出生缺陷监测中的应用.....	(270)
报警线控制图的原理在出生缺陷监测中的应用探讨.....	(273)
出生缺陷地区聚集性的相应分析.....	(276)
基于累计和法原理的改进集合法及其在出生缺陷监测中的应用.....	(279)
计算集合法的平均链长的新途径——马尔科夫链途径.....	(281)
基于多基准属性概化的知识归纳.....	(284)
创建出生缺陷监测数据仓库.....	(289)
无表达式树的基因表达.....	(294)
基因的无树评估.....	(300)
Improving Selection Methods for Evolutionary Algorithms by Clustering	(308)
An Attribute-Oriented Ensemble Classifier Based on Niche Gene Expression Programming	(317)
Clustering Without Prior Knowledge Based on Gene Expression Programming	(324)
A Novel Text Classification Approach Based on Enhanced Association Rule	(333)
RST - Mining: An Effective Approach for Mining Major Birth Defects Causing Factors	(342)
Discovering Multi-dimensional Major Medicines from Traditional Chinese Medicine Prescriptions	(351)
Two Phase Parallel Particle Swarm Algorithm based on Regional and Social Study of Object Optimization	(359)
The Strategies of Initial Diversity and Dynamic Mutation Rate for Gene Expression Programming	(367)

出生缺陷及相关研究

中国围生儿素质现状的调查研究

中国出生缺陷监测协作领导小组

肖坤则	李守柔	严竞璋	余浣珍	连志浩	李雅珍
苏玉梅	胡秀芬	饶惠玲	刘桂兰	周淑芳	王滨有
杨怀恭	石一复	居正华	陈文祯	姚家生	赵志毅
黄福祥	林明理	李国梁	刘林伟	秦 镜	杨国范
于兰馥	次仁卓玛	赵淑鑫	谭雪莲	李雁珠	邹光珍
杨昌云					

出生缺陷是指出生时发现的人类胚胎在结构和功能方面的异常。我国幅员辽阔,人口众多,各省(市、自治区)、各民族出生缺陷的发生率和病种急需进行调查研究。只有在摸清底数的基础上,才能开展有针对性的病因学、发生机制和预防措施的研究,以达到降低出生缺陷发生率、提高人口素质的目的。

中国围生儿出生缺陷监测及高危和高发出生缺陷的病因学探讨是国家“七五”攻关课题。1986年10月至1987年9月,在卫生部直接领导下,由原华西医科大学牵头,原29个省(市、自治区)卫生厅(局)组织全国945所医院、妇幼保健院(所)参加了全国围生儿出生缺陷监测,初步摸清了我国围生儿素质的现状,现报告如下。

1 对象和方法

监测对象为孕28周至产后7天住院分娩的围生儿,包括死胎和死产。

采用以医院为基础、病例-对照的监测方法。每例畸形儿取紧接其出生前或出生后的1例非畸形儿为对照。病例和对照均填出生缺陷监测登记表,全部围生儿(含病例和对照)按出生日期逐例填入出生登记一览表。

上述报表每月收集一次,经三级监测网审核合格后方录入计算机。

原则上每省1年至少监测2万例围生儿,参考本省人口基数可适当调整监测数。

以医院为基础整群抽样时,考虑了医院的地理位置和类别:省级(含医学院校附属医院)(A),市级(B),县级(C),工矿(D),部队和铁路等(E),特别注意了覆盖面。

所有畸形都监测。畸形分类以国际疾病分类第9版(ICD-9)为基础,略有增减并自行编码。

计算畸形发生率的分母为监测的围生儿总例数,分子为从总数中检出的畸形儿例数,以1/万表示。

2 质量控制系统及质量评价

2.1 质量控制系统

(1) 参加监测的各级医务人员和审表人员都经过统一的技术标准培训, 全国使用统一设计的登记表格, 执行统一的诊断标准、填表要求和质量控制标准。

(2) 经试监测和验收合格后进入正式监测。

(3) 医院、省(市、自治区)和全国三级监测网层层把好质量关。医院设专人或由妇产科值班医师督促检查和登记出生的每例围生儿, 以避免漏填或重报, 避免畸形漏诊。省(市、自治区)出生缺陷监测领导小组将审核合格的各医院报表寄全国出生缺陷监测协作领导小组办公室(以下简称全协办), 有疑问的报表先退回医院更正后才寄全协办。全协办设专人收集每个大区的报表, 逐例审核。电脑程序中设置了范围控制和一致性控制。此外要求录入人员的操作误差不能超过千分之一字符。

(4) 监测期间进行了两次全国质量大检查。共抽查 894 所医院, 抽查率达 94.6%。其中 250 所医院经受两次抽查, 故实际抽查的医院为 644 所, 实际抽查率为 68.1%。

2.2 质量评价

(1) 报表的完整率: 验收标准中确定缺项率应低于 1%。全国 29 个省(市、自治区)报表缺项率除 1 省为 0.2% 外, 其余为 0.01%~0.05%。

(2) 分娩总数的漏报率: 验收标准中确定分娩总数的漏报率应低于 1%。两次全国质量检查共抽查 121 706 名围生儿, 漏报 974 名, 漏报率为 0.8%。

(3) 畸形漏报率: 验收标准中确定畸形漏报率应低于 1%。两次全国质量检查共抽查 2 371 例畸形儿, 漏报 23 例, 漏报率为 0.97%。所漏报的畸形为耳前瘘管、足月睾丸未降、短指、先天性心脏病等。

3 结 果

3.1 我国围生儿出生缺陷总发生率

1986 年 10 月至 1987 年 9 月, 我国围生儿出生缺陷总发生率的具体情况详见表 1。

全国 29 个省(市、自治区) 945 个监测点自 1986 年 10 月 1 日 0 时起至 1987 年 9 月 30 日 24 时止, 连续 12 个月间共监测围生儿 1 243 284 名, 其中 16 172 名有出生缺陷, 出生缺陷总发生率为 130.1/万。山西省最高, 为 205.9/万; 湖北省最低, 为 88.3/万。

16 172 例畸形中出生后 7 天内确诊 13 755 例 (85.0%), 产前确诊 2 342 例 (14.5%), 另 75 例 (0.5%) 未填写确诊日期。畸形儿的诊断主要靠临床, 通过超声、病理学检查等手段诊断的约占 1/4 (表 2)。

全国共查出 101 种出生缺陷, 其中严重的前 5 位出生缺陷是: 无脑畸形、脑积水、开放性脊柱裂、唇裂合并腭裂、先天性心脏病。

1 243 284 名围生儿中除 765 名围生儿未填胎数外, 单胎占 97.8%, 双胎及多胎占 2.2%。双胎及多胎的出生缺陷发生率为 197.0/万, 单胎为 128.6/万, 两者差异有显著性 ($u=9.71$, $P<0.01$)。

除 597 名围生儿未填性别外, 男婴 645 273 名, 女婴 597 192 名, 性别不明 222 名。男婴的出生缺陷发生率为 131.0/万, 女婴为 125.5/万, 两者差异有显著性 ($u=2.73$, $P<0.01$)。

表1 1986年10月至1987年9月全国29个省（市、自治区）围生儿出生缺陷总发生率

省（市、自治区）	围生儿数	畸形例数	发生率（1/万）
山西	31 078	640	205.9
山东	55 293	1 108	200.4
陕西	47 162	814	172.6
青海	12 399	213	171.8
新疆	25 475	417	163.7
河北	45 460	733	161.2
云南	34 671	506	145.9
河南	41 076	590	143.6
广东	54 496	781	143.3
福建	36 744	484	131.7
广西	55 579	726	130.6
上海	75 772	986	130.1
江西	36 550	462	126.4
天津	30 460	370	121.5
四川	111 676	1 340	120.0
辽宁	54 878	652	118.8
吉林	52 497	614	117.0
黑龙江	35 180	406	115.4
甘肃	27 718	319	115.1
浙江	27 924	321	115.0
湖南	36 567	418	114.3
宁夏	15 706	179	114.0
北京	79 417	894	112.6
江苏	75 640	797	105.4
内蒙古	28 166	292	103.7
安徽	43 603	448	102.8
西藏	2 464	25	101.5
贵州	25 573	248	97.0
湖北	44 060	389	88.3
合计	1 243 284	16 172	130.1

表2 16 172例畸形儿诊断依据

诊断依据	畸形例数	构成比（%）
临床	11 889	73.5
超声	1 681	10.4
病理学	1 919	11.9
X线	313	1.9
染色体	194	1.2
酶学	67	0.4
其他检查*	69	0.4
未填	40	0.3
合计	16 172	100.0

* 超声心动图、心导管、血红蛋白电泳、手术、钡剂灌肠等。

3.2 围生儿死亡率及主要死因

在1 243 284名围生儿中，活产1 220 657例（98.2%），活产儿中10 541例于生后7天内死亡。死胎13 987例（1.1%），死产8 609例（0.7%）。围生期死亡共33 137例，全国围生儿死亡率为26.7‰。各省（市、自治区）比较，以西藏围生儿死亡率最高，为61.7‰；北京市最低，为15.0‰（表3）。

死亡围生儿的出生缺陷总发生率为2 177.9/万，存活婴儿则为74.0/万，前者高于后者约30倍。

畸形在全国围生儿死因构成比中占17.8%。有些省（市）畸形占死因的25%以上。

表3 1986年10月至1987年9月全国29个省（市、自治区）围生儿死亡率

省（市、自治区）	围生儿数	死亡例数	死亡率（‰）
西藏	2 464	152	61.7
贵州	25 573	1 011	39.5
青海	12 399	457	36.9
安徽	43 603	1 571	36.0
山西	31 078	1 073	34.5
江西	36 550	1 244	34.0
福建	36 744	1 249	34.0
河南	41 076	1 332	32.4
陕西	47 162	1 519	32.2
广西	55 579	1 717	30.9
四川	111 676	3 405	30.5
河北	45 460	1 355	29.8
云南	34 671	964	27.8
新疆	25 475	707	27.8
内蒙古	28 166	774	27.5
山东	55 293	1 508	27.3
湖南	36 567	988	27.0
甘肃	27 718	727	26.2
吉林	52 497	1 354	25.8
宁夏	15 706	386	24.6
黑龙江	35 180	855	24.3
广东	54 496	1 278	23.5
浙江	27 924	651	23.3
湖北	44 060	1 026	23.3
江苏	75 640	1 729	22.9
辽宁	54 878	1 210	22.1
天津	30 460	563	18.5
上海	75 772	1 149	15.2
北京	79 417	1 183	15.0
合计	1 243 284	33 137	26.7

在33 137例死亡围生儿中，10 042例做了尸检，尸检率为30.3%。尸体解剖检出畸形3 447例，占全部检出畸形的21.3%。

3.3 足月低体重儿出生缺陷发生率

在1 243 284名围生儿中，足月低体重儿44 469例，占35.8‰（表4）。在44 469例足月低体重儿中，出生缺陷1 748例，足月低体重儿的出生缺陷发生率为393.1/万。

4 讨 论

本研究以医院为基础整群抽样，在所抽样的945所医院中，地县级675所（71%），省级113所（12%），工矿101所（11%），铁路和部队共56所（6%），可以认为本次抽样是有一定代表性的。

如上所述，我国围生儿出生缺陷总发生率为130.1/万，国外不同作者报告不一，波动于100/万~400/万。各国监测期长短不一，监测的畸形种类也不一。

表4 1986年10月至1987年9月全国29个省(市、自治区)足月低体重儿发生率

省(市、自治区)	围生儿数	低体重儿例数	发生率(‰)
西藏	2 464	210	85.2
青海	12 399	770	62.1
广西	55 579	3 012	54.2
云南	34 671	1 853	53.5
贵州	25 573	1 221	47.7
陕西	47 162	2 178	46.2
四川	111 676	5 086	45.5
山西	31 078	1 372	44.1
广东	54 496	2 147	39.4
安徽	43 603	1 683	38.6
福建	36 744	1 375	37.4
宁夏	15 706	583	37.1
甘肃	27 718	986	35.6
江西	36 550	1 257	34.4
天津	30 460	1 023	33.6
江苏	75 640	2 445	32.3
湖南	36 567	1 177	32.2
吉林	52 497	1 680	32.0
黑龙江	35 180	1 108	31.5
辽宁	54 878	1 625	29.6
河北	45 460	1 341	29.5
新疆	25 475	745	29.2
河南	41 076	1 180	28.7
内蒙古	28 166	805	28.6
浙江	27 924	786	28.1
北京	79 417	2 181	27.5
上海	75 772	2 028	26.8
湖北	44 060	1 165	26.4
山东	55 293	1 447	26.2
合计	1 243 284	44 469	35.8

全国男婴出生缺陷发生率高于女婴,这和国内局部地区的报告一致。多胎出生缺陷发生率高于单胎,与国内外许多资料一致。

我国围生儿死亡率平均为26.7‰。但29个省(市、自治区)产妇住院时间差别很大,本文所指出生后7天内死亡实际为7天内住院期间死亡,7天内出院后死亡者除个别城镇外大多未能统计入内。若全部7天内死亡者均统计入内,则围生儿死亡率可能还要高。单以死胎、死产计,我国围生儿死胎死产发生率为18.2‰(22 596/1 243 284)。

与国际出生缺陷监测交换所各国同时期资料比较,中国死胎死产发生率与墨西哥(19.5‰)和南美地区(18.1‰)接近,而大大高于澳大利亚、捷克、丹麦、英格兰和威尔士、芬兰、法国、匈牙利、以色列、意大利、日本、新西兰、挪威、瑞典、美国、西班牙等国(3.5‰~10.9‰)。

按美国出生缺陷基金会(March of Dimes)的概念,低体重也是一种出生缺陷。中国低体重儿的发生率为36‰左右,是比较高的。

参考文献(略)

四川省某些严重出生缺陷连续三年监测

四川省出生缺陷监测协作组

肖坤则 郎振苍 陈俊华 刘淑廉 罗孟英 周伦 金渝生
伍登璜 李瑶华 阎玉侠 李琼 钟政文 王汉勋 张超群
王健 马思美 曹泽富 徐兴兰 詹淑琴 樊培禄

20 世纪 60 年代“反应停悲剧”之后，出生缺陷监测越来越引起人们的注目，而 1974 年成立的国际出生缺陷监测交换所（International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems, ICBOMS）又进一步促进了先天畸形的国际合作研究和情报交流。

1982 年成都市率先在国内开展了出生缺陷监测。在成都市出生缺陷监测的基础上，于 1983 年拟定了四川省出生缺陷监测方案，由全省原 18 个市（地、州）的 100 所医院组成监测网。1985—1986 年监测网扩大至 207 所医院，早期的工作已有报告。

1 对象和方法

为了实施四川省出生缺陷监测方案，在卫生厅领导下，组成了由原 18 个市（地、州）均参加的四川省出生缺陷监测协作组。这个协作组通过医院、地区和省三级监测网执行监测计划，监测网的人员均受过出生缺陷监测专门培训。医院出生缺陷监测领导小组由该院负责业务的院长领导，具体由妇产科、儿科、病理科、检验科等的专业人员组成，负责对围生儿进行检查、诊断、填表，有条件的做尸体解剖或染色体检查等。医院每月将监测报表寄地区监测领导小组，地区领导小组在卫生局领导下由地区的有关专家组成，德阳市卫生局和原渡口卫生局亲自负责监测工作。地区汇总，审核各医院报表后，将审核合格的表格寄省监测领导小组，对有疑问者退回医院重新核准后再寄省领导小组，省领导小组在省卫生厅领导下由有关专家组成，其办公室设在原华西医科大学出生缺陷研究中心。每月的报表经三级复核后，用编辑有范围检查、一致性检查和抽样检查的电脑程序将各种数据录入 IBM-PC-XT 型计算机。此外，对录入人员进行录入质量的抽查，要求录入误差不能超过千分之一字符（每键入 1 次为 1 字符），否则重录，直至达标。

凡是住院分娩的妊娠 28 周到产后 7 天内的围生儿，包括死产和死胎均为监测对象，所有出生缺陷均监测，畸形编码参照 ICD-8 修订版并略有增减，本文报告 1984—1986 年四川省连续 3 年对 13 种出生缺陷监测的一些结果。

13 种出生缺陷的定义和分类均按 ICBOMS 的标准：①任一畸形单发时统计为一例。②无脑畸形合并脊柱裂和/或脑膨出和/或脑积水时均只计无脑畸形；脊柱裂合并脑膨出和/或脑积水时只计脊柱裂；脑膨出合并脑积水时只计脑膨出。③另 9 种畸形与上述神经系统畸形合并时，或彼此合并时，均分别统计。④ I 度腭裂不统计入内。

2 结果

1984—1986 年全省原 18 个市（地、州）共监测 295 484 名围生儿，其中活产 290 197

例，死胎3 119例，死产2 168例。产母来自城镇的192 485名，来自乡村的102 999名。围生儿中男性153 432名，女性142 038名，14 例两性畸形，监测出生缺陷 103 种共3 655例。全省出生缺陷平均总发生率为 123.70/万。

三年间全省原 18 个市（地、州）监测的围生儿总数分别见表 1。

表 1 1984—1986 年四川省原 18 个市（地、州）出生总数

地 区	出 生 例 数			
	1984 年	1985 年	1986 年	合 计
成都	19 660	34 304	29 204	83 168
重庆	5 693	16 707	18 736	41 136
自贡	4 903	6 460	9 182	20 545
渡口	1 028	3 003	3 618	7 649
达县	1 248	3 065	3 661	7 974
万县	1 668	2 612	3 400	7 680
涪陵	792	5 032	5 921	11 745
内江	2 334	6 062	8 247	16 643
宜宾	2 512	4 336	5 746	12 594
泸州	1 176	3 129	3 710	8 015
乐山	3 844	4 866	6 550	15 260
绵阳	2 906	7 083	8 386	18 375
雅安	899	1 752	2 370	5 021
甘孜	400	471	634	1 505
阿坝	216	305	525	1 046
凉山	814	2 191	2 799	5 804
南充	2 598	4 173	5 393	12 164
德阳	3 191	7 050	8 919	19 160
合计	55 882	112 601	127 001	295 484

13 种出生缺陷逐年发生率见表 2。

表 2 1984—1986 年四川省 13 种出生缺陷发生率 (发生率：1/万)

出生缺陷类别	1984 年		1985 年		1986 年		合 计	
	发生数	发生率	发生数	发生率	发生数	发生率	发生数	发生率
无脑畸形、脊柱裂、脑膨出	85	15.21	140	12.43	193	15.20	418	14.15
脑积水	41	7.34	52	4.62	107	8.43	200	6.77
小耳	34	6.08	63	5.59	70	5.51	167	5.65
腭裂、唇裂、二者合并	140	25.05	208	18.47	249	19.61	597	20.20
食管闭锁或狭窄	3	0.54	4	0.36	1	0.08	8	0.27
直肠、肛门闭锁	16	2.86	38	3.37	22	2.52	86	2.91
尿道下裂	17	3.04	36	3.20	25	1.97	78	2.64
肢体短缩畸形	39	6.98	65	5.77	59	4.65	163	5.52
脐膨出	8	1.43	13	1.15	10	0.79	31	1.05
膈疝	9	1.61	14	1.24	7	0.55	30	1.02
分娩总数	55 882		112 601		127 001		295 484	

城镇和乡村 13 种出生缺陷的发生率见表 3。

表 3 1984—1986 年四川省城镇和乡村 13 种出生缺陷发生率 (发生率: 1/万)

出生缺陷类别	城 镇		乡 村		合 计	
	发生数	发生率	发生数	发生率	发生数	发生率
无脑畸形、脊柱裂、脑膨出	152	7.90	266	25.83	418	14.15
脑积水	76	3.95	124	12.04	200	6.77
小耳	101	5.25	66	6.41	167	5.65
腭裂、唇裂、二者合并	397	20.62	200	19.42	597	20.20
食管闭锁或狭窄	6	0.31	2	0.19	8	0.27
直肠肛门闭锁	52	2.70	34	3.30	86	2.91
尿道下裂	57	2.96	21	2.04	78	2.64
肢体短缩畸形	82	4.26	81	7.86	163	5.52
脐膨出	18	0.94	13	1.26	31	1.05
膈疝	22	1.14	8	0.78	30	1.02
分娩总数	192 485		102 999		295 484	

不同性别的 13 种出生缺陷的发生率见表 4。

表 4 1984—1986 年四川省 13 种出生缺陷的性别分布 (发生率: 1/万)

出生缺陷类别	男 性		女 性		两性畸形		合 计	
	发生数	发生率	发生数	发生率	发生数	发生率	发生数	发生率
无脑畸形、脊柱裂、脑膨出	188	12.25	280	16.19	0	0	418	14.15
脑积水	103	6.71	95	6.76	1	0.03	200	6.77
小耳	113	7.36	53	3.73	1	0.03	167	5.65
腭裂、唇裂、二者合并	337	21.96	259	18.23	1	0.30	597	20.20
食管闭锁或狭窄	5	0.33	3	0.21	0	0	8	0.27
直肠、肛门闭锁	60	3.91	19	1.34	7	0.24	86	2.91
尿道下裂	77	5.02	1	0.07	0		78	2.64
肢体短缩畸形	85	5.54	75	5.28	3	0.10	163	5.52
脐膨出	16	1.04	15	1.06	0	0	31	1.05
膈疝	18	1.17	12	0.84	0	0	30	1.02
分娩总数	153 432		142 028				295 484	

3 讨 论

在国际出生缺陷监测交换所中有两大类监测方案，一类以人群为基础，另一类以医院为基础。实践证明，采取以医院为基础的监测方案能节省经费、保证诊断质量，适合保健网络不够健全的地区或国家。

1985 年四川省的监测方案在国际出生缺陷监测交换所第 12 届年会上被接纳为成员，在评价此方案时，肯定了在中国采取以医院为基础的方案是符合国情的最佳选择。

目前国际出生缺陷监测交换所要求定期通报 14 种畸形的情况。从各成员交换的资料来看，这些畸形都是严重而较高发的，且易于执行统一的诊断标准，从而可减少各国资料之间由于诊断条件不同造成的误差。本文报告了其中 13 种，唐氏综合征因四川省仅少数医院开展染色体检查，资料缺乏代表性，不予报告。

四川省 3 年监测资料表明，唇腭裂在四川省的发生率最高 (20.20/万)，其次是神经