

# 中国 1993 - 1998 年出生缺陷监测能力分析

陈佳鹏 张蕾 陈功 宋新明 郑晓瑛

**【摘要】 目的** 了解中国出生缺陷监测现状及存在的问题。**方法** 利用世界卫生组织出版的世界出生缺陷地图集数据,以 Excel 2000 和 SPSS 10.0 软件进行描述性分析。**结果** 中国出生缺陷监测系统特点如下:(1)监测种类少,缺少 13 三体、18 三体和先天性心脏病的数据;(2)体表性缺陷顺次居前,中国系统的唇裂和多指/趾畸形均排在全世界第五名;(3)潜隐性缺陷顺次靠后,中国系统的唐氏综合征发生率最低,排在第 56 名,北京系统是 57 个国家/地区中惟一没有报告唐氏综合征的;(4)缺陷类型间顺次不合理,全世界唇裂和腭裂平均发生水平相近(1.58 倍)、分别排在 27 种出生缺陷类型的第 3 位和第 4 位;而中国系统和北京系统的发生水平相差悬殊,唇裂发生水平分别是腭裂的 5.76 倍和 4.02 倍;顺次分别间隔 34 位和 47 位。中国两个系统对无脑儿和无耳/小耳畸形的正向贡献率最大,可使全世界平均发生水平提高 10.39 个百分点;脊柱裂、脑积水和腹裂畸形的正向贡献率在 4~5 个百分点之间;唇裂和多指/趾畸形的正向贡献率也在 3 个百分点以上。内脏畸形或染色体疾病等不易察觉的出生缺陷类型,中国均为负向贡献。尿道下裂的负向贡献率最大,可使全世界平均发生水平下降 4.13 个百分点;唐氏综合征其次,下降 3.02 个百分点。**结论** 1993 - 1998 年数据分析表明,中国出生缺陷监测存在明显问题,监测能力有待提高。

**【关键词】** 出生缺陷; 顺位; 贡献率; 监测能力

**Capacity of monitoring system on birth defects during 1990s in China** CHEN Jia-peng, ZHANG Lei, CHEN Gong, SONG Xin-ming, ZHENG Xiao-ying. Institute of Population Research, Peking University, Beijing 100871, China

**【Abstract】 Objective** To understand the status and capacity of monitoring system on birth defects in China. **Methods** Data regarding 27 groups of birth defects from 57 monitoring programs in World Atlas of Birth Defects (2nd Edition) published by WHO/ICBDMS/EUROCAT/HGP and descriptive analysis by their ranking and contribution were carried out. **Results** Both hospital-based (Chinese Birth Defects Monitoring Network, CBDMN) and population-based (Birth Defect Surveillance System in Thirty Counties of Four Provinces, Beijing) monitoring systems showed the same characteristics as below: (1) Not enough groups were monitored, with trisomy 13/18 and congenital heart disease not reported. (2) Prevalence on those 'easily observed' group was high and cleft lip with or without cleft palate in CBDMN ranked 5 among 57 programs, with similar situation in polydactyly. (3) While prevalence rates of internal system and chromosomal anomaly were low, CBDMN ranked 56 with Beijing the only non-reported city among all the 57 programs. (4) Unreasonable relationship was seen with prevalence of cleft lip was 5.76, 4.02 times higher than that of cleft palate in CBDMN and in Beijing program. Which was 1.58 times of the world's means. Prevalence rates of anencephaly and total anotia/microtia rose 10.39% while spina bifida, hydrocephaly, and gastroschisis had a 4% - 5% increase. The prevalence of hypospadias decreased by 4.13% and Down syndrome by 3.02%. **Conclusion** The capacity of birth defects monitoring, both hospital-based and population-based, was poor in the 1990s, in China.

**【Key words】** Birth defects; Rank; Contribution; Monitoring capacity

出生缺陷是先天性的结构、功能、代谢、行为或遗传异常,出生缺陷已经成为一个重要的公共卫生问题,全世界每年有 700 万~800 万严重的出生缺陷儿诞生,330 万儿童死于出生缺陷;出生缺陷对发

展中国家的影响尤其严重<sup>[1]</sup>。发展中国家出生时出生缺陷发生率及其潜在的负担均高于发达国家<sup>[2]</sup>。中国出生缺陷监测能力如何?存在哪些问题?目前我国对这些问题进行系统研究的文献还不多见,本文试图以多个国际组织 2003 年发布的世界出生缺陷地图集第 2 版提供的权威数据为基础<sup>[3]</sup>,对上述问题进行粗浅的分析,为当前的国家出生缺陷干预

基金项目:国家“973”项目资助(2001CB5103);国家杰出青年基金资助项目(300025042)

作者单位:100871 北京大学人口研究所

工程提供参考依据。

## 资料与方法

1. 对象: 出生缺陷数据来自世界出生缺陷地图集第 2 版, 它是由世界卫生组织、国际出生缺陷监测信息情报交换所、欧洲出生缺陷监测中心和人类基因组计划等多个国际组织共同出版, 专为流行病学分析而编辑的数据集, 包括 57 个国家/地区的 27 种出生缺陷, 收录的 57 个国家/地区是经过选择的, 基本上可以代表全世界各个地区; 并且 27 种出生缺陷数据的时间集中在 1993-1998 年之间, 具有可比性。本文重点分析以医院为基础的中国出生缺陷监测系统(中国系统)和以人群为基础的中国北京出生缺陷监测系统(北京系统)。

2. 方法: 以 Excel 2000 建立数据库, SPSS 10.0 软件进行描述性分析, 分析指标如下:

(1) 发生率( $P$ ): 某种出生缺陷的平均发生率  $P_i: P_i = \sum C_{ij} / \sum Pop_j \times 10\ 000$ ,  $P_i$  是指  $j$  个国家/地区出生缺陷  $i$  的平均发生率,  $C_{ij}$  是指国家/地区  $j$  出生缺陷  $i$  的发生数,  $Pop_j$  是国家/地区  $j$  的出生数,  $j = 1, \dots, 57$ 。如果国家/地区  $j$  无出生缺陷  $i$  的报告数据, 则分母不包括  $Pop_j$ , 因此  $j$  的最大值并不总是 57(实际上是表 1 的国家/地区数)。此处平均发生率的计算使用的是绝对数, 并不是各个国家/地区出生缺陷  $i$  发生率的平均值, 因此未采取加权处理。

出生缺陷合计发生率  $P_i: P_i = \sum C_{ij} / Pop_j \times 10\ 000$ ,  $P_i$  是指  $j$  个国家/地区  $i$  种出生缺陷合计发生率,  $\sum C_{ij}$  是指  $j$  个国家/地区  $i$  种出生缺陷的总发生数,  $Pop_j$  是 57 个国家/地区的总出生数,  $i = 1, \dots, 27, j = 1, \dots, 57$ 。如果计算某个国家/地区  $j$  的出生缺陷合计发生率, 则  $j = 0$ , 公式简化为  $P_i = \sum C_i / Pop \times 10\ 000$ ,  $\sum C_i$  是  $i$  种出生缺陷的总发生数,  $Pop$  是该国家/地区的出生数。

(2) 顺次( $R$ ): 是指某个国家/地区的某种出生缺陷类型在 57 个国家/地区同类型出生缺陷发生水平从大到小的排序, 顺次越小表示发生水平越高。

(3) 贡献率( $C$ ):  $C = (P_{c1} - P_{c0}) / P_{c0} \times 100$ ,  $P_{c1}$  和  $P_{c0}$  分别指包括与不包括中国两个监测系统所得到的全世界出生缺陷合计发生率, 如果贡献率为正值, 说明中国的两个监测系统发生率水平比世界平均水平高, 有正向贡献, 可将世界出生缺陷平均发生

率水平提高  $C$  个百分点; 反之, 则有负向贡献; 贡献率在 1 和 -1 之间可视为弱影响。贡献率的作用主要是说明中国两个监测系统对全世界出生缺陷合计发生率的影响程度。

## 结 果

1. 水平: 世界出生缺陷地图集选取的 27 种出生缺陷中, 中国和北京系统分别报告 19 种和 15 种出生缺陷。1993-1998 年期间, 全世界 27 种出生缺陷合计发生率为 76.34/万。中国系统 19 种出生缺陷合计发生率为 70.54/万, 前五位出生缺陷依次为唇裂、多指/趾畸形、脊柱裂、脑积水、无耳/小耳畸形, 发生率分别为 13.60/万、10.42/万、7.79/万、6.52/万和 5.18/万, 占出生缺陷总数 61.68%。北京系统 15 种出生缺陷合计发生率为 47.17/万, 前五位出生缺陷依次为唇裂、多指/趾畸形、脑积水、无耳/小耳畸形和无脑儿, 发生率分别为 12.17/万、6.74/万、6.18/万、3.22/万和 3.22/万, 占总数 66.84%。两个系统前五位出生缺陷有 4 种是相同的, 中国系统第 3 位的脊柱裂是北京系统第 7 位缺陷类型, 而北京系统第 5 位的无脑儿是中国系统第 6 位缺陷类型。

### 2. 顺次:

(1) 体表性缺陷顺次居前: 这是中国两个系统共同的特点之一。例如, 伴有或不伴有腭裂的唇裂, 中国系统排在全世界第 5 名, 北京系统排在第 11 名; 多指/趾畸形也属于明显可见的出生缺陷, 中国系统排在第 5 名, 北京系统第 17 名, 位次同样比较靠前。其他肉眼可见的体表性出生缺陷, 如腹裂畸形、脊柱裂、无耳/小耳畸形、无脑儿、脑积水、肢体短缺等, 中国出生缺陷监测中心的排名均在前列, 分别为第 7、8、9、10、13 和 19 名(表 1)。

(2) 潜隐性缺陷顺次靠后: 唐氏综合征等染色体疾病, 需要较高的诊断技术。共有 56 个国家/地区报告唐氏综合征, 中国系统排在第 56 名, 是报告发生率最低的; 而在 57 个国家/地区中, 惟一没有报告唐氏综合征的是北京系统。同样, 属于染色体疾病的 13 三体 and 18 三体, 以及属于先天性心脏病的四类缺陷, 中国的两个监测系统都没有相关的数据。

(3) 缺陷类型间顺次不合理: 腭裂是隐蔽性较强, 需要仔细检查才可发现的体表缺陷, 中国系统排在第 52 名, 北京系统排在第 45 名。全世界唇裂和腭裂平均发生水平相近, 唇裂发生水平是腭裂的

表1 全世界 1993-1998 年 57 个国家/地区 27 种出生缺陷监测发生率及中国的贡献率

出生缺陷	全世界			中国		北京		发生率( $P_{11}$ ) (/万)	发生率( $P_{10}$ ) (/万)	贡献率(C) (%)
	国家/地区数	最小值	最大值	发生率	位次	发生率	位次			
无脑儿	57	0.00	15.32	5.18	10	3.22	18	1.70	1.54	10.39
无耳/小耳畸形	57	0.00	15.32	5.18	9	3.22	17	1.70	1.54	10.39
脊柱裂	56	0.77	15.25	7.79	8	3.00	33	3.40	3.24	4.94
腹裂畸形	54	0.09	5.59	2.67	7	1.39	27	1.42	1.36	4.41
脑积水	57	0.28	19.28	6.52	13	6.18	15	3.72	3.57	4.20
唇裂+/-腭裂	56	3.37	22.94	13.60	5	12.17	11	7.91	7.62	3.81
多指/趾畸形	55	0.18	13.49	10.42	5	6.74	17	4.93	4.77	3.35
肢体短缺	57	2.13	8.82	5.10	19	2.13	57	4.10	4.09	0.24
两性畸形	54	0.00	6.29	0.93	21	1.12	16	0.96	0.96	0.00
无嗅脑/前脑无裂	53	0.00	2.81	-	-	0.34	32	0.44	0.44	0.00
肛门直肠闭锁/狭窄	56	0.20	10.00	2.81	30	1.68	47	2.63	2.64	-0.38
肾缺如	56	0.00	8.23	0.23	53	-	-	1.58	1.60	-1.25
脐膨出	55	0.00	9.11	1.25	37	1.27	35	1.53	1.55	-1.29
多囊肾	56	0.53	6.54	0.63	52	-	-	2.59	2.63	-1.52
无眼/小眼畸形	56	0.00	3.45	0.37	46	0.26	50	0.87	0.89	-2.25
腭裂	57	1.35	25.31	2.36	52	3.03	45	5.02	5.15	-2.52
食管闭锁/狭窄	56	0.00	5.49	0.57	53	-	-	2.04	2.10	-2.86
膈疝	54	0.00	5.88	0.42	51	-	-	1.99	2.05	-2.93
唐氏综合征	56	1.55	22.86	1.55	56	-	-	9.30	9.59	-3.02
尿道下裂	56	0.00	35.31	2.96	44	1.42	51	9.51	9.92	-4.13
主动脉肺动脉错位	55	0.00	5.83	-	-	-	-	2.26	-	-
主动脉狭窄	52	0.00	7.23	-	-	-	-	2.18	-	-
法洛四联症	54	0.00	4.68	-	-	-	-	1.91	-	-
小肠闭锁/狭窄	53	0.00	5.66	-	-	-	-	1.59	-	-
左心发育不全综合征	54	0.00	4.07	-	-	-	-	1.22	-	-
13 三体	53	0.00	1.85	-	-	-	-	0.57	-	-
18 三体	52	0.00	3.87	-	-	-	-	1.24	-	-

注：“-”无报告数据，因此无其贡献率

1.58倍；二者顺次相邻，分别排在第3和第4位。而中国系统和北京系统的发生水平相差悬殊，唇裂发生水平分别是腭裂的5.76倍和4.02倍；顺次不合理，分别间隔34位和47位。

3. 贡献率：中国两个系统对无脑儿和无耳/小耳畸形的正向贡献率最大，可使全世界平均发生水平提高10.39个百分点；脊柱裂、脑积水和腹裂畸形的正向贡献率均在4~5个百分点之间；唇裂和多指/趾畸形的正向贡献率也在3个百分点以上。肢体短缺、两性畸形、无嗅脑/前脑无裂和肛门直肠闭锁/狭窄等4种出生缺陷类型的贡献率在1和-1之间，中国两个系统的影响较弱。而内脏畸形或染色体疾病等不易察觉的出生缺陷类型，中国均为负向贡献。尿道下裂的负向贡献率最大，可使全世界平均发生水平下降4.13个百分点；唐氏综合征的负向贡献率其次，为3.02个百分点；膈疝、食管闭锁/狭窄、腭裂、多囊肾和肾缺如等缺陷类型的负向贡献率在1~3之间。中国的两个监测系统都没有13三体和18三

体，以及先天性心脏病的报告数据，因此无法计算这些缺陷类型的贡献率。

### 讨 论

中国出生缺陷监测种类少，缺陷类型间顺次不合理；体表性缺陷顺次居前，有正向贡献；潜隐性缺陷顺次靠后，有负向贡献。中国出生缺陷监测工作存在明显的质量问题，监测能力有待提高。

世界各国的出生缺陷监测质量参差不齐，即使是在同一个国家内部差异也比较明显。以美国为例，2002年发布的出生缺陷追踪和预防报告，全国只有8个州获得A级，多数州没有达到要求；25.0%的出生人口没有被出生缺陷监测项目覆盖，2/3的州没有探索出生缺陷与环境危险因素暴露之间的关系研究<sup>[4]</sup>。欧洲也是同样的结果，发达国家尚且如此，发展中国家的情况就更差，因此出生缺陷监测发生水平的真实性是全世界所有国家面对的共同问题。影响出生缺陷发生水平的因素很多，可以粗略分成两

类,一类是病因学因素,一类是监测方法问题。监测方法的不同,比如病例确定方法、来源、包含标准、是否包含选择性终止妊娠和死产都可显著影响出生缺陷发生率<sup>[5]</sup>。受到地域、种族、社会文化、社会经济特征影响,全部新生儿中可识别的出生缺陷发生率波动于2%~3%之间,发展中国家出生时出生缺陷平均发生率与发达国家一致,多数国家和地区出生缺陷发生率低的原因主要是由于诊断能力低下和漏报所致<sup>[6]</sup>。早些时候,我国学者详细分析了我国出生缺陷总发生率,指出监测所得到的发生率仅仅是冰山之顶,明显偏低。鉴于我国出生缺陷监测对象偏重于城市地区、诊断水平还不高等原因,根据现有的国内外资料判断我国出生缺陷的发生率应在40%~50%以上<sup>[7]</sup>。目前实行出生缺陷监测的国家所采用的监测方式主要有两种,一种是以医院为基础的监测;另一种是以人群为基础的监测。以人群为基础的北京系统除外腭裂、无嗅脑/前脑无裂畸形、两性畸形和脐膨出等4种缺陷发生率高于以医院为基础的中国系统,其他16种缺陷发生率均低于中国系统,其中有3种类型甚至不到中国系统发生率的一半。我国早期研究认为,高危孕妇倾向于住院,因此医院出生缺陷率高于人群监测水平<sup>[8]</sup>。但是,也同时存在医院的专业护理服务降低出生缺陷发生水平的可能性,即医院为基础的监测发生率低于人群为基础的监测。由于医院为基础的监测存在多种选择性偏倚,人群为基础的监测应该成为首选<sup>[9]</sup>。

世界卫生组织发布的各国/地区出生缺陷发生水平都比较低,这与上述提及的因素有关。但是中国出生缺陷监测暴露出来的问题更多,监测种类少,体表性缺陷顺次居前、潜隐性缺陷顺次靠后和缺陷类型间顺次不合理,这些证据说明中国20世纪90年代的出生缺陷监测工作存在明显的质量问题。中国近年来也试图监测一些高发的染色体疾病,但是由于诊断及管理水平的限制,所得数据不足以反映实际发生水平。比如主动脉肺动脉错位、主动脉狭窄、法洛四联症和左心发育不全综合征等先天性心脏病,57个国家/地区中只有极少数几个国家/地区没有报告,中国出生缺陷监测中心和中国北京监测

中心名列其中。根据美国 MACDP 的监测数据,先天性心脏病的发生率超过70/万<sup>[10]</sup>,只此一项就已经接近27种出生缺陷总发生率。中国部分省市报告先天性心脏病是排名在前三位的出生缺陷类型,如果不包括先天性心脏病,现有的监测数据将严重低估出生缺陷的发生水平。相对而言,中国体表性缺陷的监测数据比较可靠,但是受诊断能力及管理水平限制,同时缺少严格的质量控制措施,发生水平仍远低于实际发生水平。如何充分利用现有的资源、以较低的成本切实提高出生缺陷监测能力,及时向公众提供准确的出生缺陷发生水平数据应该是进一步研究的方向。

### 参 考 文 献

- 1 Howse JL, Howson CP, Katz M. Reducing the global toll of birth defects. *Lancet*, 2005, 365:1846-1847.
- 2 WHO. Primary health care approaches for prevention and control of congenital and genetic Disorders. Report of a WHO Meeting, Cairo, Egypt, 6-8 December, 1999. WHO/HGN/WG/00.1. 2000. 4.
- 3 WHO/ICBDMS/EUROCAT/HGP. World Atlas of Birth Defects (2nd Edition). Geneva, Switzerland. ISBN 92 4 158029 1. 2003.
- 4 Trust for America's Health (TFAH). Birth Defects Tracking and Prevention: Too Many States Are Not Making the Grade. 2002. <http://healthyamericans.org/reports/tfah/>
- 5 Hobbs AC, Hopkins S, Simmons CJ. Sources of variability in birth defects prevalence Rates. *Teratology*, 2001, 64:8-13.
- 6 WHO. Prevention and management of genetic disorders and birth defects in developing countries. Report of a joint WHO/WAOPBD meeting. The Hague, 1999. 25.
- 7 郑晓瑛. 中国出生人口质量的现状与干预途径. *中国人口科学*, 2000, 6:1-9.
- 8 李竹, 郝玲, 钟海林, 等. 两种出生缺陷监测方法中缺陷率的比较研究. *中华流行病学杂志*, 1990, 11:96-99.
- 9 Dolk H. Epidemiological evidence regarding environmental causes of congenital anomalies: interpretational issues. In: EUROCAT Special Report. The environmental causes of congenital anomalies: a review of the literature, 2004. 30-47.
- 10 Villasen AC, Cragan J, Kucic J, et al. The metropolitan Atlanta congenital defects program: 35 years of birth defects surveillance at the centers for disease control and prevention. *Birth Defects Research (Part A)*, 2003, 67:617-624.

(收稿日期:2005-06-16)

(本文编辑:尹廉)