

广西壮族自治区 169 万例胎儿总出生缺陷与重大出生缺陷分布特征研究

董柏青¹ 陈碧艳² 梁秋瑜³ 何升² 吕炜³ 刘伯通³ 左杨瑾² 林丽² 韦慧²
韦浩² 黄秀宁² 丘小霞²

¹广西中医药大学公共卫生管理学院, 南宁 530200; ²广西壮族自治区妇幼保健院, 南宁 530000; ³广西壮族自治区卫生计生统计信息中心, 南宁 530021

通信作者: 丘小霞, Email: qiu Xiaoxia1958@163.com

【摘要】 目的 跟踪广西壮族自治区(广西)169万例胎儿个案信息,研究总出生缺陷与重大出生缺陷的发现、发生和出生情况,评估出生缺陷预防控制能力。方法 利用2017年1月1日至2019年5月31日期间,广西自主研发的《桂妇儿系统》收集并建立的169万例胎儿个案信息数据库,进行时间、空间和人群分布及妊娠结局分析。结果 研究期间,广西胎儿活产率为99.25%,死胎率为0.44%,死产率为0.02%,0~6 d死亡率为0.14%;总出生缺陷发现率为197.63/万、发生率为103.04/万、出生率为102.55/万;重大出生缺陷发现率为48.33/万、发生率为7.29/万、出生率为0.58/万;14个市重大出生缺陷发现率在35.00/万~68.00/万之间,出生率<1.00/万;重大出生缺陷发生率>5.00/万的民族为回族(9.68/万)、瑶族(9.57/万)、京族(9.37/万);孕龄增加,总出生缺陷与重大出生缺陷发生概率增加;95%的重大出生缺陷可在28周内发现;重大出生缺陷前5位顺位为复杂性先天性心脏病(9.11/万)、 α 重型地中海贫血(8.36/万)、21-三体综合征(7.85/万)、 β 重型地中海贫血(5.32/万)、胎儿水肿综合征(4.92/万)。结论 广西地区总出生缺陷发现率、发生率和出生率均呈上升之势,重大出生缺陷发现率呈上升趋势,发生率和出生率均呈下降趋势,且存在地区和民族差异。

【关键词】 大数据; 妊娠结局; 出生缺陷; 顺位排序; 成效分析

基金项目: 广西科技厅课题(桂科攻1140003B-82); 广西壮族自治区卫生和计划生育委员会自筹经费科研课题(Z2016702)

DOI:10.3760/cma.j.issn.0254-6450.2019.12.009

Study on the characteristics of major birth defects in 1.69 million cases of fetus in Guangxi Zhuang Autonomous Region

Dong Baiqing¹, Chen Biyan², Liang Qiuyu³, He Sheng², Lyu Wei³, Liu Botong³, Zuo Yangjin², Lin Li², Wei Hui², Wei Jie², Hang Xiuning², Qiu Xiaoxia²

¹School of Public Health Management, Guangxi University of Traditional Chinese Medicine, Nanning 530200, China; ²Guangxi Zhuang Autonomous Region Women and Children Care Hospital, Nanning 530000, China; ³Guangxi Zhuang Autonomous Region Health and Family Planning Statistics Information Center, Nanning 530021, China

Corresponding author: Qiu Xiaoxia, Email: qiu Xiaoxia1958@163.com

【Abstract】 Objective Tracking the information on 1.69 million fetal cases across Guangxi Zhuang Autonomous Region (Guangxi) so as to study the occurrences of total and major birth defects in order to evaluate the ability on related prevention and control programs in Guangxi. **Methods** Using the self-developed “Gui Women’s System” to establish a database of 1.69 million fetal cases in Guangxi and to analyze the distribution of time, space and population, as well as the outcomes of pregnancy, using the big data. **Results** During the 29 months of observation, the overall live birth rate was 99.25%, with stillbirth rate during pregnancy as 0.44%, stillbirth rate during birth as 0.02%, and the 0-6 days mortality rate as 0.14%. The total detection rate on birth defects was 197.63/10 000; the incidence rate was 103.04/10 000, the birth rate was 102.55/10 000. The overall discovery rate of major birth defects was 48.33/10 000, with the incidence rate as 7.29/10 000, the birth rate as 0.58/10 000. The discovery rates of major birth defects in 14 cities were between 35 and 68/10 000, and the birth rate dropped significantly to less than 1.00 in 10 000. Nationalities showed that the number of pregnant women with birth defects more than 50 000 would include Hui (9.68/10 000), Yao (9.57/10 000), and

Jing (9.37/10 000). With the increasing age of gestation, number of birth defects, incidence of major birth defects also increased. Ninety-five percent of the major birth defects were found within <28 weeks and with the top 5 kinds of major birth defects as complicated congenital heart disease (9.11/10 000), alpha thalassemia (8.36/10 000), and 21-trisomy syndrome (7.85/10 000), beta thalassemia (5.32/10 000) and fetal edema syndrome (4.92/10 000). The top 5 major birth defects appeared as complicated congenital heart disease (9.11/10 000), alpha thalassemia (8.36/10 000), and 21-trisomy syndrome (7.85/10 000), beta thalassemia (5.32/10 000) and fetal edema syndrome (4.92/10 000). **Conclusion** Programs leading to increase the rate on discovery of major birth defects were fundamental in effectively reducing the major birth defects.

【Key words】 Big data; Pregnancy outcome; Birth defects ordering; Medical intervention; Effectiveness analysis

Fund programs: Guangxi Science and Technology Project (Gui 1140003B-82); Research Project Funded by Health and Family Planning Commission of Guangxi Zhuang Autonomous Region (Z2016702)
DOI:10.3760/cma.j.issn.0254-6450.2019.12.009

重大出生缺陷的出生率是评价出生人口素质的重要技术指标,是政府健康生育服务的均等性与科学性的具体体现^[1-3]。2015—2017年全国妇幼卫生信息分析报告的总出生缺陷发生率均来自监测点的数据,且缺乏统一的重大出生缺陷发生率报告,也无“发现率、发生率、出生率”的地区间对比分析报告。本研究运用覆盖广西壮族自治区(广西)全境的《桂妇儿系统》自2017年1月1日至2019年5月31日期间建立的全孕育人群胎儿孕检产检个案数据库,对广西169万例胎儿总出生缺陷与重大出生缺陷分布特征进行分析。

资料与方法

1. 资料来源:广西《桂妇儿系统》于2017年1月1日至2019年5月31日期间,按照全国制定的《出生缺陷儿登记卡》收集并建立的169万例胎儿出生缺陷诊断个案数据库。

2. 研究方法:《桂妇儿系统》在广西全境设有产科的1712家乡、县、市、省级助产医院建立胎儿出生缺陷诊断个案数据收集点。所有助产医院建卡孕妇孕期胎儿、孕产结局、出生后7d的新生儿均为研究人群。根据收集到的孕妇基本信息、孕妇孕期胎儿(含围产儿、活产儿)、出生缺陷高风险胎儿产筛产诊、医学干预、死胎死产等个案信息,分析不同地区、民族、年龄、孕周与胎儿总出生缺陷与重大出生缺陷的分布特性。本研究不纳入新生儿疾病筛查的出生缺陷。

3. 出生缺陷分类和诊断:根据《中国出生缺陷监测方案》、《中国妇幼卫生监测统计工作手册》确定的25类出生缺陷定义、特征及诊断标准进行出生缺陷分类,分类标准参考国际疾病分类(ICD-10)。根据桂卫妇幼发[2016]12号文件,将导致出生后死亡或器官功能严重障碍的“复杂性先天性心脏病、 α 重型

地中海贫血、 β 重型地中海贫血、胎儿水肿综合征、重度先天性脑积水、致死型软骨发育不良、先天神经管缺陷(无脑畸形、开放性脊柱裂、严重的脑膜脑膨出)、唐氏综合征(21-三体综合征)、13-三体综合征、18-三体综合征、严重内脏外翻、联体双胎,以及其他致死致残性疾病缺陷”定义为重大致死致残出生缺陷(重大出生缺陷)。凡是诊断为出生缺陷的胎儿,必须经具有省级行政部门许可的产前诊断资质医疗机构确认,并负责重大出生缺陷和染色体异常的确诊^[4-6]。

5. 质量控制:各助产机构负责将孕妇孕期胎儿(含围产儿、活产儿)个案信息录入《桂妇儿系统》,在信息系统录入界面中设置录入限制条件,避免信息录入逻辑错误,减少缺漏项。自治区、市、县各级妇幼保健院每月对《桂妇儿系统》中的个案进行审查,对有漏报、重报、疑问的个案信息进行退回、更正、补录。自治区妇幼保健院每月负责对全区录入的出生缺陷个案信息进行质量抽查和评审。

(1) 漏报调查:出生漏报率=漏报出生数/(录入出生数+漏报出生数) \times 100%;出生缺陷漏报率=漏报出生缺陷数/(录入出生缺陷数+漏报出生缺陷数) \times 100%。

(2) 质量检查:完整性检查:检查表卡中各种项目填写的完整性、检查原始表卡到计算机录入的完整性,表卡完整率=完整表卡数/检查表卡数 \times 100%。正确性检查:检查各种表卡填写方法的正确性,以及各项目数据范围和逻辑关系的正确性。表卡错误率=全部表卡的错漏项数/(每张表卡的项目数 \times 检查表卡数) \times 100%。

(3) 质量要求:完整率达100%、录入率达100%、错误率<1%、出生漏报率<1%;出生缺陷漏报率<1%。

(4) 数据质量管理:于2016年2月起,对各助产

医院产科临床医师、超声诊断医师、实验室技术人员进行分门别类的专题培训;对信息录入人员进行系统操作和信息录入专题培训,在各级卫生行政管理部门设定妇幼健康服务信息监察专员、各级妇幼保健院设定妇幼健康服务信息管理专员,负责辖区妇幼健康服务信息的审核认定工作。建立自治区级重大致死致残出生缺陷评审制度,每半年举行一次。

6. 统计学分析:对《桂妇儿系统》出生缺陷流行病学个案数据库以计数资料进行统计,分析不同特征的发现率、发生率和出生率,使用 Excel 2003 和 Arcgis 软件制图。

(1) 全孕周胎儿总数中诊断为出生缺陷(重大出生缺陷)胎儿数所占比例使用发现率计算公式:

$$\text{出生缺陷发现率(}/\text{万)} = (\text{<28 周} + \text{≥28 周出生缺陷数}) / \text{胎儿数} \times 10\ 000$$

$$\text{重大出生缺陷发现率(}/\text{万)} = (\text{<28 周} + \text{≥28 周重大出生缺陷数}) / \text{胎儿数} \times 10\ 000$$

(2) 孕周 ≥28 周的围产儿数中诊断为出生缺陷(重大出生缺陷)胎儿数所占比例使用发生率计算公式:

$$\text{出生缺陷发生率(}/\text{万)} = \text{≥28 周出生缺陷数} / \text{围产儿数} \times 10\ 000$$

$$\text{重大出生缺陷发生率(}/\text{万)} = \text{≥28 周重大出生缺陷数} / \text{围产儿数} \times 10\ 000$$

(3) 活产儿总数中诊断为出生缺陷(重大出生缺陷)活产儿数所占比例使用出生率计算公式:

$$\text{出生缺陷出生率(}/\text{万)} = \text{出生缺陷活产数} / \text{活产数} \times 10\ 000$$

$$\text{重大出生缺陷出生率(}/\text{万)} = \text{重大出生缺陷数} / \text{活产数} \times 10\ 000$$

结 果

1. 基本情况:研究期间,1 712 家助产机构包括自治区级妇幼保健院 1 家、综合医院 10 家、中医院 2 家、专科医院 2 家;市级妇产医院 15 家、综合医院 47 家、中医院 19 家、专科医院 4 家;县级妇产医院 85 家、综合医院 101 家、中医医院 59 家、社区卫生服务中心 156 家、乡镇卫生院 1 195 家、私营医疗机构

16 家录入数据。自治区、市、县各级妇幼保健院每月对《桂妇儿系统》中的个案进行审查,个案信息完整率为 100%、录入率为 99.77%、错误率为 0.03%、出生漏报率为 0.01%、出生缺陷漏报率为 0.23%。期间培训各助产医院产科临床医师、超声诊断医师、实验室技术人员 7 165 名;培训《桂妇儿系统》操作、信息录入人员 365 名。

2. 妊娠结局分析:研究期间,共纳入孕产妇 1 677 240 例,孕期胎儿总数 1 695 617 例,进入围产儿期 1 693 000 例(占 99.85%);活产数 1 682 853 例,活产率为 99.25%;死胎 7 394 例,死胎率为 0.44%;死产 416 例,死产率为 0.02%;0~6 d 死亡 2 337 例,死亡率为 0.14%。见表 1。

3. 总出生缺陷情况:研究期间,总出生缺陷发现 33 510 例,总出生缺陷出生 17 258 例,通过医学干预减少 14 319 例出生缺陷患儿出生。总出生缺陷发现率为 197.63/万、总出生缺陷发生率为 103.04/万、总出生缺陷出生率为 102.55/万。2017、2018 年以及 2019 年 1—5 月的总出生缺陷发现率分别为 177.06/万、207.77/万、235.80/万,总出生缺陷发生率分别为 93.30/万、107.07/万、123.24/万,总出生缺陷出生率分别为 92.62/万、106.99/万、122.26/万,发现率、发生率和出生率均呈上升趋势。见表 1。

4. 重大出生缺陷情况:研究期间,重大出生缺陷发现 8 195 例,重大出生缺陷出生仅 97 例,通过医学干预减少了 8 098 例重大出生缺陷患儿出生。重大出生缺陷发现率为 48.33/万,发生率为 7.29/万,出生率为 0.58/万;<28 周胎儿重大出生缺陷数占同孕周出生缺陷总数的 43.32%,≥28 周胎儿重大出生缺陷围产儿数占同孕周出生缺陷总数的 7.08%。2017、2018 年以及 2019 年 1—5 月的重大出生缺陷发现率分别为 45.10/万、50.09/万、53.88/万,发生率分别为 8.02/万、6.96/万、5.86/万,出生率分别为 0.62/万、0.62/万、0.33/万,发现率呈上升趋势,发生率和出生率均呈下降趋势。见表 2。

5. 总出生缺陷、重大出生缺陷发生率顺位:

(1) 总缺陷顺位分析:研究期间,发现总出生缺

表 1 2017—2019 年广西户籍孕产妇妊娠结局信息

年份	孕妇人数	胎儿人数	围产儿人数	活产人数	出生缺陷		出生缺陷出生人数	干预例数	死胎例数	死产例数	0~6 d 死亡例数
					<28 周	≥28 周					
2017	773 485	781 426	780 287	775 510	6 556	7 280	7 183	5 842	3 491	195	1 091
2018	664 220	671 615	670 575	666 629	6 774	7 180	7 132	6 020	2 840	163	943
2019	239 535	242 576	242 138	240 714	2 736	2 984	2 943	2 457	1 063	58	303
合计	1 677 240	1 695 617	1 693 000	1 682 853	16 066	17 444	17 258	14 319	7 394	416	2 337

注:2019 年数据为 1 月 1 日至 5 月 31 日的数据

陷类型共 25 类 33 510 例,发生率前 10 名顺位见表 3。其中,先天性心脏病为首位,发生率为 36.44/万,其次为多指,发生率为 22.10/万。8 195 例重大出生缺陷占出生缺陷总发现数的 24.46%,重大出生缺陷发生率前 10 名顺位见表 3,前 5 种单类型重大出生缺陷发生率高达 5.00/万 ~ 9.00/万。

表 2 2017—2019 年重大出生缺陷发现率、发生率、出生率分析

年份	发现例数		出生例数	发现率 (/万)	发生率 (/万)	出生率 (/万)
	<28 周	≥28 周				
2017	2 898	626	48	45.10	8.02	0.62
2018	2 897	467	41	50.09	6.96	0.62
2019	1 165	142	8	53.88	5.86	0.33
合计	6 960	1 235	97	48.33	7.29	0.58

注:2019 年数据为 1 月 1 日至 5 月 31 日的数据

表 3 2017—2019 年广西总出生缺陷、重大出生缺陷发生率 (/万)前 10 顺位

顺位	出生缺陷			重大出生缺陷		
	诊断	例数	发生率	诊断	例数	发生率
1	先天性心脏病	6 179	36.44	复杂性先天性心脏病	1 543	9.10
2	多指	3 747	22.10	α 重型地中海贫血	1 422	8.39
3	唐氏综合征	1 524	8.99	21-三体综合征	1 337	7.89
4	唇裂合并腭裂	1 422	8.39	β 重型地中海贫血	902	5.32
5	马蹄内翻足	1 412	8.33	胎儿水肿综合征	836	4.93
6	胎儿水肿综合征	1 120	6.61	无脑畸形	308	1.82
7	外耳其他畸形	1 096	6.46	18-三体综合征	239	1.41
8	尿道下裂	896	5.28	重度先天性脑积水	190	1.12
9	唇裂	841	4.96	严重的脑膜脑膨出	120	0.71
10	并指	568	3.35	开放性脊柱裂	85	0.50

(2)发现时间分析:从总出生缺陷前 10 顺位来看,除确诊为唐氏综合征、胎儿水肿综合征的胎儿 94% 以上在 <28 孕周发现外,其余缺陷儿 60% 都是在 ≥28 孕周发现。重大出生缺陷前 10 顺位中,除重度先天性脑积水缺陷胎儿在两个孕周期 (<28 孕周、≥28 孕周)发现各占 50% 以外,其余缺陷胎儿几

乎都是 75% 以上在 <28 孕周发现,说明 <28 孕周发现的出生缺陷监测至为重要(表 4)。

6. 不同地区总出生缺陷情况:研究期间,广西 14 个市总出生缺陷和重大出生缺陷发现率、发生率、出生率均存在较大差异,三级医疗机构较集中的南宁市、柳州市和桂林市有较强的出生缺陷发现能力,发现率均 >200.00/万,出生率则下降约 40%。14 个市重大出生缺陷发现率在 35.00/万 ~ 68.00/万之间,出生率则下降至 <1.00/万。见表 5。

7. 不同民族总出生缺陷分布特征:少数民族地区,胎儿均有较高的总出生缺陷发现率(101.00/万 ~ 280.00/万),回族最高为 280.19/万,其次为壮族(236.98/万)、京族(233.86/万)和仫佬族(230.36/万)。重大出生缺陷发现率(15.58/万 ~ 84.19/万),京族最高为 84.19/万,其次为壮族(55.35/万)、仫佬族(47.21/万)和汉族(45.23/万)。总出生缺陷发生率除水族和京族 <95.00/万外,其他民族的发生率均 >100.00/万;重大出生缺陷发生率 >5.00/万的孕妇民族为回族(9.68/万)、瑶族(9.57/万)、京族(9.37/万)、壮族(7.86/万)、汉族(7.02/万)、苗族(5.58/万)和仫佬族(5.67/万)。重大出生缺陷出生率除仫佬族 >1.90/万,其他民族重大出生缺陷出生率均有效下降到 <1.00/万。

8. 不同孕龄总出生缺陷分布特征:随着孕龄增加(>20 岁),总出生缺陷、重大出生缺陷发生概率增加,重大出生缺陷出生率则随着年龄增大而显著减少。见图 1、2。

讨 论

本研究通过对 2017 年 1 月 1 日至 2019 年 5 月 31 日期间,广西 1 694 166 例胎儿总出生缺陷的发现率、发生率和出生率分布特征进行多维度研究。结果表

表 4 2017—2019 年广西出生缺陷发现时间分析

顺位	诊断	出生缺陷			重大出生缺陷			
		发现例数(%)		例数	诊断	发现例数(%)		例数
		<28 周	≥28 周			<28 周	≥28 周	
1	先天性心脏病	2 534(41.01)	3 645(58.99)	6 179	复杂性先天性心脏病	1 251(81.08)	292(18.92)	1 543
2	多指	151(4.03)	3 596(95.97)	3 747	α 重型地中海贫血	1 320(92.83)	102(7.17)	1 422
3	唐氏综合征	1 436(94.23)	88(5.77)	1 524	21-三体综合征	1 175(87.88)	162(12.12)	1 337
4	唇裂合并腭裂	1 022(71.87)	400(28.13)	1 422	β 重型地中海贫血	835(92.57)	67(7.43)	902
5	马蹄内翻足	365(25.85)	1 047(74.15)	1 412	胎儿水肿综合征	632(75.60)	204(24.40)	836
6	胎儿水肿综合征	1 058(94.46)	62(5.54)	1 120	无脑畸形	262(85.06)	46(14.94)	308
7	外耳其他畸形	42(3.83)	1 054(96.17)	1 096	18-三体综合征	216(90.38)	23(9.62)	239
8	尿道下裂	12(1.34)	884(98.66)	896	重度先天性脑积水	95(50.00)	95(50.00)	190
9	唇裂	398(47.32)	443(52.68)	841	严重的脑膜脑膨出	109(90.83)	11(9.17)	120
10	并指	55(9.68)	513(90.32)	568	开放性脊柱裂	67(78.82)	18(21.18)	85

表 5 14 个市总出生缺陷、重大出生缺陷发现率、发生率和出生率(万)

城市	出生缺陷			重大出生缺陷		
	发现率	发生率	出生率	发现率	发生率	出生率
南宁	286.79	171.44	171.29	59.83	7.71	1.34
柳州	244.40	129.14	127.87	45.99	5.01	0.29
桂林	203.41	103.81	103.71	49.41	5.91	0.21
梧州	149.35	73.17	72.15	53.68	6.89	0.27
北海	159.95	69.48	69.51	43.10	5.68	0.71
防城港	185.86	81.80	80.31	56.12	10.71	0.98
钦州	161.38	77.74	77.09	44.50	8.48	0.78
贵港	170.01	90.51	90.24	37.04	6.92	0.31
玉林	164.35	85.20	84.61	48.75	8.44	0.58
百色	168.81	76.44	75.94	49.49	7.25	0.41
贺州	161.92	73.23	72.82	40.86	6.52	0.25
河池	184.26	107.11	105.88	33.89	7.82	0.63
来宾	222.61	107.78	107.80	47.67	4.88	0.38
崇左	256.53	127.81	127.28	68.43	10.02	0.43

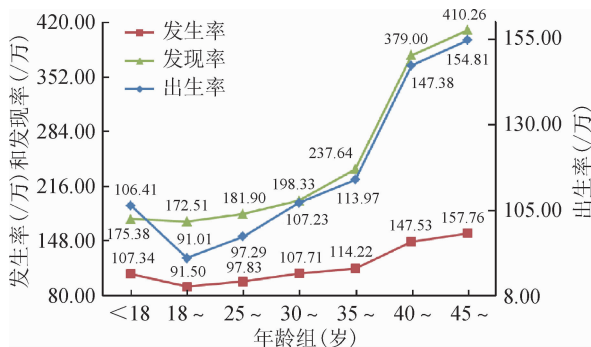


图 1 不同年龄组总出生缺陷发现率、发生率、出生率

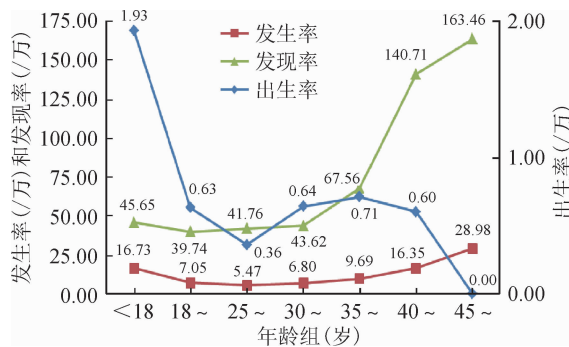


图 2 不同年龄组重大出生缺陷发现率、发生率、出生率

8 098 例重大出生缺陷儿出生,对于提高广西的出生人口素质,源头预防家庭因病致贫、因病返贫作出贡献。

本研究发现,169 万例胎儿总出生缺陷的首位病因是先天性心脏病,发生率达 37.67/万,但低于赵晓蕾等^[9]报告的 77/万。而重大出生缺陷的首位病因也是复杂性先天性心脏病(发生率 9.11/万),其次为 α 重型地中海贫血(发生率 8.36/万),均高于过往研究^[10-11]。本研究结果还发现,<28 孕周的重大出生缺陷监测至关重要^[12]。通过科学有效的医学干预,可以实现重大出生缺陷预防控制目标^[13-14],科学运用重大出生缺陷发现率与出生率进行预防控制目标管理有着极其重要的现实意义和科学意义。

本研究发现,广西预防控制总出生缺陷发生率工作有显著效果。2017 年 1 月 1 日至 2019 年 5 月 31 日,广西总出生缺陷平均发生率为 102.91/万,比 2009 年下降了 50.14%^[15];共减少出生缺陷患儿出生 14 358 例,其中减少重大致死致残出生缺陷 8 098 例,出生缺陷预防控制取得显著成效。本研究还发现,随着孕龄增加(>20 岁),总出生缺陷、重大出生缺陷发生概率在增加,但重大出生缺陷出生率则显著减少。可能原因是孕妇年龄增大,对重大出生缺陷戒备意识强,愿意接受实施伦理医学干预的依从性高所致。

综上所述,2017 年 1 月 1 日至 2019 年 5 月 31 日,广西地区总出生缺陷发现率、发生率和出生率均呈上升之势,重大出生缺陷发现率呈上升趋势,发生率和出生率均呈下降趋势。广西地区出生缺陷情况存在地区和民族差异,但总体情况呈好转趋势,提示出生缺陷干预措施有效。

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

参 考 文 献

- [1] 刁文强,幸惠云. 出生缺陷干预及规范化模式的研究[J]. 中国医学创新, 2015, 12(23): 67-69. DOI: 10.3969/j.issn.1674-4985.2015.23.023.
- [2] 陈婉珍,舒强,杨敬,等. 出生缺陷干预资源整合利用的理论与实效研究[J]. 中国妇幼保健, 2015, 30(16): 2485-2488. DOI: 10.7620/zgfybj.j.issn.1001-4411.2015.16.03.
- [3] Botto LD, Mastroiacovo P. From cause to care: triple surveillance for better outcomes in birth defects and rare diseases[J]. Eur J Med Genet, 2018, 61(9): 551-555. DOI: 10.1016/j.ejmg.2018.06.007.
- [4] 胡娅莉,李洁. 遵循“规范”踏实前进不断提高我国产前诊断水平[J]. 中国实用妇科与产科杂志, 2015, 31(9): 785-787. DOI: 10.7620/zgfybj.j.issn.1001-4411.2015.16.03.

明,总出生缺陷与重大出生缺陷不但有高发现率的一致性趋势,也有发生率变动趋势的一致性,鉴于诸多总出生缺陷不需要进行医学干预,大数据背景下总出生缺陷发生率与出生率基本保持一样的水平^[7-8]。但重大出生缺陷出生率与发现率、发生率呈现显著差异,发现率升高,但发生率、出生率显著下降,出生率下降至<0.70/万,在大龄孕妇群体的下降更为显著,提示高发现率在降低重大出生缺陷出生率中起到极其重要的作用。研究期间共避免了

- 10.7504/fk2015080101.
Hu YL, Li J. Making progress based on standards to improve the level of prenatal diagnosis in China [J]. Chin J Pract Gynecol Obstetr, 2015, 31(9): 785-787. DOI: 10.7504/fk2015080101.
- [5] 李芳. 出生缺陷干预工程的实施及其有效性的监测与分析[J]. 中外医疗, 2013, 32(31): 132, 135. DOI: 10.16662/j.cnki.1674-0742.2013.31.096.
Li F. Monitoring and analysis of the implementation and effectiveness of birth defect intervention projects [J]. China Fore Med Treat, 2013, 32(31): 132, 135. DOI: 10.16662/j.cnki.1674-0742.2013.31.096.
- [6] Hamad R, Elser H, Tran DC, et al. How and why studies disagree about the effects of education on health: a systematic review and Meta-analysis of studies of compulsory schooling laws [J]. Soc Sci Med, 2018, 212: 168-178. DOI: 10.1016/j.socscimed.2018.07.016.
- [7] 耿可亭, 陈桂兰, 江帆, 等. 广州地区2009—2012年1 655例病残儿鉴定病种分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2012, 22(7): 110-111, 74. DOI: 10.13404/j.cnki.cjbhh.2014.07.047.
Geng KT, Chen GL, Jiang F, et al. Diseases analysis of 1 655 cases of disabled children in Guangzhou city from 2009 to 2012 [J]. Chin J Birth Health Hered, 2012, 22(7): 110-111, 74. DOI: 10.13404/j.cnki.cjbhh.2014.07.047.
- [8] 李惊亚, 鲍晓菁. 中国新生儿缺陷调查[J]. 决策探索, 2013(5): 31-32. DOI: 10.3969/j.issn.1003-5419.2013.09.024.
Li JY, Bao XJ. Chinese newborn defects survey [J]. Policy Res Explorat, 2013(5): 31-32. DOI: 10.3969/j.issn.1003-5419.2013.09.024.
- [9] 赵晓蕾, 王理, 张辉. 先天性心脏病的表现遗传学研究进展[J]. 心肺血管病杂志, 2018, 37(11): 1033-1036. DOI: 10.3969/j.issn.1007-5062.2018.11.019.
Zhao XL, Wang L, Zhang H. Progress in epigenetics of congenital heart disease [J]. J Cardiovasc Pulm Dis, 2018, 37(11): 1033-1036. DOI: 10.3969/j.issn.1007-5062.2018.11.019.
- [10] 王雷. 产前筛查诊断胎儿心脏畸形的现状[J]. 中国医学影像学杂志, 2014, 22(5): 398-400. DOI: 10.3969/j.issn.1005-5185.2014.05.022.
Wang L. Prenatal screening for diagnosis of fetal heart malformation [J]. Chin J Med Imag, 2014, 22(5): 398-400. DOI: 10.3969/j.issn.1005-5185.2014.05.022.
- [11] 徐湘民, 张新华, 陈荔莉. 地中海贫血预防控制操作指南[M]. 北京: 人民军医出版社, 2011: 45.
Xu XM, Zhang XH, Chen LL. Guidelines for thalassemia prevention and control programme [M]. Beijing: People's Military Medical Press, 2011: 45.
- [12] 黄国英. 中国出生缺陷防治研究存在的问题和对策[J]. 上海医学, 2017, 40(5): 260-262.
Huang GY. Problems and countermeasures in the prevention and treatment of birth defects in China [J]. Shanghai Med J, 2017, 40(5): 260-262.
- [13] 姜兰姝, 周令, 孙宏亮, 等. 出生缺陷干预伦理问题调查与分析[J]. 中国校外教育, 2012(31): 47-48, 96.
Jiang LS, Zhou L, Sun HL, et al. Investigation and analysis of ethical problems in birth defect intervention [J]. China Extracurricular Edu, 2012(31): 47-48, 96.
- [14] 魏素利. 我国遗传服务和出生缺陷干预相关问题探讨[J]. 中国医学伦理学, 2013, 26(2): 252-254. DOI: 10.3969/j.issn.1001-8565.2013.02.047.
Sui SL. Issues of genetic services and birth defects intervention [J]. Chin Med Ethics, 2013, 26(2): 252-254. DOI: 10.3969/j.issn.1001-8565.2013.02.047.
- [15] 曾江辉, 李建民, 梁秀云, 等. 南宁市江南区孕妇出生缺陷预防知识态度行为调查[J]. 检验医学与临床, 2015(20): 3003-3005, 3008. DOI: 10.3969/j.issn.1672-9455.2015.20.013.
Zeng JH, Li JM, Liang XY, et al. Investigation on attitude and behavior of pregnant women on birth defect prevention knowledge in Jiangnan district of Nanning city [J]. Lab Med Clinic, 2015(20): 3003-3005, 3008. DOI: 10.3969/j.issn.1672-9455.2015.20.013.

(收稿日期: 2019-08-09)

(本文编辑: 李银鸽)

本刊2020年征订启事

《中华流行病学杂志》创刊于1981年,是由中华医学会主办、中国疾病预防控制中心传染病预防控制所承办的流行病学及其相关学科的专业学术期刊,以从事预防医学与公共卫生、基础医学、临床医学的广大工作者为读者对象。报道内容涵盖流行病学及其各分支学科的科研成果,疾病预防控制热点、重点和难点问题,循证和转化医学、健康大数据分析应用,大型队列研究成果、现场流行病学调查、监测、临床流行病学研究成果、分子流行病学、相关实验室研究成果、教育教学方法与实践等。栏目设置包括述评、专家论坛、重点号、大型队列研究、标准方案指南、监测、现场流行病学、实验室研究、临床流行病学、基础理论与方法、系统综述/Meta分析、学习发现交流、系列讲座、流行病学经典案例、教育教学实践、问题与探讨和综述等。

《中华流行病学杂志》被美国医学索引/生物医学检索(Medline/PubMed)、Elsevier全文数据库(Scopus)、美国化学文摘(CA)、欧洲生物医学检索(Europe PMC)、中国科技核心期刊(中国科技论文统计源期刊)、中文核心期刊要目总览(北大核心期刊)、中国科学引文数据库(CSCD)、中国生物医学文献数据库(CBM)等多种国内外知名的检索系统和数据库收录。《中华流行病学杂志》近年来连续荣获“百种中国杰出学术期刊”“中国国际影响力优秀学术期刊”等;2019年入选了“中国科技期刊卓越行动计划”。

《中华流行病学杂志》全年出版12期,每期定价20元,全年240元,由全国各地邮局统一订阅,邮发代号:2-73;可登录中华医学网(<http://medline.org.cn/>)的“商城”(<http://medline.org.cn/mall/index.do>)和微信公众号“中华医学会杂志社会俱乐部(微信号:cmclub)”的“商城”进行订阅。中华流行病学杂志编辑部地址:北京昌平区昌百路155号传染病所B115室,邮编:102206,电话(传真):010-58900730, Email: zhlxb1981@sina.com。欢迎广大读者踊跃投稿(<http://chinaepi.icdc.cn>),积极订阅。

· 征订启事 ·