

全国妇幼健康监测及年报通讯

2021 年第 6 期 总第 104 期

国家卫生健康委妇幼司
全国妇幼卫生监测办公室
全国妇幼卫生年报办公室

指导
承办

目 录

工作进展

2021 年度妇幼健康统计调查质量控制工作已启动..... 1

新闻动态

2021 年度全国妇幼健康年报线上培训班圆满结束..... 1

2021 年度全国妇幼健康监测管理培训顺利完成..... 2

工作总结

2019 年全国出生缺陷人群监测主要结果分析..... 2

技术指导

先天性肾上腺皮质增生症简介..... 8

学习园地

妇幼健康监测关键术语及其定义..... 9

工作进展

2021 年度妇幼健康统计调查质量控制工作已启动

为提高全国妇幼健康统计调查相关数据质量，提升全国妇幼健康统计上报的准确性和完整性，国家卫生健康委妇幼健康司已下发 2021 年度质控通知，拟组织专家于 2021 年 10-12 月赴北京市、河北省、浙江省、湖北省、重庆市、宁夏回族自治区开展妇幼健康统计调查质量控制工作。其中，北京、湖北和宁夏质控内容包括妇幼健康年报、出生医学信息报送和妇幼健康监测；河北、浙江和重庆质控内容为妇幼健康监测。受疫情影响，整体质控工作较计划延迟。随着疫情得到有效控制，全国妇幼卫生监测办公室工作小组已于 11 月 28 日-12 月 5 日期间完成了重庆市九龙坡区和垫江县的年度质量控制工作。请其他相关省（市、区）积极配合，确保质控工作顺利完成。

（全国妇幼卫生监测办公室供稿）

新闻动态

编者按：为落实 2021 版全国妇幼健康统计调查制度，切实推进全国妇幼健康信息管理工作，国家卫生健康委妇幼健康司于 11 月期间主办了两期妇幼健康信息管理工作培训班，分别由全国妇幼卫生年报办公室和全国妇幼卫生监测办公室承办。

2021 年度全国妇幼健康年报线上培训班圆满结束

2021 年 11 月 22 日，全国妇幼健康年报培训班通过网络在线举办，全国 32 个省、直辖市、自治区及新疆生产建设兵团负责妇幼卫生年报工作的省、地市、区县业务人员参加培训，共计 1 万 1 千余人参与。

全国妇幼卫生年报办公室主任刘建蒙研究员致开幕词，他说明受疫情影响，培训会延期，且只能线上举办，但线上会议可以较低成本覆盖大量学员，培训效益更高。刘建蒙主任强调本年度因新版《全国妇幼健康统计调查制度》的实施，有 4 个大的变化：原有报表部分指标收集要求或统计口径变化，删掉和新增部分报表，直报系统变更，编写新的调查制度配套使用手册。要求各省为适应新的变化，要认真学习并进一步做好本省的培训，做好数据上报准备工作，省内有数据系统的，要尽快做好与国家直报系统的对接工作。

年报办公室罗树生老师做了“原有报表指标调整情况及统计报送要求”报告，高燕秋老师做了“新增报表统计报送要求”报告，康楚云老师做了“2020 年全国妇幼健康年报质控评分情况”报告。国家妇幼中心王常合主任做了“出生医学信息统计报送要求”报告，国家卫生健康委统计信息中心

统计处处长张耀光做了“基于卫生健康统计网络直报的妇幼年报”报告，北京华宇信息技术有限公司张东波工程师对直报系统的功能和操作进行了讲解和操作示范，然后指导省级参训人员上机操作。最后，国家级和省级年报工作人员主要围绕新版调查制度和使用手册的细节进行了讨论，并针对当前存在的问题，提出了下一步工作的改进意见和建议。

（全国妇卫生年报办公室供稿）

2021 年度全国妇幼健康监测管理培训顺利完成

2021 年 11 月 24 日，由全国妇卫生监测办公室承办的 2021 年第二期全国妇幼健康信息管理工作培训班顺利召开。本次业务培训以线上方式开展，旨在提高各级妇幼健康监测水平，为进一步落实 2021 版全国妇幼健康统计调查制度和新版全国妇幼健康监测方案做足充分准备。

全国妇卫生监测办公室朱军主任出席培训班并致辞，全国妇卫生监测办公室代礼教授、梁娟教授、王艳萍教授等分别介绍了孕产妇安全监测方案、儿童健康监测方案、出生缺陷监测方案及质量控制等内容。全国 31 省（市、自治区）的 206 个市（地、州）、327 个区县和 747 所监测医院具体从事妇幼健康监测的业务人员共计 1 万余人参加了本次培训，参会总人次达 8.87 万，5101 人累积观看时长超过 3 小时，2795 人累积观看时长超过 5 小时。网络反馈数据表明本次培训达到了预期目的。

（全国妇卫生监测办公室供稿）

工作总结

编者按：接续上期通讯，本期节选刊载了《2020 年全国妇幼健康信息分析报告》中有关 2019 年出生缺陷人群监测的内容，供读者参阅。

2019 年全国出生缺陷人群监测主要结果分析

一、主要出生缺陷的特征别发生率

2019 年，出生缺陷人群监测中神经管缺陷、腭裂、总唇裂、食道闭锁或狭窄、多指（趾）、脐膨出、唐氏综合征、G6PD、小耳等缺陷的发生率农村高于城市；而先天性心脏病、脑积水、直肠肛门闭锁或狭窄、尿道下裂、并指（趾）等缺陷的发生率则是城市高于农村。腭裂、肢体短缩等的发生率女性高于男性；先天性心脏病、脑积水、总唇裂、小耳、直肠肛门闭锁或狭窄、多指（趾）、并指（趾）、G6PD、马蹄内翻等缺陷的发生率男性高于女性。见表 1。

表 1 2019 年出生缺陷人群监测主要出生缺陷的城乡及性别发生率（1/万）

出生缺陷	城市	农村	男性	女性	合计
神经管缺陷	0.51	0.88	0.66	0.67	0.67
无脑畸形	0.05	0.13	0.00	0.18	0.09
脊柱裂	0.35	0.61	0.55	0.37	0.46
脑膨出	0.10	0.13	0.11	0.12	0.12
脑积水	2.43	1.21	2.32	1.46	1.91
腭裂	3.19	3.64	2.32	4.56	3.39
总唇裂	3.25	4.58	4.75	2.80	3.82
唇裂	1.93	2.22	2.70	1.34	2.05
唇腭裂	1.27	2.22	1.93	1.40	1.68
小耳	2.84	3.24	3.81	2.13	3.01
食道闭锁或狭窄	0.20	0.27	0.28	0.18	0.23
直肠肛门闭锁或狭窄	2.33	1.55	2.04	1.95	2.00
尿道下裂	5.83	3.98	9.60	0.00	5.04
膀胱外翻	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
马蹄内翻	3.75	3.71	3.81	3.65	3.73
多指（趾）	20.69	25.28	26.54	18.38	22.66
并指（趾）	6.85	5.46	7.17	5.23	6.25
肢体短缩	1.67	1.48	1.49	1.70	1.59
膈疝	0.61	0.54	0.55	0.61	0.58
脐膨出	0.30	0.54	0.44	0.37	0.41
腹裂	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
联体双胎	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
唐氏综合征	0.86	1.08	0.99	0.91	0.95
先天性心脏病	126.76	85.54	113.34	104.36	109.06
G6PD	4.11	9.44	9.77	2.68	6.40

二、主要出生缺陷发生率顺位

在出生缺陷人群监测中，2019 年前 5 位高出生缺陷依次为先天性心脏病、多指（趾）、G6PD、并指（趾）和尿道下裂。从 2007 年以来，先天性心脏病一直是我国首位高出生缺陷，多指/趾居于第二顺位，G6PD 从 2010 年起位于第三位，神经管缺陷从 2010 年起不再位列出生缺陷前五位，脑积水在 2010 年以后不再位列出生缺陷前五位。总唇裂发生率持续下降，2019 年总唇裂已不再位列出生缺陷前五位。尿道下裂发生率较 2018 年有所增加，在 2019 年上升至第五位（见表 2）。

表2 2007~2019 年出生缺陷人群监测主要出生缺陷发生率（1/万）顺位

顺位	2007	2010	2015	2016	2017	2018	2019
1	先天性心脏病 (23.20)	先天性心脏病 (36.59)	先天性心脏病 (76.36)	先天性心脏病 (63.65)	先天性心脏病 (69.99)	先天性心脏病 (96.34)	先天性心脏病 (109.06)
2	多指/趾 (14.44)	多指/趾 (16.70)	多指/趾 (18.85)	多指/趾 (18.38)	多指/趾 (19.73)	多指/趾 (22.98)	多指/趾 (22.66)
3	总唇裂 (13.07)	G6PD (11.40)	G6PD (16.72)	G6PD (8.68)	G6PD (10.14)	G6PD (6.90)	G6PD (6.40)
4	神经管缺陷 (5.30)	总唇裂 (10.79)	总唇裂 (6.15)	并指（趾） (5.94)	并指（趾） (5.43)	并指（趾） (6.63)	并指（趾） (6.25)
5	脑积水 (4.34)	脑积水 (4.82)	并指（趾） (4.90)	总唇裂 (5.60)	总唇裂 (4.45)	总唇裂 (4.84)	尿道下裂（5.04）

三、主要出生缺陷发生率的变化趋势

2007~2019年间，先天性心脏病、多指（趾）的发生率总体呈上升趋势；总唇裂和神经管缺陷的发生率呈下降趋势。G6PD、并指（趾）和尿道下裂的发生率呈波动态势。见图1至7。

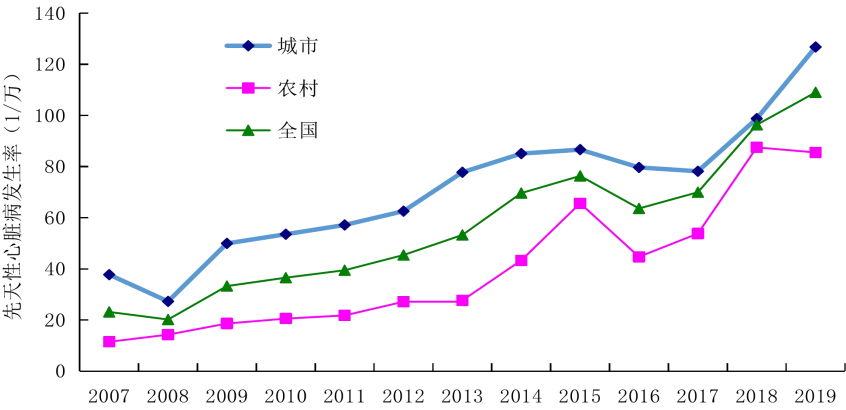


图1 2007~2019 年人群监测中先天性心脏病发生率趋势

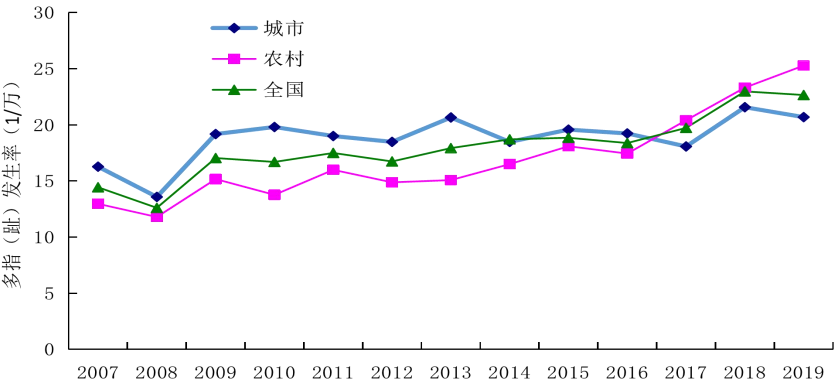


图2 2007~2019 年人群监测中多指（趾）发生率趋势

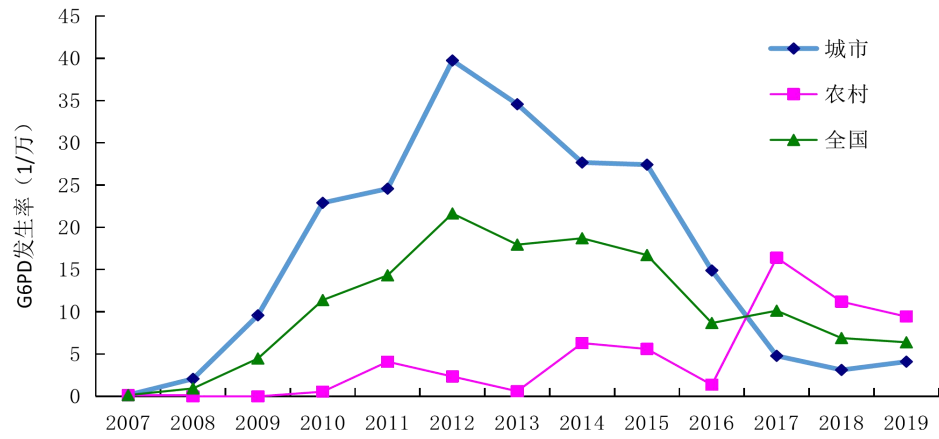


图3 2007~2019年人群监测中G6PD发生率趋势

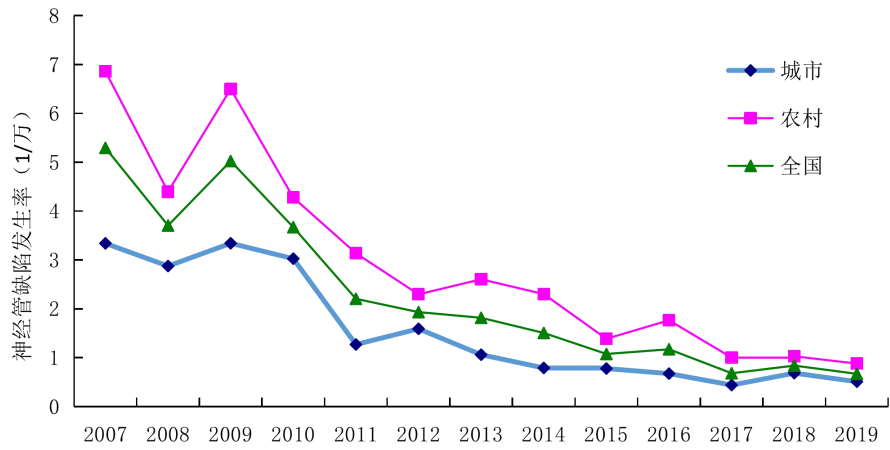


图4 2007~2019年人群监测中神经管缺陷发生率趋势

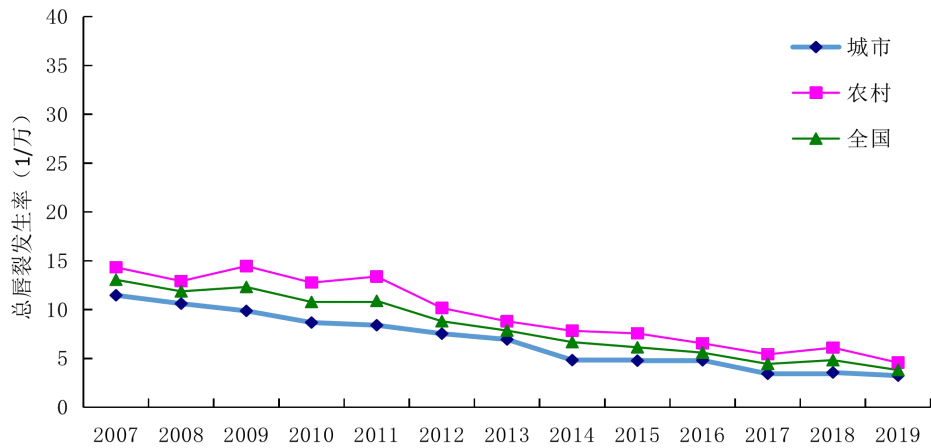


图5 2007~2019年人群监测中总唇裂发生率趋势

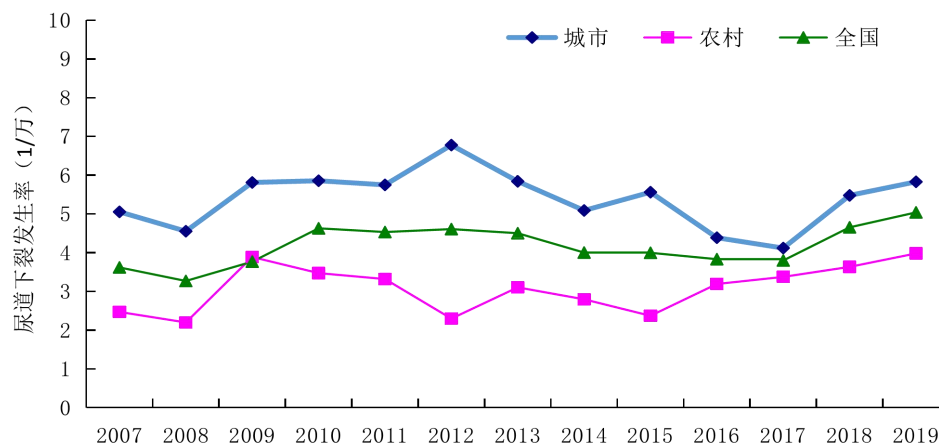


图 6 2007~2019 年人群监测中尿道下裂发生率趋势

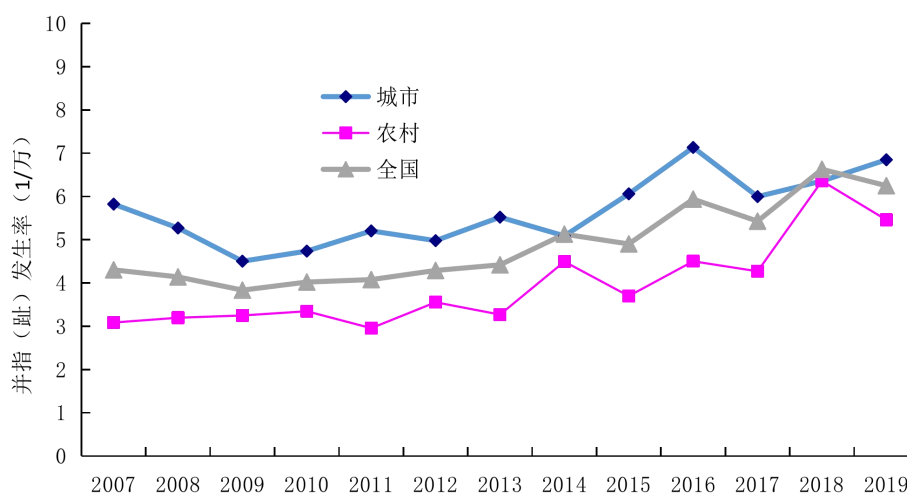


图 7 2007~2019 年人群监测中并指（趾）发生率趋势

四、出生缺陷患儿的监测期结局

监测结果显示，5.71%的出生缺陷患儿的监测期结局不良（包括死胎死产和监测期内死亡），该比例农村高于城市，中部地区高于东部和西部地区；其中死胎死产比例为 4.05%，出生为活产而于监测期内死亡的占 1.66%。见表 3。

先天性心脏病是我国首位高发畸形，患儿监测期不良结局的比例达到 3.83%，农村高于城市，中部地区高于东部和西部地区；其中死胎死产比例为 2.39%，监测期死亡比例为 1.44%。农村先天性心脏病患儿死胎死产比例（2.60%）高于城市（2.28%），农村患儿其监测期死亡比例（1.89%）也高于城市（1.20%）。中部地区先天性心脏病的死胎死产比例（3.89%）高于东部地区（2.34%）和西部地区（1.83%）；中部地区先天性心脏病患儿监测期死亡比例为 2.17%，高于东部（1.20%）和西部地区（1.64%）。见表 4。

表 3 出生缺陷患儿的监测期结局

分类	监测期结局（%）				
	存活	死胎死产	0~6 天死亡	7~27 天死亡	28~42 天死亡
城乡					
城市	94.86	3.88	0.90	0.29	0.08
农村	93.34	4.35	1.30	0.9	0.10
三类地区					
东部	95.33	3.59	0.66	0.39	0.04
中部	91.63	5.53	1.84	0.77	0.23
西部	93.51	4.22	1.49	0.67	0.10
合计	94.30	4.05	1.05	0.52	0.09

表 4 先天性心脏病患儿的监测期结局

分类	监测期结局（%）				
	存活	死胎死产	0~6 天死亡	7~27 天死亡	28~42 天死亡
城乡					
城市	96.52	2.28	0.80	0.28	0.12
农村	95.51	2.60	0.71	1.10	0.08
三类地区					
东部	96.47	2.34	0.62	0.49	0.09
中部	93.95	3.89	1.30	0.65	0.22
西部	96.53	1.83	0.87	0.67	0.10
合计	96.18	2.39	0.77	0.56	0.11

五、2019 年全国出生缺陷医院监测与人群监测结果比较

2019 年在出生缺陷人群监测和医院监测系统中，先天性心脏病（CHD）均为首位高发畸形，多指（趾）、并指（趾）、尿道下裂发生率均排名前 5 位。人群监测系统中 G6PD 发生率排在第 3 位。医院监测系统中马蹄内翻发生率排在第 5 位。见表 5。

表 5 人群监测与医院监测出生缺陷发生率顺位比较

顺位	人群监测		医院监测	
	病种	发生率（/万）	病种	发生率（/万）
1	先天性心脏病	109.06	先天性心脏病	126.63
2	多指（趾）	22.66	多指（趾）	22.29
3	G6PD	6.40	并指（趾）	7.66
4	并指（趾）	6.25	尿道下裂	6.25
5	尿道下裂	5.04	马蹄内翻	5.60

（全国妇幼卫生监测办公室供稿）

技术指导

编者按：先天性肾上腺皮质增生症是一组因肾上腺皮质激素合成途径中酶缺陷引起的常染色体隐性遗传代谢病，我国新生儿发病率约为 4.3/10 万。目前大多数省份已将先天性肾上腺皮质增生症纳入新生儿疾病筛查范畴，全国出生缺陷人群监测系统报告病例较少。现对该病作简要介绍，供各级监测人员参阅。

先天性肾上腺皮质增生症简介

一、病因及分型

先天性肾上腺皮质增生症(Congenital Adrenal Hyperplasia, CAH)是由于基因突变所致类固醇合成酶缺陷，肾上腺皮质多种类固醇类激素合成不足，导致促肾上腺皮质激素(ACTH)上升，前体物质堆积而引起的皮质激素缺乏及继发高雄激素等症候群。其中，以 CYP21A2 基因突变引起的 21 羟化酶缺乏症(21-OHD)最为常见。CAH 的体征和症状因突变基因和酶缺乏水平而异，临床上根据表型的严重程度可分为经典型和非经典型。

二、主要临床表现

本症有发生致命性肾上腺失盐危象的风险，常伴高雄激素血症，导致生长和性腺轴紊乱。其中经典型 CAH 包括失盐型和单纯男性化型，而非经典型包括轻型和迟发型，可能在儿童期或成年早期才出现症状。

1. 失盐表现：醛固酮低下致失盐危象常是经典型失盐型在生后早期首发表现，约三分之二因 21-羟化酶缺乏而患有经典 CAH 的新生儿有失盐表现。患儿出生后 1~4 周出现呕吐、腹泻、体重不增、皮肤色素沉着、难以纠正的低血钠、高血钾、代谢病酸中毒，甚至休克。

2. 高雄激素血症：女性新生儿出生时性别模糊，外阴不同程度男性化，但女性内生殖器结构正常。轻度表现为孤立性阴蒂肥大，最严重者酷似阴囊型完全性尿道下裂伴隐睾的男性，并具共通尿生殖窦。男性新生儿，因婴儿期雄激素受体不敏感，时无阴茎增大等外生殖器异常。

三、筛查与诊断

新生儿筛查 CAH 是通过测定干滤纸血片中的 17-羟孕酮(17-OHP)进行 21-OHD 筛查，但新生儿疾病筛查难以检查发现经典型单纯男性化型和非经典型 CAH。CAH 的诊断需依靠临床表现、生化指标和激素检测综合判断，基因检测是 CAH 确诊的金标准。婴儿期后出现症状的个体，检测清晨血清 17-OHP，若接近临界值，行 ACTH 刺激实验进行评估；若仍不能明确诊断，需进行染色体核型分析。注意须与肾上腺皮质肿瘤、先天性遗传性肾上腺发育不良等鉴别诊断。对出生时性别模糊的婴儿宜尽早按性别发育障碍疾病诊断流程行影像学检查。与女性相比，男性失盐型 CAH 患者因为没有性别模糊，更容易被漏诊或延误诊断。

四、监测要求

监测期限内确诊的 CAH 应在出生缺陷个案报告卡的其他类中报告，ICD-10 编码为 E25.0。若合

并泌尿、生殖、消化系统畸形或其他系统的畸形，应逐一上报临床特征。若符合综合症的诊断标准，合并的大畸形和综合征均应上报。

参考文献：

Li Z, Huang L, Du C, et al. Analysis of the Screening Results for Congenital Adrenal Hyperplasia Involving 7.85 Million Newborns in China: A Systematic Review and Meta-Analysis. Front Endocrinol (Lausanne). 2021;12:624507.

（全国妇幼卫生监测办公室供稿）

学习园地

编者按：随着 2021 版全国妇幼健康统计调查制度的颁布实施，全国妇幼卫生监测办公室对监测方案进行了相应调整，梳理了部分监测术语，供各级监测人员参阅。

妇幼健康监测关键术语及其定义

一、孕产妇安全监测

1. 育龄妇女：年龄在 15～49 岁的妇女。

2. 孕产妇死亡：在妊娠期或妊娠终止后 42 天之内的妇女，不论妊娠期长短和何种受孕部位，由于任何与妊娠或妊娠处理有关的或由此而加重了的原因导致的死亡，但不包括意外或偶然原因（如车祸、中毒等）导致的死亡。在规定时限内，以下情况也需上报为孕产妇死亡：因麻醉意外或药物过敏导致的孕产妇死亡和已确诊的精神疾病如抑郁症所导致的孕产妇自杀（包括妊娠过程中抑郁症复发）、疾病发作状态下如癫痫跌落导致的死亡；葡萄胎妇女，包括完全性、部分性葡萄胎或葡萄胎转化为妊娠滋养细胞肿瘤，在最后一次清宫术后 42 天内死于葡萄胎及葡萄胎导致的并发症；艾滋病或 HIV 病毒感染导致的死亡。

3. 流产：妊娠不足 28 周，或胎儿体重不足 1000 克而终止者，称为流产。流产发生在妊娠 12 周之前者称早期流产，发生在妊娠 12～27 周者称晚期流产。

4. 直接产科死亡：指由于妊娠状态（妊娠、分娩和产褥期）下的产科并发症、由于医疗的操作干预、疏忽遗漏、处理不当或由于上述任何一个情况而引起的一系列事件导致的死亡。

5. 间接产科死亡：指由于以前已存在的疾病或在妊娠期新发生的疾病，这些疾病虽非由直接产科原因所引起，却由于妊娠的生理影响而加重，从而导致的死亡。

6. 危重孕产妇：在怀孕、分娩或在产后 42 天内发生任何一种按 WHO 定义的威胁其生命的情况并存活下来的孕产妇。

7. 孕产妇死亡率：观察期内每 10 万例活产儿中死亡孕产妇数。

8. 危重孕产妇发生率：观察期内每 1000 例活产儿中危重孕产妇数。
9. 危重孕产妇与死亡孕产妇比：指危重孕产妇数与死亡孕产妇数之比，比值越高反映产科质量越高。
10. 根本死因：指引起一系列直接导致死亡事件的那个疾病或损伤。
11. 本次妊娠最高妊娠风险评级：开展助产技术服务的基层医疗卫生机构和二级以上医疗机构按照《国家卫生健康委关于加强母婴安全保障工作的通知》（国卫妇幼发[2017]42 号）要求，对妊娠风险筛查为阳性的孕产妇进行妊娠风险评估分级，按照风险严重程度分别以“绿（低风险）、黄（一般风险）、橙（较高风险）、红（高风险）、紫（传染病）”5 种颜色进行分级标识。填写本次妊娠过程中最高的妊娠风险分级结果，紫色可与其他颜色同时存在。

二、儿童健康监测

1. 存活儿：无论孕周大小，胎儿娩出后有心跳、呼吸、脐带搏动、随意肌收缩 4 项生命指标之一者。
2. 活产：指孕满 28 周（如孕周不清楚，参考出生体重达 1000 克及以上）的存活儿。
3. 新生儿死亡：出生后至未满 28 天（0~27 天）死亡的新生儿。
4. 婴儿死亡：出生后至未满 1 周岁死亡的婴儿。
5. 5 岁以下儿童死亡：指存活儿在出生后 5 年内发生死亡者。
6. 5 岁以下儿童：指在接受保健服务当日未满 5 周岁的儿童。
7. 低体重：年龄别体重低于世界卫生组织儿童生长发育标准中位数 2 个标准差。
8. 消瘦：身高（高）别体重低于世界卫生组织儿童生长发育标准中位数 2 个标准差。
9. 生长迟缓：年龄别身高（高）低于世界卫生组织儿童生长发育标准中位数 2 个标准差。
10. 超重：身高（高）别体重大于世界卫生组织儿童生长发育标准中位数 2 个标准差。
11. 肥胖：身高（高）别体重大于世界卫生组织儿童生长发育标准中位数 3 个标准差。
12. 贫血：血红蛋白值低于 110g/L。
13. 纯母乳喂养：调查前 24 小时内，只给婴儿喂母乳，而不给其他任何的液体和固体食物。但允许在有医学指征的情况下，加喂药物、维生素和矿物质。

三、出生缺陷监测

1. 死胎死产：分娩未发作前死于宫内者为“死胎”，在分娩过程中死亡者为“死产”。
2. 出生缺陷：出生时就存在的结构和功能（代谢）异常。
3. 性别不明：指两性畸形或出生时通过外阴难以辨认性别。
4. 性别不详：指性别信息缺失。
5. 孕次：产妇在生育史中被确诊为妊娠的次数，含本次妊娠。
6. 产次：产妇在生育史中孕周 ≥ 28 周的分娩次数，含本次分娩（双胎及以上分娩只计 1 次产次）。
7. 孩次：产妇分娩的孕周 ≥ 28 周的孩子顺序数，含该次分娩的孩子。
8. 胎数：本次分娩的活产儿数。

9. 胎龄：指妊娠整周数。如 39 周+6 天，填为 39 周。

10. 围产儿数：指孕 28 周至产后 7 天正常和缺陷的活产、死胎死产例数。填报细则：①单胎计 1 例，双胎及以上按婴儿个数分别计算；②未孕 28 周分娩，不论畸形与否，若存活至 28 周，计入围产儿数；③双胎或多胎之一纸样儿，若孕 28 周之后娩出，不计入围产儿数；④双胎或多胎妊娠，在孕 28 周之前实施减胎术，与存活胎儿于孕 28 周后娩出，减掉的胎儿不计入围产儿数和死胎数；⑤双胎或多胎妊娠，若其中一胎于孕 28 周以前发现为死胎，与存活胎儿于孕满 28 周后娩出，计入围产儿数和死胎数；⑥若未孕 28 周引产，家属愿意继续抚养存活满 28 周，计入围产儿数，若未存活至 28 周，不计入围产儿数。

（全国妇幼卫生监测办公室供稿）

2021 年 12 月编印

责任编辑：陈志余 朱 军

	全国妇幼卫生监测办公室	全国妇幼卫生年报办公室
地址	四川成都人民南路 3 段 17 号	北京海淀区学院路 38 号北京大学公 共卫生学院妇幼卫生系
邮编	610041	100083
电话	028-85501363	010-82805356
传真	028-85501386	010-62023133
E-mail	cnbdms@163.com	dmch@bjmu.edu.cn
网址	中国妇幼健康监测网 www.mchscn.cn	