

doi: 10.13241/j.cnki.pmb.2017.32.033

网络化管理对降低秦皇岛地区出生人口缺陷率的价值分析*

葛 辛¹ 戴向楠² 华天书¹ 庞世峰¹ 吴志刚^{1Δ}

(1 秦皇岛市妇幼保健院遗传优生实验室 河北 秦皇岛 066000; 2 秦皇岛市妇幼保健院小儿遗传代谢病门诊 河北 秦皇岛 066000)

摘要 目的:探讨网络化管理对降低秦皇岛地区出生人口缺陷率的应用价值。**方法:**选取 2011 年-2016 年秦皇岛地区 214404 例新生儿两病(苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症)筛查的统计资料,并统计 2011 年至 2016 年每年及 6 年的筛查率和两病的筛查发病率,并与秦皇岛地区前 6 年两病的发生率进行对比。**结果:**秦皇岛地区 6 年内总筛查率为 98.0010%,确诊苯丙酮尿症 27 例,先天性甲状腺功能低下症 79 例,两病的筛查疾病发病率分别为 1/7782 和 1/2660。与前 6 年相比,2011 至 2016 年两病的发生率均明显下降($P<0.05$)。**结论:**网络化管理通过及时预知并召回可疑患儿,对其采取行预防措施或者一定的治疗手段,降低了秦皇岛地区出生人口缺陷率,同时使新生儿筛查真实、完整、准确,效率较高,较易查询。

关键词:网络化管理;缺陷率;新生儿筛查

中图分类号:R72; R195; R197 文献标识码:A 文章编号:1673-6273(2017)32-6350-04

Analysis of the Value of Network Management for Reducing the Defect Rate of Birth Population in Qinhuangdao Region*

GE Xin¹, DAI Xiang-nan², HUA Tian-shu¹, PANG Shi-feng¹, WU Zhi-gang^{1Δ}

(1 Genetic Eugenics Laboratory, Qinhuangdao Maternal and Child Health Care, Qinhuangdao, Hebei, 066000, China; 2 Pediatric Genetic Metabolic Disease Outpatient Service, Qinhuangdao Maternal and Child Health Care, Qinhuangdao, Hebei, 066000, China)

ABSTRACT Objective: To explore the value of network management for reducing the rate of birth defects in Qinhuangdao area.

Methods: The screening data of 214404 cases of neonatal phenylketonuria and congenital hypothyroidism in Qinhuangdao area from 2011 to 2016 were analyzed, and the screening rate of each year from 2011 to 2016 was calculated. And the incidence was screened for both diseases and compared with the incidence of two diseases at 6 years before. **Results:** The total screening rate was 98.0010% in Qinhuangdao area, 27 cases were diagnosed with phenylketonuria, 79 cases of congenital hypothyroidism and 1/7782 and 1/2660 respectively. Compared with those at 6 years before, the incidence of two diseases were lower in 2011-2016. **Conclusion:** Network management through timely predictions and recall suspicious children, to take preventive measures or a certain treatment, reducing the Qinhuangdao area birth population defect rate, so that all aspects of neonatal screening to achieve efficient and accurate operation to ensure that information The authenticity of the information, integrity and accuracy, to achieve higher efficiency, easier to query the purpose.

Key words: Network management; Defect rate; Neonatal screening

Chinese Library Classification(CLC): R72; R-058; R195; R197 **Document code:** A

Article ID: 1673-6273(2017)32-6350-04

前言

目前,我国每年约有 20~30 万肉眼可见的先天性畸形新生儿,出生后数月、数年再呈现的,每年约有 80~100 万,约占我国总人口的 4%。出生缺陷会影响儿童的生命及生活质量^[1]。根据世界卫生组织报告研究,全世界每天约有 1000 名孕妇死于和妊娠、分娩相关的可预防性疾病,有研究指出目前产前检查是拯救产妇生命的重要手段,规范的产前检查对早期识别高危妊娠和胎儿异常、及时给予积极的干预措施及进一步剖宫产率、出生缺

陷发生率及孕产妇死亡率均有重要作用^[2]。

新生儿疾病筛查是集临床医学及组织管理一体化的综合性科学^[3,4]。目前,我国医药卫生体制改革提出大力推进医药卫生信息化建设的要求,而网络化管理通过先进的现代化设备将原本分散的单体通过技术手段组建为一个网络进行管理,效果显著。本研究选取 2011 年-2016 年 6 年间秦皇岛地区 214404 例新生儿苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症两病的筛查统计资料进行分析,旨在分析网络化管理对降低秦皇岛地区出生人口缺陷率的价值,现报道如下。

* 基金项目:秦皇岛市科技支撑计划项目(201602A209)

作者简介:葛辛(1980-),女,本科,主管检验师,研究方向:秦皇岛地区多种新生儿疾病筛查及网络化管理对于降低出生人口缺陷的研究,

E-mail: gexin_1980@medicinpap.cn

Δ 通讯作者:吴志刚(1966-),男,主管检验师,研究方向:秦皇岛地区多种新生儿疾病筛查及网络化管理对于降低出生人口缺陷的研究,

E-mail: wuzhigang_1966@medicinpap.cn

(收稿日期:2017-05-06 接受日期:2017-05-26)

1 资料与方法

1.1 临床资料

选取 2011 年 -2016 年 6 年间秦皇岛地区出生 214404 例新生儿,对确诊为苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症两病的资料进行统计学分析,统计 2011 年至 2016 年每年及 6 年的筛查率和两病的筛查发病率。

1.2 研究方法

1.2.1 网络筛查管理系统的建立 组建率秦皇岛地区出生人口缺陷网络筛查领导小组:(1)由卫计委主任和秦皇岛妇幼保健院院长共同负责有关政策、制度制定,并且协调各部门与单位间关系、督查出生人口缺陷筛查顺利进行;(2)建立筛检中心:设在市妇幼保健院,主要负责筛检具体工作,建立健全筛检网络,对筛检各个环节严格质量控制,组织经验交流,并且定期总结汇总上报领导小组,加强健康宣传、指导,以及血样采集、实验室检测工作等;(3)健全市、县、乡三级质控员网络市筛检中心:市级筛检中心为起着领导作用,县区妇幼保健院为枢纽,并且每个单位均设置质控员和网报员;(4)宣传教育:可利用新闻媒体普及新筛知识,使群众了解此项工作的重要性及必要性。

1.2.2 血样采集 (1)宣教告知:专业采血工作人员应该血样采集前,再次向新生儿的监护人确认新生儿疾病筛查的疾病、条件、方式、费用等情况,在确实获得同意的情况下签署知情书,为血样采集做好准备。(2)采集血样的时间:新生儿出生 72 h 后需采集血样(正常哺乳 6 至 8 次)。(3)采集血样的部位:足跟内

外侧缘,3 滴血即可。(4)采集血样的注意事项:应该先按摩足部,使足部局部充血用医用酒精的棉球消毒后,待皮肤绷紧时,用一次性取血针取血。(5)采集后保存:血样吸附于血标本卡片上,密封,于 4~8℃冰箱内保存,未晾干的血样不得重叠放置,将完整符合要求的血样按规定时间递送筛查中心。(6)登记父母姓名、出生日期、采血日期、联系方式及接生者。

1.2.3 实验室检测 采用时间分辨法,对先天性甲状腺功能低下进行筛查(Congenital hypothyroidism, CH),测定血中促甲状腺素(Thyroid stimulating hormone, TSH)含量,荧光法筛查苯丙酮尿症 (Phenylketonuria, PKU),测定血中苯丙氨酸(Phenylalanine, Phe)含量,应用 PE 公司生产的试剂盒,检测过程严格按照试剂盒要求进行。

1.3 统计学方法

采用 micro office 的 2013 版 excel 记录统计 2011 年 -2016 年 6 年间秦皇岛地区 214404 例新生儿苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症两病的筛查统计资料,计算并统计得到 2011 年至 2016 年每年及 6 年的筛查率和两病的筛查发病率。

2 结果

2.1 秦皇岛地区 2011 年至 2016 年新生儿疾病筛查情况

近 6 年来,秦皇岛地区的新生儿疾病筛查率基本稳定在 98%,达到了筛查管理效果评价中对筛查率的要求。该筛查率表明筛查工作的开展情况在 2011 年到 2016 年保持稳定且筛查情况良好。具体情况请参见表 1。

Table 1 Newborn disease screening of Qinhuangdao region from 2011 to 2016

Year	Living birth figure(Case)	Screening Number (Case)	Screening Rate(%)
2011	32781	32106	97.9409%
2012	36358	35651	98.0554%
2013	32501	31900	98.1508%
2014	38844	38019	97.8761%
2015	38809	38141	98.2787%
2016	35101	34301	97.7209%
Total	214404	210118	98.0010%

2.2 秦皇岛地区 2011 年至 2016 年新生儿两病发病情况

前 6 年,秦皇岛地区苯丙酮尿症的发病率 1/6859,先天性甲状腺功能低下发生率为 1/2109。2011 年至 2016 年,秦皇岛地区苯丙酮尿症发病率 1/7782,先天性甲状腺功能低下症发病率 1/2660。与前 6 年相比,2011 至 2016 年两病的发生率均明显下降($P<0.05$)。为先天性甲状腺功能低下发病率与国内的发病率相当,而苯丙酮尿症的发病率较全国的发病率 1/14000 相比高,其原因不明,还有待于进一步积累资料进行研究。详细情况请参见表 2。

3 讨论

3.1 网络化管理有助于提高筛查的普及率

2011 年,秦皇岛地区新生儿筛查率达到 97.9409%,确诊苯

丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症均为发病率为 1/4013;2012 年,秦皇岛地区新生儿筛查率达到 98.0554%,确诊苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症发病率分别为 1/11883 和 1/2546;2013 年,秦皇岛地区新生儿筛查率达到 98.1508%,确诊苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症发病率分别为 1/7975 和 1/1994;2014 年,秦皇岛地区新生儿筛查率达到 97.8761%,确诊苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症发病率分别为 1/7604 和 1/2112;2016 年,秦皇岛地区新生儿筛查率达到 98.2787%,确诊苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症发病率分别为 1/17151 和 1/3118;2016 年,秦皇岛地区新生儿筛查率达到 97.7209%,确诊苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症发病率分别为 1/7782 和 1/2660,总结 6 年秦皇岛地区的新生儿疾病筛查率基本稳定在 98%,达到了筛查管理效果评价

Table 2 Two disease outbreaks of newborn in Qinhuangdao region from 2011 to 2016

Year	Living birth figure (Case)	Screening Number (Case)	PKU		CH	
			Case	Morbidity	Case	Morbidity
2011	32781	32106	8	1/4013	8	1/4013
2012	36358	35651	3	1/11883	14	1/2547
2013	32501	31900	4	1/7975	16	1/1194
2014	38844	38019	5	1/7603	18	1/2112
2015	38809	38141	5	1/7628	12	1/3178
2016	35101	34301	2	1/17151	11	1/3118
Total	214404	210118	27	1/7782	79	1/2660

中对筛查率的要求。该筛查率表明筛查工作的开展情况在2011年到2016年保持稳定且筛查情况良好。秦皇岛地区6年内总筛查率达到98.0010%,确诊苯丙酮尿症27例,先天性甲状腺功能低下症79例,两病的筛查疾病发病率分别达到1/7782和1/2660。与前6年相比,2011至2016年两病的发生率均明显下降, $P<0.05$ 。主要是由于网络化管理可以建立较为完整的妇幼保健监测系统,将出生缺陷干预纳入妇幼保健工作日程,从而合理应用超声产前诊断技术、产前筛查、产前诊断技术识别胎儿异常,同时也实现了各级妇幼保健机构医疗资源及信息共享,以健康教育、优生咨询为基础,为目标人群提供规范科学的保健。

窦翼飞、冯小兰等^[14]研究结果表明2006年秦皇岛市出生缺陷率未49.65/万,2006年出生缺陷率为30.25/万,2008年出生缺陷率为37.28/万,本研究2011年至2016年新生儿苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症总发病率为1/2660,本研究发病率较窦翼飞、冯小兰等研究低,是由于本研究只筛查了新生儿苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症两种病症,而窦翼飞、冯小兰等研究筛查了肢体畸形、唇腭裂、神经管畸形、先天性脑积水、其他畸形等出生缺陷儿发生率。本研究拟定在下一步研究中筛查多种出生畸形发生情况。

3.2 出生人口缺陷的危害性

1986年,我国以医院为基础建立了出生缺陷监测系统,而全国围产期出生缺陷总发生率约为5.6%,呈上升趋势^[5-7]。因此,出生缺陷已成为影响人口素质和群体健康水平的公共卫生问题。

3.3 新生儿筛查对降低出生人口缺陷率的重要性

新生儿疾病筛查是在临床症状未显示之前,通过血液检查使患儿得以早期诊断、早期治疗,降低疾病对新生儿的伤害^[8-13]。对人口进行网络化管理,进行新生儿筛查工作,建立一套完整、有效的筛查体系,可避免因为CH和PKU发生智力低下的患儿,为人类的健康幸福和长寿做贡献,可以收到良好的经济效益,减少家庭和社会的负担^[15-17]。随着新生儿疾病筛查工作的开展,如何进行质量控制显得尤为重要,在如今的大数据时代,"数据库"成为了信息化管理的关键,因此网络化管理有着巨大的潜在利用价值^[18-21]。

3.4 网络管理质量直接影响新生儿筛查质量

① 对所有进行新生儿筛查工作的医院,进行人员上岗前培

训,确保工作人员准确掌握新生儿采血和疾病筛查的知识和方法之后,方可允许开展工作^[22-25]。② 每一份送去进行实验室检查的血样都必须遵守严格的血样验收制度,不符合方法和标准的血样,一律不予检验,借此来提高筛查质量。③ 实验室工作更要好好把关。做好仪器的定期检查、操作的流程规范化、严格进行实验室质控。④ 随着新生儿疾病筛查网络的建设,新生儿疾病筛查率及覆盖率逐渐提高^[26-30]。

综上所述,网络化管理通过及时预知并召回可疑患儿,对其采取预防措施或者一定的治疗手段,降低了秦皇岛地区出生人口缺陷率,使新生儿筛查高效、准确。网络化管理可以提高筛查服务水平,对患儿家庭、社会的经济效益都具有重要意义。

参考文献(References)

- [1] Mai C T, Kirby R S, Correa A, et al. Public Health Practice of Population-Based Birth Defects Surveillance Programs in the United States [J]. Journal of Public Health Management & Practice Jphmp, 2016, 22(3): E1
- [2] Kirby R S, Browne M L. Editorial advances in population-based birth defects surveillance, epidemiology, and public health practice [J]. Birth Defects Research Part A Clinical & Molecular Teratology, 2016, 106(11): 867-868
- [3] Zhu Z, Cheng Y, Yang W, et al. Who Should Be Targeted for the Prevention of Birth Defects? A Latent Class Analysis Based on a Large, Population-Based, Cross-Sectional Study in Shaanxi Province, Western China[J]. Plos One, 2016, 11(5): e0155587
- [4] Farrant B M, Stanley F J, Hardelid P, et al. Stillbirth and neonatal death rates across time: the influence of pregnancy terminations and birth defects in a Western Australian population-based cohort study [J]. BMC Pregnancy and Childbirth, 2016, 16(1): 1-10
- [5] Cassina M, Ruol M, Pertile R, et al. Prevalence, characteristics, and survival of children with esophageal atresia: A 32 year population based study including 1,417,724 consecutive newborns [J]. Birth Defects Research Part A Clinical & Molecular Teratology, 2016, 106(7): n/a-n/a
- [6] Yang N, Wang L, Finnell R H, et al. Levels of Folate Receptor Autoantibodies in Maternal and Cord Blood and Risk of Neural Tube Defects in a Chinese population [J]. Birth Defects Research Part A Clinical & Molecular Teratology, 2016, 106(8): 685-695
- [7] Anderka M, Mai C T, Romitti P A, et al. Development and implementation of the first national data quality standards for

- population-based birth defects surveillance programs in the United States[J]. BMC Public Health, 2015, 15(1): 925
- [8] Bracken M B. Case-control studies require appropriate population controls: an example of error in the SSRI birth defect literature[J]. European Journal of Epidemiology, 2015, 30(11): 1-2
- [9] Lawal T A, Yusuf O B, Fatiregun A A. Knowledge of birth defects among nursing mothers in a developing country [J]. African Health Sciences, 2015, 15(1): 180
- [10] Zhu Z, Cheng Y, Yang W, et al. Who Should Be Targeted for the Prevention of Birth Defects? A Latent Class Analysis Based on a Large, Population-Based, Cross-Sectional Study in Shaanxi Province, Western China[J]. Plos One, 2016, 11(5): e0155587
- [11] Lara D A, Ethen M K, Canfield M A, et al. A population-based analysis of mortality in patients with Turner syndrome and hypoplastic left heart syndrome using the Texas Birth Defects Registry[J]. Congenital Heart Disease, 2016, 11(10): 531-534
- [12] Kant S, Malhotra S, Singh A K, et al. Prevalence of neural tube defects in a rural area of north india from 2001 to 2014: A population based survey [J]. Birth Defects Research Part A Clinical & Molecular Teratology, 2016, 28(10): 981-985
- [13] Liu J, Zhang L, Li Z, et al. Prevalence and trend of neural tube defects in five counties in Shanxi province of Northern China, 2000 to 2014 [J]. Birth Defects Research Part A Clinical & Molecular Teratology, 2016, 106(4): 267
- [14] 窦翼飞, 冯小兰. 秦皇岛市 2006—2008 年围产儿出生缺陷监测结果分析[J]. 中国妇幼保健, 2009, 24(23): 3279-3280
- Dou Yi-fei, Feng Xiao-lan. Analysis of the results of birth defects monitoring in qinhuangdao in 2006-2008 [J]. Chin Matern Child Health Care, 2009, 24(23): 3279-3280
- [15] Liu Y, Wang B, Li Z, et al. Indoor air pollution and the risk of orofacial clefts in a rural population in Shanxi province, China[J]. Birth Defects Research Part A Clinical & Molecular Teratology, 2016, 106(8): 708
- [16] Salemi J L, Tanner J P, Sampat D P, et al. Evaluation of the Sensitivity and Accuracy of Birth Defects Indicators on the 2003 Revision of the U.S. Birth Certificate: has Data Quality Improved?[J]. Paediatric & Perinatal Epidemiology, 2017, 31(1): 67
- [17] Ginström E E, Bergh C, Khatibi A, et al. Neonatal and maternal outcome after blastocyst transfer: a population-based registry study[J]. American Journal of Obstetrics & Gynecology, 2016, 214 (3): 378. e1-378.e10
- [18] Pettigrew S M, Bell E M, Van Zutphen A R, et al. Paternal and joint parental occupational pesticide exposure and spina bifida in the National Birth Defects Prevention Study, 1997 to 2002 [J]. Birth Defects Research Part A Clinical & Molecular Teratology, 2016, 106(11): 963-971
- [19] Yang W, Carmichael S L, Shaw G M. Folic acid fortification and prevalences of neural tube defects, orofacial clefts, and gastroschisis in California, 1989 to 2010[J]. Birth Defects Research Part A Clinical & Molecular Teratology, 2016, 28(12): 1044-1046
- [20] Farr S L, Oster M E, Simeone R M, et al. Limitations, depressive symptoms, and quality of life among a population-based sample of young adults with congenital heart defects [J]. Birth Defects Research Part A Clinical & Molecular Teratology, 2016, 106(7): n/a-n/a
- [21] Winston J J, Emch M, Meyer R E, et al. Hypospadias and maternal exposure to atrazine via drinking water in the National Birth Defects Prevention study[J]. Environmental Health, 2016, 15(1): 76
- [22] Jaruratanasirikul S, Tangtrakulwanich B, Rachatawiriyaikul P, et al. Prevalence of congenital limb defects: Data from birth defects registries in three provinces in Southern Thailand [J]. Congenital Anomalies, 2016, 56(5): 203-208
- [23] Wadhwa E L, Ma C, Shaw G M, et al. Gastroschisis and maternal intake of phytoestrogens [J]. Journal of Investigative Medicine, 2016, 63(1): 176-176
- [24] Forest S, Priest S. Intrauterine Tobacco Smoke Exposure and Congenital Heart Defects[J]. Journal of Perinatal & Neonatal Nursing, 2016, 30(1): 54
- [25] Li J, Liu X, Cao H, et al. Application of Latent Class Analysis in the Identification of High-risk Population in Birth Defects [J]. Chinese Journal of Health Statistics, 2016, 33(3): 45-48
- [26] Correa A. Pre-gestational Diabetes and Congenital Heart Defects[J]. Circulation, 2016, 133(23): CIRCULATIONAHA.116.022960
- [27] Davies M, Rumbold A, Marino J, et al. Maternal factors and the risk of birth defects after IVF and ICSI: a whole of population cohort study[J]. Bjog An International Journal of Obstetrics & Gynaecology, 2016, 123(5): 1025-1027
- [28] Berg E, Åse Sivertsen, Ariansen A M S, et al. Socio-Economic Status and Reproduction among Adults Born with an Oral Cleft: A Population-Based Cohort Study in Norway[J]. Plos One, 2016, 11(9): e0162196
- [29] Dimopoulos A, Sicko R J, Kay D M, et al. Rare copy number variants in a population-based investigation of hypoplastic right heart syndrome [J]. American Journal of Medical Genetics Part A, 2016, 103(5): 401-401
- [30] Canning D A. Re: Prevalence, Repairs and Complications of Hypospadias: An Australian Population-Based Study [J]. Journal of Urology, 2016, 195(3): 739

(上接第 6323 页)

- [28] Puha B, Veliceasa B, Alexa O. Minimally invasive percutaneous screws osteosynthesis indications in tibial pilon fractures[J]. Rev Med Chir Soc Med Nat Iasi, 2012, 116(2): 532-535
- [29] 唐亚辉, 邹士东, 吾路汗·马汗, 等. 微创经皮钢板内固定术应用于肱骨近端骨折的治疗[J]. 创伤外科杂志, 2014, 16(3): 276-278
- Tang Ya-hui, Zou Shi-dong, Wuluhan·Mahan, et al. Application of MIPPO technique in the treatment of proximal humeral fractures[J]. Journal of Traumatic Surgery, 2014, 16(3): 276-278
- [30] Dong WW, Shi ZY, Liu ZX, et al. Indirect reduction technique using a distraction support in minimally invasive percutaneous plate osteosynthesis of tibial shaft fractures [J]. Chin J Traumatol, 2016, 19 (6): 348-352