·儿少卫生与妇幼保健·

2017—2022 年广西地区胎儿复杂性先天性心脏病监测结果分析

彭振仁[1,2,3,4,5,6]，黄秀宁[5,6]，韦洁[5,6]，梁丽芳[5,6]，陈碧艳[5,6]，何升[1,2,3,4,5,6]

1.广西出生缺陷临床医学研究中心，广西 南宁 530002；2.广西生殖健康与出生缺陷防治重点实验室，广西 南宁 530002；3.广西儿科疾病临床医学研究中心，广西 南宁 530002；4.广西出生缺陷防治基础研究重点实验室，广西 南宁 530002；5.广西壮族自治区出生缺陷预防控制研究所，广西 南宁 530002；6.广西壮族自治区妇幼保健院，广西 南宁 530002

摘要：目的　分析广西壮族自治区（简称广西）胎儿复杂性先天性心脏病（complex congenital heart defects,CCHDs）的发生、出生及干预情况，为 CCHDs 防控提供依据。**方法**　基于广西出生缺陷监测网 2017—2022 年数据，纳入所有助产机构分娩的胎儿及围产儿。CCHDs 诊断依据 ICD-10 标准和省级规范。计算 CCHDs 的发生率（总发生率、<28 周和≥28 周发生率）、出生率及干预率，采用 Python 3.12 进行趋势检验、组间比较和相对危险度分析。**结果**　2017—2022 年胎儿 CCHDs 总发生率为 10.21/ 万，其中<28 周发生率为 8.50/ 万，显著高于≥28 周的 1.72/ 万，出生率为 0.79/ 万。2017—2022 年，总发生率及<28 周发生率呈上升趋势（β>0, P<0.001），≥28 周发生率呈下降趋势（β=-0.075, P<0.001）。男性胎儿 CCHDs 总发生率为 11.49/ 万，显著高于女性的 8.04/ 万（RR=1.428）；≥35 岁产妇其胎儿 CCHDs 发生率显著高于适龄组（P<0.001）。CCHDs 总干预率为 88.43%，其中<28 周干预率为 97.47%，显著高于≥28 周的 43.55%。完全性房室间隔缺损、法洛四联症、单心室、右心室双出口、完全型大动脉转位、肺动脉闭锁、永存动脉干、左心发育不良综合征、主动脉弓缩窄、右心发育不良综合征为前 10 位高发病种。**结论**　广西胎儿 CCHDs 发生率呈上升趋势，男性胎儿与高龄产妇为高危人群。尽管早期干预（<28 周）效果显著，但≥28 周干预率不足，需优化孕晚期诊疗路径。

关键词：胎儿；复杂性先天性心脏病；发生率；出生率；干预率

中图分类号：R714.5　　**文献标志码：**A　　**文章编号：**1003-8507（2026）09-1620-06

DOI：10.20043/j.cnki.MPM.202511010

Surveillance results analysis for fetal complex congenital heart defects in Guangxi from 2017 to 2022

PENG Zhen-ren*, HUANG Xiu-ning, WEI Jie, LIANG Li-fang, CHEN Bi-yan, HE Sheng

Guangxi Clinical Research Center for Birth Defects, Nanning, Guangxi 530002, China

Abstract: Objective The aim was to analyze the incidence, birth, and intervention status of fetal complex congenital heart defects (CCHDs) in Guangxi Zhuang Autonomous Region (Guangxi), providing a basis for preventing and controlling CCHDs. **Methods** Based on data from the Guangxi Birth Defects Surveillance Network (2017—2022), all fetuses and perinatal infants delivered in maternity care institutions were included. CCHDs were diagnosed according to ICD-10 standards and provincial guidelines. The incidence rate (overall, <28 weeks, and ≥28 weeks), birth rate, and intervention rate for CCHDs were calculated. Python 3.12 was utilized to perform trend tests, intergroup comparisons, and risk ratio (RR) analyses. **Results** Between 2017 and 2022, the overall incidence rate of fetal CCHDs was 10.21 per 10 000. The incidence rate for fetuses <28 weeks of gestation (8.50 per 10 000) was significantly higher than that for fetuses ≥28 weeks (1.72 per 10 000). The birth rate was 0.79 per 10 000. Between 2017 and 2022, the overall incidence and the incidence in the <28 weeks group showed a significant increasing trend (β>0, P<0.001), while the incidence in the ≥28 weeks group showed a significant decreasing trend (β=-0.075, P<0.001). The overall incidence was significantly higher in male fetuses (11.49 per 10 000) than in females (8.04 per 10 000) (RR=1.428). The incidence was significantly higher among mothers aged ≥35 years compared to the appropri-

基金项目：广西自然科学基金项目（2023GXNSFAA026046）；广西生殖健康与出生缺陷防治重点实验室（21-220-22）；广西儿科疾病临床医学研究中心（桂科 AD22035121）；广西医疗卫生适宜技术开发与推广应用项目（S2023043）；广西卫生健康委员会自筹经费科研课题（Z20210056，Z-A20230310）；广西出生缺陷防治基础研究重点实验室（广西壮族自治区妇幼保健院）开放课题资助支持项目（GXWCH-ZDKF-2023-14）

作者简介：彭振仁（1982—），男，博士，副主任医师，研究方向：出生缺陷预防与控制；黄秀宁（1984—），男，本科，助理研究员；研究方向：出生缺陷预防与控制；彭振仁与黄秀宁为共同第一作者

通信作者：何升，E-mail: heshengbiol@163.com

ate-age group (P<0.001). The overall intervention rate for CCHDs was 88.43%. The intervention rate was significantly higher in the <28 weeks group (97.47%) than in the ≥28 weeks group (43.55%). The top 10 most frequent CCHDs subtypes were complete atrioventricular septal defect, tetralogy of Fallot, single ventricle, double outlet right ventricle, complete transposition of the great arteries, pulmonary atresia, persistent truncus arteriosus, hypoplastic left heart syndrome, coarctation of the aorta, and hypoplastic right heart syndrome. **Conclusion** The incidence of fetal CCHDs in Guangxi has shown an increasing trend, and male fetuses and older pregnant women were identified as high-risk groups. Although early intervention (<28 weeks) was highly effective, the rate of intervention at ≥28 weeks was insufficient, suggesting a need to optimize the diagnosis and management pathway during late pregnancy.

Keywords: Fetuses; Complex congenital heart defects; Incidence rate; Birth rate; Intervention rate

先天性心脏病（congenital heart defects, CHDs）是出生时存在的心脏结构问题[1]。复杂性先天性心脏病（complex congenital heart defects, CCHDs）是 CHDs 中结构异常复杂的一类疾病，通常涉及心脏及大血管两种或两种以上严重结构畸形[2]。复杂和严重的缺陷可能会导致危及生命的症状，需要立即治疗[2]。据估计，CCHDs 的发生率约为每 1 万例活产儿中 6 例[3]，婴儿死亡率为每 1 万例活产儿中 8.8 例[4]，CCHDs 相关的婴儿死亡占所有新生儿死亡的 8.0%[4]。在我国，针对胎儿 CCHDs 的监测结果分析报道仍然相对较少，特别是基于大规模出生缺陷监测网络的胎儿 CCHDs 系统分析仍较为缺乏。基于此，本研究依托广西壮族自治区（简称广西）出生缺陷监测网数据，系统分析广西胎儿 CCHDs 的发生、出生及干预情况，以期为区域性 CCHDs 防控体系的优化提供科学依据，并为高危人群的咨询与管理提供参考。

1　对象与方法

1.1　数据来源　2017—2022 年胎儿 CCHDs 数据来源于广西出生缺陷监测网，该监测网依托《桂妇儿信息系统》开展监测。《桂妇儿信息系统》是广西卫生健康委主导设计开发，所有医疗机构参与使用，涵盖婚检、孕优、孕检、分娩、出生医学证明、产后访视、儿童体检、出生缺陷登记等医疗保健服务管理，使用本系统的各级医疗卫生机构超过 2 000 家。出生缺陷监测网主要监测孕妇妊娠期间其胎儿是否患有出生缺陷，监测时间覆盖妊娠第 8 周起至胎儿出生后 7 d 内。孕产妇数、胎儿数、围产儿数、活产儿数来源于《桂妇儿信息系统》。

1.2　CCHDs 诊断和分类　CCHDs 诊断及分类依据为 ICD-10 和《自治区卫生计生委关于印发广西出生缺陷医学干预实施方案（试行）和广西重大致死致残出生缺陷评审方案的通知》（桂卫妇幼发〔2016〕12 号）。胎儿被诊断 CCHDs 后，医生填写《医疗机构出生缺陷儿登记卡》和《广西医疗机构重大致死致残出生缺陷个案登记表》，并进行网络报卡。

1.3　相关指标定义

1.3.1　胎儿、围产儿、活产儿　胎儿指妊娠第 8 周起至出生前，位于母体子宫内的发育中个体；围产儿指妊娠满 28 周至出生后 7 d 内的胎儿及新生儿（活产、死胎、死产）；活产儿指妊娠满 28 周及以上，娩出后具有呼吸、心跳、脐带搏动或明确随意肌收缩等生命现象的婴儿。

1.3.2　胎儿 CCHDs 发生率　指 CCHDs 在不同孕周的胎儿及围产儿中的发生比例，分为三类：

（1）总发生率（/ 万）：（<28 周胎儿 CCHDs 发生数 + ≥28 周胎儿 CCHDs 发生数）/ 胎儿总数 × 10 000；

（2）<28 周发生率（/ 万）：<28 周胎儿 CCHDs 发生数 / 胎儿总数 × 10 000；

（3）≥28 周发生率（/ 万）：围产儿 CCHDs 发生数 / 围产儿总数 × 10 000。

1.3.3　胎儿 CCHDs 出生率（/ 万）指活产儿中被诊断为 CCHDs 的活产儿所占比例，计算公式为：活产儿 CCHDs 发生数 / 活产儿总数 × 10 000。

1.3.4　胎儿 CCHDs 干预率　指因治疗性引产终止妊娠的 CCHDs 胎儿占对应人群的比例，分为三类：

（1）总干预率（%）：治疗性引产 CCHDs 胎儿数 /CCHDs 胎儿总数 × 100；

（2）<28 周干预率（%）：治疗性引产的<28 周 CCHDs 胎儿数 /<28 周 CCHDs 胎儿总数 × 100；

（3）≥28 周干预率（%）：治疗性引产的≥28 周 CCHDs 胎儿数 /≥28 周 CCHDs 胎儿总数 × 100。

1.4　统计分析方法　本研究采用 Excel 进行数据整理与预处理，使用 StataMP 16 和 Python 3.12 进行统计分析。检验水准 α=0.05。CCHDs 发生率及出生率等二项分布指标，采用确切概率法计算其 95%可信区间（confidence interval, *CI*）。针对 CCHDs 相关率随时间或产妇年龄的变化，采用二项逻辑回归模型分析趋势，以回归系数（β）及其 P 值判断趋势方向（β>0 且 P<0.05 为上升，反之为下降）。分类变量（如胎儿性别、产妇年龄分段）的率差异采用 χ^2 检验，以 χ^2 值和 P 值表示。以女性胎儿为参照，计算男性胎儿发生 CCHDs 的相对危险度（risk ratio, *RR*）值及 95% *CI*；*RR*>1 且 95% *CI* 不包含 1 时认为风险升高。

2　结　果

2.1　胎儿 CCHDs 监测情况　2017—2022 年共监测到 366.28 万例孕产妇及 371.35 万例胎儿；围产儿 370.67 万例；活产儿 368.90 万例，活产率 99.34%。发生 CCHDs 胎儿 3 793 例；CCHDs 出生胎儿 293 例。见表 1。CCHDs 胎儿占 CHDs 胎儿的 16.88%，占发生重大致死致残出生缺陷胎儿的 20.63%。

表 1　2017—2022 年广西孕产期数据及胎儿 CCHDs 发生及出生人数

Table 1　Maternal period data and number of occurrences and births of fetal CCHDs in Guangxi, 2017—2022

年份(年)	孕产妇数(万)	胎儿数(万)	围产儿数(万)	活产儿数(万)	CCHDs 发生人数			CCHDs 出生人数
					<28 周	≥28 周	合计	
2017	81.77	82.75	82.63	82.19	533	182	715	68
2018	70.57	71.47	71.36	71.01	605	111	716	51
2019	64.57	65.48	65.36	65.05	650	99	749	41
2020	57.09	57.90	57.79	57.52	542	117	659	63
2021	48.41	49.15	49.05	48.83	431	65	496	38
2022	43.87	44.62	44.49	44.30	396	62	458	32
合计	366.28	371.35	370.67	368.90	3 157	636	3 793	293

2.2　CCHDs 发生率及出生率

2.2.1　CCHD 发生率及出生率　2017—2022 年，CCHDs 总发生率为 10.21/ 万，其中<28 周和≥28 周发生率分别为 8.50/ 万和 1.72/ 万；总发生率及<28 周发生率呈上升趋势（β 系数分别为 0.031 和 0.052，P 均值<0.001），从 2017 年的 8.64/ 万和 6.44/ 万分别上升至 2022 年的 10.27/ 万和 8.88/ 万；≥28 周发生率呈下降趋势（β=–0.075，P<0.001），由 2017 年的 2.20/ 万下降至 2022 年的 1.39/ 万。CCHDs 出生率 0.79/ 万，2017—2022 年出生率无明显上升或下降趋势（P=0.831）。见表 2。

表 2　2017—2022 年广西胎儿 CCHDs 发生率及出生率

Table 2　Incidence and birth rates of fetal CCHDs in Guangxi, 2017—2022

年份(年)	CCHDs 发生率(95% *CI*)(/ 万)			CCHDs 出生率(95% *CI*)(/ 万)
	<28 周发生率	≥28 周发生率	总发生率	
2017	6.44 (5.89 ~ 6.99)	2.20 (1.88 ~ 2.52)	8.64 (8.01 ~ 9.27)	0.83 (0.63 ~ 1.02)
2018	8.47 (7.79 ~ 9.14)	1.56 (1.27 ~ 1.84)	10.02 (9.28 ~ 10.75)	0.72 (0.52 ~ 0.92)
2019	9.93 (9.16 ~ 10.69)	1.51 (1.22 ~ 1.81)	11.44 (10.62 ~ 12.26)	0.63 (0.44 ~ 0.82)
2020	9.36 (8.57 ~ 10.15)	2.02 (1.66 ~ 2.39)	11.38 (10.51 ~ 12.25)	1.10 (0.82 ~ 1.37)
2021	8.77 (7.94 ~ 9.60)	1.33 (1.00 ~ 1.65)	10.09 (9.20 ~ 10.98)	0.78 (0.53 ~ 1.03)
2022	8.88 (8.00 ~ 9.75)	1.39 (1.05 ~ 1.74)	10.27 (9.33 ~ 11.20)	0.72 (0.47 ~ 0.97)
合计	8.50 (8.20 ~ 8.80)	1.72 (1.58 ~ 1.85)	10.21 (9.89 ~ 10.54)	0.79 (0.70 ~ 0.89)
β 系数	0.052	–0.075	0.031	0.007
P 趋势	<0.001	0.002	0.001	0.831

2.2.2　不同性别 CCHDs 发生率　2017—2022 年男性和女性胎儿 CCHDs 总发生率分别为 11.49/ 万和 8.04/ 万，与女性胎儿相比，各年男性胎儿患 CCHDs 的风险更高(P<0.001)。见表 3。

表 3　2017—2022 年广西胎儿 CCHDs 总发生率(按胎儿性别统计)

Table 3　Total incidence rate of CCHDs in fetuses in Guangxi by fetal gender, 2017—2022

年份(年)	CCHDs 总发生率(/ 万)		χ^2 检验		*RR* (95%*CI*)
	男性	女性	χ^2 值	P 值	
2017	9.96	7.09	19.676	<0.001	1.404 (1.208 ~ 1.633)
2018	11.12	8.28	14.663	<0.001	1.343 (1.154 ~ 1.562)
2019	12.59	9.33	15.638	<0.001	1.349 (1.162 ~ 1.565)
2020	12.27	9.17	12.790	<0.001	1.338 (1.140 ~ 1.570)
2021	11.94	6.98	31.294	<0.001	1.711 (1.414 ~ 2.070)
2022	11.77	7.25	23.571	<0.001	1.624 (1.333 ~ 1.980)
合计	11.49	8.04	111.080	<0.001	1.428 (1.336 ~ 1.526)

2.2.3　产妇不同年龄组 CCHDs 发生率及出生率　2017—2022 年 CCHDs 发生率和出生率在不同年龄组产妇间均存在统计学差异（均 P 值<0.001），≥35 岁年龄组产妇 CCHDs 总发生率和<28 周发生率均值高于其他各年龄组产妇（均 P 值<0.001）；≥35 岁年龄组产妇 CCHDs 出生率和≥28 周 CCHDs 发生率均值高于 20～34 岁各年龄组产妇（均 P 值<0.001）。随产妇年龄增加，CCHDs 总发生率、<28 周发生率、≥28 周发生率、出生率均值呈上升趋势（β=0.148、0.140、0.188、0.204，均 P 值<0.001）。见表 4。

2.3　CCHDs 干预率

2.3.1　CCHDs 干预率（总体情况）　2017—2022 年 CCHDs 总干预率为 88.43%，其中<28 周及≥28 周干预率分别为 97.47%和 43.55%。2017—2022 年总干预率无明显变化趋势（P=0.520），而<28 周及≥28 周干预率均值呈下降趋势（β=–0.143 和 –0.120，均 P 值<0.05）。见表 5。

表 4　2017—2022 年广西胎儿 CCHDs 发生率及出生率（按产妇年龄统计）

Table 4　Incidence and birth rates of fetal CCHDs by maternal age in Guangxi, 2017—2012

产妇年龄（岁）	CCHDs 发生率（/万）			CCHDs 出生率（/万）
	<28 周发生率	≥28 周发生率	总发生率	
<20	6.68	1.67	8.35	0.65
20～24	7.57	1.57	9.14	0.67
25～29	7.72	1.29	9.01	0.67
30～34	8.23	1.61	9.84	0.73
≥35	11.91	2.85	14.76	1.31
χ^2 值	109.217	61.108	158.915	25.871
P 值	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001
β 系数	0.140	0.188	0.148	0.204
P 趋势	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001

表 5　2017—2022 年广西胎儿 CCHDs 干预率

Table 5　Intervention rate of CCHDs in fetuses in Guangxi from 2017 to 2022

年份（年）	<28 周干预率		≥28 周干预率		总干预率	
	干预人数（N）	干预率（%）	干预人数（N）	干预率（%）	干预人数（N）	干预率（%）
2017	520	97.56	95	52.20	615	86.01
2018	589	97.36	43	38.74	632	88.27
2019	638	98.15	48	48.48	686	91.59
2020	534	98.52	45	38.46	579	87.86
2021	425	98.61	20	30.77	445	89.72
2022	371	93.69	26	41.94	397	86.68
合计	3 077	97.47	277	43.55	3 354	88.43
β 系数	–0.143		–0.120		0.020	
P 趋势	0.039		0.014		0.520	

2.3.2　不同产妇年龄 CCHDs 干预率　不同年龄组产妇 CCHDs 干预率均值无统计学差异（均 P 值>0.05）。随产妇年龄增加，CCHDs 干预率均值无明显变化趋势（均 P 值>0.05）。见表 6。

表 6　2017—2022 年广西胎儿 CCHDs 干预率（按产妇年龄统计）

Table 6　Intervention rates for fetal CCHDs in Guangxi by maternal age, 2017—2022

产妇年龄（岁）	CCHDs 干预率（%）		
	<28 周干预率	≥28 周干预率	总干预率
<20	95.97	54.84	87.74
20～24	97.39	44.66	88.35
25～29	97.21	40.00	89.02
30～34	98.31	43.35	89.36
≥35	97.06	44.13	86.85
χ^2 值	4.445	2.455	3.577
P 值	0.349	0.653	0.466
β 系数	0.056	–0.029	–0.033
P 趋势	0.576	0.668	0.457

2.4　CCHDs 亚型发生率及出生率　2017—2022 年 CCHDs 总发生率及<28 周发生率排前 10 位的病种均值相同，依次为完全性房室间隔缺损、法洛四联症、单心室、右心室双出口、完全型大动脉转位、肺动脉闭锁、永存动脉干、左心发育不良综合征、主动脉弓缩窄、右心发育不良综合征。见表 7。

3　讨　论

本研究基于广西出生缺陷监测网 2017—2022 年数据，系统分析了胎儿 CCHDs 的发生、出生及干预情况。结果显示，广西地区胎儿 CCHDs 发生率呈上升趋势，男性胎儿发生率高于女性，≥35 岁高龄产妇其胎儿 CCHDs 发生率与<35 岁各年龄组相比显著升高，干预率总体较高，但≥28 周干预率较低。

本研究报道的广西胎儿 CCHDs 总发生率为 10.21/万，高于美国研究报道的活产儿 CCHDs 发生率（6.00/万）[3] 但低于捷克和瑞典研究分别报道的 11.60/万和 23.49/万[5-6]。这种差异可能与研究人群、

表 7　2017—2022 年广西胎儿 CCHDs 亚型发生率及出生率

Table 7　Incidence and birth rates of various fetal CCHDs in Guangxi from 2017 to 2022

CCHDs 病种	CCHDs 发生率(/ 万)						CCHDs 出生率(/ 万)	
	<28 周发生率		≥28 周发生率		总发生率			
	率	排位	率	排位	率	排位	率	排位
完全性房室间隔缺损	2.29	1	0.42	2	2.71	1	0.16	2
法洛四联症	1.98	2	0.47	1	2.45	2	0.28	1
单心室	1.00	3	0.18	3	1.18	3	0.07	4
右心室双出口	0.90	4	0.15	5	1.05	4	0.07	5
完全型大动脉转位	0.78	5	0.17	4	0.95	5	0.09	3
肺动脉闭锁	0.53	6	0.10	7	0.64	6	0.04	6
永存动脉干	0.53	7	0.09	9	0.62	7	0.03	8
左心发育不良综合征	0.49	8	0.11	6	0.60	8	0.04	7
主动脉弓缩窄	0.40	9	0.10	8	0.50	9	0.02	9
右心发育不良综合征	0.27	10	0.05	11	0.32	10	0.01	14

注：本研究选取 2017—2022 年 CCHDs 总发生率与<28 周发生率排名前 10 位的共有病种（共 10 种，具体见前文描述）作为核心分析对象，本表呈现该 10 种病种在不同维度（<28 周发生率、≥28 周发生率、总发生率、出生率）的合计数据，旨在聚焦同一组病种的多维度特征差异。

筛查技术及诊断标准不同有关。例如，美国研究基于活产儿数据[3]，而本研究覆盖妊娠 8 周起至出生后 7 d 的胎儿及围产儿，包含了孕早期诊断的病例，可能更全面反映疾病负担。与国内研究相比，广西 CCHDs 总发生率高于重庆严重 CHDs 发生率（3.09/ 万）[7]，但低于北京 CCHDs 发生率（20.20/ 万）[8]。这种地区差异可能源于各地经济水平、产前筛查覆盖率及诊断能力的不均衡[9]。广西 CCHDs 总发生率的上升趋势与全国多数地区一致[10-11]，可能归因于产前超声筛查技术的普及与优化[12]。例如，北京研究显示产前超声对 CCHDs 的检出率高达 97.59%[8]，而广西作为西部地区，筛查技术的逐步推广可能促进了更多病例的早期发现。

本研究发现男性胎儿 CCHDs 总发生率显著高于女性（*RR*=1.428）。这一性别差异在流出道畸形中尤为突出。例如，左心发育不良综合征、单心室等复杂流出道畸形在男性中的发生率显著高于女性[13]，这与土耳其研究中男性作为 CCHDs 相关死亡危险因素的结论一致[4]。其生物学机制可能涉及性染色体相关基因表达差异，如 X 连锁基因突变对心脏发育的影响[8]。此外，≥35 岁高龄产妇 CCHDs 发生率显著升高，与北京[8]、重庆[7]等地的报道相符。高龄产妇可能因卵子质量下降、表观遗传改变及合并症（如糖尿病）增加导致胎儿心脏畸形风险[3, 8]。广西 CCHDs 发生率随产妇年龄增长呈上升趋势（$\beta>0$, $P<0.001$），提示需将高龄孕产妇作为重点防控对象，强化孕前咨询及孕期筛查。

本研究中，<28 周干预率（97.47%）显著高于≥28 周（43.55%）。这一现象与捷克研究相似，该研究报道早孕期诊断的 CCHDs 终止妊娠率为 73.30%，远高于中孕期的 42.60%[5]。可能原因包括：（1）伦理与政策因素：孕晚期终止妊娠面临更严格的医学指征限制及家庭意愿冲突[5, 12]；（2）诊断时间窗：广西作为偏远地区，部分孕妇可能因就诊延迟导致 CCHDs 诊断较晚，错失早期干预时机[14]；（3）医疗资源不均：广西部分地区（如崇左、梧州、来宾）的<28 周干预率达 99%以上，但来宾、北海等地的≥28 周干预率偏低（低于 30%），反映基层医院对孕晚期病例的管理能力不足[14-15]；（4）此外，地区化差异也加剧了这一现象，广西部分地区因交通不便导致孕晚期转诊延迟，农村家庭对 CCHDs 的预后认知不足，均可能影响≥28 周干预率。建议优化转诊流程，推广“三级筛查网络”以提升晚期病例的干预水平[12, 14]。值得注意的是，本研究中，2017—2022 年总干预率无显著时间变化趋势，但<28 周与≥28 周干预率均呈逐年下降趋势。这一现象主要由于两者的“对冲效应”：<28 周干预率始终处于高位（93.69%～98.61%），其小幅下降被高占比（91.74%，3 077/3 354）稀释；≥28 周干预率虽下降（30.77%～52.20%），但因占比低（8.26%，277/3 354），对总趋势影响有限。这提示广西干预政策执行稳定，但需警惕早、晚孕期干预率同步下降的潜在风险。

本研究的发现对区域性 CCHDs 防控具有重要启示。首先，总发生率的上升趋势提示广西产前筛查成效显著，但≥28 周干预率低下暴露了孕晚期管理的短板。可参考南宁市“321 层级架构”模式，通过强化基层筛查、上级复核、专科干预的协同机制提升干预效率[14]。其次，针对高龄产妇及男性胎儿等高危人群，应推进孕前遗传咨询及早期超声心动图检查[8]。最后，需完善随访体系，动态评估 CCHDs 患儿的长期预后，正如北京市海淀区研究强调的“诊断率上升未同步改善存活率”的警示[10]。需说明的是，本文“干预”特指终止妊娠（依据桂卫妇幼发〔2016〕12 号文件—《自治区卫生计生委关于印发广西出生缺陷医学干预实施方

案(试行)和广西重大致死致残出生缺陷评审方案的通知》),不包括宫内治疗。当前广西可开展胎儿心脏介入术(如室间隔完整型大动脉转位)的三甲医院相对较少,且受限于孕周、成本及伦理。未来可参考国内外发达地区经验,探索"终止妊娠 – 宫内治疗 – 产后手术"分层路径。

综上所述,广西地区胎儿 CCHDs 发生率呈上升趋势,男性胎儿和高龄孕产妇是高风险人群。虽然早期干预成效显著,但孕晚期干预率偏低,亟需通过优化产前筛查网络、加强基层医疗机构能力建设、完善孕晚期管理策略等措施,提升区域性 CCHDs 综合防治水平。

利益冲突声明　本研究不存在任何利益冲突

参考文献

[1] National Heart L, and Blood Institute. Congenital heart defects: what are congenital heart defects?[EB/OL]. [2026-02-26]. https://www.nhlbi.nih.gov/health/congenital-heart-defects.

[2] National Heart L, and Blood Institute. Congenital heart defects: types [EB/OL]. [2026-02-26]. https://www.nhlbi.nih.gov/health/congenital-heart-defects/types.

[3] Gonuguntla K, Abugrin M, Thyagaturu H, et al. Impact of maternal diabetes on the incidence of critical congenital heart disease in the United States[J]. JACC Adv, 2025, 4(10 Pt 2): 102176.

[4] Çaylan N, Yalçin SS, Tezel B, et al. Investigation of infant deaths associated with critical congenital heart diseases; 2018-2021, T ü rkiye[J]. BMC Public Health, 2024, 24(1): 441.

[5] Tomek V, Jicínská H, Pavlícek J, et al. Pregnancy termination and postnatal major congenital heart defect prevalence after introduction of prenatal cardiac screening [J]. JAMA Netw Open, 2023, 6(9): e2334069.

[6] Fricke K, Bhat M, Avdikos V, et al. High prenatal detection rates of complex congenital heart defects (CHD)[J]. Lakartidningen, 2021, 118: 21091.

[7] 王芬,尹光辉,张杰,等. 2007-2023 年重庆市严重先天性心脏病流行病学特征分析[J]. 重庆医学,2025,54(0):505-511.
Wang F, Yin GH, Zhang J, et al. Analysis on epidemiological characteristics of severe congenital heart disease in Chongqing city during 2007-2023[J]. Chongqing Yixue, 2025, 54(2): 505-511.(In Chinese)

[8] Zhang YC, Zhang W, Xu HY, et al. Epidemiological aspects, prenatal screening and diagnosis of congenital heart defects in Beijing[J]. Front Cardiovasc Med, 2021, 8: 777899.

[9] Chen XL, Zhao S, Dong XY, et al. Incidence, distribution, disease spectrum, and genetic deficits of congenital heart defects in China: implementation of prenatal ultrasound screening identified 18,171 affected fetuses from 2,452,249 pregnancies [J]. CELL AND BIOSCIENCE, 2023, 13(1): 229.

[10] Wu Y, Meng C, Liu J, et al. A Hospital-Based study on congenital heart Defects-Haidian district, Beijing municipality, China, 2013-2022[J]. China CDC Wkly, 2023, 5(36): 808-813.

[11] Zhang LH, Liu B, Li HM, et al. Epidemiology of congenital heart disease in Jinan, China from 2005 to 2020: a time trend analysis[J]. Front Cardiovasc Med, 2022, 9: 815137.

[12] Ou Y, Bloom MS, Mai J, et al. Prenatal detection of congenital heart diseases using echocardiography:12-Year results of an improving program with 9782 cases[J]. Front Public Health, 2022, 10: 886262.

[13] Pugnaloni F, Felici A, Corno AF, et al. Gender differences in congenital heart defects: a narrative review [J]. Transl Pediatr, 2023, 12(9): 1753-1764.

[14] 马聆桦,蒋武,赵士博,等. 2020-2024 年南宁市实行"321"层级架构期间出生缺陷及变化情况分析 [J]. 华南预防医学,2025,51(6):670-672, 676.
Ma LH, Jiang W, Zhao SB, et al. Analysis of birth defects and changes during the implementation of the "321" hierarchical structure in Nanning city from 2020 to 2024[J]. South China Journal of Preventive Medicine, 2025, 51(6): 670-672, 676.(In Chinese)

[15] 李依,何金芳,高越,等. 2016-2022 年新疆地区围产儿先天性心脏病监测结果分析 [J]. 现代预防医学,2025,52(5):848-853.
Li Y, He JF, Gao Y, et al. Analysis of the monitoring results of congenital heart disease in perinatal infants in Xinjiang from 2016 to 2022 [J]. Modern Preventive Medicine, 2025, 52 (5): 848-853.(In Chinese)

收稿日期:2025-11-01

读者·作者·编者

温馨提示

为了使杂志能准确投递,敬请作者在单位一栏写明详细科室及联系电话。通信作者必须写明 E-mail 地址。

《现代预防医学》编辑部