

• 儿少卫生与妇幼保健 •

1990—2023 年中国出生缺陷疾病负担与趋势分析

郭敏¹, 马辰星², 李海双¹, 杨玉侠¹, 张红真³, 武建辉^{4,5}1.唐山市妇幼保健院产科, 河北 唐山 063000; 2.唐山中心医院内分泌科; 3.河北医科大学第一医院妇产科;
4.华北理工大学公共卫生学院, 河北 唐山 063210; 5.华北理工大学唐山临床流行病学重点实验室, 河北 唐山 063210

摘要:目的 评估 1990—2023 年中国出生缺陷(birth defects)疾病负担的变化趋势,为优化防控策略提供依据。方法 基于全球疾病负担研究(Global Burden of Disease Study, GBD)2023 数据,提取中国总体出生缺陷和 10 种主要亚型的标化发病率、标化伤残调整生命年(disability-adjusted life year, DALY)率及标化死亡率数据。Joinpoint 回归计算平均年度变化百分比(average annual percentage change, AAPC),成对比较分析性别变化趋势的差异。结果 1990—2023 年,中国总体出生缺陷疾病负担呈明显下降趋势,标化发病率、标化 DALY 率及标化死亡率相应 AAPC 分别为 -0.39%、-4.31%和 -4.84%(均 $P < 0.001$)。分阶段分析显示,中-低社会人口指数(sociodemographic index, SDI)阶段三项指标均呈明显下降趋势, AAPC 分别为 -0.92%、-2.13%、-2.32%(均 $P < 0.001$); 中 SDI 阶段标化发病率呈小幅上升(AAPC=0.24%, $P < 0.05$),而标化 DALY 率与标化死亡率下降速度更为显著, AAPC 分别为 -8.40%和 -9.40%(均 $P < 0.001$)。总体出生缺陷疾病负担男性始终高于女性;标化发病率的下降速度女性快于男性,而标化 DALY 率与标化死亡率的下降速度男性快于女性(均 $P < 0.001$)。1990 和 2023 年先天性肌肉骨骼及肢体畸形均居标化发病率首位,先天性心脏病均居标化 DALY 率与标化死亡率首位。各指标在神经管缺陷(AAPC: -3.85%、-7.87%和 -8.50%)与唇腭裂(AAPC: -1.58%、-9.38%和 -12.89%)中下降趋势最为显著(均 $P < 0.001$)。结论 中国出生缺陷疾病负担明显下降,但存在显著的性别差异,神经管缺陷与唇腭裂防控成效显著。未来应重点关注先天性肌肉骨骼及肢体畸形与先天性心脏病,加强一级预防和全周期健康管理。

关键词: 中国; 出生缺陷; 疾病负担; 趋势分析

中图分类号: R726.2 文献标志码: A 文章编号: 1003-8507(2026)15-2779-07

DOI: 10.20043/j.cnki.MPM.202511166

Disease burden and temporal trends of birth defects in China,
1990—2023

GUO Min*, MA Chen-xing, LI Hai-shuang, YANG Yu-xia, ZHANG Hong-zhen, WU Jian-hui

*Department of Obstetrics, Tangshan Maternal and Child Health Hospital, Tangshan, Hebei 063000, China

Abstract: Objective This study aims to assess the trends in the disease burden of birth defects (BDs) in China from 1990 to 2023, to inform evidence-based optimization of prevention and control strategies. **Methods** Data on the standardized incidence rate, standardized disability-adjusted life year (DALY) rate, and standardized mortality rate for total BDs and 10 major subtypes were extracted from the Global Burden of Disease Study (GBD) 2023 for China. Temporal trends were analyzed using Joinpoint regression to estimate the average annual percentage change (AAPC). Pairwise comparisons were conducted to examine differences by sex. **Results** From 1990 to 2023, the disease burden of total BDs in China showed a significant downward trend, with AAPCs of -0.39%, -4.31%, and -4.84% for each indicator, respectively (all $P < 0.001$). Stage-specific analysis showed that during the low-middle sociodemographic index (SDI) stage, all three indicators exhibited significant decreasing trends, with AAPCs of -0.92%, -2.13%, and -2.32%, respectively (all $P < 0.001$). During the middle SDI stage, the standardized incidence rate showed a slight increase (AAPC=0.24%, $P < 0.05$), whereas the standardized DALY rate and standardized mortality rate continued to decline more markedly, with AAPCs of -8.40% and -9.40%, respectively (both $P < 0.001$). The disease burden of total BDs was consistently higher in males than in females; the decline in standardized incidence rate was faster in females than in males, whereas the declines in standardized DALY rate and standardized mortality rate were faster in males than in females (all $P < 0.001$). Congenital musculoskeletal and limb anomalies had the highest standardized incidence rate in both 1990 and 2023. Congenital heart disease had the highest standardized DALY rate and standardized mortality rate in both years. The most marked declines were observed for neural tube defects (AAPCs:

基金项目: 河北省 2024 年度医学科学研究课题计划(20241296)

作者简介: 郭敏(1987—),女,博士在读,副主任医师,研究方向:环境污染与母婴健康

通信作者: 武建辉, E-mail: wujianhui555@ncst.edu.cn

-3.85%, -7.87%, -8.50%) and cleft lip and palate (AAPCs: -1.58%, -9.38%, -12.89%) (all $P < 0.001$). **Conclusion** The disease burden of BDs in China has declined markedly, with notable sex-based differences. Significant progress has been made in the prevention and control of neural tube defects and cleft lip and palate. Future efforts should focus on congenital musculoskeletal and limb anomalies and congenital heart disease, with an emphasis on primary prevention and life-cycle health management.

Keywords: China; Birth defect; Disease burden; Temporal trend

出生缺陷(birth defects)是指在胚胎发育过程中发生的结构、功能或代谢异常,可严重影响身体机能与认知发育,甚至危及生命^[1-2]。根据全球疾病负担研究(Global Burden of Disease Study, GBD)2021 数据,出生缺陷已成为导致 20 岁以下人群死亡的第三大原因,全球约 3%~6% 的婴儿受累,其对全球疾病负担的影响十分显著^[3]。

社会人口指数(sociodemographic index, SDI)与疾病负担关系密切。过去 30 年间,我国经历了从低 SDI 到高-中 SDI 的经济发展过程^[4],居民收入增长、孕产妇营养及保健水平提升,为出生缺陷防控创造了有利条件^[5-7]。与此同时,我国逐步构建了从婚前期至儿童期的三级预防体系,为降低出生缺陷发生率和改善预后提供了政策支持^[8-9]。已有研究显示,1990—2021 年,我国五岁以下儿童出生缺陷的疾病负担呈下降趋势^[10]。

然而,在总体进展之下,我国出生缺陷防控仍面临诸多挑战,如高龄妊娠增多、辅助生殖技术应用扩展及环境内分泌干扰物暴露等^[2,11-12]。现有基于 GBD 数据的研究多集中在全球或国家层面的较早年份,缺乏基于最新 GBD 2023 数据对中国出生缺陷疾病负担的分析。因此,本研究利用 GBD 2023 数据,系统评估了 1990—2023 年中国总体出生缺陷与各主要亚型的疾病负担与变化趋势,以期制定针对性干预措施、优化卫生资源配置和推进精准公共卫生实践提供参考。

1 资料与方法

1.1 资料来源 本研究所有数据均来源于 GBD 结果工具(<https://vizhub.healthdata.org/gbd-results/>),提取了 1990—2023 年中国出生缺陷的汇总数据,数据无任何可识别个人信息。GBD 2023 根据国际疾病分类编码提供了 11 类主要出生缺陷的疾病负担数据,包括先天性心脏病、神经管缺陷、消化道先天性异常、唐氏综合征、唇腭裂、特纳综合征、克氏综合征、染色体不平衡重组、先天性肌肉骨骼及四肢畸形、泌尿生殖系统先天性异常以及其他先天性出生缺陷。本研究疾病类型为总体出生缺陷和除外其他先天性出生缺陷的 10 种主要亚型。

疾病负担的评价指标包括标化发病率、标化伤残

调整生命年(disability-adjusted life year, DALY)率与标化死亡率,即发病率、DALY 率与死亡率,统一采用 GBD 2023 参照标准人口进行年龄标化,以保证跨地区与跨时期的可比性。

SDI 是一个复合指数,由三个标准化指标的几何平均数计算得出:25 岁以下总生育率、15 岁及以上人群的平均受教育年限以及滞后分布的人均收入,取值范围为 0~1。基于 SDI 值,GBD 的 204 个国家和地区被划分为五个发展水平:低 SDI 地区[0~0.465 8)、中-低 SDI 地区[0.465 8~0.618 8)、中 SDI 地区[0.618 8~0.712 0)、高-中 SDI 地区[0.712 0~0.810 3)与高 SDI 地区[0.810 3~1.000 0]。

华盛顿大学机构审查委员会已审核并批准 GBD 研究的知情同意豁免(<https://www.healthdata.org/research-analysis/gbd>)。

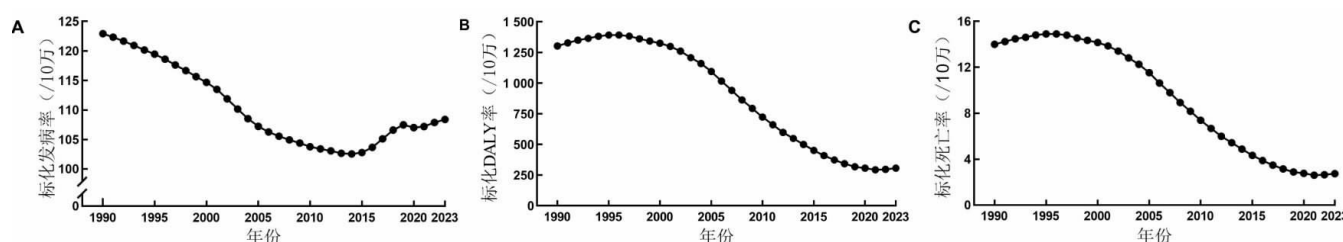
1.2 统计分析 采用 R 4.3.1 版本和 Joinpoint Regression Program 5.4.0 软件进行统计分析和可视化。描述中国总体出生缺陷及 10 个主要亚型的疾病负担时,标化发病率、标化 DALY 率与标化死亡率以每 10 万人的估算值表示,均附有 95%的不确定性区间(uncertainty interval, UI)。计算总变化率评估相应指标的总变动幅度,其公式为:总变化率(%)=(指标终止年-指标起始年)/指标起始年×100%。Joinpoint 回归分析评估出生缺陷疾病负担的变化趋势。该模型采用对数线性回归方法,通过置换检验选择节段数,计算平均年度变化百分比(average annual percentage change, AAPC)及 95%置信区间(confidence interval, CI)。此外,利用该模型的成对比较分析,探索不同性别间出生缺陷的趋势变化差异。检验水准 $\alpha=0.05$ 。

2 结果

2.1 1990—2023 年中国总体出生缺陷疾病负担与变化趋势 1990—2023 年中国总体出生缺陷疾病负担各指标呈现出不同的变化模式。标化发病率在 34 年间呈现“先降后升”的波动趋势,见图 1A;从 1990 年的 122.95/10 万下降至 2014 年的最低点 102.55/10 万,总变化率达 16.59%;随后呈现回升趋势,2023 年上升到 108.39/10 万,比最低时升高 5.69%,但相较于 1990 年仍低 11.84%。标化 DALY 率和标化死亡率均

表现出“先升后降”的波动趋势,见图 1B 和图 1C;从 1990 年的 1 302.59/10 万和 14.00/10 万升至 2000 年的 1 325.22/10 万和 14.16/10 万, 升幅分别为 1.70% 和 1.14%; 随后呈现连续下降趋势至 2023 年的 305.53/10 万和 2.74/10 万, 较 1990 年降幅高达 76.54% 和 80.43%。

如表 1 所示,1990—2023 年中国总体出生缺陷标准化发病率、标化 DALY 率及标化死亡率均呈明显下降趋势, AAPC (95% CI) 分别为 -0.39% (-0.40 ~ -0.38)、-4.31% (-4.36 ~ -4.28) 和 -4.84% (-4.89 ~ -4.79) (均 $P < 0.001$)。



注:图 A 为标化发病率;图 B 为标化 DALY 率;图 C 为标化死亡率。

图 1 1990—2023 年中国总体出生缺陷疾病负担

Figure 1 Disease burden of total birth defects in China, 1990—2023

表 1 1990—2023 年中国总体出生缺陷疾病负担变化趋势(/10 万)

Table 1 Temporal trends in the disease burden of total birth defects in China, 1990—2023 (/100 000)

指标	1990 年率(95%CI)	2023 年率(95%CI)	AAPC(95%CI)
标化发病率	122.95(104.22 ~ 146.66)	108.39(92.43 ~ 129.85)	-0.39(-0.40 ~ -0.38)**
标化 DALY 率	1 302.59(1018.27 ~ 1607.78)	305.53(267.56 ~ 351.75)	-4.31(-4.36 ~ -4.28)**
标化死亡率	14.00(10.83 ~ 17.55)	2.74(2.40 ~ 3.16)	-4.84(-4.89 ~ -4.79)**

注:** $P < 0.001$ 。

2.2 1990—2023 年中国不同 SDI 阶段总体出生缺陷疾病负担变化趋势 如表 2 所示, Spearman 相关性分析显示, 1990—2023 年, 中国总体出生缺陷的标化发病率、标化 DALY 率及标化死亡率均与 SDI 呈强负相关(均 $P < 0.001$), 其中标化 DALY 率和标化死亡率与 SDI 的相关性较标化发病率更强。

进一步分析不同 SDI 阶段的变化趋势发现, 中国总体出生缺陷疾病负担呈现阶段性差异。在中 - 低 SDI 阶段, 标化发病率、标化 DALY 率及标化死亡率

均呈明显下降趋势, AAPC (95% CI) 分别为 -0.92% (-0.93 ~ -0.91)、-2.13% (-2.28 ~ -1.99) 和 -2.32% (-2.46 ~ -2.19) (均 $P < 0.001$)。进入中 SDI 阶段后, 标化发病率出现小幅上升趋势 (AAPC=0.24%, 95% CI: 0.09 ~ 0.39, $P < 0.05$); 而标化 DALY 率与标化死亡率仍保持明显下降趋势, AAPC (95% CI) 分别为 -8.40% (-8.66 ~ -8.14) 和 -9.40% (-9.73 ~ -9.08) (均 $P < 0.001$), 且这两项指标在该阶段的下降速度较中 - 低 SDI 阶段更为显著。

表 2 1990—2023 年中国不同 SDI 阶段总体出生缺陷疾病负担变化趋势

Table 2 Temporal trends in the disease burden of total birth defects in China at different SDI stages, 1990—2023

中国 SDI 阶段	起始—终止年份	标化发病率		标化 DALY 率		标化死亡率	
		相关系数	AAPC(%)	相关系数	AAPC(%)	相关系数	AAPC(%)
低 SDI	1990 年	-0.758*	—	-0.959*	—	-0.961*	—
中 - 低 SDI	1991—2007 年	-0.92(-0.93 ~ -0.91)**	—	-2.13(-2.28 ~ -1.99)**	—	-2.32(-2.46 ~ -2.19)**	—
中 SDI	2008—2020 年	0.24(0.09 ~ 0.39)*	—	-8.40(-8.66 ~ -8.14)**	—	-9.40(-9.73 ~ -9.08)**	—
高 - 中 SDI	2021—2023 年	—	—	—	—	—	—

注: 低 SDI 阶段与高 - 中 SDI 阶段因数据年限不足未纳入 Joinpoint 回归分析; * $P < 0.001$, 1990—2023 年中国总体出生缺陷疾病负担指标与 SDI 的 Spearman 相关系数显著不为 0; 括号内为 95% CI; * $P < 0.05$, ** $P < 0.001$ 。

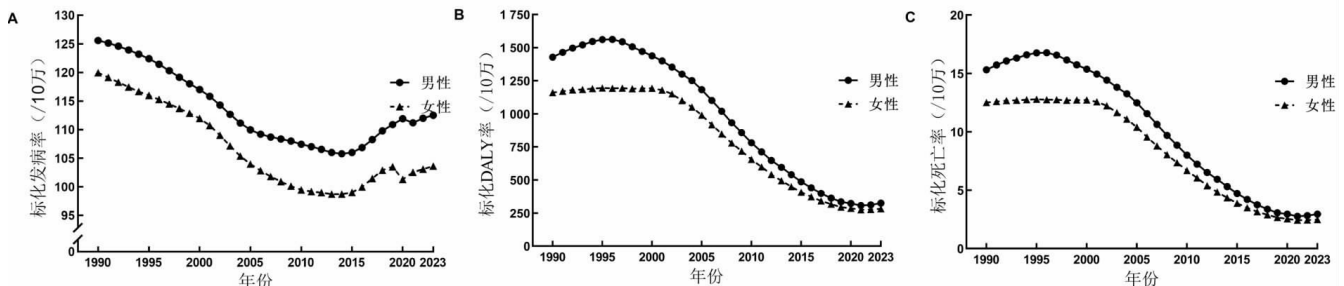
2.3 1990—2023 年中国总体出生缺陷不同性别疾病负担与变化趋势比较 如图 2 所示, 1990—2023 年中国总体出生缺陷疾病负担男性始终高于女性, 至 2023 年标化 DALY 率和标化死亡率不同性别间差距有所缩小 (男性: 325.48/10 万和 2.96/10 万; 女性:

282.72/10 万和 2.49/10 万)。

如表 3 所示, 1990—2023 年中国男性总体出生缺陷年标化发病率、标化 DALY 率及标化死亡率均呈明显下降趋势, AAPC (95% CI) 分别为 -0.34% (-0.35 ~ -0.33)、-4.42% (-4.47 ~ -4.38) 和 -4.90%

($-4.96 \sim -4.85$)(均 $P < 0.001$)。同期中国女性各指标也表现出明显下降趋势,AAPC(95%CI)分别为 -0.46% ($-0.49 \sim -0.42$)、 -4.20% ($-4.24 \sim -4.16$) 和 -4.80% ($-4.85 \sim -4.76$)(均 $P < 0.001$)。研究期间,男性与女性之间总体出生缺陷标准化发病率、标准化 DALY 率及

标准化死亡率的 AAPC 成对比较,差异均有统计学意义(均 $P < 0.001$)。具体而言,女性标准化发病率的下降速度快于男性,而男性标准化 DALY 率与标准化死亡率的下降速度快于女性。



注:图 A 为标准化发病率;图 B 为标准化 DALY 率;图 C 为标准化死亡率。

图 2 1990—2023 年中国总体出生缺陷不同性别疾病负担

Figure 2 Sex-specific disease burden of total birth defects in China, 1990—2023

表 3 1990—2023 年中国总体出生缺陷不同性别疾病负担变化趋势

Table 3 Sex-specific temporal trends in disease burden of total birth defects in China, 1990—2023

指标	男性			女性		
	1990 年率(/10 万)	2023 年率(/10 万)	AAPC(%)	1990 年率(/10 万)	2023 年率(/10 万)	AAPC(%)
标准化发病率 ^a	125.60 (107.57 ~ 146.26)	112.53 (95.40 ~ 135.07)	-0.34** (-0.35 ~ -0.33)	119.95 (101.32 ~ 143.22)	103.62 (87.78 ~ 123.89)	-0.46** (-0.49 ~ -0.42)
标准化 DALY 率 ^b	1427.56 (977.22 ~ 1951.49)	325.48 (279.04 ~ 385.60)	-4.42** (-4.47 ~ -4.38)	1161.16 (854.15 ~ 1563.13)	282.72 (236.85 ~ 331.59)	-4.20** (-4.24 ~ -4.16)
标准化死亡率 ^c	15.32 (10.17 ~ 21.37)	2.96 (2.46 ~ 3.63)	-4.90** (-4.96 ~ -4.85)	12.50 (9.10 ~ 17.00)	2.49 (2.07 ~ 3.08)	-4.80** (-4.85 ~ -4.76)

注:括号内为 95%CI; ** $P < 0.001$; a、b、cJoinpoint 回归模型男性与女性 AAPC 成对比较, $P < 0.001$ 。

2.4 1990—2023 年中国主要出生缺陷亚型疾病负担与变化趋势 如表 4 所示,1990 和 2023 年中国出生缺陷标准化发病率前五顺位保持一致,先天性肌肉骨骼及肢体畸形居首位。1990—2023 年,除先天性肌肉骨骼及肢体畸形 (AAPC=0.02%,95%CI:0.01 ~ 0.04)

和消化道先天畸形 (AAPC=0.05%,95%CI:-0.01 ~ 0.11)标准化发病率表现出上升趋势外,其他各亚型均表现出明显下降趋势,其中神经管缺陷畸形下降速度最快 (AAPC=-3.85%,95%CI:-3.88 ~ -3.81),其次为唇腭裂 (AAPC=-1.58%,95%CI:-1.70 ~ -1.50)。

表 4 1990—2023 年中国主要出生缺陷亚型标准化发病率变化趋势

Table 4 Temporal trends in the standardized incidence rates of major birth defect subtypes in China, 1990—2023

出生缺陷亚型	标准化发病率(/10 万)		AAPC(%)
	1990 年	2023 年	
先天性肌肉骨骼及肢体畸形	44.70(30.71 ~ 62.97)	44.94(31.91 ~ 63.02)	0.02(0.01 ~ 0.04)*
先天性心脏病	39.97(30.72 ~ 52.74)	32.59(24.55 ~ 44.59)	-0.62(-0.64 ~ -0.60)**
泌尿生殖系统先天性畸形	14.12(10.19 ~ 18.96)	11.63(8.38 ~ 15.82)	-0.57(-0.60 ~ -0.53)**
消化道先天性畸形	8.76(6.58 ~ 11.22)	9.02(7.02 ~ 11.17)	0.05(-0.01 ~ 0.11)
染色体不平衡重组	6.30(5.47 ~ 7.41)	5.09(4.38 ~ 5.96)	-0.64(-0.66 ~ -0.63)**
唇腭裂	3.82(2.89 ~ 4.72)	2.28(1.72 ~ 2.91)	-1.58(-1.70 ~ -1.50)**
唐氏综合征	1.69(1.38 ~ 2.03)	1.22(1.00 ~ 1.50)	-0.97(-1.00 ~ -0.94)**
神经管缺陷	2.66(2.12 ~ 3.20)	0.73(0.64 ~ 0.83)	-3.85(-3.88 ~ -3.81)**
克兰费尔特综合征	0.72(0.51 ~ 0.97)	0.68(0.48 ~ 0.92)	-0.16(-0.17 ~ -0.14)**
特纳综合征	0.23(0.17 ~ 0.30)	0.21(0.16 ~ 0.28)	-0.23(-0.26 ~ -0.21)**

注:括号内为 95%CI; * $P < 0.05$, ** $P < 0.001$ 。

1990 和 2023 年,先天性心脏病均居于标化 DALY 率和标化死亡率首位,其余亚型在不同疾病负担指标中的排序存在差异。在整个研究期间,特纳综合征(AAPC=0.15%,95%CI:0.14~0.16)和克兰费尔特综合征(AAPC=0.39%,95%CI:0.38~0.40)标化 DALY 率呈现小幅上升趋势,其余 8 种亚型均呈明显下降趋势。其中,唇腭裂的下降趋势最为显著

(AAPC=-9.38%,95%CI:-9.50~-9.25),其次为神经管缺陷(AAPC=-7.87%,95%CI:-7.93~-7.80),见表 5。10 种出生缺陷亚型标化死亡率均呈明显下降趋势。唇腭裂下降速度最快(AAPC=12.89%,95%CI:-13.11~-12.68),其次为神经管缺陷(AAPC=8.50%,95%CI:-8.60~-8.43)。见表 6。

表 5 1990—2023 年中国主要出生缺陷亚型标化 DALY 率变化趋势

Table 5 Temporal trends in the standardized DALY rates of major birth defect subtypes in China, 1990—2023

出生缺陷亚型	标化 DALY 率(/10 万)		AAPC(%)
	1990 年	2023 年	
先天性心脏病	811.94(605.46~1046.80)	173.45(141.26~205.41)	-4.59(-4.64~-4.54)**
先天性肌肉骨骼及肢体畸形	56.05(37.83~76.54)	39.22(25.30~57.76)	-1.09(-1.12~-1.06)**
消化道先天性畸形	90.39(49.33~148.89)	22.79(15.55~31.35)	-4.13(-4.20~-4.08)**
唐氏综合征	48.46(28.22~76.32)	16.87(10.58~24.23)	-3.17(-3.24~-3.09)**
神经管缺陷	127.44(69.40~202.51)	8.60(6.22~11.60)	-7.87(-7.93~-7.80)**
染色体不平衡重组	8.49(6.29~11.17)	7.65(5.72~10.09)	-0.31(-0.38~-0.25)**
泌尿生殖系统先天性畸形	5.00(2.94~9.69)	3.68(2.24~5.86)	-0.94(-1.00~-0.89)**
唇腭裂	66.73(21.42~151.90)	2.64(1.79~3.75)	-9.38(-9.50~-9.25)**
特纳综合征	0.08(0.03~0.14)	0.08(0.04~0.14)	0.15(0.14~0.16)**
克兰费尔特综合征	0.06(0.03~0.13)	0.07(0.03~0.15)	0.39(0.38~0.40)**

注:括号内为 95%CI; **P<0.001。

表 6 1990—2023 年中国主要出生缺陷亚型标化死亡率变化趋势

Table 6 Temporal trends in the standardized mortality rates of major birth defect subtypes in China, 1990—2023

出生缺陷亚型	标化死亡率(/10 万)		AAPC(%)
	1990 年	2023 年	
先天性心脏病	9.25(6.91~11.91)	1.93(1.58~2.31)	-4.66(-4.71~-4.61)**
消化道先天性畸形	0.99(0.53~1.65)	0.24(0.15~0.33)	-4.28(-4.35~-4.22)**
唐氏综合征	0.51(0.29~0.82)	0.16(0.09~0.24)	-3.49(-3.57~-3.40)**
神经管缺陷	1.40(0.74~2.24)	0.08(0.05~0.11)	-8.50(-8.60~-8.43)**
泌尿生殖系统先天性畸形	0.04(0.02~0.10)	0.03(0.01~0.05)	-1.17(-1.25~-1.09)**
染色体不平衡重组	0.04(0.02~0.05)	0.03(0.02~0.04)	-0.63(-0.75~-0.53)**
先天性肌肉骨骼及肢体畸形	0.14(0.08~0.24)	0.02(0.01~0.02)	-5.98(-6.09~-5.90)**
唇腭裂	0.72(0.22~1.66)	0.01(0.00~0.01)	-12.89(-13.11~-12.68)**

注:GBD 2023 未提供特纳综合征和克兰费尔特综合征标化死亡率数据;括号内为 95%CI; **P<0.001。

3 讨论

本研究基于 GBD 2023 发现,1990—2023 年中国总体出生缺陷疾病负担呈明显下降趋势,主要归因于自 1990 年起逐步完善的三级防控体系^[8-9]。一级预防通过全民推广围孕期叶酸补充有效降低了神经管缺陷;婚前医学检查与孕前优生健康检查加强了对风险因素的筛查与干预。二级预防方面,产前筛查与诊断技术(超声、血清学、分子遗传学)的普及加强了对严重缺陷的早期干预。三级预防中,新生儿疾病筛查及多学科联合诊疗显著提高了非严重唇腭裂等患儿的存活率与生活质量^[13]。这些成果证明了公共卫生干预与临床管理策略的有效性^[14-15]。

进一步分析显示,出生缺陷标化发病率、标化 DALY 率和标化死亡率均与 SDI 呈强负相关,提示社会经济发展是推动出生缺陷疾病负担下降的重要宏观因素。分阶段看,中-低 SDI 阶段三项指标均已明显下降,说明早期防控体系在经济发展不充分的条件下仍能发挥作用。中 SDI 阶段标化 DALY 率和标化死亡率下降速度进一步加快,彰显了中国特色的公共卫生治理效能^[8,16]。值得注意的是,中 SDI 阶段标化发病率有小幅上升,对此需审慎解读:在诊断技术不断进步的背景下,应建立标准化解释框架,区分“检出率提升”与“真实发病风险变化”。尽管发病率小幅上升,但 DALY 率和死亡率显著下降,说明防治措施在减

少健康寿命损失方面取得了根本性成功。

本研究还观察到中国出生缺陷疾病负担存在性别差异,可能源于:男性因仅有一条 X 染色体,遗传缓冲能力较弱,X 连锁缺陷表现更显著^[17];男性胎儿对母体内环境中的化学污染物、内分泌干扰物等环境风险因素更敏感^[18];男性胎儿生长快、代谢需求高,在母体供给胎儿受限更脆弱^[19]。此外,社会文化背景下对男性后代的健康关注度更高,可能提高了检出率^[20]。值得注意的是,女性出生缺陷标化发病率下降速度快于男性,提示以母亲为重点的生殖健康干预对女性胎儿产生了更直接的保护效应。

在总体成效背景下,近期社会与环境变迁带来了新挑战。首先,国家推进产前筛查网络建设及高分辨率超声等设备更新,显著提升了对轻微或非致死性缺陷(如某些肌肉骨骼畸形)的检出能力^[21]。其次,“全面二孩”及“三孩”政策后高龄孕产妇比例上升,而高龄妊娠是染色体非整倍体等出生缺陷的独立风险因素^[22]。第三,环境内分泌干扰物、大气污染物等致畸因子的健康效应可能长期累积,辅助生殖技术的普及也可能引入新风险^[12,23]。此外,性染色体数目异常负担凸显,除诊断率提高外,更反映了儿科内分泌等专科健康管理进步使患者生存期延长,累积健康损失在统计上更为突出^[24]。疾病顺位已从神经管缺陷等致死性疾病转向先天性心脏病、肌肉骨骼畸形等可治性非致死性畸形^[6,25],标志着防治重点需从“降低发生率”向“优化全生命周期健康管理与生存质量”战略转向。

本研究的优势在于利用 GBD 2023 和 Joinpoint 回归模型,系统展示了中国 34 年间的出生缺陷疾病负担的变化趋势。局限性包括:GBD 数据为模型估算而非实际监测数据,可能因基础假设中的数据缺口引入偏倚;不能对发病率回升等现象进行直接因果分析;缺乏省级数据,无法分析各省份差异。

综上,1990—2023 年中国出生缺陷疾病负担显著下降,神经管缺陷与唇腭裂防控尤为突出。未来应重点关注先天性心脏病与先天性肌肉骨骼及肢体畸形,推动防治体系从单一卫生部门主导向环境治理、健康促进与医疗保障多部门协同转型,通过强化全生命周期管理,最大限度改善患儿长期功能与生活质量。

利益冲突声明 本研究不存在任何利益冲突

参考文献

- [1] Chen J, Li Z, Liu H. Analysis of study Global Burden of Disease in 2021: global, regional, and National burden of nutritional deficiency from 1990 to 2021[J]. *Front Nutr*, 2024, 11: 1540485.
- [2] Bai ZH, Han JR, An J, et al. The global, regional, and National patterns of change in the burden of congenital birth defects, 1990–2021: an analysis of the global burden of disease study 2021

- and forecast to 2040[J]. *EClinicalMedicine*, 2024, 77: 102873.
- [3] Li YY, He C, Yu HJ, et al. Global, regional, and National epidemiology of congenital birth defects in children from 1990 to 2021: a cross-sectional study [J]. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 2025, 25(1): 484.
- [4] Institute for Health Metrics, Evaluation. Global burden of disease study(GBD)[EB/OL]. [2026-06-02]. <http://ghdx.healthdata.org/>.
- [5] Li C, Li M, Zhang L, et al. Energy-poverty-inequality SDGs: A large-scale household analysis and forecasting in China[J]. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 2025, 122(1): e2408167121.
- [6] Cai L, Hu X, Liu S, et al. China is implementing the National nutrition plan of action[J]. *Front Nutr*, 2022, 9: 983484.
- [7] Shao LN, Suo ZH, Song SS, et al. Evaluation of the coordinated development of health resources, health service utilization, and the regional economy in China and analysis of influencing factors [J]. *BMC Health Services Research*, 2025, 25(1): 335.
- [8] 国家卫生健康委.《出生缺陷防治能力提升计划(2023—2027 年)》[EB/OL]. [2026-06-02]. <https://www.nhc.gov.cn/fys/c100078/202308/8230a24d8c8846a9bad6545d7b229162.shtml>.
National Health Commission. Action plan for enhancing capacity in birth defects prevention and control (2023–2027) [EB/OL]. [2026-06-02]. <https://www.nhc.gov.cn/fys/c100078/202308/8230a24d8c8846a9bad6545d7b229162.shtml>. (In Chinese)
- [9] 中华人民共和国中央人民政府.《中国妇女发展纲要(2021—2030 年)》[EB/OL]. [2026-06-02]. http://www.gov.cn/zhengce/content/2021-09/27/content_5639412.htm.
State Council of the People's Republic of China. Program for women's development in China (2021–2030)[EB/OL]. [2026-06-02]. http://www.gov.cn/zhengce/content/2021-09/27/content_5639412.htm. (In Chinese)
- [10] 黄冰怡,赵芹,彭丹莉,等. 1990–2021 年中国 5 岁以下儿童先天性出生缺陷的疾病负担及未来趋势预测研究[J]. *中国当代儿科杂志*, 2025, 27(3): 347–353.
Huang BY, Zhao Q, Peng DL, et al. Burden of congenital birth defects in children under five in China from 1990 to 2021 and prediction of future trend [J]. *Chinese Journal of Contemporary Pediatrics*, 2025, 27(3): 347–353. (In Chinese)
- [11] Zhang XH, Chen LJ, Wang XM, et al. Changes in maternal age and prevalence of congenital anomalies during the enactment of China's Universal two-child policy (2013–2017) in Zhejiang Province, China: An observational study [J]. *PLOS Medicine*, 2020, 17(2): e1003047.
- [12] Wesley SR, Gallo M, Apata T, et al. Impact of Endocrine-Disrupting chemicals, climate, and air pollution on pregnancy outcomes: a scoping review [J]. *Seminars in Reproductive Medicine*, 2024, 42(4): 312–329.
- [13] Ajami S, Ebrahimi NM, Bahraini F, et al. Impact of multidisciplinary cleft team care on oral health quality of Life in children with unilateral cleft lip and palate: a focus on early intervention vs. sporadic treatment [J]. *International Journal of Dentistry*, 2025, 8: 1642111.
- [14] Aleissa M, Hakami W, Dimopoulos A, et al. National strategies for screening neural tube defects in Saudi Arabia: activating prevention and early intervention[J]. *Front Public Health*, 2025, 13: 1507446.

- [15] Jiao YH, Tao YW, Du WZ, et al. Successful interdisciplinary retreatment after initial treatment failure in a cleft lip adolescent[J]. BMC Oral Health, 2025, 25(1): 675.
- [16] 国家卫生健康委.《健康儿童行动计划(2021—2025 年)》[EB/OL]. [2026-06-02]. <https://www.nhc.gov.cn/fys/c100078/202111/a89349aa60f94019bf93648ff377061b.shtml>. National Health Commission. Action plan for healthy children (2021–2025) [EB/OL]. [2026-06-02]. <https://www.nhc.gov.cn/fys/c100078/202111/a89349aa60f94019bf93648ff377061b.shtml>. (In Chinese)
- [17] Ahern DT, Bansal P, Faustino IV, et al. Isogenic hiPSC models of Turner syndrome development reveal shared roles of inactive X and Y in the human cranial neural crest network [J]. The American Journal of Human Genetics, 2025, 112(3): 615–629.
- [18] Azoulay L, Bouvattier C, Christin-Maitre S. Impact of intra-uterine Life on future health [J]. Annales d Endocrinologie, 2022, 83(1): 54–58.
- [19] Briffa JF, Gravina S, Richter VF, et al. Impact of diet and exercise in growth restricted female rats on nephron endowment in male fetuses [J]. Experimental Physiology, 2025, 111(3): 1365–1386.
- [20] Sivak E, Smirnov I. Parents mention sons more often than daughters on social media[J]. Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America, 2019, 116(6): 2039–2041.
- [21] 国家卫生健康委.《对十四届全国人大三次会议第 3599 号建
- 议的答复》[EB/OL]. [2026-06-02]. <https://www.nhc.gov.cn/wjw/jiany/202507/c05b4b48af9c46098604f92b4ad0cbcd.shtml>. National Health Commission. Reply to Proposal No. 3599 of the Third Session of the 14th National People's Congress [EB/OL]. [2026-06-02]. <https://www.nhc.gov.cn/wjw/jiany/202507/c05b4b48af9c46098604f92b4ad0cbcd.shtml>. (In Chinese)
- [22] Pethő B, Váncsa S, Vári A, et al. Very young and advanced maternal age strongly elevates the occurrence of nonchromosomal congenital anomalies: a systematic review and meta-analysis of population-based studies [J]. American Journal of Obstetrics and Gynecology, 2024, 231(5): 490–500.e73.
- [23] Taylor L, Hood A, Mancuso F, et al. Effects of assisted reproductive technology on genetics, obstetrics, and neonatal outcomes [J]. NeoReviews, 2025, 26(2): e89–e99.
- [24] Chattopadhyay M, Mukherjee A, Sahana PK. Clinical and genotypic insights into turner syndrome: emphasis on cardiovascular abnormalities[J]. J ASEAN Fed Endocr Soc, 2025, 40(2): 132–137.
- [25] 李晓华, 轩妍, 郭朝金, 等. 海南省 2016–2021 年围产儿出生缺陷分析[J]. 现代预防医学, 2025, 52(8): 1412–1417.
- Li XH, Xuan Y, Guo CJ, et al. Analysis of birth defects in perinatal infants, Hainan Province, 2016–2021 [J]. Modern Preventive Medicine, 2025, 52(8): 1412–1417. (In Chinese)

收稿日期: 2025-11-13

(上接第 2751 页)

- from abandoned smelting sites: analysis of the contamination dynamics and remediation alternatives in karst settings [J]. Toxics, 2025, 13(7): 608.
- [18] 黄京柠. 江西省 H 县某典型种植区域多种农作物对土壤重金属富集吸收能力分析[D]. 上海: 上海海洋大学, 2025.
- Huang JN. Analysis on soil heavy metal enrichment and absorption capacity of various crops in a typical planting area of H County, Jiangxi Province[D]. Shanghai: Shanghai Ocean University, 2025. (In Chinese)
- [19] 刘萍, 任梁, 周伟杰, 等. 无锡市谷物重金属污染状况及健康风险评估[J]. 中国食品卫生杂志, 2024, 36(4): 420–425.
- Liu P, Ren L, Zhou WJ, et al. Pollution status and health risk assessment of heavy metals in grains in Wuxi city[J]. Chinese Journal of Food Hygiene, 2024, 36(4): 420–425. (In Chinese)
- [20] 关伯仁. 评内梅罗的污染指数 [J]. 环境科学, 1979, (4): 67–71.
- Guan BR. Evaluation of Nemerow's pollution index[J]. Environmental Science, 1979, (4): 67–71. (In Chinese)
- [21] Risk Assessment Guidance for Superfund. Volume I: Human health evaluation manual (Part A) [M]. Washington, DC: Office of Emergency and Remedial Response, 1989.
- [22] 黄永川, 曾婷婷, 付婷婷, 等. 重庆产玉米中重金属污染状况及健康风险评估 [J]. 食品安全质量检测学报, 2025, 16(22): 222–229.
- Huang YC, Zeng TT, Fu TT, et al. Heavy metal pollution status and health risk assessment of Zea mays L. produced in Chongqing[J]. Journal of Food Safety & Quality, 2025, 16 (22): 222–229. (In Chinese)
- [23] CALEPA. OEHA Acute, 8-hour and chronic reference exposure level (REL) summary [EB/OL]. [2026-05-10]. <https://oeha.ca.gov/>.
- [24] IRIS. IRIS advanced search [EB/OL]. [2026-05-10]. <https://www.epa.gov/iris>.
- [25] 洪宇伟, 薛鸣, 王磊, 等. 2017–2024 年富春江流域某地区生活饮用水中金属及类金属经口摄入健康风险评估[J]. , 2025, 42 (11): 1322–1329.
- Hong YW, Xue M, Wang L, et al. Health risk assessment of oral exposure to metals and metalloids in drinking water supplies within a region of Fuchun River Basin from 2017 to 2024 [J]. Journal of Environmental and Occupational Medicine, 2025, 42 (11): 1322–1329. (In Chinese)
- [26] 秦周, 李依玲, 刘佳琳, 等. 我国居民经大米摄入无机砷的暴露水平及其健康风险评估[J]. 中国食品卫生杂志, 2021, 33(6): 727–732.
- Qin Z, Li YL, Liu JL, et al. Exposure level and health risk assessment of inorganic Arsenic in rice among Chinese residents[J]. Chinese Journal of Food Hygiene, 2021, 33(6): 727–732. (In Chinese)
- [27] EPA. Regional screening levels (RSLs) [EB/OL]. [2026-05-10]. <https://www.epa.gov/risk/regional-screening-levels-rsls-users-guide>.

收稿日期: 2026-01-22