

出生缺陷的相关因素与预防策略研究

张燕

菏泽市第二人民医院 山东 菏泽 274000

摘要: 从生物医学、卫生经济学、社会医学等多个学科角度对我国出生缺陷的预防策略进行了思考和分析。提高出生人口素质和预防出生缺陷已经得到我国政府的高度重视,但我国出生缺陷预防依然面临着诸多的挑战,任重而道远。在制定预防出生缺陷规划和方案时,一定要吸取我国在人口数量控制方面的经验教训,要有科学的态度和实事求是的精神,并充分考虑到我国的基本国情。一方面,应充分认识到预防出生缺陷并不等同于产前筛查诊断和选择性终止妊娠,要切实实现出生缺陷预防从产前一围产保健模式向孕前一围孕保健模式转变。另一方面,预防出生缺陷要以社会心理生物医学模式为指导,充分认识到采取社会行动在出生缺陷预防中的重要性。有效的出生缺陷预防规划需要针对服务人群特点和特定需求;必须考虑到资源竞争、所需的适宜政策、服务和管理环境;还应以结果为导向,特别注重预防措施的效果,选择成本低廉、效果肯定、群众易于接受的措施和技术方法。

关键词: 出生缺陷; 预防; 遗传因素

出生缺陷是指胚胎或胎儿先天发生的形态、结构、功能、代谢等异常,可以发生在消化道、心血管、神经、泌尿和肢体等各个器官系统。形态结构异常表现为先天畸形,如先天性心脏病(先心病)、无脑儿、脊柱裂、唇腭裂、四肢异常等;生理功能和代谢缺陷常导致先天性智力低下、聋哑等。出生缺陷是目前婴儿出生后一年内死亡的首要原因。而存活下来的部分患儿,由于致残、丧失生活、劳动能力,需要大量医疗费、社会保障费和福利费等,给家庭和社会带来严重的精神和经济负担。目前,全世界每年有约500万缺陷儿出生,我国约有90万,约占出生人口的5.6%。美国每年新增脊柱裂3500例,90%存活,每例需治疗费20万美元,全美国每年仅脊柱裂患者的治疗费用就需数亿美元^[1]。我国神经管畸形每年新增10万例,尽管90%患儿死亡,仅存10%的患者每年也要花费治疗费20亿元人民币。我国每年有约90万个家庭由于出生缺陷儿陷入痛苦之中,这无论对于中国社会,还是对于预防医学、遗传医学,都是一个重大的课题,也是出生缺陷患儿家庭致贫、返贫的重要原因。

一、出生缺陷发生的原因

1. 遗传因素

世界各国的近亲婚配率均有很大的差异,欧美较低,一般在1%以下,美国仅为0.1%;亚洲较高,如印度南方近亲婚配率高达39.37%;日本大都市为3%-4%,农村为6%-8%。根据我国对部分地区的调查,近亲婚配率在0.7%-16.2%之间,个别偏僻的农村地区高达35.48%;汉族平均为1.4%;北京市区最低,只有0.7%。而近亲婚配是造成出生缺陷的主要原因。

2. 环境因素

在出生缺陷与环境的关系上,人们的研究相对较少。20世纪中叶以后,人们才渐渐重视并关注环境因素和出生缺陷之间关系的研究。这里的环境因素包括很多方面的内

容,只要指生物、物理、化学以及周围的自然环境等。人们长时间所处的工作环境、生活环境中的每个因素都会对育龄人群和他们孕育的孩子产生影响,在垃圾点附近居住的孕妇分娩出的孩子近一半患有染色体异常的疾病,患其它疾病如神经管畸形、唇腭裂、心血管疾病、先天性心脏病或胃肠道疾病的危险会增加三分之一。日常生活中的辐射,如电视、电脑、微波炉、打印机、复印机等,都带有不同程度的辐射,育龄妇女在孕前或孕期若长时间接受这些辐射,尤其是在卵细胞或受精卵形成早期,由于其敏感性很强,也很活跃,容易发生基因突变或染色体异常,所以育龄夫妇若准备生育,应在孕前三个月以及整个孕期都要避免接触这些射线的长时间辐射。或者采取必要的措施,将这种危害降低到最小,这是很有必要的。

3. 公共卫生与保健因素

一个关于产前保健服务利用程度与围产儿死亡率关系的研究发现,在围产儿死亡组,产妇平均初次产检时间晚、间隔时间长、产检次数少,使得异常情况未能及时发现和处理,极易造成不良结果。随着产前检查率和住院分娩率的提高,流产以及婴儿死亡率呈显著下降趋势,相关系数分别为-0.8788和-0.9015,所以有必要加强宣传,提高孕妇对产前保健服务的利用率,保证合理的产检次数和间隔,更早、更及时的发现问题,并采取有效措施解决问题,特别是要减少严重出生缺陷及严重遗传性疾病的胎儿进入围产期,这将有利于降低围产儿死亡率,减少出生缺陷。

二、预防出生缺陷误区

长期以来,遗传性疾病和出生缺陷预防存在的误区之一就是不适当地认为遗传服务必须采用高实验室检测技术,甚至将出生缺陷预防等同于产前诊断和选择性终止妊娠,人们普遍认为要有效地预防出生缺陷必须需要昂贵的高新技术支持。我国在出生缺陷预防中存在同样倾向。这种预防

模式通常是以产前一围产保健为基础的,其重点是围绕降低出生缺陷的出生率这一目标来开展的,从而忽视了出生缺陷预防的另外二个基本目标。这使得出生缺陷预防侧重于二级预防,忽视了针对病因的一级预防;侧重于遗传因素,忽视了社会、环境和行为因素;侧重于产后保健,忽视了孕前保健;侧重于女性因素,忽视了男性因素;侧重于以医院为基础的预防策略,忽视了以人群为基础的预防策略。二级预防可以降低出生缺陷的出生率,但并没有降低出生缺陷的发生风险。

三、预防出生缺陷的关键时机

在胚胎发育的第3至第8周,基本上形成了人体的各个器官系统,是致畸高度敏感期。大多数出生缺陷,无论是遗传因素还是环境因素导致的,都是在这一时期发生的。而通常孕妇发觉妊娠到医院进行首次产前检查时已经错过这一时期。例如,无锡市2002~2004年孕产妇回顾性调查结果表明,有3/4以上的孕产妇接受首次产前检查时间已超过了孕8周。而在一些贫困地区,几乎100%的孕产妇在孕8周前没有接受过产前检查。很少有妇女意识到妊娠最初几个星期的健康状况、患有慢性疾病、接受药物治疗、职业或生活中接触有害物质、吸烟饮酒等不良生活方式对胚胎可能产生的影响。因此,2005年我们提出要经济有效地提高我国出生人口素质,降低出生缺陷发生风险,首先要实现出生缺陷预防模式的转变:从产前一围产保健预防模式转变为孕前一围孕保健预防模式。

四、出生缺陷高发原因

我国出生缺陷高发原因至少包括:我国孕产妇围孕期叶酸摄入普遍缺乏,是神经管畸形(NTD)的高发国家。1986~1987年的数据显示我国NTD的发生率为2.74‰,最高的省份山西达到10.23‰,陕西为6.30‰,河北为5.87‰^[14];母亲饮食缺碘,我国有4亿~5亿人生活在缺碘地区^[15];环境污染加剧,职业性危害、风疹病毒等感染对孕产妇和胎婴儿健康的不良影响尚未得到基本控制;服用致畸药物;在贫困地区和一些少数民族地区,直系血亲或者三代以内旁系血亲婚配现象依然存在;我国局部地区存在异常高发的出生缺陷。我国出生缺陷发生水平居高不下这一现状提示我们需要切实实现出生缺陷预防模式的战略转变,但如何实现这种转变是一个巨大的挑战。

五、预防出生缺陷的策略

1. 推进婚前医学检查

我国强制性婚前医学检查取消后,婚前医学检查率大幅下降,影响母婴健康的疾病呈多发趋势。北京一所区级妇幼保健所2001—2003年婚前检查结果显示:遗传病和先天性疾病的发生率为44%,双眼高度近视35%,双眼先天性红绿色盲5%;先心病1.2%,生殖系统疾病66%,内外科疾患53%,神经疾病及各类精神障碍0.2%;传染病中,乙型肝炎2.3%,肺结核0.3%,

梅毒1.9%,尖锐湿疣0.7%。^[6]开展婚前医学检查,对不适合生育的人群,建议婚后避孕;有家族遗传病的人群,建议婚后在医师指导下受孕;亚健康或疾病人群建议治疗后考虑妊娠。婚前医学检查的目的在于检出疾病或不良基因的携带者,可以有目的、有步骤地指导其生育。

2. 开展孕前医学检查及咨询

了解夫妻有无不宜受孕的疾病,了解双方的心肝肾功能,有无生殖系统疾病(宫颈病变、畸形、炎症、肿瘤),建议一些遗传病、性病、传染病及慢性合并病患者到相关科室对疾病进行评估,评判其目前状态是否适合生育,须进一步做哪些检查,治疗中的药物是否需要更换,以避免对胚胎产生不利影响。对既往有心脏病、内分泌疾病、高血压、肾炎等病史而准备妊娠的妇女建议进一步进行孕前医学咨询。

3. 遗传咨询

对有家族聚集性疾病、家族遗传病、曾生育过畸形儿等准备妊娠的夫妻建议进行遗传咨询,如胎儿脑积水可以是多基因遗传病,也可能是一种x连锁隐性遗传病,若一个家族多次发生怀男孩出现脑积水的病例,应考虑其原因可能为x连锁隐性遗传,建议妊娠时选择女孩,因为男孩有一半的概率发生脑积水。若家族中偶发一例脑积水患儿,且与性别无关,可能与多基因和环境因素有关。再如有神经管畸形儿生育史的孕妇再次妊娠时,建议夫妻双方在孕前3个月开始补充叶酸,至产后3个月,或孕前、产后服用含叶酸的多种维生素,或进食富含叶酸的食物。

4. 孕前保健指导

一个新的生命周期是从胚胎开始的,因此在胚胎开始形成之前我们就要营造一个优良的孕育环境。首先准备妊娠的夫妻要做好心理、生理及生活行为等方面充分准备,夫妻双方在孕前要纠正营养不足,肥胖者应适当减肥,养成良好的饮食及生活习惯。合理营养、预防感染、谨慎用药、戒烟、戒酒、避免接触放射线和有毒有害物质、避免接触高温环境等,为孕育健康新生命营造一个安全的环境。

六、结语

提高出生人口素质和预防出生缺陷已经得到我国政府的高度重视,但我国的出生缺陷预防依然面临着诸多的挑战,任重道远。在制定预防出生缺陷规划和方案时,一定要吸取我国在人口数量控制方面的经验教训,要有科学的态度和实事求是的精神,并充分考虑到我国的基本国情。预防出生缺陷优生优育是提高我国出生人口质量和全民身体素质发挥了重要作用,也是实现全民健康全面小康的重要基石。

参考文献:

[1] 郑晓瑛,宋新明,陈功.提高出生人口质量的战略转变:从产前一围产保健到孕前一围孕保健.中国计划生育学杂志,2005(8):452—456.