**DOI:** 10.14188/j.1671-8852.2026.0234　　**文章编号** 1671-8852(2026)10-1399-06

# 武汉市武昌区不同年龄段孕产妇出生缺陷谱系特征及分龄防控策略

李　莹[1]　郑艳玲[1]　卢　媛[1]　张　燕[2]　张　琳[3]
[1]武汉市武昌区妇幼保健院保健部　湖北　武汉　430060；
武汉大学人民医院　[2]心内科，　[3]手术室　湖北　武汉　430060

**摘要**　目的：分析不同孕产妇年龄组出生缺陷的谱系特征差异，为分年龄层精准防控提供实证依据。方法：选取2022年1月至2025年9月武汉市武昌区两家国家级出生缺陷监测点的27 644例胎儿/围产儿及同期确诊的787例出生缺陷病例为研究对象，将孕产妇年龄分为＜25岁、25～29岁、30～34岁、≥35岁四组，采用描述性统计、卡方检验及Bonferroni校正进行分析。结果：出生缺陷总体发生率为28.47‰，≥35岁组发生率最高(33.70‰)，＜25岁组最低(21.22‰)，组间差异有统计学意义($\chi^2$=9.84，$P$＜0.05)。校正后仅30～34岁组与≥35岁组差异显著($\chi^2$=7.75，$P$=0.005 3)。不同年龄组出生缺陷类型呈描述性年龄特异性分布，整体构成比差异有统计学意义($\chi^2$=32.35，$P$＜0.01)，但校正后组间差异无统计学意义。6类缺陷中仅染色体异常的年龄别发生率差异显著($\chi^2$=21.50，$P$＜0.001)，4类临床高关注度缺陷中，仅染色体异常产前检出率存在年龄差异($\chi^2$=21.46，$P$＜0.001)，均为≥35岁组显著高于25～29岁、30～34岁组。染色体亚型中仅数目异常的年龄差异显著($\chi^2$=38.42，$P$＜0.000 1)，染色体结构异常与微结构异常差异无统计学意义($P$=0.835、0.975)。结论：孕产妇年龄与出生缺陷风险相关，染色体数目异常是高龄组核心风险因素；不同年龄组缺陷类型呈特异性分布，可为分龄精准防控提供实证依据。

**关键词**　孕产妇年龄；出生缺陷；谱系特征；出生缺陷精准防控
**中图分类号**　R714.52　　**文献标志码**　A

# Spectrum characteristics of birth defects and age-stratified prevention and control strategies among pregnant women of different age groups in Wuchang District, Wuhan city, China

**LI Ying[1], ZHENG Yanling[1], LU Yuan[1], ZHANG Yan[2], ZHANG Lin[3]**
*[1]Maternal and Child Health Hospital of Wuchang District, Wuhan 430060, Hubei, China;*
*[2]Department of Cardiology, [3]Department of Operating Room, Renmin Hospital of Wuhan University, Wuhan 430060, Hubei, China*

**Abstract**

**Objective:** To analyze the differences in the spectrum characteristics of birth defects among pregnant women of different age groups, and to provide empirical evidence for age-stratified precise prevention and control. **Methods:** A total of 27 644 fetuses/perinatal infants and 787 confirmed cases of birth defects from January 2022 to September 2025 in two national birth defect surveillance sites in Wuchang District of Wuhan City were selected as the research objects. The pregnant women were divided into four age groups: ＜25 years old, 25-29 years old, 30-34 years old and ≥35 years old. De-

**作者简介**：李莹，女，1983—，主治医师，主要从事公共卫生妇幼保健服务研究，E-mail: 739406911@qq.com。
**通信作者**：张燕，E-mail: 18986068589@163.com；张琳，E-mail: zhanglin20130720@163.com。

scriptive statistics, chi-square test and pairwise comparison with Bonferroni correction were used for statistical analysis. **Results:** The overall incidence of birth defects was 28.47‰, with the highest incidence in the ≥35 years old group (33.70‰) and the lowest in the <25 years old group (21.22‰), showing a statistically significant difference among groups ($\chi^2=9.84$, $P<0.05$). After correction, only the difference between the 30-34 years old group and the ≥35 years old group was significant ($\chi^2=7.75$, $P=0.005\ 3$). The types of birth defects in different age groups showed descriptive age-specific distribution, with a statistically significant difference in the overall composition ratio among groups ($\chi^2=32.35$, $P<0.01$), but no significant difference was found among groups after correction. Among the 6 types of birth defects, only chromosomal abnormalities had a significant difference in age-specific incidence ($\chi^2=21.50$, $P<0.001$). Among the 4 types of clinically high-concern birth defects, only chromosomal abnormalities had an age difference in prenatal detection rate ($\chi^2=21.46$, $P<0.001$), with the indexes in the ≥35 years old group significantly higher than those in the 25-29 years old group and 30-34 years old group. Among the subtypes of chromosomal abnormalities, only numerical abnormalities had a significant age difference ($\chi^2=38.42$, $P<0.000\ 1$), while no statistically significant differences were found in structural and microstructural chromosomal abnormalities ($P=0.835$, $0.975$). **Conclusion:** Maternal age is associated with the risk of birth defects, and chromosomal numerical abnormalities are the core risk factor for the advanced-age group. The types of birth defects show specific distribution in different age groups, which can provide empirical evidence for age-stratified precise prevention and control.

**Key Words** Maternal Age; Birth Defects; Spectrum Characteristics; Precision Prevention and Control of Birth Defects

出生缺陷是导致胎儿死亡、新生儿残疾及远期不良预后的主要原因之一[1],给家庭和社会带来沉重的经济与精神负担[2]。我国出生缺陷总体发生率约为5.6%[3],其中产妇年龄是公认的关键影响因素[4],高龄产妇(≥35岁)染色体异常相关缺陷风险升高[5],低龄产妇(<20岁)也因孕产保健认知不足等存在特定缺陷风险[6]。现有研究多聚焦单一年龄组或单一缺陷类型,缺乏不同年龄层谱系特征系统对比,难以明确各层防控重点,且临床分层防控标准不统一致筛查资源不均。本研究基于区域监测数据,采用"分层分母-分层分子"匹配,分析4个年龄层缺陷发生率、类型分布及产前检出率差异,精准定位核心防控靶点,为优化分层筛查策略提供实证支撑。

## 1 资料与方法

**1.1 资料来源** 数据源自中国妇幼健康监测网。选取2022年1月1日至2025年9月30日武汉市武昌区两家国家级出生缺陷监测点的27 644例胎儿/围产儿及同期确诊的787例出生缺陷病例为研究对象。

**1.1.1 纳入标准** 监测点内住院分娩、临床资料完整的孕产妇,其后代因出生缺陷终止妊娠的胎儿及缺陷围产儿。

**1.1.2 排除标准** ①非出生缺陷原因终止妊娠或分娩的孕产妇及后代;②无临床意义的染色体多态性、生理性变异等疑似缺陷病例;③缺失孕周、缺陷诊断、孕产妇年龄等关键信息的病例。

**1.2 方法**

**1.2.1 诊断标准** 参考《中国妇幼卫生监测工作手册(2013版)》[7]及《国际出生缺陷监测情报交换所(ICBDSR)》[8]标准,将常见出生缺陷分为心血管系统缺陷、中枢神经系统缺陷、肢体缺陷、染色体异常、唇腭裂以及其他缺陷6类;筛选出临床关注度高、筛查意义显著、致死/致残风险较高且具备产前可干预特性的4类主要缺陷,即染色体异常、先天性心脏病、唇腭裂及严重结构畸形[9]。参考《中国出生缺陷防治报告(2021)》[10]及相关专家共识[11],将染色体异常分为数目、结构、微结构异常3类。

**1.2.2 年龄分组** 按孕产妇年龄分为4组:<25岁、25~29岁、30~34岁、≥35岁。

**1.2.3 核心指标** ①出生缺陷检出率=该年龄层缺陷病例数/该年龄层监测总体例数×1 000‰;

②不同年龄段出生缺陷发生情况构成比＝该年龄段发生缺陷病例数/全年龄段总缺陷病例数×100%；③不同年龄段出生缺陷类型构成比＝该年龄段该类缺陷病例数/该年龄段总缺陷病例数×100%；④出生缺陷产前检出率（以人群为分母）＝该年龄段该类缺陷产前检出病例数/该年龄层监测人群总体例数×100%。

**1.2.4　质量控制**　辖区妇幼保健院每季度对监测点开展质量控制，通过现场审核、系统比对、病历追溯等方式，确保数据完整性、准确性、规范性符合《中国出生缺陷医院监测质量控制专家共识（2025版）》[12]要求。

**1.3　统计学方法**　采用SPSS 26.0软件分析数据，组间比较行Pearson $\chi^2$检验，检验水准$\alpha$=0.05。多组差异有统计学意义时，行$\chi^2$分割法两两比较并采用Bonferroni校正检验，校正后$\alpha'$=0.05/比较次数，$P<\alpha'$为差异有统计学意义。所有分析均基于“分层分母-分层分子”匹配原则，保证数据对比的逻辑性与可靠性。

## 2　结果

**2.1　不同年龄段出生缺陷发生率及构成比**　本研究共纳入27 644例胎儿/围产儿，确诊出生缺陷787例，总体发生率28.47‰。各年龄组出生缺陷发生率由高到低依次为≥35岁组（33.70‰）、25～29岁组（28.83‰）、30～34岁组（26.25‰）、<25岁组（21.22‰），组间差异有统计学意义（$P<0.05$）；经Bonferroni校正（$\alpha'$=0.008 3），仅30～34岁组与≥35岁组差异有统计学意义（$P<0.008\ 3$），其余各组间差异无统计学意义。详见表1。

**表1　不同年龄段出生缺陷发生率及构成比**

| 孕产妇年龄组 | 胎儿/围产儿数 | 出生缺陷病例数 | 发生率/‰ | 构成比/% | $\chi^2$ | $P$ |
|---|---|---|---|---|---|---|
| <25岁 | 707 | 15 | 21.22 | 1.91 | 9.84 | 0.02 |
| 25～29岁 | 8 291 | 239 | 28.83 | 30.37 | | |
| 30～34岁 | 12 800 | 336 | 26.25 | 42.69 | | |
| ≥35岁 | 5 846 | 197 | 33.70 | 25.03 | | |
| 合计 | 27 644 | 787 | 28.47 | 100.00 | | |

**2.2　不同年龄组出生缺陷类型的构成分布**　不同孕产妇年龄组的出生缺陷类型构成比整体差异有统计学意义（$P<0.01$），经Bonferroni校正后，任意两组间构成比差异均无统计学意义（均$P>0.008\ 3$），尚不能认为缺陷类型构成比与年龄分组存在统计学关联。从描述性统计结果可见，<35岁各组均以“其他缺陷”占比最高，≥35岁组则以染色体异常构成比居首，唇腭裂构成比随年龄增长呈轻度下降趋势。详见图1和表2。

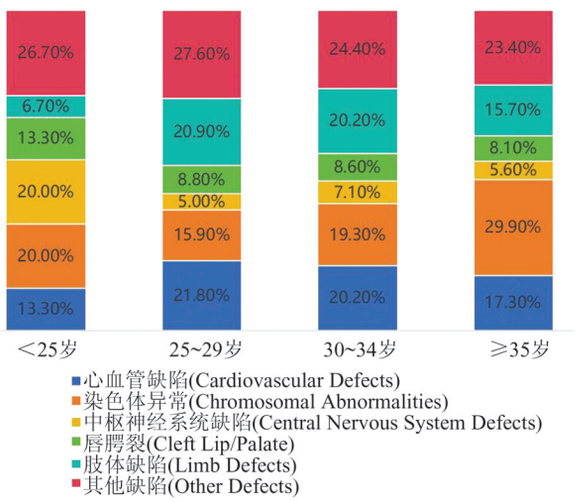



**图1　不同年龄组6类出生缺陷构成比**

**2.3　不同类型出生缺陷的年龄段发生率比较**　表2显示，6类出生缺陷中，仅染色体异常的年龄组间发生率差异有统计学意义（$P<0.01$），其余5类差异均无统计学意义。经Bonferroni校正，≥35岁组染色体异常发生率（10.09‰）显著高于25～29岁组（4.58‰）、30～34岁组（5.08‰）（$P<0.008\ 3$），其余组间差异无统计学意义。

**2.4　4类临床高关注度出生缺陷的产前检出率的年龄差异**　4类临床高关注度缺陷中，仅染色体异常的产前检出率组间差异有统计学意义（$P<0.01$）；经Bonferroni校正，≥35岁组检出率显著高于25～29岁组及30～34岁组（均$P<0.008\ 3$），其余组间差异无统计学意义。心血管系统缺陷、唇腭裂、严重结构缺陷的产前检出率组间差异均无统计学意义，从描述性统计结果可见：25～29岁组心血管系统缺陷检出率最高（0.63%），<25岁组严重结构缺陷检出率相对突出（0.99%），唇腭裂各年龄组检出率均处于0.21%～0.28%的区间。详见表3。

**2.5　不同亚型染色体异常的年龄分布及发生率差异分析**　本研究共检出染色体异常165例，其中数目异常109例、结构异常30例、微结构异常26例。仅染色体数目异常发生率的年龄组间差异有统计学意义（$P<0.01$），其发生率随年龄升高呈上升趋势；经Bonferroni校正，≥35岁组染色体数目异常发生率显著高于<25岁组、25～29岁组及30～34岁组（均$P<0.008\ 3$），且25～29岁组与30～34岁组间差异亦有统计学意义（$P<0.008\ 3$）；染色体结构异常、

表2 787例出生缺陷按ICD分类(6类)在不同年龄段孕妇中的分布特征

| ICD分类 | 孕产妇年龄组 | 胎儿/围产儿数 | 出生缺陷病例数 | 构成比/% | 出生缺陷发生率/‰ | $\chi^2$ | $P$ |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 中枢神经系统缺陷 | <25岁 | 707 | 3 | 6 | 4.24 | 2.98 | 0.396 |
| | 25～29岁 | 8 291 | 12 | 24 | 1.45 | | |
| | 30～34岁 | 12 800 | 24 | 48 | 1.88 | | |
| | ≥35岁 | 5 846 | 11 | 22 | 1.88 | | |
| | 合计 | 27 644 | 50 | 100 | 1.81 | | |
| 心血管系统缺陷 | <25岁 | 707 | 2 | 1.28 | 2.83 | 1.86 | 0.601 |
| | 25～29岁 | 8 291 | 52 | 33.33 | 6.27 | | |
| | 30～34岁 | 12 800 | 68 | 43.59 | 5.31 | | |
| | ≥35岁 | 5 846 | 34 | 21.79 | 5.82 | | |
| | 合计 | 27 644 | 156 | 100 | 5.64 | | |
| 染色体异常 | <25岁 | 707 | 3 | 1.82 | 4.24 | 21.46 | <0.001 |
| | 25～29岁 | 8 291 | 38 | 23.03 | 4.58 | | |
| | 30～34岁 | 12 800 | 65 | 39.39 | 5.08 | | |
| | ≥35岁 | 5 846 | 59 | 35.76 | 10.09 | | |
| | 合计 | 27 644 | 165 | 100 | 5.97 | | |
| 肢体缺陷 | <25岁 | 707 | 1 | 0.67 | 1.41 | 2.72 | 0.437 |
| | 25～29岁 | 8 291 | 50 | 33.33 | 6.03 | | |
| | 30～34岁 | 12 800 | 68 | 45.33 | 5.31 | | |
| | ≥35岁 | 5 846 | 31 | 20.67 | 5.3 | | |
| | 合计 | 27 644 | 150 | 100 | 5.43 | | |
| 唇腭裂 | <25岁 | 707 | 2 | 2.94 | 2.83 | 0.44 | 0.930 |
| | 25～29岁 | 8 291 | 21 | 30.88 | 2.53 | | |
| | 30～34岁 | 12 800 | 29 | 42.65 | 2.27 | | |
| | ≥35岁 | 5 846 | 16 | 23.53 | 2.74 | | |
| | 合计 | 27 644 | 68 | 100 | 2.46 | | |
| 其他缺陷 | <25岁 | 707 | 4 | 2.02 | 5.66 | 2.41 | 0.492 |
| | 25～29岁 | 8 291 | 66 | 33.33 | 7.96 | | |
| | 30～34岁 | 12 800 | 82 | 41.41 | 6.41 | | |
| | ≥35岁 | 5 846 | 46 | 23.23 | 7.87 | | |
| | 合计 | 27 644 | 198 | 100 | 7.16 | | |

微结构异常的年龄组间差异均无统计学意义,且两类异常样本量相对较小。详见表4。

## 3 讨论

**3.1 6类常见出生缺陷的年龄分布特征及流行病学意义** 本研究出生缺陷总体发生率为28.47‰,且随孕产妇年龄增长呈上升趋势,≥35岁组发生率最高(33.70‰),经校正后该组仅与30～34岁组差异显著,提示高龄妊娠是出生缺陷的重要风险因素,与既往研究[4-5]结论一致。本研究6类缺陷中仅染色体异常的年龄组间分布差异具有统计学意义($P$<0.01),这一发现亦得到既往文献[4-5]支持,高龄孕妇(≥35岁)卵子质量下降,染色体不分离风险升高,导致21-三体综合征等非整倍体异常发生率上升[13-14],本研究中≥35岁组染色体异常发生率(10.09‰)显著高于25～29岁组(4.58‰)及30～34岁组(5.08‰),进一步验证了该机制。非染色体类缺陷多与遗传背景、环境暴露、孕期营养等多因素相关[3,15],故各年龄组分布均衡。不同年龄组缺陷类型呈描述性年龄特异性分布,虽校正后差异无统计学意义,但仍具临床意义,为分龄防控提供了特征性依据。

**3.2 4类临床高关注度出生缺陷的产前检出效能及年龄差异解析** 本研究采用人群为分母的产前检出率指标,客观反映了不同年龄组的筛查实际效能,结果显示仅染色体缺陷的产前检出率存在年龄差异($P$<0.01),≥35岁组(1.01%)显著高于25～29岁组(0.46%)及30～34岁组(0.51%)(均$P$<0.008 3),这与临床对高龄孕妇的针对性防控策略密切相关——该群体作为高危人群,常规接受

**表 3　4类临床高关注度出生缺陷的产前检出率在不同年龄段孕妇中的差异分析**

| 缺陷类型 | 孕产妇年龄组 | 胎儿/围产儿数 | 产前检出例数 | 产前检出率/‰ | $\chi^2$ | $P$ |
|---|---|---|---|---|---|---|
| 染色体缺陷 | ＜25岁 | 707 | 6 | 0.85 | 21.46 | ＜0.001 |
| | 25～29岁 | 8 291 | 38 | 0.46 | | |
| | 30～34岁 | 12 800 | 65 | 0.51 | | |
| | ≥35岁 | 5 846 | 59 | 1.01 | | |
| 心血管系统缺陷 | ＜25岁 | 707 | 2 | 0.28 | 1.85 | 0.603 |
| | 25～29岁 | 8 291 | 52 | 0.63 | | |
| | 30～34岁 | 12 800 | 68 | 0.53 | | |
| | ≥35岁 | 5 846 | 33 | 0.56 | | |
| 唇腭裂 | ＜25岁 | 707 | 2 | 0.28 | 1.90 | 0.594 |
| | 25～29岁 | 8 291 | 18 | 0.22 | | |
| | 30～34岁 | 12 800 | 27 | 0.21 | | |
| | ≥35岁 | 5 846 | 16 | 0.27 | | |
| 严重结构缺陷 | ＜25岁 | 707 | 7 | 0.99 | 5.81 | 0.121 |
| | 25～29岁 | 8 291 | 31 | 0.37 | | |
| | 30～34岁 | 12 800 | 58 | 0.45 | | |
| | ≥35岁 | 5 846 | 25 | 0.43 | | |

注：表中产前检出率为核心指标，反映人群层面的出生缺陷产前检出水平。

**表 4　不同亚型染色体异常的年龄分布及发生率比较**

| 染色体异常亚型 | 孕产妇年龄组 | 胎儿/围产儿 | 染色体异常 | 发生率/‰ | $\chi^2$ | $P$ |
|---|---|---|---|---|---|---|
| 染色体数目异常 | ＜25岁 | 707 | 1 | 1.41 | 38.42 | ＜0.001 |
| | 25～29岁 | 8 291 | 19 | 2.29 | | |
| | 30～34岁 | 12 800 | 40 | 3.13 | | |
| | ≥35岁 | 5 846 | 49 | 8.38 | | |
| 染色体结构异常 | ＜25岁 | 707 | 1 | 1.41 | 0.86 | 0.835 |
| | 25～29岁 | 8 291 | 11 | 1.33 | | |
| | 30～34岁 | 12 800 | 13 | 1.02 | | |
| | ≥35岁 | 5 846 | 5 | 0.86 | | |
| 染色体微结构异常 | ＜25岁 | 707 | 1 | 1.41 | 0.22 | 0.975 |
| | 25～29岁 | 8 291 | 8 | 0.97 | | |
| | 30～34岁 | 12 800 | 12 | 0.94 | | |
| | ≥35岁 | 5 846 | 5 | 0.86 | | |

NIPT、羊水穿刺等密集筛查干预，提升了染色体异常的检出率。其余3类缺陷产前检出率无年龄差异，仅呈特征性分布：25～29岁组心血管系统缺陷检出率最高，与该年龄段孕妇筛查依从性较高、超声影像学对该类缺陷识别率有明确优势相关[9,13]；＜25岁组严重结构缺陷检出率相对突出，因该类缺陷多为显性畸形，产前筛查易识别；唇腭裂各年龄组检出率均处于低位，主要受疾病诊断难度限制，轻微畸形易因胎儿体位遮挡漏诊，且与年龄无明显关联[16]。本研究检出率数值与缺陷发病率直接相关，看似偏低并非技术效能不足，而是反映当前产前筛查的客观覆盖情况。

**3.3　染色体异常亚型的年龄分布差异及病因学探讨**　针对唯一存在年龄差异的染色体异常，本研究进一步分析其亚型特征，发现仅数目异常的年龄组间差异显著，且随年龄升高呈明显上升趋势，≥35岁组（8.38‰）显著高于其他三组，25～29岁组与30～34岁组间亦有差异，进一步印证了孕产妇年龄与染色体数目异常的强关联性，核心诱因仍为高龄导致的卵细胞质量下降、减数分裂染色体分离异常[15]。而染色体结构异常、微结构异常的年龄组间差异无统计学意义，因该类异常多由先天性遗传、胚胎早期随机突变或父母基因组携带导致[16]，不受孕产妇年龄直接影响，但结合相关研究[17]结果显示，微结构异常在高龄人群中可能存在检出率略高的趋势，本研究中结构异常和微结构异常样本量相对较小，可能影响结果统计效能，未来需扩大样本量、开展多中心研究进一步验证。当前染色体异常防控重点应聚焦高龄人群数目异常筛查，同时对所有年龄段孕妇的结构及微结构异常保持警惕。

**3.4　基于全维度研究结果的分年龄层精准防控策略构建**　针对不同年龄段孕产妇，构建分层精准防控策略：①高龄孕妇（≥35岁）：核心风险为染色体数目异常（发生率8.38‰），防控突出“靶向性＋政策适配性”。依托武汉市免费无创DNA筛查政策，优先提供基础无创筛查，有需求者升级NIPT2.0；高风险者行羊水穿刺联合CNV检测，≥39岁孕妇直接推荐产前诊断；对合并并发症或超声提示心脏异常者，增加胎儿心脏超声检查，规范孕期并发症管理。②适龄孕妇（25～34岁）：作为主要生育人群，缺陷分布均衡，防控聚焦“全面覆盖＋质量提升”。落实标准化筛查方案，强化超声诊断能力，重点提升心血管及严重结构畸形检出率，联合宣教降低环境相关缺陷风险。③低龄孕妇（＜25岁）：缺陷发生率较低（21.22‰），但唇腭裂占比突出（13.33%），防控以“依从性提升＋重点补位”为核心。防控重点为提高产检依从性与叶酸规范补充，加强重点畸形筛查，高危者按需扩大检测范围。

**3.5　研究局限性与未来展望**　本研究采用“整体-重点-亚型”三级分析，系统阐明不同年龄组出生缺陷谱系特征，为分龄防控提供依据。但仍存在不足：未纳入叶酸、环境、遗传等混杂因素；数据仅来自武汉单一区域，代表性有限。未来可扩大样本量、补充混杂因素分析，并优化防控方案的临床可操作性，为区域

出生缺陷精准防治提供更可靠依据。

## 参考文献


[1] 何清，杨义，蒋亮，等．遵义地区新生儿先天性心脏病的影响因素研究及患病风险预测[J]．中国卫生统计，2021，38(3)：422-424.
HE Q，YANG Y，JIANG L，et al. Study on influencing factors and risk prediction of neonatal congenital heart disease in Zunyi area[J]. Chin J Health Stat，2021，38(3)：422-424.

[2] 林伟龙，方俊群，梁昌标，等．湖南省出生缺陷患儿家庭的疾病经济负担调查分析[J]．实用预防医学，2025，32(11)：1318-1323.
LIN W L，FANG J Q，LIANG C B，et al. Economic burdens of disease faced by families of children suffering from birth defects in Hunan Province[J]. Pract Prev Med，2025，32(11)：1318-1323.

[3] 中华人民共和国卫生部．中国出生缺陷防治报告(2012)[R]．北京：中华人民共和国卫生部，2012：1-20.
Ministry of Health of the People′s Republic of China. China Birth Defect Prevention and Control Report (2012)[R]. Beijing：Ministry of Health of the People′s Republic of China，2012：1-20.

[4] 郝静，杨悦．出生缺陷与产妇年龄相关性分析[J]．河北医药，2025，47(8)：1383-1385.
HAO J，YANG Y. Association analysis between birth defects and maternal age[J]. Hebei Med J，2025，47(8)：1383-1385.

[5] JIANG B，LIU J X，HE W C，et al. The effects of preconception examinations on birth defects：A population-based cohort study in Dongguan City，China[J]. J Matern Fetal Neonatal Med，2020，33(16)：2691-2696.

[6] 郭剑影，周宇珍，李梅，等．2017—2020年梧州市重大出生缺陷发生情况及相关影响因素分析[J]．中国妇幼保健，2024，39(11)：2079-2082.
GUO J Y，ZHOU Y Z，LI M，et al. Prevalence and analysis on related influencing factors of major birth defects in Wuzhou from 2017 to 2020[J]. Matern Child Health Care China，2024，39(11)：2079-2082.

[7] 国家卫生计生委妇幼健康服务司．中国妇幼卫生监测工作手册(2013版)[EB/OL]．(2013-08-30)[2022-12-23]. http://www.mchscn.cn/National-22/450.html.
Department of Maternal and Child Health Service，National Health and Family Planning Commission of the People′s Republic of China. China Maternal and Child Health Surveillance Workbook (2013 Edition)[EB/OL]. (2013-08-30)[2022-12-23]. http://www.mchscn.cn/National-22/450.html.

[8] World Health Organization，Centers for Disease Control and Prevention，International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. Birth defects surveillance：A manual for programme managers (2nd ed.)[R]. Geneva：World Health Organization，2020.

[9] 宋清贤，杨柳，冯苗，等．2007—2020年重庆市严重多发致残出生缺陷流行现状及变化趋势分析[J]．中华预防医学杂志，2022，56(9)：1257-1262.
SONG Q X，YANG L，FENG M，et al. Analysis on epidemic status and trend of severe multiple disabling birth defects in Chongqing from 2007 to 2020[J]. Chinese Preventive Medicine，2022，56(9)：1257-1262.

[10] 国家卫生健康委员会．中国出生缺陷防治报告(2021)[R]．北京：国家卫生健康委员会，2021.
National Health Commission of the People′s Republic of China. China Birth Defect Prevention and Control Report (2021)[R]. Beijing：National Health Commission of the People′s Republic of China，2021.

[11] 中华医学会医学遗传学分会临床遗传学组，中国医师协会医学遗传医师分会遗传病产前诊断专业委员会，中华预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会遗传病防控学组，等．低深度全基因组测序技术在产前诊断中的应用专家共识[J]．中华医学遗传学杂志，2019，36(4)：293-296.
Clinical Genetics Group of Medical Genetics Branch Chinese Medical Association，Professional Committee for Prenatal Diagnosis of Genetic Diseases Medical Genetics Branch of Chinese Medical Association，Group of Genetic Disease Prevention and Control Birth Defect Prevention and Control Committee of Chinese Society of Preventive Medicine. Expert consensus on the application of low-depth whole genome sequencing technology in prenatal diagnosis[J]. Chin J Med Genet，2019，36(4)：293-296.

[12] 张晓辉，代礼，林聃．中国出生缺陷医院监测质量控制专家共识[J]．中国妇幼卫生杂志，2025，16(5)：349-353.
ZHANG X H，DAI L，LIN D. Expert consensus on quality control in hospital-based birth defect surveillance[J]. Chin J Women Child Health，2025，16(5)：349-353.

[13] 王心，尚丽新．产前筛查及诊断相关研究进展[J]．人民军医，2021，64(7)：679-683.
WANG X，SHANG L X. Research progress of prenatal screening and diagnosis[J]. People′s Mil Surg，2021，64(7)：679-683.

[14] 张露丹，李秀娟，赵欣媛，等．300例胎儿出生缺陷流行病学特征及血清学产前筛查评估价值研究[J]．中国优生与遗传杂志，2018，26(6)：87-89.
ZHANG L D，LI X J，ZHAO X Y，et al. Epidemiological characteristics of 300 cases of fetal birth defects and serological prenatal screening assessment[J]. Chin J Birth Health Hered，2018，26(6)：87-89.


(下转第1414页)