

G6PD 缺乏对地中海贫血产前筛查血液学指标的影响

覃 婷, 赵 林, 许莉莉

作者单位: 530021 南宁, 广西壮族自治区人民医院产科

作者简介: 覃 婷(1974-), 女, 大学本科, 医学硕士, 主治医师, 研究方向: 地中海贫血产前筛查与产前诊断。E-mail: gxqinting@yahoo.com.cn

[摘要] **目的** 探讨葡萄糖 6 磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏对地中海贫血基因携带者平均红细胞容积(MCV)、红细胞平均血红蛋白含量(MCH)的影响。**方法** 2006-06~2008-12 产前筛查的孕妇及其丈夫中行地中海贫血基因分析确诊为地中海贫血基因携带者, 常规行 G6PD 酶活性测定及血细胞分析。分为 G6PD 缺乏组及 G6PD 正常组, 比较两组的 MCV、MCH。**结果** α 地贫-1 合并 G6PD 缺乏组 MCV、MCH 显著高于 α 地贫-1 不合并 G6PD 缺乏组($P < 0.05$), 轻型 β 地贫合并 G6PD 缺乏组 MCV 显著高于轻型 β 地贫不合并 G6PD 缺乏组($P < 0.05$), 轻型 β 地贫合并 G6PD 缺乏组 MCH 高于轻型 β 地贫不合并 G6PD 缺乏组, 但差异无统计学意义。**结论** G6PD 缺乏可影响 MCV、MCH 筛查地贫的敏感性而造成漏诊, 因此建议常规应用血细胞分析、血红蛋白电泳、红细胞渗透脆性联合筛查地中海贫血, 并同时检测 G6PD 活性, 以提高地贫基因携带者的检出率, 减少出生缺陷。

[关键词] 地中海贫血; G6PD 缺乏; 平均红细胞容积; 红细胞平均血红蛋白含量

[中图分类号] R 556.7 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1674-3806(2011)04-0311-03

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2011.04.08

The influence of G6PD deficiency on thalassemia prenatal screening hematology index QIN Ting, ZHAO Lin, XU Li-li. Department of Obstetrics, the People's Hospital of Guangxi Zhuang Autonomous Region, Nanning 530021, China

[Abstract] **Objective** To study the influence of G6PD deficiency on MCV and MCH of the thalassemia gene carriers. **Methods** The enzyme assay and blood cell analysis were performed in pregnant women and their husbands who were confirmed as thalassemia gene carriers in prenatal screening in our hospital from June 2006 to December 2008. The carriers were divided into two groups: the G6PD deficiency group and normal G6PD group and then their MCV and MCH were compared. **Results** MCV and MCH in α -thalassemia-1 gene combined with G6PD deficiency group were obviously higher than those in α -thalassemia-1 gene combined with normal G6PD group ($P < 0.05$). MCV in light β -thalassemia gene combined with G6PD deficiency group was obviously higher than that of light β -thalassemia gene combined with normal G6PD group ($P < 0.05$). MCH in light β -thalassemia gene combined with G6PD deficiency group was higher than that of light β -thalassemia gene combined with normal G6PD group. However, the difference did not have statistias significance. **Conclusion** G6PD deficiency can influence the sensibility of MCV and MCH in thalassemia screening, leading to the missed diagnosis. Therefore, blood cell analysis, hemoglobin electrophoresis, red cell osmotic fragility test, and detection of G6PD activity are recommended to jointly screen thalassemia, aiming to increase detection rate of thalassemia gene carriers and reduce birth defects.

[Key words] Thalassemia; G6PD deficiency; MCV; MCH

我国南方地区是地中海贫血与葡萄糖 6 磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏的高发区。临床上地贫合并 G6PD 缺乏的患者并不少见, 据一些实验室的不完全统计, 地贫合并 G6PD 缺乏者约占地贫的 10%^[1]。由于地贫是常染色体隐性遗传病, 所以产

前携带者的检出尤为重要, 平均红细胞容积(MCV)的测定可作为产前地贫携带者筛查敏感而有价值的指标^[2], 但利用 MCV、红细胞平均血红蛋白含量(MCH)筛查地贫仍有一定的漏检率, 在长期的临床实践过程中发现 G6PD 缺乏对地贫筛查中的 MCV、

MCH 有一定的影响,为提高临床诊断的准确率,减少漏诊,本文总结了二类地贫基因携带及地贫合并 G6PD 缺乏患者的 MCV、MCH 数值,现将资料报道如下。

1 对象与方法

1.1 研究对象 2006-06 ~ 2008-12 在我院产前筛查的孕妇及其丈夫均经地中海贫血基因分析确诊为地中海贫血基因携带者,年龄 25 ~ 55 周岁,男性 131 例,女性 141 例,α 地中海贫血-1 178 例,轻型 β 地中海贫血 94 例,均行血细胞分析,G6PD 活性检测。

1.2 仪器与方法 仪器型号为 Opticon Monitoer 2TM。(1)α 地贫基因分析:使用琼脂糖凝胶电泳技术,同时检测中国人群的 SEA, -α4.2, -α3.7, CS, QS, WS α 地中海贫血基因。(2)β 地贫基因分析:使用膜反向杂交技术同时检测 β 常见 8 个位点 (CD41-42, IVS-2-654, CD17-28, CD26, CD71-72, CD43-29)和 9 个少见位点突变(起始密码子 ATG→AGG, CD14-15, CD27-28, -32C→A, -30T→C, IVS-1-1G→T, IVS-1-5G→C, CD31, CAP + 40- + 43)。(3)血细胞分析(含红细胞计数,血红蛋白含量,MCV, MCH):在拜尔 120 全自动血细胞分析仪上进行。(4)G6PD 酶活性测定:用博辉 BH5100 原子吸收光谱仪进行检验。

1.3 诊断标准 (1)轻型 β 地贫组:经 β 地贫基因分析确诊,为我国常见 17 种 β 地贫突变基因型之一。(2)α 地贫-1 组:经 α 地贫基因分析确诊为东南亚缺失型 α 地贫,或 -α3.7, -α4.2 缺失与 CS, QS, WS 点突变的杂合子或纯合子。(3)G6PD 缺乏:G6PD 活性 < 4.2 U/gHb。

1.4 统计学方法 应用 SPSS13.0 软件进行统计学处理,计量资料以均数 ± 标准差 ($\bar{x} \pm s$) 表示,组间比较采用 *t* 检验, *P* < 0.05 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 轻型 β 地贫 G6PD 缺乏组与轻型 β 地贫 G6PD 正常组比较, MCV、MCH 均有不同程度增高, MCV 差异有统计学意义 (*P* < 0.05), MCH 差异无统计学意义 (*P* > 0.05)。见表 1。

表 1 轻型 β 地贫 G6PD 缺乏组与轻型 β 地贫 G6PD 正常组 MCV 及 MCH 比较 ($\bar{x} \pm s$)

组 别	例数	MCV (fL)	MCH (pg)
G6PD 正常组	85	62.83 ± 3.63	26.47 ± 3.35
G6PD 缺乏组	9	80.22 ± 6.79	20.36 ± 1.77
<i>t</i>	-	5.964	3.275
<i>P</i>	-	0.024	0.085

2.2 α 地贫-1 G6PD 缺乏组与 α 地贫-1 G6PD 正常组比较, MCV、MCH 均有不同程度增高,差异有统计学意义 (*P* < 0.05)。见表 2。

表 2 α 地贫-1 G6PD 缺乏组与 α 地贫-1 G6PD 正常组 MCV 及 MCH 比较 ($\bar{x} \pm s$)

组 别	例数	MCV (fL)	MCH (pg)
G6PD 正常组	164	63.95 ± 2.43	20.09 ± 1.15
G6PD 缺乏组	14	75.99 ± 6.39	24.54 ± 3.06
<i>t</i>	-	8.988	11.970
<i>P</i>	-	0.006	0.002

3 讨论

3.1 地贫基因携带并 G6PD 缺乏者的 MCV、MCH 高于地贫基因携带 G6PD 正常者。从表 1 可见同为轻型 β 地贫基因携带者,基因型无明显差异,G6PD 缺乏组 MCV 明显高于 G6PD 正常组。表 2 可见同为 α 地贫-1 地贫基因携带者,其中 98% 为 SEA 缺失型,G6PD 缺乏组 MCV、MCH 明显高于 G6PD 正常组。有 2 例轻型 β 地贫基因携带并 G6PD 缺乏者的 MCV 及 MCH 正常,在临床上其中 1 例轻型 β 地贫基因携带并 G6PD 缺乏者在常规体检中出现总胆红素与间接胆红素轻度升高的溶血表现,但本人无自觉症状,且此 2 例基因携带者经家系分析再次证实。轻型 β 地贫基因携带并 G6PD 缺乏者中有 3 例进行了红细胞渗透脆性检测结果为明显异常,说明 G6PD 缺乏不是增加轻型 β 地贫基因携带者的红细胞膜的稳定性,而是加速了红细胞的溶解破坏,相对单纯轻型 β 地贫基因携带者,合并 G6PD 缺乏者的红细胞寿命可能更短。地贫由于多余的珠蛋白链沉积于红细胞里面,使红细胞僵硬^[3],而 G6PD 缺乏者由于体内 G6PD 的缺乏,红细胞内葡萄糖通过磷酸戊糖旁路的代谢减少,不能充分地将 NADP 还原为 NADPH,使谷胱甘肽的还原减少,减弱了红细胞的抗氧化能力导致红细胞容易破坏,产生溶血。G6PD 的缺乏与多余的珠蛋白链沉积造成较重的慢性溶血性贫血,骨髓红系造血系统增生,大量新生红细胞进入外周血循环,外周血循环的红细胞更年轻化,新生红细胞体积较大, MCH 含量较高,中和了地贫造成的 MCV 及 MCH 的下降。

3.2 地贫基因携带者的筛查目前尚无统一的临床与实验室方法,红细胞渗透脆性、肽链分析,血红蛋白电泳由于仪器与实验方法的问题均有一定的漏检率。地贫基因检测因费用高,耗时长难以广泛普及。如在检查中无异常信号,受检者也难以接受地贫基

因检测,且地贫基因检测也有检测范围的局限。血细胞自动分析仪目前在全国范围已广泛普及,MCV、MCH、MCHC 这些红细胞参数在地贫筛查中的价值日渐受到重视^[4]。有文献报道 MCV 用于地贫携带者的总体筛出率可达 94%^[5]。但由于 MCV 及 MCH 的影响因素较多,仍有一定的漏诊率。所以在产前地贫的筛查中采用单一指标筛查地贫难以提高诊断的准确率。在临床上建议常规连用数个实验室检测方法筛查地贫,如血细胞分析与血红蛋白电泳及红细胞渗透脆性同时筛查,并同时检测 G6PD 活性。对可疑的受检者行地贫基因分析,提高地贫基因携带者的检出率,对指导婚育,产前诊断地中海贫血患儿,减少出生缺陷有重要的意义。

参考文献

- 1 陈女冬,陈和平.“地贫”合并 G6PD 缺陷症 G6PD 活性的实验研究[J]. 中国优生与遗传杂志,2006,14(5):28.
 - 2 杨秀堂,何剑峰,李亚红. β 地中海贫血基因携带者及 G6PD 缺乏的产前筛查与血液学指标评价[J]. 现代医药卫生,2007,23(23):3488.
 - 3 宋世军,张旋,杨己. 地中海贫血和 G6PD 缺乏联合检测在婚前检查中的价值[J]. 中国优生与遗传杂志,2007,15(5):103-104.
 - 4 李德发,祖莹,孙平. G6PD 缺乏患儿地中海贫血基因缺陷的检测[J]. 中国儿童保健杂志,2006,14(3):282-283.
 - 5 蔡稔,梁昕,潘莉珍,等. 血液学指标在育龄人群地贫筛查中的诊断价值[J]. 中国优生与遗传杂志,2003,11(1):129-132.
- [收稿日期 2010-06-10][本文编辑 黄晓红 韦颖]

博硕论坛·论著

盐酸戊乙奎醚注射液与山莨菪碱抗休克作用的对比研究

梁辉军, 曾小龙

作者单位: 546100 广西,来宾市人民医院急诊科

作者简介: 梁辉军(1975-),男,在职研究生学历,主治医师,研究方向:急危重症及呼吸系统疾病。E-mail:haohao20071027@163.com

[摘要] **目的** 观察盐酸戊乙奎醚(长托宁)对于休克的治疗作用。**方法** 67例休克患者按就诊日期随机分为长托宁组和山莨菪碱(654-2)组。除常规抗休克治疗外,长托宁组另予长托宁治疗,而654-2组予山莨菪碱治疗。监测治疗后1、6、12h患者心率、血压、中心静脉压、肠鸣音、尿量、指脉氧饱和度、末梢转暖持续时间和血乳酸的变化。**结果** 长托宁组的上述指标改善明显优于654-2组。**结论** 盐酸戊乙奎醚的抗休克作用优于山莨菪碱。

[关键词] 长托宁; 抗胆碱能; 山莨菪碱(654-2); 休克

[中图分类号] R 441.9 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1674-3806(2011)04-0313-03

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2011.04.09

Comparison of the antishock effect between penequinine hydrochloride and anisodamine LIANG Hui-jun, ZENG Xiao-long. Department of Emergency, Laibin County People's Hospital, Guangxi 546100, China

[Abstract] **Objective** To study the therapeutic effect of penequinine hydrochloride (PH) on the shock. **Methods** According to the date of visiting hospital, 67 patients with shock were randomly divided into two groups: PH group and 654-2 group. In addition to routine therapy, PH group was given the PH while the 654-2 group was given anisodamine. The heart rate, blood pressure, central venous pressure, gurgling sound, urine output, SPaO₂, duration of peripheral warming, serum lactic acid were measured and compared at 1, 6, 12 h after medication. **Results** All the above mentioned indexes in the PH group were significantly better than those in the 654-2 group. **Conclusion** The antishock effect of PH is better than that of anisodamine.

[Key words] Penequinine hydrochloride (PH); Anticholinergic activity; Anisodamine (654-2); Shock