

来宾市 2050 例新生儿 α -地中海贫血的 筛查结果分析

石泽莲, 武志锋, 覃慧妮, 方燕苹, 黄鸿秋

作者单位: 545900 广西, 武宣县人民医院检验科

作者简介: 石泽莲(1984-), 女, 大学本科, 学士学位, 主管检验技师, 研究方向: 临床免疫学。E-mail: Zeliangshi@163.com

通讯作者: 武志锋(1964-), 男, 大学本科, 学士学位, 副主任检验技师, 研究方向: 医学检验。E-mail: 87637455@qq.com

[摘要] 目的 对来宾市新生儿 α -地中海贫血情况进行筛查, 为来宾市 α -地中海贫血的临床诊断及防治提供参考依据。方法 收集 2014-05 ~ 2015-04 该院住院分娩的 2 050 例新生儿脐带血标本, 采用琼脂糖凝胶电泳测定 HbBart's 含量, 分析新生儿 α -地中海贫血的发生情况。结果 2 050 例新生儿中共检出 α -地中海贫血 272 例, 阳性率为 13.27%, 其中静止型 137 例(50.37%), 标准型 129 例(47.43%), HbH 6 例(2.20%)。结论 利用琼脂糖凝胶电泳能快速、有效筛查新生儿 α -地中海贫血。来宾市为 α -地中海贫血高发区, 需积极开展 α -地中海贫血防治工作, 提高出生人口素质。

[关键词] 新生儿; α -地中海贫血; 脐带血; HbBart's 含量; 琼脂糖凝胶电泳

[中图分类号] R 556.6+1 **[文献标识码]** B **[文章编号]** 1674-3806(2016)03-0242-03

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2016.03.18

Analysis of screening for α -thalassemia in 2 050 neonates in Laibin city SHI Ze-lian, WU Zhi-feng, QIN Hui-ni, et al. Department of Clinical Laboratory, the People's Hospital of Wuxuan County, Guangxi 545900, China

[Abstract] **Objective** To screen for α -thalassemia in the neonates in Laibin city, and to provide the evidence for the clinical diagnosis, prevention and treatment of the disease. **Methods** Umbilical cord blood was collected from 2 050 neonates in our hospital from May 2014 to April 2015. The HbBart's contents of the neonates were determined by the agarose gel electrophoresis. The incidence of neonates with α -thalassemia was calculated. **Results** Two hundred and seventy-two cases with α -thalassemia were checked out from 2 050 neonates. The positive rate was 13.27%, of which 137 cases (accounting for 50.37%) with static type, 129 cases (accounting for 47.43%) with standard type, and 6 cases (accounting for 2.21%) with Hemoglobin H disease. **Conclusion** The agarose gel electrophoresis is an efficient method for quickly screening out α -thalassemis in neonates. Laibin city is an area with a high incidence of α -thalassemia. Active prevention and controlling measures should improve the population quality in this area.

[Key words] Neonate; α -thalassemia; Umbilical cord blood; HbBart's content; Agarose gel electrophoresis

α -地中海贫血是目前全球范围内最常见、发病率最高的慢性溶血性单基因遗传病^[1], 主要是由于 α -珠蛋白基因缺失或点突变导致 α -脂蛋白肽链合成受阻或完全缺失所引起^[2]。广西是 α -地中海贫血的高发区域, 人群 α -地中海贫血携带率达 15.01% ~ 17.55%^[3]。中间型 α -地中海贫血可引起溶血性贫血, 而重型患者往往可导致致死性胎儿水肿的发生, 对患儿及其家庭、社会均可造成严重损伤和负担。

来宾市地处桂中地区, 为了解来宾市新生儿 α -地中海贫血的患病情况, 指导正确制定本地区地中海贫血的防控措施, 我们对 2014-05 ~ 2015-04 住院分娩的新生儿采用脐带血标本进行 α -地中海贫血筛查, 并对结果进行统计分析, 现报告如下。

1 对象与方法

1.1 研究对象 选择 2014-05 ~ 2015-04 在我院住院分娩的 2 050 例新生儿作为研究对象, 男 1 206

例,女 844 例。新生儿父母至少一方为来宾市户籍。

1.2 方法

1.2.1 仪器与试剂 均选用北京金桑特 SH-2040 全自动琼脂糖凝胶电泳仪及其配套试剂,琼脂糖凝胶电泳板分别选用 6 人份和 12 人份两种。均严格按照操作规程进行操作,并对检测结果进行分析。

1.2.2 标本采集 新生儿出生后,均由专业技术人员取脐血 2 ml 注入乙二酸四乙酸(EDTA)管抗凝并送检,标本置于 4℃ 冰箱保存待检。收集够 6 人份或 12 人份即进行血红蛋白电泳。

1.2.3 检测方法 标本用 0.9% 生理盐水洗涤红细胞 3 次,每次都要离心吸干生理盐水,红细胞与蒸馏水按 1:1.5 的体积混匀制成溶血液,再按红细胞体积的半量加入四氯化碳剧烈振荡 30 s,以 4 000 r/min 离心 10 min,取 28 μ l 上层血红蛋白液置于加样孔进行血红蛋白电泳,按照仪器的使用操作规程进行电泳。电泳完毕后用电脑扫描系统对电泳胶片进行扫描分析血红蛋白区带含量并存档。

1.3 判断标准 以电泳图谱中出现 HbBart's 区带判定为 α -地中海贫血。并根据 HbBart's 的水平来判断 α -地中海贫血的轻重程度:HbBart's 含量 1.0% ~ 3.0% 为静止型,3.0% ~ 15.0% 为标准型,15.0% ~ 40.0% 为 HbH 病,超过 80.0% 为胎儿水肿综合征。

1.4 统计学方法 应用 SPSS11.0 统计软件进行数据处理,计数资料比较采用 χ^2 检验, $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 α -地中海贫血分型 对 2 050 例新生儿脐带血进行琼脂糖凝胶电泳后,检出 HbBart's 区带者共 272 例,阳性率为 13.27%。测定 HbBart's 区带含量判断 α -地中海贫血类型,其中静止型 137 例(50.37%),标准型 129 例(47.43%),HbH 6 例(2.20%),未检出 HbBart's 胎儿水肿综合征。1 206 例男性新生儿中,筛查出 α -地中海贫血共 163 例,占 13.52%;844 例女性新生儿中,筛查出 α -地中海贫血共 109 例,占 12.91%,比较差异无统计学意义($P > 0.05$)。见表 1。

表 1 2 050 例新生儿脐带血 HbBart's 区带含量及 α -地中海贫血分型

HbBart's 区带 含量(%)	分型	例数	阳性率 (%)	构成比 (%)	性别	
					男	女
1~3	静止型	137	6.68	50.37	81	56
3~15	标准型	129	6.29	47.43	78	51
15~40	HbH	6	0.29	2.20	4	2
合计		272	13.27	100.00	272	

2.2 异常血红蛋白病检出情况 共检出异常血红蛋白病 7 例,检出率为 0.34%。其中 HbD 3 例, HbG 1 例, HbC-S 3 例。

3 讨论

3.1 α -珠蛋白链合成不足或缺失是导致 α -地中海贫血发生的主要原因,根据 α -珠蛋白基因产物缺失程度可分为静止型、标准型、HbH、HbBart's 等 4 种类型。目前已知 α -珠蛋白基因簇均编码定位于 16 号染色体短臂上, α -珠蛋白链产物的缺失往往是由单个或多个基因的缺失所引起,基因缺失越多则临床症状越严重^[4]。其中单个 α 基因缺失者通常无临床明显症状,血液学检查结果正常,称之为静止型;2 个 α 基因缺失者可表现为小红细胞症,无贫血症状,称之为标准型;3 个 α 基因缺失者则表现为小红细胞性贫血、溶血及脾肿大等症状,称之为 HbH 病;当 4 个 α 基因均缺失时则是重度 α -地中海贫血的 HbBart's,可造成致死性胎儿水肿的发生^[5]。

3.2 鉴于 α -地中海贫血临床表现程度不一,有的患者虽存在 Hb 异常但并无临床症状,但有的患者在胎儿或婴幼儿时期即可因重度溶血性贫血而死亡,因此如能在新生儿时期即能准确进行地贫筛查并建立相应档案,不失为指导患儿保健及其成年后婚配的有效方法^[6]。近年来采用新生儿脐血血红蛋白电泳检测 HbBart's 含量来诊断 α -地中海贫血逐渐得到人们的认可,能快速、准确地早期诊断 α -地中海贫血特别是静止型患儿。翁秋青等^[7]在 1 501 例胎儿娩出切断脐带时收集脐带血进行电泳检测 HbBart's 含量,共检出 α -地中海贫血共 192 例,阳性率为 12.8%,其中以标准型为主,占 55.21% (106/192)。安家嘉^[8]应用全自动电泳仪及其配套琼脂板对 5 766 例新生儿脐血标本进行琼脂糖电泳,并扫描定量分析 HbBart's 区带含量,结果共检出 HbBart's 阳性 437 例,阳性率为 7.58%,以标准型患者占多数,共 310 例。

3.3 本研究在收集广西来宾市 2 050 例新生儿脐带血后,采用琼脂糖凝胶电泳测定 HbBart's 含量,以此判断 α -地中海贫血及其分型。从检测结果来看,共检出 HbBart's 阳性 272 例,阳性率为 13.27%。均为采用新生儿脐带血进行筛查,广西贵港市新生儿 α -地中海贫血检出率为 9.5% (112/1 185),静止型和标准型分别占其中的 15.2% (17/112) 和 75.9% (85/112)^[9];南宁市新生儿 α -地中海贫血检出率为 10.73% (1 932/18 005),静止型和标准型分别为 608 例和 1 259 例^[10];百色市新生儿 α -地中海贫血

检出率为 17.94% (172/959)^[11],而柳州市检出率为 10.9% (857/7 815)^[12]。与上述广西其他地区的研究结果相比,来宾市 α -地中海贫血检出率居中,稍高于贵港市、南宁市及柳州市。但低于桂西南的百色市,但与上述报道中主要为标准型不同,来宾市新生儿 α -地中海贫血主要集中在静止型,占 50.37% (137/272),其具体原因仍有待于进一步研究证实。

3.4 本研究结果显示地处桂中地区的来宾市仍属于 α -地中海贫血的高发区,如何加大来宾市新生儿脐血 α -地中海贫血筛查力度,为 α -地中海贫血防治提供指导依据仍是医务工作者面临的重要问题。同时鉴于来宾市基层医院较多,医疗设备和条件参差不齐,选择和推广一种适合来宾市的 α -地中海贫血筛查和诊断方法迫在眉睫。HbBart's 在婴幼儿出生后 3~6 个月消失,此后静止型 α -地中海贫血仅能依靠基因检测才可诊断,增加了诊断成本。新生儿脐带血血红蛋白电泳测定 HbBart's 含量的方法进行筛查和诊断 α -地中海贫血,具有简便、快捷、可靠、成本低等优点,并可用于大样本量的新生儿脐带血初筛,可在来宾市各基层医疗单位推广应用。

参考文献

1 杨 艳.地中海贫血筛查及基因检测结果分析[J].中国临床新

医学,2012,5(12):1159-1161.

- 2 姚英姿,方小武,万志丹,等.广东省中山市新生儿 α -地中海贫血筛查回顾性分析[J].中国优生与遗传杂志,2013,21(6):82-83,140.
- 3 李东明,何 升,周晖登,等. α -地中海贫血表型儿童基因诊断分析[J].中国妇幼保健,2015,30(4):575-577.
- 4 Higgs DR, Weatherall DJ. The alpha thalassaemias[J]. Cell Mol Life Sci, 2009, 66(7):1154-1162.
- 5 王辉林,郭 华,熊礼宽. α -地中海贫血研究进展[J].中国热带医学,2011,11(9):1158-1160.
- 6 韦喜娟,覃从军,黄寿星,等.2983 例新生儿 α -地中海贫血的筛查及监测[J].华夏医学,2010,23(2):133-135.
- 7 翁秋青,刘桂荣,温应方.1501 例新生儿 α -地中海贫血的脐血筛查结果分析[J].实用预防医学,2012,19(4):565-566.
- 8 安家嘉.北海地区新生儿脐血血红蛋白电泳实验结果分析[J].西南国防医药,2011,21(1):46-48.
- 9 甘 冰,毛锦江.贵港地区 1185 例新生儿地中海贫血筛查分析[J].中国优生与遗传杂志,2014,22(4):89-90.
- 10 罗 超,李东明,玉晋武,等.南宁市 18005 例新生儿 α -地中海贫血筛查结果分析[J].现代仪器与医疗,2015,21(2):29-30.
- 11 张耀平,李 皇.百色市人民医院新生儿脐血 α -地中海贫血筛查[J].中国妇幼保健,2010,25(3):344-345.
- 12 黄丽华.广西柳州地区新生儿 α -地中海贫血筛查分析[J].中国优生与遗传杂志,2010,18(10):70-71.

[收稿日期 2015-06-25][本文编辑 吕文娟]

学术交流

女童中枢性性早熟盆腔超声诊断结果分析

谭杰琳

作者单位:545006 广西,柳州市人民医院超声科

作者简介:谭杰琳(1967-),女,研究生学历,副主任医师,研究方向:妇科超声诊断。E-mail:Tanjielin0816@foxmil.com

[摘要] 目的 探讨盆腔彩色多普勒超声诊断女童中枢性性早熟的价值。方法 采用彩色多普勒超声(CDFI)测量中枢性性早熟女童子宫、卵巢大小和最大卵泡大小,以及一个切面的最大卵泡数。并与正常同龄女童的各项测值进行比较。结果 中枢性性早熟女童子宫各测值大于正常同龄女童($P < 0.05$);子宫和卵巢的容积、最大卵泡直径增大明显;一个切面的卵泡数增多,一侧或双侧卵巢内见 5~7 个卵泡,平均直径为 (6.6 ± 2.96) mm,最大达 13 mm;宫颈与宫体长度之比达 1:1.5~2。结论 CDFI 检查无创、无痛、快捷、可靠,应用于中枢性性早熟女童的诊断及鉴别诊断具有较大价值。

[关键词] 超声; 中枢性性早熟; 子宫; 卵巢

[中图分类号] R 445.1 **[文献标识码]** B **[文章编号]** 1674-3806(2016)03-0244-04

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2016.03.19