

产前检查中地中海贫血筛查的临床应用分析

戴文惠

贵州省龙里县妇幼保健院 551200

[摘要]目的 分析产前检查中地中海贫血筛查的临床应用价值。**方法** 选择 2016 年 3 月~2017 年 12 月我院接收的 580 例孕妇作为研究对象,所有研究对象均在产前进行地中海贫血筛查,对筛查出地中海贫血阳性标本实施基因诊断,经基因诊断确诊对象再诊断其配偶,对夫妇同型地中海贫血实施产前诊断,对地中海贫血筛查结果、基因诊断结果、产前诊断结果进行分析。**结果** 580 例孕妇经地中海贫血筛查,筛查结果显示呈阳性 65 例,占 11.21%;580 例孕妇经基因诊断确诊地中海贫血 63 例,占 10.86%;对比地中海贫血筛查阳性率与基因诊断确诊率结果对比无差异($P > 0.05$),无统计学意义;无统计学意义;经筛查夫妇同型地中海贫血 11 例,占 1.21%,经产前基因诊断,确诊为重症地中海贫血 4 例,占 36.36%。**结论** 产前检查进行地中海贫血筛查可以辅助诊断地中海贫血,及时发现重症地中海贫血胎儿,产前检查中地中海贫血筛查具有重要临床应用价值,值得推广应用。

[关键词] 产前检查;地中海贫血;筛查;临床应用

[中图分类号] R714.5

[文献标识码] A

[文章编号] 1674-9561(2018)04-136-01

地中海贫血是显性遗传病,多发于我国南方,按照基因分类,可以分成 α 型地中海贫血症与 β 型地中海贫血症。据报道, α 型地中海贫血症胎儿多死于妊娠末期或生产 30min 内,而 β 型地中海贫血症也会危及胎儿生命安全,出生 6 个月内就会发病^[1],而且一经发病就要经长期输血治疗才能维持新生儿的生命安全,多夭折于童年,还会加剧家庭的经济与精神负担,所以,产前进行地中海贫血筛查具有重要的作用^[2]。本次研究中,选择 2016 年 3 月~2017 年 12 月我院接收的 580 例孕妇作为研究对象,筛查地中海贫血阳性率与基因诊断,结果报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料

选择 2016 年 3 月~2017 年 12 月我院接收的 580 例孕妇作为研究对象,再对其配偶进行地中海贫血筛查,孕妇年龄 21~39 岁,平均(27.9±4.5)岁;所有研究对象均排除了合并严重肝肾功能障碍、精神性疾病、不能配合此次研究的患者。患者和家属均知情本次研究并签署了同意书。

1.2 方法

580 例孕妇均行产前地中海贫血筛查,经筛查发现地中海贫血呈阳性标本,再对其实施基因诊断,经基因诊断孕妇,对其配偶再行地中海贫血筛查,对夫妇同型地中海贫血均实施产前诊断。孕妇取静脉血,血细胞分析、血红蛋白电泳,实施地中海贫血筛查。根据五分类血球计数仪和配套试剂检测孕妇的血红蛋白和红细胞平均体积,以全自动毛细管电泳仪和配套设备检测红细胞平均血红蛋白。当地中海贫血筛查结果呈阳性高危标本时,以聚合酶链反应和反向斑点杂交、DNA 扩增技术实施基因诊断。经基因诊断出地中海贫血时再以基因诊断其配偶,诊断出夫妇同型地中海贫血时,要继续行产前诊断。妊娠 16 周孕妇经脐带血穿刺取脐带血行基因检测,诊断结果呈重症地中海贫血胎儿要行引产手术。

1.3 观察指标

地中海贫血高危指标:血细胞分析结果显示,血红蛋白显示正常或有所偏低,检测红细胞平均体积小于 80fl,检测红细胞平均血红蛋白小于 27pg。其中 α 地中海贫血阳性:血红蛋白电泳正常或小于 2.5%; β 地中海贫血阳性:血红蛋白 F 大于 3.5%;重型地中海贫血:经基因诊断为 α 地中海贫血纯合子、 β 地中海贫血纯合子及 β 地中海贫血双重杂合子^[3]。

1.4 统计学方法

应用 SPSS19.0 统计软件分析,计数资料比较采用 χ^2 比较,若检验结果显示 $P < 0.05$,则表示两组数据间差异显著,有统计学意义。

2 结果

2.1 地中海贫血筛查

580 例孕妇经地中海贫血筛查,筛查结果显示呈阳性 65

例,占 11.21%;其中 41 例为 α 地中海贫血,24 例为 β 地中海贫血。

2.2 基因诊断结果

580 例孕妇经基因诊断确诊地中海贫血 63 例,占 10.86%;其中 39 例为 α 地中海贫血,24 例为 β 地中海贫血。

2.3 比较地中海贫血筛查也基因诊断结果

对比地中海贫血筛查阳性率 11.21%与基因诊断确诊率结果 10.86%, $\chi^2=0.0868$, $P=0.7682$,对比无差异($P > 0.05$),无统计学意义;

2.4 产前基因诊断

经筛查夫妇同型地中海贫血 11 例,占 1.21%,经产前基因诊断,确诊为重症地中海贫血 4 例,占 36.36%。经引产确诊 4 例均为重症地中海贫血,诊断准确率达 100%。

3 讨论

地中海贫血的临床治疗只有干细胞移植,所以,只有减少重症地中海贫血患儿的出生才能预防的根本。孕妇实施产前检查可以及早发现重型地中海贫血,本次研究中,对 580 例孕妇先行产前筛查,再经产前诊断,对确诊孕妇实施终止妊娠治疗措施,以此避免地中海贫血患儿出生,对轻型地中海贫血孕妇及时给予指导,以此提高我国优生优育和人口质量。580 例孕妇行地中海贫血筛查后结果显示,阳性 11.21%,再行基因诊断,确诊率达 10.86%,对比 2 种诊断结果无差异^[4]。可见,地中海贫血筛查诊断效果比较理想,可以用于孕妇临床对地中海贫血的初步筛查,行血细胞分析与血红蛋白电泳即可得出检测结果,检测技术简单,而且花费较低,筛查出呈阳性的患者再行地中海贫血基因诊断,可以减少孕妇产前检查的费用,通过基因诊断确诊高危孕妇,发现同型夫妇,经脐带血产前检查,可以及时发现重症胎儿,终止妊娠,避免重症地中海贫血胎儿出生^[5]。

综上,产前检查进行地中海贫血筛查可以辅助诊断地中海贫血,及时发现重症地中海贫血胎儿,产前检查中地中海贫血筛查具有重要临床应用价值,值得推广应用。

[参考文献]

- [1] 林广城,何英,谭燕清.地中海贫血和 G6PD 缺乏联合检测在产前检查中的应用价值[J].国际检验医学杂志,2017,38(9):1281-1282.
- [2] 刘丽红,屈艳霞,余建群,等.广州市育龄人群地中海贫血和 G6PD 活性检测结果分析[J].海南医学,2015,26(23):3500-3502.
- [3] 麦凤鸣,颜双鲤.地中海贫血筛查指标的分级评价[J].中华全科医学,2013,11(3):350.
- [4] 廖可中,黄秀红,谢染英.地中海贫血和葡萄糖 6 磷酸脱氢酶缺乏联合检测在孕前检查中的临床价值[J].中国计划生育和妇产科,2013,5(3):58-61.
- [5] 赖金船.广东省广州市增城区产前检查人群地中海贫血筛查结果分析[J].实用医技杂志,2016,23(3):260-262.