

地中海贫血基因诊断在产前诊断中的临床意义

向文秀

怀化市妇幼保健院 湖南怀化 418000

[摘要] 目的 本次实验分析的是地中海贫血基因诊断在产前诊断中的应用方式和效果。**方法** 本次实验选择了在 2015 年 9 月到 2017 年 9 月到我院接受产前诊断的夫妇同型地中海贫血孕妇 50 例, 应用裂隙 PCR (Gap-PCR) 及 PCR 结合反向点杂交检测方式对孕妇进行了产前地中海贫血基因诊断, 并总结了诊断结果。**结果** 在本次实验诊断中, 有 10 例胎儿属于正常基因类型, 占比 20%; 有 40 例胎儿属于地中海贫血基因类型, 占比 80%, 其中, 有 30 例胎儿属于 α 地中海贫血基因类型, 占比 60% (有 5 例胎儿属于 Bart's 水肿胎); 有 7 例胎儿属于 β 地中海贫血基因类型, 占比 14% (有 1 例胎儿属于重型); 有 3 例胎儿属于 $\alpha\beta$ 地中海贫血基因类型, 占比 6% (有 1 例胎儿属于重型)。有 10 例孕妇在检查后终止了妊娠 (其中包括了 5 例 Bart's 水肿胎胎儿和 2 例重型地中海贫血胎儿), 有 40 例孕妇选择生下胎儿, 妊娠结果和此次检查结果相同。**结论** 地中海贫血基因诊断在产前诊断中的应用, 能够实现对胎儿基因的良好诊断。

[关键词] 地中海贫血; 基因诊断; 应用效果

[中图分类号] R556

[文献标识码] A

[文章编号] 1674-9561 (2018) 05-145-02

地中海贫血疾病产生的原因主要是患者缺失珠蛋白基因或点突变导致, 属于一种遗传性溶血疾病, 具体可以分为 α 地中海贫血、 β 地中海贫血、 $\alpha\beta$ 地中海贫血三种类型。我国广西省和广东省两省的地中海贫血患者人数最多, 分别为 11.23% 和 12.89%, 基于地中海贫血具有遗传性这一特点, 现阶段临床医学主张在产前诊断中应用地中海贫血基因诊断方式, 以此来减少地中海贫血胎儿的数量。为此, 本次实验选择了在 2015 年 9 月到 2017 年 9 月到我院接受产前诊断的夫妇同型地中海贫血孕妇 50 例, 分析了地中海贫血基因诊断在产前诊断中的应用方式和效果。

1 资料及方法

1.1 一般资料

本次实验选择了在 2015 年 9 月到 2017 年 9 月到我院接受产前诊断的夫妇同型地中海贫血孕妇 50 例, 接受诊断孕妇的年龄均在 25-35 岁之间, 孕妇的平均年龄为 26.45 ± 2.45 岁, 有 40 例产妇应用的羊水样本采集方式, 有 10 例产妇应用的是脐血样本采集方式。在接受此次产前诊断前, 夫妇双方均接受了地中海贫血基因诊断, 并且确认了双方为同基因类型。

1.2 实验方法

应用裂隙 PCR 及 PCR 结合反向点杂交检测方式对孕妇进行了产前地中海贫血基因诊断, 具体如下。

(1) 诊断样本采集和处理: 选择应用羊水样本采集方式和脐血样本采集方式的依据是孕妇的孕周, 如果孕妇孕周在 16-24 周之间, 则选择羊水样本采集方式, 具体是在产妇羊膜腔内进行穿刺, 并抽取 15ml 左右的羊水^[1]; 如果孕妇孕周在 24-30 周之间, 则选择脐血样本采集方式, 具体是在胎儿脐带位置进行穿刺, 并抽取 1ml 左右的脐血。随后, 检查人员可以通过复合荧光标记短串联重复序列方式, 来排除诊断样本中的被污染组织, 并将剩余的诊断样本进行地中海贫血基因诊断。

(2) 地中海贫血基因诊断: 本次地中海贫血基因诊断应用的是深圳一家医疗公司生产的检测试剂盒, 具体的检测操作需要按照检测试剂盒上的要求进行。裂隙 PCR 检测方式针对的是临床医学上常见的几种地中海贫血基因的诊断; 如果夫妇中一方或双方存在突变现象, 则选择应用 PCR 结合反向点杂交检测方式^[2]; 裂隙 PCR 及 PCR 结合反向点杂交检测方式的结合, 可以检测目前我国常见的几种地中海贫血基因; 对诊断结果呈现 β 地中海贫血基因的产妇, 需要进行 $\alpha\beta$ 地中海贫血基因类型诊断。

本次实验进行的最终检测在产妇产下胎儿 6 个月后进行,

并对比之前的产前诊断结果。

1.3 观察指标

本次实验选择的观察指标是产妇的产前诊断结果。

1.4 数据处理

本次研究中对数据的统计学处理, 均使用 SPSS19.2.0 软件。

2 结果

在本次实验诊断中, 有 10 例胎儿属于正常基因类型, 占比 20%; 有 40 例胎儿属于地中海贫血基因类型, 占比 80%, 其中, 有 30 例胎儿属于 α 地中海贫血基因类型, 占比 60% (有 5 例胎儿属于 Bart's 水肿胎); 有 7 例胎儿属于 β 地中海贫血基因类型, 占比 14% (有 1 例胎儿属于重型); 有 3 例胎儿属于 $\alpha\beta$ 地中海贫血基因类型, 占比 6% (有 1 例胎儿属于重型)。有 10 例孕妇在检查后终止了妊娠 (其中包括了 5 例 Bart's 水肿胎胎儿和 2 例重型地中海贫血胎儿), 有 40 例孕妇选择生下胎儿, 妊娠结果和此次检查结果相同。详见表 1。

表 1: 产前诊断结果调查表 [n(%)]

产前诊断 基因类型	正常基因	α 地中海 贫血基因	β 地中海 贫血基因	$\alpha\beta$ 地中海 贫血基因
检查例数	10	30	7	3
检查占比	20	60	15	6

3 讨论

地中海贫血属于现阶段常见的遗传性血液系统疾病之一, 会对胎儿产生不同程度的影响, 其中的重型地中海贫血会导致胎儿在妊娠晚期出现缺氧症状, 最终死亡, 目前, 临床医学上针对地中海贫血尚未研究出有效的治疗方式, 产妇只能通过产前接受地中海贫血基因诊断的方式, 来预防地中海贫血疾病^[3]。 α 地中海贫血基因是东亚地区常见的地中海贫血基因类型, 并且突变型 α 地中海贫血患者具有显著的临床表现, 为此, 针对存在点突变的夫妇需要进行 PCR 结合反向点杂交检测, 以此来避免漏诊现象的出现。 β 地中海贫血产生的主要原因是患者的缺失一部分的核苷酸, 裂隙 PCR 检测方式便可以进行检查, 但是如果地中海贫血基因类型十分罕见, 则需要应用裂隙 PCR 及 PCR 结合反向点杂交检测方式。此外, 在实际的产前诊断过程中, 检查人员需要格外的注意对 $\alpha\beta$ 地中海贫血基因的检查, 避免出现漏诊现象^[4]。

本次实验数据说明了, 地中海贫血基因诊断在产前诊断中的应用, 能够实现对胎儿基因的良好诊断。由此可见, 地中海贫血基因诊断方式的应用, 能够合理的预防地中海贫血, 有利于实现优生的目标。

(下转第 147 页)

管后葡萄糖被吸收有关,当滤液中葡萄糖含量过高,超过肾小球吸收范围时,便会出现无法吸收情况,进而残留在尿液中。血糖浓度与尿糖浓度关系密切,通常当血糖迅速升高时,患者尿糖测定结果为阴性,主要由于血糖迅速升高对机体造成应激反应,导致其处于节约血糖状态,但是当机体长期处于高血糖状态,尿糖测定则呈现阳性,分析其与机体回收血糖冲动缓解有关。基于尿糖特点和其与血糖的关系,正常人在应激状态下也会出现尿糖暂时性升高情况,将其应用于糖尿病诊断中存在假阳性情况,诊断准确率不及血糖测定。本次研究结果显示尿糖测定结果显示 4 例患者为阳性,考虑与患者糖尿病病情差异相关,患者出现不同程度的肾硬化情况,进而导致肾葡萄糖预知升高,但是若患者伴有肾近曲小管功能障碍情况,则其阈值可能降低,但其不在本次研究范围内,

故不做深入探讨,可在日后研究中做进一步分析。

综上,糖尿病患者尿糖浓度与血糖浓度呈正比关系,可作为糖尿病患者诊断的主要参考指标,但血糖测定准确率更高,推荐进一步推广。

[参考文献]

- [1] 李冲,郑丽丽,翟绍忠,等.2 型糖尿病患者 24h 尿糖与全天血糖谱的相关性分析[J].中国临床医学,2017,24(4):554-559.
- [2] 黄小雪.生化检查对糖尿病临床诊断的应用[J].临床检验杂志(电子版),2017,6(3):483-484.
- [3] 柏金.血糖检验和尿糖检验在糖尿病患者中的临床价值[J].数理医药学杂志,2017,30(11):1618-1619.
- [4] 卢恩田.血糖检验和尿糖检验在糖尿病患者中的临床价值探讨[J].中国现代药物应用,2017,11(2):41-43.

(上接第 142 页)

[参考文献]

- [1] 魏丽群,李一丹,孔令云,等.不同分型二叶式主动脉瓣间超声与临床特征比较[J].中国循证心血管医学杂志,2018,10(1):46-50.
- [2] 石璨,陈昕,杨军,等.不同分型的二叶式主动脉瓣畸形与主及肺动脉扩张关系的超声探究[J].中国超声医学杂志,2017,33(11):974-977.

- [3] 黄文,吴学敏.二叶式主动脉瓣的诊疗新进展[J].滨州医学院学报,2018,41(2):149-152.

- [4] 张敏萍,杨军,白洋.超声心动图诊断先天性主动脉瓣四叶式畸形的价值[J].中国超声医学杂志,2018,34(1):25-29.

- [5] 康文慧,陈小珠,莫怡浩,等.超声心动图评价二叶主动脉瓣融合类型与主动脉扩张的相关性[J].中国实用医药,2017,12(8):102-103.

(上接第 143 页)

综上所述,对剖宫产术后子宫切口憩室患者的临床诊断过程中,积极采用宫腔镜联合 B 超检查的临床诊断准确性较高,且与腹腔镜联合治疗的过程中,患者的治疗效果显著提升,有助于改善患者临床症状,对患者早日康复有着积极的作用,具有十分显著的应用价值,于临床中推广的作用十分显著。

[参考文献]

- [1] 黄蓉霞,曹映华,牛洁,施建霖,杨云娟.宫腔镜联合超声检查对剖宫产术后子宫切口憩室的诊断价值[J].云南医

药,2017,38(03):250-251.

- [2] 刘娟.宫腔镜联合 B 超在二次剖宫产术后子宫切口憩室诊断中的临床价值分析[J].中国社区医师,2017,33(10):114-115.

- [3] 刘森.宫腔镜联合 B 超及腹腔镜在剖宫产切口憩室诊治中的应用[J].中国医药指南,2017,15(01):148-149.

- [4] 林晓平.剖宫产术后子宫切口憩室的发生原因及宫腔镜联合腹腔镜进行修复的疗效分析[J].当代医学,2015,21(29):72-73.

(上接第 144 页)

死等情况发生风险较低,肌锥发生率较高,部分瘤体内存在钙化灶,而且需同神经鞘瘤、视神经胶质瘤、静脉血管瘤等其他肿瘤进行鉴别^[4-5]。

本次研究中 CT 强化与手术病理相符率显著高于 CT 平扫($P < 0.05$),而且 CT 强化值也明显更高($P < 0.05$);研究证实,CT 增强扫描对眶内海绵状血管瘤定性、定位诊断准确性具有良好的诊断价值,建议在掌握其他临床资料的前提下综合判断,有助于提高诊断准确性。

[参考文献]

- [1] 任蕾.CT 和核磁共振成像在颅内海绵状血管瘤的诊断

效果观察[J].中国继续医学教育,2017,9(23):61-63.

- [2] 陈宁,高峰,张军.高场强磁共振 SWI 对颅内海绵状血管瘤的诊断价值[J].疾病监测与控制杂志,2017,11(9):695-697.

- [3] 戴志刚,国华.32 例无症状颅内海绵状血管瘤观察分析[J].临床医药文献杂志,2017,4(98):19216-19217,19219.

- [4] 梁天齐.CT 增强扫描对眶内海绵状血管瘤定性、定性诊断的准确性观察[J].中国 CT 和 MRI 杂志,2016,14(8):72-74.

- [5] 张维菊.讨论 CT 和核磁共振成像在颅内海绵状血管瘤的诊断价值[J].影像研究与医学应用,2017,1(15):154-155.

(上接第 145 页)

[参考文献]

- [1] 谢武琼.地中海贫血基因检测及干预研究进展[J].中国优生与遗传杂志,2016,24(08):4-6.
- [2] 江雨,王文博,吴琦嫦,周裕林.闽西南地区地中海贫血筛查及产前诊断的研究[J].中国妇幼保健,2016(32):4627-

4629.

- [3] 梁莉.介入性产前诊断技术在胎儿地中海贫血基因诊断的临床应用价值探讨[J].中国优生与遗传杂志,2017,25(01):70-72+106.

- [4] 王志剑,邓之敏,邱永辉.地中海贫血基因诊断在优生优育中的应用[J].北京医学,2014,36(07):572-574.