



# 9628名婚检人群地中海贫血筛查结果分析

方巍 (南宁市横县妇幼保健院检验科 广西南宁 530300)

**摘要:**目的 分析本县婚检人群发生地中海贫血的概率及其基因类型情况。方法 以本地户籍来我院进行婚检的人群9628名,通过血细胞分析和血红蛋白电泳检测进行筛查,综合结果判断为地中海贫血筛查阳性者进行地中海贫血基因分析。结果 9628名婚检人群共筛查阳性2056名,检出地中海贫血基因携带者742名,人群携带率7.71%,各类型地中海贫血携带率分别为: $\alpha$ 地中海贫血5.75%(554名), $\beta$ 地中海贫血2.43%(234名), $\beta$ 地中海贫血复合 $\alpha$ 地中海贫血双重杂合子51名。结论 本县地中海贫血发病率高,通过婚前检查、遗传咨询等手段,加强地中海贫血防治力度,对降低本地地中海贫血发生率,提高出生人口质量有重要意义。

**关键词:**地中海贫血;筛查;婚检

**中图分类号:**R169.1 **文献标识码:**A **文章编号:**1009-5187(2019)05-135-02

地中海贫血是一种常染色体显性遗传性疾病,分为轻型、中间型、重型,前两者均可生存至成年期,重型多幼年夭折(死因:慢性溶血或反复感染)。我区是地中海贫血的高发地区,因此婚检中开展了地中海贫血的筛查,现就1年的筛查结果报告如下。

## 1 对象

2017年6月至2018年6月来我院进行婚前检查的育龄男女共9628名,年龄20岁—52岁。

## 2 方法

### 2.1 基本策略

对前来我院进行婚前检查的人群抽取静脉血2ml,以EDTA-K2抗凝,进行血细胞分析,夫妇双方或一方血细胞分析显示为地中海贫血表型阳性(平均红细胞体积(MCV)<81fl和/或平均红细胞Hb含量(MCH)<27pg)的标本再进行血红蛋白电泳,

并进行缺失型 $\alpha$ 地中海贫血基因、非缺失型 $\alpha$ 地中海贫血基因和 $\beta$ 地中海贫血基因分析。

### 2.2 血液学指标检测

采用迈瑞CB5600全自动血细胞分析仪进行血细胞分析。Hb电泳采用法国Sebia全自动毛细管电泳仪及配套扫描系按说明书操作。地中海贫血筛查阳性标本送南宁市妇幼保健院检测。

### 3 结果

9628名育龄男女中,符合地中海贫血筛查阳性2056名,并送标本行基因分析,检出地中海贫血基因携带者742名,占7.71%;其中携带 $\alpha$ 地中海贫血基因503名, $\beta$ 地中海贫血基因183名(含HbE5名), $\beta$ 地中海贫血复合 $\alpha$ 地中海贫血基因51名。具体基因型分布见表1。

表1:地中海贫血基因型分析

$\alpha$ 地中海贫血基因型1	阳性(n, %)	$\alpha$ 地中海贫血基因型2	阳性(n, %)	$\beta$ 地中海贫血基因型	阳性(n, %)
- $\alpha$ 3.7	107	-SEA/aa	225	41-42	89
- $\alpha$ 4.2	56	- $\alpha$ 3.7/- $\alpha$ 3.7	3	17	51
- $\alpha$ cs	48	- $\alpha$ 3.7/- $\alpha$ ws	3	-28	15
- $\alpha$ ws	27	- $\alpha$ 4.2/- $\alpha$ ws	2	43	14
- $\alpha$ qs	8	- $\alpha$ 3.7/ $\alpha$ 4.2	2	71-72	6
- $\alpha$ 3.7/-SEA	9	- $\alpha$ 4.2/ $\alpha$ 4.2	1	IVS-1-654	2
- $\alpha$ 4.2/-SEA	3	- $\alpha$ 4.2/ $\alpha$ cs	1	-29	1
- $\alpha$ cs/-SEA	3	- $\alpha$ ws/ $\alpha$ ws	1		
- $\alpha$ ws/-SEA	3	- $\alpha$ cs/ $\alpha$ cs	1		

## 4 讨论

婚检主要是对影响结婚和生育疾病进行检查,以提高人口出生素质,降低出生缺陷,让人们在婚前和孕前认知常见的致畸、致病因素,以便及时进行干预,利于下一代的健康。地中海贫血是一种常染色体显性遗传性疾病,在我区具有较高的发病率,因此将其纳入婚检中,以早期发现疾病或异常现象,达到早期诊断、治疗,利于双方及后代的健康。

地中海贫血可分为 $\alpha$ 地中海贫血和 $\beta$ 地中海贫血, $\alpha$ 地中海贫血是由于一种或多种珠蛋白肽链合成受阻或完全抑制,导致Hb成分组成异常,引起慢性溶血性贫血。而 $\beta$ 地中海贫血是由于位于11p15.5基因位点的人类 $\beta$ 珠蛋白基因簇发生突变或基因缺失,抑制了 $\beta$ 链的生成。由 $\beta$ 地中海贫血基因突变造成的地中海贫血较多,迄今已发现100多种,我国已发现28种,较为常见的有6种:①CD41-42(-TCTT),约占45%;②IVS-II 654(C→T),约占24%;③ $\beta$ 17(A→T);约占14%;④TATA盒-28(A→T),约占9%;⑤ $\beta$ 71-72(+A),约占2%;⑥ $\beta$ 26(G→A),即HbE,约占2%。

传统的地中海贫血采用的是血液学筛查方法,其是综合多种指标,诸如红细胞指数、血红蛋白电泳等,虽然能够检出标准型 $\alpha$ 地中海贫血携带者,但对于静止型 $\alpha$ 地中海贫血则不能检出

[1]。本次研究中采用的是地中海贫血筛查的一线技术gap-PCR,其能够有效的检出静止型 $\alpha$ 地中海贫血携带者,具有重要的临床意义。

本研究发现: $\beta$ 地中海贫血突变基因种类在本地区常见有6种,其基因型-CD41-42、-CD17、-28M、CD43、CD71-72,说明我县 $\beta$ 地中海贫血基因改变与两广其他地区相似[2-3]。分析原因:地理上,我县位于广西西南部, $\beta$ 地中海贫血基因突变类型中CD41-42和CD17高于南宁,-654高于南宁,低于广州;CD17低于南宁,与广州类似,这与本地区两广人口流动频繁有关。

另外本次研究中,还出现了51名双重杂合子。如采用传统的筛查方法,双重杂合子筛查时, $\alpha$ 地中海贫血的特征被掩盖,仅能诊断出 $\beta$ 地中海贫血,而该类患者一旦与 $\alpha$ 或者 $\beta$ 地中海贫血人群婚配,则极大的增加了重型地中海贫血患儿的出生率。但gap-PCR技术可首先对是否携带缺失型 $\alpha$ 地中海贫血基因进行筛查,依据血红蛋白电泳结果,行 $\beta$ 地中海贫血基因检测,减少了漏诊的可能,这为遗传咨询提供了更为准确的信息。

在本次研究中,9258名婚检者中,检出地中海贫血742名(7.71%), $\alpha$ 地中海贫血检出率为5.75%,明显低于陈素琴等报[4]道的广东省(8.3%),这可能与筛查方法未发生改变有关,

(下转第137页)



### 3 讨论

随着人们生活水平的提高及饮食习惯的变化,现阶段临床中高血脂的发生率呈现逐年增长的趋势,多数高血脂患者尤其是老年群体在发生高血脂后极易出现一系列的心血管意外事件发生,不利于患者预后。高血脂发病后临床症状不具有特异性及显著性,极易出现被忽略的现象,一般在血脂水平过高引发一系列不适或体检中被发现。

高血脂患者血液中含有乳糜颗粒,主要是由于脂肪含量较高导致乳白色或浑浊状物体-乳糜血的出现,当摄入大量的脂肪后,被血液吸收成为乳糜颗粒,极易导致心血管疾病的发生<sup>[3]</sup>。临床报道显示,乳糜血会对患者血常规检测结果造成直接性的影响,人体血液中乳糜血过高时血液中白细胞指标将会受到严重影响,主要是由机体吸收大量脂肪后,脂肪在血液红细胞的表面被直接吸附,降低溶血速度,导致红细胞被误检为白细胞,且乳糜颗粒还将改变细胞生存的微环境,影响白细胞体系,导致白细胞相应

指标出现检测误差现象<sup>[4]</sup>。

因此,临床中在针对高血脂患者实施血常规检测时应先对乳糜血症状进行处理,避免其对检测结果造成影响,提高检测结果的准确性。

#### 参考文献

- [1] 韩梅,时建国.分析高血脂患者乳糜血对血常规检测指标的影响[J].检验医学与临床,2016,13(19):2820-2821.
- [2] 郑灵.高血脂患者乳糜血对血常规生化检验指标的影响[J].当代医学,2014,23(7):773-774.
- [3] 严妙娟,徐伟帆,颜海芳.代谢综合征患者乳糜血对血常规检验的影响分析研究[J].现代诊断与治疗,2016,27(10):1883-1884.
- [4] 温秀明,彭及良,李丹红.中、重度乳糜血对血液5项检验指标检测结果的影响分析[J].国际输血及血液学杂志,2015,38(4):312-316.

#### (上接第133页)

通过器官或者血液的扩散会导致全身性结核病。有相关报道称:CT诊断结果仅表现在胰腺与周边组织低密度灶方面,实施增强扫描后无变化或者表现为慢性胰腺炎、胰岛细胞瘤、胰腺钙化等。胰腺结核与胰腺癌主要发病在胰头部。为持续性提升诊断准确率,减少误诊情况发生,患者就诊时,针对年龄低于60岁,有结核病史,机体存在腹部疼痛、肢体乏力、消瘦,肿瘤标志物正常,影像学检查可观察到囊实性,局部性病变与病灶等情况。通过CT增强扫描可观察到淋巴环增强,实施抗结核治疗效果理想。只要满足以上4个条件,即可确诊为胰腺结核<sup>[5]</sup>。

综上所述:针对胰腺结核采用CT诊断有一定临床价值,有利于区分胰腺癌、胰腺假性囊肿等情况,从而开展针对性治疗,

保证患者预后效果。

#### 参考文献

- [1] 吴丽权,朱薇,李跃,等.超声和超声内镜引导下穿刺活检术在胰腺结核中的诊断分析[J].实用医学杂志,2017,33(8):1357.
- [2] 张志伟,王丽英.胰腺结核的CT及MRI诊断[J].中国中西医结合影像学杂志,2015,13(5):533.
- [3] 王刚,武林枫,李乐,等.胰腺结核13例诊治分析[J].中华外科杂志,2013,51(11):1051.
- [4] 杨高怡,蒋天安.18例胰腺结核超声造影表现分析[J].中国超声医学杂志,2015,31(9):804.
- [5] 董伟.胰腺癌28例螺旋CT分析[J].中国煤炭工业医学杂志,2008,11(11):1657.

#### (上接第134页)

定程度,促进斑块破裂。IL-8能促进血管内皮细胞与平滑肌细胞的迁移与再生,促进斑块破裂。vWF是目前公认的血管内皮细胞标记物,在各种细胞因子作用下促使血小板聚集于受损的血管内膜或内膜下部位,促进了血栓形成。

总而言之,VP的形成与进展是个复杂的病理生理过程。本研究显示,结合实时、动态、客观的血管内超声检查及简单、快捷、可重复的血清学检测,我们可以达到对颈动脉VP早诊断、早干预的目的,从而为广大的潜在血管疾病患者带来获益。

#### 参考文献

- [1] Muller JE, Tofler GH, Stone PH. Circadian variation

and triggers of onset of acute cardiovascular disease[J]. Circulation. 1989. 79(4): 733-43.

[2] Jabs WJ, Lögering BA, Gerke P, et al. The kidney as a second site of human C-reactive protein formation in vivo[J]. Eur J Immunol. 2003. 33(1): 152-61.

[3] 杜发旺,徐延敏.早期检测易损斑块的无创方法研究进展[J].中华临床医师杂志(电子版).2012.(06):1507-1510.

[4] Austin SK, Starke RD, Lawrie AS, Cohen H, Machin SJ, Mackie IJ. The WVF/ADAMTS13 axis in the antiphospholipid syndrome: ADAMTS13 antibodies and ADAMTS13 dysfunction[J]. Br J Haematol. 2008. 141(4): 536-44.

#### (上接第135页)

还与该地外来人口多,人口构成变化有关,但总的来说,横县属于地中海贫血的高发区。

在进行婚检中,首先采用血红蛋白电泳、血细胞参数MCV、MCH进行地中海贫血筛查,检出率比较,无明显统计学意义<sup>[5]</sup>,表明联合这两种筛查方法,能够有效筛查地中海贫血,婚检时可应用此种方法进行简单的地中海贫血筛查,主要血液学包括MCV、MCH、血红蛋白电泳,其中电泳筛查能够起到重要的作用,可进行简单分型,便于进行进一步确诊。

通过本次筛查结果,了解到地中海贫血为本地区的高发地区,具有较大的危害,且无有效的治疗方案,因此需做好预防工作。基于此,加大宣传力度,提高婚检率,指导婚配、生育,在优生优育、降低新生儿缺陷有着重要的意义。自2010年2月2日起,我区实施了免费婚检,在政府部门的支持下,多部门共同参与,

对婚检进行健康宣教,鼓励,并接受婚育指导和遗传咨询,有效提高了本地的自愿婚检率,据统计,我县自愿婚检率达到99.92%,尽最大可能降低了地中海贫血儿的出生。

#### 参考文献

- [1] 李红萍,李培培,张轩,等.MCV与MCH联合血红蛋白电泳筛查常见地中海贫血[J].检验医学,2015,30(7):703-706.
- [2] 刘富华,贾艺聪,陈洁晶,等.广西地区13589例地中海贫血筛查结果及基因突变类型分析[J].临床血液学杂志,2015(6):966-969.
- [3] 罗超,李东明,何升,等.南宁地区新生儿地中海贫血筛查结果分析[J].现代预防医学,2015,42(1):54-57.
- [4] 陈素琴,蒋玮莹,陈路明,等.中国南方地区血红蛋白H病的基因型与表型的相关性研究[J].新医学,2015,46(5):294-298.
- [5] 陈卫东,周宇,王秋.缺铁性贫血对不同基因型 $\alpha$ 地中海贫血筛查的影响[J].中国实验诊断学,2016,20(6):898-902.