



· 临床研究 ·

2018 年 ~ 2020 年泉州市丰泽区地中海贫血防控试点项目分析

连秀珍 苏渊博 (福建省泉州市丰泽区妇幼保健院 362000)

摘要: **目的** 分析 2018 年 ~ 2020 年泉州市丰泽区地中海贫血防控试点项目的开展情况。**方法** 选择 2018 年 1 月 ~ 2020 年 12 月期间泉州市丰泽区 2445 对 (4890 例) 新婚夫妇 (婚检对象) 和计划怀孕夫妇 (孕前优生检查对象) 作为研究对象, 根据《福建省地中海贫血防控试点项目技术服务规范 (试行)》的基本要求以及措施规范开展服务, 并对其进行孕前地中海贫血筛查。观察 2455 对 (4890 例) 泉州市丰泽区新婚夫妇和计划怀孕夫妇进行孕前地中海贫血检查的结果, 以及同型地中海贫血基因携带者随访 6 个月的妊娠结果。**结果** 血常规检查至少一方为阳性 305 对 (12.47%), 血红蛋白电泳分析双方阳性 50 对 (2.04%), 查出地中海贫血基因携带者 48 例 (0.98%), 其中检测出 α 地中海贫血基因携带者 38 例 (0.78%), β 地中海贫血基因携带者 9 例 (0.18%), β 地中海贫血基因复合 α 地中海贫血基因携带者 1 例 (0.02%)。双方为同型地中海贫血基因携带者 4 例 (0.08%), 随访至 2021 年 6 月均未妊娠。**结论** 通过对试点地区开展地中海贫血筛查, 能够实现对地中海贫血的精准防控, 保障出生人口素质。

关键词: 泉州市; 丰泽区; 地中海贫血; 防控试点项目

中图分类号: R556.61 **文献标识码:** A **文章编号:** 1009-5187 (2021) 04-034-02

地中海贫血又称为珠蛋白生成障碍性贫血, 是一种遗传溶血性贫血疾病, 主要与遗传基因缺陷致使血红蛋白中一种或多种珠蛋白链合成不足或缺失导致的贫血或病理状态有关^[1]。地中海贫血分为 α 与 β 类型两种类型, 其中 α 地中海贫血患儿水肿问题严重, 往往难以存活, 而 β 地中海贫血尚无根治性的治疗措施, 通常采用综合治疗延长生存时间, 整体生存现状并不理想^[2, 3]。据相关调查显示, 每年重症地中海贫血患儿的出生率高达 20 万, 现已成为全球高度关注的公共卫生问题^[4]。泉州市丰泽区是福建省地中海贫血试点地区, 本地区在 2018 年 1 月 ~ 2020 年 12 月期间实施了地中海贫血防治试点项目, 取得了满意的成效, 现将具体情况报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料

选择 2018 年 1 月 ~ 2020 年 12 月期间泉州市丰泽区 2445 对 (4890 例) 新婚夫妇 (婚检对象) 和计划怀孕夫妇 (孕前优生检查对象) 作为研究对象, 其中最年轻为 20 岁, 最大年龄 51 岁, 平均 (29.45 ± 5.47) 岁。所有检查与本次研究均已选择研究对象知情, 并已签署《知情同意书》。

1.2 方法

(1) 目标群体: 根据《福建省地中海贫血防控试点项目技术服务规范 (试行)》的基本要求以及措施规范开展服务, 通过微信公众号、义诊咨询、发放宣传资料、媒体宣传等多种方式, 引导新婚夫妇 (婚检对象) 和计划怀孕夫妇 (孕前优生检查对象) 在孕前主动接受地中海贫血筛查。最终选定泉州市丰泽区 2445 对 (4890 例) 新婚夫妇和计划怀孕夫妇作为研究对象, 对其进行孕前地中海贫血筛查。(2) 实验检查: 向受查夫妇进行知情告知, 并签署《知情同意书》。采集研究对象的血液标本, 以血细胞分析仪对其平均红细胞血红蛋白含量 (MCH) 与平均红细胞体积 (MCV) 进行初筛, 若 $MCH \leq 26\text{pg}$ 或 $MCV \leq 82\text{fl}$ 为地中海贫血阳性^[5]。血常规检查至少一方为阳性的夫妇, 血液送到产前诊断机构泉州市妇幼保健院进行血红蛋白电泳分析, 血红蛋白电泳分析双方阳性进行地中海贫血基因检测, 基因检测方法: 通过高效液相色谱法对血红蛋白内血红蛋白 F (HbF) 与血红蛋白 A2 (HbA2) 组分进行分析, 若 $HbA2 < 3.5\%$ 进行 α 地中海贫血基因检测, $HbA2 \geq 3.5\%$ 进行 α 与 β 地中海贫血基因检测^[6]。此外, 地中海贫血同型基因携带夫妇

妊娠后继续进行产前诊断。(3) 遗传咨询: 针对诊断为同型基因携带地中海贫血的夫妇, 对其进行面对面咨询, 首先告知检查结果, 之后对生育重型地中海贫血患儿风险进行充分的解释与说明, 并强调产前诊断的重要意义。(4) 随访: 针对同型基因携带地中海贫血夫妇进行密切的观察与随访, 待妊娠后指导其进行产前诊断, 保障妊娠结局。

1.3 观察指标

观察 2455 对 (4890 例) 泉州市丰泽区新婚夫妇和计划怀孕夫妇进行孕前地中海贫血检查的结果, 以及同型地中海贫血基因携带者随访 6 个月的妊娠结果。

2 结果

2.1 泉州市丰泽区地区地中海贫血检查结果

血常规检查至少一方为阳性 305 对 (12.47%), 血红蛋白电泳分析双方阳性 50 对 (2.04%), 查出地中海贫血基因携带者 48 例 (0.98%), 其中检测出 α 地中海贫血基因携带者 38 例 (0.78%), β 地中海贫血基因携带者 9 例 (0.18%), β 地中海贫血基因复合 α 地中海贫血基因携带者 1 例 (0.02%), 双方为同型地中海贫血基因携带者 4 例 (0.08%)。

2.2 同型地中海贫血基因携带者随访结果

本组中同型地中海贫血基因携带者 4 例, 随访至 2021 年 6 月均未妊娠。

3 讨论

地中海贫血是单基因遗传性疾病, 若患者贫血严重仅能依赖合理的除铁与长期输血维持生存时间, 不仅自身生命质量极低, 且给其家庭与整体社会带来了巨大的负担^[7, 8]。目前, 地中海贫血广泛分布于世界多个地区, 其中以东南亚最为常见, 我国广西、广东、四川也是高发地区, 长江以南各省均有散发病例, 北方较为少见^[9, 10]。泉州市丰泽区是福建省地中海贫血试点地区, 严格按照《福建省地中海贫血防控试点项目技术服务规范 (试行)》为服务对象免费提供健康教育、地贫筛查、基因检测、遗传咨询、高风险夫妇妊娠结局随访等服务。通过本次地中海贫血防控试点项目的筛查与防治工作, 极大程度上减少了重型地贫患儿出生, 继而实现优生优育的目标^[11]。本研究中, 通过对泉州市丰泽区 2445 对 (4890 例) 新婚夫妇和计划怀孕夫妇进行筛查, 发现本地区地中海贫血基因携带者 48 例 (0.98%), 其中检测出 α 地中



海贫血基因携带者38例(0.78%), β 地中海贫血基因携带者9例(0.18%), β 地中海贫血基因复合 α 地中海贫血基因携带者1例(0.02%),双方为同型地中海贫血基因携带者4例(0.08%),随访至2021年6月均未妊娠。通过对本次试点地区进行筛查,发现筛查工作对于检测地中海贫血风险与进一步落实防治工作具有重要的意义,因此建议在目标人群中常规进行血红蛋白电泳与血常规筛查,进一步明确阳性筛查者的基因检测结果,对高危夫妇进行产前诊断与基因诊断,以便减少重型地中海贫血患儿的出生,保障人口质量^[12, 13]。

总之,虽然彻底降低地中海贫血患儿出生仍需要在防治工作中解决更多的问题,付出更多的努力,但是现阶段开展地中海贫血筛查,对于实现对地中海贫血的精准防控,保障出生人口素质具有重要的应用价值。

参考文献

- [1] 梁菠,尹晓林.重症地中海贫血患者合并血流感染的临床资料分析[J].临床医学研究与实践,2019,4(2):10-11,16.
- [2] 周丽珍,陆美环,陈洁琼,等.英德地区2992例地中海贫血基因型分布分析[J].医学检验与临床,2021,32(4):56-59.
- [3] 向晓华,冷俊,王迪,等.桂林市临桂地区地中海贫血基因缺陷类型分析[J].中国实验血液学杂志,2021,29(3):860-864.
- [4] 丘文干.162例育龄女性地中海贫血筛查及基因型分布

与血液学参数探究[J].医学检验与临床,2021,32(2):56-58.

[5] 潘小莉,鲍幼维,潘澍青.地中海贫血507例的基因突变类型分析[J].现代实用医学,2021,33(2):190-191.

[6] 徐珊珊,李铭臻,周冰,等.广东省育龄夫妇地中海贫血的基因型分析[J].山西医药杂志,2020,49(23):3195-3197.

[7] 杨胜,沈国松,金帆.浙江北部地区孕妇地中海贫血筛查及基因型构成分析[J].中华医学遗传学杂志,2019,36(5):519-521.

[8] 曾文冰,朱晓洁,刘露,等.地中海贫血患者的基因型和血液学分析[J].河北医药,2019,41(2):182-185.

[9] 余小燕,朱晓洁,许芳仪,等.广东省惠州地区620例地中海贫血基因检测分析[J].中国优生与遗传杂志,2019,27(8):910-911,920.

[10] 杨良妹,曾云,胡碧英,等.惠州地区7855例地中海贫血基因型检测分析[J].中国城乡企业卫生,2019,34(1):73-75.

[11] 李友琼,何升,丘小霞,等.2010~2019年广西地中海贫血发生现状与防治策略[J].中国临床新医学,2020,13(10):955-959.

[12] 汤小赞.百色地区地中海贫血综合防治项目实施的效果评价[J].中国卫生产业,2019,16(19):169-170.

[13] 杨学煌,陈亚军,曾宪琪,等.广东省韶关市近5年地中海贫血防治效果分析[J].湖南师范大学学报(医学版),2018,15(2):183-186.

(上接第32页)

心脏衰竭,也有可能因脑压过大,当患者又是高血压患者,可能有猝死情况的出现。可拆装式输尿管软镜联合钦激光治疗,治疗较效果满意,视野较清晰,易于掌握。此次研究中,60例(83.33%)患者顺利寻及结石,其中因输尿管软镜置入钦激光光纤,6例患者下盏结石无法一次清除结石,弯曲角度不足,且54例(75.00%)患者均一次碎石成功。手术之后,有6例患者的体温小于39℃,但是存在发热情况,经对症治疗后好转。1例无效,结石仍残留下盏,剩下的3例有效。

综上所述,针对上尿路结石患者,用可拆装式输尿管软镜联合钦激光治疗,可加快患者康复速度,缓解临床症状,改善患者生活质量,治疗较效果满意,易于掌握,视野较清晰,具有临床应用价值。

参考文献

- [1] 张冲,郭利君,张志华等.可拆装式输尿管软镜联合钦激光治疗56例上尿路结石临床观察[J].甘肃医药,2016,

35(9):697-699.

[2] 张西玲,刘春来,薛东炜等.组合式输尿管软镜联合钦激光治疗上尿路结石52例报告[J].山东医药,2014,(22):105-105.

[3] 罗建仕,沈思,陈光等.输尿管镜下钦激光治疗上尿路结石并发急性梗阻性肾功能衰竭30例报告[J].临床泌尿外科杂志,2007,22(2):130-131,133.

[4] 王韧,白春林,何涛等.组合式输尿管软镜联合钦激光治疗上尿路结石的临床应用[J].临床和实验医学杂志,2014,(22):1849-1850.

[5] 陈永骞,侯海军,吉正国等.新型组合式输尿管软镜联合钦激光治疗上尿路结石30例报告[J].现代泌尿外科杂志,2013,18(1):43-45.

[6] 程洪林,郭闯,李旭明等.输尿管软镜联合钦激光治疗上尿路结石的临床研究[J].检验医学与临床,2016,13(24):3461-3462,3466.

(上接第33页)

宫内膜癌患者的生活质量成为了临床研究的热点。手术是治疗子宫内癌的主要方法,腹腔镜手术和开腹手术即是常见的两种,但何种手术方法有着更好的效果,仍需通过临床研究进行探讨。并对患者实施不同的手术治疗方法,借此以形成对比性,观察患者的临床指标及并发症发生情况,进行统计分析后再进行组间统计学比较,研究结果显示,对于早期子宫内癌患者的临床治疗来说,腹腔镜手术较开腹手术有着更好的临床效果,不仅可有效改善患者的手术临床指标,而且对患者术后并发症发生率的降低也有着显著的积极意义,因此,值得在临床上进行推广及应用。

参考文献

[1] 黄佳明,王伟,梁炎春,等.腹腔镜手术与开腹手术治疗早期子宫内癌对比研究[J].中国实用妇科与产科杂志,2015,11(11):1016-1020.

[2] 黄灵芝.腹腔镜与开腹手术治疗早期子宫内癌的临床效果比较[J].中国肿瘤外科杂志,2015,7(2):114-116.

[3] 王海波,高丽彩,李秀娟,等.腹腔镜与开腹手术治疗肥胖妇女早期子宫内癌的对比较研究[J].中国微创外科杂志,2015,16(6):515-517.

[4] 孔丹.腹腔镜与开腹手术治疗子宫内癌的临床效果对比分析[J].中国医药指南,2019,17(05):124-125.