

3 140 例新生儿脐带血葡萄糖-6-磷酸脱氢酶检测结果分析^{*}

黄艳环¹, 陆泠羽², 阮丽明³, 苏国生^{4△} (1. 广西壮族自治区南丹县人民医院检验科 547200; 2. 广西壮族自治区南丹县妇幼保健院检验科 547200; 3. 广西壮族自治区南宁市人口和计划生育服务中心 530022; 4. 广西壮族自治区南宁市第四人民医院检验科 530023)

【摘要】 目的 总结和分析本院新生儿脐带血葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)活性检测结果,为新生儿 G6PD 缺乏症筛查提供依据和参考。探讨脐带血 G6PD 检测在新生儿黄疸鉴别诊断及早期防治中的临床意义。**方法** 新生儿出生后立即取脐带血置于乙二胺四乙酸抗凝真空管,采用全自动生化分析仪进行定量检测,低于参考值为缺乏。**结果** G6PD 缺乏率为 10.10%,其中男婴为 12.00%,女婴为 7.77%,男性缺乏率高于女性缺乏率。**结论** 采用新生儿脐带血检测 G6PD 活性,取材方便、简单,能有效、早期筛查出 G6PD 缺乏患儿,脐带血 G6PD 活性检测在新生儿黄疸鉴别诊断及早期治疗中有重要临床价值。

【关键词】 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶; 脐带血; 新生儿; 黄疸

DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2012.09.002 文献标志码:A 文章编号:1672-9455(2012)09-1027-02

Clinical analysis of G6PD in 3 140 cases of umbilical cord blood^{*} HUANG Yan-huan¹, LU Leng-yu², RUAN Li-ming³, SU Guo-sheng⁴ (1. Department of Clinical Laboratory, People's Hospital of Nandan county, Nandan, Guangxi 547 200, China; 2. Department of Clinical Laboratory, Nandan MCH Laboratory of Guangxi, Nandan, Guangxi 547200, China; 3. Nanning Population and Family Planning Service of Guangxi, Nanning, Guangxi 530022, China; 4. Corresponding author: Nanning Fourth People's Hospital of Guangxi, Nanning, Guangxi 530023, China)

【Abstract】 Objective To summarize and analyze the results of 6 - phosphate dehydrogenase (G6PD) activity in the neonatal cord blood, to provide a basis and reference for the neonatal screening of G6PD deficiency. To approach the clinical significance of G6PD testing of cord blood for the differential diagnosis of neonatal jaundice and prevention of early. **Methods** Umbilical cord blood was taken immediately after birth, and then put into the anticoagulant vacuum tube with EDTA, using automatic biochemical analyzer for quantitative testing. If it is below the reference, the value is taken as lacking. **Results** The G6PD lack rate was 10.10%, in which it was 12.00% for boy, 7.77% for the girls. **Conclusion** It is convenient and simple for early screening of G6PD deficiency in children using the detection of G6PD activity of umbilical cord blood, which is detected in the differential diagnosis of neonatal jaundice and early treatment has important clinical value.

【Key words】 glucose -6 - phosphate dehydrogenase; cord blood; newborn; jaundice

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏症,俗称蚕豆病,是遗传性 G6PD 缺乏症,是最常见的一种遗传性酶缺乏病。全世界约 2 亿人罹患此病。我国是本病的高发区之一,呈南高北低的分布特点,患病率为 0.2%~44.8%。主要分布在长江以南各省,以海南、广东、广西、云南、贵州、四川等省为高^[1]。G6PD 缺乏症发病原因是由于 G6PD 基因突变,导致该酶活性降低,红细胞不能抵抗氧化损伤而遭受破坏,引起溶血性贫血,是引起新生儿高胆红素及溶血性贫血的主要原因^[2]。为了解本地区 G6PD 缺乏症患儿的患病率,本研究对 2009 年 10 月至 2011 年 9 月在本院检查的 3 140 例新生儿进行 G6PD 缺乏症筛查,报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 2009 年 10 月到 2011 年 9 月在本院产科出生的 3 140 例新生儿,其中男婴 1 725 例,女婴 1 415 例,标本由

产房护士抽取 2 mL 脐带血,采血管为乙二胺四乙酸抗凝真空管。

1.2 试剂与仪器 (1)试剂:长春汇力生物技术有限公司提供的 G6PD 定量试剂盒。(2)仪器:日立 7180 全自动生化分析仪。

1.3 G6PD 活性测定 所有标本送检后当天检测,不能当天检测的放 4℃ 冰箱保存次日测定,所有测定严格按照试剂和仪器说明书进行。正常参考范围:婴儿脐带血或末梢血 G6PD 为 832~2 460 U/L;血清 G6PD 为 0~5 U/L。

1.4 方法 轻轻摇匀新生儿脐带血(乙二胺四乙酸抗凝),吸取 20 μL 加 400 μL 蒸馏水,混合均匀即为溶血液,混匀后 10~30 min 内上机测定即可。

1.5 统计学方法 使用统计软件 SPSS14.0 版进行分析,例数之间的比较采用 χ^2 检验。 $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

^{*} 基金项目:广西区卫生厅课题(Z.2010014);国家科技支撑计划项目课题资助项目(2006BAI05A02)。△ 通讯作者,E-mail:suguoshengv@sina.com。

2 结 果

2.1 新生儿脐带血 G6PD 检测结果 见表 1。在 3 140 例新生儿脐血中,G6PD 总缺乏率为 10. 10%,男性缺乏率比女性高,其中男缺乏率为 12. 00%,女性为 7. 77%,二者差异有统计学意义($\chi^2=27. 47,P<0. 01$)。

表 1 3 140 例新生儿脐带血 G6PD 检测结果

性别	n	G6PD 缺乏例数	缺乏率(%)
男	1 725	207	12. 00
女	1 415	110	7. 77
合计	3 140	317	10. 10

2.2 317 例 G6PD 缺乏程度及比例 3 140 例新生儿 G6PD 缺乏的检测结果显示最低为 58 U/L,最高为 2 468 U/L。317 例 G6PD 缺乏程度及比例分别是轻度缺乏(601~832 U/L)200 例(63. 09%),中度缺乏(301~600 U/L)40 例(12. 62%),明显缺乏(101~200 U/L)52 例(16. 40%),重度缺乏(0~100 U/L)25 例(7. 89%)。

3 讨 论

G6PD 缺乏症的临床表现与一般溶血性贫血大致相同,分为新生儿黄疸、蚕豆病、药物性溶血、感染性溶血、非球形细胞溶血性贫血等临床类型^[3]。本病临床表现的轻重程度不同,多数患者,特别是女性杂合子,平时不发病,无自觉症状,部分患者可表现为慢性溶血性贫血症状。常因食用蚕豆、服用或接触某些药物、感染等诱发血红蛋白尿、黄疸、贫血等急性溶血反应。因 G6PD 缺乏诱发的严重急性溶血性贫血因红细胞破坏过多,如不及时处理,可引起肝、肾或心功能衰竭,甚至死亡。G6PD 致病基因位于 Xq28 上,本病呈 X 连锁不完全显性遗传。因此,有致病基因的男性为半合子,其表现型显示酶活性呈显著缺乏而发病,只有一个致病基因的女性因还有一条正常 X 染色体为杂合子,杂合子的酶活性可呈不同程度缺乏,但多不发病或为轻型,只有男性患者与女性杂合子结婚时,女儿有 1/2 的致病基因是纯合子,才表现为 G6PD 严重缺乏。因此,男性发病率明显高于女性,本院观察男女发病率之比为 8∶1,差异有统计学意义($P<0. 01$),符合 X 连锁不完全显性遗传^[4-8]。常因服用某些药物、食用蚕豆或感染而诱发溶血性贫血,估计全世界有 1~2 亿人,绝大多数无任何症状,甚至可以献血给他人。患者只要自觉地避免溶血的诱因,就可避免溶血性贫血的发生。

目前商品化的 G6PD 活性直接检测试剂盒已常规应用于

临床,它是利用全自动生化仪直接测定 G6PD 活性。该方法反应量小,试剂用量少,样本量少,30 min 左右即可出结果,可直接检测出酶活性。该方法省时、省力、简便、快捷,可减少试剂用量,降低检测成本,可用于大批量临床筛查,尤其适合于婚前和产前新生儿筛查。本文用全自动生化分析仪进行 G6PD 活性定量测定,得出具体酶活性结果,便于临床医生判断新生儿 G6PD 缺乏程度,有利于新生儿黄疸的鉴别诊断及其防治。

本研究结果显示,3 140 例新生儿脐带血中 G6PD 总缺乏率为 10. 10%,其中男性缺乏率为 12. 00%,女性为 7. 77%,男性缺乏率比女性高,二者差异有统计学意义($\chi^2=27. 47,P<0. 01$)。由于 G6PD 缺乏症目前尚无根治方法,因此一旦发病而未能对症治疗,发展严重还会留下永久性的后遗症甚至死亡,给家庭带来沉重的经济负担和精神压力。因此,在新生早期进行筛查和诊断,可及早采取预防措施,控制诱因,预防溶血性贫血的发生,对患儿健康成长具有重要意义。

参考文献

[1] 周道平. G6PD 升高与地中海贫血的关系[J]. 中国现代医药杂志,2011,13(3):57-58.

[2] 吴志丽,胡晓丽,朱伟勇. 深圳市龙岗区 3 465 例育龄人群 G6PD 缺乏症筛查分析[J]. 吉林医学,2011,32(13):2616-2617.

[3] 梁栋伟,区丽群. 生化仪直接测定 G6PD 活性的临床应用[J]. 检验医学与临床,2007,4(8):709-710.

[4] 付一,胡玫,周恒森,等. 新生儿葡萄糖 6 磷酸脱氢酶测定结果分析及临床意义[J]. 微量元素与健康研究,2011,28(2):14-15.

[5] 黄红建,张远旺,彭筱凤. 新生儿 G6PD 缺乏症筛查的意义[J]. 中国实用医药,2011,6(12):125-126.

[6] 肖亦立,王留娣,杨伶俐. 新生儿 G6PD 缺乏症筛查及遗传咨询措施的研究[J]. 中国优生与遗传杂志,2010,18(2):138-139.

[7] 雷湘菊. 新生儿黄疸葡萄糖-6-磷酸脱氢酶活性检测及临床意义[J]. 检验医学与临床,2011,8(8):958-959.

[8] 李淑先. 新生儿脐血 G6PD 缺乏症筛查结果分析[J]. 中外妇儿健康,2011,19(2):12-13.

(收稿日期:2011-12-08)

(上接第 1026 页)

结局的临床分析[J]. 中华妇科杂志,2001,36(36):171-172.

[4] 姚中本. 实用婚前保健技术指导[M]. 上海:上海医科大学出版社,2000:169.

[5] Sanchez PJ, Gutman LT. Textbook of pedialric infectious-diseases[M]. Philadelphia: Saunders,2004:1724-1741.

[6] 方峰. 早期先天性梅毒诊断和鉴别诊断[J]. 实用儿科临

床杂志,2006;22(21):1525-1526.

[7] 樊尚荣,董悦. 妊娠合并梅毒[J]. 中华国产医学杂志,1998;3(1):190-192.

[8] 赵芳. 孕产妇 HIV、梅毒检测情况分析[J]. 临床和实验医学杂志,2010,9(8):616.

(收稿日期:2011-12-23)