

# 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症血红蛋白电泳结果的检测分析

黎海东<sup>1</sup>, 谢文锐<sup>1</sup>, 洪卓凡<sup>2</sup> (1. 中山大学附属第一医院黄埔院区检验科, 广州 510700;  
2. 广州金域医学检验中心有限公司, 广州 510330)

**【摘要】** 目的 探讨葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏症血红蛋白电泳结果的情况。方法 G6PD 缺乏症患者 38 例的血样进行血红蛋白电泳分析。结果 G6PD/6PGD 酶活性比值为  $0.36 \pm 0.16$ 。血红蛋白 HbA<sub>2</sub> < 2.5% 的有 9 例(23.68%), HbA<sub>2</sub> > 3.5% 的有 5 例(13.16%), HbA<sub>2</sub> 正常(2.5%~3.5%)的有 24 例(63.16%)。结论 G6PD 缺乏症患者可对珠蛋白生成障碍性贫血合并, 具体的婚姻指导和遗传咨询, 对于干预珠蛋白生成障碍性贫血以及 G6PD 缺乏症有重要的意义。

**【关键词】** 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症; 血红蛋白; 珠蛋白生成障碍性贫血; 电泳结果; 检测分析

DOI: 10.3969/j.issn.1672-9455.2012.17.010 文献标志码: A 文章编号: 1672-9455(2012)17-2134-01

**Detection of hemoglobin electrophoresis in the G6PD deficiency** LI Hai-dong<sup>1</sup>, XIE Wen-rui<sup>1</sup>, HONG Zhuo-fan<sup>2</sup> (1. Department of Laboratory Medicine, the First Affiliated Hospital of Sun Yat-sen University at Huangpu, Guangzhou, Guangdong 510700, China; 2. Guangzhou Jinyu medical examination center limited company, Guangzhou, Guangdong 510330, China)

**【Abstract】** Objective To explore detection of hemoglobin electrophoresis in the G6PD deficiency. Methods 38 case with G6PD were detected about blood hemoglobin electrophoresis. Results G6PD/6PGD enzyme activity ratio was  $0.36 \pm 0.16$ . Hemoglobin HbA<sub>2</sub> of 9 cases (23.68%) were less than 2.5%, HbA<sub>2</sub> of 5 cases(13.16%) were higher than 3.5%, HbA<sub>2</sub> of 24 cases(63.16%) were normal (2.5%—3.5%). Conclusion G6PD deficiency patients can have Mediterranean anemia. For interventions of mediterranean anemia and G6PD deficiency, the key measure is the specific marriage guidance and genetic consultation.

**【Key words】** glucose-phosphate dehydro-genase deficiency; hemoglobin; thalassemia; electrophoresis results; detection

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(Glucose-Phosphate Dehydro-genase, G6PD)缺乏症是遗传性红细胞酶病中比较常见的一种, 在临床上的主要症状表现有: 急性溶血性贫血, 同时有高胆红素血症的并发表现<sup>[1]</sup>。本研究为了更好地掌控该病血红蛋白电泳层面上的具体变化, 对高铁血红蛋白首先予以了还原试验, 然后借助于 G6PD/6PGD 酶活性比值法确定相关患者是不是为 G6PD 缺乏症, 最终有 38 例确诊, 电泳分析这些患者的血样, 现将结果报道如下。

## 1 资料与方法

**1.1 一般资料** 中山大学附属第一医院黄埔院区 2010 年 11 月至 2012 年 3 月 G6PD 缺乏症患者 38 例。男 37 例, 女 1 例, 年龄 7 个月至 10 岁, 平均(6.9±1.6)岁。

### 1.2 方法

**1.2.1 材料与仪器** 标本采用肝素锂抗凝全血。仪器为电动吸痰器、电动混旋器、722S 分光光度计、SEBIA 电泳诊断系统、C8000 生化仪、G6PD 诊断试剂盒。做电泳的血是新鲜血, 不可有溶血、脂血、细菌污染等。配置高铁血红蛋白还原试验的具体试剂的时候, 按照《全国临床检验操作规程》进行具体操作<sup>[2]</sup>。

**1.2.2 采集标本** 在空腹的情况下, 对患者进行抽血, 用肝素锂抗凝剂, 在抗凝的情况下抽取 2 mL, 作为备用样品。

**1.2.3 试验方法** (1)添加 200 μL 的双蒸水到 15 μL 抗凝全血中, 进行红细胞的裂解, 生成溶血液。(2)另取 2 支试管, 进行 R1、R2 的标注, 标注之后, 都添加 50 μL 相同样本的溶血液。(3)各取 50 μL 的 G6PD 与 6PGD 工作液, 将他们分别添加到 R1、R2 这两个试管之中, 进行混合拌匀, 然后放在 37 ℃

的水浴箱内进行 20 min 的保温。(4)将试管取出, 添加 2.0 mL 的终止液进行稀释, 反应终止之后。(5)选择蒸馏水进行空白对照, 在 650 nm 波长的情况下, 对 R1、R2 的吸光度值进行正确的读取(并给予相关的记录, 分别记作 S1 与 S2)。(6)计算 G6PD/6PGD 对应的酶活性比值时, 使用的公式具体为: S1/S2。实验室给出的参考值大于或等于 1.0。对血红蛋白进行具体的电泳分析: 制备血红蛋白液的具体办法按照《全国临床检验操作规程》进行<sup>[2]</sup>。电泳需要具备的基本条件以及方法: 温度为 20 ℃、时间为 25 min、电压为 500 V、电流为 24 mA; 完成电泳之后, 将胶片取出, 并放置在仪器对应的染色地方, 进行程序选择, 整个过程, 仪器会在选择的程序下自动完成。最后一步为: 移动胶片到全自动的吸光度扫描仪之上扫描定量所有的成分, 血红蛋白 A<sub>2</sub> 正常的含量是 2.5%~3.5%。

**1.3 统计学处理** 采用 SPSS 13.0 统计软件进行分析处理。

## 2 结果

G6PD/6PGD 酶活性比值为  $0.36 \pm 0.16$ 。血红蛋白 HbA<sub>2</sub> < 2.5% 的有 9 例(23.68%), HbA<sub>2</sub> > 3.5% 的有 5 例(13.16%), HbA<sub>2</sub> 正常(2.5%~3.5%)的有 24 例(63.16%)。

## 3 讨论

分析 G6PD 缺乏症的具体病理学原因, 可以描述为因为体内明显缺乏红细胞 G6PD, 有异质性的表现, 其实质上是一种遗传疾病, 但是为不完全的现行<sup>[3-5]</sup>。男性的性细胞染色体只有一个为 X, 所以男性群体按照是不是缺乏可以被划分为两种基本的类型: 正常和显著缺乏; 但是对于女性来讲, 女性的性细胞中包含的 X 染色体数量为 2 条, 按照 G6PD 突变基因携带的具体数量可以将女性群体划分为: 正常、杂(下转第 2136 页)

脉、冠状动脉及脑动脉罹患最多。颈动脉硬化可作为冠状动脉及全身动脉粥样硬化的一个“窗口”，是一种反映早期动脉粥样硬化的无创性指标，还能作为心血管疾患患病率和病死率的独立危险因素。超声是颈动脉硬化患者的首选影像检查。高血压病的危害在于高血压能导致多个靶器官的损害，外周动脉粥样硬化是高血压病损害的重要靶器官之一，颈动脉内中膜增厚及斑块形成与缺血性卒中、心肌梗死等多种疾病的发生相关。

老年高血压动脉硬化的发生和发展除了血压增高的影响因素外，炎症参与动脉粥样硬化发病的每一个时期，从发生到发展，最终导致动脉粥样硬化斑块破裂及血栓的形成。hs-CRP 是重要的炎症反应标记物，它属于由白细胞介素 6(IL-6) 刺激肝脏产生的急性期反应蛋白，是一种炎症标志物，hs-CRP 不仅是体内重要的炎症因子，也是血脂紊乱、高血压、糖尿病病的独立危险因素，可预测心血管事件<sup>[4]</sup>。

近年来，许多研究表明高 UA 血症患者心脑血管事件的发生率及病死率明显高于 UA 正常者，提示 UA 也是 AS 的危险因素。高血压患者合并高 UA 血症导致 AS 的机制可能是：尿酸在体外能增加血小板聚集，尿酸盐结晶可以沉积在血管壁，损伤血管内膜，增加血小板聚集，还可激活血小板和凝血过程，促进血栓形成，而尿酸激活血小板使 5-羟色胺、二磷酸腺苷等血管活性物质释放增多，破坏血管内皮细胞，加速脂质沉积，同时可促进低密度脂蛋白的氧化和脂质的过氧化，并使氧自由基产生增加，使血小板黏附性增加，从而加速动脉粥样硬化的形成<sup>[5]</sup>。

本研究显示老年高血压病患者伴有颈动脉硬化(IMT 增厚组和斑块形成组)其血清 hs-CRP、尿酸水平明显高于正常组( $P < 0.05$ )，提示动脉粥样硬化分别与二者浓度水平的升高有关，与文献<sup>[6-8]</sup>报道一致。

(上接第 2134 页)

合子及纯合子。具体的遗传规则可以描述为：半合子男性缺乏 G6PD 人员与女性杂合子婚配或者女性纯合子婚配的话，那么后代如果是女性，将是缺乏 G6PD 的纯合子人或者杂合子人，如果后代为男性的话，这个男性可能是健康的，也可能是半合子<sup>[5]</sup>。本组研究的 38 例缺乏 G6PD 的患者中，男性比女性多很多，与相关的报告基本上是一致的。

珠蛋白生成障碍性贫血实质上也为一种遗传疾病，主要病理特征可以描述为患者先天性的缺乏珠蛋白  $\alpha$  或  $\beta$  链；对于这两种主要的遗传性疾病，当前并没有很好的治疗方法。对于珠蛋白生成障碍性贫血这种遗传性的疾病而言，在遗传层面上主要的规则如下：假定夫妻两个人都为一个类型的珠蛋白生成障碍性贫血杂合子，那么他们后代有 25% 的人也有可能是重型的珠蛋白生成障碍性贫血患者<sup>[6]</sup>。对于重型  $\alpha$ -珠蛋白生成障碍性贫血患儿来讲，在出生后或者在妊娠晚期的时候，有较高的死亡比例，对于重型  $\beta$ -珠蛋白生成障碍性贫血患儿来讲，要想生存下去，长期离不开输血，在儿童时期，很多患儿因为继发性感染或者病情严重，而导致死亡<sup>[7]</sup>。

对本研究的缺乏 G6PD 的患者进行电泳分析发现，这些患者很有可能合并出现珠蛋白生成障碍性贫血症状，造成新生儿出现黄疸，最终造成患儿在听力方面存在障碍或者智力水平比较低，严重的情况下甚至会死亡。对此需要运用婚姻指导以及遗传咨询两种方法进行有效的干预，有必要及早进行产前检查，杜绝重型珠蛋白生成障碍性贫血患儿出生和制定好 G6PD 缺乏症患儿应对措施<sup>[8]</sup>，从而提升国民素质。

高血压、hs-CRP、尿酸参与的病理过程在老年人动脉硬化的发病中起重要作用。因此，早期动态观察 IMT 变化，密切关注并干预患者血压、hs-CRP 的水平，降低 UA，对于预防 AS 的发生、延缓 AS 的发展和治理心脑血管疾病有积极作用。

## 参考文献

- [1] 叶任高. 内科学[M]. 北京:人民卫生出版社,2001:271.
- [2] Haidari M, Javadi E, Sadeghi B, et al. Evaluation of C-reactive protein, a sensitive marker of inflammation, as a risk factor for stable coronary artery disease[J]. Clin Biochem, 2001, 34(4):309-315.
- [3] 邹大进, 张燕. 老年高尿酸血症与代谢综合征[J]. 实用老年医学, 2006, 20(1):6-8.
- [4] Mitra B, Panja M. High sensitive C reactive protein: a novel biochemical markers and its role in coronary artery disease[J]. Assoc Physicians India, 2005, 53(6):25-32.
- [5] 党晓霞, 蔡琴, 赵旅. 高血压病患者颈动脉粥样硬化程度与尿酸水平的相关性研究[J]. 中华心血管病杂志, 2002, 30(3):151-153.
- [6] 王娴, 李蓉梅. 原发性高血压患者血清 CRP 与颈动脉粥样硬化的关系[J]. 吉林医学, 2011, 32(5):869-870.
- [7] 刘爱学, 王蕴, 王小娟, 等. 老年高血压患者颈动脉粥样硬化与尿酸超敏 C 反应蛋白和补体的相关性研究[J]. 西部医学, 2010, 22(1):32-34.
- [8] 钟森, 蒋宜, 史若飞. 老年高血压病患者颈动脉粥样硬化与血清高敏 C 反应蛋白、脂蛋白(a)及尿酸关系[J]. 重庆医学, 2010, 39(14):1891-1893.

(收稿日期:2012-03-26)

## 参考文献

- [1] 王晓忠, 曾学辉. MCV 和 RBC 脆性及血红蛋白电泳在产前筛查地中海贫血的价值[J]. 中国实验诊断学, 2009, 13(6):761-763.
- [2] 叶应妩, 王毓三, 申子瑜. 全国临床检验操作规程[M]. 3 版. 南京:东南大学出版社, 2006:135-256.
- [3] 陈星元, 卢业成, 初德强, 等. 全自动毛细管电泳与琼脂糖电泳检测血红蛋白的比较[J]. 广东医学, 2009, 30(5):778-780.
- [4] 王沙燕, 蔡佩欣, 张阮章, 等. 基因芯片用于检测  $\beta$  地中海贫血[J]. 中国地方病学杂志, 2004, 23(3):262-265.
- [5] 莫建坤, 张智, 黎永新, 等. Helena SAS-3 全自动琼脂糖电泳仪在血红蛋白分析中应用及评价[J]. 第一军医大学学报, 2005, 25(12):1565-1567.
- [6] 何雅军, 杨小华, 马福广, 等. 红细胞平均体积和脆性及血红蛋白电泳联合检测在地中海贫血诊断中的价值[J]. 中华检验医学杂志, 2005, 28(3):244-246.
- [7] 莫建坤, 区小冰, 黎永新, 等.  $\beta$ -地中海贫血患者与其父母地中海贫血基因检测结果分析[J]. 广东医学, 2006, 27(7):1001-1002.
- [8] 区丽群, 崔金环, 林蔚. 应用 G6PD/6PGD 比值法检测育龄夫妇 6-磷酸葡萄糖脱氢酶[J]. 现代检验医学杂志, 2004, 19(4):31.

(收稿日期:2012-04-21)