

tions in patients with acute leukemia [J]. Clin Appl Thromb Hemost, 2012, 18(5): 542-545.

[6] Jalali MT, Khosravi M, Keikhaei B, et al. Evaluation of plasma activity level of anticoagulant proteins in patients with acute lymphoblastic leukemia in Shafa hospital Ahwaz 2010[J]. Eur Rev Med Pharmacol Sci, 2012, 16(8): 1045-1051.

[7] 江虹, 李玉湖, 潘万德, 等. 白血病患者纤溶活性的测定

[J]. 华西医学, 2000, 15(3): 364-365.

[8] 璩斌, 赵维荪, 王学锋, 等. 急性白血病止血异常初物新潮步分析[J]. 中国实验诊断学, 1999, 3(2): 62-64.

[9] 杨新潮. 耐醇酯诱导分化试验在急性白血病分型中的意义[J]. 实用医学杂志, 1996, 12(2): 74-75.

(收稿日期: 2012-12-11 修回日期: 2013-04-15)

• 临床研究 •

非缺失型 α -珠蛋白生成障碍性贫血基因检测分析*

刘宁毅, 陈良军(广西壮族自治区钦州市第二人民医院检验科 535000)

【摘要】 目的 了解非缺失型 α -珠蛋白生成障碍性贫血(简称地贫)基因突变的类型, 为临床预防地贫重症患儿的出生提供指导。方法 选择钦州地区 980 例高危人群的样本检测 3 种非缺失突变型 α -地贫(HbCS, HbQS, HbWS)。非缺失突变型 α -地贫采用反向斑点杂交法。结果 非缺失突变型 α -地贫 50 例, 占 5.10%; CS/11 例; WS/9 例; QS/5 例; CS/--SEA 20 例、WS/--SEA 3 例、wQS/--SEA 1 例、CS/-3.7 1 例; 检出非缺失 α -地贫复合 β -地贫 8 例, 占 0.82%。结论 初步阐明非缺失 α -地贫的基因突变类型和构成比, 提高 α -地贫的检出率, 为非缺失型 α -地贫的基因检测提供了必要性。

【关键词】 非缺失型 α -地中海贫血; 基因诊断; 反向斑点杂交法

DOI: 10.3969/j.issn.1672-9455.2013.16.025 文献标志码: A 文章编号: 1672-9455(2013)16-2113-02

α -珠蛋白生成障碍性贫血(α -地贫)分缺失型和非缺失型两种, 其中临床常见的缺失型 α -地贫有 -SEA、-3.7 和 -4.2, 非缺失型有 α CS、 α QS、 α WS; 前者是由于 α 珠蛋白基因大片段缺失所致, 是主要的变异类型; 后者是由于 α 珠蛋白基因或其调节序列发生了点突变(包括单碱基置换和一个或几个核苷酸的缺失或插入)造成的, 以 α T 表示累及的基因^[1-2]。地贫在广西各地区都有较高的发生率, 其中 α -地贫为 6.46%~19.58%^[3]。而非缺失型 α -地贫的报道在广西各地区还是比较少, 本调查以钦州地区高危人群为对象, 旨在初步了解本区非缺失型 α -地贫的基因突变或构成比, 为制定可行有效的地贫干预方案提供科学依据。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选择 2009 年 10 月至 2012 年 11 月来本院就诊的 980 例高危地贫人群, 患者年龄 1~45 岁; 用枸橼酸钠一次性抗凝真空管抽血 2 mL, 摇匀。

1.2 仪器 日本 Sysmex 公司的 XT-1800i 血细胞自动计数仪, 法国 Sebia 公司 HYDRASYS 全自动电泳分析仪。

1.3 方法

1.3.1 红细胞平均体积(MCV)或平均血红蛋白含量(MCH)的测定 用日本 Sysmex 公司的 XT-1800i 血细胞自动计数仪测定。MCV 正常参考值 80~100 fL, 本研究以 79 fL 为截断值; MCH 正常参考值 27~34 pg, 本研究以 27 pg 为截断值^[4]。

1.3.2 血红蛋白电泳 血红蛋白电泳采用法国 Sebia 公司 HYDRASYS 全自动电泳分析仪, 并定量测定 HbF、HbA₂ 等。

1.3.3 基因芯片 基因检测: 用枸橼酸钠一次性抗凝真空管抽血 2 mL, 非缺失突变型 α -地贫用反向点杂交(RDB)法检测 3 种中国人常见的非缺失型 α -地贫(HbCS, HbQS, HbWS), 试剂均由深圳亚能公司提供; 严格按试剂盒说明书进行操作。

1.4 结果判断 根据家族史、Hb 分析、基因分析结果确定^[5]。

1.5 统计学处理 采用 SPSS10.0 统计软件对实验数据进行分析。

2 结果

2.1 阳性检出率及各种基因突变类型的人数分布 在 2009~2012 年共检测 980 例高危地贫人群, 检出 50 例非缺失型 α -地贫, 占 5.10%; 50 例非缺失突变型 α -地贫的基因类型和构成比具体如下: CS/11 例, 占 22%; WS/9 例, 占 18%; QS/5 例, 占 10%; CS/--SEA 20 例, 占 40%; WS/--SEA 3 例, 占 6%; QS/--SEA 1 例, 占 2%; CS/-3.7 1 例, 占 2%。

2.2 8 例非缺失型 α 复合 β -地贫检测结果 /CS 合并 41-42M/N 1 例; /WS 合并 41-42M/N 2 例; /WS 合并 41-42M/41-42M 1 例; /WS 合并 17M/N 1 例; /WS 合并 27-28/1 例; /QS 合并 41-42M/N 1 例; -SEA/CS 合并 28M/N 1 例。

3 讨论

本研究发现, 钦州地区高危人群中检出非缺失突变型 α -地贫 50 例, 占 5.10%, 主要是 (HbCS, HbQS, HbWS)。一般认为, 非缺失型 α -地贫的杂合子(T/)没有或只有极少的血液学改变, 临床检测不出 HbH 表现为静止型, (T/T、-/T) 表现为标准型^[6]。而夫妻双方中一方携带东南亚缺失型基(-SEA/), 另一方携带一个非缺失型 α -地贫基因(基因型为 α CS α /, α QS α /, α WS α /), 他们的子女有 25% 的机率是血红蛋白 H 病(-SEA/ α T α), 由于非缺失型绝大多数突变位于功能较强的 α 2 基因, 因此非缺失型(-SEA/ α T α) 的临床表现和血液学改变均比缺失型(-SEA/- α) 重。但 HbWS 的血红蛋白病(-SEA/ α wW α) 除外^[5,7]。非缺失型 α -地贫虽然不是地贫的主要突变类型, 但在我国南方 α -地贫基因缺陷中所占的比例不容忽

* 基金项目: 广西自然科学基金项目(2010GXNSFA013263)。

视,在我国 α -地贫发病率最高的广西有 45.8%~53.3% 的 HbH 病患者携带了此类基因^[8]。其临床表现往往轻重不一^[9]。本研究检出-SEA/ α T α 共 24 例,占本次非缺失突变型 α -地贫 48%。因此检测非缺失型 α -地贫的基因型,对预防非缺失型中间型 HbH(-SEA/ α wW α) 患儿的出生有着非常重要的作用。另外,本次临床常见的 3 种非缺失型 α -地贫依次为 HbCS 64%、HbQS 24%、HbWS 12%,符合我国南方非缺失型 α -地贫的分布特点^[10]。

非缺失型 α -地贫是多存在于血液学筛查表型阴性人群中,缺乏临床症状,常规检查方法也难于检查到,以至于很容易漏诊,本研究结果有助于更深入地了解钦州地区地中海贫血基因突变的类型,对钦州地区地中海贫血的遗传咨询、携带者筛查、优化产前诊断、提高人口素质有一定的参考价值。

参考文献

[1] Weatherall DJ, Clegg JB, Gibbon SR, et al. The thalassaemias in syndromes[M]. 4th ed. Oxford Blackwell Science Ltd, 2001:1-170.
 [2] Higgs DR, Weatherall DJ. The alpha thalassaemia[J]. Cell Mol Life Sci, 2009, 66(7):1154-1162.

[3] 韦莹慧, 韦建华. 桂西南地区贫血儿童地中海贫血筛查及基因分析[J]. 中国妇幼保健, 2010, 25(19):2740-2742.
 [4] Li J, Li R, Zhou JY, et al. Prenatal control of nondeletional α -thalassaemia: first experience in mainland China[J]. Prenat Diagn, 2013, 35(2):1-4.
 [5] 张之南, 沈梯. 血液病诊断及疗效标准[M]. 3 版. 北京: 科学出版社, 2007:29.
 [6] 韦桂姬. α 珠蛋白生成障碍性贫血分子流行病学研究现状[J]. 现代医药卫生, 2012, 28(15):2338-2341.
 [7] 赵永忠, 徐湘民, 徐铃, 等. 非缺失型 α -地中海贫血的分子基础[J]. 中华医学遗传学杂志, 1996, 13(5):292-295.
 [8] Yin XL, Zhang XH, Zhou TH, et al. Hemoglobin H disease in Guangxi province, Southern China: clinical review of 357 patients[J]. Acta Haematol, 2010, 124(2):86-91.
 [9] 陈坚, 孙琼, 陈美玉. 124 例 HbH 患者 α -珠蛋白基因的分析[J]. 上海医学, 1999, 22(2):83-86.
 [10] 段山, 李洪义, 陈争, 等. 中国南方 α -地中海贫血基因突变型研究[J]. 中国实验血液学杂志, 2003, 11(1):54-60.

(收稿日期:2012-12-25 修回日期:2013-04-27)

• 临床研究 •

强直性脊柱炎患者血清多种白介素检验结果分析

朱中梁^{1,2}, 汪宏良², 李从荣^{1△} (1. 武汉大学人民医院检验科, 湖北武汉 430064; 2. 肾脏疾病发生与干预湖北省重点实验室, 湖北黄石 435000)

【摘要】 目的 研究分析强直性脊柱炎患者血清白介素-1 β 、白介素-2 和白介素-6 的检验结果, 为临床提供参考和借鉴。**方法** 选择 2009 年 2 月至 2012 年 1 月收治的强直性脊柱炎患者 40 例为实验组, 以同期在本院进行健康体检的患者 40 例为健康对照组, 对比观察两组被检者的血清白介素-1 β 、白介素-2 和白介素-6 的检验结果, 并进行统计学分析。**结果** 强直性脊柱炎患者的白介素-1 β 值(0.22 \pm 0.08)ng/mL 更高, 白介素-2(4.11 \pm 1.24)ng/mL 和白介素-6(148.85 \pm 54.51)ng/mL 也高于健康对照组患者, 组间比较, $P < 0.05$, 差异有统计学意义。**结论** 强直性脊柱炎患者血清白介素-1 β 、2、6 均有明显上升, 有助于临床诊断。

【关键词】 强直性脊柱炎; 白介素-1 β ; 白介素-2; 白介素-6

DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2013.16.026 文献标志码:A 文章编号:1672-9455(2013)16-2114-02

强直性脊柱炎是临床常见的一种疾病, 目前被认为是一种慢性炎症性风湿性疾病, 且患者多为 20~30 岁的青壮年, 病程长, 对患者的影响巨大^[1]。而关于强直性脊柱炎的发病原因目前认为是免疫调节紊乱与免疫细胞功能改变, 而随着临床深入研究, 有学者认为强直性脊柱炎与患者的炎症有关。本文研究分析强直性脊柱炎患者血清白介素-1 β 、白介素-2 和白介素-6 的检验结果, 分析其炎症状态, 报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选择 2009 年 2 月至 2012 年 1 月本院收治的强直性脊柱炎患者 40 例为实验组, 以同期在本院进行健康体检的健康者 40 例为健康对照组。强直性脊柱炎患者入选标准: 患者年龄在 64 岁以下, 符合强直性脊柱炎的诊断标准, 无药物过敏史, 无哺乳期, 无慢性感染病史, 无严重感染病史, 无恶性肿瘤和其他系统疾病。40 例患者中, 男性 23 例, 女性 17 例, 患者年龄 18~64 岁, 平均为(45.51 \pm 7.84)岁。患者病程 2~16 年, 平均为(8.94 \pm 2.98)年。健康组被检者均经过临床体检, 排除有感染、心血管系统疾病、肝肾疾病等患者, 其中男

性 21 例, 女性 19 例, 患者年龄 19~65 岁, 平均为(44.94 \pm 8.01)岁。

1.2 方法 对所有被检者采集空腹肘静脉血 5 mL。使用高速离心将血清分离, 并冷冻保存。使用 ELISA 法对患者的血清白介素-1 β (IL-1 β)、白介素-2(IL-2)和白介素-6(IL-6)进行检验。在实验前 20 min 将标本取出, 平衡到室温。在标本中加入蒸馏水进行溶解, 并使用重蒸水进行稀释和洗涤。将板条进行密封和回放。标本进行稀释后加入待测量样本, 孵育, 加入抗体后再次孵育, 洗涤, 并加入生物素和酶底物, 最后加入终止液后混匀。观察比较强直性脊柱炎患者和健康健康对照组被检者的检查结果。

1.3 统计学处理 统计学软件采用 SPSS17.0 软件包, 对数据进行统计处理。两组患者的检查结果均为计量资料, 使用 t 检验进行组间对比。以 0.05 为检验水准, 可信区间范围为 95%, $P < 0.05$ 为样本数据有统计学意义。

2 结果

强直性脊柱炎患者的白介素-1 β [(0.22 \pm 0.08)ng/mL]、

△ 通讯作者, E-mail: conrongLi@hotmail.com.