

京:东南大学出版社,2006;93-94.

[2] 杰夫,丹尼尔.人类血型学[M].北京:科学出版社,2007:8-79.

[3] 向东,张雄民,朱自严,等.1 例类孟买血型的鉴定及输血

[J].中国输血杂志,2004,17(4):275-276.

(收稿日期:2013-01-06 修回日期:2013-02-12)

广西藤县城乡育龄孕妇 497 例蛋白电泳结果分析

李静莲(广西壮族自治区梧州市藤县妇幼保健院检验科 543300)

【关键词】 珠蛋白生成障碍性贫血; 育龄孕妇; 电泳检测; 蛋白电泳; 藤县
DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2013.18.085 文献标志码:B 文章编号:1672-9455(2013)18-2495-01

珠蛋白生成障碍性贫血(下称地贫)是一类以 α 或 β 珠蛋白链合成障碍为特征的溶血性贫血病。这种疾病在全球广泛分布,尤其是地中海沿岸国家,中东、东南亚,包括我国长江以南各省,特别是广东、广西、海南等。文献[1]显示,每年全球约有十万严重的地贫婴儿诞生,世界卫生组织 2008 年流行病学调查显示,全世界人口地贫 α -地贫的基因携带者为 20%。广西壮族自治区 2010 年的地贫流调显示,地贫和其他异常血红蛋白病的人群携带率为 24.5%。因此,为减少地贫儿出生,做好孕妇地贫筛查是本县当务之急,而本县是一个经济,医疗卫生还比较落后的县,为更好地了解本县孕(前)期地贫患者情况,开展血红蛋白电泳筛查实属必需的,现将具体情况报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 对近一段时间来本院门诊建立保健卡册,且做血红蛋白电泳检查的孕妇和乡镇送血上来本院做电泳检查的孕妇作为分析对象。

1.2 仪器与试剂 仪器使用 SPTFE3000 电泳仪试剂原装配置。

1.3 方法 采集外周静脉血作蛋白电泳检查。

1.4 结果判断 血红蛋白 A2(HBA2)增减,或出现异常蛋白带的均诊断为地贫筛查表型阳性。

2 结果

2.1 地贫筛查表型阳性结果情况 497 例孕妇地贫筛查中,HBA2 减少的有 83 例,HBA2 增加的有 9 例,HBA2 增加且出现有 F 带的有 36 例,出现其他异常血红蛋白带的有 8 例,阳性共 136 例。孕妇地贫筛查表型阳性率为 27.4%。

2.2 县城和乡镇地贫筛查结果 见表 1。调查发现在本院就诊孕妇 199 例,地贫表型阳性 65 例,阳性率为 32.7%;乡镇送来的孕妇标本检测 298 例,地贫表型阳性 71 例,阳性率 23.8%。

表 1 不同地方地贫筛查结果

地方	检测人数	阳性人数	阳性率(%)
县城	199	65	32.7
乡镇	298	71	23.8
合计	497	136	27.4

注: $\chi^2=4.69,0.01<P<0.05$ 。

3 讨论

地贫患者是由于基因异常,由父母传给子女的疾病,属遗传学所称的“常染色体隐性遗传病”,基因中隐性的部分是构成这类异常疾病的决定因素,不论女儿或儿子都有类似的表现。

其遗传规律是^[1]:地贫基因携带者与健康人婚配,其后代将有 50%的概率生出地贫基因携带者,有 50%的概率生出基因型正常胎儿,其后患病概率为 0;夫妇双方是静止型地贫,每一次怀孕,有 25%的概率是正常,50%的概率是无症状基因携带者,25%的概率是地贫基因携带者。夫妇为轻型地贫,基因缺陷在同一条染色体上,每一次怀孕,有 25%的概率是正常,50%的概率是无症状的基因携带者,25%是重型地贫儿。资料显示,目前地贫尚无比较好的治疗方法,对重型地贫需大量输血联合去铁治疗是基本的治疗措施^[2]。造血干细胞移植是目前根治本病的唯一治疗方法,但手术复杂,费用昂贵,普通老百姓难以承受,而且很难找到配对的干细胞^[3]。但地贫可以预防,开展婚前检查和孕期指导是很必要的,对预防本病有重要意义^[4]。采用基因分析方法进行产前诊断,可在妊娠早期对重型地贫胎儿作出诊断并及时终止妊娠,以避免重型地贫儿出生,是目前预防本病行之有效的办法。本文调查结果表明,地贫筛查表型阳性率 27.5%,与广西壮族自治区 2010 年的地贫流调显示 24.5%比较有所偏高,但仅仅是地贫的电泳筛查,确诊还要进一步做基因检测。县城与乡镇两地方检出地贫表型阳性率比较,本院检出的阳性率比乡镇高,两者有统计学意义。具体原因需进一步调查。

本次调查结果显示,以蛋白电泳作为地贫筛查具有临床意义,更适合县级以下基层医疗保健机构初步对孕妇进行地贫筛查,调查结果显示本县的地贫筛查表型阳性率还是很高的,值得关注,应继续加大宣传力度和普及地贫危害性及其筛查和预防相关知识,让适龄的青年婚检率达到 100%,杜绝中重度地贫儿出生,减轻个人家庭和国家的负担。

参考文献

[1] 张新华,周英杰,李平萍,等.广西南宁市农村育龄人群地中海贫血筛查及基因型和血液学参数分析[J].中华流行病学杂志,2006,27(9):769-772.

[2] 李军,殷和.地中海贫血的诊断技术及进展[J].重庆医学,2009,38(7):864-866.

[3] 代宏剑,温柏平,杨俊逸.地中海贫血的实验室诊断进展[J].国际检验医学杂志,2011,32(2):251-252.

[4] 周秀琴,童顺桃,谭卫荷,等.全自动电泳分析系统筛查地中海贫血的临床应用价值探讨[J].检验医学与临床,2009,6(16):1352-1353.

(收稿日期:2013-01-21 修回日期:2013-03-12)