

血常规参数联合红细胞脆性在珠蛋白生成障碍性贫血初筛中的应用研究^{*}

曾思强¹, 向华国^{2△}, 曾锦婷², 范木怀³ (1. 广东省深圳市龙岗区第二人民医院 518112; 2. 广东省深圳市宝安区福永人民医院中心实验室 518103; 3. 广东省深圳市大鹏新区妇幼保健院 518108)

【摘要】 目的 探讨血常规参数血红蛋白(HGB)、平均红细胞体积(MCV)、平均红细胞血红蛋白浓度(MCHC)、红细胞体积分布宽度(RDW)联合红细胞脆性在珠蛋白生成障碍性贫血(简称地贫)初筛中的应用价值。**方法** 选择2012年1月1日至2013年1月31日深圳市龙岗区第二人民医院及深圳市宝安区福永人民医院产前门诊、社康中心90例患者为研究对象,采集研究对象的血液标本各3份,经分子生物学检测将其分为地贫组68例,其中根据地贫类型分为 α -地贫25例, β -地贫37例, α 复合 β 地贫6例;非地贫组22例;比较患者HGB、MCV、MCHC、RDW以及红细胞脆性。**结果** α -地贫、 β -地贫、 α 复合 β 地贫中MCV及红细胞脆性均比非地贫组明显降低,差异有统计学意义($P<0.05$),而HGB、MCHC、RDW则无明显差异($P>0.05$)。**结论** 血常规参数联合红细胞脆性检测在社区地贫初步筛查中有一定的应用价值,但并不能完全排除地贫,应在此基础上联合其他检测项目才能确诊。

【关键词】 血常规参数; 红细胞脆性; 珠蛋白生成障碍性贫血; 筛查
DOI: 10. 3969/j. issn. 1672-9455. 2014. 06. 029 文献标志码: A 文章编号: 1672-9455(2014)06-0787-02

珠蛋白生成障碍性贫血(简称地贫)是一组常染色体隐性遗传性疾病,是由于珠蛋白基因突变,使珠蛋白生物合成受阻、产量不足或缺如所致。地贫是我国长江以南各省发病率最高、影响最大的遗传病^[1]。目前对地贫尚无有效的治疗方法,因此加强婚姻指导、遗传咨询,婚前及产前筛查显得尤为重要。对夫妇双方均为地贫基因携带者,在妊娠早期进行产前基因诊断,防止重型地贫儿出生,减少杂合子胎儿出生,是最有效的预防措施。目前国内外地贫确诊方法主要是分子生物学方法,但分子生物学方法耗时长、成本高,操作复杂,所以通过比较经济、方便、快捷的方法对人群进行大规模地贫初筛,再对可疑地贫人群进行基因诊断显得尤为重要。本研究选择经过基因诊断的地贫患者,在血红蛋白(HGB)、平均红细胞体积(MCV)、平均红细胞血红蛋白浓度(MCHC)、红细胞体积分布宽度(RDW)及红细胞脆性方面,与非地贫健康人群进行比较,从而讨论其应用价值和不足之处。现报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选择2012年1月1日至2013年1月31日深圳市龙岗区第二人民医院及深圳市宝安区福永人民医院产前门诊、社康中心90例患者为研究对象,采集所有研究对象的血液标本各3份,其中肝素抗凝血1份用于红细胞脆性检测,EDTA-Na₂抗凝血1份用于血常规检测,枸橼酸钠抗凝血1份用地贫基因检测。经分子生物学检测将其分为地贫组68例,其中 α -地贫25例、 β -地贫37例、 α 复合 β 地贫6例;非地贫组

22例;年龄18~43岁,两组一般资料比较,差异无统计学意义($P>0.05$),具有可比性。

1.2 仪器与试剂 ABI Steponeplus PCR扩增仪购自美国应用生物系统公司;HEMA G5G-2000核酸/蛋白凝胶图像分析系统购自珠海黑马医学仪器有限公司;DYY-8C型电泳仪为北京六一仪器厂生产。FYY-3分子杂交仪为江苏兴化分析仪器厂生产;BC-3000全自动血细胞三分类分析仪由深圳迈瑞公司生产;日立7060全自动生化分析仪购自日本日立公司;红细胞脆性仪器由武汉长立生物技术有限公司提供; α 、 β -地贫基因检测试剂盒为深圳亚能生物技术有限公司产品。

1.3 检测方法 选择EDTA-Na₂抗凝静脉血进行血细胞分析,主要观察HGB、MCV、MCHC、RDW 4个指标。用肝素管抽血1 mL,在室温中可稳定12 h,2~8℃下避光保存可稳定48 h。往小玻璃试管内加入1 mL生理盐水,再加入全血30 μ L或压缩红细胞20 μ L,充分混匀后5 min内上机测定红细胞脆性。

1.4 统计学处理 采用SPSS13.0软件对数据进行统计学分析,计量资料采用 $\bar{x} \pm s$ 表示,组间比较采用 F 检验;以 $\alpha=0.05$ 为检验水准, $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

地贫组及地贫各分型患者HGB、MCHC、RDW值与非地贫组比较,差异无统计学意义($P>0.05$);而在红细胞脆性、MCV方面比较,差异有统计学意义($P<0.05$),见表1。

表1 两组血常规参数及红细胞脆性比值比较($\bar{x} \pm s$)

组别	<i>n</i>	HGB(g/L)	MCV(fL)	MCHC(g/L)	RDW(%)	红细胞脆性(%)
地贫组	68	101.96 $\pm$ 15.02	72.00 $\pm$ 9.55	320.31 $\pm$ 18.11	15.25 $\pm$ 3.02	56.69 $\pm$ 17.45
α 复合 β 地贫	25	113.75 $\pm$ 6.18	73.95 $\pm$ 4.79	321.75 $\pm$ 12.01	14.58 $\pm$ 1.76	62.50 $\pm$ 7.14
α 地贫	37	100.89 $\pm$ 17.68	73.60 $\pm$ 9.30	314.48 $\pm$ 20.86	15.52 $\pm$ 4.33	56.08 $\pm$ 19.36
β 地贫	6	101.46 $\pm$ 13.22	70.61 $\pm$ 10.06	324.41 $\pm$ 15.52	15.12 $\pm$ 1.74	56.49 $\pm$ 16.99
非地贫组	22	104.00 $\pm$ 22.97	85.06 $\pm$ 10.84	324.64 $\pm$ 28.10	15.43 $\pm$ 2.96	70.19 $\pm$ 13.25
<i>F</i>		0.745 3	10.183 0	1.439 2	0.179 6	3.635 1
<i>P</i>		0.528 0	0.000 0	0.237 0	0.909 9	0.016 2

^{*} 基金项目:广东省深圳市科技计划项目(201202187);广东省深圳市宝安区科技计划项目(2013126)。

[△] 通讯作者,E-mail:xhuaguo@163.com。

3 讨 论

地贫是一种因珠蛋白基因缺陷使血红蛋白中珠蛋白肽链中一条合成减少或不能合成,而引起血红蛋白的组成成分发生改变而导致的溶血性疾病^[2]。在血液学上表现为低色素小细胞性贫血,MCV 减少,MCHC 含量减少,表现为贫血(中、重度)、黄疸、肝脾肿大、发育迟缓等。临床表现差异较大,轻者可无任何症状,重者多于妊娠晚期或出生早年死亡。重型地贫患儿的出生给社会和家庭带来沉重的精神、经济负担,由于医学上对地贫尚无有效的治疗方法,所以产前筛查和产前诊断便显得尤为重要。

红细胞参数检测是诊断和治疗贫血必要的实验室检测手段,不同病因引起的贫血病理不同,各项参数的变化也各不相同^[3-4]。红细胞脆性测定是利用地贫基因携带者红细胞对低渗溶液的抵抗力增强及脆性减低的特点,定量检测红细胞溶血的百分率^[5]。目前 MCV、MCH、RDW、红细胞脆性试验、血红蛋白分析以及可溶性铁蛋白受体等已广泛应用于成人地贫的筛查^[6-8]。前期研究表明葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)/6-磷酸葡萄糖脱氢酶(6PGD)的比值测定对地贫诊断有一定的应用价值^[9]。通过血常规参数分析,在一定程度上可以了解患者血液学情况,对可疑地贫患者起到初步筛查,其具有方便、快捷、成本低廉的特点^[10]。本研究通过非地贫患者作为对照,应用 HGB、MCV、MCHC、RDW 联合红细胞脆性分析诊断地贫患者,结果表明各类型的地贫患者与非地贫患者 HGB、MCHC、RDW 差异无统计学意义($P>0.05$),MCV、红细胞脆性明显低于非地贫患者,差异有统计学意义($P<0.01$)。但 MCV 降低并不是地贫患者特异性检测指标,无地贫基因的正常人群,特别是缺铁性贫血患者也会出现 MCV 降低。而且相关报道表明,单纯以红细胞脆性筛查地贫可能出现漏诊病例^[11]。

综上所述,通过血常规参数 HGB、MCV、MCHC、RDW 计数,同时联合红细胞脆性检测,对社区人群进行大规模地贫初步筛查有一定的应用价值,但不能完全排除地贫。以红细胞脆性作为地贫的筛查指标,其参考值范围还有待研究,联合两者或再联合其他实验室检查,可有效减少漏诊。

(上接第 786 页)

在成分输血中占主要地位,与其他文献报道相一致^[2],说明本院成分输血的开展取得了显著成效。本院从 2009 年开展自体输血,减少异体血的输注,但异体输血仍占输血的主要地位,说明还应该加大宣传力度,广泛推广自体输血。

输血审核是有效控制血液滥用的重要手段^[3],本院定期检查临床用血情况,严格控制输血适应症,加强医生临床输血科学性、合理性知识的更新和输血观念的转变,提高临床合理用血水平^[4]。2009~2010 年异体输血总量、平均住院人次输血量均成逐年下降趋势,但 2011 年有所回升。原因是手术用血增加,与文献报道的我国外科系统不合理用血相符^[5]。针对这一现象本院加强对手术用血监管,严格控制手术输血适应症,加强外科医生的输血培训,麻醉医师与外科医生配合,做好术前准备,减少术中出血,采取控制性低血压、自体血液回收等手段以减少手术用血^[6]。

输血是大量失血、重度贫血及自身免疫溶血性疾病的重要治疗手段^[7]。随着对输血反应、血液免疫学与输血相关传染性疾病的深入研究,异体输血量将会减少,自体血液成分的生物技术产品、血细胞代用品、基因工程产品将会逐渐被临床所接受^[8]。

参考文献

[1] 杜传书.地中海贫血研究的现状与未来[J].中华医学遗传学杂志,1996,13(5):257.

[2] 陆再英,钟南山.内科学[M].北京:人民卫生出版社,2008:587-600.

[3] 沈寅琛.MCV 和 RDW 在轻型地中海贫血和缺铁性贫血的鉴别意义[J].中国实用医药,2009,4(21):106-107.

[4] 卢焕兴,余艳云.血液细胞学参数在贫血诊断中的应用[J].现代预防医学,2005,32(6):698-700.

[5] 贾冰,林志芳,纪新梅,等.常用筛查方在地中海贫血诊断中的临床应用[J].检验医学与临床,2010,7(13):1339-1340.

[6] 何冰.妊娠合并地中海贫血的筛查和产前诊断[J].实用妇产科杂志,2003,19(3):136-137.

[7] 区丽群,蔡早育,崔金环,等.MCV,MCH,RDW 及红细胞脆性试验联合应用在地中海贫血诊断中的作用[J].中国优生与遗传杂志,2002,10(4):120-121.

[8] Jayaranee S,Sthaneshwar P.Serum soluble transferrin receptor in hypochromic microcytic anaemia[J].Singapore Med J,2006,47(2):138-142.

[9] 向华国,曾锦婷,洪文彬,等.改良 G6PD/6PGD 比值测定与 α 、 β 地中海贫血基因诊断的相关性研究[J].国际检验医学杂志,2013,34(23):3131-3132.

[10] 杨自华,方红辉,唐曙明,等.血常规参数在珠蛋白生成障碍性贫血中的变异分析[J].医学信息,2010,11(3):3080-3081.

[11] 何欢,刘志强,孙耀君,等.深圳地区一般育龄人群地中海贫血筛查结果与分析[J].中国优生与遗传杂志,2007,15(10):103-104.

(收稿日期:2013-08-22 修回日期:2013-10-29)

参考文献

[1] 饶群.循证医学在临床输血学中的指导作用[J].检验医学与临床,2007,4(4):297-298.

[2] 孟庆宝,王雷萍,雷厉.临床用血合理性分析[J].临床血液学杂志:输血与检验,2012,25(1):88-90.

[3] 张素芬,唐利民.临床输血现状分析[J].中国临床医生,2003,31(11):33-35.

[4] 廖刃,左云霞,刘进.围术期血液保护进展[J].中国继续医学教育,2010,2(4):90-98.

[5] 杨宝成,邵超鹏.积极推进临床合理用血工作的思考[J].中国输血杂志,2009,22(5):411-414.

[6] 梁铮,周厚全,高云龙,等.信息管理系统在血库管理的应用与展望[J].现代检验医学杂志,2011,26(4):151-153.

[7] 胡英华,吴小梅.某院临床用血现状调查与分析[J].检验医学与临床,2011,8(19):2369-2371.

[8] 杨天楹,杨成民,田赵蒿.临床输血学[M].北京:北京医科大学、中国协和医科大学联合出版社,1993:145.

(收稿日期:2013-09-07 修回日期:2013-11-16)