

1 128 例幼儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶筛查结果分析*

李春龙¹, 蒋 明², 杨 瑛¹, 吴长洪¹ (1. 广东省深圳市盐田区妇幼保健院检验科 518081; 2. 广东省深圳市盐田区人民医院检验科 518081)

【摘要】 目的 了解盐田区幼儿园儿童葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏症的发生率。**方法** 采用 G6PD/6PGD 定量比值法测定 G6PD 活性, 筛查盐田区幼儿园 1 128 例儿童的 G6PD 缺乏症发生情况。**结果** 1 128 例儿童中, 共筛查出 G6PD 缺乏患儿 56 例, 发生率为 4.96%。其中男性发生率(6.47%)明显高于女性的发生率(3.50%), 差异有统计学意义($P < 0.05$); 男性患儿中, 重度缺乏的发生率(5.21%)高于中度缺乏的发生率(1.26%), 女性患儿中, 中度缺乏的发生率(2.28%)高于重度缺乏的发生率(1.22%), 差异均具有统计学意义($P < 0.05$)。**结论** 盐田区属 G6PD 缺乏症的高发地区, 应加强人群的筛查, 早期发现和诊断 G6PD 缺乏症对防治该病引起的溶血具有重要意义。

【关键词】 G6PD 缺乏症; 儿童; 筛查
DOI: 10.3969/j.issn.1672-9455.2015.07.016 文献标志码: A 文章编号: 1672-9455(2015)07-0917-02

Analysis of G6PD screening results of 1 128 cases of preschool children* LI Chun-long¹, JIANG Ming², YANG Ying¹, WU Chang-hong¹ (1. Department of Clinical Laboratory, Maternal and Child Health Hospital of Yantian District, Shenzhen, Guangdong 518081, China; 2. Department of Clinical Laboratory, People's Hospital of Yantian District, Shenzhen, Guangdong 518081, China)

【Abstract】 Objective To investigate the incidence of G6PD deficiency in preschool children of Yantian District. **Methods** 1 128 cases of preschool children from kindergarten of Yantian District were screened for G6PD activity via detecting G6PD/6PDG ratio, and their incidence of G6PD deficiency was calculated. **Results** Among the 1128 preschool children, there were 56 cases diagnosed to be G6PD deficiency, accounting for 4.96%. The incidence rate of the males (6.47%) was higher than the females (3.50%), and the difference was statistical significance ($P < 0.05$). Among the male patients, the incidence rate of severe G6PD deficiency (5.21%) was higher than moderate G6PD deficiency (1.26%), while among the female patients, the incidence rate of moderate G6PD deficiency (2.28%) was higher than severe G6PD deficiency (1.22%), and the differences were statistical significance ($P < 0.05$). **Conclusion**

Yantian District is a high-risk area of G6PD deficiency. In order to early detect and diagnose G6PD deficiency, the work of G6PD screening should be strengthened, which is important for the prevention of hemolysis induced by G6PD deficiency.

【Key words】 G6PD deficiency; children; screening

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏症是与人类健康关系最密切的高发遗传病之一, 俗称蚕豆病, 为 X 染色体连锁的不完全显性遗传病, 临床表现为急性溶血性贫血和由此产生的高胆红素血症, 可导致脑损伤, 影响智力发育^[1]。此外, 溶血致红细胞破坏过多时, 如不及时处理, 可引起肝、肾或心衰竭, 甚至死亡, 严重危害患者的生命健康^[2]。由于本病是 G6PD 基因突变造成的先天性代谢性疾病, 目前临床上尚无根治办法, 只有早期发现并进行干预。我国南方地区是 G6PD 缺乏症的高发区域, 因此, 了解学龄前儿童 G6PD 缺乏症的流行病学情况具有重要意义。本组研究对深圳市盐田区幼儿园 1 128 例儿童进行了 G6PD 缺乏症筛查, 现将结果报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选取盐田区幼儿园在读儿童 1 128 例, 其中男 557 例, 女 571 例; 年龄 3~7 岁; 儿童及其家属均知情同意。

1.2 方法 用乙二胺四乙酸(EDTA)抗凝管采集静脉血 2

mL, 轻轻颠倒混匀, 防止出现溶血和血液凝结。采用 G6PD/6PGD 定量比值法测定 G6PD 活性, 试剂盒购自广州市米基医疗器械有限公司, 操作按照试剂盒说明书进行, $G6PD/6PGD \geq 1.1$ 为正常; $1.1 > G6PD/6PGD > 0.6$ 为中度缺乏; $G6PD/6PGD \leq 0.6$ 为重度缺乏。

1.3 统计学处理 采用 SPSS 13.0 统计学软件对数据进行分析, 计数资料用百分率(%)表示, 组间比较采用 χ^2 检验, $P < 0.05$ 表示差异有统计学意义。

2 结 果

共筛查出 G6PD 缺乏症患者 56 例, 发生率为 4.96%。其中男性发生率(6.47%)明显高于女性发生率(3.50%), 差异有统计学意义($P < 0.05$)。男性患儿中, 重度缺乏的发生率(5.21%)高于中度缺乏的发生率(1.26%); 女性患儿中, 中度缺乏的发生率(2.28%)高于重度缺乏的发生率(1.22%), 差异均具有统计学意义($P < 0.05$)。见表 1。

* 基金项目: 广东省深圳市盐田区科技计划资助项目(201111)。

作者简介: 李春龙, 男, 主管技师, 本科, 主要从事管理、临床检验、出生缺陷诊断方面的研究。

表 1 G6PD 缺乏症筛查结果[n(%)]				
性别	正常	中度缺乏	重度缺乏	合计
男	521(93.53)	7(1.26)	29(5.21)	36(6.47)
女	551(96.50)	13(2.28)	7(1.22)	20(3.50)

3 讨 论

G6PD 是磷酸戊糖途径的一种关键酶, G6PD 缺乏可引起还原型辅酶Ⅱ(NADPH)合成发生障碍, 对红细胞的变形性产生影响, 导致红细胞稳定性差, 抗氧化能力下降, 患者遇到诱发因素(如磺胺类药物、伯氨喹等氧化性药物或食用蚕豆等)时, 可导致红细胞破裂溶血, 临床上主要表现为贫血、黄疸、血红蛋白尿等, 急性重症患者可导致多器官功能衰竭甚至死亡, 严重危害患者的生命健康^[3]。

G6PD 缺乏症是一种不完全显性遗传病, 编码 G6PD 的基因位于 X 染色体上, 当该基因发生突变时, 可导致红细胞内 G6PD 的酶活性下降或改变酶的性质, 影响其正常的生理功能, 出现 G6PD 缺乏症^[4]。男性只有 1 条 X 染色体, 因而该突变基因的携带者即可患病, 临床上常表现为 G6PD 重度缺乏, 而女性有 2 条 X 染色体, 只有 2 条染色体上的基因都发生突变时, 才表现为重度缺乏^[5]。本组研究筛查了盐田区幼儿园的 1 128 例儿童, 结果呈现性别间差异有统计学意义, 男性多于女性, 且男性的重度缺乏率(5.21%)明显高于中度缺乏率(1.26%), 而女性中度缺乏率(2.28%)明显高于重度缺乏率(1.22%), 差异均具有统计学意义($P<0.05$), 符合该病的 X 染色体连锁不完全显性遗传的规律。

本组研究中采用的 G6PD/6PGD 比值法, 是一种应用较为广泛的特异性直接诊断方法, 能够快速获得结果, 且在没有基因检测的条件下, 有助于筛查出杂合子携带者^[6]。G6PD 的发生率存在地域差异, 既往流行病学调查研究显示, 我国南方地区的 G6PD 缺乏症发生率为 4%~15%。蔡燕芬等^[6]2003 年报道, 广州地区 G6PD 发生率为 7.83%, 且男性检出率(6.96%)明显高于女性检出率(0.87%)。蒋明等^[7]2013 年报道的深圳市盐田区成人的 G6PD 缺乏症发生率为 4.50%。结合本组对幼儿园儿童的筛查结果, 提示盐田区为 G6PD 缺乏症

的高发区域。

目前尚无治疗 G6PD 缺乏症的特殊方法, 早期筛查发现对于防止因 G6PD 缺乏而导致的溶血及其继发的各种损伤具有重要作用, 尤其是针对少年儿童的早期筛查、早期发现, 有助于早期对患儿及其家属进行干预, 指导如何预防, 对患儿的健康成长、减轻痛苦和经济负担等具有重要的意义^[8]。

参考文献

[1] 姚英姿, 方小武, 杨孜, 等. 应用荧光斑点法和 G6PD/6PGD 比值法检测新生儿 G6PD[J]. 中国优生与遗传杂志, 2010, 18(8): 78-79.

[2] 陈海玲, 林丽琴, 魏林燕, 等. 2008 年~2012 年茂名地区新生儿遗传代谢病筛查结果分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2013, 21(12): 112-114.

[3] Atef SH, Hafez S, Helmy S, et al. QF-PCR as a rapid technique for routine prenatal diagnosis of fetal aneuploidies[J]. *Pediatric Research*, 2011, 70: 412.

[4] 赵钟鸣, 姚莉琴, 范丽梅. 云南省两边境州六民族 0~7 岁儿童地中海贫血流行病学调查[J]. 中华流行病学杂志, 2011, 32(4): 352-356.

[5] 刘家明, 卢桂森. 我国少数民族 G-6-PD 缺乏症基因突变的研究[J]. 中国小儿血液, 2001, 6(3): 140-142.

[6] 蔡燕芬, 蒋迎佳, 杨涛. G-6PD 试纸法与 G6PD/6PGD 比值法的对照研究[J]. 中国优生与遗传杂志, 2003, 11(6): 46.

[7] 蒋明, 候家兴, 李春龙, 等. 深圳盐田地区 G6PD 缺乏症发病率与基因突变调查[J]. 检验医学与临床, 2013, 10(22): 2958-2959.

[8] 宋世军, 张旋, 杨已. 地中海贫血和 G6PD 缺乏联合检测在婚前检查中的价值[J]. 中国优生与遗传杂志, 2007, 27(5): 103-104.

(收稿日期: 2014-10-15 修回日期: 2014-12-05)

(上接第 916 页)

一定要谨慎, 需要其他试验进行补充验证为耐药后方可发出, 以防止中介误判为耐药而发出错误报告, 误导临床用药。

参考文献

[1] CLSI. M100-S23 Performance standards for antimicrobial susceptibility testing: twenty-third informational supplements[S]. Wayne, PA: CLSI, 2013.

[2] 吴佳学. 儿科痰培养肺炎链球菌耐药分析[J]. 中华医院感染学杂志, 2009, 19(1): 96-98.

[3] 郭远瑜, 王红旗, 窦琳琳, 等. 浙江萧山医院肺炎链球菌的分离和多重耐药菌及耐药性分析[J]. 中国卫生检验杂志, 2014, 24(5): 745-748.

[4] 吾金虎, 陶云珍, 王运中. 苏州地区 2010~2011 年儿童临床分离肺炎链球菌耐药监测[J]. 中国热带医学, 2012, 12(5): 571-573.

[5] 黄会英, 郑瑞. 细菌耐药与抗菌药的合理应用分析[J]. 黑龙江医学, 2014, 27(2): 356-358.

[6] 王平珍, 刘秋龙, 周庆华, 等. 多重耐药铜绿假单胞菌感染的危险因素与合理用药的研究[J]. 实验与检验医学, 2014, 32(3): 260-263.

[7] 贾方增, 郑小涛, 陈统献, 等. 不同病区金黄色肺炎链球菌的耐药性及 mecA 基因携带差异研究[J]. 中华医院感染学杂志, 2014, 24(7): 1567-1569.

[8] Mezzatesta ML, Caio C, Gona F, et al. Carbapenem and multidrug resistance in Gram-negative bacteria in a single centre in Italy: considerations on in vitro assay of active drugs[J]. *Int J Antimicrob Agents*, 2014, 44(2): 112-116.

[9] 刘祖德, 鲁燕侠, 刘晓军, 等. 抗菌药物使用现状及对策分析[J]. 中华医院感染学杂志, 2011, 21(9): 1868-1869.

(收稿日期: 2014-10-16 修回日期: 2015-01-15)