

• 调查报告 •

恩施州新生儿先天性甲状腺功能减退症与苯丙酮尿症筛查情况分析

曾 琼¹, 邹 毅², 谢 颖¹

(1. 恩施州妇幼保健院, 湖北恩施 445000; 2. 恩施州中心医院, 湖北恩施 445000)

摘要:目的 了解恩施州新生儿先天性甲状腺功能减退症(CH)及苯丙酮尿症(PKU)发病率及新生儿筛查情况。方法 采用足跟血纸片法对恩施州 2010 年 10 月 1 日至 2011 年 9 月 30 日活产新生儿 45 451 例中的 30 867 例进行 CH 及 PKU 筛查。结果 CH 发病率约为 1 : 1 715, 未发现 PKU 病例。结论 新生儿筛查有利于 CH、PKU 患儿的早诊断、早治疗, 有助于避免新生儿发生体格和智能发育障碍, 是提高人口素质的重要措施。

关键词: 甲状腺功能减退症; 苯丙酮尿症; 婴儿, 新生; 湖北

DOI:10. 3969/j. issn. 1673-4130. 2012. 17. 024

文献标识码:A

文章编号:1673-4130(2012)17-2098-01

Neonatal congenital hypothyroidism and phenylketonuria screening in Enshi Prefecture

Zeng Qiong¹, Zou Yi², Xie Ying¹

(1. Maternal and Child Health Hospital of Enshi Prefecture, Enshi, Hubei 445000, China; 2. the Central Hospital of Enshi Prefecture, Enshi, Hubei 445000, China)

Abstract: Objective To investigate the incidence and neonatal screening of congenital hypothyroidism(CH) and phenylketonuria (PKU) in neonatus of Enshi Prefecture. **Methods** Heel blood paper method was performed for the screening of CH and PKU in 30 867 cases among total 45 451 live birth newborns in Enshi Prefecture from Oct. 1, 2010 to Sep. 30, 2011. **Results** The incidence of CH was about 1 : 1 715, and no case with PKU was diagnosed. **Conclusion** Newborn screening could be helpful for the early diagnosis and therapy of CH and PKU cases, with obvious effectiveness for avoiding physical and intelligent developmental disorders, and might be an important measure to improve the quality of the population.

Key words: hypothyroidism; phenylketonurias; infant, newborn; Hubei

新生儿疾病筛查是指在新生儿期对某些严重危害儿童生长发育的遗传性代谢疾病进行群体普查, 通过早期诊治避免或减少疾病的发生, 从而提高出生人口健康素质。新生儿筛查所包括的先天性疾病、遗传性缺陷在新生儿期甚至在婴儿期常缺乏特异性症状, 一旦出现症状形成已不可逆损伤, 失去了治疗良机。而在新生儿早期相应的血液成分已有异常变化, 对其进行检测有利于早期诊断, 使其得到早诊断、早治疗, 避免发生体格和智能发育障碍。

1 资料与方法

1.1 一般资料 以 2010 年 10 月 1 日至 2011 年 9 月 30 日恩施州各县、市、区、村住院分娩的活产新生儿 45 451 例作为调查对象。

1.2 仪器与试剂 DEM-3 电脑洗板机(北京拓普), TAL-ENT-II 型酶免荧光仪(广州丰华); 促甲状腺素(TSH)酶免荧光检测试剂(广州丰华), 苯丙氨酸(Phe)荧光法检测试剂(芬兰雷勃), 滤纸采血卡片(美国 Schleicher & Schuell)。

1.3 方法 由经过专业培训的操作人员严格按照要求于新生儿足跟部采血, 滴于滤纸采血卡片上形成血斑, 自然干燥后严格按照操作规程进行 TSH 和 Phe 检测。各批次标本检测的同时进行配套质控品检测, 结果均在质控要求范围内, 批内和批间变异系数小于 10%。TSH ≥ 9.5 mIU/L、Phe ≥ 2.0 mg/dL 时判为可疑阳性。对于初筛可疑病例, 若复查原血斑的结果仍高于临床判断值, 另采集血清标本复查: 如疑为甲状腺功能低下(CH)则进行游离三碘甲腺原氨酸(FT3)、游离甲状腺素(FT4)和 TSH 检测; 如疑为苯丙酮尿症(PKU)则进行氨基酸检测。为经复查确诊的病例建立病历档案, 进行治疗(CH 患儿口服甲状腺素片, PKU 患儿口服低或无 Phe 奶粉)和随访, 定期复查和进行全面体格检查, 评估生长发育及智能发育

状况。

2 结 果

45 451 例新生儿 CH、PKU 筛查率为 69.7% (31 689/45 451), 血斑标本制备合格率 97.4% (30 867/31 689)。CH 可疑阳性率为 0.5% (141/30 867), 复查率为 80.9% (114/141), 确诊率为 15.8% (18/114)。PKU 可疑阳性率为 0.1% (43/30 867), 复查率为 67.4% (29/43), 确诊率为 0.0% (0/29)。不同地区筛查结果见表 1。在总计 30 867 例接受筛查的新生儿中, CH 确诊率约为 1 : 1 715, 未发现 PKU 确诊病例。CH 患儿治疗率为 100% (18/18), 均于确诊后立即接受治疗, 经治疗后随访, 患儿暂未出现生长发育异常。

表 1 不同地区地区新生儿 CH、PKU 筛查结果(n)

地区	活产数	筛查数	标本合格数	CH			PKU		
				可疑阳性	复查	确诊	可疑阳性	复查	确诊
恩施	7 808	5 999	5 880	32	24	3	7	4	0
利川	12 605	7 828	7 759	26	21	4	20	14	0
建始	5 598	4 107	3 959	12	10	3	0	0	0
巴东	4 270	3 296	3 215	23	20	2	1	1	0
宣恩	4 327	2 433	2 389	14	12	1	0	0	0
咸丰	4 502	3 287	3 201	18	15	3	12	9	0
来凤	4 207	3 073	2 906	11	8	1	2	0	0
鹤峰	2 134	1 666	1 558	5	4	1	1	1	0
合计	45 451	31 689	30 867	141	114	18	43	29	0

考虑^[10]。本研究中,56 例确诊 CNS 菌血症患者均有发热和白细胞升高表现,植入各种留置导管,血培养阳性报警时间小于 48 h,且 53.6% 的菌株分离自同一患者 2 例以上的血培养标本。

本研究中 MRCNS 占 82.1%,高于 MSCNS 所占比例 17.9%。MRCNS 检出率高,且对氨基糖苷类、氟喹诺酮类、磺胺类、大环内酯类具有较高的多药耐药性^[11];但对万古霉素等糖肽类抗菌药物较为敏感,未检出对万古霉素中介或耐药菌株。因此,临床治疗 CNS 菌血症宜选用万古霉素或去甲万古霉素等糖肽类抗菌药物^[12],重症患者应联合应用利福平或磷霉素^[13];若药敏结果显示对苯唑西林敏感,则宜选用苯唑西林等耐酶青霉素类或第一代头孢菌素类(如头孢唑林等)^[14]。不同抗菌药物对 CNS 菌血症的治疗效果差别较大,本研究中总有效率仅 57.1%,而死亡率相对较高(10.7%),可能是由于:(1)尽管 CNS 毒力较弱,但 CNS 菌血症具有病情凶险、死亡率高等特点,是临床感染性疾病患者病情加重,甚至死亡的重要原因。(2)多数 CNS 菌血症患者合并有各种基础疾病,增加了临床治疗与抢救的难度,对抗菌治疗时机和治疗方案的选择提出了很高的要求,应引起临床的高度重视。

参考文献

[1] 叶智颖,吕火祥,魏取好,等. 1 550 例血培养阳性报警时间与分离菌种分布的分析[J]. 中华医院感染学杂志,2011,10(21):2106-2107.
 [2] 彭敬红,吕军,吴均竹,等. 凝固酶阴性葡萄球菌新生儿败血症的耐药兴奋性[J]. 中华医院感染学杂志,2011,5(21):1034-1036.
 [3] 于爱真,华子瑜. 新生儿凝固酶阴性葡萄球菌败血症的研究进展

[J]. 儿科药理学杂志,2010,1(16):34-36.
 [4] 张培,王为文,夏永祥. 医院葡萄球菌的临床分布及其耐药性分析[J]. 国际检验医学杂志,2011,6(32):902-904.
 [5] 陈丽丹,黄晓燕. 血培养药敏结果及经验用药的调查分析[J]. 中国全科医学,2011,5(14):1587-1588.
 [6] 王滩枫,席云,钟月桂. 血培养中病原菌分布及药敏调查分析[J]. 中国微生态学杂志,2011,10(22):918-921.
 [7] 陆明清,朱晓芸,朱均瑶. 血培养病原菌分布调查及耐药性分析[J]. 实用医技杂志,2011,3(18):245-246.
 [8] 乔亚峰,叶振东,张国雄,等. 血培养病原菌分布及耐药性分析[J]. 实验与临床医学,2011,2(29):137-138.
 [9] 姜美娟,王华强,王丹丹,等. 凝固酶阴性葡萄球菌生物膜形成与监测的研究进展[J]. 中国医药生物技术,2011,2(6):134-137.
 [10] 王志方,王迎莉. 凝固酶阴性葡萄球菌血培养 60 例分析[J]. 中国误诊学杂志,2011,3(11):2200-2201.
 [11] 凌俊培. 213 株凝固酶阴性葡萄球菌临床分布及耐药性分析[J]. 中华医院感染学杂志,2011,3(21):573-575.
 [12] Javey G, Schwartz SG, Moshfeqhi AA, et al. Methicillin-resistant Staphylococcus epidermidis isolation from the vitrectomy specimen four hours after initial treatment with vancomycin and ceftazidime[J]. Clin Ophthalmol,2010,4(4):101-104.
 [13] 周树生,刘宝,张琳琳,等. 601 株凝固酶阴性葡萄球菌临床分布及耐药性调查[J]. 中华医院感染学杂志,2011,14(20):2143-2145.
 [14] 王炜,许淑珍. 2004-2007 年医院血培养病原菌的种类及耐药性变迁[J]. 陕西医学杂志,2011,2(40):188-189.

(收稿日期:2012-03-16)

(上接第 2098 页)

3 讨 论

本次调查显示恩施州新生儿 CH、PKU 筛查率较国内其他地区还有很大差距^[1,4-8],可能与本地区经济欠发达、父母对新生儿疾病的重视度较低、不清楚新生儿疾病筛查的重要意义、相关医疗卫生机构宣传力度不够有关。本年度对 30 867 例新生儿进行了 CH 及 PKU 筛查,18 例确诊为 CH,其中男 5 例、女 13 例,女性高于男性,与文献^[1]报道相符。CH 发病率约为 1:1 715,与类似研究报道的 CH 发病率存在一定的差异^[2,4-5,11-12]。本年度无 PKU 确诊病例,与其他研究的报道也有差异^[2,8-13]。其原因可能与 CH、PKU 发病率存在地域差异有关。

新生儿筛查是由多环节组成的系统工程,有较强的科学性、技术性,需要各部门的协调配合。医疗卫生机构有必要加大宣传力度,让群众了解新生儿筛查的意义,提高家长对孩子的保健意识,提高新生儿筛查覆盖率、复查率及治疗率,如此才能实现开展新生儿筛查的真正目的。

参考文献

[1] 李东,苏明,马志军,等. 北京地区 5 万例新生儿甲低足跟血甲状腺素筛查结果分析[J]. 中国优生与遗传杂志,1997,5(4):46-48.
 [2] 顾学范,王治国. 中国 580 万新生儿苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能减低症的筛查[J]. 中华预防医学杂志,2004,38(2):99-102.
 [3] 顾学范,叶军. 新生儿疾病筛查[M]. 上海:上海科技出版社,2003:129-137.

[4] 肖鸽飞,赵艳玲,董纛,等. 2001~2009 年珠海市新生儿先天性甲状腺功能减低症状况分析[J]. 广东医学,2010,31(6):774-776.
 [5] 黄志伟,刘楚芹,常剑锋,等. 广东肇庆地区新生儿先天性甲状腺功能减低症筛查分析[J]. 广东医学,2009,30(6):1233-1234.
 [6] 孟云,张秋菊,孙琳,等. 新生儿先天性甲状腺功能减低症的筛查及诊断分析[J]. 医药论坛杂志,2007,28(17):64-65.
 [7] 李映雪,安露,吴朝霞,等. 新生儿先天性甲状腺功能减低症和苯丙酮尿症的筛查分析[J]. 贵州医药,2011,35(6):556-557.
 [8] 熊迎春,安露. 贵州省新生儿先天性甲状腺功能减低症和苯丙酮尿症的筛查分析及对策研究[J]. 中国妇幼保健,2010,25(28):4015-4016.
 [9] 杨世雄,王德承,柯胜忠. 黄石市城区 1998~2009 年新生儿甲状腺功能低下和苯丙酮尿症筛查分析[J]. 咸宁学院学报:医学版,2011,25(4):337-338.
 [10] 穆雪,霍晶,马海玲,等. 新生儿苯丙酮尿症筛查十年结果分析[J]. 中华临床医师杂志:电子版,2011,5(6):1823-1824.
 [11] 杨银凤,冯锋,汤旭刚,等. 宁夏 2007~2009 年新生儿苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症筛查及治疗情况分析[J]. 宁夏医科大学学报,2010,32(9):1011-1013.
 [12] 刘杰,宋复娟,单兴虎,等. 徐州市新生儿苯丙酮尿症筛查结果分析[J]. 检验医学与临床,2010,24(7):2702-2703.
 [13] 曲慧,宿雯雯. 应用荧光法筛查吉林地区新生儿苯丙酮尿症[J]. 分子诊断与治疗杂志,2010,2(6):405-406.

(收稿日期:2012-02-27)