

· 经验交流 ·

2 847 例新生儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症的筛查与分析

何卫东, 杨宝圩, 廖冬妹, 吴鸿仁, 陈秋月

(石狮市妇幼保健院检验科, 福建石狮 362700)

摘要:目的 通过对 2 847 例足月儿、早产儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G-6-PD)缺乏症的筛查及临床分析,了解石狮市新生儿 G-6-PD 缺乏情况,并为患该病新生儿的防治提供参考依据。方法 采用葡萄糖-6-磷酸底物法(连续监测速率法)对 2 847 例新生儿 G-6-PD 活性进行定量检测,并对筛查结果进行分析。结果 新生儿 G-6-PD 缺乏症的发病率为 6.43%(183/2 847),其中男婴的发病率为 8.41%(130/1 545),女婴的发病率为 4.07%(53/1 302)。早产儿 G-6-PD 缺乏症的发病率 9.22%(26/282)高于足月儿 6.12%(157/2 565)。G-6-PD 缺乏新生儿高胆红素血症发生率为 27.87%(51/183),明显高于 G-6-PD 正常新生儿 3.08%(82/2 664)。G-6-PD 缺乏早产儿高胆红素血症发病率为 42.31%(11/26),显著高于 G-6-PD 缺乏足月儿 25.48%(40/157)。结论 常规开展新生儿 G-6-PD 缺乏症的筛查工作,对 G-6-PD 缺乏症患者及时采取预防性措施,避免因出现核黄疸而造成的智力低下或死亡等后果。对新生儿进行该项指标的筛查,可以有效预防溶血症的发生,并对有效预防新生儿黄疸有重要意义。

关键词:葡萄糖磷酸脱氢酶; 高胆红素血症; 婴儿, 新生

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2014.04.054

文献标识码: B

文章编号: 1673-4130(2014)04-0498-02

红细胞葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G-6-PD)缺乏症是为连锁不完全性显性遗传,常发生在新生儿及儿童期,在一些诱因作用下发病,临床上主要表现为溶血性贫血和由此而产生的高胆红素血症,病情多凶险且易引起核黄疸,是新生儿急症之一。该病在我国分布规律呈“南高北低”的态势,长江流域以南,尤以广东、广西、海南、福建、云南、贵州、四川等地为高发区,发生率为 4%~15%,个别地区高达 40%^[1]。因此,为了解本地区新生儿 G-6-PD 缺乏症的患病情况,及早发现 G-6-PD 缺乏症新生儿,对其及时采取预防治疗措施,避免高胆红素血症和核黄疸的发生。笔者对 2010 年 7 月至 2013 年 10 月本院产科分娩和儿科住院的 2 847 例足月、早产新生儿进行 G-6-PD 活性定量测定,并与新生儿高胆红素血症的发生率进行比较分析,现报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 2010 年 7 月至 2013 年 10 月在石狮市妇幼保健院分娩或住院的新生儿共 2 847 例,其中男婴 1 545 例,女婴 1 302 例;足月儿 2 565 例,早产儿 282 例。

1.2 仪器与试剂 检测仪器为日本日立-7020 全自动生化分析仪;G-6-PD 测定试剂盒(葡萄糖-6-磷酸底物法)、总胆红素及其质控品由北京利德曼生化股份有限公司提供。

1.3 方法

1.3.1 标本采集 所有标本采用 EDTA-K₂ 抗凝全血,立即送检。同时采集血清标本测定总胆红素(TBIL)。

1.3.2 标本处理 取 EDTA-K₂ 抗凝全血,在 3 000 r/min 条件下,离心 5 min,去掉上清液,吸取下层压积红细胞 20 μL 加入 1 mL 去离子水中(稀释 51 倍),充分混匀等红细胞完全溶解后(15~30 min)测定。

1.4 参考范围 新生儿 G-6-PD 活性正常参考值为:大于 1 300 U/L,低于 1 300 U/L 则判断为 G-6-PD 缺乏。

1.5 新生儿高胆红素血症诊断标准 (1)24 h 内 TBIL ≥ 103 μmol/L;(2)24~48 h TBIL ≥ 154 μmol/L;(3)48~72 h TBIL ≥ 205 μmol/L;(4)3 d 以上 TBIL ≥ 257 μmol/L^[2]。

1.6 统计学处理 采用 SPSS17.0 统计软件进行数据分析,计数资料以率表示,率的比较采用 χ^2 检验, $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2 847 例新生儿共检出 G-6-PD 缺乏症 183 例,发病率为 6.43%(183/2847);其中 1 545 例男婴中检出 G-6-PD 缺乏症 130 例,发病率为:8.41%(130/1545);1 302 例女婴中检出 G-6-PD 缺乏症 53 例,发病率为 4.07%(53/1302)。男婴 G-6-PD 缺乏症发病率 8.41% 明显高于女婴 4.07%,二者比较差异有统计学意义($P < 0.01$),符合该病的遗传学规律^[3]。

282 例早产儿检出 G-6-PD 缺乏症 26 例,发病率为 9.22%(26/282);2 565 例足月儿检出 G-6-PD 缺乏症 157 例,发病率为 6.12%(157/2565),二者比较差异具有统计学意义($P < 0.05$)。

G-6-PD 缺乏新生儿高胆红素血症发生率为:27.87%(51/183),G-6-PD 正常新生儿高胆红素血症发生率为 3.08%(82/2664),二者比较差异具有统计学意义($P < 0.01$)。

26 例 G-6-PD 缺乏早产儿发生高胆红素血症 11 例,发病率为:42.31%(11/26);157 例 G-6-PD 缺乏足月儿发生高胆红素血症 40 例,发病率为:25.48%(40/157),二者比较差异具有统计学意义($P < 0.01$)。

3 讨论

G-6-PD 缺乏症临床表现上有多种类型,主要表现为急性溶血性贫血及由此所致的高胆红素血症,尤其在新生儿期的发病最为凶险,易引起核黄疸致智力低下或死亡^[4]。福建省新生儿 G-6-PD 缺乏症报道较少。本研究提示本地区新生儿 G-6-PD 缺乏症的发生率为 6.43%,男婴的发生率 8.41% 显著高于女婴 4.07%。

G-6-PD 缺乏在新生儿期表现为新生儿高胆红素血症,中国南方、东南亚、地中海沿岸国家 G-6-PD 缺乏是新生儿高胆及核黄疸的主要原因。国内刘义等^[5]研究表明,在 27 例发生核黄疸的新生儿中,19 例为 G-6-PD 缺乏,占 70%。本研究发现早产儿 G-6-PD 缺乏症发生率高于足月儿,且 G-6-PD 缺乏症早产儿患高胆红素血症的发生率明显高于足月儿。

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症是由基因突变引起的疾病,由于该基因为 X 连锁不完全显性遗传,男性发病率高于女性^[6]。G-6-PD 缺乏是诱发伯氨奎啉类药物性溶血、蚕豆病、新生儿病理性黄疸、某些感染性贫血的主要原因^[7]。

G-6-PD 缺乏所致溶血被认为是基因与环境相互作用的范围^[8]。G-6-PD 缺乏者不与已知的可导致溶血的化学物质或药物接触,仍可继续发生黄疸,而且在不少病例中找不到溶血的诱发因素^[9]。G-6-PD 缺乏新生儿肝脏结合胆红素能力不足时也参与新生儿高胆红素血症发病,胆红素的发生与结合不平衡在新生儿高胆红素血症发病机理中起重要作用^[10]。胡静云等^[11]报道 G-6-PD 缺乏程度与新生儿高胆红素血症的发生率呈明显正相关。李皇等^[12]报道新生儿高胆红素血症发病因素第一位的是 G-6-PD 缺乏。本研究证实 G-6-PD 缺乏新生儿高胆红素血症的发生率明显高于 G-6-PD 正常新生儿(3.08%)且 G-6-PD 缺乏早产儿患高胆红素血症的发生率明显高于足月儿(25.48%)。

G-6-PD 缺乏新生儿黄疸大多引起较严重高胆红素,可导致核黄疸。对于筛查确诊为 G6PD 缺乏的新生儿应及时对症治疗,防止胆红素透过血脑屏障对新生儿脑细胞产生毒性作用而导致核黄疸,造成新生儿智力低下及死亡,确保新生儿的生命质量。我国南方 G-6-PD 缺陷较多见,福建是 G-6-PD 缺乏的高发区,如何防治该病发生至关重要。首先开展新生儿及孕妇 G-6-PD 缺陷的筛查;其次加强围生期监护,减少诱因发生,积极治疗 G-6-PD 缺陷的并发症;最后采用不同时龄不同胎龄胆红素值监测,对有 G-6-PD 缺陷者作为高危因素进行早期干预治疗。这样可减少社会资源浪费,减轻社会、家庭负担,同时对优生优育、提高本地区人口出生质量及新生儿疾病防治工作也有着极其重要的意义。本院采用高特异性的葡萄糖-6-磷酸底物法直接定量测定 G-6-PD 活性,并把新生儿及黄疸患儿的 G-6-PD 活性测定列入常规检查,不但有效地提示医生谨慎用药、指导患儿避免接触诱因、预防溶血发生,而且提高了本地区儿童的健康水平。

参考文献

[1] 郑杰. 红细胞葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症[J]. 中国社区医师,

• 经验交流 •

2010,14(14):5.
 [2] 中华医学会儿科分会新生儿组. 新生儿黄疸干预推荐方案[J]. 中国实用儿科杂志,2001,39(8):501-502.
 [3] 赵建华. 实用儿科学[M]. 3 版. 北京:科学技术文献出版社,2011:656-659.
 [4] 杜传书. 我国葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症研究 40 年的回顾和展望[J]. 中华血液学杂志,2000,21(4):5-6.
 [5] 刘义,刘明良,刘敏,等. 南宁所见 27 例新生儿胆红素脑病临床分析[J]. 广西医学,2002,24(9):1348-1351.
 [6] Tishkoff SA, Varkonyi R, Cahinhinan N, et al. Haplotype diversity and linkage disequilibrium at human G6PD; recent origin of alleles that confer malarial resistance[J]. Science,2001,293(5529):455-462.
 [7] 蔡鹏程,张德太,杨菊红,等. 顺铂对 HeLa 细胞 6-磷酸葡萄糖脱氢酶表达和活性的影响[J]. 中国病理生理杂志,2008,24(7):1323-1326.
 [8] Ainoon O, Joyce J, Boo NY, et al. Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) variants in Malaysian Chinese[J]. Hum Mutat, 1999,14(4):352.
 [9] Kaplan M, Hammerman C. Severe neonatal hyperbilirubinemia. A potential complication of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency[J]. Clin Perinatol,1998,25(3):575-590.
 [10] Kaplan M, Muraca M, Hammerman C, et al. Imbalance between production and conjugation of bilirubin; a fundamental concept in the mechanism of neonatal jaundice[J]. Pediatrics,2002,110(4):e47.
 [11] 胡静云,陈善昌. 新生儿脐带血 G6PD 检测的临床意义[J]. 当代医学,2009,15(27):36.
 [12] 李皇,张耀平. 266 例新生儿高胆红素血症病因分析[J]. 检验医学与临床,2010,7(10):969.

(收稿日期:2013-10-23)

2 型糖尿病多种高危因素的相关性研究

许淑文,李艳[△],郑红云,戴雯

(武汉大学人民医院检验科,湖北武汉 430060)

摘要:目的 探讨 II 型糖尿病(T2DM)各相关生化指标糖化血红蛋白(HbA1c)、总胆固醇(TC)、三酰甘油(TG)、高密度脂蛋白胆固醇(HDL-C)、低密度脂蛋白胆固醇(LDL-C)、脂蛋白(a)、hs-CRP、前清蛋白(PA)、总蛋白(TP)、清蛋白(Alb)、 β_2 -微球蛋白、肌酐(Cr)水平的相关性。**方法** 选取 252 例刚入院且未进行降糖治疗患者作为 T2DM 组,健康体检者 163 例作为对照组,测定血糖指标(FPG、2hPG、HbA1c),血脂相关指标[TC、TG、HDL-C、LDL-C、脂蛋白(a)],超敏 C 反应蛋白(hs-CRP),肝肾功能相关指标(PA、TP、Alb、 β_2 -微球蛋白、CR)水平,并进行统计学分析。**结果** 与对照组相比,T2DM 组 HbA1c、TG、LDL-C、脂蛋白(a)、hs-CRP 水平升高,HDL-C、Alb、CR 水平降低,差异有统计学意义($P < 0.05$),而 TC、TP、PA、 β_2 -微球蛋白差异则无统计学意义($P > 0.05$);T2DM 组 HbA1c 与 TC、TG、LDL-C、脂蛋白(a)、hs-CRP 呈正相关($P < 0.05$),相关系数分别为 0.283、0.296、0.522、0.323、0.199,与 HDL-C、TP 呈负相关($P < 0.05$),相关系数分别为-0.412、-0.195。**结论** TG、HDL-C、LDL-C、脂蛋白(a)、hs-CRP、Alb、Cr 水平与糖尿病的发生和发展密切相关且各指标之间具有一定的相关性。

关键词:糖尿病,2 型; 胆固醇; 脂蛋白(a); C 反应蛋白质

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2014.04.055

文献标识码:B

文章编号:1673-4130(2014)04-0499-03

糖尿病是一组由于胰岛素分泌缺陷或胰岛素作用障碍所致的高血糖为特征的代谢综合征,持续高血糖与长期代谢紊

[△] 通讯作者,E-mail:yanlitf1120@163.com.