

参考文献

[1] 廖二元, 超楚生. 内分泌学(下册)[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2003: 1586-1587.

[2] 李仕民. 糖尿病足与相关并发症的诊治[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2003: 18-22.

[3] 上海市银杏达莫项目协作组. 银杏达莫注射液治疗 145 例急性脑梗死[J]. 中华医学杂志, 2004, 56(1): 31-33.

[4] Paul SF, Karyn M, Cynthia DL. The neuroprotective

properties of the Ginkgo bilobaleaf; a review of the possible relationship to platelet activating factor (PAF)[J]. J Ethnopharmac, 1996, 50: 131-134.

[5] 王小娜, 狄晴, 曹辉, 等. 银杏叶提取物对缺血再灌注鼠脑保护作用的研究[J]. 临床神经病学杂志, 2006, 19(1): 53-54.

(收稿日期: 2010-06-24)



青岛地区 100 万例新生儿先天性甲状腺功能低下症筛查结果分析

李文杰¹, 王梅¹, 王青², 傅平¹ (1. 山东青岛大学医学院附属妇女儿童医院 260011; 2. 山东省青岛市立医院 260000)

【摘要】目的 调查分析青岛市 1996~2010 年新生儿先天性甲状腺功能减低症(甲低)的筛查结果, 评估新生儿疾病筛查在出生缺陷干预中的重要作用。**方法** 筛查采用干滤纸片法测定全血中的促甲状腺素(thyroid-stimulating hormone, TSH), 确诊使用化学发光法检测患儿血清中的游离 T3(FT3)、游离 T4(FT4)以及 TSH, 同时进行甲状腺显影扫描。**结果** 全市 14 年共筛查新生儿 1 001 237 例, 平均筛查率 98.6%。检出甲低患儿 431 例, 发病率为 1/2 323, 高于全国 1/3 009 的平均发病率($\chi^2 = 23.676, P < 0.01$)。**结论** 青岛虽为沿海城市, 但新生儿先天性甲低发病率高于全国平均水平。通过加强新生儿疾病筛查工作的普及, 对先天性甲低患儿进行早期诊断、早期治疗, 可有效地控制此种出生缺陷给社会和家庭带来的危害。

【关键词】 新生儿疾病; 筛查; 先天性甲状腺功能减低

DOI: 10.3969/j.issn.1672-9455.2010.24.022

中图分类号: R722

文献标志码: A

文章编号: 1672-9455(2010)24-2732-02

先天性原发性甲状腺功能低下症(CH)是由于甲状腺缺如、异位或发育不良等而引起甲状腺分泌不足, 导致智力与体格发育障碍^[1]。甲低是一种常见的可预防的疾病。新生儿筛查应用快速、简便、敏感的检验方法对患儿进行早期干预, 达到早期诊断、早期治疗, 可有效地预防智残疾病的发生, 能保障甲低患儿正常的体格发育和智能发育^[2]。青岛市新生儿疾病筛查中心 1996 年 11 月至 2010 年 7 月筛查活产新生儿 1 001 237 例, 对甲低患儿进行长期治疗与随访, 现报道如下。

1 资料与方法

1.1 对象 1996 年 11 月至 2010 年 6 月青岛地区出生的活产新生儿 1 001 237 例。其中男婴 514 736 例, 女婴 486 501 例。

1.2 方法

1.2.1 筛查方法 于新生儿出生 72 h 后, 采集其足跟末梢血用专用滤纸(S&S903 滤纸)制成干血片, 使用芬兰 WALLAC 公司的 1235 型时间分辨免疫荧光分析仪及配套试剂盒检测全血 TSH, 临界(cut off)值为 8.5 μ U/L。

1.2.2 确诊方法 高于切值的筛查阳性患儿均召回复查, 确诊使用罗氏公司的 2010 型电化学发光免疫分析仪及配套试剂盒检测可疑患儿血清中的 FT3、FT4 以及 TSH 水平。对 TSH 值大于 50 μ U/L 的患儿同时进行甲状腺显影扫描。

1.3 统计学方法 使用 SPSS 13.0 统计软件进行 χ^2 检验。

2 结果

2.1 总筛查结果 青岛地区 1996~2010 年共出生活产婴儿数为 1 015 453 例, 参加甲低筛查 100 237 例, 平均筛查率为 98.6%。14 年共检出甲低 431 例, 平均检出率为 1/2 323, 显

著高出全国平均发病率 1/3 009^[3] ($\chi^2 = 23.676, P < 0.01$)。青岛地区历年甲低检出情况见表 1。

表 1 1996~2010 年青岛市新生儿先天性甲低检出情况

时间	筛查数	确诊甲低人数	患儿性别		女:男	发病率
			女	男		
1996-11~	5 296	5	3	2	1.50	1/1 059
1997~	51 842	8	5	3	1.67	1/6 480
1998~	69 369	20	14	6	2.33	1/3 468
1999~	61 878	16	7	9	0.78	1/3 867
2000~	68 730	27	19	8	2.38	1/2 546
2001~	67 980	24	13	11	1.18	1/2 833
2002~	79 844	52	28	24	1.17	1/1 535
2003~	49 934	19	12	7	1.71	1/2 628
2004~	88 232	44	31	13	2.38	1/2 005
2005~	81 830	35	19	16	1.19	1/2 338
2006~	78 078	39	19	20	0.95	1/2 002
2007~	91 933	41	25	16	1.56	1/2 242
2008~	84 413	41	20	21	0.95	1/2 059
2009~	76 745	45	26	19	1.37	1/1 705
2010.7	45 133	15	7	8	0.88	1/3 009
合计	1001 237	431	248	183	1.36	1/2 323

2.2 青岛地区先天性甲低患儿甲状腺扫描情况 对于初筛 TSH 值大于 $50 \mu\text{U/L}$ 的 202 例患儿进行甲状腺显影扫描, 结果显示甲状腺正常者占 35.1%, 异常为 64.9%, 见表 2。

表 2 青岛市甲低患儿甲状腺扫描结果

项目	患儿数	患病率(%)
正常	71	35.1
异位	49	24.3
缺如	31	15.3
肿大	47	23.3
摄取功能差	4	2.0

2.3 431 例甲低病例诊疗情况 在检出的这 431 例甲低病例中, 最早确诊年龄为 5 d, 最迟确诊年龄为 42 d, 平均确诊年龄为 17 d。最早接受治疗年龄为 5 d, 最迟接受治疗年龄为 9 个月。

在初次召回复查时, 有 65 例患儿呈不同程度的黄疸或黄疸延迟、腹胀、便秘等症状; 有 15 例有明显脐疝; 有 4 例合并先天性心脏病。通过甲状腺素替代治疗和进行早期干预, 甲低患儿在精神、运动、生长发育、智力发育上均有非常明显改善, 其预后与疾病的发病时间、甲状腺发育程度及治疗开始时年龄的大小直接的关系, 患儿治疗开始时间越早, 预后越佳。431 例患儿经甲状腺片治疗 10 d 后普遍黄疸消退, 食欲改善, 精神反应好转, 大便通畅, 12 周后患儿心率增快, 心音变强, 腹大、脐疝恢复, 皮肤湿润。随访结果显示, 患儿体格发育, 包括身高、体质量、头围均在健康儿童相应标准值的 $\bar{x} \pm 2s$ 之间, 智商测定结果为 80~110 分。

3 讨论

3.1 新生儿先天性甲低是由于各种先天因素使甲状腺素合成障碍、分泌减少, 导致患儿生长障碍、智能落后的临床综合征, 其发病率在不同的国家、不同的民族之间差异不大, 一般为 $1/3\ 000 \sim 1/4\ 000$ 。青岛市 CH 发病率为 $1:2\ 323$, 高于全国平均发病率。因不少甲低患儿在刚出生时无明显的临床症状, 所以易被医生和家长误诊或忽略^[4], 而新生儿疾病筛查是目前防治 CH 的最佳途径。顾学范等^[5]报道国家用于患儿诊治、护理、教育的费用是新生儿疾病筛查投入费用的 3.7 倍。青岛市 14 年间筛查 1 001 237 例新生儿, 确诊并治疗 CH 患儿 431 例, 这充分说明了新生儿疾病筛查是显著提高出生人口素质的重要手段, 青岛市通过新生儿筛查节约了大量社会财富, 造福了大量患儿家庭。

3.2 青岛虽为沿海城市, 居民膳食结构中含碘海产品较为丰富, 但从近几年的青岛市 CH 检出率来看, 青岛仍为 CH 的高发地区。甲状腺核素显像是鉴别诊断永久性和暂时性 CH 的有效手段, 本文甲状腺核素显像 202 例, 其中 131 例甲状腺异

常, 表 2 显示青岛市 CH 患儿甲状腺扫描异常者占 64.9%, 提示该类 CH 患儿为永久性 CH, 需终生服药治疗。虽有文献报道甲状腺异常与基因突变有关, 但目前已发现的甲低相关基因不能用以解释大多数甲状腺发育不良的先天性原发性甲低的发病机制, 要完全阐明先天性原发性甲低的发病机制, 需要进一步发掘和探索新的基因, 研究其调控因素以及环境影响因素。

3.3 新生儿疾病筛查是一项多部门协作的系统工程。通过表 1 可以看出, 青岛市的新生儿筛查工作在 1996~1999 年进展比较缓慢, 但自 2000 年在各有关行政和职能部门的大力支持下进展迅速, 新生儿的筛查率也由最初的 82% 上升到现在的 98.6%, 患儿检出率提高到 $1:2\ 500$ 左右。

总结以上, 主要有 3 点经验: (1) 依法开展新生儿疾病筛查, 认真贯彻“母婴保健法”和“新生儿疾病筛查管理办法”, 积极争取政策支持, 为新生儿筛查的全市推广铺平道路。(2) 要加强从业人员的业务培训, 增强采血人员的责任意识, 提高血片的采集质量, 避免因漏采血或血片采集不合格而导致漏检的现象。同时也要加强实验室的质量控制, 严把质量关, 提高甲低的检出率。(3) 不断加大新生儿筛查的宣传力度, 利用各种媒介向广大产妇宣传新生儿筛查的重要意义, 使新生儿筛查成为家长的选择。在重视新生儿疾病筛查覆盖率的同时, 更要高度关注及时干预和规范化治疗的开展, 避免诊而不治、或治疗不及时的情况发生, 这样才能真正预防智力损伤, 实现筛查的预期目标, 保证新生儿疾病筛查工作的良性健康发展^[6]。

参考文献

- [1] 顾学范. 新生儿代谢性疾病筛查[M]. 上海: 科学技术文献出版社, 2003: 129-137.
- [2] 杨茹莱, 毛华庆, 曹莉佩, 等. 浙江省新生儿先天性甲状腺功能减退症与苯丙酮尿症的筛查分析[J]. 中华预防医学杂志, 2005, 39(6): 436-437.
- [3] 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.
- [4] 刘丽华, 张慧玉. 先天性甲状腺功能减低症 2 例误诊分析[J]. 实用儿科临床杂志, 2004, 19(9): 738.
- [5] 顾学范, 王家军, 叶军, 等. 筛查新生儿苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能减低症的成本效益分析[J]. 中华预防医学杂志, 2000, 34(3): 147-149.
- [6] 吕军, 孙晓明, 赵嘉然, 等. 上海市新生儿疾病筛查干预策略及实施效果概述[J]. 中国妇幼保健, 2008, 23: 744-746.

(收稿日期: 2010-08-13)