

# 某地区新生儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶筛查结果分析

李 旺, 范 歆, 林彩娟, 林 飞, 俸诗瀚, 耿国兴, 罗 超, 谢 意 (广西壮族自治区妇产医院遗传代谢中心实验室, 广西南宁 530007)

**【摘要】 目的** 了解广西地区新生儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶 (G6PD) 缺乏症的发病情况, 为患该病新生儿的防治提供参考依据。**方法** 采用荧光法对本筛查中心的 30 556 例新生儿进行 G6PD 筛查检测, 对可疑患儿召回并用 G6PD/6PGD 比值法进行确诊。**结果** 所有被检测的新生儿中 G6PD 缺乏症的初筛阳性率是 7.36%, 其中男性为 10.89%, 女性为 2.86%; 对民族进行分组, 汉族 G6PD 缺乏症的初筛阳性率是 5.29%, 壮族为 9.54%, 其他少数民族为 5.42%。对可疑患儿召回确诊发现荧光法与 G6PD/6PGD 比值法的符合率为 97%, 重度 G6PD 缺陷者符合率达 100%。**结论** 荧光法准确性高、简便、快捷、费用低廉, 广西壮族自治区作为 G6PD 缺乏症的高发区, 应常规开展新生儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症的筛查工作, 使 G6PD 缺乏症患者能够及时采取预防性措施。

**【关键词】** 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症; 荧光法; 发病率; 新生儿筛查  
DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2013.18.023 文献标志码:A 文章编号:1672-9455(2013)18-2401-02

**Analysis of G6PD levels in newborns of Guangxi** LI Wang, FAN Xin, LIN Cai-juan, LIN Fei, FENG Shi-han, GENG Guo-xing, LUO Chao, XIE Yi (Genetic and Metabolic Central Laboratory, Maternity and Child Care Health Hospital of Guangxi, Nan'ning, Guangxi 530003, China)

**【Abstract】 Objective** To investigate the incidence of neonatal glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency. **Methods** A total of 30 556 newborns were enrolled and detected for G6PD level by using fluorescence method, and G6PD/6PGD ratio test was performed for definite diagnosis in suspected cases. **Results** The screening incidence of G6PD deficiency was 7.36% in all detected newborns, and the rates in male and female were 10.89% and 2.86%. The screening positive rates in Han nationality, Zhuang nationality and other minority nationalities were 5.29%, 9.54% and 5.42% respectively. The coincidence rate of fluorescence method and G6PD/6PGD ration test was 97% and the coincidence rate in severe deficiency cases was 100%. **Conclusion** Screening of G6PD deficiency should be routinely performed in Guangxi to ensure the prevention strategies could be applied in time.

**【Key words】** glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency; fluorescence method; morbidity; neonatal screening

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶 (G6PD) 缺乏症是一种 X 染色体连锁不完全显性遗传病, 可引起新生儿高胆红素血症、胆汁淤积和肝损伤。及时对新生儿进行早期筛查可有效预防 G6PD 缺乏婴儿的发病率, 本研究通过对广西壮族自治区筛查中心接收的 30 556 例新生儿标本进行 G6PD 筛查, 对筛查可疑缺乏者召回进行确诊, 并对结果进行分析, 现报道如下。

## 1 材料与方法

**1.1 研究对象** 2010 年 1 月至 2012 年 12 月在广西壮族自治区新生儿疾病筛查中心进行检测的 30 556 例新生儿干血滤纸片标本。

**1.2 标本采集** 按照《2010 年卫生部新生儿疾病筛查技术规范》的要求, 在新生儿在出生后 72 h 后, 在其足跟的内、外侧采血, 滴于 903 特殊滤纸片上自然晾干, 置于 2-8℃ 冰箱保存, 并及时送检。

**1.3 检测仪器及方法** 使用芬兰 WALLAC 公司的 VIC-TOR2-1420 型时间分辨荧光免疫分析仪, 采用荧光法检测滤纸干血斑中 G6PD 含量。对筛查可疑患儿召回, 用蓝韵 LW C200E 全自动生化分析仪, 广州米基改良 G6PD 测定试剂盒进行确诊。实验室参加国家卫生部临床检验中心新生儿疾病筛查实验室室间质量评价及中国台湾疾病控制中心新生儿疾病

筛查实验室, 室间质量评价均合格。

**1.4 参考范围** 采用试剂盒参考范围大于 2.2 U/g

**1.5 统计学方法** 使用 SPSS17.0 统计软件进行数据分析, 正态分布资料的描述采用  $\bar{x} \pm s$  等, 计数资料组间比较采用  $\chi^2$  检验,  $P < 0.05$  为比较差异有统计学意义。

## 2 结 果

**2.1** 30 556 例新生儿 G6PD 筛查结果呈正态分布, 男女性新生儿 G6PD 检测结果分别为  $(4.82 \pm 1.75)$ 、 $(5.24 \pm 1.46)$  U/g。其中共检出 G6PD 缺乏症 2 249 例, 阳性率为 7.36%。男性 17 111 例中检出 G6PD 缺乏症 1 864 例, 阳性率为 10.89%, 女性 13 444 例检出 G6PD 缺乏症 385 例, 阳性率为 2.86%。按性别分组,  $\chi^2$  检验,  $\chi^2 = 711.9$ ,  $P = 0$ , 差异有统计学意义, 男性的 G6PD 筛查阳性率明显高于女性, 见表 1。

表 1 不同性别 G6PD 阳性率分布

| 性别 | G6PD 结果 ( $\bar{x} \pm s$ ) | 阳性 (n) | 阴性 (n) | 阳性率 (%) |
|----|-----------------------------|--------|--------|---------|
| 男  | $4.82 \pm 1.75$             | 1 864  | 15 247 | 10.89   |
| 女  | $5.24 \pm 1.46$             | 385    | 13 059 | 2.86    |
| 合计 | —                           | 2 249  | 30 556 | 7.36    |

注: — 表示无数据。

2.2 根据广西地区以多民族化进行分组(表 2),G6PD 阳性以壮族人口居多,3 组民族之间进行比较  $\chi^2$  检验, $\chi^2=98.4,P=0$ ,差异有统计学意义,壮族人群的筛查阳性率较高。

表 2 不同民族之间的阳性率分布

| 民族              | 阳性    | 阴性     | 阳性率(%) | P                  |
|-----------------|-------|--------|--------|--------------------|
| 汉               | 357   | 6 389  | 5.29   | <0.05*             |
| 壮               | 719   | 6 814  | 9.54   |                    |
| 其他 <sup>a</sup> | 42    | 733    | 5.41   | <0.05 <sup>#</sup> |
| 合计              | 1 118 | 13 936 | 7.43   |                    |

注:<sup>a</sup> 包括瑶族、回族、苗族、满族、黎族等;\* 指汉族与壮族之间进行  $\chi^2$  检验;<sup>#</sup> 指壮族与其他少数民族之间进行  $\chi^2$  检验。

2.3 对召回的 121 例可疑患儿抽取静脉血进行 G6PD/6PGD 比值测定,G6PD 仍缺乏的 117 例,另外 4 例正常,但都在正常参考值下限。

3 讨 论

G6PD 是磷酸戊糖旁路代谢的起始酶,提供戊糖用于核酸合成,提供还原型辅酶Ⅱ(NADPH),用于各种生物合成及维持血红蛋白和红细胞膜的稳定性。G6PD 缺乏不仅影响 NADPH 的生物合成,并且妨碍过氧化氢和成熟红细胞的其他化合物的解毒作用。G6PD 缺陷是人类最常见的酶缺陷病,全世界约有 4 亿人受累,是一种 X 染色体连锁不完全显性遗传病,男性因只有一条 X 染色体,因此群体中只存在正常及显著缺乏的半合子两类人群,而女性由于具有两条 X 染色体,根据其 G6PD 突变基因数量的不同分为纯合子、杂合子及健康人群。因女性 G6PD 缺乏杂合子的酶活性水平不同,其在临床上酶缺乏的表现度不一,部分女性杂合子患者可因 G6PD 活性高于一切值而未被诊断,因此荧光法对女性杂合子的检出率不高,男性的 G6PD 筛查阳性率明显高于女性。广西是一个多民族地区,其中少数民族以壮族居多,表 2 反映壮族人群 G6PD 阳性率高于汉族及其他少数民族,说明 G6PD 缺乏症的阳性率具有民族差异性。

G6PD 荧光法是广西地区常用的筛查方法,具有以下优点:(1)对健康者和缺乏者的诊断准确性均较高,特别对重度缺乏者(男性半合子和女性纯合子)的检出率近 100%;(2)荧光斑点法准确性高、简便、快捷、费用低廉,一次试验可检测大量标本;(3)标本易于保存,运送方便,适合用于高发地区的新生

儿疾病筛查。荧光法的缺点有:(1)对女性杂合子的检出率不高;(2)标本采集后需尽快送检,否则酶活性会降低导致假阳性。

广西是 G6PD 缺乏症的高发区,而 50% 的 G6PD 缺乏症新生儿会出现新生儿黄疸,其中约 12% 可发展为核黄疸,导致脑部损害,引起智力低下,甚至死亡。因此广西地区新生儿 G6PD 的及早筛查,及早采取预防措施,控制诱因减少该病的发生是很有必要的。

参考文献

[1] 顾学范,叶军. 新生儿疾病筛查[M]. 上海:上海科学技术文献出版社,2003:2129-2138.

[2] 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):174.

[3] Alharbi KK, Abed AS, Syed R, et al. Analysis of G6PD enzyme deficiency in Saudi population[J]. Bioinformation, 2012,8(25):1260-1264.

[4] 江剑辉,李蓓,曹伟锋,等. 广州市 125 万新生儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症筛查和防治[J]. 广东医学,2009,30(9):1219-1221.

[5] Nair H. Neonatal screening program for G6PD deficiency in India: need and feasibility[J]. Indian Pediatr, 2009, 46(12):1045-1049.

[6] 郑敏,罗建明. 广西地区葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症的流行病学调查和基因突变型鉴定[J]. 临床荟萃,2006,21(11):775-777.

[7] 杜传书,许延康,胡修原. 蚕豆病[M]. 北京:人民卫生出版社,1987.

[8] Yan JB, Xu HP, Xiong C, et al. Rapid and reliable detection of glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) gene mutations in Han Chinese using high-resolution melting analysis[J]. J Mol Diagn, 2010, 12(3):305-311.

[9] 陈运生,蒋玮莹,李长钢,等. G6PD 比值法检测葡萄糖-6-磷酸脱氢酶基因突变女性杂合子影响因素的研究[J]. 国际检验医学,2006,27(5):385-387.

(收稿日期:2013-01-24 修回日期:2013-03-19)

统计资料类型

统计资料共有三种类型:计量资料、计数资料和等级资料。按变量值性质可将统计资料分为定量资料和定性资料。

定量资料又称计量资料,指通过度量衡的方法,测量每一个观察单位的某项研究指标的量的大小,得到的一系列数据资料,其特点为具有度量衡单位、多为连续性资料、可通过测量得到,如身高、红细胞计数、某一物质在人体内的浓度等有一定单位的资料。

定性资料分为计数资料和等级资料。计数资料为将全体观测单位(受试对象)按某种性质或特征分组,然后分别清点各组观察单位(受试对象)的个数,其特点是没有度量衡单位,多为间断性资料,如某研究根据患者性别将受试对象分为男性组和女性组,男性组有 72 例,女性组有 70 例,即为计数资料。等级资料是介于计量资料和计数资料之间的一种资料,可通过半定量的方法测量,其特点是每一个观察单位(受试对象)没有确切值,各组之间仅有性质上的差别或程度上的不同,如根据某种药物的治疗效果,将患者分为治愈、好转、无效或死亡。