

• 论 著 •

黔南地区多民族育龄夫妇珠蛋白生成障碍性贫血筛查分析^{*}

刘三都, 张 晋, 殷 立, 蒙 瑜, 龙 飞, 田 丽, 刘朝晖, 杨梅丛, 赵学发, 林开颜[△]

(贵州省黔南布依族苗族自治州人民医院 558000)

摘要:目的 了解黔南地区多民族育龄夫妇珠蛋白生成障碍性贫血(简称地贫)表型阳性的分布情况。方法 选取黔南布依族苗族自治州地贫项目县县级医疗机构送检的符合地贫筛查对象的 17 936 例育龄夫妇静脉血标本,采用全自动毛细管电泳仪进行血红蛋白(Hb)电泳,根据 Hb 成分,进行地贫表型阳性的分型。结果 17 936 例育龄夫妇中,地贫表型阳性 2 415 例(13.46%),其中 α -地贫表型阳性 1 479 例(8.24%), β -地贫表型阳性 936 例(5.22%)。汉族分别与布依族和苗族的地贫表型阳性率比较,差异均有统计学意义($P<0.01$)。 α -地贫表型:苗族分别与水族、汉族阳性率比较,差异有统计学意义($P<0.01$)。 β -地贫表型:布依族分别与苗族、瑶族、汉族阳性率比较,差异有统计学意义($P<0.01$);水族分别与汉族、瑶族阳性率比较,差异有统计学意义($P<0.05$)。结论 黔南地区多民族育龄夫妇地贫表型阳性率较高,布依族、苗族地贫表型阳性率均明显较汉族高,几个主要民族的地贫表型阳性率及 α 、 β -地贫表型阳性率有差异。

关键词:珠蛋白生成障碍性贫血; 孕前筛查; 布依族; 苗族

DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2017.05.006 文献标志码:A 文章编号:1672-9455(2017)05-0613-02

Analysis on thalassaemia screening among multi-ethnic couples of child-bearing age in Qiannan area^{*}

LIU sandu, ZHANG Jin, YIN Li, MENG Yu, LONG Fei, TIAN Li, LIU Zhaohui,

YANG Meicong, ZHAO Xuefa, LIN Kaiyan[△]

(Qiannan Buyei and Miao Autonomous Prefecture People's Hospital, Qiannan, Guizhou 558000, China)

Abstract: Objective To understand the distribution of Mediterranean anemia phenotypic positive among Qiannan multi-ethnic couples of child-bearing age. **Methods** A total of 17 936 venous samples submitted by the county level medical institutions of Qiannan thalassaemia project counties were selected and performed the hemoglobin electrophoresis by adopting the automatic capillary electrophoresis apparatus. The typing of Mediterranean anemia phenotypic positive was performed according to the hemoglobin compositions. **Results** Among 17 936 couples of childbearing age, 2 415 cases(13.46%) were the Mediterranean anemia phenotypic positive, including 1 479 cases(8.24%) of alpha thalassaemia phenotype positive and 936 cases(5.22%) of beta thalassaemia phenotype positive. The Mediterranean anemia phenotypic positive rate had statistical difference between Han with Buyi and Miao($P<0.01$). Alpha thalassaemia phenotype positive had statistical difference between Miao with Shui and Han($P<0.01$). Beta thalassaemia phenotype positive had statistical difference between with Buyi, Miao and Yao($P<0.01$); the positive rate had statistical difference between Shui with Han and Yao($P<0.05$). **Conclusion** Multi-ethnic couples of child-bearing age have high thalassaemia phenotype positive rate, the thalassaemia phenotype positive rate in Buyi and Miao is higher than that in Han, and thalassaemia phenotype positive rate and Alpha, Beta thalassaemia phenotype positive rate have difference among several main nationalities.

Key words: thalassaemia; prenatal examination; Buyi nationality; Miao nationality

珠蛋白生成障碍性贫血(简称地贫)是临床常见的遗传性疾病之一,是我国南方地区常见的危害较大的遗传性疾病。根据国家卫生和计划生育委员会妇幼司《关于做好 2013 年妇幼重大公共卫生服务项目工作的通知》[国卫妇幼卫便函(2013)65 号],2014 年贵州省卫生和计划生育委员会启动开展地贫防控试点项目,将黔南布依族苗族自治州(简称黔南州)列入地贫防控试点地区。据文献资料,贵州省地贫表型阳性率为 4%~5%^[1],但黔南地区尚缺乏大规模的流行病学资料。本文通过对黔南地区多民族育龄夫妇地贫表型阳性率进行分析,以期了解本地区地贫表型的阳性特点,加强防控,从而提高人口素质。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选取 2014 年 6 月至 2016 年 3 月参加黔南州地贫防控试点县级医疗机构送检符合地贫筛查对象的 17 936 例育龄夫妇静脉血标本,其中布依族 8 160 例,苗族 1 793 例,

水族 1 730 例,瑶族 2 46 例,汉族 5 571 例,其他民族 436 例。

1.2 方法 采集静脉血 2 mL,分两管于乙二胺四乙酸二钾抗凝管中,一管在采血机构检测血常规;另一管保存于 2~8℃ 冰箱中,1 周内冷链包转送至本院检验科进行血红蛋白(Hb)电泳。采用法国 Sebia 公司 Capilays2 全自动毛细管电泳仪及配套试剂行 Hb 电泳,根据 Hb 成分,进行地贫表型阳性的分型。

1.3 观察指标 观察 Hb 电泳结果,若血红蛋白 A2(HbA2)在 2.5%~3.5% 范围内,血红蛋白 F(HbF)<5% 时判断为正常;若 HbA2<2.5%,判断为 α -地贫表型阳性;若 HbA2>3.5% 或 HbF>5%,判断为 β -地贫表型阳性^[2-3]。对初筛阳性的孕妇进行 α -地贫基因和 β -地贫基因检测。

1.4 统计学处理 采用 SPSS20.0 统计软件进行统计分析,计数资料以率表示,组间比较采用 χ^2 检验,以 $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

^{*} 基金项目:国家卫生和计划生育委员会地中海贫血防控试点项目[国卫办妇幼函(2015)874 号]。

作者简介:刘三都,男,主任医师,主要从事传染病与肝病临床研究。 [△] 通信作者, E-mail: jyk8261470@163.com。

2 结 果

2.1 地贫筛查情况 17 936 例育龄夫妇的标本进行 Hb 电泳,结果显示,地贫表型阳性 2 415 例(13.46%)。其中 α -地贫表型阳性 1 479 例(8.24%), β -地贫表型阳性 936 例(5.22%)。布依族与汉族地贫表型阳性率比较,差异有统计学意义($\chi^2=27.508, P<0.01$);苗族与汉族地贫表型阳性率比较,差异有统计学意义($\chi^2=15.834, P<0.01$);其他各民族的阳性率差异无统计学意义($P>0.05$)。见表 1。

表 1 黔南地区多民族育龄夫妇 Hb 电泳地贫筛查阳性率比较[n(%)]

民族	n	阳性率	阴性率
布依族	8 160	1 187(14.55)	6 973(85.45)
苗族	1 793	269(15.00)	1 524(85.00)
水族	1 730	224(12.94)	1 506(87.06)
瑶族	246	28(11.38)	218(88.62)
汉族	5 571	638(11.45)	4 933(88.55)
其他	436	69(15.83)	367(84.17)
合计	17 936	2 415(13.46)	15 521(86.54)

2.2 各民族育龄夫妇地贫表型阳性分型情况 α -地贫筛查:苗族与水族阳性率比较,差异有统计学意义($\chi^2=10.398, P<0.01$);苗族与汉族阳性率比较,差异有统计学意义($\chi^2=15.054, P<0.01$)。 β -地贫筛查:布依族与苗族阳性率比较,差异有统计学意义($\chi^2=12.312, P<0.01$);布依族与瑶族阳性率比较,差异有统计学意义($\chi^2=9.485, P<0.01$);布依族与汉族阳性率比较,差异有统计学意义($\chi^2=51.411, P<0.01$);水族与汉族阳性率比较,差异有统计学意义($\chi^2=9.698, P<0.05$);水族与瑶族阳性率比较,差异有统计学意义($\chi^2=6.487, P<0.05$)。其他各民族之间 α -地贫表型阳性及 β -地贫表型阳性的分型差异无统计学意义($P>0.05$)。见表 2。

表 2 黔南地区多民族育龄夫妇 Hb 电泳地贫表型分型的阳性率比较[n(%)]

民族	n	α -地贫		β -地贫	
		阳性率	阴性率	阳性率	阴性率
布依族	8 160	658(8.06)	7 475(91.94)	529(6.48)	7 631(93.52)
苗族	1 793	192(10.71)	1 601(89.29)	77(4.29)	1 716(95.71)
水族	1 730	131(7.57)	1 599(92.43)	93(5.37)	1 637(94.63)
瑶族	246	24(9.75)	222(90.25)	4(1.63)	242(98.37)
汉族	5 571	433(7.77)	5 138(92.23)	205(3.68)	5 366(96.32)
其他	436	41(9.40)	395(90.60)	28(6.42)	408(93.58)
合计	17 936	1 479(8.24)	16 457(91.75)	936(5.22)	17 000(94.78)

3 讨 论

地贫是世界最为常见和发病率最高的血红蛋白病,是具有遗传性的溶血性贫血症,危害性大,若夫妇双方均为同型地贫阳性者,其生育中间型或重型地贫儿的概率为 25%。因而,在育龄人群中进行地贫常规筛查,对地贫筛查表型阳性者进行基因诊断,并对夫妇为同型地贫表型阳性者进行出生前干预是防止该类患儿出生的有效措施,这对降低出生缺陷有着重要意义^[2-3]。我国地贫发病率较高的地区有广西、广东、海南、贵州、

云南、四川、重庆、福建、湖南、湖北、江西等省(市)。我国南方地区各地报道的地贫基因缺陷率为 2.5%~20.0%,在广西、广东、海南等南方地区,地贫阳性率高达 20%以上;在四川、重庆、云南等地,阳性率为 6%左右^[4-5]。本研究发现,黔南地区地贫表型阳性率为 13.46%,其中, α -地贫表型阳性率为 8.24%, β -地贫表型阳性率为 5.22%。地贫构成中, α -地贫为 61.24%, β -地贫为 38.76%,提示黔南地区地贫表型阳性率处于较高状态, α -地贫及 β -地贫筛查表型阳性率与广西地区一致^[6-7],且以 α -地贫为主;本研究结果也与国内广东地区报道接近^[8]。本地汉族分别与布依族和苗族地贫表型阳性率比较,差异均有统计学意义($P<0.01$)。 α -地贫表型:苗族分别与水族、汉族地贫表型阳性率比较,差异有统计学意义($P<0.01$)。 β -地贫表型:布依族分别与苗族、瑶族、汉族阳性率比较,差异有统计学意义($P<0.01$);水族分别与汉族、瑶族阳性率比较,差异有统计学意义($P<0.05$)。结果表明,各民族间地贫阳性率有差异,可能与本地少数民族生活习惯及遗传因素、检测人群数量等有关,结论有待进一步研究。

本研究结果与地贫基因突变表现出明显的地域性和群体特异性的规律性相符^[9-10]。本研究提供了贵州省黔南地区育龄夫妇及主要民族的地贫表型阳性分布情况,为本地区地贫遗传咨询、孕前及产前筛查诊断提供参考资料,特别对双方地贫表型阳性的高危育龄夫妇,开展育龄夫妇孕前地贫筛查和基因诊断,在降低地贫患儿的出生率方面具有重要意义。

参考文献

[1] 张之南,沈梯.血液病诊断及疗效标准[M].3版.北京:科学出版社,2007:29-41.

[2] 郑琳,黄海龙,范向群,等.高效液相色谱技术检测 β -地中海贫血的临床价值探讨[J].中国妇幼保健,2011,26(11):1665-1666.

[3] Zhang JV, Ren PG, Avsian-Kretchmer O, et al. Obestatin, a peptide encoded by the ghrelin gene, opposes ghrelin's effects on food intake[J]. Science, 2005, 310(5750): 996-999.

[4] 王燕燕,李晓辉,徐西华.地中海贫血诊治进展与我国现状[J].中国实用儿科杂志,2013,28(6):473-474.

[5] 谢建渝,虞柯静,罗文梅,等.423 例孕妇地中海贫血筛查及基因检测结果分析和临床意义[J].检验医学与临床,2014,11(10):1325-1327.

[6] 陈丽坤,韦国凯,陈湘壬,等.桂西地区产前筛查人群珠蛋白生成障碍性贫血基因型分布[J].检验医学与临床,2015,12(10):1342-1344.

[7] 索明环,温冬梅,张秀明,等.全自动毛细管电泳检测 11 519 例血红蛋白的结果分析[J].检验医学与临床,2013,10(8):913-914.

[8] 李文瑞,叶敏南,彭琪,等.12 898 例全自动血红蛋白电泳检测结果分析[J].国际检验医学杂志,2015,36(4):438-439.

[9] 徐湘民.地中海贫血预防控制操作指南[M].北京:人民军医出版社,2011:27-28.

[10] 张杰,贺静,曾小红,等.云南省人群地中海贫血遗传多样性的研究[J].昆明医科大学学报,2016,37(1):28-34.