

• 论 著 • DOI:10. 3969/j. issn. 1672-9455. 2020. 20. 020

红细胞参数和 HbA₂ 联合检测在新生儿珠蛋白生成障碍性贫血筛查中的价值

张红霞, 费安兴, 李 胜[△]

鄂东医疗集团黄石市妇幼保健院检验科, 湖北黄石 435000

摘 要:目的 探讨红细胞参数[包括红细胞计数(RBC)、血红蛋白(Hb)、红细胞分布宽度(RDW)、平均红细胞体积(MCV)、平均红细胞血红蛋白含量(MCH)、网织红细胞比例(Ret%)]和血红蛋白 A₂(HbA₂)联合检测在新生儿珠蛋白生成障碍性贫血(简称地贫)筛查中的临床价值。方法 对 30 554 例新生儿进行毛细管电泳法筛查地贫,将筛查结果阳性的患儿(546 例)召回,随机选择 123 例纳入地贫组,分别进行血常规和地贫基因检测。另随机选取经基因检测排除地贫的新生儿 115 例纳入健康对照组。以基因诊断结果为标准,评价 MCV、MCH、HbA₂ 联合检测在新生儿地贫筛查中的临床价值。结果 地贫组 123 例患儿中 α -地贫 90 例, β -地贫 30 例, $\alpha\beta$ 复合型地贫 3 例。地贫组 RBC、Hb、MCV、MCH 的检测结果低于健康对照组,RDW 高于健康对照组,差异均有统计学意义($P<0.05$)。地贫组 Ret%与健康对照组比较,差异无统计学意义($P>0.05$)。与健康对照组比较, β -地贫组的每项红细胞参数均差异有统计学意义($P<0.05$)。MCV、MCH、HbA₂ 联合检测的特异度达 94.8%,阳性预测值达 93.5%,准确度达 82.4%。结论 MCV、MCH 是筛查新生儿地贫的重要指标,红细胞参数、HbA₂ 联合检测可提高诊断地贫的准确度,减少漏检。

关键词:珠蛋白生成障碍性贫血; 平均红细胞体积; 平均红细胞血红蛋白含量; 血红蛋白 A₂

中图分类号:R556.6 文献标志码:A 文章编号:1672-9455(2020)20-2982-03

Value of erythrocyte parameters and HbA₂ combined detection in screening neonatal thalassemia

ZHANG Hongxia, FEI Anxing, LI Sheng[△]

Department of Clinical Laboratory, Huangshi Municipal Maternal and Child Health Care Hospital, East Hubei Medical Group, Huangshi, Hubei 435000, China

Abstract: Objective To explore the clinical value of erythrocyte parameters [including red blood cell count (RBC), red blood cell distribution width (RDW), mean red cell volume (MCV), hemoglobin (MCH), reticulocyte percentage (Ret%)] and HbA₂ combined detection in screening neonatal thalassemia. **Methods** A total of 30 554 newborns conducted the neonatal thalassemia screening by adopting the capillary electrophoresis method. The neonates with screening positive results (546 cases) were recalled. One hundred and twenty-three cases were randomly selected into the thalassemia group. The blood routine and thalassemia gene were detected. In addition, 115 newborns who were excluded from thalassemia by gene test were randomly selected as the healthy control group. **Results** Among 123 cases in the thalassemia group, there were 90 cases of α thalassemia, 30 cases of β thalassemia, and 3 cases of $\alpha\beta$ combined thalassemia. The detection results of RBC, Hb, MCV and MCH in the thalassaemia group were lower than those in the healthy control group, and the RDW value was higher than that in the healthy control group, and the differences were statistically significant ($P<0.05$). Ret% had no statistical difference between the thalassemia group and healthy control group ($P>0.05$). Compared with the healthy control group, the difference in each RBC parameter in the β thalassaemia group was statistically significant ($P<0.05$). In the MCV+MCH+HbA₂ combined detection, its specificity reached 94.8%, the positive predictive value reached 93.5%, and the accuracy reached 82.4%. **Conclusion** MCV and MCH are the important indicators for screening neonatal thalassaemia. The combined detection of erythrocyte parameters and HbA₂ can increase the accuracy of thalassaemia screening and reduce the missed detection.

Key words: thalassemia; mean red cell volume; hemoglobin; HbA₂

珠蛋白生成障碍性贫血(简称地贫)是由于珠蛋白基因缺失或者点突变所致的遗传性进行性溶血性疾病,属于单基因常染色体隐性遗传病,主要分为 α -地贫和 β -地贫两种^[1]。全世界约有 1 亿人携带地贫

作者简介:张红霞,女,副主任技师,主要从事临床化学检验、检验医学研究。 [△] 通信作者, E-mail: 601208989@qq. com。

表 2 不同基因型地贫组与健康对照组的红细胞参数检测结果($\bar{x} \pm s$)

组别	<i>n</i>	RBC($\times 10^{12}/L$)	Hb(g/L)	RDW(%)	MCV(fL)	MCH(pg)
健康对照组	115	4.73±0.55	160.20±17.80	15.10±0.97	102.10±4.27	34.10±1.66
α-地贫组	90	4.75±0.63	132.30±17.90*	15.20±1.25	86.40±7.14*	28.00±2.86*
β-地贫组	30	3.84±0.55*	118.90±18.00*	18.48±2.72*	93.30±4.93*	31.30±1.92*
αβ 复合型地贫组	3	4.61±0.25	114.70±22.50*	17.07±3.93	78.73±13.92*	25.10±6.05*

注:与健康对照组比较,* $P<0.05$ 。

表 3 MCV、MCH、HbA₂ 单项与联合检测
筛查地贫的结果(%)

筛查项目	灵敏度	特异度	阳性 预测值	阴性 预测值	准确度
MCV	78.9	93.9	93.3	80.6	80.1
MCH	74.8	92.2	91.1	77.4	83.2
HbA ₂	95.1	67.0	75.5	92.8	81.5
MCV+MCH+HbA ₂	70.7	94.8	93.5	75.2	82.4

3 讨 论

由于新生儿地贫筛查的标本量大且采集标本不方便,对于基层医院检验科,利用红细胞参数或者 Hb 毛细管电泳法更为实用。本研究结果显示,地贫组 RBC、Hb、MCV、MCH 低于健康对照组, RDW 高于健康对照组,差异均有统计学意义($P<0.05$),而地贫组的 Ret%与健康对照组比较,差异无统计学意义($P>0.05$)。这与范小慧等^[5]报道的结果一致,该研究中地贫组患者 MCV 和 MCH 水平明显低于非地贫组。通过基因分型后,比较 3 种类型地贫组红细胞参数发现,α-地贫组和 αβ 复合型地贫组的 RBC 与健康对照组比较,差异无统计学意义($P>0.05$),但 β-地贫组 RBC 与健康对照组比较,差异有统计学意义($P<0.05$)。其原因与地贫属于溶血性贫血有关,溶血性贫血一般具有较强的骨髓造血功能,机体处于轻度贫血而骨髓造血功能处于代偿状态时,RBC 可正常,而当机体处于失代偿的中重度地贫时,因脾脏对异常红细胞清除及骨髓原位溶血等原因使 RBC 下降^[6]。因此,β-地贫组 RBC 低于健康对照组($P<0.05$)。RDW 是反映红细胞体积大小离散程度的指标,RDW 的升高表示红细胞大小差异增加。本研究显示,RDW 在 α-地贫组和 αβ 复合型地贫组中与健康对照组比较,差异均无统计学意义($P>0.05$),但在 β-地贫组中 RDW 明显升高($P<0.05$)。其原因因为地贫属于小细胞均一性贫血,且 RDW 在轻型地贫中可表现为正常,而 β-地贫可表现为红细胞异型和大小不均,可见靶形红细胞、环形红细胞和红细胞碎片^[7],因此 RDW 明显升高。MCV 是贫血的重要诊断指标之一,该指标可用于诊断缺铁性贫血^[8],MCV 降低,则提示患者可能伴有小细胞低色素性贫血及全身溶血性贫血等疾病。本研究结果显示,与健康对照组比较,α-地

贫组、β-地贫组、αβ 复合型地贫组的 MCV、MCH 差异均有统计学意义($P<0.05$),说明 MCV、MCH 变化可作为新生儿地贫筛查的重要指标。

HbA₂ 是临床上常用于新生儿地贫的血液筛查指标^[9],本研究利用 HbA₂ 筛查出新生儿地贫 878 例,检出率为 2.87%,由于 HbA₂ 检测方法的局限性,其特异度低,为 67.0%,但通过 MCV、MCH、HbA₂ 联合检测,地贫筛查的特异度达 94.8%,阳性预测值达 93.5%,准确度达 82.4%。因此,3 项指标联合检测能够明显提高新生儿地贫的诊断能力。

综上所述,新生儿地贫患儿的大部分红细胞参数与健康对照组比较,差异有统计学意义。血常规检测并结合 Hb 毛细管电泳法(HbA₂)检测,可有效提高新生儿地贫筛查的准确度,避免漏诊,具有较高的应用价值。

参考文献

[1] HIGGS D R. The molecular basis of α-thalassemia[J]. Cold Spring Harb Perspect Med,2013,3(1):a011718.

[2] 张俊武,龙桂芳. 血红蛋白与血红蛋白病[M]. 南宁:广西科学技术出版社,2003.

[3] 中华人民共和国卫生部. 新生儿疾病筛查规范(2010 年版)[S]. 北京:中华人民共和国卫生部,2010.

[4] 蒋主辉. 血常规检验在珠蛋白生成障碍性贫血和缺铁性贫血诊断与鉴别诊断中的应用[J]. 检验医学与临床,2017,14(13):1922-1923.

[5] 范小慧,余小燕,徐志邦. MCV 与 MCH 联合血红蛋白电泳筛查常见地中海贫血的研究[J]. 深圳中西医结合杂志,2019,29(22):67-69.

[6] 邹汉良,梁汉彰,赵毅,等. 红细胞计数与平均红细胞体积比值在地中海贫血筛查诊断的价值[J]. 中华实用诊断与治疗杂志,2009,23(5):465-466.

[7] 张波,冯贵雪,周红,等. 地中海贫血胚胎着床前遗传学诊断 2 例报告[J]. 广西医学,2015,37(3):386-387.

[8] 王以婷,张静,王燕英,等. 血液学筛查指标在不同年龄组地中海贫血的诊断价值评价[J]. 中国妇幼保健,2011,26(31):4937-4939.

[9] 孙健,孙冀兵,张娜,等. 血常规联合毛细血管血红蛋白电泳检测在缺铁性贫血与轻型 β 地中海贫血孕妇中的鉴别价值[J]. 河北医药,2018,40(5):681-685.