

• 调查报告 •

梧州市新生儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症筛查结果分析

余永雄, 陈 唯, 陈 洁, 闫丽琼

(广西壮族自治区梧州市妇幼保健院检验科 543002)

摘 要:目的 了解梧州市新生儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏症的筛查情况,为患该病新生儿的防治提供参考依据。**方法** 采用 G6PD 定量(连续监测速率法)对 3 235 例新生儿 G6PD 活性进行检测,并对筛查结果进行分析。**结果** 所有被检测的新生儿中 G6PD 缺乏症的发病率是 10.88%,其中男性的发病率为 12.21%,女性的发病率为 9.33%。**结论** 梧州市作为 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,对 G6PD 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,确保新生儿的生命质量,从而提高优生优育的水平。

关键词:葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症; 婴儿,新生; 广西

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2012.16.024

文献标识码:A

文章编号:1673-4130(2012)16-1970-02

Analysis of screening result of neonatal glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in wuzhou City

Yu Yongxiong, Chen Wei, Chen Jie, Yan Liqiong

(Inspection Branch of Wuzhou Maternal and Child Health Hospital in Guangxi

Zhuang Autonomous Region, Wuzhou, 543002)

Abstract: Objective To understand the screening condition of neonatal glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency in Wuzhou City, and provide reference basis for preventing and controlling newborn suffering from the disease. **Methods** G6PD quantitative (continuous monitoring rate method) was adopted to detect G6PD activity of 3 235 newborns, and the screening results were analyzed. **Results** the incidence of G6PD deficiency was 10.88% in all detected newborns, including 12.21% of the male incidence rate, and 9.33% female incidence rate. **Conclusion** Wuzhou City, as the place with high incidence of G6PD deficiency, should routinely carry out screening work of neonatal glucose 6-phosphate dehydrogenase deficiency, take timely preventive measures on patients with G6PD deficiency to avoid the emergence of results such as mental retardation or death and the like due to kernicterus, thereby ensuring the quality of life of the newborn and increasing the level of prenatal and postnatal care.

Key words: glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency; infant, newborn; Guangxi

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏症是一种常见的遗传代谢性疾病,呈 X 连锁不完全显性遗传,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,尤其在新生儿期发病最为凶险,易引起核黄疸致智力低下或死亡^[1]。这一遗传病主要分布在热带和亚热带,在中国华南及西南各省较常见,南方地区是高发区,尤其是广西、广东、海南、云南发病率达到 5%~10%^[2]。因此,为了解本地区新生儿 G6PD 缺乏症的情况,及早发现 G6PD 缺乏症新生儿,对其及时采取预防措施,避免核黄疸的发生。作者对 2009 年 7 月至 2012 年 1 月在梧州市妇幼保健院产科出生的新生儿进行 G6PD 缺乏症筛查,并要求筛查阳性者于出生后 6 个月内召回复查。

1 资料与方法

1.1 一般资料 2009 年 7 月至 2012 年 1 月在梧州市妇幼保健院分娩或住院的新生儿共 3 235 例。其中男婴 1 745 例,女婴 1 490 例。

1.2 方法

1.2.1 标本采集 所有标本采用 EDTA-Na₂ 抗凝脐血或静脉血,立即送检。筛查结果阳性者于出生后 6 个月内召回抽取静脉血进行 G6PD 活性复查。

1.2.2 检测方法 检测仪器为日立 7020 全自动生化分析仪;G6PD 定量检测试剂盒及其质控品由广州科方生物技术有限公司提供。将抗凝血进行离心(4 000 r/min, 5 min),吸取 20

μL 压积红细胞到 1 mL 溶血液中,溶血液中的葡萄糖-6-磷酸(G6P)在葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)的催化下生成 6-磷酸葡萄糖酸(6PG),同时将氧化型辅酶 II (NADP)变成还原型辅酶 II (NADPH),监测 340 nm 吸光度上升的速率,计算出样品中 G6PD 的活性。

1.2.3 参考范围 新生儿 G6PD 活性正常参考值为 2 500~5 800 U/L,低于 2 500 U/L 则判断为 G6PD 缺乏。

1.3 统计学处理 数据经 EXCEL 2003 分类处理后利用 SPSS 13.0 统计软件包进行统计分析。

2 结 果

2.1 3 235 例新生儿共检出 G6PD 缺乏症 352 例,发病率为 10.88%;其中男婴 1 745 例中检出 G6PD 缺乏症 213 例,发病率为 12.21%;女婴 1 490 例检出 G6PD 缺乏症 139 例,发病率为 9.33%。

2.2 男性 G6PD 缺乏新生儿的 G6PD 活性检测结果为(236.69±204.63)U/L,远低于 2 500 U/L 的判断标准,而女性 G6PD 缺乏新生儿的 G6PD 活性检测结果为(1 453.85±1 023.16)U/L。

2.3 召回复查 G6PD 缺乏筛查阳性的患儿共 63 例,G6PD 活性仍缺乏者 59 例,另外 4 例女性患者 G6PD 活性均正常,但结果都在正常值下限范围内。

3 讨 论

在中国华南、西南地区等高发地区,G6PD 缺乏症发病率

达到 5%~10%，本次检测结果也显示本地区发病率高达到 10.88%，G6PD 缺乏症目前尚无根治方法，一旦发病，只能对症治疗。因此，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。

G6PD 缺乏症呈 X 连锁不完全显性遗传，G6PD 基因位于 X 染色体长臂 2 区 8 带(Xq2.8)^[3]。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，一般 G6PD 定性法即可检出。本次检测结果也显示，男性新生儿 G6PD 缺乏的患儿 G6PD 活性检测均值仅为 236.6 Z9 U/L，远小于 2 500 U/L 判断标准。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、杂合子及正常人群。根据 Lyon 假说，G6PD 女性杂合子实际上是含有 G6PD 缺乏红细胞和正常红细胞的嵌合体，两种细胞系的细胞嵌合数量不同直接影响女性 G6PD 缺乏杂合子的酶活性水平，故其在临床上具有不同的表现度^[4]。因此，一般定性法常常无法有效检出女性杂合子或检出率不高。本研究采用 G6PD 活性定量测定法，有报道此方法与 G6PD/6PGD 比值法有良好的符合率，具有较高的敏感性和特异性^[5-8]。本次检测结果也显示，女性 G6PD 缺乏患儿 G6PD 活性范围为(1 453.85±1 023.16) U/L，符合判断标准。但复查的结果也显示女性杂合子结果判断上尚存在一定的差异，易受一些人为因素的影响^[9-11]。

对于筛查确诊为 G6PD 缺乏的新生儿临床应密切观察，一旦发病，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。在对新生儿高胆红素血症作病因分析时也应考虑是否由 G6PD 缺乏所引起的。新生儿 G6PD 缺乏症患者均应发放 G6PD 防治宣传卡，指导患儿禁用或慎用氧化性药物，叮嘱患儿避免接触诱因，以避免溶血性贫血的

发生。

参考文献

[1] 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.

[2] 江剑辉,马燮琴,宋诚燕,等.广州市新生儿 G6PD 缺乏的早期诊断及防治[J].中国儿童保健杂志,2000,8(5):299-301.

[3] Tishkoff SA,Varkonyi R,Cahinhinan N,et al. Haplotype diversity and linkage disequilibrium at human G6PD; recent origin of alleles that confer malarial[J]. Science,2001,293(5529):455-462.

[4] 顾学范.新生儿疾病筛查[M].上海:上海科学技术文献出版社,2003:1215.

[5] 周碧燕,黄永军,陈基强,等.2 380 例新生儿 G6PD 检测结果分析[J].广西医学,2003,25(8):1371-1372.

[6] 黄立伟,秦辛玲.新生儿脐血 2 520 例葡萄糖-6-磷酸脱氢酶筛查结果分析[J].现代中西医结合杂志,2011,20(26):3287-3288.

[7] 朱平.临床分子遗传学[M].北京:北京医科大学出版社,2002:250-269.

[8] Chen EY, A Cheng, A Lee, et al. Sequence of human glucose-6-phosphate dehydrogenase cloned in p lasmids and a yeast artificial chromosome[J]. Genomics,1991,10:792-800.

[9] 杜传书.医学遗传学基础[M].北京:人民卫生出版社,1995:112-114.

[10] 张艳芳,彭建明,杨海霞,等.定量检测 G6PD 酶活性的可靠性分析[J].中国临床实验医学,2009,3(6):86-87.

[11] 梁栋伟,区丽群.生化仪直接测定 G6PD 活性的临床应用[J].检验医学与临床,2007,4(8):709-710.

(收稿日期:2012-02-09)

(上接第 1969 页)

Surveillance Program[J]. Infect Control Hosp Epidemiol,2009,30(7):652-658.

[4] Jung K,Renukaradhya GJ,Alekseev KP,et al. Porcine reproductive and respiratory syndrome virus modifies innate immunity and alters disease outcome in pigs subsequently infected with porcine respiratory coronavirus;implications for respiratory viral co-infections[J]. J Gen Virol,2009,90(11):2713-2723.

[5] Puro V,Fusco FM,Lanini S,et al. Risk management of febrile respiratory illness in emergency departments[J]. New Microbiol,2008,31(1):165-173.

[6] 卫生部艾滋病和病毒性肝炎等重大传染病防治国家科技重大专项实施项目管理办公室.发热呼吸道症候群监测实施方案[Z].北京:中华人民共和国卫生部,2009:5-9.

[7] Gaunt ER,Hardie A,Claas ECJ,et al. Epidemiology and clinical presentations of the four human coronaviruses 229E, HKU1, NL63,and OC43 detected over 3 years using a novel multiplex real-time PCR method[J]. J Clin Microbiol,2010,48(8):2940-2947.

[8] 潘明,李天舒,刘李,等.成都市发热呼吸道症候群患者病毒感染

调查[J].预防医学情报杂志,2011,27(11):861-864.

[9] 杨冬红,高占成.应用多重逆转录 PCR 检测分析北京地区成人发热呼吸道症候群病毒病原谱的研究//中华医学会第七届全国下呼吸道感染学术大会暨第一届多学科抗感染治疗学术研讨会论文汇编[C].北京:中华医学会,2011.

[10] 王嘉祺.应重视呼吸道病毒感染的防治研究工作[J].甘肃医药,2008,27(1):3-4.

[11] 余云芳,张瑾,韩福郎,等.宜昌市发热呼吸道症候群病原学调查[J].公共卫生与预防医学,2011,22(2):77-78.

[12] Kajon AE,Dickson LM,Metzgar D,et al. Outbreak of febrile respiratory illness associated with adenovirus 11a infection in a Singapore military training cAMP[J]. J Clin Microbiol,2010,48(4):1438-1441.

[13] 许军,王开利,舒畅,等.2010 年哈尔滨市发热呼吸道症候群的病原学研究[J].中国公共卫生管理,2011,27(4):420-422.

[14] Drews AL,Robert LA,Glezen WP,et al. Dual respiratory virus infections[J]. Clin Infect Dis,1997,25(6):1421-1429.

(收稿日期:2012-02-09)