

• 经验交流 •

# 178 例孕妇 $\beta$ -珠蛋白生成障碍性贫血基因突变类型分析\*

胡静云, 陈善昌, 陈 栋, 李 华, 陈强文, 赖万强, 彭小媚, 龙丽娜, 蔡 奎  
(贺州市人民医院检验科, 广西贺州 542800)

**摘要:**目的 研究贺州市孕妇  $\beta$ -珠蛋白生成障碍性贫血(简称  $\beta$ -地贫)基因突变类型的流行分布情况。方法 对 178 例来该院做孕检、珠蛋白生成障碍性贫血初筛阳性的孕妇进行基因检测,抽取静脉血采用 PCR 体外扩增结合 DNA 芯片反向点杂交技术,进行  $\beta$ -地贫的临床诊断。结果 在 178 例地贫初筛阳性的孕妇中,检出  $\beta$ -地贫 39 人,检出率为 21.91%;共检出均为杂合子的 7 种突变基因,前 3 种依次为:CD41-42(53.85%)、CD17(12.82%)、IVS-2-654(10.26%)。结论 贺州市是  $\beta$ -地贫高发区,为防止重型地贫患儿的出生,所有孕妇或婚检初筛阳性的人群必须进行  $\beta$ -地贫基因诊断,并建立  $\beta$ -地贫基因网络数据库。

**关键词:**  $\beta$ 地中海贫血; 基因突变; 广西

**DOI:**10.3969/j.issn.1673-4130.2013.02.046

**文献标识码:**B

**文章编号:**1673-4130(2013)02-0220-01

珠蛋白生成障碍性贫血(简称地贫)是一种常染色体遗传病<sup>[1]</sup>, $\beta$ -地贫是遗传性溶血性疾病,严重危害人们健康,死亡率很高,给患者,家庭和社会带来巨大的经济负担,并严重影响人口素质。中国南方是  $\beta$ -地贫的高发区,文献报道广东地区  $\beta$ -地贫的发生率高达 11.26%<sup>[2]</sup>,而广西的地贫发生率为 20%。国际上公认广西是中国发病率最高的地区之一,而贺州市在广西东部,处于湖南、广东、广西珠三角地带,亦是  $\beta$ -地贫高发的地区。为探讨贺州市  $\beta$ -地贫基因型的分布特征,本研究对来本院孕检、地贫初筛阳性的孕妇进行  $\beta$ -地贫基因突变类型统计分析,现报道如下。

## 1 资料与方法

**1.1 一般资料** 2011 年 4 月至 2012 年 6 月在贺州市(包括钟山县、富川县、昭平县、八步区和平桂区)进行孕检、地贫初筛阳性的孕妇,共 178 例。

**1.2 仪器与试剂** 博日 Line Gene 9620 荧光定量 PCR 仪, DNA 抽提试剂盒、 $\beta$ -地贫基因诊断试剂盒由深圳亚能生物技术有限公司提供。

**1.3 方法** 用 EDTA 抗凝管抽取 2 mL 静脉血,采用 DNA 快速提取试剂盒提取 DNA;再用  $\beta$ -地贫基因诊断试剂盒,反向点杂交芯片法检测中国人常见的 17 种  $\beta$ -地贫基因突变。具体步骤严格按说明书进行操作。

**1.4 统计学处理** 采用 SPSS17.0 统计软件包进行数据处理。计数资料采用率(%)表示。

## 2 结 果

对 178 例地贫初筛阳性的孕妇进行  $\beta$ -地贫基因检测,检出  $\beta$ -地贫 39 例,检出率为 21.91%,共检出均为杂合子的 7 种突变基因,依次为:CD41-42(53.85%)、CD17(12.82%)、IVS-2-654(10.26%)、-28(10.26%)、 $\beta$ E(5.13%)和 CD71-72(5.13%)、-29(2.55%)。在这 7 种突变基因中均为杂合子,未发现双重杂合子及纯合子,其临床表现均为轻型。

## 3 讨 论

地贫是人类最常见的常染色体隐性单基因遗传病,目前全世界约有 1 亿以上人口携带地贫基因<sup>[3]</sup>,由于地贫具有高度的遗传异质性和极大的区域和民族分布差异,在不同地区人群中的发病率及基因背景差别很大。目前, $\beta$ -地贫是中国南方常见

的遗传性疾病<sup>[4]</sup>。 $\beta$ -地贫临床上表现为慢性、溶血性贫血,重症患者只能靠输血维持生命,但仍然难以存活至成年,目前尚无有效的治疗方法。因此,对  $\beta$ -地贫基因突变类型及具比例进行研究,积累及获取  $\beta$ -地贫遗传流行病学资料,可以防止重型患儿的出生,提高人口素质,达到优生优育的目的。本研究对 178 例地贫初筛阳性孕妇进行  $\beta$ -地贫基因检测,阳性结果 39 例,检出率为 21.91%,与<sup>[5]</sup>文献报道相似。在 17 种  $\beta$ -地贫基因型分析中,共检出 7 种突变基因,依次为:CD41-42(53.85%)、CD17(12.82%)、IVS-2-654(10.26%)、-28(10.26%)、 $\beta$ E(5.13%)和 CD71-72(5.13%)、-29(2.55%),与文献<sup>[6-8]</sup>报道相似。

综上所述,建议加强婚检、孕前、孕期中地贫初筛,探索建立有效的地贫基因诊断及产前诊断方法,开展群体地贫突变基因筛查以及建立本地区地贫基因突变网络数据库,从而防止重型患儿出生、提升人口素质。

## 参考文献

- [1] 王培林. 遗传病学[M]. 北京:人民卫生出版社,2000:841-847.
- [2] 黄钰君,区小冰,张力,等. 广州地区儿童  $\beta$ 地中海贫血的发生率及基因检测结果分析[J]. 临床血液学杂志,2006,19(6):355-357,361.
- [3] 曾溢滔. 血红蛋白疾病的诊断和治疗[J]. 中华血液学杂志,1996,17(8):393-394.
- [4] 徐湘民,廖灿,刘忠英,等.  $\beta$ 地中海贫血的大人群筛查及产前诊断[J]. 中华医学遗传学杂志,1996,13(5):258-261.
- [5] 范联,林业辉,潘志伟,等. 佛山地区儿童  $\beta$ 地中海贫血基因型分析[J]. 中华全科医学,2012,10(5):680-681.
- [6] 张力,区小冰,余一平. 广东地区  $\beta$ 地中海贫血的基因分析与临床观察[J]. 临床血液学杂志,2008,21(1):5-8.
- [7] 朱凌,罗瑞贵,周天红,等. 广西地区  $\beta$ 地中海贫血基因突变类型分析[J]. 华南国防医学杂志,2009,23(2):41-43.
- [8] 邓国生,罗宇迪,张宁. 玉林地区地中海贫血基因缺失和点突变分布的探讨[J]. 中华全科医学,2011,9(1):122-123.

(收稿日期:2012-09-18)

\* 基金项目:广西科学研究与技术开发计划资助项目(桂科攻 10279001)。