

泄多在夜间和清晨出现高峰,因此除白天大量饮水外,睡前、睡眠中起床排尿后也须饮水 300~500 mL。一般一次饮水 300 mL 左右,活动时可略增加饮水量,多饮水可冲洗泌尿系统结石,也可稀释尿液,改变 pH 值^[10],如长期酸性尿(尿 pH<5.5)易出现尿酸结石,长期碱性尿(尿 pH>6.6)易出现磷酸盐结石。碱性尿同时易形成磷酸铵镁结石(尿 pH>7.2)。对多次复发的尿石患者,除每日均匀饮水外,定期集中大量饮水,定期冲洗尿路,对减少临床型尿结石有一定裨益,但对有尿路梗阻者慎用。(3)饮用水宜用温度适宜的磁化水(使用磁化杯),因磁化水具有较强的溶钙能力、能降低钙盐的饱和度、抑制钙结石的再形成。

饮食指导:(1)含钙结石患者在饮食上应注意,食糖及其制品、饮料等可增加尿钙,结石患者加以控制,建议采取酸性饮食,饮用含高钙食物如牛奶等一般不影响机体的钙代谢,可正常饮用。(2)尿酸结石患者应限制蛋白质摄入量,多食用新鲜蔬菜和水果。肥胖患者用低热量膳食。五谷类应以细粮为主;青菜水果可任意食用;鸡蛋和牛奶可适当摄入。建议采碱性饮食,忌用的食品包括猪肉、牛肉、鸭肉、鹅肉、动物内脏、盐渍或油炸食品、青鱼、沙丁、白带鱼、吴郭鱼、肉干各种肉汤、肉汁、蛤、蟹等;蔬菜有菠菜、各种豆类、菜花、龙须菜及蕈类;酒、浓茶、咖啡、可可等;强烈的香料及调味品。忌多吃海参,海鱼,海带,海菜等海产品。不宜饮酒,饮酒可增加尿酸水平,酒后还易引起尿的浓缩。高尿酸、高尿酸血症患者可口服别嘌醇。口服碳酸氢钠可使尿液碱化。(3)草酸盐结石患者应少食含草酸高的食物,如萝卜、菠菜、苋菜、芹菜、茼蒿、竹笋、土豆及豆制品;可可、巧克力、红茶、酸梅、可乐、啤酒;维生素 C 高的食物不宜多吃,如柑橘、柠檬、西红柿、草莓等;口服维生素 B6 及镁制剂,有利于预防和治疗特异性高草酸盐尿石症。(4)碳酸钙和磷酸铵镁结石,碱性尿易形成磷酸铵镁结石(尿 pH>7.2)。患者宜低磷饮食并宜食酸性食物。建议加强控制感染。应少食所有奶制品、加磷酸之柠檬汁、可乐。口服氯化铵可使尿液酸化。(5)胱氨酸结石患者多食柑橘或果汁,使尿呈中性或偏碱性。素食为主,避免大量高甲硫氨酸饮食如蛋、鱼、肉、

• 经验交流 •

禽等。(6)磷酸钙结石患者忌食南瓜子、咖啡、浓茶等^[11]。

此外,结石患者还要加强预防保健工作,定期进行 B 超或 X 线检查;还有尿常规,肾功能,电解质等相关项目的检测,便于及时发现及早治疗。总之,目前治疗尿结石的方法很多,但不能阻止其复发,更不能改变一个地区尿结石的高发,只有准确分析结石成分,找出其共同特点和形成原因,再制定科学合理的饮食方案,通过影响大众的生活习惯或许可以降低尿结石的复发和高发。

参考文献

- [1] 那彦群. 中国泌尿外科疾病诊断指南[M]. 北京:人民卫生出版社,2009:246-329.
- [2] 陈楠. 重视肾结石的诊断及内科治疗[J]. 中华肾脏病杂志,2004,20(5):380-470
- [3] 钟兴,安庚. 广东东江流域泌尿系结石患者中尿酸结石的比例和代谢特点[J]. 中华外科杂志,2009,47(5):248-251.
- [4] 沈珉,施倡元,李良成,等. 饮食因素与尿石症关系的病例对照研究[J]. 中华流行病学杂志,2002,23(2):134-137.
- [5] 郑英俊. 尿石成分分析与饮食指导[J]. 中国实用医药,2010,5(6):225-226.
- [6] 廖茂良,范东波,陈怡丹. 232 例尿路结石的成分分析[J]. 检验医学,2009,24(12):918-920.
- [7] 黄世明,王振声. 泌尿系统结石的复发和预防[J]. 山东医药,2002,42(11):58-59.
- [8] 冯素花,刘俊峰. 581 例泌尿系结石成分分析及防治[J]. 国际医药卫生导报,2010,16(2):220-221.
- [9] 李宇翔,王东文. 312 例泌尿系结石成分分析[J]. 中国医药导报,2012,9(12):149-151.
- [10] 陈文英,张朝德,杜先群,等. 泌尿系结石成分分析与预防复发健康指导[J]. 四川医学,2011,32(4):473-475.
- [11] 袁春丽,张文俐,喻俊峰,等. 宜昌市 500 例泌尿系结石成分分析与饮食预防对策[J]. 国际护理学杂志,2011,30(10):1475-1477.

(收稿日期:2012-12-23)

αβ 复合型珠蛋白生成障碍性贫血的基因型及血液学分析*

阮丽明,周艳洁[△],朱茂灵,丁进龙,何桂琼,梁 萧
(南宁市人口和计划生育服务中心,广西南宁 530022)

摘要:目的 分析南宁农村地区人群 αβ 复合型珠蛋白生成障碍性贫血(简称地贫)的检出率、分子基因型及血液学特征。方法 采用单管多重缺口 Gap-PCR 法和反向膜杂交法,对 540 例地贫筛查阳性的样本进行 α 地贫和 β 地贫的基因诊断。结果 在 540 例样本中,检出单纯性 α 地贫 163 例(30.18%),单纯性 β 地贫 139 例(25.74%),αβ 复合型地贫 65 例(12.04%);αβ 复合型地贫共有 11 种基因型,涉及 6 种 β 地贫突变类型和 5 种 α 地贫类型。血液学参数在 αβ 复合型地贫与单纯性 β 地贫之间比较无统计学意义(P>0.05)。结论 南宁农村地区 αβ 复合型地贫双重杂合子发生率较高,且缺乏特异性的血液学指标。对 β 地贫筛查阳性的患者应同时进行 α 地贫基因诊断,以减少 αβ 复合型地贫漏检的可能,以便下一步正确地指导遗传咨询和产前诊断。

关键词:α 地中海贫血; β 地中海贫血; 基因诊断

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2013.11.059

文献标识码:B

文章编号:1673-4130(2013)11-1462-03

珠蛋白生成障碍性贫血(简称地贫),是由于珠蛋白肽链基因缺失或突变导致其含量减少,继而珠蛋白肽链合成障碍,导

致体内正常的血红蛋白类型含量发生改变的一类慢性溶血性贫血疾病,属常染色体隐性遗传病^[1]。目前已成为我国南方常

* 基金项目:广西卫生厅计划资助项目(Z.2010014)。 △ 通讯作者,E-mail:zhouyanjie.g@163.com。

见的遗传性血液病之一,主要分 α 和 β 两种^[2]。广西地贫基因携带者主要分布在广西的西南部,南宁市农村人群地贫基因携带率达 26.0%~31.5%^[3]。广西南宁市农村育龄人群 α 和 β 地中海贫血的检出率分别为 17.33% 和 7.97%^[4]。如果携带有这两种地贫基因的人结婚,就有可能生育 $\alpha\beta$ 复合型地中海贫血的后代。而这种复合型双重杂合子个体无论是与 α 地贫或者 β 地贫的杂合子个体结婚,均有机会生育中、重型地贫儿。因此准确检出此类 $\alpha\beta$ 复合型双重杂合子,对于做好产前诊断和优生优育工作尤为重要。

1 资料与方法

1.1 一般资料 2012 年 1~12 月在本中心进行地贫项目筛查的广西南宁市户籍的农村新婚夫妇 540 例,年龄 20~43 岁,男 245 例,女 191 例,广西籍 537 例,广东籍 3 例。对上述样本进行 α 和 β 珠蛋白基因的检测,统计其主要的基因类型,并比较血液学参数在单纯地贫和 $\alpha\beta$ 复合型地中海贫血中是否有差异。

1.2 仪器与试剂 全血基因组提取试剂盒和基因诊断试剂盒由深圳益生堂生物企业有限公司生产。血常规测定用日本光电 6318K 全自动血细胞分析仪。

1.3 方法

1.3.1 标本的采集及处理 受检育龄夫妇现场用一次性真空采血管(含 EDTA-K2 抗凝剂)抽取静脉血 2 mL。标本保存要求:血细胞分析,置于 20℃ 以下室温保存,基因检测前放 -18℃ 保存。

1.3.2 血细胞分析 测定时取 EDTA 抗凝静脉血,用日本光电 6318K 全自动血细胞分析仪检测血红蛋白(Hb)、红细胞(RBC)及平均红细胞体积(MCV)、平均血红蛋白浓度(MCH)、红细胞分布宽度(RDW)等各项参数。严格按仪器操作规程进行检测。本室取成人男女 MCV<80 fL 为截断值^[5]定为地贫筛查阳性。

1.3.3 外周血白细胞 DNA 提取 取 2 mL 静脉 EDTA 抗凝血,低渗溶血收集白细胞,酚-氯仿法提取基因组 DNA,适量 TE 液溶解,置于 -70℃ 保存。

1.3.4 地贫基因诊断 采用深圳益生堂生物企业有限公司生产的基因诊断试剂盒进行检测,按说明进行操作。其中采取 Gap-PCR 方法诊断中国人常见的 3 种缺失型 α 地贫,即东南亚型缺失(-SEA/ $\alpha\alpha$)、右缺失(- α 3.7/ $\alpha\alpha$)和左缺失(- α 4.2/ $\alpha\alpha$)。Gap-PCR 和反向斑点杂交(RDB)法对 α 地贫基因及 β 基因突变进行检测,包括 3 种非缺失型 α 珠蛋白基因突变类型及 17 种常见的 β 基因突变。缺失型 α 地贫用 1% 琼脂糖凝胶电泳,根据扩增产物的片断长度判断基因缺失类型。非缺失型 α 地贫和 β 地贫通过杂交膜条斑点显色特点确定基因型,正常斑点全部显色且无异常突变斑点同时显色为基因型正常,突变斑点及其相应正常斑点同时显色,根据显色突变斑点的基因型确定为相应基因型的地贫杂合子,突变斑点显色而相应正常斑点不显色,为显色突变斑点基因型地贫纯合子。

1.4 统计学处理 使用 SPSS17.0 统计学软件进行分析处理。计量资料用 $\bar{x}\pm s$,例数的比较采用卡方检验,数值的比较使用 t 检验, $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

在 540 例样本中,检出单纯性 α 地贫 163 例(30.18%),单纯性 β 地贫 139 例(25.74%), $\alpha\beta$ 复合型地贫 65 例(12.04%);在 139 例单纯性 β 地贫中,涉及的 7 种突变类型基因型为 CD41-42、CD17、-28、CD26、CD71-72、IVS-2-654 和 43。其所占比例[$n(\%)$]分别为 57(41.00)、42(30.21)、15(10.79)、14(10.07)、5(3.60)、4(2.88)、2(1.45)。在 65 例 $\alpha\beta$ 复合型地贫中共有 11 种基因型,涉及 6 种 β 地贫突变类型和 5 种 α 地贫突变类型,见表 1。对 139 例单纯性 β 地贫和 65 例 $\alpha\beta$ 复合型地贫的血液学指标进行统计学分析,发现各指标水平在两者之间比较差异无统计学意义($P>0.05$),见表 2。

表 1 65 例 $\alpha\beta$ 地贫双重杂合子基因型分布(n)

基因型	$\alpha\alpha/-SEA$	$\alpha\alpha/-\alpha^{4,2}$	$\alpha\alpha/-\alpha^{3,7}$	$\alpha\alpha/CS\alpha$	$\alpha\alpha/\alpha^{WS}\alpha$
β CD41-42/N	16	3	5	1	1
β CD17/N	10	2	2	1	0
β IVS-2-654/N	11	1	0	0	1
β -28/N	3	0	1	1	0
β CD26(G→A)	1	2	1	1	0
β CD71-72/N	0	0	1	0	0
合计	41	8	10	4	2

表 2 $\alpha\beta$ 复合型地贫与单纯地贫血液学指标比较

地贫类型	n	MCV(fL)	MCH(pg)	Hb(g/L)	HbA2(%)
β 复合 α 地贫 1	41	66.82±4.59	21.45±1.24	119.22±5.14	5.87±1.71
β 复合 α 地贫 2	24	68.8±0.41	21.58±0.52	120.27±5.57	6.15±1.30
β 地贫杂合子	139	69.02±6.85	21.85±2.05	118.15±0.98	5.67±1.22
α 地贫基携带者	163	67.64±6.01	21.90±3.07	109.52±11.15	2.31±0.82
非地贫组	173	86.28±5.25	29.87±2.66	122.45±12.13	2.62±0.77

3 讨 论

地贫是最早在分子水平上阐述其病理学机制的人类遗传病之一^[6-7]。β地贫发生的分子基础主要是由于β珠蛋白基因发生了突变,使β珠蛋白合成减少,多余的α珠蛋白沉积在红细胞膜上,造成红细胞损坏。β地贫在我国南方以CD41-42、IVS-2-654、TATAbox-28、CD17、CD26和CD71-72最为常见。在本研究中上述五种突变类型大约占β地贫的98.56%,与以往大多数报道相符^[8-9]α地贫的分子基础则是α2和α1珠蛋白基因缺失或者发生点突变。在我国主要是东南亚缺失型α地贫血1(-SEA),α地贫血2则多为右侧缺失型(-α3.7)及左侧缺失型(-α4.2)。

在本研究中,β地贫中有65例(12.04%)同时携带有α地贫基因,与以往报道相似^[10],说明在地贫高发区α地贫复合β地贫有较高的检出率。在血液学上,所有α地贫复合β地贫杂合子都表现出β地贫杂合子的特点,即MCV和MCH低于健康人,HbA2增高,而α地贫的特征被掩盖。本研究139例单纯β地贫的血液学指标与65例αβ复合型地贫比较,差异无统计学意义($P>0.05$),说明血液学指标对αβ复合型地贫的准确检出没用作用。另外由于αβ复合型地贫者同时存在α及β珠蛋白基因缺陷,导致其α及β珠蛋白链的合成均相应减少,从而使β/α链比例失衡状态较单纯α地贫或单纯β地贫轻,以至不出现大量多余的β链,故其贫血程度也会有所减轻,因此临床上容易被漏检,且多误诊为β地贫。而αβ复合型地贫者与α地贫或β地贫杂合子个体婚配,均有可能生育出中、重型地贫儿。

南宁市人群地贫基因携带率较高,因此在临床工作中一定要加强对αβ复合型地贫的重视,通过外周血检测诊断β地贫较为容易和准确,但常规方法不能诊断α地贫1和α地贫2,地贫高发区人群MCV和MCH降低者应疑为地贫,夫妇一方确定为β地贫应建议另一方进行α和β地贫基因分析,以避免

• 经验交流 •

中、重型地贫儿出生。产前基因诊断应同时进行α和β地贫基因检测,避免误诊。这对于减少中、重型地贫儿的发生率,提高出生人口素质无疑将发挥十分重要的作用。

参考文献

- [1] Xu XM, Zhou YQ, Luo GX, et al. The prevalence and spectrum of α and β thalassaemia in Guangdong Province: implications for the future health burden and population screening[J]. J Clin Pathol, 2004, 57(5): 517-522.
- [2] 张慧敏, 李少英, 刘维强, 等. αβ复合型地中海贫血的分子检测及血液学分析[J]. 中国优生与遗传学杂志, 2011, 7(19): 31-32.
- [3] 周艳洁, 龙桂芳, 张新华, 等. 广西南宁地区地中海贫血筛查结果分析[J]. 中华检验医学杂志, 2008, 31(9): 1021-1022.
- [4] 张新华, 周英杰, 李平萍, 等. 广西南宁市农村育龄人群地中海贫血筛查及基因型和血液学参数分析[J]. 中华流行病学杂志, 2006, 27(9): 769-772.
- [5] 周艳洁, 阮丽明, 何桂琼, 等. 探讨地中海贫血筛查方案及南宁市农村育龄人群基因型分析[J]. 实用预防医学, 2008, 15(4): 984-987.
- [6] 杜传书. 地中海贫血研究的现状与未来[J]. 中华医学遗传学杂志, 1996, 13(5): 257.
- [7] 郭柳薇. 地中海贫血基因检测的研究进展[J]. 医学综述, 2006, 12(24): 1478-1480.
- [8] 区小冰, 张力, 俞一平, 等. 基因芯片诊断地中海贫血的研究[J]. 中华儿科杂志, 2005, 43(1): 31-34.
- [9] 韩俊英, 曾瑞萍, 胡彬, 等. 广东地区β地中海贫血复合缺失型地中海贫血双重杂合子检出率[J]. 中华血液学杂志, 2001, 22(10): 514-516.
- [10] 区小冰, 张力, 俞一平. 广东地区αβ复合型地中海贫血的检出率及临床表现[J]. 中华小儿血液杂志, 2004, 9(2): 71-75.

(收稿日期: 2012-12-28)

术前患者 HIV 抗体检测结果分析及临床意义

吴玉竹¹, 潘俊峰², 胡秀学^{1△}

(湖北省十堰市湖北医药学院附属太和医院: 1. 检验中心; 2. 血管外科, 湖北十堰 442000)

摘要:目的 了解住院手术患者人免疫缺陷病毒(HIV)感染情况并探讨其防范措施。方法 对2007~2011年48309例住院患者进行HIV抗体检测,并分析其阳性结果。对于确诊病例,针对性进行围术期治疗。结果 初筛阳性149例,确认阳性121例,符合率为81.21%,阳性率为0.25%。科室分布:耳鼻喉科38.84%,胃肠外科26.45%,血管外科7.44%。全部患者术后未出现感染病例。结论 常规对住院患者进行HIV抗体检测对预防医源性感染、防止医务人员职业暴露以及确诊病例的围术期处理有重要意义。

关键词:艾滋病; HIV抗体检测; 手术; 职业暴露

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2013.11.060

文献标识码:B

文章编号:1673-4130(2013)11-1464-03

随着获得性免疫缺陷综合征(AIDS)流行的日益严重,在综合性医院住院患者中出现HIV感染者也日益增多,特别是手术科室患者,关系到围术期的处理和职业防护等一系列问题,更加值得重视。为了解综合性医院住院手术患者HIV感染情况,探讨预防职业暴露减少感染AIDS的措施,现将2007

年1月至2012年1月本院48309例住院手术患者HIV抗体检测结果报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 2007年1月至2012年1月本院外科所有住院手术患者均于手术前或输血前抽取静脉血3 mL进行HIV

△ 通讯作者, E-mail: HHXXXX169@163.com.