

血清 Hcy 水平与脑梗死患者的神经功能缺损程度、梗死面积呈正相关,而与患者的性别无关^[7]。

本研究结果显示,ACI 患者血清半胱氨酸水平增高,且患者血清半胱氨酸水平与患者病情呈正相关,并且影响到患者的预后。脑梗死血清 Hcy 水平正常患者治疗 4 周后,临床疗效优于血清 Hcy 水平异常者,提示脑梗死患者血清 Hcy 水平越高,其治疗效果越差,预后也越差。因此,对脑梗死高危人群和患者进行血清半胱氨酸水平测定,有利于做出正确评估,降低脑梗死的发病率和病死率。

参考文献

[1] 刘建军. 急性脑梗死患者同型半胱氨酸和超敏 C 反应蛋白检测的临床意义[J]. 现代预防医学,2012,39(5):1301-1303.
[2] 顾亚兰. 血浆同型半胱氨酸与脑梗死的相关性研究[J]. 中国实用神经疾病杂志,2012,15(8):19-20.
[3] 中华神经科学会. 各类脑血管病诊断要点[J]. 中华神经内科学

志,1996,29(6):379-380.
[4] Jeong SK,Seo JY,Cho YI. Homocysteine and internal carotid artery occlusion in ischemic stroke[J]. J Atheroscler Thromb,2010,17(9):963-969.
[5] Hong JM,Bang OY,Chung CS,et al. Influence of recanalization on uric acid patterns in acute ischemic stroke[J]. Cerebrovasc Dis,2010,29(3):431-439.
[6] Sen S,Hinderliter A,Sen PK,et al. Aortic arch atheroma progression and recurrent vascular events in patients with stroke or transient ischemic attack[J]. Circulation,2007,116(8):928-935.
[7] 侯东哲,高晓刚,李毅. 超敏 C 反应蛋白、同型半胱氨酸与脑卒中严重程度及日常生活活动能力相关性分析[J]. 中国康复,2011,26(1):22-24.

(收稿日期:2013-09-28)

• 经验交流 •

2008~2012 年扬州市新生儿疾病筛查结果分析

尹 静

(江苏省扬州市妇幼保健院检验科,江苏扬州 225002)

摘 要:目的 分析 2008~2012 年扬州地区新生儿先天性甲状腺功能低下(CH)及苯丙酮尿症(PKU)的筛查和发病情况,为今后做好该项工作提供可靠的依据。**方法** 采用化学荧光法和时间分辨荧光免疫法,对全市 153 782 例新生儿,出生后 72 h 充分哺乳后,采足跟血制成干血片,进行苯丙氨酸(PHE)及促甲状腺激素(TSH)的检测。TSH ≥ 9.0 mIU/L、PHE ≥ 2.0 mg/dL 的新生儿为可疑阳性,召回复查并确诊。**结果** 5 年间共筛查新生儿 153 782 例,平均筛查率 87.98%,PKU 确诊 15 例,发病率 1/10 252,男女之比为 1:1.59;CH 确诊 38 例,发病率 1/4 046,男女之比为 1:1.71,男女发病率比较差异无统计学意义($P>0.05$)。扬州市 PKU 和 CH 的发病率与全国平均水平接近。**结论** 新生儿疾病筛查覆盖率的不断提高,严格的质量管理,及时规范治疗是新生儿疾病筛查成败的有力保障。

关键词:新生儿疾病筛查; 苯丙酮尿症; 先天性甲状腺功能减低

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2013.24.088 **文献标识码:**B **文章编号:**1673-4130(2013)24-3430-02

新生儿疾病筛查是儿童保健的重要组成,是用快速、简便、敏感的检验方法对某些危及儿童生命安全,严重影响儿童生长发育的先天性遗传代谢疾病进行检测,使其得以早期发现和治疗,避免患儿产生不可逆的后果(生长发育障碍,智力低下)是提高人口素质的有效方法。5 年来扬州市新生儿筛查中心在各级领导的大力支持下,建立、健全了整个筛查网络。2008~2012 年,主要进行了苯丙酮尿症(PKU)和先天性甲状腺功能低下(CH)的筛查,现将 5 年扬州地区筛查结果汇报如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 扬州市新生儿筛查网内的活产新生儿 2008~2012 年共筛查 153 782 人。

1.2 仪器与试剂 Wallac 公司 1420 victorI 时间荧光分辨免疫检测仪。洗板机,震荡仪,电吸引器,加样器,S&S9 03 血滤纸。由芬兰 Wallac 公司提供的配套试剂盒。

1.3 方法

1.3.1 标本采集与运送 出生 72 h 且母乳喂养大于或等于 6 次的新生儿,于足跟部采血滴于规定的滤纸上,要求血斑的直径大于或等于 8 mm,需均匀渗透,无污染,无叠加,血卡上准确填写信息,室温自然干燥,封于防潮袋 4℃冰箱保存。每周 1 次送于本中心验收检测。

1.3.2 PKU 筛查 采用化学荧光法测定血片中苯丙氨酸

(PHE)含量,PHE ≥ 2.0 mg/dL 的可疑阳性者召回复查,仍大于 cutoff 值,送江苏省新生儿筛查中心确诊。确诊患儿采用饮食控制疗法。

1.3.3 CH 筛查 采用时间荧光分辨法测定血片中促甲状腺素(TSH)含量,TSH ≥ 9.0 mIU/L 者,原血片复查,2 次大于 cutoff 值,召回抽静脉血在本院测定血清中 T3、T4、TSH、FT3、FT4 确诊,并进行系统治疗。

1.4 质量控制 新生儿疾病筛查各个环节严格做好质量管理,包括血片的采集-验收-实验室检测。实验室检测时每批实验每块板都带高、低值 2 个质控品。

1.5 统计学处理 采用 SPSS17.0 软件进行卡方检验, $P<0.05$ 视为有统计学差异。

2 结 果

2008 年 1 月至 2012 年 12 月扬州地区共出生 174 794 例活产儿,5 年间共筛查 153 782 例新生儿,每年筛查率稳步上升,从 2008 的 74.76%上升到 2012 年 93.49%,平均筛查率 87.98%。进行筛查的 153 782 例中,CH 确诊 38 例,发病率为 1/4 046,男女之比为 1:1.82($\chi^2=3.27$, $P>0.05$)。PKU 确诊 15 例,发病率为 1/10 252,男女之比为 1:1.59($\chi^2=0.79$, $P>0.05$),男女发病统计学显示差异无统计学意义。扬州地区 CH、PKU 发病情况统计,见表 1。

表 1 扬州地区 CH、PKU 发病情况统计							
年份	活产数	筛查数	筛查率 (%)	CH		PKU	
				确诊数	发病率	确诊数	发病率
2008	34 020	25 435	74.76	5	1/5 087	5	1/5 087
2009	34 104	29 155	85.49	3	1/9 718	2	1/14 577
2010	31 730	29 480	92.91	9	1/3 276	1	1/29 480
2011	35 199	32 556	92.49	9	1/3 671	2	1/16 278
2012	39 741	37 156	93.49	12	1/3 096	5	1/7 431
总计	174 794	153 782	87.98	38	1/4 046	15	1/10 252

3 讨 论

新生儿疾病筛查对降低出生缺陷的发生率,提高人口素质具有重要的意义。覆盖率是该项工作的前提,欧美经济发达国家筛查覆盖率接近 100.00%,本次扬州地区统计结果显示,本市新生儿筛查率稳步上升,从 2008 年的 74.76% 上升到 2012 年的 93.49%,近几年已基本稳定在 92.49%,与上海、北京、山东、浙江(筛查覆盖率 95% 以上)^[1] 差距正逐步缩小。本市从 2008 年 1 月到 2012 年 12 月共筛查 153 782 例新生儿,PKU 发病率为 1/10 252,共确诊 15 例,CH 发病率为 1/4 046,共确诊 38 例。共筛查男童 79 204 例,PKU 确诊 6 例,CH 确诊 14 例。共筛查女童 74 578 例,PKU 确诊 9 例,CH 确诊 24 例。PKU 男女比为 1:1.59,CH 男女比为 1:1.82,男女发病差异无统计学意义($P>0.05$)。美国 CH 发病率为 1/3 000~1/5 000,欧洲约为 1/3 000,日本约为 1/5 700。中华预防医学会统计的 1985~2001 年筛查总量 4 004 019 例,确诊 CH 患儿 1 254 例,发病率 1:3 931^[1]。近年来国内 2 种疾病的发病率各不相同,据新生儿筛查协作组统计我国北京、上海等八大城市新生儿 CH 的发病率为 1/3 009,男女之比为 1:2^[2],本文显示本市 CH 发病率略低于全国八大城市,与国内平均水平相近,男女之比也基本接近。美国 PKU 发病率约为 1/10 059,日本约为 1/73 000,德国约为 1/6 971^[4]。2001 年全国 36 个新筛机构报道 16 年各地共 4 296 530 例接受 PKU 筛查,确诊患儿 380 例,发病率 1/11 307,上海等八大城市新生儿的发病率为 1/11 218^[3],本市 PKU 的发病率与发达地区及全国平均水

• 经验交流 •

平比例基本相近。

新生儿筛查实验室工作不同于一般的临床检验,有着一次性、不可弥补性的特点^[5],实验结果是唯一指标,所以实验室的质量是重中之重^[6],一旦漏诊,会给患儿造成无法弥补的损失。因此在标本采集、运送、实验室验收、检测、召回、随访等每一个步骤都应进行全面的质量管理。为了确保筛查的可靠性,本中心做好室内质控,每批实验每块板均带高、低值 2 个试剂盒自带的质控品。认真分析质控结果,对失控批分析矫正。并在 2012 年参加了全国室间质控,成绩合格。

新生儿疾病筛查是儿童保健的重要工作,可以使疾病早发现,早诊断,早治疗。大部分学者认为,筛查出的阳性病例必须在 3 个月内进行确诊和治疗,最佳治疗时间在 1 个月内。本文中的 53 例阳性病例都在出生后 2 个月内确诊,除 1 例死亡外,其余都得到了及时的干预和治疗。新生儿疾病筛查达到了预期目标,进一步加强质量管理,提高筛查率和治疗率,积极探索新的技术,是新生儿疾病筛查工作更加系统和全面的有力保证。

参考文献

[1] 顾学范,叶军副. 新生儿疾病筛查[M]. 上海:科技技术文献出版社,2003:3.

[2] 顾学范,叶军,陈瑞冠. 我国八大城市新生儿筛查 5 年回顾[J]. 中华儿科杂志,1997,35(9):655-656.

[3] 卢云,王艳娟,吴晓庆,等. 连云港市地区新生儿苯丙酮尿症的筛查及早期治疗效果观察[J]. 中国儿童保健杂志,2009,17(3):362-363.

[4] Kaye CI. Newborn screening fact sheets[J]. Pediatrics,2006,118(3):e934-963.

[5] 顾颜. 参加全国新生儿疾病筛查实验室室间质量评价回顾[J]. 中国优生与遗传杂志,2009,17(9):92-93.

[6] 田国力,许洪平,朱伟明,等. 20 年新生儿先天性甲状腺功能低下症和苯丙酮尿症筛查[J]. 上海预防医学,2007,19(5):210-212.

(收稿日期:2013-09-30)

血清及尿液 $\beta 2$ 微球蛋白检测在糖尿病肾病分期中的诊断价值

李新星¹,杨泽松^{2△},罗效梅¹

(1. 武警重庆总队医院检验科,重庆 400061;2. 重庆医科大学附属第一医院血液科,重庆 400016)

摘 要:目的 探讨血清及尿液 $\beta 2$ 微球蛋白在糖尿病肾病不同发展阶段中的诊断价值。方法 采用免疫比浊法测定 305 例不同发展阶段 DN 患者的血和尿 $\beta 2$ -MG,其中 DN1 36 例,DN2 46 例,DN3 65 例,DN4 78 例,DN5 80 例,并与健康对照组进行比较。结果 DN1 期患者的血清及尿 $\beta 2$ -MG 值均正常;DN2 期患者中 4 例患者血 $\beta 2$ -MG 增高(4/46,8.7%),尿 $\beta 2$ -MG 均正常;DN3 期患者中 26 例患者血 $\beta 2$ -MG 增高(26/65,40.0%),15 例尿 $\beta 2$ -MG 增高(15/65,23.1%);DN4 期患者中 70 例患者血 $\beta 2$ -MG 增高(70/78,89.7%),60 例尿 $\beta 2$ -MG 增高(60/78,76.9%);80 例 DN5 期患者中 80 例患者血 $\beta 2$ -MG 增高(80/80,100.0%),78 例尿 $\beta 2$ -MG 增高(78/80,97.5%)。DN3-5 期患者血清及尿液检测结果与健康对照组比较差异有统计学意义($P<0.01$)。结论 血清 $\beta 2$ -MG 和尿 $\beta 2$ -MG 联合检测对 DN 的诊断具有一定价值,可一定程度提高 DN 的诊断率。

关键词:血清 $\beta 2$ 微球蛋白; 尿 $\beta 2$ 微球蛋白; 糖尿病肾病

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2013.24.089 文献标识码:B 文章编号:1673-4130(2013)24-3431-01

糖尿病肾病(DN)是糖尿病临床常见的三大合并症之一,在发达国家已成为终末期肾病的首位疾病^[1]。随(下转插 I)

△ 通讯作者,E-mail:yangzesong@yahoo.com。