

## • 调查报告 •

## 广西地区新生儿疾病筛查结果回顾性分析\*

李 旺, 黄 莹, 谢 意, 何春雨, 陈少科<sup>△</sup>, 林彩娟, 林 飞, 俸诗瀚, 耿国兴, 罗 超

(广西妇产医院遗传代谢中心实验室, 广西南宁 530000)

**摘 要:**目的 了解 2009~2012 年广西地区新生儿疾病筛查情况及确诊率。方法 通过检测促甲状腺素(TSH)筛查甲状腺功能减低症(CH)、苯丙氨酸(PHe)筛查苯丙酮尿症(PKU)、17-羟孕酮(17-OHP)筛查先天性肾上腺皮质增生症(CAH)、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G-6-PD)筛查 G-6-PD 缺乏症,对初次筛查阳性的患儿进行及时召回并确诊。结果 2009 年 1 月至 2012 年 12 月广西新生儿疾病筛查中心合作单位的新生儿筛查率呈逐年上升趋势且 CH、PKU、CAH、G-6-PD 初次筛查阳性患儿召回率及确诊率存在差异。结论 新生儿筛查可以在早期发现 CH、PKU、CAH、G-6-PD 缺乏症患儿,对其早期进行干预可以防止其发病从而降低对其智力及生长发育的影响,对提高人口素质有重要意义。

**关键词:**先天性甲状腺功能减退症; 苯丙酮尿症; 肾上腺增生,先天性; 葡萄糖磷酸脱氢酶缺乏; 新生儿筛查

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2014.05.025

文献标识码:A

文章编号:1673-4130(2014)05-0567-02

## Retrospective analysis of newborn disease screening results in Guangxi area\*

Li Wang, Huang Ying, Xie Yi, He Chunyu, Chen Shaoke<sup>△</sup>, Geng Guoxing, Luo chao

(Genetic and Metabolic Central Laboratory, Guangxi Maternity and Child

Health Care Hospital, Nanning, Guangxi 530003, China)

**Abstract:** **Objective** To understand the screening situation and the confirmed diagnosis rate of newborn diseases in Guangxi area. **Methods** By detecting thyrotropin (TSH) for screening congenital hypothyroidism (CH), phenylalanine (PHe) for screening phenylketonuria (PKU), 17-hydroxyl progesterone (17-OHP) for screening congenital adrenal hyperplasia (CAH), glucose-6-phosphate dehydrogenase (G-6-PD) for screening glucose-6-phosphate dehydrogenase (G-6-PD) deficiency, and all the screened positive cases were timely called back for making the confirmed diagnosis. **Results** The neonatal screening rate in the cooperation units of the Guangxi Newborn Disease Screening Center from January 2009 to December 2012 showed the rising trend year by year. Moreover the called back rates and the confirmed diagnosis rates of CH, PKU, CAH, G-6-PD had difference among the children with the initial positive screening results. **Conclusion** The newborn screening can early find the children patients with CH, PKU, CAH and G-6-PD deficiency and conducting the early intervention can prevent their onset so as to reduce their impact on the intelligence and the growth and development, which has the important significance for improving the quality of the population.

**Key words:** congenital hypothyroidism; phenylketonurias; adrenal hyperplasia, congenital; glucosephosphate dehydrogenase deficiency; neonatal screening

新生儿疾病筛查是指医疗保健机构在新生儿出生后对其采血并检测一些危及儿童生命及其健康的遗传代谢病,使患儿在临床尚未出现疾病表现前对其进行早期干预,避免患儿重要脏器受到不可逆性损害,保障儿童正常的生长发育。2009 年 1 月至 2012 年 12 月广西新生儿疾病筛查中心对广西地区出生的 672 748 例新生儿进行了甲状腺功能减低症(CH)、苯丙酮尿症(PKU)筛查,同时对其中的部分新生儿分别进行了先天性肾上腺皮质增生症(CAH)和葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G-6-PD)缺乏症的筛查,分析并总结筛查结果,现报道如下。

## 1 资料与方法

**1.1 一般资料** 2009 年 1 月至 2012 年 12 月广西新生儿疾病筛查中心筛查网络中各医疗保健机构分娩的活产儿。

**1.2 标本采集** 按照《2010 年卫生部新生儿疾病筛查技术规范》中要求,在新生儿在出生后 72 h,在其足跟的内、外侧采血,滴于 903 特殊滤纸片上自然晾干,置于 2~8℃冰箱保存并及时送检。

**1.3 方法** 使用芬兰 WALLAC 公司的 VICTOR2-1420 型时

间分辨荧光免疫分析仪,对滤纸干血斑进行检测。采用时间分辨荧光法检测促甲状腺素(TSH)含量筛查 CH;荧光法检测苯丙氨酸(Phe)含量筛查 PKU;时间分辨荧光法检测 17-羟孕酮(17-OHP)含量筛查 CAH;荧光法检测 G-6-PD 含量筛查 G-6-PD 缺乏症。

**1.4 筛查标准** CH、PKU、17-OHP 和 G-6-PD 的筛查切值分别为 8.0 μIU/mL、2.0 mg/dL、30.0 nmol/L、2.2 U/g。对初次筛查为阳性的患儿进行召回,采用化学发光免疫法检测血清中的 TSH、甲状腺原氨酸、甲状腺素、三碘甲状腺原氨酸、游离甲状腺素对其进行确诊;采用串联质谱法检测 Phe、Phe/酪氨酸(Tyr),如 Phe 偏高、Phe/Tyr 比值偏高者判断为高苯丙氨酸血症,需进行血二氢喋呤还原酶、尿喋呤谱分析及四氢生物喋呤负荷实验等对其进行鉴别诊断;通过对召回的阳性患儿再次进行 17-OHP 检测,如 17-OHP 仍然大于 30 nmol/L 则对其行血电解质、促肾上腺皮质激素、皮质醇等项目测定并结合其临床症状来诊断 CAH;采用葡萄糖 6 磷酸盐/6 磷酸葡萄糖酸盐比值法和基因检测来诊断 G-6-PD 缺乏症。

\* 基金项目:国家自然科学基金(81260126);广西自然科学基金(2012GXNSFAA053174)。 作者简介:李旺,男,初级检验师,主要从事新生儿疾病筛查研究。<sup>△</sup> 通讯作者, E-mail: chenshaoke123@163.com。

2 结 果

**2.1 活产数及筛查率** 2009 年 1 月至 2012 年 12 月广西新生儿疾病筛查中心合作单位共活产新生儿共 1 007 424 例,筛查新生儿共 672 748 例,筛查率呈逐年上升趋势。见表 1。

**2.2 召回率及确诊率** 2009~2012 年对初次筛查为阳性的患儿召回进行再次确诊,其召回率及确诊率见表 2。因仅少部分 G-6-PD 缺乏症可疑患儿进行确诊实验,故表 2 未列出其对应的召回率及确诊率。

表 1 2009~2012 年新生儿筛查情况			
年份	活产新生儿( <i>n</i> )	筛查人数( <i>n</i> )	筛查率(%)
2009 年	173 270	58 608	32. 7
2010 年	246 942	153 845	62. 3
2011 年	276 640	210 906	76. 2
2012 年	310 572	249 389	80. 3

表 2 2009~2012 年初次筛查阳性患儿召回率及确诊率

年份	CH			PKU			CAH		
	筛查人数( <i>n</i> )	召回率[ <i>n</i> (%)]	确诊率[%]	筛查人数( <i>n</i> )	召回率[ <i>n</i> (%)]	确诊率[%]	筛查人数( <i>n</i> )	召回率[ <i>n</i> (%)]	确诊率[%]
2009 年	58 608	209(84. 6)	0. 060	58 608	87(87. 9)	0. 003 4	—	—	—
2010 年	153 845	650(90. 0)	0. 055	153 845	228(90. 5)	0. 003 3	30 352	132(88. 6)	0. 009 9
2011 年	210 906	682(77. 9)	0. 042	210 906	105(87. 5)	0. 0014	38 376	142(72. 4)	0. 005 2
2012 年	249 389	1 508(84. 4)	0. 057	249 389	127(96. 2)	0. 0012	65 774	174(73. 1)	0. 003 0
合计	672 748	3 049(84. 0)	0. 052	672 748	547(96. 7)	0. 001 9	134 502	448(76. 8)	0. 005 2

—:无数据。

3 讨 论

我国新生儿筛查工作已成为预防医学领域的一项重要措施,成为儿童保健的内容之一,在预防疾病和提高人口素质起着重要作用。2009 年 1 月至 2012 年 12 月广西地区新生儿疾病筛查发展迅速,筛查工作值得肯定,筛查数量明显增加,筛查率呈逐年递增趋势,但筛查情况与北京、上海等地区相比还有很大差距,其主要原因为广西地区新生儿疾病筛查工作起步较晚,因此今后的筛查工作仍需进一步加强<sup>[1]</sup>。

根据各地相关报道,CH、PKU、CAH、G-6-PD 确诊率各地存在明显差异性<sup>[2-7]</sup>。广西新生儿疾病筛查中心统计资料显示广西地区 CH、PKU、CAH 的确诊率分别为 0. 052 0%、0. 001 9%、0. 005 2%,G-6-PD 初查阳性率为 7. 480 0%,其中 CH 确诊率高于我国平均水平 0. 033 0%<sup>[8]</sup>及广州 0. 036 0%<sup>[9]</sup>,低于浙江 0. 069 0%<sup>[10]</sup>;PKU 确诊率呈现南高北低<sup>[11]</sup>,本地区 PKU 确诊率远远低于我国平均水平 0. 009 0%;17-0HP 确诊率低于佛山地区<sup>[12]</sup> 0. 014 0%,高于中山地区<sup>[13]</sup> 0. 001 9%,与上海地区<sup>[14]</sup> 0. 005 4%及无锡地区<sup>[15]</sup> 0. 006 5%相近;广西是 G-6-PD 缺乏症的高发区,确诊率大约为 7. 5%,高于全国平均水平。

为规范新生儿疾病筛查的管理,保证新生儿疾病筛查工作质量,本筛查中心按《新生儿疾病筛查管理办法》规定,对血片采集、送检、实验室检测、阳性病例确诊和治疗等每个环节进行严格控制,确保检验结果的准确性及患儿得到及时治疗。2009~2012 年中,实验室参加美国疾病预防控制中心、国家临床检验中心、广西壮族自治区临床检验中心新生儿疾病筛查实验室室间质量评价,室间质量评价均合格。

新生儿疾病筛查将患儿从群体中筛出并在发病前对其给予特定食物或药物治疗,避免其体格及智力发育异常,给社会带来良好的经济及社会效益,因此,新生儿疾病筛查工作的开展对提高人口素质、保障儿童健康具有长远而重大意义<sup>[16]</sup>。

参考文献

功能减低症的筛查[J]. 中华预防医学杂志,2004,38(2):99-102.

[2] 江小英,易冬兰. 新生儿疾病筛查的结果分析[J]. 中国保健营养:临床医学学刊,2008,17(7):4-5.

[3] 何建萍,王琼,李霖华,等. 昆明市 45676 名筛查 CH、PKU 及 G6PD 结果分析[J]. 云南医药,2012,33(3):298-299.

[4] 陈碧艳. 新生儿疾病筛查 CH、PKU 检测技术的研究进展[J]. 内科,2011,6(6):585-587.

[5] 白洁,覃磊,陈必良,等. 西安地区新生儿 CH 和 PKU 筛查结果分析[J]. 中国优生与遗传杂志,2011,19(4):74-75.

[6] 何彩华,刘运华. 河源市新生儿疾病筛查结果的分析[J]. 国际医药卫生导报,2011,17(2):213-216.

[7] 刘先洋,岳虹霓,陈仕红,等. 新生儿 CH 和 PKU 筛查结果分析[J]. 中国妇幼保健,2005,20(10):1232-1233.

[8] Maitusong R, Japaer R, Zhao ZY, et al. Newborn screening in Zhejiang, China[J]. Chin Med J, 2012, 125(4):702-704.

[9] 江剑辉,李蓓,曹伟锋,等. 广州市 19 年新生儿代谢病筛查结果分析[J]. 广东医学,2008,29(3):351-352.

[10] 陈肖肖,杨茹莱,施玉华,等. 浙江省 1999-2004 年新生儿先天性甲状腺功能低下症筛查分析[J]. 浙江大学学报:医学版,2005,34(4):304-307.

[11] 范歆,陈少科,林彩娟,等. 广西地区高苯丙氨酸血症发病情况分析[J]. 广西医科大学学报,2012,29(4):579-581.

[12] 贾德勤,刘海平,王星,等. 佛山地区先天性肾上腺皮质增生症的新生儿筛查[J]. 现代中西医结合杂志,2011,20(2):163-164.

[13] 王志丹,姚英姿,黄湘,等. 中山地区新生儿先天性肾上腺皮质增生症的筛查结果分析[J]. 中国优生与遗传杂志,2011,19(11):82-83.

[14] 顾学范,周建德,叶军. 上海地区新生儿先天性肾上腺皮质增生症的筛查[J]. 中华预防医学杂志,2002,36(1):17-19.

[15] 吴志君,朱云霞,陈道桢. 无锡地区新生儿先天性肾上腺皮质增生症的发病情况探讨[J]. 中国优生与遗传杂志,2006,14(10):72-72.

[16] 全国新生儿筛查协作组. 我国八大城市新生儿筛查五年回顾[J]. 中华儿科杂志,1997,35(12):40-41.