

• 论 著 •

12 898 例全自动血红蛋白电泳检测结果分析

李文瑞, 叶敏南, 彭 琪, 何月敬, 程庆秋, 曾小媚, 陆小梅, 黎四平

(东莞第八人民医院检验科/东莞市儿科研究所, 广东 523320)

摘要:目的 回顾性分析全自动血红蛋白(Hb)电泳检测的结果,并探讨 Hb 电泳在血红蛋白病筛查中的意义。方法 收集 2011 年 1 月至 2013 年 12 月在该院进行血常规及全自动 Hb 电泳检测的患者临床资料,记录其平均红细胞体积(MCV)、平均红细胞血红蛋白含量(MCH)及 Hb 电泳检测结果,对疑似地中海贫血的患者进行地中海贫血基因检测,计算 Hb 电泳筛查的检出率、基因检测的符合率及各种血红蛋白病的构成比。结果 共收集了 12 898 例患者的临床资料,MCV 为 (85.32 ± 13.61) fL, MCH 为 (29.87 ± 6.44) pg,通过全自动 Hb 电泳仪共检出阳性标本 1 315 例,其中男 568 例、女 747 例,检出率是 10.19%,其中疑似 α -地中海贫血的患者 761 例,占 5.90%;疑似 β -地中海贫血的患者 495 例,占 3.84%;HbJ 患者 11 例,占 0.08%;HbK 患者 15 例,占 0.12%;HbG 患者 9 例,占 0.07%;HbD 患者 3 例,占 0.02%;HbE 患者 21 例,占 0.16%。 α -地中海贫血基因符合率 80.55%, β -地中海贫血基因符合率 96.77%。结论 全自动 Hb 电泳检测在血红蛋白病的筛查中能发挥重要作用。

关键词: 血红蛋白电泳; 血红蛋白病; 地中海贫血

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2015.04.003

文献标识码:A

文章编号:1673-4130(2015)04-0438-02

12 898 cases of full-automatic hemoglobin electrophoresis and result analysis

Li Wenrui, Ye Minnan, Peng Qi, He Yuejing, Cheng Qingqiu, Zeng Xiaomei, Lu Xiaomei, Li Siping

(Department of Clinical Laboratory, the Eighth People's Hospital of Dongguan City/Dongguan Institute of Pediatrics, Dongguan, Guangdong 523320, China)

Abstract: **Objective** To retrospectively analyze the result of hemoglobin(Hb) test by using full-automatic Hb electrophoresis and evaluate the its significance in hemoglobinopathy. **Methods** The data of patients who underwent Hb electrophoresis test and regular blood tests in the hospital from January 2011 to December 2013 were included in the study. The test results were recorded including mean corpuscular volume(MCV), mean corpuscular hemoglobin(MCH) and results of Hb electrophoresis test. Final diagnosis were made for suspected patients by using genetic testing, then disease detection rates and gene coincidence rates and constituent ratios were calculated. **Results** 12 898 cases were included in the study, after statistical analysis the MCV was (85.32 ± 13.61) fL, MCH was (29.87 ± 6.44) pg. By using automatic hemoglobin electrophoresis, 1 315 cases were found to be positive, in which 568 were male, 747 were female, the detection rate was 10.19%. In the 1 315 patients, there were 761 cases suspected α -thalassemia, accounted for 5.90%. There were 495 cases of suspected β -thalassemia, accounted for 3.84%, 11 patients with HbJ (0.08%), 15 patients with HbK (0.12%), 9 patients with HbG (0.07%), 3 patients with HbD (0.02%), 21 patients with HbE (0.16%). The suspected case's final diagnosis were made by using genetic testing, α -thalassemia gene's coincidence rate was 80.55%, β -thalassemia gene's coincidence rate was 96.77%. **Conclusion** Automatic hemoglobin electrophoresis detection is of great significance for the diagnosis of hemoglobinopathy.

Key words: hemoglobin electrophoresis; hemoglobinopathy; thalassemia

血红蛋白病是我国南方常见的遗传性溶血性疾病,在广东、广西、海南等地区的发病率较高,被 WHO 认为是危害人类健康的主要疾病之一^[1]。该病的发病机制是遗传基因的缺陷导致珠蛋白合成缺乏或不足,引起血红蛋白(Hb)合成不足,从而产生的贫血或病理状态^[2]。到目前为止,该病还无有效的治疗方法。全自动 Hb 电泳是临床上常见的血红蛋白病筛查手段,通过电泳检测的 HbA、HbF、HbA₂ 的量,从而辅助诊断血红蛋白病,但最终的确诊和分类则需要通过基因诊断。本研究采用全自动 Hb 电泳检测 HbA、HbF、HbA₂ 的水平,探讨其在血红蛋白病诊断中的意义,现报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料

收集 2011 年 1 月至 2013 年 12 月于本院产

科及妇产科门诊做全自动 Hb 电泳检测的患者 12 898 例,其中男 3 885 例、女 9 013 例,年龄从 1 h 至 51 岁,平均 26.5 岁。所有对象进行 Hb 电泳检测前均进行血常规及血清铁蛋白检查。

1.2 仪器与试剂 血常规检测采用美国贝克曼公司生产的 LH500 血常规仪;血清铁蛋白采用罗氏公司生产的 E601 化学发光仪进行检测, Hb 电泳仪为美国海伦娜公司生产的 Spife combo 全自动蛋白电泳仪及扫描仪,试剂均为各公司生产的原装试剂。

1.3 方法 所有人员均在住院或门诊时空腹抽取外周静脉血 2 管,一管为 EDTA 抗凝的静脉血 2 mL,另一管为不抗凝的静脉血 3 mL,放置 4 ℃ 保存备用。地中海贫血基因采用深圳亚能公司生产的试剂进行检测。所有操作均严格按照仪器及试

剂操作说明书进行。

1.4 结果判读 对 $MCV<82\text{ fL}$ 或 $MCH<27\text{ pg}$ 且血清铁蛋白大于 13 g/L 者,采用琼脂糖凝胶电泳。成年男、女的正常参考值: HbA_2 为 $2.5\%\sim 3.5\%$ 且没有出现异常 Hb 条带。如果 $HbA_2<2.5\%$, 或出现异常 Hb 条带(比如 HbH 、 $HbBart's$), 则判为疑似 α -地中海贫血; 如 $HbA_2>3.5\%$ 或出现异常 Hb 带($HbF>2.0\%$), 则判为疑似 β -地中海贫血, 对疑似 α -地中海贫血或疑似 β -地中海贫血采用基因检测进行确诊。

1.5 统计学处理 数据的记录和处理采用 Excel2003 软件。

2 结果

共收集了 12 898 例患者的临床资料,经统计 MCV 为 $(85.32\pm 13.61)\text{ fL}$, MCH 为 $(29.87\pm 6.44)\text{ pg}$ 。全自动 Hb 电泳仪共检测出阳性标本 1 315 例,其中男 568 例、女 747 例,检出率为 10.19%。其中,疑似 α -地中海贫血的患者 761 例,占 5.90%;疑似 β -地中海贫血的患者 495 例,占 3.84%;HbJ 患者 11 例,占 0.08%;HbK 患者 15 例,占 0.12%;HbG 患者 9 例,占 0.07%;HbD 患者 3 例,占 0.02%;HbE 患者 21 例,占 0.16%。检出的血红蛋白病患者(或疑似患者)中,疑似 α -地中海贫血者占 57.87%,疑似 β -地中海贫血占 37.64%,HbE 占 1.6%,见表 1。761 例疑似 α -地中海贫血的患者经基因检测,确诊 α -地中海贫血的患者为 613 例,符合率为 80.55%,495 例疑似 β -地中海贫血的患者经基因检测,确诊 β -地中海贫血的患者为 479 例,符合率 96.77%。

表 1 1 315 例血红蛋白病患者或疑似患者的类型分布		
类型	<i>n</i>	构成比(%)
疑似 α -地中海贫血	761	57.87
疑似 β -地中海贫血	495	37.64
HbJ	11	0.84
HbK	15	1.14
HbG	9	0.68
HbD	3	0.23
HbE	21	1.60
合计	1 315	100.00

3 讨论

血红蛋白病是一组遗传性疾病,它是由珠蛋白基因的缺陷或者异常,使 Hb 中的珠蛋白肽链有一种或几种合成减少或结构异常,从而导致 Hb 的组成成分改变,主要症状是慢性溶血性贫血^[3]。如果夫妻双方为同型地中海贫血,根据孟德尔遗传定律,子女有 25% 的概率是重型地中海贫血,50% 的概率是地中海贫血的标准型或者轻型,25% 的概率为正常的子女^[4]。地中海贫血携带者没什么症状,但是重症地中海贫血患者有严重贫血、黄疸、发育不良、脾脏肿大等症状,需要输血及去铁治疗维持生命,而且通常会在青春期前死亡,给患者家庭和社会带来极大经济和精神危害。广西、广东地区是地中海贫血的高发区,其中广东 α -地中海贫血的发生率是 8.53%, β -地中海贫血的发生率是 2.54%^[5]。该病目前暂无有效的根治方法,主要通过产前诊断预防中、重型地中海贫血患者的出生^[6-9]。

Hb 电泳是目前产前筛查血红蛋白病的一种重要的方法,

它的原理是利用 Hb 不同成分在分子筛中的滞留时间不同而实现分离^[10-12]。本研究采用血常规结果结合美国海伦娜公司生产的 Spife combo 全自动蛋白电泳仪检测了 12 898 例标本,结果发现检出阳性标本 1 315 例,检出率是 10.19%。其中,疑似 α -地中海贫血的患者 761 例,占 5.90%;疑似 β -地中海贫血的患者 495 例,占 3.84%。表明广东地区 α -地中海贫血的发病率高于 β -地中海贫血的发病率,这与国内的报道一致^[5]。血红蛋白病构成中疑似 α -地中海贫血占了 57.87%,疑似 β -地中海贫血占了 37.64%,表明地中海贫血在血红蛋白病中占了绝大部分,同时还发现 HbJ 11 例、HbK 15 例、HbG 9 例、HbD 3 例、HbE 21 例,分别占 0.08%、0.12%、0.07%、0.02%、0.16%。761 例疑似 α -地中海贫血的患者经基因检测,确诊 α -地中海贫血的患者为 613 例,符合率为 80.55%;495 例疑似 β -地中海贫血的患者经基因检测,确诊 β -地中海贫血的患者为 479 例,符合率为 96.77%。这表明 Hb 电泳对 β -地中海贫血具有较高的检出率,由于一些标准型和静止性 α -地中海贫血患者其 MCV 、 MCH 及 HbA_2 是正常的,通过 Hb 电泳不能筛查出这些患者,故致使 α -地中海贫血发生率降低。

因此,全自动 Hb 电泳结合血常规检查在血红蛋白病中具有重要价值,它为血红蛋白病的筛查及地中海贫血的诊断提供了重要依据。

参考文献

[1] 卢新兆,黄晓华,赖东莲.全自动血红蛋白电泳在珠蛋白生成障碍性贫血诊断中的临床价值[J]. 国际检验医学杂志,2011,32(20): 2383-2384.

[2] 梁廷中.全自动血红蛋白电泳在地中海贫血筛查中的作用[J]. 实验与检验医学,2011,29(4):417-418.

[3] 罗俭权,龙振洪,江灿花,等.血红蛋白电泳在地中海贫血筛查中的应用价值[J]. 临床和实验医学杂志,2012(22):1789-1789.

[4] 司徒桂花,司徒尤发,邝小玲.阳江地区 8867 例妊娠妇女地中海贫血筛查结果分析[J]. 现代医院,2011,11(8):154-156.

[5] 索明环,温冬梅,张秀明,等.全自动毛细管电泳检测 11519 例血红蛋白的结果分析[J]. 检验医学与临床,2013,10(8):913-914.

[6] 马升俊,肖永君,韦子斌,等.全自动血红蛋白分析仪在地中海贫血筛查诊断中的应用[J]. 中国医药导报,2013,10(9):92-93.

[7] 何雅军,杨小华,马福广,等.联合试验在地中海贫血诊断中的应用[J]. 临床血液学杂志,2005,18(1):30-32.

[8] 陈忠领,魏新燕,范美珍,等.血红蛋白电泳在地中海贫血筛查中的应用价值[J]. 现代预防医学,2007,34(6):1132.

[9] 韦振空.全自动血红蛋白电泳在地中海贫血筛查中的应用价值[J]. 医药前沿,2013,3(8):280-281.

[10] 李友琼,覃桂芳,阳文辉,等.毛细管电泳与血红蛋白分析仪在血红蛋白病检测中的比较[J]. 临床检验杂志,2012,30(11):887-889.

[11] 阮丽明,周艳洁,丁进龙,等.全自动毛细管电泳仪在血红蛋白分析中的应用[J]. 海南医学,2012,23(1):15-17.

[12] 邓国明.毛细管电泳在地中海贫血筛查中的应用[J]. 华夏医学,2013,26(6):1121-1124.