

• 个案与短篇 •

高效液相色谱法未检出血红蛋白 A2 1 例

韦金花¹, 李友琼^{2△}, 农宝安¹, 郑万珍¹, 韦必玮³

(1. 广西南宁市隆安县妇幼保健院检验科, 广西南宁 532700; 2. 广西壮族自治区人民医院检验科, 广西南宁 530021; 3. 广西南宁市横县妇幼保健院检验科, 广西南宁 530300)

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2016.01.072 文献标识码:C 文章编号:1673-4130(2016)01-0144-01

珠蛋白肽链生成障碍性贫血(又称地中海贫血,简称地贫)是由于珠蛋白肽链合成减少或缺失而导致的一组遗传性溶血性贫血。广西是地贫高发地区^[1],而地贫的治疗尚无有效的方法,主要是靠婚前和产前的筛查预防。血细胞常规分析(红细胞参数)和血红蛋白组分分析是公认的比较有效的筛查方法^[1]。其中 HbA2 是血红蛋白组分分析最重要的观察指标,通过 HbA2 含量来判断为何种类型地贫,当含量小于 2.5% 可疑为 α 地贫,含量大于 3.5% 可疑为 β 地贫同时不排除 α 地贫^[1]。目前,尚未见成人血中 HbA2 含量为 0% 的报道,本实验室检测到这样一例样本。通过本病例的检测,可以丰富临床检验工作经验,为地贫筛查提供更多的诊断思路,现报道如下。

1 病例采集

患者,女,23 岁,因怀孕 18 周来院进行孕期常规产检。经抽血送实验室检查,血常规:WBC 9.19×10^9 g/L, RBC 3.21×10^{12} /L, HGB 70 g/L, MCV 83.80 fL, MCH 21.80 pg, MCHC 260.00 g/L。血红蛋白组分分析:高效液相色谱法检测 HbF 1.2%, HbA2 未检出, C-window 1.3%; 毛细管电泳法检测 HbH 13.8%, HbBart's 2.9%, HbA 80.1%, HbA2 0.5%, HbCS 2.7%。经过地贫基因分析,该样本基因型为--SEA/ α CS α , 该患者被诊断为 HbH 病。

2 讨论

2.1 目前在广西,高效液相色谱法(HPLC)和毛细管法(CE)作为地贫筛查(血红蛋白组分分析)的主流分析仪器。特别是 HPLC,2014 年广西拨款给各基层妇幼保健院配备了该仪器,而 CE 主要在市级和省级医院使用。许多研究表明,CE 在地中海贫血筛查和异常血红蛋白检测中,较 HPLC 更有优势^[2-3]。

2.2 本病例最后诊断为 HbH 病,且为 HbCS-H 型。笔者的前期研究表明,HbCS-H 病的 HbA2 含量比较低,为 $(1.17 \pm 0.68)\%$ ^[4]。虽然有研究报道,HPLC 和 CE 检测 HbA2 的结果呈良好的线性关系^[5],但是其研究对象主要是健康人或者 β 地贫患者,因为在这两类人群中 HbA2 含量较 α 地贫患者高。本病例 HPLC 未能检出 HbA2,也未能定量检出 HbH 和 HbBart's(可看到峰图),而更换使用 CE 后,可以检出 HbA2,亦检出 HbH 和 HbBart's,见图 1。其中 HbA2 含量仅为 0.5%,这提示了 CE 检测灵敏度非常高,这对于 HbH 病 HbA2 含量过少而导致漏诊非常有帮助。HPLC 未能检出 HbA2,国内文献尚未有见报道,可能是由于 HPLC 主要在基层医院使用,基层检验人员的地贫知识基础薄弱,而未能引起注意。广西是地贫

的高发区,随着 HPLC 筛查样本的增多,碰到类似病例的可能性将会增加,这需要引起检验人员的注意。

综上所述,如果碰到 HPLC 不能够检出 HbA2 而不能提供有效数据时,可以通过使用灵敏度更高、分辨率更高的 CE 来进行复查,以便为临床诊断提供更准确的参考数据。

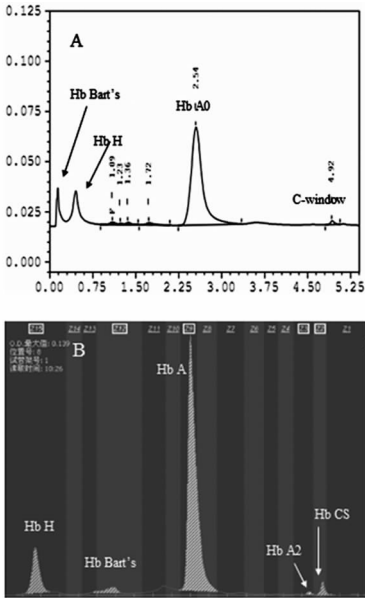


图 1 HPLC(A)和 CE(B)检测结果

参考文献

[1] Xiong F, Sun M, Zhang X, et al. Molecular epidemiological survey of haemoglobinopathies in the Guangxi Zhuang Autonomous Region of southern China[J]. Clin Genet, 2010, 78(2): 139-148.

[2] Keren DF, Hedstrom D, Gulbranson R, et al. Comparison of Sebia Capillary capillary electrophoresis with the Primus high-pressure liquid chromatography in the evaluation of hemoglobinopathies[J]. Am J Clin Pathol, 2008, 130(5): 824-831.

[3] 李友琼,覃桂芳,阳文辉,等. 毛细管电泳检测血红蛋白 Constant Spring[J]. 临床检验杂志, 2012, 30(1): 31-32.

[4] 李友琼,黄慧斌,覃桂芳,等. 毛细管电泳在 Hb CS-H 病中的诊断价值[J]. 检验医学, 2013, 28(11): 1034-1037.

[5] 阮丽明,周艳洁,朱茂灵,等. 全自动毛细管电泳法定量测定血红蛋白 A2 快速筛查 β 珠蛋白生成障碍性贫血的应用评价[J]. 国际检验医学杂志, 2012, 33(19): 2313-2316.

(收稿日期:2015-07-18)

△ 通讯作者, E-mail: liyouqiong327@163. com.