

• 论 著 •

东莞地区献/受血者葡萄糖-6-磷酸脱氢酶基因型与表型分析 及其对输血疗效的影响^{*}

丁爱娇^{1,2}, 方艳平¹, 李辉斌¹, 苏昭颖¹, 梁间芬¹, 江凌晓^{1△}

1. 南方医科大学珠江医院检验医学部, 广东广州 510282; 2. 南方医科大学第十附属医院/
东莞市人民医院检验科, 广东东莞 523000

摘要:目的 初步分析东莞地区献/受血者人群葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)基因型与表型特征,以及上述特征对输血疗效的影响。方法 配对收集南方医科大学第十附属医院/东莞市人民医院 2023 年 5—11 月 351 对献血者及受血者血液标本并进行 G6PD 基因型、G6PD 酶活性、红细胞渗透脆性及血常规检测,同时收集受血者输血前后血红蛋白检测数据,对数据进行统计学分析。结果 东莞地区献/受血者 G6PD 突变基因携带率分别为 6.84%、5.83%;共发现 6 种突变位点,其中 c.1388G>A、c.1376G>T、c.95A>G 共占 84.09%。野生型献血者 G6PD 活性与血液存放时间呈负相关,健康献血者血液经过规范流程输入受血者体内时 G6PD 的活性都有大幅下降。携带 c.1388G>A、c.1376G>T、c.95A>G、c.871G>A、c.1024C>T 突变位点受血者在接受携带 c.1388G>A、c.1376G>T、c.95A>G、c.871G>A、c.1376G>T/c.1360C>T、c.1388G>A/c.95A>G 突变位点献血者血液后,血红蛋白增量差异无统计学意义($P>0.05$)。在内科限制性输血组中受血者输入酶活性 $\geq 1\ 300\ \text{U/L}$ 血液后血红蛋白增量显著高于输入酶活性 $< 1\ 300\ \text{U/L}$ ($P=0.042$)血液。结论 东莞地区献/受血者人群 G6PD 突变基因携带率均大于 5.00%,携带率较高;以 c.1388G>A、c.1376G>T、c.95A>G 这三种突变位点为主,占 80.00%以上;暂未观察到携带 G6PD 突变基因受血者在接受携带 G6PD 突变基因献血者输血疗效不佳的现象,但在内科限制性输血中,相较于输入 G6PD 酶活性正常血液,输入 G6PD 酶活性低的血液的受血者,单位血红蛋白升量降低。

关键词:葡萄糖-6-磷酸脱氢酶; 基因型; 酶活性; 输血

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2025.20.001

中图法分类号:R457.1

文章编号:1673-4130(2025)20-2433-06

文献标志码:A

Genotypic and phenotypic analysis of glucose-6-phosphate dehydrogenase in blood donors and recipients in Dongguan region and its clinical applications^{*}

DING Aijiao^{1,2}, FANG Yanping¹, LI Huibing¹, SU Zhaoying¹,
LING Jianfen¹, JIANG Lingxiao^{1△}

1. Department of Laboratory Medicine, Zhujiang Hospital, Southern Medical University, Guangzhou, Guangdong 510282, China; 2. Department of Clinical Laboratory, the Tenth Affiliated Hospital of Southern Medical University/Dongguan People's Hospital, Dongguan, Guangdong 523000, China

Abstract: **Objective** To preliminarily analyze the genotypic and phenotypic characteristics of glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) in blood donors and recipients in Dongguan region, as well as the impact of these characteristics on the efficacy of blood transfusion therapy. **Methods** A total of 351 pairs of blood samples from donors and recipients were collected from the Tenth Affiliated Hospital of Southern Medical University/Dongguan People's Hospital between May and November in 2023. These samples were tested for G6PD genotype, G6PD enzyme activity, erythrocyte osmotic fragility, and blood routine parameters. Additionally, hemoglobin levels before and after blood transfusion were collected from recipients for statistical analysis. **Results** The carrier rates of G6PD mutant genes among donors and recipients in Dongguan region were 6.84% and 5.83%, respectively. Six mutation sites were identified, with c.1388G>A, c.1376G>T, and c.95A>G accounting for 84.09% of all mutations. A negative correlation was observed between G6PD activity and blood storage duration in wild-type donors. The G6PD activity significantly decreased when blood from healthy donors was transfused into recipients through standard procedures. Recipients carrying c.1388G>A,

^{*} 基金项目:广东省重点研发计划项目(2019B020231001)。

作者简介:丁爱娇,女,副主任技师,主要从事分子诊断方面的研究。△ 通信作者, E-mail:jiang-lingxiao@163.com。

c. 1376G>T, c. 95A>G, c. 871G>A, c. 1024C>T mutation sites showed no statistically significant difference in hemoglobin increment after receiving blood from donors carrying c. 1388G>A, c. 1376G>T, c. 95A>G, c. 871G>A, c. 1376G>T/c. 1360C>T, or c. 1388G>A/c. 95A>G mutation sites. In the internal medicine restrictive transfusion group, recipients who received blood with enzyme activity $\geq 1\ 300\ \text{U/L}$ demonstrated a significantly greater increase in hemoglobin levels compared to those transfused with blood with enzyme activity $< 1\ 300\ \text{U/L}$ ($P=0.042$). **Conclusion** The carrier rates of G6PD mutant genes among donors and recipients in Dongguan region are both above 5.00%, indicating a relatively high carriage rate. The three primary mutation sites, c. 1388G>A, c. 1376G>T, and c. 95A>G, account for over 80.00% of all mutations. No adverse effects on treatment efficacy are observed in recipients carrying G6PD mutant genes after receiving blood from donors with G6PD mutant genes. However, in restrictive transfusion practices within internal medicine, recipients receiving blood with low G6PD enzyme activity demonstrate a reduced hemoglobin increase per unit compared to those receiving blood with normal G6PD enzyme activity.

Key words: glucose-6-phosphate dehydrogenase; genotype; enzyme activity; blood transfusion

输血是临床重要的抢救手段和治疗方式,全球每年输血量超过 1.08 亿单位^[1],以红细胞输注为主。红细胞输注的有效性因供体、成分和受体因素而异。有研究表明,献血者的遗传、非遗传特性会不同程度地影响红细胞储存质量和输血效果^[2]。目前,我国对献血者筛查项目有血色素及感染性相关指标,较少包含遗传学相关检测。葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏症是最常见的遗传性红细胞酶缺乏病,影响着全球约 5 亿人^[3],主要分布于非洲、地中海沿岸、东南亚等疟疾高发地区,我国的广东省也是该病的高发区,发病率为 3.1%~16.1%^[4-5]。东莞市处于 G6PD 缺乏症的高发区,献/受血者 G6PD 突变基因携带情况,以及携带 G6PD 突变基因是否影响输血疗效目前仍不清楚。

本研究首先对 351 对献/受血者进行 G6PD 基因型、G6PD 酶活性、红细胞渗透脆性及血常规检测,然后,收集受血者输血前后血红蛋白(Hb)的检测值,初步探讨上述特征对输血疗效的潜在影响。

1 资料与方法

1.1 一般资料 配对收集南方医科大学第十附属医院/东莞市人民医院 2023 年 5—11 月 351 对献血者及受血者血液标本,同步收集受血者临床资料及输血前后血常规结果,其中献血者 351 例,受血者 343 例,有 8 例受血者在不同时间接受了两次来自不同献血者血液。纳入标准:(1)2023 年 5—11 月住院期间接受输血治疗,按照限制性或非限制性输血策略输血,外科限制性输血即当 $\text{Hb} < 70\ \text{g/L}$ 时进行红细胞输注,外科非限制性输血即 $70\ \text{g/L} \leq \text{Hb} \leq 100\ \text{g/L}$ 时进行红细胞输注,内科限制性输血即 $\text{Hb} < 60\ \text{g/L}$ 时进行红细胞输注,内科非限制性输血即 $60\ \text{g/L} \leq \text{Hb} \leq 100\ \text{g/L}$ 时进行红细胞输注;(2)输血前后 72 h 内均有进行血常规检测。排除标准:(1)临床资料不完整患者;(2)单次输血过程中接受超过 2 U 血液单位受血者;(3)72 h 内接受过多次输血的受血者。本研究经东莞市人民医院伦理委员会批准(伦理审查批件号:KYKT2022-058)。

1.2 仪器与试剂

1.2.1 主要仪器 全自动核酸提取仪,型号为 NP968-C,西安天隆科技有限公司;基因扩增仪,型号为 Hema9600,珠海黑马医学仪器有限公司;医用核酸分子杂交仪,型号为 HB-2012A,潮州凯普生物化学有限公司;贝克曼全自动生化分析仪,型号为 AU5800,贝克曼库尔特商贸(中国)有限公司;全自动红细胞渗透脆性分析仪,型号为 RA-800,深圳普门有限公司;西门子血细胞分析仪,型号为 ADVIA2120i,美国西门子医学诊断股份有限公司。

1.2.2 主要试剂 核酸提取或纯化试剂(Ex-DNA 全血基因组),西安天隆科技有限公司;G6PD 基因检测试剂盒(PCR+导流杂交法),潮州凯普生物化学有限公司;G6PD 检测试剂盒(葡萄糖-6-磷酸底物法),天津中成佳益生物科技有限公司;红细胞渗透脆性测定试剂盒,深圳普门科技有限公司;血细胞分析用稀释液、溶血剂、鞘液,美国西门子医学诊断股份有限公司。

1.3 方法

1.3.1 G6PD 突变基因检测 采用 PCR-反向点杂交法(潮州凯普生物化学有限公司)进行 G6PD 突变位点检测,质控标准参照厂家说明书。

1.3.2 G6PD 活性检测 采用 G6PD 检测试剂盒(葡萄糖-6-磷酸底物法)在贝克曼全自动生化分析仪上进行酶活性检测,质控标准参照厂家说明书,将检测结果 $< 1\ 300\ \text{U/L}$ 定义为 G6PD 缺乏。

1.3.3 红细胞渗透脆性检测 采用普门全自动红细胞渗透脆性分析仪及配套试剂,利用散射比浊法进行检测,质控标准参照厂家说明书。

1.3.4 血常规检测 采用德国西门子 ADVIA2120I 全自动血液分析仪进行分析,质控标准参照厂家说明书。

1.3.5 输血疗效评估 输血疗效的评价指标为输入单个红细胞单位后 Hb 增量,每单位红细胞输注后 Hb 水平不高于输注前为输注无效;Hb 水平增量不低于 5 g/L 为输注有效;Hb 水平高于输注前,但增量低

于 5 g/L 为输注部分有效^[6]。

1.4 统计学处理 采用 SPSS20.0 统计软件进行数据分析,GraphPad Prism 10 软件作图。对数据进行正态性检验和方差齐性检验,呈正态分布的计量资料用 $\bar{x} \pm s$ 表示,两组间比较采用独立样本 *t* 检验,呈非正态分布的计量资料采用 $M(P_{25} \sim P_{75})$ 表示,多组间比较采用 Kruskal-Wallis 秩和检验。计数资料采用百分率表示,组间比较采用 χ^2 检验。以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结 果

2.1 G6PD 突变基因检测 351 例献血者 G6PD 突变基因携带率为 6.84%。献血者人群检测出 5 种突变位点,其中 c.1388G>A 和 c.1376G>T,占总突变基因的 79.17%。343 例受血者 G6PD 突变基因携带率为 5.83%。受血者人群检测出 5 种突变位点,2 例双重杂合突变,其中有 1 例 c.1376G>T/c.1360C>T 双重杂合突变,1 例 c.95A>G/c.1388G>A 双重杂合突变,最常见的 3 种突变基因类型为 c.1376G>T, c.1388G>A 和 c.95A>G, 占总突变基因的 84.09%。见表 1、2。

表 1 献/受血者 G6PD 突变基因携带率					
组别	野生型 (<i>n</i>)	杂合子 (<i>n</i>)	双重杂合子 (<i>n</i>)	半/纯合子 (<i>n</i>)	携带率(%)
献血者	327	11	0	13	6.84
受血者	323	10	2	8	5.83

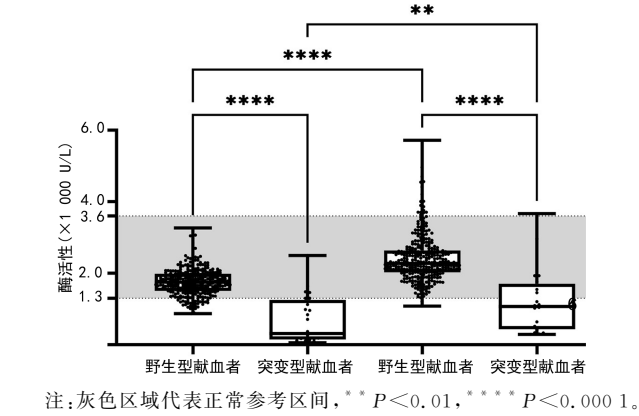
注:在基因水平,女性拥有两个 G6PD 基因等位基因,携带一个正常的等位基因和一个突变的 G6PD 基因的个体为杂合子;在 G6PD 基因中存在两个不同的突变位点的个体为双重杂合子;携带两个 G6PD 突变等位基因的个体为纯合子;男性仅有一个等位基因,G6PD 基因发生突变个体为半合子。

表 2 献/受血者 G6PD 突变基因类型				
类型	献血者(<i>n</i> =351)		受血者(<i>n</i> =343)	
	<i>n</i>	携带率(%)	<i>n</i>	携带率(%)
c.1388G>A	13	3.70	3	0.87
c.1376G>T	6	1.71	9	2.62
c.95A>G	2	0.57	4	1.17
c.871G>A	1	0.28	2	0.58
c.1024C>T	2	0.57	—	—
c.1376G>T/c. 1360C>T	—	—	1	0.29
c.95A>G/c. 1388G>A	—	—	1	0.29

注:—表示未检出。

2.2 G6PD 活性检测 对献/受血者酶活性进行分析,野生型献血者酶活性($1\,760.00 \pm 385.32$)U/L 显著高于突变型献血者酶活性(684.00 ± 666.15)U/L ($P < 0.000\,1$);野生型受血者酶活性($2\,405.00 \pm 640.39$)U/L 显著高于突变型受血者酶活性

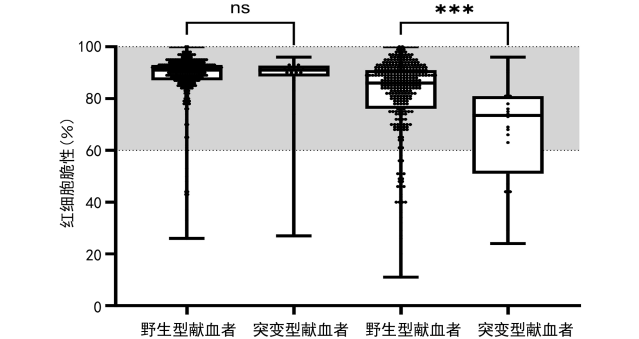
($1\,204.00 \pm 913.73$)U/L,差异有统计学意义($P < 0.000\,1$)。野生型献血者酶活性显著低于野生型受血者酶活性($P < 0.000\,1$);突变型献血者酶活性低于突变型受血者酶活性($P < 0.01$)。见图 1。



注:灰色区域代表正常参考区间,** $P < 0.01$,**** $P < 0.000\,1$ 。

图 1 献/受血者 G6PD 活性分布情况分析

2.3 红细胞渗透脆性检测 对献/受血者红细胞渗透脆性进行分析,野生型献血者红细胞渗透脆性(88.00 ± 11.48)%,突变型献血者红细胞渗透脆性(86.00 ± 14.34)%,差异无统计学意义($P > 0.05$);野生型受血者红细胞渗透脆性(81.00 ± 16.30)%显著高于突变型受血者红细胞渗透脆性(68.00 ± 20.90)%,差异有统计学意义($P < 0.001$)。见图 2。



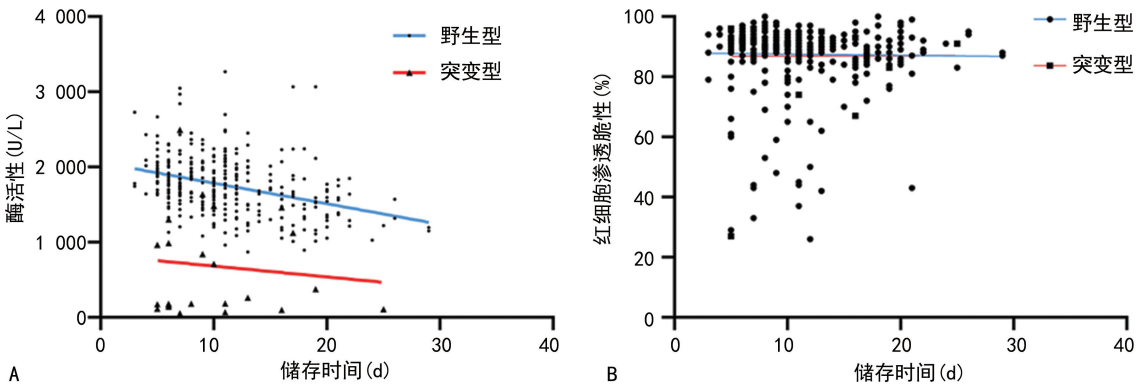
注:灰色区域代表正常参考区间,*** $P < 0.001$,ns 为差异无统计学意义。

图 2 献/受血者红细胞渗透脆性分布情况分析

2.4 献血者血液体外储存时间对酶活性及红细胞渗透脆性的影响分析 收集献血者血液使用前放置时间,分析储存时间与酶活性及红细胞渗透脆性的相关性,发现野生型献血者酶活性与血液储存时间呈负相关($P < 0.000\,1$);突变型献血者酶活性与血液储存时间呈负相关趋势,但差异无统计学意义($P > 0.05$);野生型及突变型献血者红细胞渗透脆性与血液放置时间均未发现相关性。见图 3。

2.5 输血疗效分析

2.5.1 突变基因与输血疗效的关系 本研究对收集的 351 例献血者对应的 351 对献/受血者组成的配对进行输血疗效分析,将献/受血者按照基因突变情况进行分组,比较输血前后 Hb 增量情况,各组间比较,差异无统计学意义($P > 0.05$)。见图 4。



注: A 为野生型献血者和突变型献血者血液储存时间与酶活性的相关性分析; B 为野生型献血者和突变型献血者血液储存时间与红细胞渗透脆性的相关性分析。

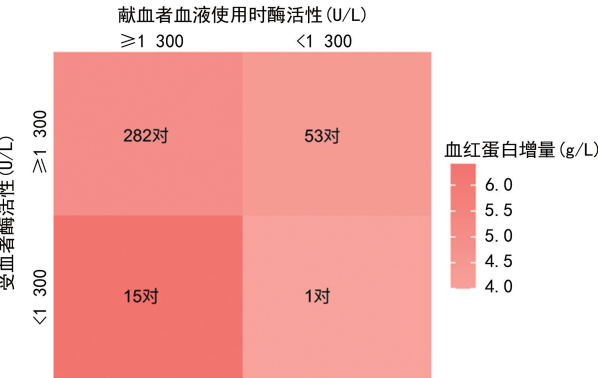
图 3 献血者血液储存时间与酶活性及红细胞渗透脆性的相关性分析



注: 色块颜色表示 Hb 增量情况, 数值表示相应配对例数。

图 4 献/受血者基因型情况对受血者输血后 Hb 增量的影响分析

2.5.2 酶活性与输血疗效的关系 根据酶活性的参考区间将献/受血者各分为两组, 对酶活性与输血疗效进行研究, 未发现酶活性对输血疗效的影响。见图 5。



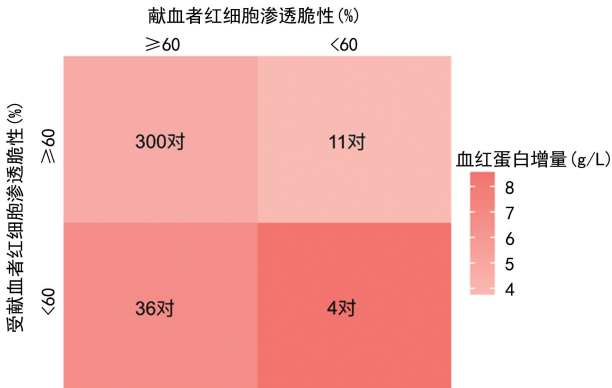
注: 色块颜色表示 Hb 增量情况, 数值表示相应配对例数。

图 5 献/受血者酶活性情况对受血者输血后 Hb 增量的影响

2.5.3 红细胞渗透脆性与输血疗效的关系 根据红细胞渗透脆性的参考区间将献/受血者各分为两组, 对红细胞渗透脆性与输血疗效进行研究, 未发现红细胞渗透脆性对输血疗效的影响 ($P>0.05$)。见图 6。

2.5.4 储存时间与输血疗效的关系 对献血者血液使用前放置时间进行分组, 观察储存时间对输血疗效

影响, 在 351 对观察对象中, 未发现差异。见图 7。



注: 色块颜色表示 Hb 增量情况, 数值表示相应配对例数。

图 6 献/受血红细胞渗透脆性对受血者输血后 Hb 增量的影响

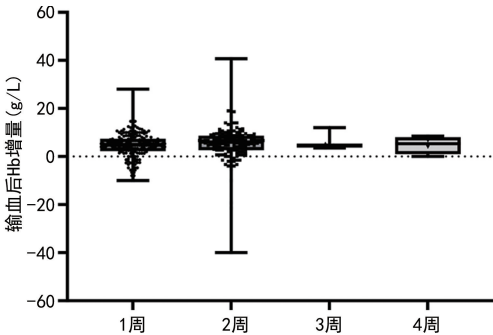


图 7 储存时间对受血者输血后 Hb 增量的影响分析

2.5.5 输血策略及献血者基因型和酶活性对输血疗效的影响 根据输血策略将受血者分为 4 组, 分别为 A 组(外科限制性输血组)、B 组(外科非限制性输血组)、C 组(内科限制性输血组)、D 组(内科非限制性输血组)。分别对各组献血者基因型与输血疗效进行分析, 差异无统计学意义 ($P>0.05$), 见表 3。对各组献血者酶活性对输血疗效影响分析发现, C 组即内科限制性输血组受血者接受酶活性 ≥ 1300 U/L 血液输血后 Hb 的增量明显高于接受酶活性 < 1300 U/L 组 ($P=0.042$), 其余各组间比较, 差异无统计学意义 ($P>0.05$)。见表 4。

表 3 输血策略及献血者基因型对输血疗效的影响分析[$M(P_{25} \sim P_{75})$]

献血者基因型	A 组($n=44$)		B 组($n=41$)		C 组($n=93$)		D 组($n=173$)	
	野生型($n=43$)	突变型($n=1$)	野生型($n=36$)	突变型($n=5$)	野生型($n=89$)	突变型($n=4$)	野生型($n=159$)	突变型($n=14$)
Hb 增量(g/L)	5.00 (3.17~7.50)	14.00	2.67 (-3.00~5.66)	4.67 (3.33~10.00)	6.00 (3.33~8.67)	2.34 (0.67~9.33)	5.41 (3.33~8.00)	5.50 (3.50~9.67)
Z	—		-1.595		-0.777		-0.650	
P	—		0.111		0.437		0.516	

注：A 组突变型献血者样本量过少，不进行秩和检验，—表示无数据。

表 4 输血策略及献血者酶活性对输血疗效的影响分析[$M(P_{25} \sim P_{75})$]

献血者酶活性 (U/L)	A 组($n=44$)		B 组($n=41$)		C 组($n=93$)		D 组($n=173$)	
	$\geq 1\ 300(n=40)$	$< 1\ 300(n=4)$	$\geq 1\ 300(n=32)$	$< 1\ 300(n=9)$	$\geq 1\ 300(n=82)$	$< 1\ 300(n=11)$	$\geq 1\ 300(n=143)$	$< 1\ 300(n=30)$
Hb 增量(g/L)	5.00 (3.17~7.50)	8.59 (3.92~11.33)	2.34 (-3.00~6.00)	3.33 (2.67~5.33)	6.67 (3.67~8.67)	4.00 (1.00~4.67)	5.33 (3.33~7.50)	6.17 (4.00~9.00)
Z	-0.940		-0.883		-2.030		-0.929	
P	0.347		0.337		0.042		0.353	

3 讨 论

对于创伤和长期输血患者，红细胞输注是一项关键的挽救生命的干预措施。全球输血供需研究表明^[10]，目前血液供应严重不足，与药物相比，不同血液单位的 Hb 剂量和红细胞质量存在很大差异^[2]，在有限供应情况下，如何精准使用血液制品获得最大疗效，一直是临床输血研究的关键问题。G6PD 缺乏症是一种常见影响红细胞抵抗氧化应激的 X 连锁疾病，近年研究表明，献血者 G6PD 缺乏会影响输血疗效，有学者通过对血液制品红细胞组学检测发现，在冷藏储存期，G6PD 缺乏红细胞表现出糖酵解增加、谷胱甘肽稳态受损，嘌呤氧化增加，携带 G6PD 突变基因献血者提供的血液单位冷藏储存 42 d 后回输到人体，24 h 红细胞恢复显著低于不携带 G6PD 突变基因献血者^[11]。曾贵详等^[12]通过对新生儿高胆红素血症患儿使用的库存血 G6PD 活性研究发现，使用 G6PD 活性低的库存血进行换血治疗会影响疗效。

对献血者进行 G6PD 缺乏筛查在世界各地都有报道，献血者 G6PD 缺乏症的患病率在不同国家和地区存在较大的差异，巴西北部为 8.27%^[13]，泰国为 7.59%~7.7%^[14-15]，广东佛山地区为 6.97%^[16]，广州地区为 5.1%^[17]。本研究对东莞地区献/受血者 G6PD 突变基因检测发现献/受血者突变基因携带率分别为 6.84%、5.83%，与何思华等^[18]关于广州地区献血者人群突变基因检出率 6.67% 接近。本研究共检出 6 种突变，最常检测到的 3 种突变为 c.1388G>A、c.1376G>T、c.95A>G，占有基因突变阳性病例的 84.09%，这与中国的流行病学调查结果一致^[19-21]。由此可见东莞地区献/受血者人群均存在 G6PD 突变基因个体，检测出的高频位点为世界卫生组织 (WHO) 严重程度分类的 II/Ⅲ类，即暴露于氧化应

激时会出现间歇性溶血。

突变型 G6PD 个体，临床主要表现为 G6PD 酶缺乏。有研究表明，G6PD 活性影响储存红细胞的状态及其在氧化损伤后对溶血的敏感性^[22]。对献/受血者酶活性研究表明，突变型献血者较野生型献血者平均降低 61.15%；突变型受血者较野生型受血者平均降低 49.93%，符合上述突变位点导致的酶缺乏，通常只有在强氧化应激存在时才会出现临床症状^[23]。“血液年龄”是引起储存损伤主要原因。对献血者酶活性与储存时间进行相关性分析发现，野生型献血者酶活性与存放时间呈显著负相关，可见健康献血者的血液经过规范流程输入受血者体内时 G6PD 的活性都有大幅下降，当存放时间较长时，会增加红细胞的溶血灵敏度。

红细胞渗透脆性是一项红细胞抵抗低渗盐溶液能力的指标，目前主要用于地中海贫血的筛查。本研究对献/受血者红细胞渗透脆性研究观察到，野生型受血者红细胞渗透脆性显著高于突变型受血者，对 20 例突变型受血者的珠蛋白生成障碍性贫血 (地贫) 基因分析发现 7 例受血者同时伴有地贫，323 例野生型受血者发现 48 例地贫，突变型受血者地贫的患病率显著高于野生型，突变型红细胞渗透脆性降低可能由于地贫导致，而地贫也会增加红细胞的溶血灵敏度。

从上述检测结果可见，G6PD 缺乏会增加红细胞的溶血灵敏度，目前临床上关于 G6PD 缺乏血液输血效果研究主要集中在特殊人群，如新生儿和 Hb 病患者^[12, 23-24]，WHO 规定 G6PD 缺乏的血液不能用于上述人群。但尚鲜有研究对临床普通输血人群效果进行分析。输血前后 Hb 增量是评价输血效果的一个重要指标，通常受血者每输注 2 单位红细胞，外周血 Hb 至少升高 10 g/L^[25]。本研究的受血者每输注 1

单位红细胞, Hb 增量为(4.92±6.11)g/L, 对所有献/受血者配对分析中, 未发现 G6PD 突变基因、G6PD 酶活性、红细胞渗透脆性、储存时间对输血效果产生明显影响。在按输血策略对受血者进行分组分析时发现, 内科限制性输血组(C 组, n=93)受血者接受 G6PD 活性≥1 300 U/L 的血液输注后 Hb 增量显著更高(P=0.042)。C 组患者多为需长期输血的慢性贫血患者(如血液病、肾病), 其反复输注可能导致输入红细胞的抗氧化能力缺陷累积, G6PD 活性不足(基因突变或储存衰减所致)可能加速红细胞破坏, 削弱 Hb 提升效果。

综上所述, 本研究显示, 献/受血者人群中存在约 5%G6PD 缺乏个体, 针对慢性贫血需长期接受限制性输血的内科患者, 推荐优先输注 G6PD 酶活性正常的红细胞制品, 以规避酶缺乏导致的 Hb 回升不足风险。同时, 即使野生型献血者红细胞初始酶活性达标, 但随着储存时间延长呈进行性下降, 故建议临床联合考量酶活性阈值与血液储存时间, 该类患者优先选择储存时间短的红细胞制品。既往关于本地区 G6PD 患病率调查均基于酶活性检测, 会导致部分杂合子患者漏筛, 本研究采用基因检测方法对 G6PD 突变基因进行筛查, 较全面了解了本地区献/受血者人群 G6PD 突变基因情况。然而, 本研究也面临一些局限, 如样本量有限、研究地域集中、受血者选择随机、受血者随访时间短等, 这些因素可能导致部分输血效果差异未被发现。未来研究需扩大样本量和地域覆盖, 以进一步验证本研究结果。

参考文献

[1] CHASSE M, MCINTYRE L, ENGLISH S W, et al. Effect of blood donor characteristics on transfusion outcomes: a systematic review and meta-analysis[J]. Transfus Med Rev, 2016, 30(2): 69-80.

[2] ROUBINIAN N H, REESE S E, QIAO H, et al. Donor genetic and nongenetic factors affecting red blood cell transfusion effectiveness [J]. JCI Insight, 2022, 7 (1): 152598.

[3] LUZZATTO L, ALLY M, NOTARO R. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency[J]. Blood, 2020, 136(11): 1225-1240.

[4] LIN F, LOU Z Y, XING S Y, et al. The gene spectrum of glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency in Guangdong province, China[J]. Gene, 2018, 678: 312-317.

[5] WU H, ZHU Q, ZHONG H, et al. Analysis of genotype distribution of thalassemia and G6PD deficiency among hakka population in meizhou city of Guangdong province [J]. J Clin Lab Anal, 2020, 34(4): e23140.

[6] 李戡, 刘兰, 李浩, 等. ABO 血型不合造血干细胞移植患者输注配血不合红细胞的疗效分析[J]. 临床血液学杂志, 2024, 37(12): 885-888.

[7] CZARNECKA J, NEUSCHWANDER A, AUJOULAT

T, et al. Red blood cell transfusion requirements before and after implementation of a perioperative patient blood management program in adult patients undergoing cardiac surgery. A before and after observational study[J]. J Cardiothorac Vasc Anesth, 2024, 38(1): 73-79.

[8] WANG Y, ZHU Z, DUAN D, et al. Ultra-restrictive red blood cell transfusion strategies in extensively burned patients[J]. Sci Rep, 2024, 14(1): 2848.

[9] 李文娟, 赵迪滨. 血液病患者的急性输血不良反应表现和输血效果分析[J]. 当代临床医刊, 2022, 35(6): 36-37.

[10] ROBERTS N, JAMES S, DELANEY M, et al. The global need and availability of blood products: a modelling study [J]. Lancet Haematol, 2019, 6(12): e606-e615.

[11] FRANCIS R O, D ALESSANDRO A, EISENBERGER A, et al. Donor glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency decreases blood quality for transfusion[J]. J Clin Invest, 2020, 130(5): 2270-2285.

[12] 曾贵祥, 张树英, 黄燕萍, 等. 库存血葡萄糖-6-磷酸脱氢酶活性与新生儿高胆红素血症换血疗效的研究[J]. 中华新生儿科杂志(中英文), 2020, 35(2): 104-107.

[13] FERREIRA N S, ANSELMO F C, ALBUQUERQUE S, et al. G6PD deficiency in blood donors of manaus, amazon region, northern brazil[J]. Int J Lab Hematol, 2021, 43 (6): e290-e293.

[14] KITTISARES K, PALASUWAN D, NOULSRI E, et al. Thalassemia trait and G6PD deficiency in Thai blood donors[J]. Transfus Apher Sci, 2019, 58(2): 201-206.

[15] ROJPHOUNG P, RUNGROUNG T, SIRIBOONRIT U, et al. Prevalence of G6PD deficiency in Thai blood donors, the characteristics of G6PD deficient blood, and the efficacy of fluorescent spot test to screen for G6PD deficiency in a hospital blood bank setting[J]. Hematology, 2022, 27(1): 208-213.

[16] LIANG H F, LIN F, LU J, et al. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency screening and gene analysis in blood donors of Guangdong province [J]. Hematology, 2022, 27(1): 494-498.

[17] 危燕芬. 广州某地区献血者 G6PD 筛查情况分析[J]. 实验与检验医学, 2017, 35(3): 434-435.

[18] 何思华. 红细胞渗透脆性(散射比油法)参考区间的建立及临床应用研究[D]. 广州: 南方医科大学, 2022.

[19] LI Z, HUANG Z, LIU Y, et al. Genotypic and phenotypic characterization of glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency in Guangzhou, China [J]. Hum Genomics, 2023, 17(1): 26.

[20] LIU Z, YU C, LI Q, et al. Chinese newborn screening for the incidence of G6PD deficiency and variant of G6PD gene from 2013 to 2017[J]. Hum Mutat, 2020, 41(1): 212-221.

[21] TAN M, LIU X, ZHANG Y, et al. Molecular epidemiological characteristics, variant spectrum and genotype-phenotype correlation of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in China: a population-based multicenter study using newborn screening [J]. PLoS One, 2024, 19 (10): e310517.

(下转第 2445 页)