

深圳宝安区孕期夫妇红细胞葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏现状情况调查^{*}

刘爱胜¹, 房笃智², 姚伟³

(1. 深圳市龙华新区人民医院检验科, 广东深圳 518109;

2. 深圳市宝安区人民医院检验科, 广东深圳 518001;

3. 深圳市宝安区松岗人民医院检验科, 广东深圳 518101)

摘要:目的 了解宝安区孕期夫妇红细胞葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏的现状,以便引起社会的重视。方法 收集2013年2月~11月来深圳市宝安区人民医院产前门诊进行孕检的宝安区育龄夫妇共6 574例,其中男性3 192例,女性3 382例,分别采集静脉血用EDTA抗凝混匀,采用改良红细胞葡萄糖-6-磷酸脱氢酶定量比值法测定抗凝全血中G6PD/6PGD的比值,以比值 <1.0 判为G6PD缺乏。结果 3 192例男性受检者中,G6PD缺乏的176例,3 382例孕妇受检者中检出135例,检出率分别是5.51%和3.99%,总检出率为4.73%(311/6 574),G6PD缺乏率男性高于孕妇,G6PD缺乏男:女为1.30:1(176:135),两者之间差异有统计学意义($\chi^2=7.16, P<0.05$)。结论 宝安区孕期夫妇G6PD缺乏有较高的发生率,男性明显高于女性,应引起社会关注。孕期夫妇孕检时应提倡双方G6PD活性筛查,这对优生优育和保健母婴身体健康有着重要的意义。

关键词:孕期夫妇;葡萄糖-6-磷酸脱氢酶;缺乏;现状调查

中图分类号:R446.112 文献标志码:A 文章编号:1671-7414(2015)03-157-03

doi:10.3969/j.issn.1671-7414.2015.03.048

Present Situation Investigation of Red Blood Cells Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency of Pregnancy Couple in Baoan District of Shenzhen

LIU Ai-sheng¹, FANG Du-zhi², YAO Wei³ (1. Department of

Clinical Laboratory, Shenzhen Longhua New District People's Hospital, Guangdong

Shenzhen 518109, China; 2. Department of Clinical Laboratory, Shenzhen Baoan District

People's Hospital, Guangdong Shenzhen 518001, China; 3. Department of Clinical Laboratory,

Shenzhen Baoan District Songgang People's Hospital, Guangdong Shenzhen 518101, China)

Abstract: **Objective** To understand red blood cells glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency of pregnancy couple in baoan district of Shenzhen, in order to draw the attention of society. **Methods** Collected 6 574 cases of couples of child-bearing age (3 192 males and 3 382 females), in Baoan District People's Hospital, from February to November 2013. Venous blood was collected using EDTA anticoagulant blending respectively, the improvement of red blood cells and glucose-6-phosphate dehydrogenase quantitative ratio method to determine anticoagulant G6PD/6 PGD ratio in the whole blood, with ratio <1.0 convicted of G6PD deficiency. **Results** 3 192 cases of male subjects, G6PD deficient 176 cases, 3 382 cases of pregnant women client detection of 135 cases in the detection rate were 5.51% and 3.99%, respectively, the total detection rate was 4.73% (311/6 574), G6PD lack of rate was higher than that of pregnant women, men G6PD lack of male: female was 1.30:1 (176:135), the difference was statistically significant between ($\chi^2=7.16, P<0.05$). **Conclusion** The baoan district couple G6PD lack had a higher incidence of pregnancy, men were significantly higher than women, should arouse attention. Couples pregnancy test during pregnancy should be advocated the G6PD activity screening, the eugenics and maternal and child health care has important significance.

Keywords: pregnancy couple; glucose-6-phosphate dehydrogenase; deficiency; present situation investigation

红细胞葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏症是一种人类遗传性酶缺陷疾病,华南地区较为常见,特别在广东、广西、云南等地发病率较高,影响最大的遗传病之一^[1,2]。G6PD缺乏诱发的严重急

性溶血性贫血因红细胞破坏过多,如不及时处理,可引起肝、肾或心功能衰竭,甚至死亡。因此,加强婚姻指导,婚前及产前筛查,减少杂合子胎儿出生,是最有效的预防措施,从而提高人口的健康素质,

* 基金项目:深圳市宝安区科技局基金资助,项目编号:2013126。

作者简介:刘爱胜(1973—),男,本科,学士,副主任技师,主要从事临床检验及血库工作,E-mail:curious1997@163.com。

减轻家庭及社会的精神和经济负担。本研究对宝安区孕期夫妇 G6PD 缺乏的现状采用改良红细胞葡萄糖-6-磷酸脱氢酶定量比值法进行了大标本调查,现报道如下。

1 材料与方法

1.1 标本来源 收集 2013 年 2 月~11 月来宝安区人民医院产前门诊进行孕检的宝安区育龄夫妇共 6 574 例,其中,男性 3 192 例,年龄 23~52 岁,平均年龄 31.5 ± 7.2 岁,女性 3 382 例,年龄 19~47 岁,平均年龄 27.6 ± 5.8 岁,均空腹抽取静脉血 2 ml 于 EDTA-K₂ 抗凝管内,充分混匀及时送检。

1.2 试剂及仪器 改良红细胞葡萄糖-6-磷酸脱氢酶定量比值测定试剂盒(双通道/双试剂/速率法)及质控物由广州米基科技贸易发展有限公司提供;日立 7060 全自动生化分析仪。

1.3 检测原理 G6PD 酶催化 G6P 转化为 6PG 时伴有 NADP 转化成还原型辅酶 NADPH。因此,测试 NADPH 的量反映了 G6PD 的活性(A1)。但是单测 G6PD 的活性不能排除因其它原因引起的 G6PD 活性降低,同时测定 6PGD 酶将 NADP 转化为 NADPH 的作用,测定 6PGD 的活性(A2),通过两个酶的活性比值 A1(G6PD)/A2(6PGD)来判断 G6PD 是否缺乏。

1.4 实验方法 严格按照试剂盒操作说明书要求进行标本前处理后进行仪器上机操作,仪器主要参数设定根据试剂盒要求进行,每次实验前用试剂厂家提供的质控物进行测定,待质控结果在控后才进行研究标本检测,仪器操作严格按操作规程进行,所有标本均于 2 h 内完成检测。

1.5 诊断标准 G6PD/6PGD 比值正常值为 1.0~2.3,以比值 <1.0 判为 G6PD 缺乏。

1.6 统计学分析 采用 SPSS13.0 软件统计分析,检出率比较采用 χ^2 检验,以 $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果 6 574 例孕期夫妇血中 G6PD 缺乏检出率情况:G6PD 缺乏总检出率为 4.73%(311/6 475)。其中,男性 G6PD 缺乏检出率为 5.51%(176/3 192),孕妇 G6PD 缺乏检出率为 3.99%(135/3 382),男性 G6PD 缺乏检出率高于孕妇,G6PD 缺乏男:女为 1.30:1(176:135),两者之间差异有统计学意义($\chi^2=7.16, P<0.05$)。

3 讨论 G6PD 缺乏症是 X-连锁不完全性遗传病^[3]。病变基因在 X 染色体上,男性细胞只有一条 X 染色体,一旦这惟一的一条染色体缺失 G6PD 基因则表现为 G6PD 基因显著缺乏,与正常女性结婚,所生女孩全部为杂合子,男孩则全部正常;女性细胞有两条 X 染色体,因此女性 G6PD 缺乏症可

分为纯合子和杂合子 2 种类型^[4,5]。按理论推断,女性纯合子型 G6PD 缺乏症在人群中极少见,也就是说,绝大部分女性 G6PD 缺乏症为杂合子型。女性杂合子与正常男性结婚时,其所带致病基因有 50% 的机会传给男性后代,而女性后代也有 50% 的机会成为杂合子。有些杂合子无症状,而有些杂合子则可能发病,此症在新生儿期可致核黄疸,而导致智力低下,所以杂合子的检出是预防工作的重要问题,而大多数女性杂合子由于体内存在一定数量的正常红细胞,可能无明显的临床症状,往往容易造成本人及医务人员的疏忽。本实验结果表明,男性 G6PD 缺陷百分率比女性高,男性缺乏率为 5.51%,女性缺乏率为 3.99%,两者之间差异有统计学意义($\chi^2=7.16, P<0.05$),G6PD 缺乏男:女为 1.30:1(176:135),与上述理论观点相一致。

G6PD 缺乏是诱发伯氨喹啉类药物性溶血、蚕豆病、新生儿病理性黄疸、某些感染性贫血的重要原因,在新生儿病理性黄疸中占较大的比例,目前该病对人类健康最有威胁的表现是新生儿黄疸导致核黄疸致智力低下或死亡。检查孕期夫妇是否为 G6PD 患者或携带者,在孩子出生前就采取预防措施,可避免或减轻新生儿黄疸的发生。本研究调查中发现,本地区孕期夫妇 G6PD 缺乏的比例较高,总检出率为 4.73%,与文献^[6~8]报道的结果接近,这可能与深圳宝安区是一个外地人口流动最大的地方,人群来自全国各地,组成结构较复杂有关。因此,不同地区应加强人群 G6PD 缺乏情况调查、预防和治疗,极力降低人群 G6PD 缺乏发生率,确保新生儿的身体及智力健康,减轻因此带来的家庭和社会负担,节约医疗资源和提高人口素质及生活质量。

用 G6PD/6PGD 定量比值法检测 G6PD 活性,可以大大提高女性杂合子的检出水平,为预防 G6PD 所致的新生儿黄疸提供依据,对及时发现的患者应及时采取预防措施,如出生后口服鲁米那、肌注维生素 E 等,防止新生儿出现高胆红素血症或核黄疸。对于 G6PD 酶活性重度缺乏的患儿不宜采取预防性光疗及连续光疗,而应采用间歇性光疗,并给予补充维生素 B2 防止继发于红细胞谷胱甘肽还原酶活性降低的溶血加剧。同时 6PGD 定量比值法操作简单、快速、较准确,不需要贵重仪器,因而认为是 G6PD 缺乏症筛查较理想的方法。当然,采用分子生物学方法进行 G6PD 基因检测,进一步确诊出基因突变类型为今后的发展方向^[9,10]。

参考文献:

(下转 161 页)

- [1] 杜传书. 珠蛋白生成障碍性贫血研究的现状与未来[J]. 中华医学遗传学杂志, 1996, 13(5): 257.
Du CS. The Mediterranean anemia research status quo and future[J]. Chinese Journal of Medical Genetics, 1996, 13(5): 257.
- [2] 姚英姿, 谭志伟, 单念忠, 等. 应用荧光法筛查葡萄糖 6-磷酸脱氢酶缺乏[J]. 现代检验医学杂志, 2007, 22(2): 27-28.
Yao YZ, Tan ZW, Shan NZ, et al. Screening neonatal glucose-6 phosphate dehydrogenase deficiency by fluorescent screening[J]. J Mod Lab Med, 2007, 22(2): 27-28.
- [3] Jacobasch G, Rapop SM. Hemolytic anemias due to erythrocyte enzyme deficiencies[J]. Mol Aspects Med, 1996, 17(2): 143-170.
- [4] 杜传书. 我国葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症研究 40 年的回顾和展望[J]. 中华血液学杂志, 2000, 21(4): 174-175.
Du CS. The glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency research retrospect and prospect of 40 years[J]. Chinese Journal of Hematology, 2000, 21(4): 174-175.
- [5] 区丽群, 崔金环, 林蔚, 等. 应用 G6PD/6PGD 比值法检测育龄夫妇 6-磷酸葡萄糖脱氢酶[J]. 现代检验医学杂志, 2004, 19(4): 31.
Ou LQ, Cui JH, Lin W, et al. Application of G6PD/6PGD ratio method to detect glucose 6-phosphate dehydrogenase couples at the child-bearing age[J]. J Mod Lab Med, 2004, 19(4): 31.
- [6] 谭炳添, 周晓兰, 梁耀荣. 斗门地区育龄人群 G6PD 缺乏症检测结果分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2008, 16(4): 102, 108.

- Tan BT, Zhou XL, Liang YR. Analysis on G6PD deficiency examination among in paediatric Dept of zhuhai doumen at reproduction-age[J]. Chinese Journal of Healthy Birth and Heredity, 2008, 16(4): 102, 108.
- [7] 邓文成, 钱英超. 9 126 例婚前检查人员 G6PD 检测结果分析[J]. 齐齐哈尔医学院学报, 2009, 30(14): 1753.
Deng WC, Qian YC. 9 126 cases of premarital examination personnel G6PD test results analysis[J]. Journal of Qiqihar Medical College, 2009, 30(14): 1753.
- [8] 黄昌海. 佛山地区孕期夫妇 6-磷酸葡萄糖脱氢酶检测[J]. 检验医学与临床, 2013, 10(7): 886-887.
Huang CH. Foshan region couples pregnancy glucose 6-phosphate dehydrogenase detection[J]. Journal of Laboratory Medicine and Clinical, 2013, 10(7): 886-887.
- [9] 杜传书, 王箐, 陈路明, 等. 中国人中所见的六种葡萄糖-6-磷酸脱氢酶的点突变[J]. 中华血液学杂志, 1993, 14(8): 395.
Du CS, Wang Q, Chen LM, et al. Chinese people can see six point mutations of glucose -6-phosphate dehydrogenase[J]. Chinese Journal of Hematology, 1993, 14(8): 395.
- [10] 黄彩芝, 莫丽亚, 胡彬, 等. 库存血 G6PD 活性检测在新生儿高胆红素血症换血治疗中的意义[J]. 现代检验医学杂志, 2012, 27(2): 94-95, 98.
Huang CZ, Mo LY, Hu B, et al. Significance of bank blood glucose 6 phosphate dehydrogenase activity detection during exchange transfusion in hyperbilirubinemia neonates[J]. Journal of Modern Laboratory Medicine, 2012, 27(2): 94-95, 98.

收稿日期: 2014-12-11

修回日期: 2015-01-15