

# 地中海贫血筛查在优生优育中的意义

王捷

(江西省赣州市南康区妇幼保健院检验科 341400)

**摘要:**目的 探究孕妇地中海贫血基因类型,以便指导优生优育。方法 对我院门诊产检孕妇 328 例进行 MCV、MCH 筛查,分析阳性指征患者基因,对其检验结果进行分析。结果 328 例孕妇共查出 146 例地中海贫血孕妇,检出率为 44.51%,其中  $\alpha$  型占 59.59% (87/146),  $\beta$  型占 40.41% (59/146); 静止型  $\alpha$ 、标准型  $\alpha$ 、 $\beta$  型及  $\alpha + \beta$  型地中海贫血所占比例分别为 21.91% (32/146)、37.67% (55/146)、22.60% (33/146) 及 17.81% (26/146)。结论 孕妇产前进行筛查,能够有效预防地中海贫血患儿出生,指导优生优育,提高我国人口素质。

**关键词:**地中海贫血; 产前筛查; 优生优育; 意义

地中海贫血也称为海洋性贫血、珠蛋白生成障碍性贫血,是由于珠蛋白合成比例失衡导致的单基因遗传病[1]。其广泛分布于世界沿海地区。轻型临床表现与缺铁性贫血相似,故易被误诊或漏诊,重型会导致患者早亡。由于目前没有根治手段,产前筛查是防止患儿出生的唯一有效措施。我院对孕妇进行地中海贫血筛查,现报道如下。

## 1 资料与方法

1.1 一般资料 选取 2019 年 1 月-9 月在我院进行产检的孕妇 328 例,年龄 19-41 岁,平均 (27.33 ± 3.42) 岁; 妊娠时间 16 ~ 25w, 平均 (21.68 ± 2.54) w。本研究孕妇及家属均知情同意,并通过伦理委员会批准。

### 1.2 方法

1.2.1 仪器与试剂:希森美康 XN550 血球仪,法国全自动毛细管电泳仪 mincap,地贫筛查检测试剂盒(法国赛比亚公司),台式高速冷冻离心机;凯普导流杂交仪;漩涡振荡仪;地中海贫血基因检测试剂盒(深圳亚能生物科技有限公司生产)等。

1.2.2 检测方法 取 EDTA 抗凝外周血 2mL,检测平均血红蛋白体积(MCV)、平均血红蛋白(MCH)、血红蛋白(Hb)等 24 个项目,对血红蛋白电泳 HbA2 和 HbF 进行检查。血球分析仪为希森美康 XN550,电泳仪为法国全自动毛细管电泳仪 mincap。

1.2.3 筛查方法[2] 抽取静脉血 5ml,采用血常规和根据毛细管电泳仪筛查,检测缺失型  $\alpha$  地中海贫血(标准型  $\alpha$ 、静止型  $\alpha$ 、血红蛋白 H 病、重型地贫)以及  $\beta$  地中海贫血( $\beta$  地中海贫血和  $\alpha + \beta$  地中海贫血)。

1.4 诊断标准[3] Hb < 110g/L, 平均红细胞血红蛋白量(MCH) < 27pg, 平均红细胞体积(MCV) < 82fl, HbA < 2.5%, HbA2 > 3.5%, HbA2、HbF 增高均可初步诊断。

## 2 结果

2.1 筛查分析 血常规和根据毛细管电泳仪筛查显示,328 例孕妇中共检出 146 例地中海贫血孕妇,检出率为 44.51%,其中  $\alpha$  型占 59.59% (87/146),  $\beta$  型占 40.41% (59/146)。见表 1。

2.2 不同分型比较 静止型  $\alpha$ 、标准型  $\alpha$ 、 $\beta$  型及  $\alpha + \beta$  型所占比例分别为 37.67% (55/146)、21.91% (32/146)、22.60% (33/146) 及 17.81% (26/146)。见表 2。

表 1 地中海贫血基因分布情况

基因类型	n	发生率 (%)
$\alpha$ 地中海贫血基因	87	59.59
$\beta$ 地中海贫血基因	59	40.41

表 2 地中海贫血不同分型检出例数

地中海贫血分型	n	所占比例 (%)
标准型 $\alpha$	55	37.67
静止型 $\alpha$	32	21.91
$\beta$ 地中海贫血	33	22.60
$\alpha + \beta$ 地中海贫血	26	17.81

## 3 讨论

地中海贫血属于溶血性贫血类型,具有遗传性,因为珠蛋白链合成障碍,分为  $\alpha$  和  $\beta$  两种类型[4]。地中海贫血严重影响患儿的生长发育,目前治疗方式有频繁输血、造血干细胞移植和基因治疗等,但是不能治愈,对家庭成员造成了严重的身心影响和经济负担。地中海贫血是由于子代继承了父亲或母亲有缺陷基因的因素,产前筛查可以了解胚胎是不是带有治病基因、有没有发生宫内感染[5],能够防止缺陷胚胎继续发育,是保证优生优育才是最有效的手段,进行产前筛查和诊断有重大意义。

利用血常规和根据毛细管电泳仪技术可精准的筛查出  $\alpha$  和  $\beta$  地中海贫血,  $\alpha$  地贫可分为四型:静止型,标准型(东南亚型),血红蛋白 H 病,重型地贫,  $\alpha$  型主要是基因缺失,最常见的缺失类型为东南亚缺失型,当夫妻中只有一人患有  $\alpha$  型时,胎儿患病几率约为 1/4,若夫妻二人均被确诊为地中海贫血阳性时,必须对胎儿进行检查,以确定胎儿是不是患有重型地中海贫血[6]。 $\beta$  型分为纯合子型、单杂合子型、双重杂合子型、 $\alpha + \beta$  复合型四种,发生  $\beta$  型主要因素是  $\beta$  珠蛋白发生突变[7]。而  $\alpha + \beta$  型是在具有  $\beta$  缺陷的同时也具有  $\alpha$  基因的缺失,改善了  $\alpha$  及  $\beta$  珠蛋白连不平衡状态,MCV 降低且 A2 显著升高,掩盖了  $\alpha$  型常见的一些特征,因此在诊断  $\alpha + \beta$  复合型时应认真,避免出现漏诊的症状[8]。

本研究结果显示,328 例孕妇共查出 146 例地中海贫血孕妇,检出率为 44.51%,其中  $\alpha$  型占 59.59% (87/146),  $\beta$  型占 40.41% (59/146); 静止型  $\alpha$ 、标准型  $\alpha$ 、 $\beta$  型及  $\alpha + \beta$  型所占比例分别为 21.91% (32/146)、37.67% (55/146)、22.60% (33/146) 及 17.81% (26/146)。临床对地中海贫血的筛查操作方便、便捷,但是需要进一步普及地中海贫血知识,积极做好产前筛查。

综上所述,地中海贫血采取血常规和血红蛋白电泳检查的方式,这是一种能够作最为有效的初筛方式,这对诊断工作的开展具有重要的意义,能够有效降低了缺陷胎儿的出生,促进优生优育。

## 参考文献

- [1]黄健云,莫和国,商璇,等.中山市小榄地区  $\beta$ -地中海贫血产前筛查和产前诊断状况[J].广东医学,2016,37(11):1695-1698.
- [2]林华,俞柳敏,林素霞,等.福建省莆田地区地中海贫血的产前筛查和基因诊断研究[J].辽宁医学院学报,2016,37(5):74-77.
- [3]聂益军,吕小林,林慧,等.江西地区 455 例地中海贫血的筛查结果分析[J].实验与检验医学,2017,35(4):458-460.
- [4]何娟,罗宇迪,邓国生,等.胎儿脐带血穿刺产前诊断 377 例临床分析[J].广西医科大学学报,2017,34(12):1789-1791.
- [5]徐琦煜,周武,钱菁菁,等.温州地区地中海贫血基因突变类型分析[J].温州医科大学学报,2017,47(11):840-843.
- [6]彭杨.地中海贫血基因诊断指导优生优育的价值研究[J].中国医药科学,2018,8(23):218-220.
- [7]贺钰磊,徐鸣,谢雅梅,等.四川地区  $\alpha$  地中海贫血基因检测结果及分布特征分析[J].四川医学,2017,38(11):1304-1306.
- [8]蒲若伟,蔡明慰,陈涌泉,等.不孕不育患者地中海贫血基因分布特征及 HbA、HbA2、MCV、MCH 参数分析[J].国际医药卫生导报,2017,23(19):2978-2980,2984.