

重庆梁平地区 3285 例地中海贫血基因型检测结果分析

蒋开玲 罗芹 李晓翠 赵贵川 张继业(通讯作者)

(重庆市梁平区人民医院检验科 重庆梁平 405200)

摘要:目的:了解重庆市梁平区的地中海贫血致病基因携带情况及基因特点,为优生优育、提高人口素质提供科学依据方法:利用单管多重 PCR 和 导流杂交法检测地贫基因型,回顾性分析 2018 年-2021 年梁平区人民医院 376 例地中海贫血致病基因阳性结果。结果:一共检测 3285 例标本,其中携带地中海贫血致病基因患者为 376 例,检出率为 11.4%,其中 α 地中海贫血 213 例, β 地中海贫血 160 例,复合型地中海贫血 3 例。缺失型 α 地中海贫血以 $-^{SEA}/\alpha\alpha$ 、 $-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha$ 基因型为主。 β 地中海贫血以 CD41-42 突变为主。结论:重庆市梁平区地中海贫血基因的分布规律存在一定的地域特征, β 地中海贫血以 CD41-42 位点突变为主,较重庆其它地区的占比偏高。本地区男性地中海贫血阳性检出率较女性检出率高,应进一步加强梁平地区育龄夫妇双方,特别是男性进行孕前及产前筛查,地贫阳性率在少儿组占比较高且筛查率偏低,应该加强宣传力度,提高少儿群体的地贫筛查率。

关键词:地中海贫血;重庆梁平区;基因型

地中海贫血是一种由于珠蛋白基因突变或者缺失而导致珠蛋白生成障碍的典型的单基因遗传病^[1,2],分为 α 地中海贫血和 β 地中海贫血。近年来,随着各种检测手段的不断创新和完善,地中海贫血基因检测已经成为育龄妇女必选的产前检测项目。本文收集了重庆市梁平区人民医院 2018-2021 年期间所有的地中海贫血基因阳性标本,统计出本地区地中海贫血基因类型的分布情况,为加强育龄高风险人群基因诊断和产前诊断,降低本地区地贫患儿出生,提高人口素质奠定了一定的基础。

1 资料与方法

1.1 一般资料 回顾性收集 2018 年-2021 年在本院进行地中海贫血基因检测的临床样本 3285 例,其中男 337 例,女 2948 例。所有标本采用无菌抗凝管,抽取静脉血 2ml 混匀后编号备用。

1.2 方法 采用离心柱法提取基因组 DNA,单管多重 PCR 扩增后经导流杂交法检测东南亚缺失 ($-^{SEA}$)、右侧缺失 ($-\alpha^{3.7}$)、左侧缺失 ($-\alpha^{4.2}$)、 α^{CS} 、 α^{WS} 、 α^{QS} 三种突变,17 种 β 地贫常见突变位点 CD41-42、CD43、CD31 等。

1.3 统计学分析 利用 EXCEL 进行数据分析,SPSS 25.0 进行统计学分析,不同年龄性别地贫检出情况差异比较采用 χ^2 检验, $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 标本分组和阳性率

本次共检测出 376 例阳性标本,其中男性 337 例,阳性标本 119 例,女性 2948 例,阳性标本 257 例,不同性别组检出率差异有统计学意义 ($\chi^2=211.0$, $P<0.05$)。见表 1。根据年龄分为少儿组 (0-18 岁) 共 424 例,检出 189 例,成年组 (19-59 岁) 2861 例,检出 187 例。不同年龄组检出率差异有统计学意义 ($\chi^2=527.1$, $P<0.05$)。见表 2。

表 1 不同性别地中海贫血检出情况分析表

性别	检测数	检出数	检出率
男	337	119	35.3%
女	2948	257	8.7%
合计	3285	376	11.4%

表 2 不同年龄组地中海贫血检出情况分析表

年龄	检测数	检出数	检出率
0-18 岁	424	189	44.6%
19-59 岁	2861	187	6.5%
合计	3285	376	11.4%

2.2 三种地中海贫血基因型

本次检测出 α 地中海贫血 213 例 (包括缺失型 α 基因型 193 例,非缺失型 α 基因突变型 20 例), β 地中海贫血 160 例,复合型地中海贫血 3 例。缺失型 α 地中海贫血以 $-^{SEA}/\alpha\alpha$ (54.4%)、 $-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha$ (36.3%) 基因型为主;非缺失型 α 地中海贫血以 α^{CS} 突变为 (65%); β 地中海贫血以 CD41-42 (31.9%)、IVS-II-654 (27.5%)、CD17 (23.1%) 突

变为。

3 讨论

地中海贫血是一种公共的影响健康的疾病^[3]。地贫的分布具有明显的多样性和遗传异质性,不同地区地贫突变类型不同,本次统计分析的重庆梁平地区地贫基因携带分布情况,为西南地区优生优育、提高人口素质提供一定的科学依据。

本次统计分析结果显示男性地贫基因阳性检出率为 35.3%,远高于女性地贫基因阳性检出率 8.7%,差异有统计学意义 ($\chi^2=211.0$, $P<0.05$),与吴颖、谢艳等的研究结果相似。少儿组的阳性检出率为 44.6%,较成年组 6.5%高,差异有统计学意义 ($\chi^2=527.1$, $P<0.05$),说明梁平区少儿组的地贫基因携带率较高,少儿组大多数是因为做儿保发现贫血或早产或发育不良才进行筛查的,筛查率较低,应该增加地贫知识的宣传,提高本区少儿地贫基因的筛查率

本次检测出 α 地中海贫血 213 例, β 地中海贫血 160 例,缺失型 α 地中海贫血以 $-^{SEA}/\alpha\alpha$ 基因型为主、 $-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha$ 基因型次之;非缺失型 α 地中海贫血以 α^{CS} 突变为 (65%); β 地中海贫血以 CD41-42 (31.9%)、IVS-II-654 (27.5%)、CD17 (23.1%) 三种突变为 (82.5%),与杨娜、朱丽丹的研究结果一致,说明梁平区的地贫基因分布规律与重庆地区及南方地区的主要基因型分布规律大体是一致的,同时也存在一定的地域差别,与杜伟、欧阳小峰报道的 β 地中海贫血则以 CD17 位点的突变最为常见和王美玉等^[4]研究的开州地区的 β 地中海贫血以 CD17 突变 (42.3%) 为主不同,梁平区则是以 CD41-42 突变 (31.9%) 为主,与杨洋、张杰等报道的海南和四川突变频率最高的变异类型为 CD41-42 一致。梁平区与开州区的 IVS-II-654 突变率相近,较其他已报道地区较高,可能与两个区地理位置临近,人口流动较为密切有关。

本次统计分析发现梁平区少儿组主要以 β 地中海贫血为主,检出 95 例,占比为 51.1%,缺失型 α 地中海贫血次之,检出 86 例,占比 46.2%,成年组主要以缺失型 α 地中海贫血为主,检出 107 例,占比 57.2%, β 地中海贫血次之,检出 65 例,占比 34.8%。

总之重庆市梁平区地中海贫血基因的分布规律与重庆地区的主要基因型分布规律大体一致,同时存在一定的地域特征, β 地中海贫血以 CD41-42 位点突变为主,较重庆其它地区的占比偏高。本地区男性地中海贫血阳性检出率较女性检出率高,应进一步加强梁平地区育龄夫妇双方,特别是男性进行孕前及产前筛查,地贫阳性率在少儿组占比较高且筛查率偏低,应该加强宣传力度,提高少儿群体的地贫筛查率

参考文献:

- [1]张瀚文,朱宝生.地中海贫血的治疗进展及预防[J].中国妇幼保健. 2016,31(03):666-668.
- [2]吕福通,谢丹尼.地中海贫血的相关研究进展[J].中国计划生育学杂志. 2013,21(07):490-494.
- [3]王燕燕,李晓辉,徐西华.地中海贫血诊治进展与我国现状[J].中国实用儿科杂志 2013,6(28):473-476