

〔文章编号〕 1007-0893(2020)14-0071-02

DOI: 10.16458/j.cnki.1007-0893.2020.14.036

# 干血斑毛细管电泳技术在新生儿地中海贫血筛查中的应用价值

梁燕媚 胡 雅 李朝辉

(肇庆市第二人民医院, 广东 肇庆 526020)

〔摘要〕 目的: 分析筛查新生儿地中海贫血时应用干血斑毛细管电泳技术的临床价值。方法: 选取 2019 年 1 月至 2019 年 8 月在肇庆市第二人民医院及下属各机构出生的 25780 例新生儿为观察对象, 对其足跟血血斑标本予以采集, 采用干血斑毛细管电泳分析系统进行筛查, 对初筛阳性的标本召回抽血行聚合酶链反应结合 DNA 测序确诊。结果: 25780 例新生儿  $\alpha$ -地中海贫血初筛阳性 2574 例, 阳性率 9.98%,  $\beta$ -地中海贫血初筛阳性 910 例, 阳性率 3.52%, 异常血红蛋白 (Hb) 初筛阳性 58 例, 阳性率 0.22%。初筛阳性召回人数 554 例, 经基因确诊阳性 524 例, 符合率为 94.5%。结论: 干血斑毛细管电泳与基因确诊联合筛查新生儿地中海贫血可为临床早期诊治地中海贫血提供科学依据。

〔关键词〕 地中海贫血; 干血斑毛细管电泳技术; 新生儿

〔中图分类号〕 R 722.1 〔文献标识码〕 B

地中海贫血是一种溶血性慢性贫血, 主要源于合成珠蛋白肽链障碍引发, 是临床缺陷性遗传病<sup>[1]</sup>。地中海贫血临床常见类型为  $\alpha$ -地中海贫血和  $\beta$ -地中海贫血<sup>[2]</sup>。本研究选取 2019 年 1 月至 2019 年 8 月在本院及下属各机构出生的新生儿 25780 例, 在知情同意前提下对其足跟血血斑标本予以采集, 分析筛查新生儿地中海贫血时应用干血斑毛细管电泳技术的临床价值, 详情报道如下。

## 1 资料和方法

### 1.1 一般资料

选取 2019 年 1 月至 2019 年 8 月在本院及下属各机构出生的新生儿 25780 例为观察对象, 在家长知情同意的前提下对其足跟血血斑标本予以采集, 操作符合采集筛查标本规范技术标准<sup>[3]</sup>。

### 1.2 方法

采集方法: 新生儿出生后 48~72 h 对足跟血进行采集, 使用新生儿筛查专用滤纸片采集出生 3~7 d 新生儿足跟血制成 3 个直径大于 8 mm 血斑, 室温下自然晾干, 2~8 °C 存放, 1 周内送至新生儿筛查中心。实验室检测: 用打孔器取血斑片 2 块, 直径 4.84 mm, 测试杯内加入蒸馏水 50  $\mu$ L, 溶解, 24 h 存放, 第 2 天毛细管血红蛋白电泳仪检测。综合分析实验室数据, 判断  $\alpha$ -地中海贫血、 $\beta$ -地中海贫血初筛阳阴性及分型。

### 1.3 质控、试剂、仪器

毛细管血红蛋白全自动电泳仪、试剂生产企业为法国

Sebia Capillarys 2, 质量控制由 Sebia 公司提供新生儿地中海贫血筛查 AF 型专项质控品, 基因分析采用聚合酶链式反应 (polymerase chain reaction, PCR) 结合反向点杂交技术, 分别对 3 种常见  $\alpha$ -地中海贫血缺失型基因检测, 深圳亚能生物技术公司生产的地中海贫血基因检测试剂。

### 1.4 评估筛查结果标准

正常: 血红蛋白 (hemoglobin, Hb) A > 9.5%, Hb 区带正常。 $\alpha$ -地中海贫血筛查诊断标准按照血斑中 Hb Bart's > 0 为  $\alpha$ -地中海贫血筛查阳性;  $\beta$ -地中海贫血筛查诊断标准: 结合 HbA 检查结果, 出现 HbE 或 HbA < 9.5% 为  $\beta$  地中海贫血筛查阳性<sup>[4]</sup>, 详见表 1。

表 1  $\beta$ -地中海贫血综合分析法评估阳性标准

HbA 含量/%	A2/A 比值	类型	注意
< 2.5	-	中重型	比值可不作为参考标准
2.5~7.3	-	$\beta$ 地中海贫血	无须参考 A2/A 比值
7.4~9.5	HbA2 微量	$\beta$ 地中海贫血	或 HbE 产生
9.6~11.5	> 0.008	$\beta$ 地中海贫血	或 HbE 产生
11.6~15.0	> 0.015	$\beta$ 地中海贫血	或 HbE 产生
15.1~20.0	> 0.020	$\beta$ 地中海贫血	或 HbE 产生
> 20.0	> 0.025	$\beta$ 地中海贫血	或 HbE 产生

注: Hb — 血红蛋白

## 2 结果

### 2.1 地中海贫血筛查结果

新生儿总例数 25780 例检测出  $\alpha$ -地中海贫血初筛阳性 2574 例, 阳性率 9.98%, 910 例初筛  $\beta$ -地中海贫血阳性, 阳性率 3.52%, 异常 Hb 初筛阳性 58 例, 阳性率 0.22%,

〔收稿日期〕 2020-05-16

〔作者简介〕 梁燕媚, 女, 主管技师, 主要从事临床医学检验研究工作。

确诊 HbE 杂合子 9 例均召回，15 例初筛 HbE 阳性。

### 2.2 地中海贫血基因确诊结果

初筛阳性召回 554 例，确诊阳性 524 例，符合率为 94.5%，筛查结果见表 2。

表 2 地中海贫血筛查结果 (例)

项 目	初筛阳性召回数	基因确诊数	符合率 /%
静止型 α-地中海贫血	135	123	91.1
轻型 α-地中海贫血	300	298	99.3
中间型 α-地中海贫血	8	8	100.0
α-地中海贫血复合 β-地中海贫血	13	10	76.9
轻型 β-地中海贫血	88	75	85.2
重型 β-地中海贫血	1	1	100.0
HbE	9	9	100.0
合计	554	524	94.5

### 3 讨 论

干血斑毛细管电泳技术是在高压电的功能下，在碱性缓冲液 (pH 为 9.4) 利用新生儿干血斑标本中的微量 Hb 对各种 Hb 组分可敏感、准确检测并定量，包括正常 HbA、HbF 变异体 (S、C、E、D 和 Hb Bart's)。α-地中海贫血的金标准检测指标为 Hb Bart's 区带。根据异常 Hb Bart's 区带含量，判断 α-地中海贫血筛查阳性及分型。健康胎儿在第 3 个月

胎龄时 HbA 可合成，在胎龄半年可升高 6.4%~9.8%，β-地中海贫血患儿血液内 HbA 指标处于低水平状态，β-地中海贫血随着病情的加重，HbA 水平也显著下降，β-地中海贫血的阳性筛查指标为 HbA，被叫做 HbA 界值法，检测电泳仪中应用综合分析法，质控配套试剂，确保结果准确。

综上所述，新生儿地中海贫血可应用于血斑毛细管电泳技术检测筛查，准确、快捷，成本较低，具有较高的基因确诊符合率。

#### (参考文献)

- (1) 陈锦国, 钟玉杭, 甘文彬, 等. 毛细管血红蛋白电泳筛查新生儿 β-地中海贫血临界值的探讨 (J). 检验医学, 2019, 24(8): 210-213.
- (2) 周斌, 熊乾, 蔡文倩, 等. 武汉地区新生儿 α-地中海贫血筛查及影响因素分析 (J). 实用医学杂志, 2019, 25(11): 971-974.
- (3) 国家 863“肿瘤分子分型与个体化诊治”项目组, “肿瘤基因组”研究重大项目组, 中国医药生物技术协会组织生物样本库分会. 生物标本采集技术规范及数据库建立指南 (J). 检验医学, 2006, 12(11): 1-30.
- (4) 罗超, 李东明, 何升, 等. 南宁地区新生儿地中海贫血筛查结果分析 (J). 现代预防医学, 2015, 24(1): 512-514.

[文章编号] 1007-0893(2020)14-0072-03

DOI: 10.16458/j.cnki.1007-0893.2020.14.037

## 高频彩色多普勒超声诊断腱鞘囊肿的价值及指导作用

罗培生 邢开宇 江桂琼 彭少芬 陈旭玲 罗伟初 陈海燕

(清远市清新区人民医院, 广东 清远 511800)

[摘要] **目的:** 探讨高频彩色多普勒超声在腱鞘囊肿诊断上的临床价值及指导作用。**方法:** 本研究中所纳入的研究对象为清远市清新区人民医院骨科于 2018 年 1 月至 2019 年 12 月医治的 169 例腱鞘囊肿患者, 所有患者均采用高频彩色多普勒超声进行检查。观察所有患者的检查结果, 并与手术病理确诊结果进行比较。**结果:** 169 例腱鞘囊肿患者, 经高频彩色多普勒超声检查后, 与手术病理结果符合的患者有 161 例, 其中手腕部腱鞘囊肿患者有 106 例, 踝关节周围腱鞘囊肿患者有 42 例, 手指关节腱鞘囊肿患者有 11 例, 膝关节腱鞘囊肿患者有 2 例; 漏诊患者有 8 例。**结论:** 采用高频彩色多普勒超声诊断腱鞘囊肿, 有助于确定囊肿的边界、形态、深度、大小, 还能反映出囊肿与周围组织的关系、血流分布情况, 且影像学特征显著, 能为临床诊断疾病提供科学的依据。

[关键词] 高频彩色多普勒超声; 腱鞘囊肿; 手术病理

[中图分类号] R 445.1; R 686.1 [文献标识码] B

[收稿日期] 2020-05-08

[作者简介] 罗培生, 男, 主管技师, 主要从事腹部及浅表器官超声检查研究工作。