

## 云南保山 7 岁以下汉族儿童地中海贫血与 G6PD 缺乏症流行病学调查

马 强<sup>1)</sup>, 邹团标<sup>2)</sup>, 刘锦桃<sup>2)</sup>, 姚莉琴<sup>2)</sup>

(1) 保山市妇幼保健院, 云南 保山 678000; 2) 云南省妇幼保健院, 云南 昆明 650051)

**[摘要]** **目的** 了解云南保山市汉族 7 岁以下儿童地中海贫血和 G6PD 缺乏症的现状. **方法** 对保山市两县 1 358 名 7 岁以下儿童采静脉血进行血细胞分析, 用 pH8.6 缓冲液醋酸纤维薄膜做血红蛋白电泳分析; 采用改良葡萄糖 6-磷酸脱氢酶 (G6PD) 测定比值法 (手工操作法) 进行 G6PD 缺乏症检测. **结果** 保山市汉族 7 岁以下儿童  $\beta$ -地中海贫血检出率为 5.2%,  $\alpha$ -地中海贫血检出率为 4.6%, G6PD 缺乏症检出率为 0.7%, 地中海贫血患病率男童分别是 9.3% 和 10.5%, 无明显年龄和性别差异. **结论** 云南保山地区汉族儿童地中海贫血高发, 但 G6PD 缺乏症患病率较低. 地中海贫血患病率无明显年龄和性别差异.

**[关键词]** 儿童; 地中海贫血; G6PD 缺乏症; 云南

**[中图分类号]** R556.6 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1003-4706 (2012) 05-0054-03

## Epidemiology Study on Thalassemia and G6PD Deficiency Among Han Children Under Age of 7 in Baoshan of Yunnan

Ma Qiang<sup>1)</sup>, ZOU Tuan-biao<sup>2)</sup>, LIU Jin-tao<sup>2)</sup>, YAO Li-qin<sup>2)</sup>

(1) Baoshan Maternal and Child Health Hospital, Baoshan Yunnan 678000; 2) Yunnan Province Maternal and Child Health Hospital, Kunming Yunnan 650051, China)

**[Abstract]** **Objective** To understand the prevalence rates of thalassemia and G6PD deficiency among Han children under 7 years old in Baoshan, Yunnan. **Method** The total of 1, 358 blood samples of children were tested by blood cell automatic analysis, hemoglobin electrophoresis, and erythrocyte glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency (G6PD) diagnostic kit. **Results** The prevalence rates of  $\beta$ -thalassaemia,  $\alpha$ -thalassaemia, and G6PD deficiency were 5.2%, 4.6% and 0.7%, respectively. The prevalence rates of thalassaemia in boys and girls were 9.3% and 10.5%, respectively. There was no significant difference between different ages and genders. **Conclusion** The prevalence of thalassemia is high among the Han children in Baoshan of Yunnan, and the prevalence rate of G6PD deficiency is lower than before. There is no significant difference in prevalence rates of thalassaemia between different ages and genders.

**[Key words]** Child; Thalassemia; G6PD deficiency; Yunnan

地中海贫血 (Thalassemia) 和葡萄糖-6-磷酸脱氢酶 (G6PD) 缺乏症 (统一简称两病) 是全世界最常见的遗传性溶血性贫血病, 云南省是两病的高发地区, 特别是边疆少数民族为高发人群, 但是, 地处边疆的汉族两病的患病率却鲜有报道. 为加强两病防治工作, 于 2011 年 9 月对云南边疆两县 7 岁以下汉族儿童开展了地中海贫血和 G6PD 缺乏症的调查.

### 1 对象与方法

#### 1.1 调查对象

保山市隆阳区 and 腾冲县父母双方均为汉族的常住 7 岁以下儿童.

#### 1.2 实验室检测

1.2.1 血细胞分析 采被调查者静脉血 2~4 mL,

乙二胺四乙酸二钾(EDTA-K2)抗凝,进行血红蛋白量(Hb)、红细胞数(RBC)、红细胞平均容积(MCV)、红细胞平均血红蛋白含量(MCH)、红细胞平均血红蛋白浓度(MCHC)、红细胞宽度-变异系数(RDW-CV)等血液学检测.仪器使用日本迈瑞BC-5300和SYSMEX-800i血细胞分析仪,原厂配套试剂,当天采血在当地及时检测完毕.地中海贫血的临床筛查标准为 $MCV < 80 \text{ fl}$ 和/或 $MCH < 27 \text{ Pg}$ 者<sup>[1,2]</sup>.

**1.2.2 血红蛋白电泳检测及结果判定** 凡 $MCV < 80 \text{ fl}$ 和或 $MCH < 27 \text{ Pg}$ 者,均应用Helena公司pH8.6缓冲液醋酸纤维薄膜做电泳分析及配套电泳扫描.电泳结果界值点: $HbA2 > 3.5\%$ 疑为 $\beta$ -地中海贫血; $HbA2 < 2.5\%$ 疑为 $\alpha$ -地中海贫血;有异常带为异常血红蛋白; $HbA2 > 10\%$ 疑为HbE地中海贫血<sup>[1,2]</sup>.

**1.2.3 G6PD检测** 采用改良葡萄糖6-磷酸脱氢酶(G6PD)测定比值法(手工操作法)进行检测.

试剂由广州市米基科技贸易有限公司提供.操作中严格按照试剂盒说明书进行.

### 1.3 统计学处理

对原始数据转化为二分类作卡方及趋势 $\chi^2$ 检验,统计均采用SPSS及PEMS软件进行分析.

## 2 结果

### 2.1 基本情况

共调查7岁以下儿童1493名,其中男童784名,女童709名;1358名儿童均接受血细胞分析及G6PD检测,725名接受血红蛋白电泳检测.

### 2.2 地中海贫血患病水平

**2.2.1 血细胞分析** 儿童 $Hb < 110 \text{ g/L}$ 占6.0%, $MCV < 80 \text{ fl}$ 占47.3%, $MCH < 27 \text{ pg}$ 占38.1%, $MCHC < 320\%$ 占5.1%, $RDW-CV > 19\%$ 占3.2%,阳性率均随年龄的增加而降低,趋势 $\chi^2$ 检验 $P < 0.01$ ,有统计学意义,见表1.

表1 云南保山汉族儿童地中海贫血血液学指标 [n(%)]

Tab. 1 Hemoglobin and erythrocyte parameters of Han children in Baoshan, Yunnan [n(%)]

年龄组(岁)	检查数	Hb < 110 g/L**	MCV < 80 fl**	MCH < 27 pg**	MCHC < 320%**	RDW > 19%**
0~	54	12(22.2)	48(88.9)	53(98.1)	12(22.2)	9(6.7)
1~	146	25(17.1)	116(79.5)	122(83.6)	18(12.3)	20(13.7)
2~	191	5(2.6)	100(52.4)	87(45.5)	12(6.35)	6(3.1)
3~	348	10(2.9)	145(41.7)	94(27.0)	15(4.3)	6(1.7)
4~	286	14(4.9)	111(38.8)	87(30.4)	6(2.1)	0
5~	209	6(2.9)	75(35.9)	46(22.0)	4(1.9)	1(0.5)
6~	108	8(7.4)	39(36.1)	24(22.2)	2(1.9)	1(0.9)
7~14	16	1(6.3)	8(50.0)	4(25.0)	0(0.0)	0(0.0)
合计	1358	81(6.0)	642(47.3)	517(38.1)	69(5.1)	43(3.2)

不同年龄组比较, \*\* $P < 0.01$ .

**2.2.2 血红蛋白电泳检测分析**  $\beta$ -地中海贫血为5.2%, $\alpha$ -地中海贫血为4.6%, $HbF > 2\%$ 为2.5%,除HbF外,各年龄组差异无统计学意义,地中海贫血发生率男童9.3%(40/431),女童10.5%(31/294), $\chi^2 = 0.316$ , $P > 0.05$ ;两者差异无统计学意义. $HbA2 > 10\%$ 者占4.4%,提示为HbE地中海贫血(见表2).

**2.2.3 不同民族地中海贫血和G6PD缺乏症筛查率** 在受检测的1358名儿童中,阳性9例,占0.7%,男童为0.8%(6/712),女童为0.5%(3/646), $\chi^2 = 1.023$ , $P > 0.05$ ;男女童差异无统计学意义.地区差异:G6PD缺乏症发率隆阳区

为0.6%(6/926),腾冲县为0.7%(3/432),两者差异无统计学意义, $\chi^2 = 1.327$ , $P > 0.05$ .

## 3 讨论

本次调查,汉族儿童地中海贫血阳性率为9.8%,高于1983年在保山市龙陵县调查结果,龙陵县勐糯乡4个民族的血红蛋白病总阳性率为7.5%(45/597),其中傣族为10.0%(30/300),汉族1.0%(1/100),傈僳族6.2%,彝族8.0%(8/101)<sup>[3]</sup>;也高于1981年全国80省(区、市)异常Hb患病率(3.97%)<sup>[4]</sup>;还高于1987年保山德昂

表2 云南保山市汉族儿童血红蛋白电泳分析结果 [n(%)]

Tab. 2 Hemoglobin electrophoresis of Han children in Baoshan, Yunnan [n(%)]

年龄组 (岁)	检查数	HbA2>3.5%	HbA2 < 2.5%	合计	HbA2>10%	HbF>2%**
0~	53	1(1.9)	8(15.1)	9(17.0)	1(1.9)	6(11.3)
1~	131	4(3.1)	5(3.8)	9(6.9)	2(1.5)	5(3.8)
2~	115	5(4.3)	4(3.5)	9(7.8)	5(4.3)	3(2.6)
3~	160	11(6.9)	7(4.4)	18(11.3)	10(6.3)	2(1.3)
4~	131	8(6.1)	4(3.1)	12(9.2)	7(5.3)	1(0.8)
5~	85	4(4.7)	3(3.5)	7(8.2)	3(3.5)	0(0.0)
6~	42	5(11.9)	2(4.8)	7(16.7)	4(9.5)	1(2.4)
7~14	8	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)
合计	725	38(5.2)	33(4.6)	71(9.8)	32(4.4)	18(2.5)

不同年龄组比较, \*\* $P < 0.01$ .

族异常 Hb 患病率 (5.2%)<sup>[5]</sup>, 随着时间的推移, 汉族儿童血红蛋白病患病率增高, 提示 Hb 的有害基因在扩散并逐代下传, 如果不采取控制和干预措施, 出生人口素质将受到更加严重影响。

在以往报道中, 无论血红蛋白病, 还是 G6PD 缺乏症少数民族患病率高于汉族<sup>[4,6,7]</sup>。本次调查, 保山市的汉族儿童血红蛋白病和 G6PD 缺乏症患病率低于靠边境地带的景颇、阿昌、德昂、傣族儿童, 但是高于紧邻保山市的非边境地带的白族、拉祜、纳西族儿童<sup>[6-8]</sup>, 提示: 地中海贫血发生率固然与民族有关, 也与地域有关<sup>[6]</sup>。80 年代傣族等少数民族溶血性遗传病有较高的发病率是由于这些少数民族都居住在边境地带和山区, 靠近缅甸、泰国、老挝及柬埔寨之间的边境地区, 该地区被称为 HbE 的三角带, 也就是血红蛋白病的高发区。居住山区的少数民族, 交通不便, 处于封闭或半封闭状态, 通婚半径小, 近亲结婚等, 致使有病基因的重合和传代而产生纯合子基因。改革开放后, 受人口流动及通婚的影响, 在西双版纳的汉族和德宏的汉族儿童地中海贫血检出率高达 54.5%<sup>[8,7]</sup>。

保山市中 G6PD 缺乏症汉族患病率为 7% (7/100), 明显低于 1981 年调查。腾冲县是全球基金疟疾项目县, 调查得知, 在 7 例 G6PD 缺乏症中, 有 5 人与服抗疟药伯氨喹啉有关, 与黄志强报道一致<sup>[9]</sup>。

### [参考文献]

- [1] 张之南, 沈梯. 血液病诊断及疗效标准[M]. 第3版. 北京: 科学出版社, 2007: 29-35, 40-41.
- [2] 陈冬, 李萍, 荣卡彬, 等. 地中海贫血筛查实用技术的应用研究[J]. 中国优生与遗传杂志, 2008, 16(6): 39-41.
- [3] 殷必让, 杨根应. 血红蛋白病的调查[J]. 中华血液杂志, 1983, 4(3): 104.
- [4] 十八省(区、市)血红蛋白病研究协作组. 十八省(区、市)血红蛋白病与葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏的流行病学研究[J]. 中华血液学杂志, 1985, 6(8): 450-459.
- [5] 骆毅. 云南德宏、傣、景颇、阿昌、德昂族先天性遗传性疾病及健康情况调查研究[M]. 潞西: 德宏民族出版社, 1990: 25-37.
- [6] 姚莉琴, 邹团标, 杨发斌, 等. 云南边境10个少数民族儿童地中海贫血的流行病学调查[J]. 中华医学遗传学杂志, 2011, 28(5): 579-582.
- [7] 刘家明, 卢桂森. 我国少数民族G-6-PD缺乏症基因突变的研究[J]. 中国小儿血液, 2001, 6(3): 140-142.
- [8] 赵钟鸣, 姚莉琴, 范丽梅. 云南省两边境州六民族0-7岁儿童地中海贫血流行病学调查[J]. 中华流行病学杂志, 2011, 32(4): 352-356.
- [9] 黄志强, 黄彪. 王东生整理, 红细胞6-磷酸葡萄糖脱氢酶缺乏的调查[J]. 中华血液学杂志, 1983, 4(3): 142.

(2012-02-3 收稿)