

- 18 Lawrence MC, Naziruddin B, Levy MF, et al. Calcineurin/nuclear factor of activated T cells and MAPK signaling induce TNF- α gene expression in pancreatic islet endocrine cells[J]. J Biol Chem, 2011, 286(2): 1025-1036.
- 19 李秀玉, 王真, 李文英. 基质金属蛋白酶-9与脑梗死[J]. 中国医药导报, 2010, 7(25): 11-12.
- 20 陈娟. 急性脑梗死患者血清C反应蛋白及肿瘤坏死因子- α 和白细胞介素-6水平的变化及临床意义[J]. 新乡医学院学报, 2013, 30(1): 42-43.
- 21 黄艳玲, 秦新月, 王恬竹, 等. 马来酸桂哌齐特对大鼠局灶性脑缺血再灌注后白介素-1 β 、白介素-6的表达及神经功能的影响[J]. 第三军医大学学报, 2011, 33(6): 596-599.
- [收稿日期 2015-03-30][本文编辑 黄晓红]

临床研究·论著

广西地区不同地中海贫血类型 G6PD 酶活性水平初步研究

赵林, 温乃健, 宁乐平, 梁亮, 韦金花, 李友琼

作者单位: 530021 南宁, 广西壮族自治区人民医院检验科(赵林, 宁乐平, 梁亮, 李友琼); 537300 广西, 平南县人民医院检验科(温乃健); 532700 广西, 隆安县妇幼保健院检验科(韦金花)

作者简介: 赵林(1968-), 女, 大学本科, 主管技师, 研究方向: 地中海贫血筛查与地贫基因诊断。E-mail: 2326225450@qq.com

通讯作者: 李友琼(1979-), 男, 医学硕士, 主管技师, 研究方向: 血红蛋白病发病机制及检测方法。E-mail: liyouqiong327@163.com

[摘要] 目的 了解广西地区不同地中海贫血类型患者的葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)酶活性水平, 探讨其与地中海贫血的关联性。方法 对经过地中海贫血基因分析确诊阴性的 113 名健康人群和 248 例不同地中海贫血类型的患者进行 G6PD 酶活性检测, 并对结果进行统计学分析。结果 健康人群组的 G6PD 酶活性水平为 (6.76 ± 2.28) U/gHb, α 地中海贫血为 (9.00 ± 3.67) U/gHb, β 地中海贫血为 (10.98 ± 6.25) U/gHb, $\alpha\beta$ 复合型地中海贫血为 (9.09 ± 2.96) U/gHb, 与健康人群组比较差异均有统计学意义($P < 0.05$)。 α 地中海贫血中静止型、轻型和中间型的 G6PD 酶活性水平分别为 (6.67 ± 1.65) 、 (8.89 ± 2.12) 和 (12.7 ± 5.44) U/gHb, β 地中海贫血中轻型和中间型/重型的 G6PD 酶活性水平分别为 (9.68 ± 3.71) U/gHb 和 (18.43 ± 10.71) U/gHb, α 和 β 地中海贫血组内不同类型之间的 G6PD 酶活性水平比较差异有统计学意义($P < 0.05$)。结论 不同地中海贫血类型患者的 G6PD 酶活性水平不一样, 贫血程度越重 G6PD 酶活性越高。

[关键词] 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶; 地中海贫血

[中图分类号] R 556.6⁺1 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1674-3806(2015)11-1060-04

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2015.11.16

Study of the levels of G6PD activity in different types of thalassemia in Guangxi ZHAO Lin, WEN Nai-jian, NING Le-ping, et al. Department of Clinical Laboratory, the People's Hospital of Guangxi Zhuang Autonomous Region, Nanning 530021, China

[Abstract] **Objective** To analyse the levels of G6PD activity in different types of thalassemia in Guangxi and to study their association with thalassemia. **Methods** One hundred and thirteen negative thalassemia samples and 248 different types of thalassemia samples were analyzed by gene analysis and were detected for G6PD activity. **Results** The levels of G6PD activity was (6.76 ± 2.28) U/gHb in the negative thalassemia group, (9.00 ± 3.67) U/gHb in α thalassemia group, (10.98 ± 6.25) U/gHb in β thalassemia group, and (9.09 ± 2.96) U/gHb in $\alpha\beta$ complex thalassemia group, with significantly differences compared with the negative thalassemia group ($P < 0.05$). The G6PD activity levels of α thalassemia in silent, trait and Hb H groups were (6.67 ± 1.65) U/gHb, (8.89 ± 2.12) U/gHb, (12.7 ± 5.44) U/gHb respectively; of β thalassemia in trait and intermedia groups were (9.68 ± 3.71) U/gHb and (18.43 ± 10.71) U/gHb. There were significant differences in the levels of G6PD between the different types of α

thalassemia and β thalassemia in α thalassemia and β thalassemia groups ($P < 0.05$). **Conclusion** Different levels of G6PD activity go with different types of thalassemia, the more severe anemia the higher G6PD activity.

[Key words] G6PD; Thalassemia

地中海贫血是一种遗传性溶血性贫血,其发病机理是由于血红蛋白中的珠蛋白肽链合成缺失或不足导致红细胞不同程度破坏而贫血,广西是全国的高发区,其发生率达到 24.51%^[1]。葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)是体内参与糖代谢的一种氧化还原酶,主要存在于红细胞膜上,一旦缺乏,则可能导致红细胞被破坏而溶血,我国 G6PD 缺乏症分布呈“南高北低”的趋势^[2]。本文对广西地区不同地中海贫血类型患者的 G6PD 酶活性水平进行检测,探讨其与地中海贫血的关联性。

1 材料与方法

1.1 标本来源 收集 2011-08 ~ 2012-05 我院门诊和住院部送检的样本 361 份,其中健康人群(地中海贫血基因分析阴性)113 名作为对照组,131 例 α 地中海贫血、67 例 β 地中海贫血和 50 例 $\alpha\beta$ 复合型地中海贫血作为不同地中海贫血类型组。其中男 127 例,女 234 例,最大年龄为 78 岁,最小年龄为 4 个月,平均为 (29.50 ± 8.01) 岁。纳入标准:根据地中海贫血基因分析阳性的患者(阳性病例);根据地中海贫血基因分析阴性的健康人群(阴性对照)。排除标准:患者同时合并有其他可引起贫血的内科和外科疾病;近期有输血史。

1.2 标本采集 使用 EDTA 抗凝真空管分别采集 3 ml 静脉血,混匀后,送实验室用于地中海贫血基因分析和检测 G6PD 活性水平。

1.3 仪器与试剂 PCR 扩增仪(C-1000)、全自动凝胶成像分析仪(GelDoc™XR+)、普通水平电泳仪(Power Basic)均为美国 Bio-Rad 公司产品,杂交炉(HL-2000)为美国 UVP 公司产品,全自动生化分析仪 7600 为日本日立公司产品,地中海贫血基因检测试剂盒为深圳益生堂生物公司产品(批号 20140301),G6PD 酶活性检测试剂盒为北京北检公司产品(批号 20140201)。

1.4 地中海贫血基因分析和判断标准 采用试剂盒配送的 DNA 提取试剂提取全血 DNA,按照试剂盒说明书进行 PCR 扩增。 α 地中海贫血基因分析试剂盒检测中我国常见的 3 种缺失型($--^{SEA}$ 、 $-\alpha^{3.7}$ 、 $-\alpha^{4.2}$)和 3 种非缺失型(点突变)即血红蛋白 Constant Spring(简称 Hb CS)、血红蛋白 Westmead(简称 Hb WS)、血红蛋白 Quong Sze(简称 Hb QS)。 α 地中海

贫血基因 3 种缺失型检测试剂扩增参数为 95 °C 预变性 5 min;95 °C 40 s,66 °C 30 s,72 °C 70 s,共 33 个循环,72 °C 延伸 7 min。判断 α 地中海贫血基因缺失型:将扩增产物 2 μ l 上样到 10 g/L 的琼脂糖凝胶中进行电泳,根据试剂说明书的判断标准,综合是否扩增出片段及片段长度进行判定 α 地中海贫血缺失类型。 β 地中海贫血基因分析试剂盒检测 β 珠蛋白肽链中国人常见的 17 种突变位点,包括 -28、-29、-30、-32、CDs14 - 15、CD17、CD26 (βE)、CDs27 - 28、CD31、CDs41 - 42、CD43、CDs71 - 72、IVS- I - 1、IVS- I - 5、IVS- II - 654、CAP + 1、initiation condon。 α 地中海贫血基因 3 种非缺失型(点突变)和 β 地中海贫血基因 17 种突变检测试剂通用的扩增参数为 95 °C 预变性 5 min;94 °C 30 s,66 °C 30 s,72 °C 150 s,共 35 个循环;72 °C 延伸 7 min。按照试剂说明书,将扩增产物进行斑点杂交,洗膜,显色。判断 α 地中海贫血基因点突变和 β 地中海贫血基因点突变:当膜条对照点显色,突变点不显色为该位点阴性结果;当膜条对照点显色,突变点也显色为该位点突变杂合子;当膜条对照点不显色,突变点显色则为该位点突变纯合子;当膜条的对照点均不显色或有些位点的对照点不显色,则为实验失败,需要重做。

1.5 G6PD 酶活性水平检测 混匀后,取 40 μ l 全血加入到 800 μ l 去离子水中溶解 30 min 后,置于全自动生化分析仪进行测定,测定值与血红蛋白含量的比值即为 G6PD 酶活性水平。G6PD 酶活性水平参考范围 > 4.2 U/gHb。

1.6 统计学方法 应用 SPSS17.0 统计软件进行分析,计量资料以均数 $\pm$ 标准差($\bar{x} \pm s$)表示,根据地中海贫血类型分为健康人群、 α 地中海贫血(又分为静止型、轻型、中间型)、 β 地中海贫血(又分为轻型、中间或重型)和 $\alpha\beta$ 复合型地中海贫血进行统计分析,各组间和 α 地中海贫血组内 G6PD 酶活性水平比较采用方差分析,两两比较采用 SNK- q 检验、 β 地中海贫血 G6PD 酶活性水平比较采用 t 检验, $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 健康人群组和不同地中海贫血类型组 G6PD 酶活性水平比较 健康人群组 G6PD 酶活性水平为 (6.76 ± 2.28) U/gHb,其中 G6PD 酶活性减少 9 例,占

健康人群总数的 7.96%; α 、 β 、 $\alpha\beta$ 地中海贫血 G6PD 酶活性水平分别为 (9.00 ± 3.67) 、 (10.98 ± 6.25) 、 (9.09 ± 2.96) U/gHb。各组间 G6PD 酶活性水平比较差异有统计学意义 ($P < 0.05$)。见表 1。

表 1 健康人群组和不同地中海贫血类型组 G6PD 酶活性水平比较 ($\bar{x} \pm s$)

组别	例数	G6PD 酶活性(U/gHb)
健康人群组	113	6.76 ± 2.28
α 地中海贫血组	131	$9.00 \pm 3.67^*$
β 地中海贫血组	67	$10.98 \pm 6.25^{*\Delta}$
$\alpha\beta$ 复合型地中海贫血组	50	9.09 ± 2.96
F	—	17.638
P	—	0.000

注:与健康人群组比较, $*P < 0.05$;与 α 地中海贫血组比较, $\Delta P < 0.05$

2.2 健康人群组和不同 α 地中海贫血类型组 G6PD 酶活性水平比较 131 例 α 地中海贫血中,包含 41 例静止型、64 例轻型、26 例中间型, G6PD 酶活性水平分别为 (6.67 ± 1.65) 、 (8.89 ± 2.12) 、 (12.7 ± 5.44) U/gHb,三组比较差异有统计学意义 ($P < 0.05$), 131 例 α 地中海贫血中,有 8 例 G6PD 酶活性减少,占 α 地中海贫血总数的 6.11%。见表 2。

表 2 健康人群组和不同 α 地中海贫血类型组 G6PD 酶活性水平比较 ($\bar{x} \pm s$)

组别	例数	G6PD 酶活性(U/gHb)
健康人群组	113	6.76 ± 2.28
α 静止型组	41	6.67 ± 1.65
α 轻型组	64	8.89 ± 2.12
α 中间型组	26	$12.7 \pm 5.44^{**\Delta}$
F	—	31.645
P	—	0.000

注:与健康人群组比较, $*P < 0.05$;与 α 静止型组比较, $*P < 0.05$;与 α 轻型组比较, $\Delta P < 0.05$

2.3 健康人群组和不同 β 地中海贫血类型组 G6PD 酶活性水平比较 67 例 β 地中海贫血中,包含 57 例轻型、10 例中间型/重型,其 G6PD 酶活性水平分别为 (9.68 ± 3.71) U/gHb 和 (18.43 ± 10.71) U/gHb,三组 G6PD 酶活性水平比较差异有统计学意义 ($P < 0.05$);67 例 β 地中海贫血中,有 7 例 G6PD 酶活性减少,占 β 地中海贫血总数的 10.45%。见表 3。

表 3 健康人群组和不同 β 地中海贫血类型组 G6PD 酶活性水平比较 ($\bar{x} \pm s$)

组别	例数	G6PD 酶活性(U/gHb)
健康人群组	113	6.76 ± 2.28
β 轻型组	57	$9.68 \pm 3.71^*$
β 中间型/重型组	10	$18.43 \pm 10.71^{*\Delta}$
F	—	20.927
P	—	0.000

注:与健康人群组比较, $*P < 0.05$;与 β 轻型组比较, $\Delta P < 0.05$

3 讨论

3.1 广西是地中海贫血的高发区,最常见的是 α 地中海贫血、 β 地中海贫血和 $\alpha\beta$ 复合型地中海贫血,广西同时也是全国 G6PD 缺乏症的高发区^[3]。不同类型的地中海贫血有不同的临床表现,主要是不同程度慢性溶血而导致的贫血。由于地中海贫血患者体内慢性溶血可造成新生红细胞增多,作为红细胞膜上的 G6PD 酶活性水平则可能会增高。从表 1 可以看出,相对于没有地中海贫血基因突变的健康人群,无论是 α 地中海贫血、 β 地中海贫血,还是 $\alpha\beta$ 复合型地中海贫血 G6PD 酶活性水平都有不同程度的增高,其中以 β 地中海贫血组的 G6PD 酶活性水平最高。本研究的 G6PD 酶活性检测值比其他研究^[4,5]的检测值低,但是结果相似。这可能与所使用的检测仪器和试剂不同有关。

3.2 α 地中海贫血根据临床表现又可分为静止型、轻型、中间型(H 病)和重型,其中重型胎儿一般在孕中期或晚期自动流产,即使能够生下来,也存活不久^[6]。因此,临床上见到的 α 地中海贫血患者主要类型是静止型、轻型和中间型,静止型 α 地中海贫血临床上与健康人群一样,没有贫血表现;轻型有部分患者有轻度贫血;而中间型则有轻度、中度贫血表现。表 2 显示,静止型 α 地中海贫血的 G6PD 酶活性水平与健康人群相近,而贫血程度最重的中间型 α 地中海贫血的 G6PD 酶活性水平最高,这提示了 G6PD 酶活性水平与 α 地中海贫血存在一定程度的关联。

3.3 从表 3 可以看到,对于 β 地中海贫血,无论是轻型还是中间型的 G6PD 酶活性水平平均比 α 地中海贫血同类型的 G6PD 酶活性水平高,其原因目前没有看到相关的研究报道。有研究者^[4,5]认为,可以把 G6PD 酶活性水平作为地中海贫血筛查的指标。但是我们发现,本文研究的 113 例 α 地中海贫血中同时合并有 G6PD 缺乏症的有 8 例, β 地中海贫血有 7 例,他们的 G6PD 酶活性水平平均比健康人群低。因此,当把 G6PD 酶活性水平作为地中海贫血筛查指标的时候,在 G6PD 缺乏症高发的地区,有可能会造成漏诊^[7]。

参考文献

- Xiong F, Sun M, Zhang X, et al. Molecular epidemiological survey of haemoglobinopathies in the Guangxi Zhuang Autonomous Region of southern China[J]. Clin Genet, 2010, 78(2): 139-148.
- 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.

- 3 杜晓晨, 罗建明. G6PD 缺乏症杂合子检测方法的研究进展[J]. 中国小儿血液与肿瘤杂志, 2007, 12(2): 92-94.
- 4 陈冬, 陈和平, 梁玲, 等. G6PD 活性检测在地中海贫血诊断中的意义[J]. 中国优生与遗传杂志, 2007, 15(1): 27-28.
- 5 袁明生, 易旺云, 叶国娟. ROC 曲线评价 G6PD 活性对地中海贫血的初筛价值探讨[J]. 检验医学, 2013, 28(6): 462-465.
- 6 Hartevelde CL, Higgs DR. Alpha-thalassaemia[J]. Orphanet J Rare Dis, 2010, 5: 13.
- 7 陈冬, 陈和平, 王熹, 等. “地贫”合并 G6PD 缺陷症 G6PD 活性的实验研究[J]. 中国优生与遗传杂志, 2006, 14(5): 28-30.
- [收稿日期 2015-01-15][本文编辑 刘京虹]

学术交流

急诊手术修复外伤性末节指体端软组织缺损的体会

韦勇, 容向宾

作者单位: 530012 南宁, 广西中医药大学附属瑞康医院急诊科(韦勇), 骨外科(容向宾)

作者简介: 韦勇(1966-), 男, 研究生学历, 学士学位, 副主任医师, 研究方向: 创伤急诊外科疾病的诊治。E-mail: WeiYong1966@163.com

[摘要] 目的 探讨急诊手术修复外伤性末节指体端软组织缺损的方法。方法 回顾性分析 2009 ~ 2014 年该院急诊外科手术修复 65 例外伤引起末节指体端软组织缺损的临床资料。结果 采取最佳治疗方案急诊手术治疗和术后康复处理, 术后随访根据中华医学会手外科学会手功能评定试用标准综合评价, 65 例患者中, 优 20 例, 良 34 例, 可 8 例, 差 3 例, 患者满意。结论 根据损伤类型结合患者要求, 选择最佳修复方案, 及时急诊手术修复外伤性末节指体端软组织缺损, 术后康复处理, 有助于提高疗效。

[关键词] 急诊手术; 修复; 末节指体端; 软组织缺损

[中图分类号] R 658.1 **[文献标识码]** B **[文章编号]** 1674-3806(2015)11-1063-04

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2015.11.17

Emergency operation for repairing traumatic distal finger and soft tissue defect WEI Yong, RONG Xiang-bin.

Department of Emergency, Ruikang Hospital Affiliated to Guangxi University of Chinese Medicine, Nanning 530012, China

[Abstract] **Objective** To explore the methods of emergency operation for repairing traumatic distal finger and soft tissue defect. **Methods** Sixty-five patients who were performed the operation for repairing traumatic distal fingers ends and soft tissue defect were retrospectively analyzed from 2009 to 2014 in the emergency room of our hospital. **Results** After taking the best treatment of emergency operation treatment and postoperative rehabilitation treatment, according to the hand surgery society of Chinese Medical Association of hand function assessment standard for comprehensive evaluation, the clinical efficacy was excellent in 20 cases, good in 34 cases, improved in 8 cases, poor in 3 cases. **Conclusion** According to the different types of injury and patients' requirements, selecting the best repair scheme of emergency operation and timely repairing of traumatic finger end and soft tissue defect, can improve the curative effect and the postoperative rehabilitation.

[Key words] Emergency operation; Repair; Finger end; Soft tissue defect

手外伤是创伤外科急诊的常见病种, 约占急诊创伤患者的 26.6%, 末节指体端软组织缺损又是手外科急诊中常见的损伤类型^[1], 急诊手术和术后康复处理是否得当将直接影响手指的功能(感觉、运动)和外观, 对患者生理及心理影响很大^[2], 因此, 手外伤急诊的初步治疗在急诊工作中十分重要。我

院于 2009 ~ 2014 年共急诊手术处理末节指体手外伤 65 例, 对不同类型伤者选择相应的手术方式, 术后随访显示, 外伤性末节指体长度合适, 皮瓣美观饱满, 血运良好, 神经感觉及功能大部分恢复, 最低限度减少患者的生理心理影响, 患者满意。现报道如下。