

## ·论 著·

## 广西来宾市少数民族贫困地区2011年地中海贫血筛查分析

陈世新, 廖志贤, 陈莲, 黄秀兰, 张捷

**摘要:**目的 降低来宾市地中海贫血(以下简称地贫)发生率,减少出生缺陷发生,提高出生人口素质。方法 通过免费婚检、产检平台对来宾市男女双方地贫基因携带者进行基因诊断、跟踪,怀孕时进行胎儿地贫筛查诊断,发现重型地贫胎儿建议孕妇及时终止妊娠。结果 来宾市婚检率、产检率逐年上升,分别由2008年的46.36%和94.14%上升到2011年的94.85%和98.45%,地贫筛查人数也逐年增加,筛查率明显提高,而出生缺陷发生率逐年下降,从2007年的19.13‰下降到2011年的9.51‰。2011年检出重型地贫胎儿24例、中间型地贫胎儿14例、轻型地贫胎儿107例。其中24例重型地贫胎儿已全部采取终止妊娠措施;另有1例 $\alpha$ 地贫中间型地贫胎儿也采取了终止妊娠措施,有效减少了地贫胎儿出生。结论 利用免费婚检、产检平台,筛查地贫基因携带者,并且对其进行跟踪,对怀孕者的胎儿进行地贫筛查和基因诊断,发现重型地贫胎儿及时采取终止妊娠,是避免地贫儿出生、降低出生缺陷发生率的有效措施。

**关键词:** 免费婚检;孕检;地贫筛查;广西来宾市

中图分类号:R556.6+1 文献标识码:A 文章编号:1009-9727(2012)12-1477-03

Interventional measure in screening thalassemia in population of minority poverty area in Laibin City in 2011. CHEN Shi-xin, LIAO Zhi-xian, CHEN Lian, et al. (Laibin Municipal Maternal and Child Health Care Hospital, Laibin 546100, Guangxi, P. R. China)

**Abstract:** Objective To reduce the incidence of thalassemia and birth defect by free antemarital examination and prenatal test. Methods The screening of thalassemia in population of Laibin city through free marriage examination and prenatal test was carried out. Gene diagnosis and tracking were performed on both male and female thalassemia gene carriers. Pregnant women were suggested to terminate the pregnancy when fetus with severe thalassemia was found. Results The rates of marriage examination and prenatal test rose from 46.36% and 94.14% in 2008 to 94.85% and 98.45% in 2011, respectively. The number of people who participated in the screening of thalassemia increased annually. The rate of the screening rose while the incidence of birth defects reduced gradually from 19.13‰ in 2007 to 9.51‰ in 2011. 24 severe cases, 14 moderate cases and 107 mild cases were detected in 2011. 24 severe cases and 1 moderate  $\alpha$  thalassemia case were terminated. Conclusion Screening and tracking the thalassemia gene carriers through free marriage examination and prenatal test are the effective measure for detecting fetus with thalassemia and reduce the incidence of birth defects

**Key words:** Free antemarital examination; Pregnancy test; Thalassemia screening; Laibin City

地中海贫血(以下简称地贫)是一种遗传性溶血性贫血,目前对地贫的治疗尚无有效方法,地贫难治却可以预防。开展人群普查和遗传咨询、做好婚前指导、采用基因分析方法进行产前诊断、在妊娠期对重型地贫胎儿进行诊断并及时终止妊娠以避免重型地贫儿出生,是目前预防地贫发生行之有效的办法<sup>[1]</sup>。来宾市位于广西壮族自治区中部,是2002年撤销原柳州地区新成立的地级市,全市辖一区三县一个县级市和一个民族自治县,全市人口250万人,少数民族人口占80%左右,农村人口占90%以上。由于是新建城市,基础薄弱,经济文化仍很落后,全市有两个县为国家级贫困县,有两个县为自治区重点扶持的贫困县。2007年全市仍有23万人口尚未脱贫,是一个少数民族聚居的经济文化落后地区。

据全市2008~2011年婚检地贫筛查结果统计,全

市婚检人群平均地贫基因阳性率为17.03%,低于广西全区(2009年广西调查地贫基因阳性率为20.64%),而高于南方各省(广东11.6%、四川4.1%、江西2.7%),远高于全国平均(2.64%)<sup>[2-4]</sup>。按照广西全区重型地贫儿发病率5‰推算,来宾市每年将有50多例重型地贫儿出生,严重影响来宾市出生人口素质,并增加患儿家庭的经济负担和社会负担。因而对地贫预防措施研究势在必行。

## 1 资料与方法

1.1 资料来源 为2011年全市准备办理婚姻登记的男女婚检对象共44 974人,男女各一半;产检对象为已婚育龄孕妇共35 751人。婚检地贫筛查率为94.85%,产检地贫筛查率为98.45%。

## 1.2 方法

1.2.1 地贫筛查 采用血21项检测结果,凡(MCV)

基金项目 来宾市科技攻关项目(No.来科字(2010)33号)

作者单位 来宾市妇幼保健院 广西 来宾 546100

作者简介 陈世新(1958~),男,广西来宾,本科,副主任医师,研究方向:婚前保健。

或(MCH)指标有一项低于标准则判定为地贫基因携带者,由我院检验科和所辖县(市)负责婚检、产检的医疗卫生单位检验科检测判定结果。

1.2.2 地贫基因诊断 凡检出男女双方均为地贫基因携带者采血送自治区产前诊断中心或柳州市产前诊断分中心检测确诊。

1.2.3 地贫胎儿产前诊断 对男女双方均为地贫基因携带者怀孕胎儿,在孕周18~35周送柳州市产前诊断分中心(孕18~21周抽羊水或孕18~35周抽脐带血)进行产前诊断。对检出重型地贫胎儿建议终止妊娠。

2 结果

2.1 婚检地贫筛查率 全市通过实施免费婚检后婚检率逐年上升,由2008年的46.36%(22 672/48 906)

上升到2011年的94.85%(44 974/47 418)。因本地参加婚检者均进行地贫筛查,因此婚检地贫筛查率和婚检率是一致的。2011年婚检检出地贫基因携带者8 468人,检出率为18.83%,检出男女双方均为地贫基因携带者765对,进行地贫基因诊断629对,有222对为同型地贫基因,均给予建档,并定期跟踪。婚检地贫筛查情况见表1。

2.2 产检地贫筛查率 2011年全市产检妇女35 751人,检出地贫基因携带者6 561人,检出率为18.35%,同时对产检对象地贫基因携带者的丈夫进行地贫筛查,检出男女双方均为地贫基因携带者620对,进行地贫基因诊断509对,检出214对为同型地贫基因,产检地贫筛查情况见表2。

表1 婚检地贫筛查结果

Table 1 Statistics result of premarital screening of thalassemia

年份 Year	婚登人数 No. marriage registration	婚检人数 No. premarital examination	婚检率(%) Rate of premarital examination	地贫筛查人数 No. thalassemia screening	地贫筛查率(%) Thalassemia screening rate	阳性人数 No. Positive	阳性率(%) Positive rate
2008	48 906	22 672	46.36	22 672	46.36	3 474	15.32
2009	50 808	36 316	71.48	36 316	71.48	5 763	15.87
2010	46 696	43 330	92.79	43 330	92.79	7 376	17.02
2011	47 418	44 974	94.85	44 974	94.85	8 468	18.83
合计 Total	193 828	147 292	75.99	147 292	75.99	25 081	17.03

表2 产检地贫筛查结果

Table 2 Results of prenatal screening of thalassemia

年份 year	活产数 No. live births	产检人数 No. prenatal test	产检率(%) Rate of prenatal test	地贫筛查人数 No. thalassemia screening	地贫筛查率(%) Thalassemia screening rate	阳性人数 No. Positive	阳性率(%) Positive rate
2008	33 386	31 430	94.14	31 430	94.14	4 976	15.68
2009	35 207	33 564	95.33	33 564	95.33	5 868	17.48
2010	34 778	33 981	97.71	33 981	97.71	5 582	16.43
2011	36 315	35 751	98.45	35 751	98.45	6 561	18.35
合计 Total	139 686	134 726	96.45	134 726	96.45	22 987	17.06

2.3 胎儿地贫产前诊断结果 产筛产前基因诊断为同型地贫基因阳性的214对夫妇,已有177例同型地贫基因孕妇进行了地贫胎儿产前诊断,结果检出α地贫胎儿84例,其中轻型60例、中间型10例、重型14例;检出β地贫胎儿52例,其中轻型40例、中间型4例、重型8例;检出复合型地贫胎儿9例,其中轻型7例、重型2例,无中间型复合型地贫胎儿。对检出怀有中重型地贫胎儿的家长建议进行终止妊娠,其中24例重型地贫胎儿已全部终止妊娠,另有1例α地贫中间型地贫胎儿已终止妊娠。

2.4 出生缺陷发生率 通过开展免费婚检、免费产检,同时利用这两个平台进行地贫筛查,找出地贫基因携带者,对男女双方地贫基因携带者进行基因诊

断、跟踪,怀孕时进行胎儿地贫筛查诊断,发现重型地贫胎儿建议孕妇及时终止妊娠等综合措施,取得显著成效,全市的出生缺陷发生率由2008年的16.14‰,下降到2011年的9.51‰,其中胎儿水肿综合征的出生数从2009年后每年均以30%以上的比例下降。全市出生缺陷发生情况见表3。

3 讨论

地中海贫血(Thalassemia)是由于珠蛋白肽链合成受到部分或完全抑制,造成肽链合成不平衡所引起的一组遗传性溶血性贫血<sup>[5]</sup>,对中重型地贫 高量输血联合去铁治疗 是基本的治疗方法,通常输血15~20次就要进行去铁治疗<sup>[6]</sup>。造血干细胞移植是目前根治地贫的唯一方法,但手术复杂,价格昂贵,普通老百姓

表3 出生缺陷统计表  
Table 3 Result of birth defects

年份 Year	活产数 No. live births	出生缺陷人数 No.birth defects	出生缺陷率(‰)Defect rate	其中胎儿水肿综合征例数 No. Bart's Syndrome	阳性率(‰) Positive rate
2008	33 386	539	16.14	52	1.56
2009	35 207	434	12.69	39	1.14
2010	34 778	385	10.76	25	0.70
2011	36 315	346	9.51	14	0.38
合计 Total	139 686	1 704	12.19	130	0.93

难以承受 ,而且很难找到配对干细胞 ,基因治疗仍在试验研究阶段。目前对地贫的治疗尚无有较的方法 ,地贫难治却可以预防。

由于来宾市为少数民族贫困地区 ,经济文化落后 ,人们的保健意识、对地贫防治知识的了解仍存在一定的差距 ,以及对地贫的危害影响重视不够等原因 ,地贫防治仍任重而道远 ,主要是有些地贫基因携带者夫妇存在侥幸心理而不参加地贫基因诊断和胎儿地贫筛查诊断 ,因而没有发现地贫胎儿而致出生的情况 ,因此有必要再进行地贫防治三级预防干预措施。逐步建立以一级干预为主体 ,二级干预为重点 ,三级干预为补充的三级预防策略。进一步加大对地贫防治知识的宣传力度 ,使人们懂得地贫的危害性 ,了解地贫的防治知识 ,从而有效避免地贫儿出生。

本研究实践证明 ,利用婚检、产检平台进行地贫筛查 ,可以得到事半功倍的效果 ,而对检出男女双方地贫基因阳性者进行基因诊断、跟踪观察 ,对怀孕者进行胎儿地贫基因诊断 ,发现重型地贫胎儿建议孕妇及时终止妊娠 ,对预防地贫发生 ,降低出生缺陷发生率有非常重要的意义。

参考文献 :

[1] Lv FT, Xie DN, Chen YJ, et al. In the Mediterranean anemia interventions by family planning service network in Guangxi Region[J]. Chi-

nese Journal of family planning, 2009, 17 ( 4): 241-242. (In Chinese)  
(吕福通 ,谢丹尼 ,陈一君 ,等 . 广西区计生服务网络开展地中海贫血干预经验[J].中国计划生育学杂志 ,2009 ,17( 4) :241-242)  
[2] Li RM, Luo JW, Wei PX,et al. Prenatal screening and gene diagnosis of Mediterranean anemia in Hechi city [J]. Guangxi medical journal, 2009, 31 ( 11): 1603-1604. (In Chinese)  
(李荣敏 ,罗建文 ,韦平宣 ,等 . 河池市孕妇产前地中海贫血筛查及基因诊断[J] . 广西医学 2009 ,31(11) : 1603-1604 .)  
[3] Wei YH, Wei JH. With thalassemia screening and gene analysis among anemia children in the southwestern region of Guangxi[J]. Maternal and child health care of China, 2010, 25 ( 19): 2740-2742. (In Chinese)  
(韦莹慧 ,韦建华. 桂西南地区贫血儿童地中海贫血筛查及基因分析[J].中国妇幼保健 ,2010 ,25(19) : 2740-2742 .)  
[4] Zhao YL, Chen Z, Yang K. Owd of  $\beta$  - thalassemia screening results among premarital check-up in Guilin[J].Guangxi Journal of preventive medicine, 2005, 11 ( 6): 372-373. (In Chinese)  
(赵玉林 ,陈智 ,杨侃.桂林市婚检人群  $\beta$  地中海贫血筛查结果分析 [J].广西预防医学 ,2005 ,11( 6) : 372-373 .)  
[5] Yao HX.Progress of diagnosis and treatment of thalassemia[J]. China Tropical Medicine, 2005, 5 (8): 1725-1726, 1750.  
(姚红霞.地中海贫血的诊治进展[J].中国热带医学 ,2005 ,5( 8) : 1725-1726 ,1750 .)  
[6] Cappellini MD ,Cohen A ,Eleftheriou A ,et al . Guidelines for the clinical management of thalassaemia [M].2ed.Nicosia ,Cyprus:Thalassaemia International Federation ,2007: 18-30 .

收稿日期 2012-08-15 编辑 谢永慧