

本文引文格式:仇雯丽,丁科,董明右,等. G6PD 基因 c. 592C>T 和 c. 95A>G 遗传多态性与其发病风险的相关性研究[J]. 右江民族医学院学报, 2021, 43(2): 174-177, 181.

【论著与临床报道】

## G6PD 基因 c. 592C>T 和 c. 95A>G 遗传多态性 与其发病风险的相关性研究

仇雯丽<sup>1</sup>, 丁科<sup>1</sup>, 董明右<sup>2</sup>, 凌永嫦<sup>1,3</sup>, 石凤<sup>1</sup>, 滕元姬<sup>1,4</sup>, 何丽桥<sup>1,3</sup>, 王俊利<sup>2,5</sup>, 李妹燕<sup>3</sup>

(1. 右江民族医学院研究生学院, 广西 百色 533000;

2. 右江民族医学院检验学院, 广西 百色 533000;

3. 右江民族医学院附属医院产科, 广西 百色 533000;

4. 右江民族医学院附属医院检验科, 广西 百色 533000;

5. 右江民族医学院附属医院生殖医学中心, 广西 百色 533000)

**摘要:**目的 探讨 G6PD 基因 c. 592C>T 和 c. 95A>G 多态性与葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏症发病风险的相关性研究。方法 运用 SNPscan™ 多重 SNP 分型专利技术检测 417 例 G6PD 缺乏症病例组与 295 例健康对照组的 c. 592C>T 和 c. 95A>G 基因型, 使用日立全自动生化分析仪 7600 通过速率法检测 G6PD 酶活性。运用统计学方法分析两组基因型、等位基因与 G6PD 缺乏症发病风险的关系, 并通过在线 SHEsis 分析两位点单倍型。结果 G6PD 基因 c. 592C>T 在病例组和对照组中基因型和等位基因分布差异无统计学意义( $P > 0.05$ ), c. 95A>G 基因型和等位基因在两组中分布差异有统计学意义( $P < 0.05$ )。CA 单倍型和 CG 单倍型在两组中差异具有统计学意义( $P < 0.05$ )。结论 c. 95A>G 位点突变与 G6PD 缺乏症的发病风险有关。

**关键词:** G6PD; c. 592C>T; c. 95A>G; 多态性; 发病风险

**中图分类号:** R394 **文献标识码:** A **文章编号:** 1001-5817(2021)02-0174-05

doi:10.3969/j.issn.1001-5817.2021.02.005

### Correlation between genetic polymorphism of c. 592C>T and c. 95A>G in G6PD gene and the risk of G6PD deficiency

Qiu Wenli<sup>1</sup>, Ding Ke<sup>1</sup>, Dong Mingyou<sup>2</sup>, Ling Yongchang<sup>1,3</sup>, Shi Feng<sup>1</sup>,  
Teng Yuanji<sup>1,4</sup>, He Liqiao<sup>1,3</sup>, Wang Junli<sup>2,5</sup>, Li Meiyang<sup>3</sup>

(1. Graduate School, Youjiang Medical University for Nationalities, Baise 533000, Guangxi, China;

2. School of Laboratory Medicine, Youjiang Medical University for Nationalities, Baise 533000,

Guangxi, China; 3. Department of Obstetrics, the Affiliated Hospital of Youjiang Medical

University for Nationalities, Baise 533000, Guangxi, China; 4. Department of Laboratory

Medicine, the Affiliated Hospital of Youjiang Medical University for Nationalities, Baise

533000, Guangxi, China; 5. Center of Reproductive Medicine, the Affiliated Hospital

of Youjiang Medical University for Nationalities, Baise 533000, Guangxi, China)

**基金项目:**国家自然科学基金项目(81760615);广西重点研发计划项目(桂科 AB18221029)

**第一作者简介:**仇雯丽(1990—),女,在读硕士研究生,研究方向:肿瘤分子遗传学研究, E-mail:1278579693@qq.com

**通讯作者简介:**王俊利(1979—),男,博士,教授,硕士研究生导师,研究方向:不孕不育分子遗传学基础与临床研究, E-mail:

baisewangjunli@163.com

**Abstract:** **Objective** To investigate the correlation between the polymorphism of G6PD loci c. 592C>T, c. 95A>G and the risk of glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency. **Methods** This study detected the genotypes of c. 592C>T and c. 95A>G in 417 patients with G6PD deficiency and 295 healthy controls by the patent technology of SNPscan<sup>TM</sup> multiple SNP typing. The G6PD enzyme activity was detected by rate method using Hitachi 7600 automatic biochemical analyzer. Statistical methods were used to analyze the relation between the genotype, allele and the risk of G6PD deficiency in these two groups. The haplotypes of the two loci were analyzed by online SHEsis. **Results** There was no significant difference in the genotype and allele distribution of G6PD gene c. 592C>T between the case group and the control group ( $P > 0.05$ ). There were significant differences in the genotype and allele distribution of G6PD gene c. 592C>G between the case group and the control group ( $P < 0.05$ ). The differences in CA haplotype and CG haplotype between two groups were statistically significant ( $P < 0.05$ ). **Conclusion** c. 95A>G mutation is associated with the risk of G6PD deficiency.

**Key words:** glucose-6-phosphate dehydrogenase; c. 592C>T; c. 95A>G; polymorphism; morbidity risk

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏症又称蚕豆病,是最常见的一种遗传性酶缺陷病,主要临床表现为溶血性贫血、高胆红素血症。G6PD 缺乏症在疟疾流行的地区广泛分布,尽管非洲地区患病率高,但高人口密度使亚洲成为此疾病发病重心,并且患有此疾病的亚洲人群发生溶血的风险指数最高<sup>[1]</sup>。我国两广及云贵地区为高发地区,其中广西地区人群携带率约为 7.4%,男性发病率明显高于女性<sup>[2]</sup>。成熟的红细胞内无线粒体,磷酸戊糖途径是红细胞内唯一的还原型烟酰胺腺嘌呤二核苷酸磷酸(NADPH)来源,G6PD 是细胞内磷酸戊糖途径的关键限速酶,对保护红细胞免受氧化损伤具有重要作用。G6PD 酶表达水平较低时,患者会出现黄疸和急性溶血性贫血,严重威胁着患者的生命安全<sup>[3]</sup>。G6PD 的基因突变有着明显的地域或群体特异性<sup>[1-2,4]</sup>,其中,我国广西地区人群常见的基因突变类型主要为 c. 1376G>T、c. 1388G>A、c. 95A>G<sup>[5]</sup>。俸诗瀚等<sup>[5]</sup>研究了 c. 95A>G 位点突变率高,尚未进一步研究该位点的基因多态性,此外,c. 592C>T 位点突变仅见于广东、广西、山东和浙江等沿海地区<sup>[6]</sup>。因此,本研究将分析广西地区 G6PD 基因相关位点 c. 592C>T 和 c. 95A>G 多态性与 G6PD 缺乏症发病风险的相关性,为 G6PD 缺乏症发病风险的预测筛查提供更有力的理论指导。

## 1 对象与方法

1.1 研究对象 通过病例对照研究,收集 2017~2019 年在右江民族医学院附属医院确诊的 G6PD 缺乏症患者及健康体检者全血标本( $n = 712$ )。G6PD 缺乏症患者为病例组( $n = 417$ ),女性 156 例,男性 261 例,平均年龄( $35.06 \pm 22.33$ )岁。健康体检者为对照组( $n = 295$ ),女性 197 例,男性 98 例,平均年龄( $36.11 \pm 18.48$ )岁。该研究经过右江民族医学院附属医院伦理委员会讨论批准,且已获得研究对象的知情

同意。

### 1.2 研究方法

1.2.1 G6PD 活性测定及基因组 DNA 的提取和保存 收集研究对象抗凝血 2 ml,使用日立全自动生化分析仪(型号 7600)检测 G6PD 酶活性。使用上海执诚生物科技有限公司生产的货号为 GP8507 的葡萄糖-6-磷酸脱氢酶测定试剂盒(速率法)检测 G6PD 活性,并使用 DNA 提取试剂盒(深圳亚能生物科技有限公司)提取全血基因组 DNA,于-80℃冰箱保存待测。

1.2.2 SNPscan<sup>TM</sup> 多重 SNP 分型检测 本实验采用上海天昊生物科技有限公司的 SNPscan<sup>TM</sup> 多重 SNP 分型试剂盒对 c. 592C>T 和 c. 95A>G 进行分型。操作步骤为:①每个位点设计 3 条探针,2 条 5'端鉴别探针和 1 条 3'端探针,见表 1;②将高温处理后的短片段基因组 DNA 与探针混合物变性复性;③加入连接酶反应体系;④利用带荧光标记的通用引物对连接产物进行 PCR 扩增;⑤分析确定不同位点的基因型;⑥多重位点分型的实现:通过改变位点鉴别连接序列的长度和加接连接反应从而实现多位点检测,并且通过改变探针中通用引物序列,采用 PCR 引物进行扩增,从而进一步增加检测位点的数目。

表 1 G6PD 基因 c. 592C>T 和 c. 95A>G 位点 PCR 引物

SNP	探针	PCR 引物
c. 592C>T	A1	5'-CCCAGGTAGTGGTCGATTTCG-3'
	A2	5'-CCCAGGTAGTGGTCGATCCA-3'
	PC	5'-GTAGATCTGGTCTCACGGAACA-3'
c. 95A>G	A1	5'-GCCTTCCATCAGTCGGATACTCA-3'
	A2	5'-GCCTTCCATCAGTCGGATACTCG-3'
	PC	5'-CATATTCATCATCATGGGTGCATC-3'

1.3 统计学方法 本实验数据运用 SPSS 17.0 统计分析,通过 Logistic 回归计算两位点基因型和等位基

因分布差异,并且经过性别、年龄、民族校正计算  $P$  值和  $OR$  值,G6PD 病例组和对照组的临床特征分布通过四格表  $\chi^2$  检验分析。采用 SHEsis 在线软件进行两位点的单倍型分析。检验水准  $\alpha = 0.05$ ,以  $P < 0.05$  为差异具有统计学意义。

2 结果

2.1 临床特征分布 病例组和对照组在年龄分布上,差异无统计学意义( $P > 0.05$ )。两组性别差异具有统计学意义,男性 G6PD 缺乏症发病风险高于女性( $P < 0.001$ )。民族在两组间差异具有统计学意义( $P < 0.05$ ),见表 2。

表 2 G6PD 病例组和对照组的临床特征分布

可变因素	病例组 (n = 417)	对照组 (n = 295)	$\chi^2$	$P$
性别			59.616	<0.001
男	261(62.59)	98(33.22)		
女	156(37.41)	197(66.78)		
年龄/岁			3.511	0.061
≥36	192(46.04)	115(38.98)		
<36	225(53.96)	180(61.02)		
民族			4.728	0.030
壮族	324(77.70)	208(70.51)		
非壮族	93(22.30)	87(29.49)		

注:表内计数资料数据用[n(%)]表示。

2.2 G6PD 基因 SNP 基因型和等位基因频率比较

c.592C>T 的基因型和等位基因与 G6PD 的发病风险不相关,并且该位点的显性模型和隐性模型与其发病风险也不具有相关性。但是 c.95A>G 位点的基因型 AG( $P^a = 0.001$ ,  $OR = 2.833$ ,95%  $CI : 1.459 \sim 5.370$ )和 GG( $P^a = 0.005$ ,  $OR = 17.109$ ,95%  $CI : 2.313 \sim 126.547$ )与 G6PD 缺乏症的发病风险相关,是该疾病的致病因素。c.95A>G 位点的显性模型和隐性模型及其等位基因 G 在 G6PD 缺乏症病例组和对照组中的分布差异有统计学意义( $P^a < 0.05$  且  $OR > 1$ ),见表 3。结果表明,c.95A>G 位点的显性模型和隐性模型及等位基因 G 与 G6PD 缺乏症发病风险有关,且是该疾病的风险因素。

2.3 c.592C>T 和 c.95A>G 与性别的相互作用对 G6PD 缺乏症的影响 通过进一步分析 c.592C>T 和 c.95A>G 两位点与性别的相互作用,我们发现男性携带 c.592C>T 位点的 CC 基因型发病风险增加( $P^a < 0.001$ ,  $OR = 3.361$ ,95%  $CI : 2.451 \sim 4.608$ )。与携带 c.95A>G 位点 AA 基因型的女性相比,携带 AG 基因型的女性和携带 AA 和 GG 基因型的男性 G6PD 发病风险显著升高(均有  $P^a < 0.05$  且  $OR > 1$ ),见表 4。

表 3 G6PD SNP 基因型和等位基因在病例组与对照组的比较

位点多态性	病例组 (n = 417)	对照组 (n = 295)	$OR$ (95% $CI$ ) <sup>a</sup>	$P^a$
c.592C>T				
CC	414(99.28)	295(100)	1.00(reference)	
CT	1(0.24)	0(0)	—	1
TT	2(0.48)	0(0)	—	0.999
TT+CT vs CC			—	0.999
TT vs CT+CC			—	0.999
c.95A>G				
AA	345(82.74)	278(94.24)	1.00(reference)	
AG	34(8.15)	16(5.42)	2.833(1.459~5.370)	0.001
GG	38(9.11)	1(0.34)	17.109(2.313~126.547)	0.005
GG+AG vs AA			3.896 (2.197~6.909)	<0.001
GG vs AG+AA			16.795(2.272~124.164)	0.006
A	724(86.81)	572(96.95)		
G	110(13.19)	18(3.05)	4.460(2.643~7.526)	<0.001

注:①表内计数资料数据用[n(%)]表示;②a:经性别、年龄、民族校正后的  $P$  值和  $OR$  值。

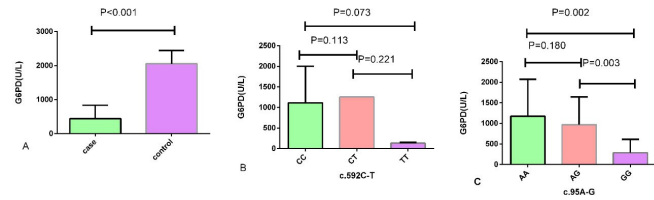
表 4 c.592C>T 和 c.95A>G 与性别对 G6PD 缺乏症的影响

位点多态性	性别	病例组 (n = 417)	对照组 (n = 295)	$OR$ (95% $CI$ ) <sup>a</sup>	$P^a$
c.592C>T					
CC	女	155(37.17)	197(66.78)	1.00(reference)	
CT	女	1(0.24)	—	—	1
TT	女	—	—	—	—
CC	男	259(62.11)	98(33.22)	3.361(2.451~4.608)	<0.001
CT	男	—	—	—	—
TT	男	2(0.48)	—	—	0.999
c.95A>G					
AA	女	122(29.26)	183(62.03)	1.00(reference)	
AG	女	33(7.91)	14(4.75)	3.404(1.746~6.639)	<0.001
GG	女	1(0.24)	—	—	1
AA	男	223(53.48)	95(32.20)	3.521(2.522~4.916)	<0.001
AG	男	1(0.24)	2(0.68)	0.686(0.061~7.666)	0.76
GG	男	37(8.87)	1(0.34)	54.323(7.347~401.678)	<0.001

注:①表内计数资料数据用[n(%)]表示;②a:经年龄、民族校正后的  $P$  值和  $OR$  值。

2.4 G6PD 基因及其多态性与 G6PD 表达水平的相关性 用统计学方法检测 G6PD 酶在病例组和对照组表达水平的差异,并且比较 c.592C>T 和 c.95A>G 不同基因型之间 G6PD 酶表达的水平。研究结果如图 1 所示:对照组 G6PD 酶表达水平高于病例组,两组之间 G6PD 酶表达水平有差异且具有统计学意义( $P < 0.001$ ,见图 1A),说明 G6PD 缺乏症发病与其酶表达含量降低有关。病例组中,c.592C>T 位点的三个基因型 CC、CT 和 TT 之间酶表达水平没有差异,无统计学意义( $P$  均  $> 0.05$ ,见图 1B)。然而,G6PD 酶表达

水平在 c. 95A>G 位点 AA 基因型和 GG 基因型、AG 基因型和 GG 基因型中表达有差异,且差异具有统计学意义( $P$  均 $<0.05$ ,见图 1C)。图 1C 表明,携带 AA 和 AG 基因型的患者 G6PD 酶表达活性较高。



注:A:表示病例组和对照组 G6PD 表达水平;  
B:c. 592C>T 位点不同基因型 G6PD 表达水平;  
C:c. 95A>G 位点不同基因型 G6PD 表达水平。

图 1 G6PD 基因及其多态性与 G6PD 表达水平的相关性

2.5 G6PD SNPs 单倍型分析 将 G6PD 基因的两个位点 c. 592C>T 和 c. 95A>G 通过在线 SHEsis 软件进行单倍型分析。分析结果见表 5, c. 592C>T 和 c. 95A>G 位点有三种单倍型组合,包括 CA、CG 和 TA。CA 单倍型在 G6PD 病例组和正常组分别占 86.21% 和 97.46%。该单倍型在病例组和正常组间差异具有统计学意义( $P < 0.01$ ,  $OR = 0.171$ ,  $95\% CI : 0.098 \sim 0.296$ ),CA 单倍型可能是 G6PD 缺乏症的保护因素。CG 单倍型在 G6PD 病例组和正常组分别占 13.19% 和 2.54%,CG 单倍型在两组中差异也具有统计学意义( $P < 0.01$ ,  $OR = 5.865$ ,  $95\% CI : 3.382 \sim 10.170$ ),提示携带 CG 单倍型的人患 G6PD 缺乏症的风险增加,该单倍型是 G6PD 缺乏症的风险因素。

表 5 G6PD SNPs 单倍型分析及与该疾病发病风险的关系

单倍型	病例组 (n=417)	对照组 (n=295)	OR (95% CI)	P
CA	719(86.21)	575(97.46)	0.171(0.098~0.296)	$<0.01$
CG	110(13.19)	15(2.54)	5.865(3.382~10.170)	$<0.01$
TA	5(0.60)	0(0)	-	

注:①表内计数资料数据用[n(%)]表示;②OR:风险比值,95%CI:95%可信区间。

### 3 讨论

G6PD 缺乏症属于遗传性酶缺陷病,主要是由于 G6PD 基因发生变异所引起。从 1990 年到 2013 年,全世界约 4 亿人患有 G6PD 缺乏症,平均每年约 4100 人死亡<sup>[7]</sup>。G6PD 缺乏症大多是无症状的,然而 G6PD 缺乏症患者暴露于氧化应激环境中,如接触蚕豆、感染或某些药物时极易产生溶血反应<sup>[8]</sup>。G6PD 基因位于 Xq28 染色体上,该染色体由 13 个外显子和 12 个内含子组成,编码 515 个氨基酸。男性只携带一条 X 染色

体,女性携带两条 X 染色体,因此男性发病率大于女性。在中国,G6PD 缺乏症主要发生在华南地区,呈“南高北低”的分布特点<sup>[6]</sup>,其中广西地区发病率为 8.02%<sup>[9]</sup>,因此,研究广西人群 G6PD 基因多态性对于本地区居民健康至关重要。

G6PD 缺乏症的发病风险与地域、性别存在相关性,而且与年龄无关。在该研究人群中,我们发现,壮族人群的发病风险明显高于非壮族人群,这与 Liu ZD 等<sup>[6]</sup>研究结果相一致,而男性发病风险高于女性,这与 G6PD 缺乏症主要是由于位于 X 染色体的基因突变导致 G6PD 酶表达活性降低有关相一致<sup>[10]</sup>。进一步研究性别与 c. 592C>T 和 c. 95A>G 相互作用对 G6PD 缺乏症的影响,发现与携带 c. 95A>G 位点 AA 基因型的女性相比,女性携带 AG 基因型和男性携带 AA 和 GG 基因型 G6PD 发病风险显著升高。本研究通过分析 G6PD 基因相关位点 c. 592C>T 和 c. 95A>G 多态性发现,在 417 例病例组中 c. 592C>T 位点突变 3 例,统计学结果表明,c. 592C>T 位点突变与 G6PD 缺乏症发病风险不相关,与谭建强等<sup>[11]</sup>研究发现 301 例突变基因 c. 592C>T 突变仅 1 例基本吻合。其次,c. 95A>G 突变是广西常见的突变类型之一<sup>[11-12]</sup>,本研究发现,c. 95A>G 位点的基因型 AG 和 GG 与 G6PD 发病风险相关,c. 95A>G 位点的显性模型、隐性模型及等位基因 G 与 G6PD 缺乏症发病风险有关。病例组 G6PD 酶表达活性明显低于正常对照组,而且 c. 95A>G 位点 AA 和 AG 基因型酶活性较高。利用在线 SHEsis 软件将两个位点 c. 592C>T 和 c. 95A>G 进行单倍型分析,分析结果表明 CA 单倍型可能是 G6PD 缺乏症的保护因素,CG 单倍型使 G6PD 缺乏症的发病风险增加。

通过本研究,我们发现 c. 95A>G 遗传多态性与 G6PD 缺乏症发病风险有关,为 G6PD 缺乏症提供了相关遗传学的理论基础。虽然目前研究已经证明基因突变可以导致 G6PD 缺乏症,但是对其相关遗传机制我们会再进一步深入研究。

### 参考文献:

- [1] Howes RE, Piel FB, Patil AP, et al. G6PD deficiency prevalence and estimates of affected populations in malaria endemic countries: a geostatistical model-based map [J]. PLoS Med, 2012, 9(11): e1001339.
- [2] 俸诗瀚, 耿国兴, 陈少科, 等. 广西地区 G6PD 新生儿筛查情况分析 [J]. 中国优生与遗传杂志, 2016, 24(8): 78-80.
- [3] Luzzatto L, Nannelli C, Notaro R. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency [J]. Hematol Oncol Clin North Am, 2016, 30(2): 373-393.

(下转第 181 页)

- 陷症发生率及突变谱研究[J]. 分子诊断与治疗杂志, 2015,7(2):83-86.
- [6] Liu ZD, Yu CW, Li QG, et al. Chinese newborn screening for the incidence of G6PD deficiency and variant of G6PD gene from 2013 to 2017[J]. Hum Mutat, 2020, 41(1): 212-221.
- [7] 俸诗瀚, 耿国兴, 陈少科, 等. 广西地区 G6PD 新生儿筛查情况分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2016, 24(8): 79-80.
- [8] 张秀峰, 钱玲惠, 高玮, 等. 深圳市户籍育龄人群 G6PD 缺乏症筛查结果分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2009, 17(4): 133-134.
- [9] 唐佳, 贺铭, 方子水, 等. 西双版纳地区傣族、哈尼族、基诺族 ABO 血型 and G6PD 基因频率调查[J]. 热带医学杂志, 2018, 18(5): 578-581, 633.
- [10] 王颖, 杜杰, 蔡望伟. 海南黎族人群葡萄糖-6-磷酸脱氢酶 C1311T 多态性分析 [J]. 中国热带医学, 2011, 11(6): 722-724.
- [11] 陈开科, 符菊秀, 熊先会, 等. 海南省澄迈县人群 G6PD 缺乏症基因突变分析[J]. 基础医学与临床, 2016, 36(9): 1222-1226.
- [12] 陈嵘, 陈桂兰, 屈艳霞, 等. G6PD 缺乏症合并地中海贫血患者 G6PD 活性和基因突变类型分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2015, 23(6): 26-27, 11.
- [13] 罗超, 陈少科, 李旺, 等. 广西南宁地区新生儿 G6PD 缺乏症筛查情况分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2016, 24(9): 66, 91, 74.
- [14] 张毅, 段晓燕, 徐咏梅, 等. 德宏州傣、景颇、德昂、阿昌族 0-7 岁 G6PD 缺乏症调查[J]. 中国优生与遗传杂志, 2013, 21(11): 113-114, 118.
- [15] 陈文成, 唐毓金, 乔宁宁, 等. 桂西地区 258 例 HIV/AIDS 患者艾滋病认知行为调查[J]. 右江民族医学院学报, 2016, 38(2): 150-152.
- [16] 卢少华, 刘承武, 潘尚领, 等. 广西红水河流域壮族长寿家系 MTP-493G/T 基因多态性与血脂水平关系[J]. 中华实用诊断与治疗杂志, 2012, 26(5): 427-429.
- [17] 李孙朋, 邓建平, 王功僚, 等. 广西百色市 9693 例婴儿 G6PD 缺乏症的检测结果分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2015, 23(5): 24, 114.

收稿日期: 2020-12-23; 修回日期: 2021-01-05

(上接第 177 页)

- [4] 林芬, 杨辉, 杨立业. 我国葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症的分布特征和基因突变[J]. 分子诊断与治疗杂志, 2016, 8(2): 73-77, 98.
- [5] 俸诗瀚, 耿国兴, 阳奇, 等. 广西地区葡萄糖 G-6-PD 磷酸脱氢酶缺乏症的分子流行病学分析[J]. 国际检验医学杂志, 2020, 41(15): 1886-1888.
- [6] Liu ZD, Yu CW, Li QG, et al. Chinese newborn screening for the incidence of G6PD deficiency and variant of G6PD gene from 2013 to 2017[J]. Hum Mutat, 2020, 41(1): 212-221.
- [7] GBD 2013 M and C DC. Global, regional, and national age-sex specific all-cause and cause-specific mortality for 240 causes of death, 1990—2013; a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2013[J]. Lancet, 2015, 385(9963): 117-171.
- [8] Harcke SJ, Rizzolo D, Harcke HT. G6PD deficiency: An update[J]. JAAPA, 2019, 32(11): 21-26.
- [9] 赵卫新, 徐庆萍. 22929 例全血标本 G6PD 定量检测报告 [J]. 右江医学, 2012, 40(4): 530-531.
- [10] Lippi G, Mattiuzzi C. Updated Worldwide Epidemiology of Inherited Erythrocyte Disorders[J]. Acta Haematol, 2020, 143(3): 196-203.
- [11] 谭建强, 黄钧, 潘莉珍, 等. 广西柳州地区新生儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症 G6PD 基因多态性检测[J]. 中国儿童保健杂志, 2018, 26(11): 1164-1167, 1175.
- [12] 蔡稔, 朱东林, 梁昕, 等. 广西地区 G6PD 缺乏基因型与表型关系的研究[J]. 中国优生与遗传杂志, 2008, 16(12): 17-19.

收稿日期: 2021-01-07; 修回日期: 2021-01-27