

本文引文格式:何丽桥,王俊利,李妹燕,等.广西百色地区人群 G6PD 缺乏症的分布特征分析[J].右江民族医学院学报,2021,43(2):178-181.

【论著与临床报道】

广西百色地区人群 G6PD 缺乏症的分布特征分析

何丽桥¹,王俊利²,李妹燕¹,林敏²,石凤³,庞晓霞⁴,仇雯丽³,陈发钦²

1. 右江民族医学院附属医院产科,广西 百色 533000;
2. 右江民族医学院检验学院,广西 百色 533000;
3. 右江民族医学院研究生院,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)

摘要:目的 了解葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏症患者在广西百色地区人群的分布特征,为其防治提供理论依据。

方法 通过速率法检测 4429 例广西百色地区人群 G6PD 酶活性,并用统计学方法分析 G6PD 缺乏症的分布情况。

结果 ①广西百色地区人群 G6PD 缺乏症总阳性率为 9.73%,其中男性和女性分别为 11.97%和 7.43%,差异有统计学意义($P < 0.05$);②不同民族间的阳性率分别为壮族 10.09%、汉族 9.33%和其他民族 6.76%,各组间的比较,差异均无统计学意义($P > 0.05$);③G6PD 缺乏症中,活性 0~200 U/L 和 201~900 U/L 的男性均明显多于女性,901~1300 U/L 的女性明显多于男性,各组间比较差异有统计意义($P < 0.001$);④G6PD 缺乏症在不同年龄段的比较,差异有统计意义($P < 0.001$)。 **结论** 广西百色地区筛查人群 G6PD 缺乏症发生率较高,临床患病方面的区域差异特征对其防控有积极意义。

关键词:葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症;发病率;分布特征;百色地区

中图分类号:R722.11

文献标识码:A

文章编号:1001-5817(2021)02-0178-04

doi:10.3969/j.issn.1001-5817.2021.02.006

Distribution characteristics of patients with G6PD deficiency in Baise area of Guangxi

He Liqiao¹, Wang Junli², Li Meiyuan¹, Lin Min², Shi Feng³,
Pang Xiaoxia⁴, Qiu Wenli³, Chen Faqin²

1. Department of Obstetrics, the Affiliated Hospital of Youjiang Medical University for Nationalities, Baise 533000, Guangxi, China;
2. School of Laboratory Medicine, Youjiang Medical University for Nationalities, Baise 533000, Guangxi, China;
3. Graduate School, 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)

Abstract: **Objective** To investigate the distribution of patients with Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency in Baise area of Guangxi, so as to provide theoretical basis for its prevention and treatment.

Methods The rate method was adopted to detect the G6PD enzyme activity in 4429 residents of Baise area. The distribution of G6PD deficiency was analyzed with statistical methods. **Results** ① The total positive rate of G6PD deficiency in Baise area was 9.73%, of which 11.97% was male and 7.43% female, with statistically

基金项目:广西重点研发计划项目(桂科 AB18221029);2021 年度广西高校中青年教师科研基础能力提升项目(2021Y0563);广西医药卫生自筹课题(Z20201268);右江民族医学院附属医院第一批高层次人才科研项目(R20196343);右江民族医学附属医院 2020 年度高层次人才科研项目(Y202011712)

第一作者简介:何丽桥(1982-),女,硕士,副主任医师,研究方向:妇产科与非传染病流行病学,E-mail:26583861@qq.com

通讯作者简介:陈发钦(1965-),男,硕士,主任医师,硕士研究生导师,研究方向:流行病学,E-mail:chenfq1105@sina.com

significant difference ($P < 0.05$). ② The positive rates of different ethnic groups were 10.09% in Zhuang ethnic group, 9.33% in Han ethnic group and 6.76% in other ethnic groups, respectively, and there was no statistically significant difference among ethnic groups ($P > 0.05$). ③ Among patients with G6PD deficiency, male patients with activity of 0~200 U/L and 201~900 U/L were significantly more than female patients, and female patients with activity of 901~1300 U/L were significantly more than male patients. The differences among these groups were statistically significant ($P < 0.001$). ④ Comparison of G6PD deficiency among different age groups showed statistically significant differences ($P < 0.001$). **Conclusion** The incidence of G6PD deficiency in the screened population in Baise area of Guangxi is very high, so the regional differences in clinical diseases are of positive significance for its prevention and control.

Key words: glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency; incidence rate; distribution characteristics; Baise area

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)是人体催化磷酸戊糖途径的一种限速酶。G6PD基因位于X染色体长臂(Xq28),长23182bp,含13个外显子和12个内含子。G6PD缺乏症是由于G6PD基因单碱基置换错义突变,导致酶活性下降,降低红细胞抗氧化能力,出现红细胞通透性增加甚至细胞体被破坏,进而发生溶血性贫血。G6PD缺乏症是全世界最常见的单基因遗传病之一,也是人类最常见的红细胞酶缺乏症^[1]。大多数G6PD缺乏症患者没有症状,在某些化学药物、感染等诱导下可能发生急性溶血性贫血,甚至新生儿高胆红素血症、核黄疸、死亡等。全球约有4亿人受累,是导致溶血性疾病的重要原因,平均每年约有4100人死于该病^[2]。世界范围内看,在非洲、亚洲、地中海和中东等地区,G6PD缺乏症的发生率最高,达15%~26%之间^[3]。在我国,该病主要分布呈“南高北低”,以广西、广东、海南等发生率高,北方地区较为少见^[4]。目前未见报道G6PD缺乏症在广西百色地区筛查人群中的分布状况,故需进一步研究。

1 资料与方法

1.1 一般资料 样本来源于2019年2月—2019年12月期间,于右江民族医学院附属医院就诊包括门诊和住院因病情需要或要求筛查的所有人群共4429例样本中,男性2248例,女性2181例。纳入标准:所有受试者均通过身份证信息、调查问卷(父母民族身份一致则将此样本判别为该民族)多渠道证实民族信息,同时收集受试者的年龄、性别等资料;样本采集均得到右江民族医学院附属医院伦理委员会批准,均获得受试者知情同意后。排除标准:父母民族身份不一致者,铁缺乏及其他因素引起的增生性贫血,肿瘤病史及其他遗传性疾病病史的患者。

1.2 仪器与试剂 采用日立7600-series全自动生化分析仪,上海执诚生物科技有限公司提供的G6PD酶测定试剂盒。

1.3 检测方法 所有受检者当日清晨采取空腹静脉

血3ml,EDTA-K2抗凝,2°~8°冰箱保存。在3000 r/min条件下,离心5min。去掉上清液,吸取压积红细胞20 μl加入1ml去离子水(稀释51倍),充分混匀待红细胞完全溶解后(15~30min)应用全自动生化分析仪采用酶速率法测定。

1.4 判定标准 严格按照操作说明书,正常成年人G6PD活性的参考范围(>18岁):>1300 U/L,青少年组(<18岁):>1500 U/L。

1.5 统计学方法 用SPSS 23.0统计学软件进行处理数据,计数资料以率(%)表示,采用 χ^2 检验, $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 广西百色地区人群G6PD缺乏症发生率不同性别间的比较 在4429例受检者中,检出G6PD缺乏的共431例,总发生率9.73%。男性发生率高于女性,差异有统计学意义($\chi^2 = 25.956, P < 0.001$),见表1。

表1 G6PD缺乏症检出率与性别的关系

性别	n	G6PD缺乏人数/n	发生率/%
男性	2248	269	11.97
女性	2181	162	7.43

2.2 广西百色地区人群G6PD缺乏症不同民族间的比较 百色地区人群G6PD缺乏症不同民族间差异均无统计学意义($\chi^2 = 3.457, P = 0.178$),见表2。

表2 各民族G6PD酶筛查结果

民族	n	G6PD缺乏人数/n	阳性率/%
壮族	3301	333	10.09
汉族	847	79	9.33
其他	281	19	6.76

2.3 G6PD缺乏症在不同G6PD酶活性水平的比较

将 431 例 G6PD 缺乏症患者按照 G6PD 活性水平分成三组,0~200 U/L 和 201~900 U/L 的男性均明显多于女性,901~1300 U/L 的女性多于男性,G6PD 显著缺乏患者明显多于轻度缺乏,各组间比较差异有统计学意义($P < 0.001$),见表 3。

表 3 G6PD 缺乏症患者在 不同 G6PD 活性水平的比较

性别	n	G6PD 活性/(U · L ⁻¹)		
		0~200	201~900	901~1300
男	269	143	118	8
女	162	30	46	86
χ^2		51.064	10.267	148.894
P		<0.001	<0.001	<0.001

2.4 G6PD 缺乏症在不同年龄段的男女比例 G6PD 缺乏症患者根据不同年龄段分成两组,<18 岁为青少年组,>18 岁为成人组,两组男性均多于女性,且青少年组更为显著,两组间比较差异有统计学意义($\chi^2 = 67.652$, $P < 0.001$),见表 4。

表 4 G6PD 缺乏症患者在 不同年龄段的男女比例

组别	男性	女性
青少年组	86	21
成人组	183	141
合计	269	162

3 讨论

G6PD 缺乏症在我国具有典型的地域差异和种族差异,各地发生率报道不一,其主要集中分布于长江流域以南各省份^[5]。据研究数据报告显示广西为 G6PD 缺乏症高发地区,且分布致病性说明中国存在地区和民族差异^[6]。本研究显示广西百色地区人群 G6PD 缺乏症总发生率为 9.73%,高于广西新生儿筛查中心检出阳性率 7.4%^[7];且高于广东人群的发生率 7.32%^[8],及西双版纳地区傣族人群的发生率 8.79%^[9],低于海南黎族人群发生率 12.05%^[10]。

G6PD 缺乏症属于 X 染色体连锁不完全显性遗传的红细胞酶病,当染色体发生 G6PD 基因突变,男性常表现为酶活性显著缺乏,而女性杂合子酶活性则范围较大,大部分活性趋于正常范围。因此,男性发病率远远高于女性。在本次筛查人群中男性阳性发生率为 11.97%,女性为 7.43%,差异有统计学意义,男、女性别比例为 1.61 : 1,男性高于女性,高于海南人群的比率 1.48 : 1^[11],略低于广州人群的比率 2.06 : 1^[12],明显低于广西南宁人群的比率 5.78 : 1^[13]。在 431 例 G6PD 缺乏症患者中,G6PD 酶活性在 0~200 U/L 和

201~900 U/L 间的男性均明显多于女性,各组间比较差异有统计学意义。显著缺乏患者多于轻度缺乏患者,与既往研究结果类似^[12]。在不同年龄段分组的比较中,青少年组和成人组的男性发生率亦明显高于女性,差异有统计学意义,与另一研究结果基本一致^[14]。充分证实了 G6PD 符合 X 连锁不完全显性遗传规律男性多于女性的特点。

已有研究发现,在同一地区的不同民族中 G6PD 缺乏症阳性发生率存在差异^[9,13]。而通过本次筛查我们发现,G6PD 缺乏症在百色地区壮族人群的发生率为 10.09%,汉族 9.33%,其他民族 6.76%,各民族间的比较差异均无统计学意义。可能是因为处于广西西部地区的百色是以壮族为主的少数民族聚集地区,为滇黔桂三省交接,西南部又与越南接壤^[15],人口来源、遗传背景复杂,不同民族间通婚较为普遍,贸易、人口流动和迁移频繁活动等使当地少数民族与汉族形成杂合群,从而改变原有的遗传平衡,结果与人群种族、环境因素等导致该病发生率在本地区与民族的关系较小有关^[16]。

百色地区为 G6PD 缺乏症高发区^[17],在本地区内应积极开展筛查,尤其婚前、产前检查等,可早期诊断和预防因 G6PD 缺乏而诱发的新生儿高胆红素血症、核黄疸等一系列疾病的发生,一定程度上可减少 G6PD 缺乏症遗传发生率。同时也为深入明确本地区人群 G6PD 缺乏症基因突变类型和频率的诊断,对进一步指导临床医生用药、提高人口素质等提供数据支撑。

参考文献:

- [1] Belfield KD, Tichy EM. Review and drug therapy implications of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency [J]. Am J Health Syst Pharm, 2018, 75(3): 97-104.
- [2] GBD 2013 Risk Factors Collaborators, Forouzanfar MH, Alexander L, et al. Global, regional, and national comparative risk assessment of 79 behavioural, environmental and occupational, and metabolic risks or clusters of risks in 188 countries, 1990-2013: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2013 [J]. Lancet, 2015, 386(10010): 2287-323.
- [3] Ong KIC, Kosugi H, Thoeun S, et al. Systematic review of the clinical manifestations of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in the Greater Mekong Subregion: implications for malaria elimination and beyond [J]. BMJ Glob Health, 2017, 2(3): e000415.
- [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] 詹小芬, 张芹, 周露, 等. 云南省西双版纳州傣族 G6PD 缺

- 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