

· 论著 ·

## 115462例新生儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症筛查及基因突变分析\*

张禾璇\* 杨雪 王吕金 李林洁 张晓怡 刘兴宇 余蕾  
贵州省贵阳市妇幼保健院优生遗传科(贵州 贵阳 550003)

**【摘要】目的** 了解贵阳地区葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(glucose-6-phosphate dehydrogenase, G6PD)缺乏症发病情况和基因突变特点,为贵阳地区G6PD缺乏症的防治提供科学参考。**方法** 募集该地区2020年8月至2023年1月出生的新生儿,应用荧光分析法对其血斑样本进行G6PD酶活性筛查,召回初筛阳性儿,完成G6PD酶活性诊断及多色探针荧光PCR熔解曲线法(Multicolor probe melting curve analysis method, MMCA)基因突变分析。**结果** 共募集115462例新生儿, G6PD酶活性筛查血斑样本共筛出阳性1606例,筛查阳性率为1.39%(1606/115462),其中男性为1.83%(1130/61801)、女性0.89%(476/53661),男女新生儿G6PD酶活性初筛阳性率差异有统计学意义( $P < 0.01$ );召回初筛阳性患儿, G6PD基因突变检出率87.07%(909/1044),其中男性为90.09%(764/848),女性为73.98%(145/196),男女间G6PD基因突变检出率差异有统计学意义( $P < 0.01$ )。本研究共检出13种类型G6PD基因单一突变型(c.1024 G>T、c.1388 G>A、c.95 A>G、c.1376 G>T、c.592 C>T、c.871 G>A、c.519 C>T、c.392 G>T、c.493 A>G、c.1004 C>A、c.1360 C>T、c.383 T>C、c.517 T>C)和6种复合突变型(c.1376 G>T杂合复合c.95A>G杂合突变、c.1024 G>T杂合复合c.95A>G杂合突变、c.1024 C>T杂合复合c.1388 G>A杂合突变、c.1024 C>T杂合复合c.519 C>T杂合突变、c.1376 G>T杂合复合c.1024 C>T杂合突变、c.95A>G杂合复合c.1388 G>A杂合突变)。贵阳地区G6PD缺乏症基因突变类型复杂多样, G6PD突变常见类型为c.1024 C>T、c.1388 G>A、c.95 A>G、c.1376 G>T这四种类型。**结论** 贵阳地区G6PD基因突变位点具有明显地域性特征,开展G6PD酶活性筛查及相关诊断检测,有利于本地区G6PD缺乏症的筛查、确诊、治疗和防控,有效提高出生人口素质。

**【关键词】** 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症; G6PD基因型; 基因突变; 多色探针熔解曲线分析法

**【中图分类号】** R722.1

**【文献标识码】** A

**【基金项目】** 贵州省科技计划项目临床专项(黔科合成果-LC[2022]005);贵阳市高层次创新型青年卫生人才培养计划项目([2022]筑卫健科技合同字第001号);贵阳市科技计划项目(筑科合同---GCC[2023]028、筑科合同[2023]48-25号)

DOI:10.3969/j.issn.1009-3257.2024.2.045

## Screening and Genotype Survey of 115462 Neonates with Glucose -6 -phosphate Dehydrogenase Deficiency\*

ZHANG He-xuan\*, YANG Xue, WANG Lv-jin, LI Lin-jie, ZHANG Xiao-yi, LIU Xing-yu, YU Lei.

Department of Eugentics and Genetics, Guiyang Maternity and Child Health Care Hospital, Guiyang 550003, Guizhou Province, China

**Abstract: Objective** To investigate and analyze the incidence and gene mutation characteristics of glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency in Guiyang area, and to provide reference for prevention and treatment of G6PD deficiency in this region. **Methods** A total of 115462 neonates born in this area from August 2020 to January 2023 were screened for G6PD enzyme activity by fluorescence analysis. The positive samples were recalled and G6PD enzyme activity was diagnosed and gene mutation was analyzed by Multicolor probe melting curve analysis method (MMCA). **Results** It indicated that there were 1606 cases were positive subjects by G6PD enzyme activity screen, and the prevalence of G6PD deficiency was 1.39%(1606/115462). The incidence of G6PD deficiency in male 1.83%(1130/61801) was higher than in female 0.89%(476/53661) ( $P < 0.01$ ). Among MMCA genotyping analysis, the mutation rate of G6PD was 87.07%(909/1044). The mutation rate of male 90.09%(824/848) was higher than female 73.98%(145/196) ( $P < 0.01$ ). A total of 13 kinds of single mutations (c.1024 G>T, c.1388 G>A, c.95 A>G, c.1376 G>T, c.592 C>T, c.871 G>A, c.519 C>T, c.392 G>T, c.493 A>G, c.1004 C>A, c.1360 C>T, c.383 T>C, c.517 T>C) and 6 kinds of compound mutations were detected. The mutations of c.1376 G>T compound c.95A>G, c.1024 G>T compound c.95A>G, c.1024 C>T compound c.1388 G>A, c.1024 C>T compound c.519 C>T, c.1376 G>T compound c.1024 C>T, c.95A>G compound c.1388 G>A. The types of gene mutations were complex and diverse, with c.1024 C>T, c.1388 G>A, c.95 A>G, c.1376 G>T being the most common mutations. **Conclusions** The gene mutation sites show obvious regional characteristics in Guiyang. The screening of G6PD enzyme activity and related diagnostic tests are conducive to the screening, diagnosis, treatment, prevention and control of G6PD deficiency in this region, and effectively improve the quality of the born population.

**Keywords:** Glucose-6-phosphate Dehydrogenase Deficiency; G6PD Genotype; Gene Mutation; Multicolor Probe Melting Curve Analysis Method

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(glucose-6-phosphate-dehydrogenase, G6PD)是存在于人体红细胞表面催化葡萄糖-6-磷酸的一种限速酶。G6PD缺乏症是由于G6PD基因突变引起的一种溶血性酶缺陷疾病,在食用蚕豆、服用氧化药物或感染等氧化应激条件下,红细胞膜失去巯基保护而功能受损导致溶血性贫血,又名“蚕豆病”。新生儿核黄疸患儿可出现智力低下、脑瘫等严重并发症,甚至死亡<sup>[1-2]</sup>。据报道, G6PD缺乏症全球受累人数达4亿人<sup>[3]</sup>,主要分布于非洲、亚洲、中东和地中海等地区,发生率高达15%~26%<sup>[4]</sup>,遗传模式呈X-连锁不完全显性遗传,男性患者呈半合子,女性具有两条X染色体,女性患者则表现为纯合子和杂合子这两种类型。我国G6PD缺乏症以广西、广东、海南等发生率较高<sup>[5]</sup>,但近年来随着经济发展、人口流动加剧及婚育制度改革,各区域G6PD缺乏症患病率也随之发生变化<sup>[6-7]</sup>。

本研究以贵阳地区115462例新生儿为研究对象,使用荧光

分析法检测贵阳地区新生儿血片样本葡萄糖-6-磷酸脱氢酶活性,召回初筛阳性患儿,采用多色探针荧光溶解曲线法(multicolor melting curve analysis, MMCA)进行中国人群常见16种G6PD基因突变类型检测及比值法检测G-6-PD酶活性,以期调查贵阳地区G6PD缺乏症患病率及G6PD基因突变特征,为本地区新生儿“蚕豆病”的筛查、诊断、治疗和预防等提供更全面的数据参考,现报道如下。

## 1 资料与方法

**1.1 一般资料** 研究对象为2020年8月至2023年1月期间在贵阳市新生儿遗传代谢性疾病筛查中心进行新生儿遗传代谢疾病筛查的115462例新生儿。相关研究获得贵阳市妇幼保健院伦理委员会审核及批准(科研伦理审查批件2021-56号),并征得新生儿监护人知情同意。标本的采集、保存和递送均达到《新生儿疾病筛

【第一作者】张禾璇,女,副主任技师,主要研究方向:新生儿疾病筛查、产前筛查。Email:hihihisong@163.com

【通讯作者】张禾璇

查技术规范(2010年版)》要求,护士采集足跟血滴于903# 滤纸片上,制成新生儿足跟血干血斑,于一周内送至贵阳市新生儿疾病筛查中心,实验室验收血片后及时进行实验检测。

**1.2 主要仪器** 芬兰PE Panthera-Puncher™(产品号2081-0010)半自动打孔仪、芬兰PE 2021 Genetic Screening Processor(产品号2021-0010)、上海宏石全自动医用PCR分析系统SLAN-96p。

**1.3 试剂** 芬兰PE公司生产的荧光分析法葡萄糖-6-磷酸脱氢酶测定试剂盒GSP Neonatal G6PD kit、康宁生命科学有限公司AXYGEN AP-MN-BL-GDNA-50核酸提取试剂盒、厦门致善生物科技股份有限公司生产的G6PD荧光PCR熔解曲线法基因突变检测试剂盒(检测中国人常见的16种G6PD基因突变类型): c. 1024C > T、1388G>A、c.1376G>T、c.383T>C、c.95A>G、c.1387C>T、c.392G>T、c.1381G>A、c.1360C>T、c.519C>T、c.487G>A、c.517T>C、c.592C>T、c.871G>A、c.493A>G、c.1004C>A。

**1.4 G6PD酶活性检测实验** 采用芬兰PE公司生产的G6PD荧光分析法试剂盒,实验步骤严格按照试剂盒说明书操作,仪器操作按照PE 2021 Genetic Screening Processor 2021-0010操作程序严格进行,新生儿足跟血干血斑G6PD酶活性初筛实验cut-off值拟定为27 U/dL,即将干血斑样本实验测定值 ≤27 U/dL判断为阳性。第一次检测值呈阳性则行原血片复查或召回复查,原方法复测测定值再次阳性判读为G6PD缺乏症初筛阳性,电话召回初筛阳性患儿,知情同意后抽取患儿外周血行MMCA法G6PD基因突变检测及比值法酶学诊断检测。MMCA法G6PD基因突变检测: Axygen DNA提取试剂盒人工提取新生儿外周血基因组DNA,点样后使用上海宏石全自动医用SLAN-96p进行基因扩增,再根据SLAN-96p分析系统FAM、HEX、ROX和Cy5各检测通道分析比较熔解曲线。判读规则:通过比较两管中FAM、HEX、ROX和Cy5检测通道试剂盒中野生型对照品与待检测样本各通道熔解峰之间熔点(Tm值)的差值,判读其待测样本是否发生突变、基因突变位点以及纯杂合突变类型。对疑有试剂盒未覆盖的未知突变样本,由厦门致善生物科技股份有限公司完善G6PD基因测序分析。G6PD 酶活性诊断检测(G6PD/6PGD 荧光比值法):采用广州丰华G6PD/6PGD比值法葡萄糖-6-磷酸脱氢酶测定试剂盒。结果判断:G6PD/6PGD ≥0.95为正常,0.7 ≤G6PD/6PGD <0.95 为轻度缺乏,0.5 ≤G6PD/6PGD <0.7为中度缺乏,G6PD/6PGD <0.5为重度缺乏。

**1.5 统计分析** 应用SPSS 20.0软件进行样本数据统计分析,样本计数资料组间比较使用  $\chi^2$  检验,检验水平  $\alpha=0.05$ ,  $P<0.05$  则判为差异具有统计学意义。

**2 结果**

**2.1 筛查情况统计** 2020年8月至2023年1月贵阳地区共计115462例(男性61801例,女性53661例)活产新生儿完成了G6PD缺乏症筛查,G6PD缺乏症初筛阳性率为1.39%(1606/115462),男性新生儿初筛阳性率1.83%(1130/61801),女性占0.89%(476/53661),男女间G6PD缺乏症初筛阳性率差异有统计

学意义( $P<0.05$ ),见表1。

**2.2 召回确诊情况** 1606例(1130例男性,476例女性)初筛阳性儿电话召回1044例(848例男性,196例女性),召回率65.00%(1044/1606),根据其基因诊断和酶学诊断结果,上述两项实验结果任一阳性即为确诊。确诊G6PD缺乏症患儿1000例(824例男性,176例女性),总体召回确诊与初筛阳性符合率95.79%(1000/1044),男性召回确诊与初筛阳性符合率97.17%(824/848),女性召回确诊与初筛阳性符合率89.80%(176/196),推算本地区新生儿G6PD缺乏症总发生率为1.33%(1.39%\*95.79%),发病率=初筛阳性率×召回确诊与初筛阳性符合率,男性新生儿发病率为1.78%(1.83%\*97.17%),女性新生儿发病率为0.80%(0.89%\*89.80%),男女间差异有统计学意义( $P<0.05$ )。

**2.3 贵阳市新生儿 G6PD基因突变情况** 召回初筛阳性患儿1044例(848例男性,196例女性),G6PD基因突变率87.07%(909/1044),男性新生儿G6PD基因突变率90.09%(764/848),女性G6PD基因突变率73.98%(145/196),男女间差异有统计学意义( $P<0.05$ )。见表2。

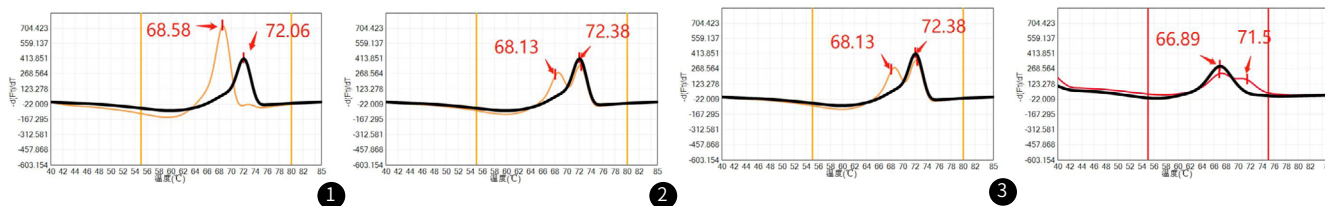
**2.4 G6PD基因突变型检出情况** 召回样本中,合计检出G6PD基因单一突变型13种:c.1024G>T、c.1388G>A、c.95A>G、c.1376G>T、c.592C>T、c.871G>A、c.519C>T、c.392G>T、c.493A>G、c.1004C>A、c.1360C>T、c.383T>C、c.517T>C。6种复合突变:c.1376G>T杂合复合c.95A>G杂合、c.1024G>T杂合复合c.95A>G杂合、c.1024C>T杂合复合c.1388G>A杂合、c.1024C>T杂合复合c.519C>T杂合、c.1376G>T杂合复合c.1024C>T杂合突变、c.95A>G杂合复合c.1388G>A杂合突变。从总体来看,贵阳市新生儿最普遍的四种突变型为c.1024C>T突变258例占28.38%、c.1388G>A突变230例占25.30%、c.95A>G突变178例占19.58%、c.1376G>T突变149例占16.39%。其他突变型见表3。对于男性新生儿,G6PD基因突变较易发生下列四种:c.1024C>T(29.45%)、c.1388G>A(27.49%)、c.1376G>T(17.93%)、c.95A>G(16.23%)。对于女性新生儿,G6PD基因突变较易发生下列四种:c.95A>G(28.28%)、c.1024C>T(22.76%)、c.1376G>T(17.24%)、c.1388G>A(13.79%)。男女新生儿间G6PD基因突变差异具有统计学意义( $P<0.05$ )。图1~图3为突变图谱。

**表1 不同性别新生儿G6PD酶活性筛查结果**

性别	筛查总数	阳性例数	初筛阳性率(%)
男	61801	1130	1.83
女	53661	476	0.89
合计	115462	1606	1.39

**表2 不同性别新生儿G6PD基因突变结果**

性别	召回总数	确诊数	确诊率(%)	基因突变例数	突变率(%)	发病率(%)
男	848	824	97.17	764	90.09	1.78
女	196	176	89.80	145	73.98	0.80
合计	1044	1000	95.79	909	87.07	1.33



**图1** 熔解曲线检测G6PD基因纯合突变图谱。样本在某个通道有突变峰(橘色曲线),而其余的熔解峰均为野生峰(黑色曲线),突变峰熔点(Tm值)68.58°C,野生峰Tm值72.06°C。计算对应野生峰与突变峰熔点的差异( $\Delta Tm$ 值),判读样本为1024C>T纯合突变型。**图2** 熔解曲线检测G6PD基因杂合突变图谱。样本在某个通道既有野生峰(黑色曲线)又有突变峰(橘色曲线)熔点(Tm值)68.13°C,野生峰Tm值为72.38°C。计算对应野生峰与突变峰熔点的差异( $\Delta Tm$ 值),判读样本为1024C>T杂合突变型。**图3** 熔解曲线检测G6PD基因复合杂合突变图谱。样本在某两个通道或一个通道有两个突变峰,其余的熔解峰为野生峰,计算对应野生峰与突变峰熔点的差异( $\Delta Tm$ 值),判读样本为c.1024C>T复合c.1376G>T杂合突变型。

表3 贵阳地区新生儿G6PD基因突变类型分布

突变类型	男性	女性	合计	比例(%)
c.1024C>T	225	33	258	28.38
c.1388G>A	210	20	230	25.30
c.95A>G	137	41	178	19.58
c.1376G>T	124	25	149	16.39
c.487G>A	25	4	29	3.20
c.871G>A	20	3	23	2.53
c.392G>T	10	2	12	1.32
c.1004C>A	6	4	10	1.10
c.1360C>T	4	1	5	0.55
c.592C>T	2	2	4	0.44
c.383T>C	0	1	1	0.11
c.493A>G	1	0	1	0.11
c.519C>T	0	2	2	0.22
c.1376 G>T复合 c.95A>G	0	1	1	0.11
c.1024 G>T复合 c.95A>G	0	2	2	0.22
c.1024 C>T 复合 c.1388 G>A	0	1	1	0.11
c.1024 C>T复合 c.1376 G>T	0	1	1	0.11
c.1024C>T复合 c.519C>T	0	1	1	0.11
c.1388G>A复合 c.95A>G	0	1	1	0.11
合计	764	145	909	100

### 3 讨论

不同地域、不同种族其G6PD缺乏症发生率具有差异性,采用荧光定量法在贵阳地区新生儿中开展G6PD缺乏症筛查,贵阳地区新生儿G6PD缺乏症筛查阳性率为1.39%,其中男性G6PD缺乏症初筛阳性率为1.83%,女性G6PD缺乏症初筛阳性率为0.89%,既往采用荧光斑点定性筛查本地区G6PD缺乏症阳性率1.21%<sup>[8]</sup>,本研究结果总体与既往报道接近。但高于邻省四川地区<sup>[9]</sup>,低于广西、重庆、云南地区<sup>[10-12]</sup>。既往报道贵州省患病率为3.43%<sup>[13]</sup>,得益于国家经济发展、人口流动加剧以及婚育制度的改革等,贵阳地区G6PD基因突变发生率明显下降。

G6PD基因突变特点也有较大的异质性,一般表现为某地区或一定范围人群以特定的突变基因占优势<sup>[14]</sup>。从全球范围来看,地中海沿岸国家以c.563C>T基因突变为主<sup>[15]</sup>,非洲国家以c.202G>A或c.376A>G基因突变为主,然而柬埔寨、老挝等东南亚国家大多以c.871G>A或c.1311C>T基因突变为主。据报道<sup>[16]</sup>,中国人群中G6PD基因突变类型已被检出达35种,排列前四位高频突变位点为 c.1376C>T、c.1388G>A、c.95A>G、c.1024C>T<sup>[17]</sup>,其中又以c.1376G>T、c.1388G>A和c.95A>G最常见、最多发<sup>[18-20]</sup>,约占G6PD基因总突变类型的70~80%。本研究共检出13个突变位点,前四个最常见的突变依次是c.1024C>T、c.1388G>A、c.95A>G和c.1376G>T,占有G6PD基因变异的89.65%。这不同于先前其他地区的报道<sup>[21-23]</sup>。c.1024C>T、c.1388G>A、c.95A>G和c.1376G>T为本地区新生儿G6PD缺乏症的四大热点基因突变类型,男女新生儿G6PD基因突变类型与G6PD缺乏症表型一致性存在明显差异,表现为男性新生儿患者明显更高。

酶活性检测法操作便捷、成本低廉,是临床上开展较早的诊断G6PD缺乏症的重要方法,本研究显示,对于G6PD基因变异的女性患儿,特别是女性新生儿突变杂合子的G6PD活性分布广泛,从严重缺乏到正常,无法分辨出明显的界限值,因此单独检测G6PD酶活性不足以诊断女性杂合子,单测G6PD酶活性易引起女性杂合突变患者漏诊,女性杂合子的敏感性较低,存在一定

漏诊率,这与既往报道的观点相符<sup>[24]</sup>。采用多色探针荧光PCR熔解曲线法对女性行G6PD基因检测,大大提高了女性G6PD缺乏症的检出率,直接明确突变的位点和性质,为临床提供准确的诊断依据,可用于临床上新生儿G6PD缺乏症的二级筛查方法。对于G6PD缺乏症初筛阳性新生儿,建议同时结合酶活性诊断和基因诊断检测,必要时进行基因测序检测。临床工作中尤其是孕产保健科、群体保健科医务人员应高度重视G6PD缺乏症筛查及诊断,建议尽早为孕产妇完善G6PD基因突变检测,以预防新生儿高胆红素的发生,提高新生儿人口质量。

### 参考文献

- [1] Luzzatto L, Nannelli C, Notaro R. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency[J]. Hematol Oncol Clin North Am, 2016, 30(2): 373-393.
- [2] Hwang S, Mruk K, Rahighi S, et al. Correcting glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency with a small-molecule activator[J]. Nat Commun, 2018, 9(1): 4045-4056.
- [3] NKHOMA E T, POOLE C, VANNAPPAGARI V, et al. The global prevalence of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency: a systematic review and meta-analysis[J]. Blood Cells Mol Dis, 2009, 42(3): 267-278.
- [4] 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.
- [5] 张颖辉, 冯小莉, 冯国仙, 等. 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶活性分析对病理性黄疸新生儿的临床意义[J]. 中国现代药物应用, 2018, 12(13): 53-55.
- [6] 黄盛文, 吴炯, 许吟, 等. 贵阳地区新生儿G6PD缺乏症分子筛查结果分析[J]. 重庆医学, 2016, 45(11): 1505-1507.
- [7] 薛淑媛, 冯颖, 杨艳, 等. 乌鲁木齐地区4784例新生儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症筛查结果分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2019, 27(1): 58-59, 79.
- [8] 厉勇, 杨明, 菲肖琨, 等. 贵阳地区新生儿G6PD酶筛查结果分析, 中国实验诊断学, 2014, 18(7): 1171-1172.
- [9] 周婧瑶, 张钰, 胡琦, 等. 四川地区新生儿G6PD缺乏症筛查及确诊情况分析[J]. 中国妇幼保健研究, 2020, 31[J]. 263-266.
- [10] 李卫彬, 农雪凤, 卢珮, 等. 广西崇左地区新生儿G6PD缺乏症的筛查结果分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2019, 27(3): 334-335, 338.
- [11] 苗静琨, 万科星, 张娟, 等. 重庆地区开展新生儿CAH和G6PD筛查的初步报告[C]//中华医学会第十五次全国儿科学术大会. 230-231.
- [12] 王兴田, 姚莉琴, 给国标, 等. 云南10种特有少数民族学龄前儿童葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症调查[J]. 中国生育健康杂志, 2011, 22(4): 199-201.
- [13] 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.
- [14] 俸诗瀚, 耿国兴, 阳奇, 等. 广西地区葡萄糖-6-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.
- [15] Assefa A, Ali A, Deressa W, et al. Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency in Ethiopia: absence of common African and Mediterranean allelic variants in a nationwide study[J]. Malar J, 2018, 17(1): 388-394.
- [16] YOHANNES, GHEBREMEDHIN, TSEGHEREDA, et al. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency allelic variants and their prevalence in malaria patients in Britrea[J]. Pan African Medical Journal, 2018, 31(46): 16527.
- [17] Liu Z, Yu C, Li Q, 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.
- [18] He Y, Zhang Y, Chen X, et al. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in the Han Chinese population: molecular characterization and genotype phenotype association throughout an activity distribution[J]. Sci Rep, 2020, 10(1): 17106.
- [19] Yang H, Wang Q, Zheng L, et al. Incidence and molecular characterization of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency among neonates for newborn screening in Chaozhou, China[J]. Int J Lab Hematol, 2015, 37(6): 410-419.
- [20] 李林洁, 杨雪, 刘兴宇, 等. 贵阳地区新生儿G6-PD缺乏症筛查及基因突变分析[J]. 罕少疾病杂志, 2023, 30(3): 90-92.
- [21] 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.
- [22] Yu FT, Zhang SF, Chen BH, et al. Evaluation of the diagnostic accuracy of the CareStart glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency rapid diagnostic test among Chinese newborns[J]. J Trop Pediatr, 2020, 66(5): 495-503.
- [23] Lin F, Lou ZY, Xing SY, et al. The gene spectrum of glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency in Guangdong province, China[J]. Gene, 2018, 678: 312-317.
- [24] 国家卫生健康委临床检验中心新生儿疾病筛查室间质评专家委员会. 新生儿葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症筛查与诊断实验室检测技术专家共识[J]. 中华检验医学杂志, 2019, 42(3): 181-185.

(收稿日期: 2023-04-25)

(校对编辑: 谢诗婷)