

干血纸片法用于广东人 G6PD 基因点突变筛查研究

唐东江 马燮琴 宋诚燕 林本蘅 吴淑祯 蒋思慧 萧广仁

摘要 目的: 对 168 例广东籍男婴葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD) 缺陷者进行 G6PD 基因突变型研究。方法: 运用 7 对特异性引物, 采用滤纸干血斑 DNA 直接扩增法, 结合限制性内切酶分析技术。结果: 72 例患儿(42.9%) 为 G6PD 1376G T, 35 例(20.8%) 为 G6PD 1388G A, 30 例(17.9%) 为 G6PD 95A G, 6 例(3.6%) 为 G6PD 392G T, 3 例(1.8%) 为 G6PD 1024C T。尚有 22 例未能定型。未发现 G6PD 493A G 和 487G A 突变。结论: G6PD 1376, 1388, 95 为广东人中常见的 G6PD 基因突变, 与我国台湾的研究资料相类似。168 例中未检出台湾人中的 493A G 和 487G A 突变。滤纸干血斑标本为遗传病流行病学研究提供了采血、保存、运输方便。

关键词 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶 基因型 聚合酶链反应 内切酶

Glucose-6-phosphate dehydrogenase mutations among Cantonese revealed by polymerase chain reaction using dried blood spots Tang Dongjiang, Ma Xieqin, Song Chengyan, et al Neonatal Screening Centre, Guangzhou Maternal and Neonatal Hospital, Guangzhou 510180

Abstract Objective: To analyze G6PD gene mutation in 168 Cantonese G6PD deficient male infants. **Methods:** PCR products were amplified directly from dried blood spots on filter paper using 7 pairs of special primers followed by digestion with a restriction enzyme. **Results:** Of the 168 samples, 72 (42.8%) were G6PD 1376 G T mutation, 35 (20.8%) were G6PD 1388 G A, 30 (17.9%) were G6PD 95 A G, 6 (3.6%) were G6PD 392 G T, and 3 (1.8%) were G6PD 1024 C T. No G6PD 493 A G and 487 G A mutation were found, and 22 (13.1%) were not defined. **Conclusion:** The three G6PD mutations at 1376, 1388 and 95 were common in Cantonese. Dried blood spots collected on filter paper provide an easy way of sample collection, storage and transport for the epidemiological study of inherited disease.

Key words Glucose-6-phosphate dehydrogenase Genotype Polymerase chain reaction Restriction enzyme

迄今全球已发现 50 多种葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD) 基因突变型^[1], 其中中国人(包括祖国大陆、台湾省、侨居海外的中国人) 中发现 11 种^[2-6]: G6PD 1376G T、G6PD 1388G A、G6PD 95A G、G6PD 392G T、G6PD 1024C T、G6PD 592C T、G6PD 1311C T (合并内含子 XI93C T)、G6PD 493A G、G6PD 487G A、G6PD 1360C T 和 G6PD 835A T。我们通过聚合酶链反应(PCR) 扩增和内切酶分析技术

对 7 种常见的基因突变及各突变的发生频率进行了研究。

对象和方法

- 1 研究对象 通过荧光斑点法^[7]筛查和 G6PD/6PDG 比值法^[8]确诊为 G6PD 缺陷的 168 例母亲祖籍为广东籍的男婴, 其相互间无亲缘关系。
- 2 标本的采集 足跟血或静脉血直接滴于新生儿筛查用滤纸(S&S) 上, 自然晾干后置-20 保存。
- 3 引物及限制性内切酶 针对 7 种不同的点突变设计的 7 对特异性引物: 1376G T, 1388G A, 95A G, 392G T, 1024C T, 493A G, 487G A (序列从略)^[3,9,10]及相应的内切酶(见图 1), 由台北荣民总医院医学研究部萧广仁博士提供。

作者单位: 510180 广州市妇婴医院新生儿筛查中心(唐东江、马燮琴、宋诚燕、林本蘅); 台湾台北荣民总医院医学研究部(吴淑祯、蒋思慧、萧广仁)

