

卒中出院患者治疗依从性的影响 [J]. 中国临床新医学, 2018, 11 (5): 500-502.

[6] 周平, 谢伟杰, 孙桂波, 等. 缺血性脑卒中发病机制及药物干预研究进展 [J]. 世界最新医学信息文摘 (连续型电子期刊), 2018, 18 (34): 53-54, 61.

[7] 房翠, 王秀丽, 李玲钰, 等. 缺血性脑卒中后抑郁的发病机制及新生物学指标 [J]. 医学研究与教育, 2023, 40 (2): 18-24.

[8] 何燕, 刘安康, 杨丹等. 脑卒中患者延续护理需求的 Meta 分析 [J]. 老年医学研究, 2023, 4 (3): 28-36.

[9] 杨新华, 高燕, 亓田. 预见性护理干预在 ICU 脑卒中患者床旁盲插螺旋型鼻肠管中的应用 [J]. 齐鲁护理杂志, 2021, 27 (13): 155-157.

[10] 肖雯. 集束化护理联合物理疗法对 ICU 脑卒中患者心理状况及不良事件发生情况的影响 [J]. 医疗装备, 2020, 33 (9): 176-178.

[文章编号] 1007-0893(2023)13-0015-04

DOI: 10.16458/j.cnki.1007-0893.2023.13.005

2022 年度遵义市 67 403 例新生儿苯丙酮尿症筛查分析

冯江平 喻欢

(遵义市妇幼保健院, 贵州 遵义 563000)

[摘要] 目的: 分析 2022 年遵义市 67 403 例新生儿苯丙酮尿症筛查结果。方法: 选取 2022 年 1 月至 2022 年 12 月在遵义市出生并接受苯丙酮尿症筛查的 67 403 例新生儿为研究对象, 收集其足跟血干血斑样本, 采用荧光分析法测定干血斑中新出生儿的苯丙氨酸指标水平, 疑似阳性的新生儿进行进一步确诊。分析所有新生儿的苯丙酮尿症诊断情况。结果: 2022 年遵义市 69 394 例新生儿中总共有 67 403 例接受了苯丙酮尿症筛查, 筛查率为 97.13 %, 其中苯丙酮尿症的可疑阳性数为 390 例, 可疑阳性召回率为 100.00 %。390 例可疑阳性的新生儿中, 确诊苯丙酮尿症的有 7 例, 其中男性 2 例, 女性 5 例, 确诊率为 0.010 39 %。7 例患儿中经典型苯丙酮尿症、中度苯丙酮尿症以及轻度高苯丙氨酸血症分别为 1 例 (14.29 %)、1 例 (14.29 %)、5 例 (71.43 %)。结论: 2022 年贵州省遵义市新生儿苯丙酮尿症筛查率为 97.13 %, 苯丙酮尿症发生率为 0.010 39 %。

[关键词] 苯丙酮尿症; 新生儿; 遵义市; 荧光分析测定法

[中图分类号] R 722.1 **[文献标识码]** B

Screening Analysis of 67 403 Newborns with Phenylketonuria in Zunyi City in 2022

FENG Jiangping, YU Huan

(Zunyi Maternal and Child Health Care Hospital, Guizhou Zunyi 563000)

[Abstract] **Objective** To analyze the screening results of phenylketonuria in 67 403 newborns in Zunyi City in 2022. **Methods** From January 2022 to December 2022, 67 403 neonates who were born in Zunyi City and received screening for phenylketonuria were selected as the research subjects. The dried blood spot samples of heel blood were collected, and the phenylalanine index level of the newborns in the dried blood spots was determined by fluorescence analysis. The suspected positive neonates were further diagnosed. All neonates were analyzed for phenylketonuria diagnoses. **Results** A total of 67 403 of the 69,394 newborns in Zunyi City received phenylketonuria screening in 2022, and the screening rate was 97.13 %. Among them, 390 cases were suspected positive for phenylketonuria, and the recall rate of suspected positive was 100.00 %. Among the 390 suspected positive neonates, 7 cases were diagnosed with phenylketonuria, including 2 males and 5 females, and the confirmed rate was 0.010 39 %. Among the 7 children, there were 1 (14.29 %), 1 (14.29 %), and 5 (71.43 %) cases of classic phenylketonuria, moderate phenylketonuria, and mild hyperphenylalaninemia, respectively. **Conclusion** In 2022, the screening rate of phenylketonuria in newborns in Zunyi City,

[收稿日期] 2023 - 05 - 25

[作者简介] 冯江平, 男, 主管技师, 主要从事检验科工作。

Guizhou Province was 97.13 %, and the incidence rate of phenylketonuria was 0.010 39 %.

[Keywords] Phenylketonuria; Newborns; Zunyi City; Fluorescence analysis method

苯丙酮尿症是一种常染色体隐性遗传代谢性疾病，患儿患病后体内的苯丙氨酸羟化酶的活性会降低，抑制了苯丙氨酸与酪氨酸之间的代谢作用，病情进一步发展后可致使患儿生长发育迟缓、智力降低^[1]。患有苯丙酮尿症的患儿可表现出生长发育发生变化（例如生长发育迟缓、智力发育迟缓、语言发育迟缓）、神经系统病变表现（例如多动、嗜睡、癫痫、肌张力增高等）、体味异常、皮肤毛发异常等^[2]。对于苯丙酮尿症患儿而言，其临床症状表现不一，如果没有及时得到治疗干预，可严重影响患儿的身体健康以及日常学习生活^[3]。本研究分析了2022年遵义市67 403例新生儿苯丙酮尿症筛查结果，旨在为苯丙酮尿症的防治提供数据参考，具体如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料

选取2022年1月至2022年12月在遵义市出生并接受苯丙酮尿症筛查的67 403例新生儿为研究对象。新生儿出生时间3~28 d，平均出生时间(12.48 ± 5.41) d，男新生儿35 877例，女新生儿31 526例。纳入研究的新生儿的哺乳次数≥6次，家属自愿参加新生儿疾病筛查。本研究经过遵义市妇幼保健院医学伦理委员会批准同意（伦理审批号20211215）。

1.2 方法

1.2.1 标本采集 收集所有新生儿的足跟血，采用一次性采血器针刺新生儿的足跟内侧末梢血或者外侧缘末梢血，针刺深度小于3 mm，将血滴滴在滤纸片上，形成直径大于8 mm，有4个血斑的足跟血标本，让其自然渗透，并水平晾干，晾干的采血卡用密封袋封存同时存储在2~8℃的冰箱内，按要求邮寄到贵州省遵义市新生儿疾病筛查分中心，等待筛查。注意：采集样本的过程中不能重复滴血、反复挤压，有溶血或者血液遭到污染等的血液标本也不能用于筛查。

1.2.2 测定苯丙氨酸指标 采用广州市丰华生物工程有限公司生产的全自动荧光免疫分析仪测定滤纸干血片中的苯丙氨酸的浓度，严格按照试剂说明书实施操作，在筛查过程中，若发现新生儿标本中的苯丙氨酸水平高于105.0 μmol·L⁻¹，表示结果异常，可疑似阳性，若对原标本进行重复检测后苯丙氨酸浓度仍然高于105.0 μmol·L⁻¹，需要再次召回并抽取新生儿的静脉血后进行检测苯丙氨酸以及酪氨酸，若其结果仍提示为阳性，则判断新生儿患有高苯丙氨酸血症。诊断为高苯丙氨酸血症的患儿需要进一步接受尿喋呤谱分析以及基因检测

来鉴别诊断苯丙酮尿症以及四氢生物喋呤缺乏症。

1.2.3 苯丙酮尿症的诊断标准 剔除四氢生物喋呤缺乏症患儿后，血清苯丙氨酸浓度≥1200 μmol·L⁻¹为经典型苯丙酮尿症；血清苯丙氨酸浓度介于360~1200 μmol·L⁻¹之间为中度苯丙酮尿症；在摄入足够的蛋白质后，血清苯丙氨酸浓度介于120~360 μmol·L⁻¹为轻度高苯丙氨酸血症。

1.3 观察指标

分析新生儿疾病筛查的基本信息、苯丙酮尿症的筛查结果，筛查率=筛查人数/活产数×100%，召回率=可疑阳性召回数/可疑阳性数×100%，确诊率=确诊人数/筛查数×100%。

1.4 统计学方法

采用SPSS 22.0软件进行数据处理，计量资料以 $\bar{x} \pm s$ 表示，采用t检验，计数资料用百分比表示，采用 χ^2 检验，P<0.05为差异具有统计学意义。

2 结果

2.1 2022年新生儿苯丙酮尿症筛查的基本情况

2022年接受苯丙酮尿症筛查的新生儿数为67 403例，筛查率为97.13%（67 403/69 394）。2022年贵州省遵义市15个区/市/县新生儿疾病筛查情况见表1。

表1 2022年新生儿苯丙酮尿症筛查情况

地 区	活产数 / 例	筛查数 / 例	筛查率 / %
湄潭县	3733	3713	99.46
赤水市	1870	1854	99.14
绥阳县	3095	3095	100.00
凤冈县	3097	3041	98.19
习水县	5767	5689	98.65
道真县	1719	1719	100.00
仁怀市	9191	8774	95.46
桐梓县	4288	4224	98.51
务川县	3819	3807	99.69
正安县	2986	2986	100.00
播州区	6519	6020	92.35
余庆县	1548	1548	100.00
红花岗区	3716	3685	99.17
汇川区	13508	12775	94.57
新蒲新区	4538	4473	98.57
合计	69 394	67 403	97.13

2.2 2022年可疑阳性苯丙酮尿症新生儿召回情况

2022年检测到苯丙酮尿症可疑阳性的新生儿共计390例，可疑阳性召回数390例，召回率100.00%。15个区/市/县中分别检测到的可疑阳性数以及可疑阳性召回数、召回率见表2。

表 2 2022 年可疑阳性苯丙酮尿症新生儿召回情况

地 区	可疑阳性数 / 例	可疑阳性召回数 / 例	召回率 / %
湄潭县	10	10	100.00
赤水市	7	7	100.00
绥阳县	18	18	100.00
凤冈县	17	17	100.00
习水县	32	32	100.00
道真县	10	10	100.00
仁怀市	54	54	100.00
桐梓县	35	35	100.00
务川县	19	19	100.00
正安县	8	8	100.00
播州区	61	61	100.00
余庆县	9	9	100.00
红花岗区	76	76	100.00
汇川区	31	31	100.00
新蒲新区	3	3	100.00
合计	390	390	100.00

2.3 2022 年新生儿的苯丙酮尿症患病情况

390 例召回进行血清苯丙氨酸和酪氨酸检测分析的新生儿中, 确诊为苯丙酮尿症的患儿为 7 例, 包括男患儿 2 例, 女患儿 5 例, 确诊率为 0.010 39%, 各区 / 市 / 县苯丙酮尿症新生儿的分布情况见表 3。

表 3 2022 年各区 / 市 / 县新生儿苯丙酮尿症患病情况

地 区	筛查数 / 例	新生儿确诊数 / 例	确诊率 / %
湄潭县	3713	2	0.05
赤水市	1854	0	0.00
绥阳县	3099	0	0.00
凤冈县	3041	1	0.03
习水县	5689	0	0.00
道真县	1741	0	0.00
仁怀市	8774	1	0.01
桐梓县	4224	0	0.00
务川县	3807	0	0.00
正安县	3006	0	0.00
播州区	5959	0	0.00
余庆县	1563	0	0.00
红花岗区	3685	1	0.03
汇川区	12775	2	0.02
新蒲新区	4473	0	0.00
合计	67403	7	0.01

2.4 确诊苯丙酮尿症患儿的疾病分型以及干预治疗情况

在确诊为苯丙酮尿症的 7 例新生儿中, 有 1 例新生儿为经典型苯丙酮尿症, 占比 14.29%; 1 例新生儿表现为中度苯丙酮尿症, 占比 14.29%; 5 例新生儿表现为轻度高苯丙氨酸血症, 占比 71.43%。在确诊的 7 例新生儿中, 5 例轻度高苯丙氨酸血症新生儿不需要接受干预治疗, 但是要加强新生儿苯丙氨酸的测定, 根据测定的苯丙氨酸浓度判断新生儿病情变化以确定是否需要进一步采取措施; 接受饮食干预的包括经典型以及中度型的苯

丙酮尿症新生儿, 积极督促配合饮食干预。经过相应的干预治疗后, 在长时间的随访中了解到 7 例患儿的生长发育以及智力发育良好。

3 讨 论

新生儿疾病的筛查是采用方便、简单、快速、特异性高的检测方法对新生儿群体中可能存在的某些较为严重的先天性疾病、遗传性疾病进行筛查, 目的在于对疾病的早期预防和诊治, 即患儿还未表现出临床症状时接受诊断治疗, 以降低、预防患儿机体受影响后累及各重要脏器而造成不可逆的伤害, 从而提高幼儿的生长发育以及智力发育, 因此, 新生儿疾病筛查检测是目前提高人口素质, 降低新生儿出生缺陷的一个重要预防措施^[4]。予以新生儿疾病筛查检测主要目的是积极的对可预防、可治疗的高发病率疾病于新生儿时期进行诊断、治疗、干预, 从而促进其正常的生长发育, 在新生儿时期对苯丙酮尿症进行筛查检测后, 可在早期进行有效治疗、干预, 进而促进患儿的大脑功能、神经系统功能正常发育, 有助于患儿达到正常人水平^[5]。新生儿疾病筛查的检测方法主要是将苯丙氨酸作为检测指标, 然后以测定后的苯丙氨酸表达水平进行判断, 其检测方法包括有细菌抑制法、荧光分析法、定量酶法、比色法、串联质谱法等, 均取得了较好的筛检效果^[6]。

苯丙酮尿症的形成是由于苯丙氨酸羟化酶发生基因突变或者活性降低甚至缺乏后抑制苯丙氨酸转化成酪氨酸, 促使苯丙氨酸水平在血液中的水平升高, 该疾病可对患儿的生长发育以及智力发育造成不可逆的损伤, 但可在早期进行干预、治疗后改善疾病病情, 所以目前我国已将其纳入新生儿疾病筛查^[7]。目前我国针对苯丙酮尿症的有效预防措施, 主要是根据新生儿疾病筛查中苯丙氨酸的浓度来判断和确定苯丙酮尿症后积极予以饮食干预治疗^[8]。鉴于此, 苯丙酮尿症越早被发现并及时干预治疗, 可提高其预后, 促进患儿达到正常水平。

本研究中接受苯丙酮尿症筛查的新生儿有 67 403 例, 筛查率为 97.13%, 并且 15 个区 / 市 / 县的筛查率均高于 92%, 表明遵义市地区苯丙酮尿症筛查率高。在接受新生儿疾病筛查后发现了 390 例可疑阳性的苯丙酮尿症患儿, 同时可疑阳性召回率达到了 100.00%, 表明监护人苯丙酮尿症的筛查意识增强, 67 403 例新生儿疾病筛查后, 有 7 例确诊为苯丙酮尿症患儿, 其检出率为 0.010 39%, 高于 2018 年中国新生儿筛查专家组针对全国 7 819 662 例新生儿多种遗传性代谢疾病采用串联质谱法进行调查的全国苯丙酮尿症的检出率 (0.009 33%)^[9], 以及北京市苯丙酮尿症新生儿检出率 (0.014 1%)^[10], 说明不同地区的发病率不同。在确诊的 7 例新生儿中, 接受治疗干

预的患儿有 2 例, 包括经典型和中度的苯丙酮尿症, 另外 5 例轻度高苯丙氨酸血症患儿未经干预, 需要定期复查苯丙氨酸的浓度, 基于浓度水平进行干预方法的选择。

综上所述, 本研究对贵州省遵义市出生的接受苯丙酮尿症筛查检测的 67 403 例新生儿的筛检结果进行了研究分析, 确定了其 15 个区 / 市 / 县中的新生儿发生苯丙酮尿症的患病率, 为新生儿苯丙酮尿症的早期预防、诊断和治疗提供了参考。

[参考文献]

- [1] 曹晓琴, 张渊源, 高文娟, 等. 串联质谱检测苯丙氨酸浓度在筛选新生儿苯丙酮尿症中的应用 [J]. 中南医学科学杂志, 2019, 47 (2): 202-204.
- [2] 杨丽涓, 欧明才, 张钰, 等. 四川片区 51 万余例新生儿苯丙酮尿症筛查分析 [J]. 中国妇幼健康研究, 2019, 30(11): 1385-1388.
- [3] 韩宗兰, 王兰英, 王海楠. 苯丙氨酸羟化酶基因突变检测对苯丙酮尿症的诊断意义 [J]. 蚌埠医学院学报, 2021, 46 (10): 1415-1419.
- [4] 刁颖, 毛久忠, 于春宇, 等. 朝阳地区新生儿苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下症筛查结果分析 [J]. 中国实用医药, 2021, 16 (16): 177-180.
- [5] 侯东霞, 董弘, 朱博, 等. 2010 ~ 2018 内蒙古自治区新生儿 PKU 和 CH 筛查情况分析 [J]. 内蒙古医科大学学报, 2020, 42 (6): 581-585, 594.
- [6] 杨青, 牟鸿江, 汪俊华. 我国新生儿遗传代谢疾病筛查进展 [J]. 中国妇幼卫生杂志, 2017, 8 (4): 1-4.
- [7] 赵振东, 黄慈丹, 许海珠, 等. 海南省 380 996 名新生儿苯丙酮尿症筛查及苯丙氨酸羟化酶基因分析 [J]. 中华医学杂志, 2020, 100 (26): 2054-2058.
- [8] 骆福裕, 陈俊坤, 刘传荣, 等. 早期检测 Phe 筛查苯丙酮尿症研究 [J]. 当代医学, 2021, 27 (8): 130-132.
- [9] 顾学范, 韩连书, 余永国. 中国新生儿遗传代谢病筛查现状及展望 [J]. 罕见病研究, 2022, 1 (1): 13-19.
- [10] 赵金琦, 马志军, 杨海河, 等. 北京市 350 万例新生儿疾病筛查工作质量分析 [J]. 中国妇幼健康研究, 2023, 34 (2): 104-109.

[文章编号] 1007-0893(2023)13-0018-04

DOI: 10.16458/j.cnki.1007-0893.2023.13.006

两种腔内射频消融术治疗大隐静脉曲张的临床研究

杨轲 王雅* 李伟杰 吕忠俊

(南阳市中心医院, 河南 南阳 473000)

[摘要] 目的: 比较 F-care 与 Closefast 两种腔内射频消融术治疗下肢大隐静脉曲张的临床疗效。方法: 选取南阳市中心医院 2019 年 1 月至 2020 年 11 月收治的 132 例大隐静脉曲张患者, 随机分为两组, 各 66 例, 分别应用 Closefast 与 F-care 腔内射频消融术闭合大隐静脉主干。比较两组患者手术情况及视觉模拟评分法 (VAS) 评分、术后并发症发生率、大隐静脉闭合率、静脉临床严重程度评分 (VCSS) 和慢性静脉功能不全问卷 (CIVIQ) 评分。结果: 两组患者在消融的大隐静脉直径、静脉消融长度、术后恢复正常工作时间、术后 VAS 评分比较, 差异无统计学意义 ($P > 0.05$)。F-care 组消融时间和总手术时间长于 Closefast 组, 差异具有统计学意义 ($P < 0.05$)。两组患者术后并发症总发生率比较, 差异无统计学意义 ($P > 0.05$)。两组患者术后超声复查 1 个月闭合率、1 年闭合率比较, 差异无统计学意义 ($P > 0.05$)。与术前比较, 两组患者术后 VCSS、CIVIQ 评分均显著改善, 差异具有统计学意义 ($P < 0.05$)。术后两组患者 VCSS、CIVIQ 评分比较, 差异无统计学意义 ($P > 0.05$)。结论: F-care 与 Closefast 射频系统治疗大隐静脉曲张的大隐静脉闭合效果相当, 但 F-care 射频系统的消融时间和总手术时间长于 Closefast 射频系统。

[关键词] 大隐静脉曲张, 腔内射频消融术; 闭合静脉曲张

[中图分类号] R 654.3; R 543.6 **[文献标识码]** B

[收稿日期] 2023 - 05 - 16

[作者简介] 杨轲, 男, 主治医师, 主要研究方向是周围静脉疾病。

[*通信作者] 王雅 (E-mail: Wangya696898@qq.com; Tel: 13903779728)