

- [12] Dorsey J F, Kao G D, MacArthur K M, et al. Tracking viable circulating tumor cells (CTCs) in the peripheral blood of non-small cell lung cancer (NSCLC) patients undergoing definitive radiation therapy: pilot study results [J]. *Cancer*, 2015, 121 (1): 139-149.
- [13] Jianpeng L. Significance of circulating tumor cells in non-small-cell lung cancer patients: prognosis, chemotherapy efficacy, and survival [J]. *J Healthc Eng*, 2021, 11 (9): 2680526.
- [14] Chen X, Wang X, He H, et al. Combination of circulating tumor cells with serum carcinoembryonic antigen enhances clinical prediction of non-small cell lung cancer [J]. *PLoS One*, 2015, 10 (5): e0126276.

• 临床研究 •

肺磨玻璃结节的影像学特征在浸润性肺腺癌中的诊断价值

福建省福州肺科医院胸外科（福州 350007） 许革新 林铿强 陈树兴 潘 闪 代祖建¹ 王超平²

【摘要】目的 探讨肺磨玻璃结节的影像学特征在浸润性肺腺癌中的诊断价值。**方法** 回顾性选择我院 2010 年 1 月至 2012 年 1 月期间首次经胸部 CT 发现肺磨玻璃结节，并最终接受外科手术确诊为早期肺腺癌的 157 例患者作为研究对象，根据术后病理结果将其分为浸润癌组 68 例和微浸润癌及原位癌组 89 例。比较两组患者肺磨玻璃结节的影像学特征；将存在统计学差异的影像学特征因素纳入 logistic 回归分析，筛选出预测肺磨玻璃结节达到浸润的危险因素；对各危险因素进行 ROC 曲线分析，以判断各危险因素的诊断价值。**结果** 浸润癌组患者相对 CT 值、结节最大径大于微浸润癌及原位癌组，浸润癌组胸膜凹陷征、毛刺征、分叶征、空泡征、血管集束征的患者占比更高，差异均有统计学意义 ($P < 0.05$)。logistic 回归分析结果显示，相对 CT 值、结节最大径、分叶征、毛刺征为浸润性腺癌发生的危险因素，差异有统计学意义 ($P < 0.05$)。ROC 曲线分析，结节最大径的最佳临界值为 1.55 cm, AUC 为 0.897 [95%CI (0.846, 0.948)]；相对 CT 值的最佳临界值为 394 Hu, AUC 为 0.908 [95%CI (0.863, 0.953)]；结节最大径和相对 CT 值联合的 AUC 为 0.977 [95%CI (0.957, 0.997)]。**结论** 结节最大径、相对 CT 值、分叶征、毛刺征为预测肺磨玻璃结节浸润的危险因素，联合预测效能更佳。

【关键词】 肺腺癌；磨玻璃结节；电子计算机断层扫描；危险因素；诊断价值

【中图分类号】 R445.3；R734.2 **【文献标识码】** B **【文章编号】** 1002-2600(2023)05-0012-05

Diagnostic value of imaging features of lung ground-glass nodules in invasive lung adenocarcinoma XU Dexin, LIN Kengqiang, CHEN Shuxing, PAN Shan, DAI Zujian, WANG Chaoping. Department of Thoracic Surgery, Fuzhou Pulmonary Hospital, Fuzhou, Fujian 350007, China

【Abstract】 Objective To investigate the diagnostic value of the imaging features of lung ground-glass nodules in invasive lung adenocarcinoma. **Methods** A total of 157 patients who were firstly found lung ground-glass nodules by chest CT and finally diagnosed as early stage lung adenocarcinoma by surgical operation from January 2010 to January 2012 were retrospectively selected. They were devided into invasive carcinoma group (68 cases) and minimally invasive carcinoma and carcinoma in situ group (89 cases) according to the postoperative pathologic results. The imaging characteristics of lung ground-glass nodules of patients in the two groups were compared; the factors with statistically different imaging characteristics were included in logistic regression analysis to screen out the risk factors for predicting lung ground-glass nodules to reach invasiveness; ROC curve analysis was carried out for each risk factor to determine the diagnostic value of each risk factor. **Results** The relative CT value and the maximum diameter of the nodule in the invasive carcinoma group were larger than those in the minimally invasive carcinoma and carcinoma in situ group, and the percentage of patients with pleural depression sign, burr sign, lobular sign, vacuolar sign, and vascular cluster sign was higher in the invasive carcinoma group, and the differences were statistically significant ($P < 0.05$). Logistic regression analysis showed that the relative CT value, the maximum diameter of the nodule, the lobular sign, and the burr sign were risk factors for the invasive adenocarcinoma, and the differences were statistically significant ($P < 0.05$). ROC curve analysis showed that the optimal critical value of nodal maximum diameter was 1.55 cm, with an AUC of 0.897 [95%CI (0.846, 0.948)]; the optimal critical value of relative CT value was 394 Hu, with an AUC of 0.908 [95%CI (0.863, 0.953)]; the optimal critical value of relative CT value and nodal maximum diameter combined was 0.977 [95%CI (0.957, 0.997)]. **Conclusion** Nodal maximum diameter, relative CT value, lobular sign, burr sign were risk factors for predicting the invasiveness of lung ground-glass nodules, and the joint prediction effect was better.

基金项目：福州市科技计划项目（2021-S-193）；

1 通信作者，Email: 283864380@qq.com；2 影像科

(0.863, 0.953)]; and the combined nodal AUC for the combination of maximum diameter and relative CT value was 0.977 [95%CI (0.957, 0.997)]. **Conclusion** Maximum nodal diameter, relative CT value, lobulation sign and burr sign are risk factors for predicting invasiveness of pulmonary ground-glass nodules, and the combination of these factors are more effective in predicting invasiveness.

【Key words】 lung adenocarcinoma; ground-glass nodule; computed tomography; risk factors; diagnostic value

随着医学影像学技术的发展及民众体检意识的不断提高，肺小结节的检出率明显升高，其中有相当一部分是肺磨玻璃结节。肺磨玻璃结节影(GGN)为非特异性影像学表现，CT上表现为不掩盖肺血管或支气管结构的模糊密度增高影，GGN的病理类型可分为良性、侵袭前或侵袭性腺癌^[1]。CT薄层扫描在一定程度上可初步判断其良恶性。首先，高分辨CT可能显露相关的恶性征象，对鉴别良恶性有一定帮助；其次，如果经过多次随访，GGN稳定不变或轻微进展，往往就是早期肺癌的表现。但是，在某一特定时间点，要想精准预测GGN的浸润与否，仍比较困难。在胸外科术式选择方面，浸润性肺腺癌(IAC)多采用肺叶切除术加淋巴结清扫术，而微浸润性肺腺癌(MIA)、原位癌(AIS)则可以选择亚肺叶切除手术，并且不需要对纵隔和肺门淋巴结做系统性清扫^[2]。生存率方面，肺原位癌、微浸润性肺腺癌术后5年生存率接近100%，而Ⅰ期浸润性肺腺癌的5年生存率约为74.6%^[3]。因此，CT薄层扫描预判GGN是否达到浸润性肺腺癌，对于辅助临床医师制定治疗方案、改善患者预后具有重要意义。本研究旨在探讨预测肺磨玻璃结节为浸润性肺腺癌的CT影像学因素，为临床提供参考。

1 资料与方法

1.1 一般资料：回顾性选择我院2010年1月至2012年1月期间治疗的157例患者作为研究对象。纳入标准：1)首次于我院经胸部薄层CT发现GGN，包括纯GGN及混杂密度GGN；孤立性结节者，结节最大径≤3 cm；多发结节者，主病灶最大径≤3 cm。2)已行胸腔镜肺切除手术，术前2周内有胸部CT薄层扫描，术后有明确的病理报告。3)行磁共振、B超、全身骨放射性核素断层扫描等影像学检查无远处转移者。排除标准：1)伴明显的肺门或纵隔淋巴结肿大者。2)手术证实为肺转移瘤者。3)行射频消融、微波消融、冷冻

治疗等肺穿刺介入治疗者及立体定向放疗者。依据胸腔镜术后病理结果，将157例患者分为浸润癌组(68例)、微浸润癌及原位癌组(89例)。本次研究由本院的医学伦理委员会相关人员进行讨论，并在严格审核后批准[批号021-010(科研)-02]。

1.2 方法：采用螺旋CT(德国西门子公司生产的64排SOMATOM Sensation)扫描患者胸部，扫描条件设置为管电流80 mAs，管电压120 kV，螺距1，转速0.33 s/转，层厚0.625 mm，扫描期间患者需屏息6 s左右，根据标准算法进行图像重建，病灶范围内使用高分辨CT重建，层距2 mm，层厚2 mm，从肺尖开始扫描至双侧肋膈角消失。检查结束后由2名放射科医师共同参与影像学表现分析并诊断，以术后病理检查作为金标准。测量CT值时注意避开肺内血管及支气管，纯磨玻璃结节的CT值选取3个感兴趣区域(region of interest, ROI)进行测量，计算均值；混合密度磨玻璃结节的CT值=纯磨玻璃成分比例×其CT值+实性成分比例×其CT值；相对CT值=结节CT值-邻近正常肺CT值。

1.3 统计学方法：使用SPSS 26.0统计学软件进行数据分析。计数资料以百分比(%)表示，组间比较行 χ^2 检验；计量资料采用 $\bar{x} \pm s$ 表示，组间对比行两样本t检验。对单因素分析结果中差异有统计学意义的变量进行logistic回归分析。灵敏度、特异度、受试者工作特征(receiver operator characteristic, ROC)曲线及曲线下面积(area under curve, AUC)分析影像学特征鉴别诊断价值。 $P < 0.05$ 表示差异有统计学意义。

2 结果

2.1 预测 GGN 为浸润性腺癌的单因素分析：浸润癌组患者相对CT值、结节最大径大于微浸润癌及原位癌组，浸润癌组胸膜凹陷征、毛刺征、分叶征、空泡征、血管集束征的患者占比更高，差异均有统计学中有意义($P < 0.05$ ，表1)。

表 1 两组患者肺磨玻璃结节的影像学特征比较 [例 (%)]

因素	微浸润癌及原位癌组 (n=89)	浸润癌组 (n=68)	t/χ ² 值	P 值
相对 CT 值/Hu	324.58±89.34	512.44±109.80	11.82	0.000
结节最大径/cm	1.20±0.31	1.80±0.32	11.84	0.000
胸膜凹陷征				
有	12 (13.48)	23 (33.82)	9.206	0.002
无	77 (86.52)	45 (66.18)		
分叶征				
有	8 (8.99)	48 (70.59)	63.75	0.000
无	81 (91.01)	20 (29.41)		
毛刺征				
有	14 (15.73)	42 (61.76)	35.60	0.000
无	75 (84.27)	26 (38.24)		
空泡征				
有	28 (31.46)	32 (47.06)	3.972	0.046
无	61 (68.54)	36 (52.94)		
血管集束征				
有	23 (25.84)	39 (57.35)	16.017	0.000
无	66 (74.16)	29 (42.65)		

2.2 预测 GGN 为浸润性腺癌的多因素分析: 将单因素分析中差异有统计学意义的指标作为自变量, 以肺磨玻璃结节是否为浸润性腺癌为因变量, 纳入 logistic 回归分析, 结果显示, 相对 CT 值、结节最大径、分叶征、毛刺征为浸润性腺癌发生的独立危险因素, 差异有统计学意义 ($P<0.05$)。见表 2。

表 2 浸润性腺癌肺磨玻璃结节的 logistic 回归分析

变量	b	S _b	Waldχ ² 值	P 值	OR 值 (95%CI)
相对 CT 值	0.020	0.005	14.766	0.000	1.020 (1.010, 1.030)
结节最大径	4.064	1.282	10.043	0.002	58.217 (4.714, 718.9)
胸膜凹陷征	0.276	0.905	0.093	0.760	1.318 (0.224, 7.765)
分叶征	1.704	0.806	4.472	0.034	5.498 (1.133, 26.69)
毛刺征	1.504	0.749	4.033	0.045	4.501 (1.037, 19.542)
空泡征	1.465	0.850	2.971	0.085	4.330 (0.818, 22.919)
血管集束征	0.993	0.760	1.705	0.192	2.698 (0.608, 11.97)

2.3 危险因素对预测肺磨玻璃结节是否达到浸润的诊断价值: 以微浸润癌、原位癌组为阴性, 浸润癌组为阳性, 计算分叶征、毛刺征、相对 CT 值、结节最大径作为鉴别 GGN 是否浸润的灵敏度、特异度和正确率, 见表 3。对分叶征、毛刺征、结节最大径和相对 CT 值进行 ROC 曲线分析, 得出最佳临界值: 由图 1 可知, 结节最大径的最佳临界值为 1.55 cm, AUC 为 0.897 [95% CI (0.846, 0.948)]; 相对 CT 值的最佳临界值为 394 Hu, AUC 为 0.908 [95% CI (0.863, 0.953)]; 结节最大径和相对 CT 值联合的 AUC 为 0.977 [95%

CI (0.957, 0.997)]。

表 3 术前 CT 影像特征诊断浸润性肺磨玻璃结节的价值 (%)

变量	灵敏度	特异度	正确率
分叶征	70.59	91.01	82.17
毛刺征	61.76	84.27	74.52
相对 CT 值	89.7	83.1	85.99
结节最大径	82.4	84.3	83.44
相对 CT 值+结节最大径	97.1	94.4	95.54

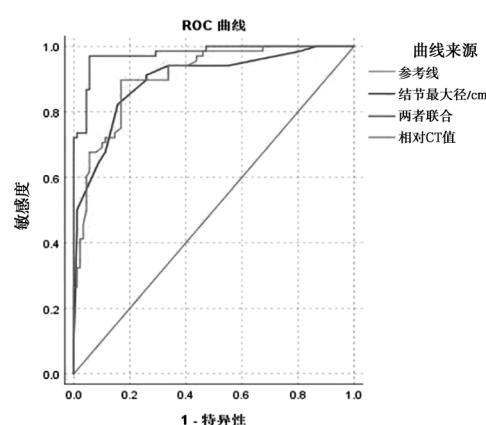


图 1 利用结节最大径和相对 CT 值进行 ROC 曲线分析

3 讨论

肺癌的病死率目前在世界范围内最高, 临床以非小细胞肺癌较常见, 美国最新 NCI SEEK 数据库显示肺癌的 5 年生存率约 28%。对于 GGN, 在制定临床诊治方案时, 通过 CT 薄层扫描预测其是否达到浸润性肺腺癌非常重要。大量文献报道肺结节大小、CT 值及典型的影像学征象是预测肺磨玻璃结节浸润与否的独立危险因素^[4-5]。本文通过回顾性研究旨在探讨预测肺磨玻璃结节浸润与否的 CT 影像学因素, 为临床提供更多循证学依据。

本研究经单因素分析显示, 浸润癌组患者相对 CT 值、结节最大径大于微浸润癌及原位癌组, 浸润癌组胸膜凹陷征、分叶征、毛刺征、空泡征、血管集束征的患者占比高于微浸润癌及原位癌组; 进一步进行 logistic 回归分析, 结果显示, 相对 CT 值、结节最大径、毛刺征、分叶征为浸润性腺癌发生的危险因素; ROC 曲线分析显示, 结节最大径和相对 CT 值联合的灵敏度与特异度之和最大, 诊断正确度较高。对这些因素进行分析可能的原因如下: 1) 结节最大径和相对 CT 值: 原位癌、微浸润性肺腺癌在缓慢发展成浸润性肺腺癌的过程中, 肿瘤不断变大、变实, 可对周围组织、血管形成侵犯, 进而增强其侵袭性。肿瘤的变大、变实, 体现

在 CT 上即为 GGN 的直径变大、CT 值增加。在肺磨玻璃结节 CT 图像中，实性成分占比高及部分特征性征象均提示结节浸润性倾向。部分实性 GGN 的侵袭程度与内部实性成分的比例密切相关^[4-7]。对于混合性磨玻璃结节，实性成分占比高则意味着结节的 CT 值高。采用相对 CT 值排除了不同患者间在做 CT 检查时由于吸气程度不同造成对病灶 CT 值测量的误差；同时也排除了肺气肿患者与正常肺之间因肺质地的差异而造成的误差。因此，本研究中单因素分析浸润癌组患者相对 CT 值、结节最大径大于微浸润癌及原位癌组，logistic 回归分析结果显示相对 CT 值、结节最大径为浸润性腺癌发生的危险因素，同时 ROC 曲线分析显示，结节最大径和相对 CT 值联合的灵敏度与特异度之和最大，诊断正确度较高。2) 毛刺征和分叶征：毛刺征是指肺窗上呈现的自病灶边缘向周围延展的直而有力的、放射状、无分支的细短线条影，肿瘤病灶收缩牵拉周围的小叶间隔是毛刺征形成的主要机制。由于肿块向各个方向生长速度不平衡，或受内部纤维组织分隔对肿瘤生长束缚，形态逐渐不规则，其轮廓可呈多个弧形凸起、凹入，从而形成分叶征^[8]。GGN 分叶征是提示其可能为浸润性癌的敏感征象^[9-10]。在本研究中，浸润癌组中毛刺征及分叶征的占比高于微浸润、原位癌组，差异有统计学意义，结论与文献数据相符^[11-12]。3) 胸膜凹陷征：位于胸膜下的早期肺腺癌易出现胸膜凹陷征，肿瘤生长过程中实性成分的纤维化收缩并牵拉邻近胸膜是胸膜凹陷征形成的病理基础，该征象与结节是否靠近胸膜及结节浸润与否密切相关^[13-14]。在本研究的单因素分析中，浸润癌组中胸膜凹陷征的占比高于微浸润癌及原位癌组，差异有统计学意义。但部分浸润性肺腺癌的病灶并无靠近胸膜，从而不易出现胸膜凹陷征。因此，本研究 logistic 回归分析中，胸膜凹陷征不是浸润性腺癌发生的危险因素。4) 空泡征和血管集束征：空泡征是指肺磨玻璃结节内 1~3 mm 大小的圆形或不规则的透亮区，局部扩张的终末细支气管、未受肿瘤组织侵犯的正常的肺组织以及受肿瘤组织侵犯、破坏而扩张的肺腔泡是其主要病理基础，可在一定程度上用于鉴别肺磨玻璃结节性质。有空泡征的 GGN 多在随访中增大，提示恶性可能^[15-16]。但也有研究认为空泡征在 GGN 良恶性组间差异无统计学意义^[17-18]。血管集束征是指周围小血管向肿瘤聚拢的征象，常为多支细小血管向病灶聚集、移位或直接相连，其形成

的主要病理基础是肿瘤摄血量增多导致周围侧支血管增生或侵犯周围血管，或病灶内纤维增生和肿瘤增殖导致肺支架结构塌陷牵拉邻近血管。据相关研究表明血管集束征与恶性肺结节关系密切^[19-20]。在本研究中，血管集束征并非独立危险因素，但单因素分析显示，在浸润性腺癌中，该征象出现的概率更高，具有一定的影像学鉴别价值。空泡征和血管集束征在浸润癌组和微浸润癌及原位癌组之间差异有统计学意义，但是 logistic 回归分析中两者都不是浸润性腺癌发生的危险因素。

综上所述，结节最大径、相对 CT 值、毛刺征、分叶征为预测 GGN 达到浸润的独立危险因素，结节最大径、相对 CT 值两个因素联合预测效能更佳。因此，针对上述因素临床中应提高重视，充分利用 CT 影像学征象及测量指标评估肺磨玻璃结节性质，做到早诊断、早治疗，以延长患者生存时间。本研究尚存在不足之处，如单中心数据、样本量较少、缺乏外部验证等，后续会继续完善、深入研究。

参考文献

- Zhang Y, Fu F Q, Chen H Q. Management of ground-glass opacities in the lung cancer spectrum [J]. Ann Thorac Surg, 2020, 110 (6): 1796-1804.
- Flores R M, Nicastri D, Bauer T, et al. Computed tomography screening for lung cancer: mediastinal lymph node resection in stage ia nonsmall cell lung cancer manifesting as subsolid and solid nodules [J]. Ann Surg, 2017, 265 (5): 1025-1033.
- Zhang J, Wu J, Tan Q, et al. Why do pathological stage IA lung adenocarcinomas vary from prognosis: a clinicopathologic study of 176 patients with pathological stage IA lung adenocarcinoma based on the IASLC/ATS/ERS classification [J]. J Thorac Oncol, 2013, 8 (9): 1196-1202.
- 陆青云, 陈武飞. 不同病理类型肺部磨玻璃结节的 HDCT 征象分析 [J]. 医学影像学杂志, 2017, 27 (6): 1084-1087.
- 林栋, 于洋力, 陈晓桑, 等. 薄层 CT 参数与 1~2 cm 亚实性结节肺腺癌浸润程度及组织学亚型相关性分析: 单中心回顾性研究 [J]. 中华胸心血管外科杂志, 2020, 36 (9): 549-552.
- Yanagawa M, Tanaka Y, Kusumoto M, et al. Automated assessment of malignant degree of small peripheral adenocarcinomas using volumetric CT data: correlation with pathologic prognostic factors [J]. Lung Cancer, 2010, 70 (3): 286-294.
- 何小群, 罗天友, 李琦, 等. 浸润性肺腺癌不同病理亚型的临床病理及 CT 特征分析 [J]. 第三军医大学学报, 2020, 42 (19): 1950-1956.
- 刘晨鹭, 蔡庆, 沈玉英, 等. 微小磨玻璃结节样肺腺癌的 HRCT 血管征研究 [J]. 实用放射学杂志, 2018, 34 (1): 31-34, 50.

- [9] Kobayashi Y, Sakao Y, Deshpande G A, et al. The association between baseline clinical-radiological characteristics and growth of pulmonary nodules with ground-glass opacity [J]. Lung Cancer, 2014, 83 (1): 61-66.
- [10] 任开明, 赵俊刚, 林爱军, 等. 肺磨玻璃结节的 CT 影像特征与病理分类的对照分析研究 [J]. 中国临床医学影像杂志, 2019, 30 (8): 558-561.
- [11] 林红东, 张志艳, 叶新苗, 等. 薄层 CT 对早期肺腺癌的浸润性征象分析 [J]. 国际放射医学核医学杂志, 2022, 46 (6): 334-340.
- [12] 虞梁, 王俊, 李洪, 等. 肺磨玻璃结节 CT 影像征象鉴别诊断肺浸润性腺癌与微浸润腺癌 [J]. 南京医科大学学报(自然科 学版), 2020, 40 (2): 248-251.
- [13] 寿毅, 姜建隽, 王海岩, 等. PET/CT 显像恶性单发肺结节边缘征象与所对应区域 18F-FDG 代谢程度的关系研究 [J]. 国际放射医学核医学杂志, 2018, 42 (2): 97-103.
- [14] Meng Y, Liu C L, Cai Q, et al. Contrast analysis of the relationship between the HRCT sign and new pathologic classification in small ground glass nodule-like lung adenocarcinoma [J]. Radiol Med, 2019, 124 (1): 8-13.
- [15] Takahashi S, Tanaka N, Okimoto T, et al. Longterm follow-up for small pure ground-glass nodules: implications of determining an optimum follow-up period and high-resolution CT findings to predict the growth of nodules [J]. Japanese Journal of radiology, 2012, 30 (3): 206-217.
- [16] Gao F, Li M, Ge X J, et al. Multi-detector spiral CT study of the relationships between pulmonary ground-glass nodules and blood vessels [J]. Eur Radiol, 2013, 23 (12): 3271-3277.
- [17] Kim H Y, Shim Y M, Lee K S, et al. Persistent pulmonary nodular ground-glass opacity at thin-section CT: histopathologic comparisons [J]. Radiology, 2007, 245 (1): 267-275.
- [18] Wu F, Tian S P, Jin X, et al. CT and histopathologic characteristics of lung adenocarcinoma with pure ground-glass nodules 10 mm or less in diameter [J]. Eur Radiol, 2017, 27 (10): 4037-4043.
- [19] 陈子敏, 向子云, 王毅, 等. 三维重建在孤立性肺结节血管集束征的诊断价值 [J]. CT 理论与应用研究, 2017, 26 (1): 69-76.
- [20] 饶钦盼, 吴芳, 樊树峰, 等. 螺旋 CT 针向增强扫描下孤立性肺结节血管集束征的特征分析 [J]. 浙江实用医学, 2019, 24 (1): 18-20.

• 临床研究 •

龙岩地区黄疸新生儿 G6PD 缺乏症基因突变类型分析

福建医科大学附属龙岩第一医院新生儿科(龙岩 364000) 巫亮招 温玲英 熊冬莲 陈建东 钟荣华¹
黄碧容

【摘要】目的 探讨龙岩地区黄疸新生儿 G6PD 缺乏症基因突变类型。**方法** 选取我院新生儿科住院的黄疸患儿 1 253 例, 对生化诊断 G6PD 缺乏的 142 例患儿采用 Snapshot 技术平台进行常见的 12 种 G6PD 基因突变检测。**结果** 142 例患儿中男性 135 例, 女性 7 例, 均检出 G6PD 基因突变位点, 共检出 8 种单一突变位点, 分别是 c.1376G>T (70 例)、c.1388G>A (46 例)、c.1024C>T (7 例)、c.871G>A (5 例)、c.95A>G (5 例)、c.392G>T (4 例)、c.1360C>T (2 例)、c.487G>A (1 例); 2 种复合突变 c.1388C>A/c.1376G>T (1 例)、c.1376G>T/c.871G>A (1 例), 其中 c.1376G>T 和 c.1388G>A 总占比 81.69%。**结论** 龙岩地区黄疸新生儿人群 G6PD 缺乏症发病率较高, 男性检出率显著高于女性; c.1376G>T、c.1388G>A 是龙岩地区黄疸新生儿 G6PD 缺乏症较常见的基因突变类型。

【关键词】 新生儿; 黄疸; G6PD 缺乏症; 基因突变

【中图分类号】 R934 **【文献标识码】** B **【文章编号】** 1002-2600(2023)05-0016-04

Analysis of G6PD gene mutations in jaundiced neonates in Longyan area WU Liangzhao, WEN Lingying, XIONG Donglian, CHEN Jiandong, ZHONG Ronghua, HUANG Birong. Department of Neonatology, the First Affiliated Hospital of Longyan Fujian Medical University, Longyan, Fujian 364000, China

【Abstract】 Objective To investigate the types of G6PD gene mutations in jaundiced neonates in Longyan area. **Methods** A total of 1 253 neonates who were hospitalized in our hospital were selected, among them there were 142 neonates who were biologically diagnosed with G6PD deficiency. Snapshot technology platform was used to detect the 12 common G6PD gene mutations. **Results** Among 142 patients, there were 135 males and 7 females. G6PD gene mutations were detected in all patients.

基金项目: 龙岩市科学技术局联合资金项目(2020LYF17027)

1 通信作者, Email: zrh5628@163.com