

# 地中海贫血的基因研究

龙桂芳

(广西医学院血红蛋白研究室)

地中海贫血(地贫)是一种遗传性慢性溶血性贫血,它严重地危害人民健康,影响人口素质,是我区的常见病,多发病。 $\alpha$ 地贫从新生儿脐带血普查而言,其发生率为14%, $\beta$ 地贫从群体调查而言,其发生率为4%以上,因此广西是我国地贫高发区之一。

1983年4月我们在胎儿绒毛活检技术获得成功的基础上与北京医科院基础医学研究所协作,对 $\alpha$ 地贫进行早孕基因诊断共47例,他们均生育过1~3胎的重型或极重型地贫患儿,尔后天折。现该47例孕妇之胎儿经孕早产前基因诊断后,3例地贫胎儿即终止妊娠,行人流术,6例自然流产;另33例地贫基因携带者已有28例正常分娩,婴儿健存。3例置继续妊娠中,另7例尚待诊断,尚有一例产前诊断为Hb H病,由于夫妇双方不愿接受人流而自然娩出。

目前我们基本掌握 $\alpha$ 地贫基因分析技术,如从绒毛滋养细胞、血液白细胞、脾细胞、胚胎组织中提取DNA,内切酶降解,琼脂糖电泳Southern转移至硝酸纤膜,分子杂交、放射自显影,同时还掌握以PRB $\alpha$ 质粒提DNA直至制备 $^{32}\text{P}$ 探针等程序之技术。我们已经可以独立进行 $\alpha$ 地贫孕早基因诊断,并已逐步推广于临床。

1986年进一步推广 $\alpha$ 地贫孕早基因诊断,同时探索各种Hb H病和 $\alpha\beta$ 复合型地贫的基因类型,并继续与北京医科院基础所协作开展 $\beta$ 地贫孕早基因诊断,继续培训干部不断提高技术水平,掌握 $\beta$ 地贫基因分析方法以及血友病和其它遗传性疾病的孕早诊断。

地贫至今仍未能根治,但许多学者均把希望寄托于遗传工程,企图人为地改变地贫的遗传基因以达到根治的目的,现国际上已有人开始研究应用基因的修补、置换等方法根治地贫。国内亦有人开始筹划这方面的研究工作,我们亦拟于五年后创造条件通过与先进兄弟单位协作,探索运用基因工程根治地贫以致消灭该病。