

住院贫血患儿病因分析

张 静¹, 唐艳辉², 王鑫蕊¹, 杨 友¹, 刘春艳¹, 陈红英^{1*}

¹西南医科大学临床医学院, 四川 泸州

²广安市人民医院儿科, 四川 广安

收稿日期: 2026年8月7日; 录用日期: 2026年9月1日; 发布日期: 2026年9月9日

摘 要

目的: 探索住院贫血患儿的病因构成、年龄分布特征及地中海贫血缺陷基因谱, 了解泸州地区住院贫血患儿的贫血病因特点。方法: 收集2014年至2022年于西南医科大学附属医院儿科病房住院并诊断为贫血的972例患儿的临床资料, 进行回顾性分析。比较不同年龄段主要病因的构成差异; 采用卡方检验及Bonferroni校正进行组间比较; 对泸州地区地中海贫血缺陷基因类型进行分析。结果: 972例患儿中, 红细胞生成减少性贫血以缺铁性贫血(iron-deficiency anemia, IDA)、恶性肿瘤相关性贫血常见, 红细胞破坏过多性贫血以地中海贫血、G-6-PD缺乏常见, 混合性贫血中炎症性贫血最常见。住院贫血患儿不同年龄段贫血病因分布存在显著差异($P < 0.001$)。在可获得完整基因报告的病例中, α -地贫最常见的基因缺失类型为--SEA/ $\alpha\alpha$, β -地贫最常见的基因突变类型为CD17/N。结论: 本地区住院贫血患儿病因集中, 但病种繁多, 不同年龄组病因分布差异显著, 需对患儿进行全面的检查及问诊, 并可针对年龄特点优化诊疗策略。基于可获得基因报告的病例, 本地区地中海贫血突变基因以--SEA/ $\alpha\alpha$ 和CD17/N为主, 为地贫筛查及遗传咨询提供了初步的区域性参考依据。

关键词

儿童, 贫血, 病因构成, 年龄分布, 地中海贫血

Analysis of the Etiologies of Anemia in Hospitalized Children

Jing Zhang¹, Yanhui Tang², Xinrui Wang¹, You Yang¹, Chunyan Liu¹, Hongying Chen^{1*}

¹School of Clinical Medicine, Southwest Medical University, Luzhou Sichuan

²Department of Pediatrics, Guang'an People's Hospital, Guang'an Sichuan

Received: August 7, 2026; accepted: September 1, 2026; published: September 9, 2026

*通讯作者。

文章引用: 张静, 唐艳辉, 王鑫蕊, 杨友, 刘春艳, 陈红英. 住院贫血患儿病因分析[J]. 临床医学进展, 2026, 16(9): 1029-1038. DOI: 10.12677/acm.2026.1693134

Abstract

Objective: To explore the etiological composition, age distribution characteristics and thalassemia defect gene spectrum of hospitalized children with anemia, and to understand the etiological characteristics of anemia in hospitalized children with anemia in Luzhou area. **Methods:** The clinical data of 972 children who were hospitalized in the pediatric ward of the Affiliated Hospital of Southwest Medical University and diagnosed with anemia from 2014 to 2022 were collected and retrospectively analyzed. Compare the composition differences of the main causes of illness among different age groups; The chi-square test and Bonferroni correction were used for inter-group comparisons; The types of thalassemia defect genes in Luzhou area were analyzed. Among the 972 children, iron deficiency anemia (IDA) and anemia associated with malignant tumors were common types of anemia due to reduced erythropoiesis, thalassemia and G-6-PD deficiency were common types of anemia due to excessive destruction of erythropoiesis, and inflammatory anemia was the most common type of mixed anemia. There were significant differences in the distribution of anemia causes among hospitalized children with anemia of different age groups ($P < 0.001$). In cases where complete gene reports are available, the most common type of gene deletion for α -thalassemia is --SEA/ $\alpha\alpha$, and the most common type of gene mutation for β -thalassemia is CD17/N. **Conclusion:** The causes of anemia in hospitalized children in this region are concentrated, but there are many types of diseases. The distribution of causes varies significantly among different age groups. Comprehensive examinations and consultations should be conducted for the children, and the diagnosis and treatment strategies can be optimized according to the age characteristics. Based on the cases with available gene reports, the thalassemia mutant genes in this region are mainly --SEA/ $\alpha\alpha$ and CD17/N, providing a preliminary regional reference basis for thalassemia screening and genetic counseling.

Keywords

Children, Anemia, Etiological Composition, Age Distribution, Thalassemia

Copyright © 2026 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

贫血是指外周血中单位容积内的红细胞数、血红蛋白量或血细胞比容低于正常年龄和性别范围[1], 是儿童时期常见的血液系统异常, 构成了全球性的重大公共卫生负担。据世界卫生组织 2015 年的数据显示, 截止 2011 年全球 5 岁以下儿童近半数患有贫血[2]。Stevens 等[3]基于全球人群代表性数据的分析表明尽管全球在控制贫血方面取得了一定进展, 但儿童贫血的患病率仍处于高位, 构成持续的公共卫生挑战。

贫血病因复杂, 具有高度异质性。尽管全球及全国的流行病学数据提供了宏观视角, 但不同地区的住院患儿贫血病因谱可能因地理结构、经济条件及遗传性因素等不同存在差异。本课题对 2014 年至 2022 年于西南医科大学附属医院儿科病房住院并诊断为贫血的患儿进行回顾性分析, 总结本地区患儿的贫血病因构成, 旨在提高对儿童贫血的认识。

2. 资料与方法

2.1. 研究对象

2014 年至 2022 年于西南医科大学附属医院儿科病房住院并诊断为贫血的患儿共 972 例, 其中男童

553 例, 女童 419 例。

2.2. 诊疗经过

所有入组患儿诊断步骤如下: ① 详细询问病史: 年龄、性别、贫血的诱因(如出血与感染、创伤等)、既往史(有无肾病、甲状腺疾病等基础疾病)、家族史; ② 全面体格检查: 生长发育、全身浅表淋巴结检查、肝脾大小等腹部查体; ③ 辅助检查: 常规查血、尿、便三大常规、生化全套, 再根据常规检查结果初步分析后进一步完善铁蛋白、血红蛋白电泳、Coombs 实验、G-6-PD 活性检测、骨髓涂片、骨髓免疫组化或骨髓活检、贫血基因检测等。根据以上资料获得初步诊断及诊断线索。排除标准: ① 年龄 > 14 岁或年龄 < 1 月; ② 临床资料不完整。

2.3. 年龄划分

将所有纳入研究的病例患儿按照其实际年龄分成不同年龄组, 共五组, 分别是: 婴儿期组为自 1 月龄至未满 1 周岁者、幼儿期组为自 1 周岁至未满 3 周岁者、学龄前期组为自 3 周岁至未满 7 周岁者、学龄期组为自 7 周岁至未满 11 周岁者、青春期组为自 11 周岁及以上者。

2.4. 贫血程度诊断标准

参照我国出版的儿科学(第九版)贫血标准, 根据外周血血红蛋白含量, 将贫血分为 4 级, 正常下限至 90 g/L 者为轻度, ~60 g/L 者为中度, ~30 g/L 者为重度, <30 g/L 者为极重度。

2.5. 统计学方法

调阅所有病历资料, 整理所需信息, 建立对应数据库, 运用 SPSS 27.0 软件处理数据。计数资料以例数(构成比)表示。年龄分布差异采用卡方检验进行组间比较; 不同病因间贫血程度差异为有序等级变量, 采用 Kruskal-Wallis H 检验。两两比较均采用 Bonferroni 校正。以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

3. 结果

3.1. 总体情况

2014 年至 2022 年于西南医科大学附属医院儿科病房住院并诊断为贫血的患儿共 972 例, 其中男童 553 例, 占 56.9%, 女童 419 例, 占 43.1%, 男女比例为 1.3:1。年龄分布: 婴儿期组 276 例(28.4%), 幼儿期组 226 例(23.3%), 学龄前期组 217 例(22.3%), 学龄期组 138 例(14.2%), 青春期组 115 例(11.8%)。

3.2. 住院贫血患儿病因构成

如表 1 所示, 红细胞生成减少性贫血以缺铁性贫血(iron-deficiency anemia, IDA)、恶性肿瘤相关性贫血常见, 红细胞破坏过多性贫血以地中海贫血、G-6-PD 缺乏常见, 混合性贫血中炎症性贫血最常见。其中构成比居前 6 位的病因依次为: IDA (22.4%)、炎症性贫血(19.2%)、恶性肿瘤(17.3%)、地中海贫血(17.1%)、失血性贫血(10.7%)和 G-6-PD 缺乏症(5.0%), 合计占全部病例的 91.7%。其余病因(包括再生障碍性贫血、肾性贫血、遗传性球形红细胞增多症、自身免疫性溶血性贫血、巨幼细胞性贫血、甲状腺疾病相关贫血、骨髓增生异常综合征、铁粒幼细胞性贫血、丙酮酸激酶缺乏症、不稳定血红蛋白病等)构成比均低于 3%, 合计占 8.3%, 提示本地区住院贫血儿童的病因构成主要集中于上述 6 种主要病因, 其余病因种类繁多、构成比偏低, 体现了病因分布的复杂性与多样性。

Table 1. Overall etiological composition of anemia in hospitalized children
表 1. 住院患儿贫血总体病因构成

病因构成	病种	例数(n)	%
红细胞生成减少	IDA	218	22.4
	恶性肿瘤相关性贫血	168	17.3
	再生障碍性贫血	28	2.9
	肾性贫血	20	2.1
	巨幼细胞性贫血	3	0.3
	甲状腺疾病	3	0.3
	骨髓增生异常综合征	1	0.1
	铁粒幼细胞性贫血	1	0.1
红细胞破坏过多	地中海贫血	166	17.1
	G-6-PD 缺乏	49	5.0
	遗传性球形红细胞增多症	7	0.7
	自身免疫性溶血性贫血	7	0.7
	丙酮酸激酶缺乏症	1	0.1
	不稳定血红蛋白病	1	0.1
	药物中毒	1	0.1
失血性贫血	蜂蜇伤	1	0.1
	失血性贫血	104	10.7
混合性贫血	炎症性贫血	187	19.2
	混合性贫血	6	0.6

3.3. 住院患儿贫血主要病因的年龄分布比较

对构成比 $\geq 3\%$ 的 6 种主要病因(IDA、恶性肿瘤、地中海贫血、G-6-PD 缺乏症、失血性贫血、炎症性贫血)进行年龄组间的分布比较。卡方检验结果显示, 不同年龄段儿童贫血病因构成存在显著差异($\chi^2 = 285.099, p < 0.001$)。

经 Bonferroni 校正后两两比较表明: 在住院贫血患儿中, IDA 在婴儿期组(44.7%)和青春组(43.0%)的构成比最高, 两者之间无显著差异, 均显著高于幼儿期组(17.5%)、学龄前期组(4.0%)和学龄期组(11.1%) ($p < 0.05$); 恶性肿瘤相关性贫血在学龄前期组(30.7%)、学龄期组(35.0%)和青春组(29.0%)的构成比最高, 三者之间无显著差异, 但均显著高于婴儿期组(4.5%)和幼儿期组(12.4%) ($p < 0.05$); 地中海贫血在学龄前期组(26.1%)的构成比最高, 但与幼儿期组(21.7%)和学龄期组(17.1%)无显著差异; 婴儿期组(13.9%)和青春组(10.8%)的构成比较低; G-6-PD 缺乏症在幼儿期组(4.5%)的构成比最高, 显著高于婴儿期组(1.5%)和青春组(1.1%) ($p < 0.05$); 失血性贫血在学龄期组(23.9%)的构成比最高, 显著高于婴儿期组(4.9%) ($p < 0.05$); 与幼儿期组(11.1%)、学龄前期组(14.1%)和青春组(11.8%)无显著差异; 炎症性贫血在婴儿期组(30.5%)的构成比最高, 与幼儿期组(24.0%)和学龄前期组(20.6%)无显著差异, 显著高于学龄期组(7.7%)和青春组(4.3%) ($p < 0.05$), 随年龄增长呈下降趋势(表 2)。

Table 2. Composition of main etiologies of anemia in hospitalized children [n (%)]**表 2.** 住院患儿主要贫血病因构成[n (%)]

贫血病因 (n = 892)	婴儿期组 (n = 266)	幼儿期组 (n = 217)	学龄前期组 (n = 199)	学龄期组 (n = 117)	青春期组 (n = 93)
IDA	119 (44.7) a	38 (17.5) b	8 (4.0) c	13 (11.1) b, c	40 (43.0) a
恶性肿瘤相关性贫血	12 (4.5) a	27 (12.4) b	61 (30.7) c	41 (35.0) c	27 (29.0) c
地中海贫血	37 (13.9) a	47 (21.7) a, b	52 (26.1) b	20 (17.1) a, b	10 (10.8) a
G-6-PD 缺乏	4 (1.5) a	29 (13.4) b	9 (4.5) a	6 (5.1) a, b	1 (1.1) a
失血性贫血	13 (4.9) a	24 (11.1) a, b	28 (14.1) b, c	28 (23.9) c	11 (11.80) a, b, c
炎症性贫血	81 (30.5) a	52 (24.0) a	41 (20.6) a	9 (7.7) b	4 (4.3) b

注：本表仅展示构成比 $\geq 3\%$ 的 6 种病因，合计占全部病例的 91.5%。同一行内不同下标字母表示两组间差异有统计学意义($P < 0.05$ ，事后检验采用 Bonferroni 校正)。

3.4. 住院患儿贫血主要病因的贫血程度分布比较

对构成比 $\geq 3\%$ 的 6 种主要病因(IDA、恶性肿瘤、地中海贫血、G-6-PD 缺乏症、失血性贫血、炎症性贫血)进行贫血严重程度分层分析，Kruskal-Wallis H 检验结果显示，不同病因组间的贫血程度分布差异有统计学意义($H = 155.123$, $P < 0.001$)。各病因贫血程度构成详见表 3。

炎症性贫血以轻度为主(82.9%)；G6PD 缺乏症以中重度为主(合计 81.7%)，其余病因(缺铁性贫血、地中海贫血、失血性贫血、恶性肿瘤相关性贫血)均以轻中度为主。

两两比较(Bonferroni 校正)显示：炎症性贫血的严重程度显著低于其他所有病因组(均 $P < 0.05$ ，与地中海贫血 $P = 0.043$)；G6PD 缺乏症的严重程度显著高于除恶性肿瘤相关性贫血外的其他病因组(均 $P < 0.05$)；地中海贫血与失血性贫血之间($P = 1.000$)、缺铁性贫血与恶性肿瘤相关性贫血之间($P = 1.000$)的严重程度差异无统计学意义。

Table 3. The distribution of anemia degrees among different etiological groups**表 3.** 不同病因组贫血程度分布[n (%)]

病因(n = 892)	轻度(n = 480)	中度(n = 310)	重度(n = 100)	极重度(n = 2)
缺铁性贫血	79 (36.2)	103 (47.2)	36 (16.5)	0 (0.0)
恶性肿瘤相关性贫血	69 (41.1)	67 (39.9)	30 (17.9)	2 (1.2)
地中海贫血	111 (66.9)	46 (27.7)	9 (5.4)	0 (0.0)
G6PD 缺乏症	9 (18.4)	21 (42.9)	19 (38.8)	0 (0.0)
失血性贫血	57 (54.8)	42 (40.4)	5 (4.8)	0 (0.0)
炎症性贫血	155 (82.9)	31 (16.6)	1 (0.5)	0 (0.0)

注：H = 155.123, $P < 0.001$ (Kruskal-Wallis H 检验)。

3.5. 地中海贫血基因突变类型及构成比

本组研究中,诊断包括地中海贫血的病例数共 166 例(不包括混合性贫血病例),占全部总样本的 17.1%。其中, 64 例(38.6%)可获得完整的基因检测报告(含本院检测及外院可追溯报告), 其基因缺陷类型及构成比见表 4、表 5。

结果显示, α -地贫最常见的基因缺失类型为--SEA/ $\alpha\alpha$, 占 56.2% (9/16), 其余类型构成比均 $\leq$ 12.5%。 β -地贫最常见的基因突变类型为 CD17/N (38.3%, 18/47), 其次为 CD41-42 (-TTCT)/N (21.3%, 10/47)及 IVS-II-654 (C $\rightarrow$ T)/N (19.1%, 9/47)。

Table 4. Types and constituent ratios of α -thalassemia gene deletions (n = 16)
表 4. α -地贫基因缺失类型及构成比(n = 16)

基因缺失类型	例数	构成比(%)
--SEA/ $\alpha\alpha$	9	56.2
--SEA/- α 3.7	2	12.5
$\alpha\alpha$ /- α 3.7	2	12.5
- α 4.2/ $\alpha\alpha$	1	6.3
--SEA/ α CS α	1	6.3
c.427T > C	1	6.3
合计	16	100

Table 5. Types and constituent ratios of β -thalassemia gene mutations (n = 47)
表 5. β -地贫基因突变类型及构成比(n = 47)

突变类型	例数	构成比(%)
CD17(A $\rightarrow$ T)/N	18	38.3
CD41-42(-TTCT)/N	10	21.3
IVS-II-654(C $\rightarrow$ T)/N	9	19.1
-28(A-G) /CD17(A-T)	2	4.3
CD17(A $\rightarrow$ T)/CD41-42(-TCTT)	2	4.3
CD41-42(-TTCT)/CD41-42(-TTCT)	2	4.3
CD71-72(A $\rightarrow$ T)/N	1	2.1
CD43(G $\rightarrow$ T)/N	1	2.1
HBB 基因损伤	1	2.1
IVS-II-654(C $\rightarrow$ T)/CD26(G-A)	1	2.1
合计	47	100

3.6. 炎症性贫血的基础病因构成

对 187 例炎症性贫血患儿进行病因分析, 按感染部位及进行分类, 详见表 6。

炎症性贫血的基础病因以脓毒症最为多见, 共 143 例, 占 76.9%, 远高于其他类别; 其次为呼吸系统感染 18 例(9.7%, 以肺炎为主)和血液系统感染 13 例(7.0%, 以传染性单核细胞增多症为主)。泌尿系统感

染(5 例, 2.7%, 以尿路感染为主)、消化系统感染(4 例, 2.2%, 以胃肠炎/腹泻为主)、神经系统感染(3 例, 1.6%, 以脑炎为主)及心血管系统感染(1 例, 0.5%)合计仅占 7.0%。上述结果表明, 脓毒症是本地区住院儿童炎症性贫血的首要关联病因。

Table 6. Composition of infectious causes in children with inflammatory anemia
表 6. 炎症性贫血患儿感染性病因构成

类别	例数	构成比(%)
脓毒症	143	76.9
呼吸系统	18	9.7
血液系统	13	7.0
泌尿系统	5	2.7
消化系统	4	2.2
神经系统	3	1.6
心血管系统	1	0.5

4. 讨论

贫血是儿童血液系统常见的临床症状或体征, 可由多种先天性或获得性病因导致[1], 受多重因素影响。本研究通过对住院贫血患儿的临床资料进行回顾性分析, 共纳入 972 例住院贫血患儿, 涵盖红细胞生成减少、红细胞破坏过多及失血三大机制, 其中红细胞生成减少性贫血以 IDA (22.4%)、恶性肿瘤(17.3%) 常见, 红细胞破坏过多性贫血以地中海贫血(17.1%)、G-6-PD 缺乏(5.0%)常见, 失血性贫血占比 10.7%, 混合性贫血中炎症性贫血(19.2%)最常见, 不同年龄段上述病因的分布存在显著差异。

研究显示中国 0~14 岁儿童 IDA 患病率仍较高且地区间差异显著[4]。在本次研究中, IDA 构成比为 22.4%, 说明其仍为本地区住院儿童贫血的重要原因。住院患儿的 IDA 在不同年龄段的分布呈现出“双峰”特征: 婴儿期(44.7%)及青春期(43.0%)的构成比最高, 两者之间无显著差异, 均高于幼儿期(17.5%)、学龄前期(4.0%)及学龄期(11.1%)。119 例 1 岁以下 IDA 患儿的中位年龄为 8.0 个月, 四分位距为 7.0~10.0 个月。分析原因一方面足月儿从母体获得的铁储备可维持 4~5 个月的生理需求, 随着月龄增加, 其体内铁储备逐渐减少, 至 6 月龄时达临界状态, 同时婴儿期生长发育迅速, 循环血量增加, 对铁的需要增加, 若铁摄入不足, 可能导致 IDA 发生。而早产儿、低出生体重儿的宫内铁储备有限以及牛奶蛋白过敏、消化道畸形及寄生虫感染导致的长期慢性铁丢失也与 IDA 密切相关[5]。青春期是人体生长发育的第二个高峰, 铁需求再次显著增加, 尤其青春期女性月经初潮常伴有周期异常等, 加之青春期自我意识增强、对体型和外貌的关注度增加, 部分青少年为控制体重而过度节食、偏食或挑食, 导致铁摄入减少, IDA 风险增加。尤其青春期女性是 IDA 的易感人群。在本次研究中, 青春期组 IDA 男性有 4 例, 女性有 36 例, 男女比例为 1:9, 女性明显占优势, 进一步分析发现, 36 例青春期女性 IDA 患者中, 有 17 例存在异常子宫出血, 占该组女性的 47.2%。提示异常子宫出血是青春期女性 IDA 的重要危险因素, 这与 Deivita 等人关于月经周期异常与贫血正相关的结论一致[6]。从贫血程度来看, 本组 IDA 以轻中度为主(合计 83.4%)。在临床实践中婴儿期应加强辅食指导, 早产儿及低出生体重儿需早期预防性补铁。对于此类合并异常子宫出血的青春期 IDA 患者, 单纯补充铁剂往往难以达到理想的治疗效果, 需同步进行妇科评估与干预, 实现补铁与止血并重的综合治疗。

地中海贫血是由于珠蛋白基因突变导致珠蛋白合成异常的遗传性溶血性贫血。我国南方省份是地中

海贫血高发区, 泸州地处四川省东南部, 人群地贫基因携带率较高[7]。地中海贫血为常染色体不完全显性遗传, 其临床表现与基因型密切相关。研究显示, 地中海贫血的基因突变频率具有区域差异, 本组地贫基因突变谱分析显示, α -地贫最常见的基因缺失为--SEA/ $\alpha\alpha$ (56.2%), β -地贫最常见的基因突变为CD17/N (38.3%)、CD41-42/N (21.3%)及 IVS-II-654/N (19.1%)与付月等报道的泸州地区数据(β -地贫前3位: CD17 44.04%、CD41-42 25.39%、IVS-II-654 21.76%; α -地贫以--SEA/ $\alpha\alpha$ 为主)基本一致[8], 与广东、广西等地存在一定差异[9]。在本组研究中, α -地贫及 β -地贫均以轻型/携带者基因型为主, 其贫血程度以轻度占优势(66.9%)。在年龄分布上, 住院的地中海贫血患儿在学龄前期(26.1%)的构成比最高, 但与幼儿期(21.7%)和学龄期(17.1%)无显著差异; 婴儿期(13.9%)和青春期(10.8%)的构成比较低, 由于本次研究的年龄分布反应的是住院时年龄, 并非发病或首次诊断年龄, 其结果受多种混杂因素影响(如住院机会、病史告知意识等), 故本研究呈现此结果仅为描述样本特征, 并不代表该疾病的年龄规律。根据临床表现和输血依赖程度, 传统上将地中海贫血分为重型(输血依赖型)和非输血依赖型(non-transfusion-dependent thalassemia, NTDT)两大类。NTDT 主要包括中间型 β -地贫、中间型 α -地贫(HbH 病)以及部分 β -地贫复合 HbE 患者。这类患者通常无需或仅偶尔需要输血治疗, 但由于长期存在的无效造血、代偿性溶血以及随之而来的铁负荷过载和血液高凝状态, NTDT 患者随着年龄增长, 出现血栓栓塞、肺动脉高压、腿部溃疡、肝纤维化、内分泌功能障碍等严重并发症的风险显著增加[10][11]。在本次研究中, 包括 7 例重型 β -地中海贫血患儿, 其基因型分别为: -28(A-G)/CD17(A-T)、CD17(A→T)/CD41-42(-TCTT)、CD41-42(-TTCT)/CD41-42(-TTCT)、IVS-II-654(C→T)/CD26(G-A), 其中 6 例于婴儿期确诊, 1 例于幼儿期确诊, 4 例进行了造血干细胞移植治疗。重型患儿需长期规律输血甚至造血干细胞移植治疗, 给患儿及家庭甚至社会带来沉重的经济以及精神负担[12]。地中海贫血的危害性不容忽视, 其进展隐匿、并发症多、治疗周期长且费用高昂, 建议在儿童生命早期加强地中海贫血筛查, 早发现、早诊断、早治疗地中海贫血, 减少贫血对患儿生长发育及身体机能的影响, 对地贫患儿父母进行遗传咨询与再生育风险评估, 以降低重型地贫患儿出生率, 提高人口素质[13]。

G-6-PD 缺乏是由于红细胞酶缺陷导致的溶血性贫血, 分布呈“南高北低”的特点。G-6-PD 缺乏呈 X 连锁不完全显性遗传, 本组研究中 49 例患儿确诊 G-6-PD 缺乏, 其中男 43 例, 女 6 例, 男女比例为 7.17:1。从年龄分布看, G-6-PD 缺乏症在幼儿期(4.5%)的构成比最高, 显著高于婴儿期(1.5%)和青春期(1.1%) ($p < 0.05$)。其中基因突变类型以 c.1388G > A (11 例)、c.1376G > T (10 例)为主, 与蒋琦等对泸州地区 732 例疑似 G-6-PD 缺乏症患儿的研究结果大致相符[14]。同时本地居民的饮食习惯, 如喜食新鲜蚕豆等, 增加了急性溶血性贫血的发生风险。在本次研究中, G6PD 缺乏症以中重度贫血为主(合计 81.7%), 提示该病一旦发生急性溶血, 贫血可在短时间内迅速加重, 病情进展风险较高, 需紧急评估与及时干预。

本研究中, 炎症性贫血构成比较高, 达 19.2%, 提示炎症状态是本地区住院患儿贫血的主要驱动因素之一。年龄分布看, 炎症性贫血随年龄增长构成比逐渐下降, 在婴儿组(30.5%)及幼儿组(24.0%)显著高于学龄期及青春期组。炎症性贫血是由于免疫系统的激活以及随后细胞因子的释放, 释放的细胞因子导致铁调素升高引起低铁血症和高铁蛋白血症, 同时伴有红细胞生成受抑和红细胞寿命缩短[15], 其发病机制同时涉及红细胞生成减少(EPO 合成抑制及骨髓反应性降低)、铁利用障碍(铁调素介导的功能性铁缺乏)、红细胞破坏增加(感染及免疫介导的溶血)以及失血(寄生虫感染), 此外还可伴有红细胞寿命缩短及营养吸收障碍。儿童尤其是婴幼儿免疫系统尚未发育成熟, 易受病原体感染, 且住院患儿病情较重, 故炎症性贫血占比较高。Brittenham [16]等指出, 引起贫血的感染通常局限于特定的地理区域, 不同地区贫血常见病因的组成成分各有特点。在撒哈拉以南非洲, 疟疾、钩虫及血吸虫病等寄生虫感染是儿童炎症性贫血的主要病因。在本次研究中, 对 187 例炎症性贫血患儿进行基础病因细化分析显示: 脓毒症是本地区住院儿童炎症性贫血的首要关联病因, 占 76.9% (143/187)。分析原因如下: 脓毒症是宿主对感染的反应不

足或失调引起的严重、可能致命的器官功能障碍，其引起的全身炎症反应强于局灶性感染；其次，脓毒症常合并器官功能障碍如肾损伤(促红细胞生成素减少)、凝血功能障碍(失血)等可进一步加重贫血。炎症性贫血以轻度贫血为主，故在炎症性贫血的管理中，识别并积极控制脓毒症等重症感染是治疗的核心环节，而非盲目补充铁剂。

贫血作为临床上的常见症候群，还可有多种病因共同作用。在本组研究中，有 4 例缺铁性贫血合并地中海贫血患者，地贫基因型包括 $\alpha\alpha/\alpha^{-3.7}$ 、 $\alpha^{CS}\alpha/\alpha\alpha$ (α 地中海贫血)，IVS-II-654 (C→T)/N (β 地中海贫血)，患者血常规均提示小细胞低色素贫血，贫血程度以中重度为主，铁蛋白(FER) < 3.00，完善骨髓穿刺及基因检测后确诊。张强[17]等的研究结果显示地中海贫血合并缺铁性贫血在地中海贫血高发地区并不罕见，占地中海贫血阳性人群的 18.7%，且两者并存血液学表型会发生非特异性改变，相互掩盖。当患儿临床表现或辅助检查不典型、单一病因难以完全解释贫血程度时，需积极排查混合性贫血，避免漏诊。

本组还包括再生障碍性贫血(2.9%)、肾性贫血(2.1%)、巨幼细胞性贫血(0.3%)、骨髓增生异常综合征(0.1%)、遗传性球形红细胞增多症(0.7%)等 10 余种少见病因，其构成比均低，反映了贫血病因的高度异质性与复杂性，涵盖了骨髓造血功能障碍、红细胞内在缺陷、免疫介导破坏、内分泌失调、营养素缺乏等多种机制。由此可见，本地区住院儿童贫血的病因谱具有两个特征：一是病种集中，6 种主要病因占 90.8%，为临床快速排查提供了明确方向；二是种类繁多，其余 10 余种病因虽构成比偏低，但机制各异，反映了贫血病因的复杂性与多样性。基于可获得完整基因报告的病例，地中海贫血突变基因以--SEA/ $\alpha\alpha$ (α -地贫)和 CD17/N (β -地贫)为主，与泸州地区既往报道一致，为区域性筛查策略的优化提供了初步参考依据。由于基因检测覆盖率有限(仅占全部地贫患儿的 37.7%)，该突变谱结论有待基于人群筛查的更大样本研究进一步验证。

声 明

本研究获得西南医科大学附属医院临床试验伦理委员会批准(审批号：KY2026491)。

基金项目

四川省科技计划资助 - 重点研发计划(重大科技专项)——P330 介导的组蛋白乳酸化调控 Treg 细胞诱导儿童 AML 耐药的机制及其应用研究(2024YFFK0271)；泸州市人民政府 - 西南医科大学科技战略合作一般项目——P300 介导的组蛋白 H3 赖氨酸乳酸化调控 Treg 功能在儿童 AML 耐药的作用及机制研究(2024LZXNYDJ102)。

参考文献

- [1] Gallagher, P.G. (2022) Anemia in the Pediatric Patient. *Blood*, **140**, 571-593. <https://doi.org/10.1182/blood.2020006479>
- [2] Stevens, G.A., Finucane, M.M., De-Regil, L.M., Paciorek, C.J., Flaxman, S.R., Branca, F., *et al.* (2013) Global, Regional, and National Trends in Haemoglobin Concentration and Prevalence of Total and Severe Anaemia in Children and Pregnant and Non-Pregnant Women for 1995-2011: A Systematic Analysis of Population-Representative Data. *The Lancet Global Health*, **1**, e16-e25. [https://doi.org/10.1016/s2214-109x\(13\)70001-9](https://doi.org/10.1016/s2214-109x(13)70001-9)
- [3] Stevens, G.A., Paciorek, C.J., Flores-Urrutia, M.C., Borghi, E., Namaste, S., Wirth, J.P., *et al.* (2022) National, Regional, and Global Estimates of Anaemia by Severity in Women and Children for 2000-19: A Pooled Analysis of Population-Representative Data. *The Lancet Global Health*, **10**, e627-e639. [https://doi.org/10.1016/s2214-109x\(22\)00084-5](https://doi.org/10.1016/s2214-109x(22)00084-5)
- [4] 刘建欣, 刘桂玲, 李燕燕, 等. 中国 2000-2020 年 0-14 岁儿童缺铁性贫血患病率的 Meta 分析[J]. 中国学校卫生, 2020, 41(12): 1876-1881.
- [5] 陈立, 邵洁, 陈艳妮, 等. 儿童铁缺乏和缺铁性贫血防治专家共识[J]. 中国实用儿科杂志, 2023, 38(3): 161-167.
- [6] Deivita, Y., Syafruddin, S., Andi Nilawati, U., Aminuddin, A., Burhanuddin, B. and Zahir, Z. (2021) Overview of Anemia; Risk Factors and Solution Offering. *Gaceta Sanitaria*, **35**, S235-S241. <https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2021.07.034>
- [7] Cai, A., Liu, X., Ma, Q., He, G., Jing, C., He, J., *et al.* (2025) Prevalence, Mutation Distribution, and Economic Burden

- of Thalassemia in China: A Systematic Review and Regional Analysis. *Archives of Public Health*, **83**, Article No. 92. <https://doi.org/10.1186/s13690-025-01575-7>
- [8] 付月, 刘文君, 邓正华, 等. 四川泸州地区 228 例 0-18 岁地中海贫血患儿基因类型分析[J]. 现代预防医学, 2017, 44(7): 1212-1216.
- [9] 李东明, 何升. 30417 例儿童地中海贫血基因类型分析[J]. 中国当代儿科杂志, 2021, 23(8): 841-847.
- [10] Ye, Y., Sun, G., Ren, Z., Liang, Y., Luo, H., Lin, P., *et al.* (2023) Quantification of Human Embryonic ζ -Globin Chains in Southeast Asian Deletion ($--^{SEA}$) Carriers. *Journal of Clinical Pathology*, **76**, 784-789. <https://doi.org/10.1136/jcp-2022-208159>
- [11] Tang, W., Luo, H., Albitar, M., Patterson, M., Eng, B., Wayne, J., *et al.* (1992) Human Embryonic Zeta-Globin Chain Expression in Deletional Alpha-Thalassemias. *Blood*, **80**, 517-522. <https://doi.org/10.1182/blood.v80.2.517.517>
- [12] 黄林环, 王子莲. 地中海贫血的筛查[J]. 实用妇产科杂志, 2023, 39(2): 87-90.
- [13] 黄文霞. 新生儿地中海贫血筛查方法的建立及应用评价[D]: [硕士学位论文]. 重庆: 重庆医科大学, 2025.
- [14] 蒋琦, 邓正华, 陈红英, 等. 泸州儿童 G-6-PD 缺乏症的基因突变类型及临床特点分析[J]. 中国实验血液学杂志, 2020, 28(3): 996-1000.
- [15] Conde Diez, S., de las Cuevas Allende, R. and Conde García, E. (2024) Anemia de la inflamación y metabolismo del hierro en las enfermedades crónicas. *Revista Clínica Española*, **224**, 598-608. <https://doi.org/10.1016/j.rce.2024.06.013>
- [16] Brittenham, G.M., Moir-Meyer, G., Abuga, K.M., Datta-Mitra, A., Cerami, C., Green, R., *et al.* (2023) Biology of Anemia: A Public Health Perspective. *The Journal of Nutrition*, **153**, S7-S28. <https://doi.org/10.1016/j.tjnut.2023.07.018>
- [17] 张强, 范歆, 何升, 等. 儿童地中海贫血复合缺铁性贫血表型及临床意义[J]. 中国小儿血液与肿瘤杂志, 2015, 20(1): 14-16+26.