

输血学科英文文献汇总专刊

2019 年 4 月

编者导读:

近年来,红细胞血型、血小板抗原等基因检测技术及其临床应用的相关报道在输血学科相关期刊中占有越来越高的比例,分子生物学在输血血型检测的应用因此也越来越受到临床的重视。为了方便读者在日常繁琐的工作中更好地及时了解国际最新关于分子生物学在血型领域的发展,编者根据目前输血期刊影响因子排名,检索了部分期刊 2019 年 3-4 月或近期几个月内最新文章中与血型分子生物学、血型检测新技术、新技术临床应用等相关的文献,并对其进行简单的归纳总结,以方便读者的阅读。

秀鹏生物专业提供血型分子检测的相关产品,读者对于分子生物学在临床和科研中应用需求,请联系我们,我们将竭力为大家服务,为中国输血行业的发展尽一份力量!

学科相关期刊:

《Blood Reviews》----- Impact factor (影响因子): 6.600

《Transfusion medicine reviews》----- Impact factor (影响因子): 4.111

《Transfusion》----- Impact factor (影响因子): 3.423

《Transfusion medicine and hemotherapy》Impact factor (影响因子): 2.152

《Blood transfusion》----- Impact factor (影响因子): 2.138

《Vox sanguinis》----- Impact factor（影响因子）： 2.107

《Transfusion medicine 》----- Impact factor（影响因子）： 1.798

《Transfusion Clinique et Biologique》----- Impact factor（影响因子）： 0.936

2019 年 4 月期刊文献内容总结：

共 18 篇涉及血型检测，包括 ABO、RhD、稀有血型及血小板检测相关文献。其中，

1）发现血型亚型新基因位点报道共 5 篇（5、10、11、12、18）

2）血型鉴定新技术及原理机制基础报道等 5 篇（3、9、13、15、17）

3）临床实践：

1、孕产妇及胎儿 RhD 基因分型或免疫相关抗体等临床应用 3 篇（2、6、14）

2、ABO 正反定型不一致频率及原因大规模调查 1 篇（16）

3、血小板匹配输注 2 篇（1、8）

4、HLA 与血型抗原免疫原性相关报道 2 篇（4、7）

目录

1 《HLA-selected platelets for platelet refractory patients with HLA antibodies: a single-center experience》	5
2 《Prediction of fetal blood group and platelet antigens from maternal plasma using next-generation sequencing》	6
3 《The P1 histo-blood group antigen is present on human red blood cell glycoproteins》	7
4 《Susceptible and protective HLA-DR and HLA-DQ alleles for Fya alloimmunization in the Croatian population》	8
5 《Modified expression of the KEL2 (k) blood group antigen attributed to p.Leu196Val amino acid change three residues from the K/k antigen polymorphism site: implications for donor screening》	10
6 《Production of RBC autoantibody mimicking anti-D specificity following transfusion in a patient with weak D Type 15》	10
7 《Risk of HPA-1a-immunization in HPA-1a-negative women after giving birth to an HPA-1a-positive child》	11
8 《Predisposing factors for anti-D immune response in D- patients with chronic liver disease transfused with D+ platelet concentrates》	12
9 《Functional analysis of novel RHD variants: splicing disruption is likely to be a common mechanism of variant D phenotype》	14
10 《A new RhD variant allele is caused by a RhD 26T>G mutation in a Chinese Han woman with a weak D phenotype》	15
11 《A case of neonatal thrombocytopenia caused by maternal alloimmunization against a new platelet	

antigen (Bzha, HPA - 34bw) located on GPIIIa》	15
12 《 A novel mutation +5904 C>T of RUNX1 site in the erythroid cell-specific regulatory element decreases the ABO antigen expression in Chinese population》	16
13 《 Performance evaluation study of ID RHD XT, a new genotyping assay for the detection of high-prevalence RhD negative and weak D types》	17
14 《 Anti-D quantification in relation to anti-D titre, middle cerebral artery Doppler measurement and clinical outcome in RhD-immunized pregnancies》	18
15 《The Gerbich blood group system: old knowledge, new importance》	19
16 《Retrospective analysis of forward and reverse ABO typing discrepancies among patients and blood donors in a tertiary care hospital》	20
17 《Molecular analysis of the RHD pseudogene by duplex real-time polymerase chain reaction》	21
18 《A RHAG point mutation selectively disrupts Rh antigen expression》	22

英文文献汇总专刊（2019 年 4 月）

（编辑，翻译：艾丽萍）

《 *Transfusion* 》

Volume 59, Issue 3, Pages: C1,899-1162, March 2019; Volume 59, Issue 4, Pages: C1, 1163-1413, April 2019

1 《HLA-selected platelets for platelet refractory patients with HLA antibodies: a single-center experience》

《检测 HLA 血小板用于 HLA 抗体的血小板输注无效患者:一家 中心实践》

作者: Cecilia Karlström , Tiina Linjama

来源: Volume59, Issue3, March2019, Pages 945-952

摘要:

背景

HLA 免疫引起的血小板输注无效是血小板减少性血液病患者输血管理中的一个问题。输注无效患者可以通过 HLA 选择的血小板输注进行管理,但对最佳匹配策略存在争议,HLA 错配程度如何影响输注结果的研究也很少。

方法

我们研究了 32 例血液病患者,他们在 2007 年至 2016 年间接受了 142 个匹配的血小板单位。比较四种匹配策略:1) 基因组 HLA 两位分型,采用聚合酶链反应序列特异性寡核苷酸探针;2) 使用 HLAMatchmaker

计算血清学 eplet 评分；3) 淋巴细胞毒性交叉配型；4) 基于供体特异性抗体 (DSA) 特异性匹配, Luminex 检测。1 小时血小板校正计数增量(CCI)超过 $7.5 \times 10^9/L$ 被认为是输注成功的响应。

结果

根据基因组分型或 DSA 信息, 选择 HLA 完全匹配或可接受的 HLA 不匹配的血小板, 两种策略都预测实现 86% 的输血反应成功。对于 HLA-不匹配的输血, eplet 评分预测 CCI 和成功输血的比例, 但与 DSA 匹配策略相比效果不太好。细胞毒性交叉配型是最不具预测性的。对于 DSA, 不匹配输注中抗体反应强度与 CCI 相关, 但许多不匹配输注是成功的, 尽管存在 DSA。

结论

完全匹配的 HLA -A 和-B 或基于 DSA 选择的可接受的 HLA 不匹配策略可指导血小板供者的识别。然而, 跨越 DSA 的血小板输注通常也是成功的, 强调 DSA 的存在是导致血小板输注无效必要条件, 但不是充分条件。

2 《Prediction of fetal blood group and platelet antigens from maternal plasma using next-generation sequencing》

《NGS 通过孕妇血浆预测胎儿血型 and 血小板抗原》

作者: Agnieszka Orzińska, Katarzyna Guz, Michal Mikula

来源: Volume59, Issue3, March2019, Pages 1102-1107

摘要:

背景

母亲已产生红细胞(RBC)或血小板抗原抗体的胎儿, 只有在遗传了不相容的抗原后, 才有可能分别受到溶血性疾病或同种免疫性血小板减少症的影响。无创诊断胎儿抗原可用于管理免疫妊娠, 但在母体血浆中特异性检测编码大多数抗原的 SNPs 仍是一个挑战。我们应用定向二代测序(NGS)基于母胎嵌合基础预测胎儿抗

原。

方法

收集 13 例孕妇的 DNA(抗 - K [3]、抗 - k [1]、抗 - Fya [1]、抗 - D + C + Jka [1]、抗 - D + E + K [1]、抗 - HPA - 1a [1]、抗 - HPA - 3b [1]、抗 - HPA - 5b [1])，其中包括 3 例没有被免疫样本。通过 Ion Torrent Personal Genome Machine (PGM) System (Thermo Fisher Scientific, Inc., Waltham, MA, USA)测序 RhD、RhC、Rhc、RhE/e、K/k、Fya/b、Jka/b、MN、Ss、和 HPA - 1, 2, 3, 5, 15, 4 X。

结果

结果显示最终孕妇及其新生儿的表型/基因型一致(MN 和 RhC 检测不成功除外)。NGS 测定了 K、k、Fya、Fyb、Jka、Jkb、S、RhE 的胎儿等位基因比例(从 0.42%到 6.08%); RhD、Rhc (100%); HPA 1a, 2b, 3a, 3b, 5b, 15a, 15b(从 0.23%到 4.11%)。NGS 显示 7 例样本胎儿具有不相容抗原(从 0.7%到 4.8%); 排除了 3 例免疫风险(母体为抗 K、抗 Fya、抗 HPA 3b)，胎儿为相容抗原。

结论

设计的 NGS 预测了具有各种临床重要抗体的病例中胎儿红细胞和血小板抗原的普遍状态，并提供了胎儿 DNA 存在的确认。然而，需要对不成功的引物进行一些改进。

3 《The P1 histo-blood group antigen is present on human red blood cell glycoproteins》

《P1 组织血型抗原存在于人红细胞糖蛋白》

作者: Linn Stenfelt , Julia S. Westman , Åsa Hellberg

来源: Volume59, Issue3, March2019, Pages 1108-1117

摘要:

背景

P1 抗原于 1927 年首次被发现，与 Pk 和 NOR 一起属于 P1PK 血型系统。A4GALT 编码的 4-a-半乳糖基转移

酶合成这些抗原，抗原被认为是延长糖脂。然而，这与关于 P1 存在于人类糖蛋白上的研究却与相矛盾。在其他物种中，P1 发生在糖蛋白上。此外，人 ABH 抗原同时存在于糖脂和糖蛋白上，并且与 P1 有生化联系。因此，我们假设 P1 存在于人类红细胞糖蛋白上。

方法

使用已知 P1/P2 型(表型和 rs8138197 基因型)的红细胞。红细胞表面聚糖通过 α -半乳糖苷酶、木瓜蛋白酶和/或肽-N-糖苷酶 F 进行了修改。红细胞膜蛋白通过十二烷基硫酸钠聚丙烯酰胺凝胶电泳和免疫印迹检测。验证了一种新的基于 rs5751348 的 p1 / p2 鉴定方法。

结果

P1 存在于多种糖蛋白上，在抗 P1 染色的免疫印迹中呈涂片样，其红细胞膜为 P1，而非 P2 或 p 表型。p1 纯合 RBCs 染色与 p1 杂合 RBCs 染色(p1p1 > p1p2)及粒内变异有显著性差异。免疫印迹条带显示主要载体在 50 和 100 kDa 左右。红细胞使用 α -半乳糖苷酶（- 1,3/4/6 特异性）处理后 P1 失去染色。肽-N-糖苷酶 F 处理减少了 P1 信号，而木瓜蛋白酶或 α -1,3-特异半乳糖苷酶没有。对 p1 / p2 位置在 rs5751348 中进行定位。

结论

我们的数据表明 P1 抗原可以存在于人红细胞糖蛋白上。糖苷酶研究表明，至少部分表位发生在 N-糖基上。

4 《Susceptible and protective HLA-DR and HLA-DQ alleles for Fya alloimmunization in the Croatian population》

《HLA-DR 和 HLA-DQ 对克罗地亚人群中 Fya 同种异体免疫的易感和保护性》

作者: Mirela Raos, Renata Zunec, Marko Mocibob

摘要:

背景

同种异体免疫是一种已知的输血治疗风险, 由暴露于外来红细胞抗原引起。然而, 同种异体免疫并没有在所有的输血病人中观察到。人类白细胞抗原(HLA)分子可能有助于识别和呈递外来抗原, 并影响免疫反应中抗体的产生。本研究的目的是确定 HLA -DR 和 HLA -DQ 多态性与克罗地亚患者 Fya 抗原同种异体免疫的关系。

方法

这项研究是在 70 例对 Fya 抗原产生同种免疫反应的患者组和两个对照组: 165 健康的克罗地亚人(组 1)和 45 Fya 抗原阴性但暴露于 Fya 抗原没有发生免疫的患者(组 2)。HLA- DRB1 和 HLA -DQB1 等位基因频率在患者组和对照组之间进行比较。

结果

DRB1*04(优势比[ORs], 10.5 和 18.7 分别为对照组 1 和对照组 2)、DRB1*15(优势比为 8.0 和 6.9)和 DQB1*02 等位基因(优势比为 0.2 和 0.03)的病例和对照组表型频率有统计学差异; 以及单倍体为 DRB1*04-DQB1*03:01 (ORs, 7.9 和 17.6)、DRB1*04-DQB1*03:02 (ORs, 5.5 和 7.6)、DRB1*15-DQB1*06:02 (ORs, 7.3 和 5.5)、DRB1*03-DQB1*02:01 (OR, 0.1)、 DRB1*07-DQB1*02:02 (OR, 0.3)。

结论

多种 HLA- DRB1、HLA- DQB1 等位基因和单倍型被证实对 Fya 抗原的同种异体免疫有促进和保护作用。等位基因 DRB1*04 和 DRB1*15, 以及单倍型 DRB1*04 -DQB1*03:02 和 DRB1*15- DQB1*06:02 可视为危险因素, 而等位基因 DQB1*02 和单倍型 DRB1*03- DQB1*02:01 对 Fya 同种异体免疫具有保护作用。

5 《Modified expression of the KEL2 (k) blood group antigen attributed to p.Leu196Val amino acid change three residues from the K/k antigen polymorphism site: implications for donor screening》

《改良表达的 KEL2 (k)血型抗原归因于 p.Leu196Val 氨基酸从 K/ k 抗原多态性位点改变三个残基:对供体筛选的意义》

作者: Glenda M. Millard Genghis H. Lopez

来源: Volume59, Issue3, March2019, Pages 1156-1158

摘要:

暂无摘要

6 《Production of RBC autoantibody mimicking anti-D specificity following transfusion in a patient with weak D Type 15》

《弱 D15 型患者输血后产生类似抗 D 特异性的红细胞自身抗体》

作者: Chikako, Takeuchi-Baba, Shoichi Ito

摘要:

背景

弱 D 型红细胞具有更少的 D 表位,但目前尚不清楚具有特定类型弱 D 的个体是否产生针对 RBCs 中缺失的 D 表位的同种异体抗-D, 以及它是同种抗体还是自身抗体。我们首次报告了一例弱 D15 型病人, 产生了类似同种抗-D 的自身抗体。

病例报道

一名 52 岁日本男性, 弱 D, 在输入 D 阴性和阳性红细胞后 3 个月出现抗-D, 抗体持续 24 个月, 表现为直接抗球蛋白检测始终为阴性。病人红细胞的洗脱液显示出抗-D 的特异性。受者没有表现出任何迟发性溶血性输血反应的迹象。由于他的抗 D 能被弱 D15 型、自体细胞以及 D 阳性、D 阴性、弱 D24 型和部分 DVa 所吸附, 故认为是一种类似抗-D 的自身抗体, 而非同种抗体。患者的红细胞对研究中使用的 13 种抗 D 试剂反应微弱。PCR 反应和测序显示, 该患者具有 RHD*01N.01/RHD*15 的 RHD 基因型。

结论

输血后, 弱 D15 型患者产生了抗-D, 这种抗体类似于同种异体抗-D。通过对不同红细胞类型的吸附实验, 排除了是同种异体抗-D。

7 《Risk of HPA-1a-immunization in HPA-1a-negative women after giving birth to an HPA-1a-positive child》

《HPA -1a 阴性妇女生下 HPA -1a 阳性婴儿后发生 HPA -1a 免疫的风险》

作者: Jens Kjeldsen-Kragh Klaus Juel Olsen

摘要:

背景

胎儿或新生儿同种免疫性血小板减少症(FNAIT)是新生儿溶血性疾病中血小板对应症。FNAIT 最严重的病例是由抗人血小板抗原 1a (HPA 1a)抗体引起的。生下 HPA 1a 阳性孩子的 HPA-1a 阴性的妇女，尤其是 HLA DRB3*01:01 阳性的妇女，有被 HPA 1a 抗体免疫的风险。本研究的目的是评估 HPA 1a 阴性/HLA DRB3*01:01 阳性和 HPA 1a 阴性/HLA DRB3*01:01 阴性妇女生下 HPA 1a 阳性婴儿后 HPA 1a 免疫的风险。

方法

本研究进行了文献检索，确定了 10 个前瞻性的 FNAIT 研究。应用贝叶斯定理计算产后 HPA 1a 免疫风险。来自国家骨髓捐献计划的 212,472 名欧洲白种人的 HLA- DRB3/4/5 分型结果被用来估计 HLA- DRB3*01:01 等位基因的频率。

结果

在 HPA 1a 阴性/HLA- DRB3*01:01 阳性孕妇中，HPA 1a 阳性分娩后的免疫风险估计为 12.7%(95%置信区间，8.6% -16.8%)，而 HPA 1a 阴性/HLA -DRB3*01:01 阴性孕妇的免疫风险为 0.5%(95%置信区间，0.1% -0.9%)。未产和多产之间的潜在差异以及纯合叠加和杂合 HLA- DRB3*01:01 的作用无法确定。

结论

HPA 1a 阴性/HLA- DRB3*01:01 阳性孕妇分娩后 HPA 1a 免疫风险为 12.7%，是 HPA 1a 阴性/HLA -DRB3*01:01 阴性孕妇的 25 倍。因此，高危妊娠中 HPA 1a 免疫的风险与无 RhD 预防措施的 RhD 阳性胎儿分娩后 RhD 阴性妇女的 RhD 免疫风险相同。

8 《Predisposing factors for anti-D immune response in D- patients with chronic liver disease transfused with D+ platelet concentrates》

《D-慢性肝病患者输注 D+血小板浓缩物后抗 D 免疫反应的易

感因素》

作者: Nicolas Burin des Roziers Philippe Chadebech

来源: Volume 59, Issue 4, April 2019, Pages: C1, 1353-1358

摘要:

背景

最近的报道表明,在血液和肿瘤患者中,D不相容血小板(PLT)输注后抗-D同种异体免疫的风险较低。我们在肝脏移植(LT)中心调查了RhD阴性(D-)慢性肝病患者输注D+血小板浓缩物(PCs)的抗-D同种异体免疫率及其相关因素。

方法

我们回顾分析了2003年1月至2016年10月的血库数据库。

接受过D+PLT输血的D-患者,如果他们在第一次D+血小板输注后至少28天接受抗体筛查,之前没有接触过D+血液制品,也没有接受过抗-D免疫球蛋白,则符合资格。

结果

56例符合条件的患者中有6例(10.7%)产生抗-D抗体。所有人都接受了全血来源的血小板输注。20例患者中有4例(20%)在肝移植前输血产生抗-D,36例患者中仅有2例(5.6%)在肝移植后输血小板后产生抗D抗体。这两例患者均采用低剂量类固醇和他克莫司维持免疫抑制。与抗-D免疫反应显著相关的因素有:D+PLT输血前存在红细胞免疫同种抗体($p = 0.003$),LT术中和术后(5天)期外存在D+PLT输血($p = 0.023$)。

结论

在肝移植前注入D+PLTs的慢性肝病D-患者存在产生抗D抗体的高风险。应考虑对这些病人采取预防措施。

9 《Functional analysis of novel RHD variants: splicing disruption is likely to be a common mechanism of variant D phenotype》

《新 RHD 变异的功能分析:剪接点破坏可能是导致变异 D 表型的一种常见机制》

作者: Loann Raud Chandran Ka

来源: Volume 59, Issue 4, April 2019, Pages: C1, 1367-1375

摘要:

背景

我们之前的研究表明, RHD 基因的一些变异, 包括同义变化, 可以被归类为剪接位点变异, 并可能在 D 变异表型表达中发挥直接作用。我们试图将我们的研究扩展到其他候选基因, 特别是在基因的第一个和最后一个外显子中, 通过设计一个新的通用剪接载体, 如: 微小基因。

方法

我们之前的质粒结构被修改, 以允许克隆任何感兴趣的外显子, 以评估剪接对变异的影响。我们选择了 17 种新的和不典型的 RHD 变异体对其基因进行研究, 并在我们的新模型中进行了测试。

结果

我们设计并验证了一种新的通用微小基因, 用于评估几乎所有剪接缺陷的变化。在新模型中测试的 17 种变异体中, 有 11 种被证明完全或部分地改变了剪接, 包括沉默 1065C>T 变异导致外显子 7 的大量移码, 因此可能是降低 D 抗原表达的原因。我们还发现, 虽然这三种错义突变 c.1154G>C, c.1154G>T, 和 c.1154G>A 是 9 外显子剪接位点的变异, 但剪接发生了不同程度的改变, 在存在剪接替代的情况下观察到的 D 阴性表型可能是由于 RhD 蛋白折叠缺陷造成的。

结论

总的来说，我们假设剪接改变可能是迄今被低估的 D 表型变异的一种常见机制。进一步的大规模研究是必要的，以明确证明这一说法。

10 《A new RhD variant allele is caused by a RhD 26T>G mutation in a Chinese Han woman with a weak D phenotype》

《具有弱 D 表型一位中国汉族女性新的 RhD 变异等位基因： RhD 26T>G》

作者： Chunyan Qian Qin Li Chao Yuan

来源： Volume 59, Issue 4, April 2019, Pages: C1, 1400-1401

摘要：

暂无摘要

11 《A case of neonatal thrombocytopenia caused by maternal alloimmunization against a new platelet antigen (Bzha, HPA - 34bw) located on GPIIIa》

《一例新生儿血小板减少症是由母体对 GPIIIa 上的一种

新的血小板抗原(Bzha, HPA - 34bw)进行同种异体免疫引起》

作者: **Gérald Bertrand Yannic Danger Mathieu Laurichesse**

来源: Volume 59, Issue 4, April 2019, Pages: C1, 1402-1403

摘要:

暂无摘要

《 *Vox sanguinis* 》

Volume 114, Issue 1, January 2019; Volume 113, Issue 8, November 2018; Volume 113, Issue 7, October 2018;

Volume 113, Issue 6, August 2018

12 《A novel mutation +5904 C>T of RUNX1 site in the erythroid cell-specific regulatory element decreases the ABO antigen expression in Chinese population》

《红细胞特异性调控区 RUNX1 位点的新突变+5904 C>T

降低了中国人群 ABO 抗原的表达》

作者: Y. Ying X. Hong X. Xu K. Ma J. He F. Zhu

来源: Volume 113, Issue 6, August 2018, Pages 594-600

摘要:

背景

ABO 第 1 内含子中的一个红细胞特异性调控元件(+5·8-kb)负责抗原的差异表达, 该位置的调控活性受 +5·8-kb 区域核苷酸突变的影响。目前在中国人群中发现了许多 ABO 亚型的个体, 但是关于这些个体中 +5·8-kb 区域功能的信息却很少。本文我们以编码区或剪接位点无突变的 30 个中国人群样本为对象, 研究了 ABO 基因中负责抗原表达降低的+5·8-kb 区域突变的机制。

方法

扩增覆盖+5·8-kb 位点的部分 1 内含子的核苷酸序列并直接测序。通过 TOPO TA 克隆得到了具有新突变的单倍型。利用双内切酶消化法将 ABO 启动子和+5·8-kb 调节元件亚克隆到荧光素酶标记质粒中。用 K562 细胞的双荧光素酶标记载体检测启动子活性。

结果

从 3 个 B 亚型个体中鉴定出一个位于+5·8-kb 区域 RUNX1 结合位点的新型核苷酸替换+5904 C>T。+5890 T>G 存在于 3 个 Bel 和 1 个 Ael 表型中。共转染和荧光素酶检测表明, +5904 C>T 能明显降低+5·8-kb 位点的活性。

结论

本研究提示+5·8-kb 位点的转录活性可被 RUNX1 单点突变下调, 导致 A 或 B 抗原表达减少。

13 《Performance evaluation study of ID RHD XT, a new genotyping assay for the detection of high-prevalence RhD negative and weak D types》 《ID RHD XT 的性能评估研究, 一种新的检测高频率 RHD 阴性和弱 D 型的基因分型方法》

作者: Araitz Molano Izaskun Apraiz

来源: Volume 113, Issue 7, October 2018, Pages 694-700

摘要:

背景

常规血清学D分型不能区分弱D和部分D表型。本研究的目的是验证ID RHD XT基因分型方法的性能。

方法

先前通过血清学鉴定过的D抗原样本(n = 1000; 16%弱D)。用于比较的参考方法为常规D抗原血清学表型检测, 以及弱D型双向测序(BDS)。差异用BDS和BLOODchip 参考解决。

结果

ID RHD XT基因分型方法过程中无系统故障, 100%的响应率, 无不确定的结果。ID RHD XT正确地检测到所有(88/88)弱D类型1、2和3。对其他87个样本的回顾发现了少量血清学错误, 并表明ID RHD XT正确地指示了其他RHD变体的存在, 这些变体进一步得到了BDS和BLOODchip的证实。ID RHD XT预测的hpa1表型与BDS完全一致。

结论

ID RHD XT基因分型预测RHD阴性、弱D型1型、2型、3型及HPA 1a/HPA 1b抗原流行率准确, 对指导输血需求具有临床意义。

14 《Anti-D quantification in relation to anti-D titre, middle cerebral artery Doppler measurement and clinical outcome in RhD-immunized pregnancies》

《RHD 免疫孕妇中抗 D 定量与抗 D 效价、脑中动脉多普勒值及临床结果的关系》

作者: Agneta Wikman Elisabeth Jalkestén Gunilla Ajne

来源: Volume 113, Issue 8, November 2018, Pages 779-786

摘要:

背景

监测RhD免疫妊娠的最佳策略并不明显。抗D抗体的定量分析是否为抗D滴度增加了有价值的信息尚不清楚。本研究的目的是评估抗D量化在RhD免疫妊娠常规监测中的相关性。

方法

在一项回顾性研究中, 包括61名抗D滴度 ≥ 128 的孕妇, 样本总共64次连续妊娠。按常规, 滴度 ≥ 128 时, 流式细胞仪进行抗D定量, 超声测定大脑中动脉收缩期峰值流速。宫内输血治疗的决定是基于大脑中动脉收缩期峰值速度的增加。

结果

抗D浓度的增加与抗D效价的增加有很强的相关性, 但在相同效价值下, 测定的抗D浓度存在较大的个体间差异。根据基于超声测量的算法, 在抗D浓度为2.4–619 IU/ml和效价为28–16 000的情况下, 35例孕妇开始宫内输血。在新生儿重症监护室围产期护理中, 31例新生儿采用血液交换输血和/或红细胞输血治疗, 47例采用光疗治疗。

结论

在确定一个临界水平开始监测RhD免疫妊娠的多普勒超声中, 与抗D效价相比, 抗D定量并不能提供更多的信息。

《*Transfusion Medicine Reviews*》

Volume 32, Issue 2, pp. 69-132 (April 2018)

15 《The Gerbich blood group system: old knowledge, new importance》

《Gerbich 血型系统：旧知识，新的应用》

作者：Ewa Jaskiewicz, Thierry Peyrard

来源：Transfusion Medicine Reviews 32 (2018) 111-116

摘要：

Gerbich 血型系统的抗原表达在人红细胞的血型糖蛋白 C (GPC)和血型糖蛋白 D (GPD)上。GPC 和 GPD 有助于维持红细胞形态和细胞膜的稳定性。高频率 Gerbich 抗原有 6 种：Ge2、Ge3、Ge4、GEPL (GE10)、GEAT (GE11)、GETI (GE12)和 5 种低频率 Gerbich 抗原：Wb (GE5)、Lsa (GE6)、Ana (GE7)、Dha (GE8)、GEIS (GE9)。部分 Gerbich 抗原(Ge4, Wb, Dha, GEAT)仅在 GPC 上表达，2 种抗原 (Ge2, Ana)仅在 GPD 上表达，而另外一些 Gerbich 抗原(Ge3, Lsa, GEIS, GEPL, GETI)同时在 GPC 和 GPD 上表达。GPC/GPD 相关的抗体可能是自然产生的(所谓的“自然发生的红细胞抗体”)，也可能是同种异体免疫的结果，其中一些可能与临床有关。Gerbich 抗体通常不会引起严重的溶血性输血反应(HTR);抗-Ge2 或抗-Ge3 特异性自身抗体可引起自身免疫性溶血性贫血(AIHA)。

《Transfusion medicine 》

Volume 29, Issue 2, Pages: 75-140, April 2019

16 《Retrospective analysis of forward and reverse ABO typing discrepancies among patients and blood donors in a tertiary care hospital》

《某医院患者与献血者 ABO 血型正反定型不一致的回顾性分析》

作者: R. N. Makroo B. Kakkar S.

来源: Volume 29, Issue 2, Pages: 103-109, April 2019

摘要:

目的

我们的研究目的是确定在我们中心患者和献血者 ABO 血型正反定型不一致的发生率和原因。

背景

准确鉴定个人的 ABO 血型对确保患者安全和建立良好的输血规范至关重要。

方法

2013 年 3 月至 2015 年 12 月在我院输血科进行回顾性观察研究。检索所有患者和献血者样本的记录,并分析 ABO 血型正反定型不符情况。

结果

共对 135 853 例患者和 62 080 例供体标本进行 ABO 血型鉴定结果分析。患者和献血者的正反定型不符发生率分别为 0.1%(138/135853)和 0.02%(14/62080)。患者平均年龄 48.4 岁,献血者平均年龄 29.2 岁。ABO 血型正反定型不符最常见的原因是患者(50.7%)和献血者(57%)体内的冷自身抗体导致反定型不符。导致患者反定型差异的其他原因有弱/缺失抗体(25.4%)、冷同种抗体(4.3%)、自身温抗体(2.2%)、抗 A1 抗体(2.2%)、孟买表型(1.5%)、移植(0.7%)和凝集(0.7%),而献血者的原因有冷反应抗体(7%)和弱抗体(7%)。导致患者(12.3%)和献血者(29%)正定型差异的主要原因是 ABO 亚型。

结论

解决 ABO 血型正反定型不一致是减少 ABO 血型不合输血的关键。

17 《Molecular analysis of the RHD pseudogene by duplex real-time polymerase chain reaction》

《利用双重实时聚合酶链反应对 RHD 假基因进行分子分析》

作者: M. C. F. Silva-Malta C. C. S. Santos

来源: Volume 29, Issue 2, Pages: 116-120, April 2019

摘要:

目的

研究旨在提供一个基于实时聚合酶链反应(PCR)检测 RHD 假基因(RHD ψ)的策略。

背景

D 阴性表型与许多遗传改变有关。在非洲血统的人群中,表型通常是由于多种 RHD ψ 沉默造成。对 RHD ψ 进行评估对于正确推断 RhD 表型,避免假阳性结果至关重要。

方法

我们基于实时 PCR 利用一种新方法同时检测 RHD ψ 和野生型 RHD 基因的外显子 5 部分片断。

结果

PCR 分析 RHD ψ 的特异性位点。新方法所得结果与之前所述的终点 PCR 方法所得分子分析结果完全一致。

结论

新方法容易执行,具备在血库和其他相关单位常规使用的潜力,这些地方具备确定 RHD ψ 存在的需求。

18 《A RHAG point mutation selectively disrupts Rh antigen expression》

《RHAG 点突变选择性地干扰 Rh 抗原的表达》

作者: S. Mu Y. Cui W. Wang L. Wang H. Xu O. Zhu D. Zhu

来源: Volume 29, Issue 2, Pages: 121-127, April 2019

摘要:

目的

本研究的目的是在编码 RhAG 的基因中发现一种新的突变,从而阐明 Rh 抗原表达和球形细胞增多症的分

子机制。

背景

恒河猴相关糖蛋白(RhAG)是维持红细胞结构和稳定性的关键。编码 RhAG 基因的单个错义突变足以导致球形细胞增多症和 Rh 复合物形成的缺陷。我们报告了一种新的错义突变，它不完全破坏 Rh 抗原的表达，并选择性地影响 RhD 抗原的表达。

方法

血样取自一名 38 岁男性、兄弟、妻子和女儿（中国，西安）。采用抗-D、抗-RhAG 染色，流式细胞术检测先证者红细胞 RhAG 和 D 抗原的表达。用原子力显微镜(AFM)观察红细胞形态。从全血标本中分离基因组 DNA，对 RHD、RHCE 和 RHAG 等位基因进行测序分析。该突变被 I-TASSER 服务器映射到预测的 RhAG 晶体结构上，并使用 PyMOL 进行可视化。

结果

AFM 形态学检查发现先证者红细胞有明显的球形增生。RHAG 基因测序在序列 236G > A 处发现突变，导致残基 79 (S79N)处发生丝氨酸到天冬酰胺的取代。家系调查表明，该等位基因的遗传是引起该疾病的必要和充分条件。将突变映射到预测的 RhAG 晶体结构上，可以发现突变与蛋白质的关键结构元素非常接近。

结论

一种新的 RHAG 突变显著降低了 RHAG 抗原的表达和抗原介导的凝集强度。

下期主题：血型基因检测在新生儿溶血疾病中的应用



为中国血型基因检测贡献力量!!!

为人民服务!!!