

triggered by microbial activation of natural killer T cells [J].
Cell Host Microbe, 2008, 3:304-315.

- [20] Kita H, Naidenko OV, Kronenberg M, et al. Quantitation and phenotypic analysis of natural killer T cells in primary biliary cirrhosis using a human CD1d tetramer [J]. Gastro-

enterology, 2002, 123:1031-1043.

- [21] Jones DE. Pathogenesis of primary biliary cirrhosis [J].
Gut, 2007, 56:1615-1624.

(收稿日期: 2010-07-30)

· 医学新闻 ·

北京协和医院成功建立酶学诊断法 确诊Ⅲa型糖原累积症

北京协和医院儿科在国内首先建立了酶学诊断法确诊Ⅲa型糖原累积症, 该成果填补了国内相关领域的研究空白, 为进一步在临床推广奠定了理论基础。

糖原累积症 (glycogen storage disease, GSD) 是一组先天性酶缺乏造成的糖原代谢障碍疾病, 该疾病至少可分为13种类型, 其中Ⅲ型为发病率较高的类型。根据受累组织及酶活性缺乏度不同, GSDⅢ型分为a至d4个亚型, 其中约80%为同时累及肝脏和肌肉的Ⅲa型。目前, 国际上对Ⅲa型糖原累积症的诊断方法主要有两种: 一是对AGL进行基因突变分析, 二是酶学诊断法。前者因基因筛查诊断工作繁复而耗费巨大; 后者可直接反映患者脱支酶的活力和糖原累积程度, 是当前国际通用的确诊方法, 但此前我国一直未对其立项研究。

2006年11月至2008年2月, 北京协和医院儿科魏珉教授、邱正庆副教授、王薇实习研究员及其研究小组进行了GSDⅢa的肌肉活检酶活性检测法研究。该研究共收集了56例肌肉标本, 其中用基因突变分析法明确诊断的GSDⅢa患者组12例, 正常对照组35例, 其他肌病组9例。研究结果显示: GSDⅢa患者组与正常对照组及其他肌病患者组的糖原百分含量(G%)、葡萄糖1磷

酸(G1P)与糖原含量的比值(G1P/G比率)及GDE活力比较, 差异均具有极显著统计学意义($P=0.000$); 而正常对照组与其他肌病组各项指标比较差异均无统计学意义, 说明酶学检测法可明确诊断GSDⅢa糖原累积症。此外, 经Chi-Square检验, 酶学检测法与基因诊断法的诊断效果具有显著的一致性($P<0.01$), 且其差异无统计学意义($P>0.05$), 表明两种检测法具有同等的诊断效果, 且特异性均为100%, 敏感性均为91.7%。

在我国, 北京协和医院儿科最早对糖原累积症进行诊断治疗, 既往已建立了GSDⅠa、GSDⅠb、GSDⅢ的基因诊断及GSDⅡ酶学诊断, 且确诊患者最多。此次成功建立的酶学诊断法确诊GSDⅢa型糖原累积症, 并得出中国人的正常值范围, 不仅填补了国内空白, 更对临床推广有理论指导意义。当临床上遇到患者肝脏增大, 伴空腹低血糖和肝酶增高; 或伴有肌酸激酶增高和高脂血症、高乳酸血症, 若肾上腺素刺激实验显示其空腹血糖无反应, 但餐后血糖明显升高, 高度怀疑Ⅲa型糖原累积症时, 可采用酶学诊断法予以确诊。

(北京协和医院宣传处 刘 硕)