·流行病与统计方法·

1990—2019 年中国地中海贫血疾病负担趋势分析

岑美芝[1],高陆[2],夏戍慧[2],付佳丽[2],任明强[2]
1.凯里市疾病预防控制中心,贵州 凯里 556000;2.遵义医科大学附属医院血液内科,贵州 遵义 563000

摘要:目的　分析 1990—2019 年中国地中海贫血发病、患病、死亡、疾病负担的变化趋势,以期为疾病进一步防控作参考依据。**方法**　提取全球疾病负担研究(GBD)2019 数据库中国地中海贫血发病、患病、死亡和 DALYs 等有关的疾病负担指标,使用 joinpoint 回归模型分析标化发病率、标化患病率、标化死亡率和标化 DALYs 率的年度变化百分比(APC)和平均年度变化百分比(AAPC)。**结果**　1990—2019 年,中国地中海贫血发病人数从 100 686 例降至 60 132 例,标化发病率降低了 3.88%(AAPC=-0.60%),死亡人数从 6 776 人年降至 2 191 人年,标化死亡率降低了 69.68%(AAPC=-4.04%),DALYs 从 541 696 人年降至 141 284 人年,标化 DALYs 率降低了 71.10%(AAPC=-4.90%,$P<0.05$)。地中海贫血患病人数从 684 066 例降至 642 042 例,但标化患病率增加了 19.15%(AAPC=0.58%,$P<0.05$)。1990—2019 年,中国男性女性疾病负担均呈下降趋势,但女性发病率、患病率持续高于男性,标化发病率、标化患病率、标化 DALYs 率和标化死亡率男女性别比范围分别为 0.76 ~ 0.78、0.77 ~ 0.80、0.94 ~ 1.07、0.97 ~ 1.12。小于 5 岁年龄组地中海贫血死亡率、DALYs 率最高,5 ~ 9 岁组明显下降后趋于平缓。随着年份推移,近 20 年来人群的死亡率、DALYs 率逐渐呈现年龄后移化。**结论**　1990—2019 年中国地中海贫血疾病负担有所缓解,存在性别和年龄差异,且有年长化趋势。

关键词:地中海贫血;发病率;患病率;死亡率;疾病负担
中图分类号:R556　　**文献标志码**:A　　**文章编号**:1003-8507(2025)01-27-06
DOI:10.20043/j.cnki.MPM.202406130

Trend analysis of the burden of thalassemia in China from 1990 to 2019

CEN Mei-zhi*, GAO Lu, XIA Xu-hui, FU Jia-li, REN Ming-qiang
Kaili City Center for Disease Control and Prevention, Kaili, Guizhou 556000, China

Abstract: Objective To analyze the trends in the incidence, prevalence, mortality, and disease burden of thalassemia in China from 1990 to 2019, providing a reference for further disease prevention and control. **Methods** Data related to the incidence, prevalence, mortality, and Disability-Adjusted Life Years (DALYs) of thalassemia in China were extracted from the Global Burden of Disease Study (GBD) 2019 database. The Join point regression model was utilized to analyze the annual percentage change (APC) and average annual percentage change (AAPC) of the age-standardized incidence rate, prevalence rate, mortality rate, and DALYs rate. **Results** From 1990 to 2019, the number of new thalassemia cases in China decreased from 100 686 to 60 132, with the age-standardized incidence rate declining by 3.88% (AAPC=-0.60%). The number of deaths fell from 6 776 per year to 2 191 per year, leading to a 69.68% reduction in the age-standardized mortality rate (AAPC=-4.04%). DALYs decreased from 541 696 per year to 141 284 per year, with a 71.10% reduction in the age-standardized DALYs rate (AAPC=-4.90%, $P < 0.05$). The number of individuals with thalassemia decreased from 684 066 to 642 042, although the age-standardized prevalence rate increased by 19.15% (AAPC=0.58%, $P < 0.05$). Between 1990 and 2019, the disease burden of thalassemia for both males and females showed a declining trend, but the incidence and prevalence rates remained consistently higher in females compared to males, with the male-to-female ratios for age-standardized incidence rate, prevalence rate, DALYs rate, and mortality rate ranging from 0.76 to 0.78, 0.77 to 0.80, 0.94 to 1.07, and 0.97 to 1.12, respectively. The highest mortality and DALYs rates for thalassemia were observed in the age group under 5 years with a notable decline in the 5-to-9-year age group followed by stabilization. Over the last two decades, the mortality and DALYs rates gradually shifted towards older age groups. **Conclusion** The burden of thalassemia in China has alleviated from 1990 to 2019, exhibiting gender and age disparities, along with a trend towards an aging population.

Keywords: Thalassemia; Incidence; Prevalence; Mortality; Disease burden

---

基金项目:贵州省卫健委联合基金(gzwkj2022-069)
作者简介:岑美芝(1994—),女,硕士,主治医师,研究方向:血液系统疾病的防治
通信作者:任明强,E-mail:844198637@qq.com

地中海贫血(thalassemia,简称地贫)又称海洋性贫血,是常见的可遗传溶血性单基因疾病,以溶血、无效红细胞生成及不同程度的小细胞低色素性贫血为特征[1]。地贫高发于热带、亚热带地区,全球共约有3.45 亿地贫基因携带者,每年约有 30 万地贫患儿出生,是全球最常见的单基因疾病。在中国地贫高发区地贫基因的人群携带率高达 20%～25%[2-4],同种类型地贫携带者之间的婚配有 25%的风险孕育重型地贫患儿,该类患儿从 3～6 个月开始发病后,需要进行长期规范化输血和祛铁治疗,如果不治疗,患儿多于 5 岁前死亡[5-6]。随着国家经济水平提高、国家相关政策相继颁布,在政策扶持、医学知识不断普及的背景下,人民对疾病的认识进一步提高,逐渐形成了婚前、产前、新生儿地贫筛查,使地贫疾病负担得到了一定的缓解[7],但地贫仍是全球关注的公共卫生问题,并被中国作为"健康中国行 2030"政策的监测指标之一[8]。本研究利用全球疾病负担研究(GBD)2019 数据,对 1990—2019 年中国地贫的发病、患病、死亡及 DALYs 趋势进行分析,旨在了解中国地贫的流行特征,为制订地贫防治政策提供参考意见。

1　资料与方法

1.1　数据来源　GBD 2019 对 1990—2019 年 369 种疾病和伤害造成的健康损失进行了全面评估,涵盖了 204 个国家和地区。其中,中国相关数据来源于中国疾病预防控制中心疾病监测点系统和死因报告系统,数据质量可靠[9]。

1.2　研究指标　从 GBD 2019 数据库中提取 1990—2019 年全球及中国地中海贫血疾病的发病、患病、死亡和伤残调整寿命年(DALYs)数据,包括发病人数、患病人数、死亡人数、DALYs 人数、年龄别发病率、患病率、死亡率和 DALYs 率。GBD 数据库依据世界标准人口计算年龄标化率[10]。

1.3　统计学方法　采用 Excel 2016、SPSS 29.0 对数据进行整理分析,1990—2019 年地贫的发病、患病、死亡人数及 DALYs 人年数的变化百分比计算公式为:变化百分比(%)=(2019 年数量 −1990 年数量)/1990 年数量 × 100%[11]。

采用 Joinpoint 4.9.1 软件进行回归分析,按照年份、性别和年龄分析 1990—2019 年中国地贫的发病率、患病率、死亡率和 DALYs 率的年度变化百分比(APC)与平均年度变化百分比(AAPC)及其 95%置信区间(*CI*),分析各年龄标准化率的变化趋势[12]。APC 或 AAPC 及其 95%*CI*>0 表示该段时间内指标为上升趋势,APC 或 AAPC 及其 95%*CI*<0 表示该段时间内指标为下降趋势,APC=AAPC 表明在观察期内数据呈单调递增或单调递减趋势[13]。检验水准 α=0.05。

2　结　果

2.1　1990—2019 年中国地贫负担变化趋势　1990—2019 年,中国地贫的年龄标准化发病率(*AAPC*=−0.16%,95%*CI*:−0.27%～−0.03%)整体呈下降趋势,分别在 1994 和 2013 年呈现 2 个拐点;1990—1994 年呈上升趋势,APC 为 1.38(*P*<0.05);在 1994—2013 年呈下降趋势,APC 为 −0.67(*P*<0.05。标化患病率(*AAPC*=0.58%,95%*CI*:0.56%～0.61%)呈上升趋势,分别在 1993 和 1996 年出现 2 个拐点;标化患病率在 1990—1993 年、1993—1996 年呈上升趋势,APC 分别为 4.60%、1.65%(*P*<0.05);在 1996—2019 年呈缓慢下降趋势,APC 为 −0.07%(*P*<0.05)。1990—2019 年,标化死亡率 AAPC=−4.04%(95%*CI*:−4.08～−3.98%)和标化 DALYs 率 AAPC=−4.19%(95%*CI*:−4.23～−4.13%)。见表 1、2、3。

表 1　1990—2019 年中国地中海贫血疾病负担状况

Table 1　Changes in thalassemia burden in China from 1990 to 2019

项目	发病例数			患病例数			死亡例数			DALYs		
	1990 年(人年)	2019 年(人年)	变化率(%)	1990 年(人年)	2019 年(人年)	变化率(%)	1990 年(人年)	2019 年(人年)	变化率(%)	1990 年(人年)	2019 年(人年)	变化率(%)
全人群	100 686	60 132	−40.28	684 066	642 042	−6.14	6 776	2 191	−67.67	541 696	141 284	−73.92
男性	40 673	23 903	−41.23	289 115	267 215	−7.57	3 184	1 054	−66.90	250 163	65 780	−73.71
女性	60 013	36 229	−39.63	394 950	374 827	−5.10	3 592	1 138	−68.32	291 533	75 504	−74.10

表 2　1990—2019 年中国地中海贫血疾病负担标化状况(标化率)

Table 2　Changes in thalassemia burden in China from 1990 to 2019 (standardized rate)

项目	标化发病率			标化患病率			标化死亡率			标化 DALYs		
	1990 年(1/10 万)	2019 年(1/10 万)	变化率(%)	1990 年(1/10 万)	2019 年(1/10 万)	变化率(%)	1990 年(1/10 万)	2019 年(1/10 万)	变化率(%)	1990 年(1/10 万)	2019 年(1/10 万)	变化率(%)
全人群	8.74	8.4	−3.88	55.78	66.46	19.15	0.57	0.17	−69.68	45.7	13.21	−71.10
男性	7.52	7.24	−3.72	49.22	57.96	17.77	0.57	0.17	−69.80	44.38	12.83	−71.10
女性	9.81	9.39	−4.32	61.79	73.86	19.55	0.58	0.18	−69.58	46.89	13.54	−71.11

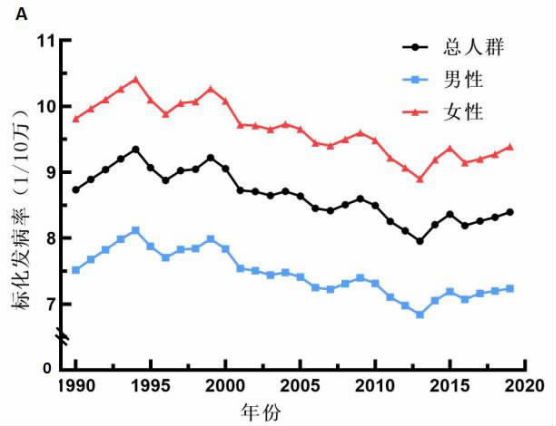
表 3　中国地贫疾病负担变化趋势的 joinpoint 回归分析

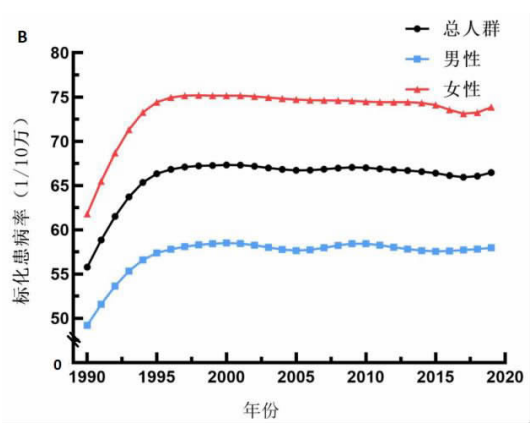
Table 3　Trends of thalassemia burden by joinpoint regression

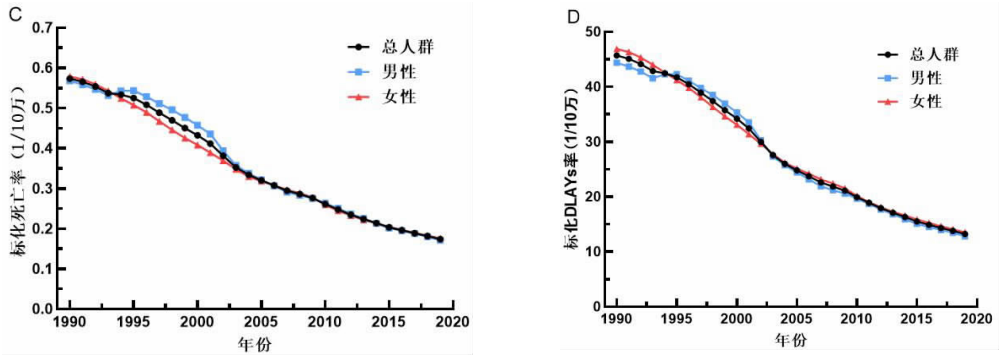
项目	全人群		男性		女性	
	年份(年)	变化值(95%*CI*)(%)	年份(年)	变化值(95%*CI*)(%)	年份(年)	变化值(95%*CI*)(%)
标化 DALYs 率						
APC	1990—1996	1.89(2.27 ~ 1.44)[a]	1990—2000	2.09(2.40 ~ 1.70)[a]	1990—1995	2.61(2.94 ~ 2.18)[a]
	1996—2001	4.49(4.85 ~ 4.04)[a]	2000—2003	9.37(9.93 ~ 7.74)[a]	1995—2000	4.35(4.68 ~ 3.99)[a]
	2001—2004	7.33(7.64 ~ 6.88)[a]	2003—2007	5.29(6.07 ~ 4.77)[a]	2000—2004	5.80(6.24 ~ 5.50)[a]
	2004—2009	4.08(4.27 ~ 3.82)[a]	2007—2010	3.49(4.07 ~ 3.10)[a]	2004—2009	3.89(4.03 ~ 3.63)[a]
	2009—2015	4.92(5.23 ~ 4.77)[a]	2010—2015	5.22(5.83 ~ 5.00)[a]	2009—2012	5.69(5.90 ~ 5.25)[a]
	2015—2019	3.83(4.13 ~ 3.35)[a]	2015—2019	3.88(4.41 ~ 2.72)[a]	2012—2019	4.03(4.15 ~ 3.87)[a]
AAPC	1990—2019	4.19(4.23 ~ 4.13)[a]				
标化死亡率						
APC	1990—1996	1.90(2.26 ~ 1.44)[a]	1990—2000	1.97(2.37 ~ 1.50)[a]	1990—1995	2.68(3.01 ~ 2.24)[a]
	1996—2001	4.31(4.65 ~ 3.87)[a]	2000—2003	9.08(9.65 ~ 2.27)[a]	1995—2001	4.42(4.60 ~ 4.08)[a]
	2001—2004	6.91(7.20 ~ 6.46)[a]	2003—2007	4.84(8.14 ~ 4.34)[a]	2001—2004	5.41(5.64 ~ 5.01)[a]
	2004—2009	3.65(3.84 ~ 3.46)[a]	2007—2010	3.28(3.98 ~ 2.87)[a]	2004—2009	3.43(3.57 ~ 3.24)[a]
	2009—2014	5.04(5.31 ~ 4.84)[a]	2010—2015	5.22(5.85 ~ 4.96)[a]	2009—2012	5.86(6.07 ~ 5.60)[a]
	2014—2019	3.91(4.13 ~ 3.61)[a]	2015—2019	3.85(4.43 ~ 2.55)[a]	2012—2019	3.87(3.99 ~ 3.75)[a]
AAPC	1990—2019	4.04(4.08 ~ 3.98)[a]				
标化发病率						
APC	1990—1994	1.38(0.25 ~ 3.44)[a]	1990—1994	1.56(0.37 ~ 3.67)[a]	1990—1994	1.14(0.00 ~ 3.21)[a]
	1994—2013	0.67(1.06 ~ 0.55)[a]	1994—2013	0.73(1.06 ~ 0.60)[a]	1994—2013	0.64(1.40 ~ 0.53)[a]
	2013—2019	0.43(0.22 ~ 2.11)	2013—2019	0.59(0.12 ~ 2.30)	2013—2019	0.38(0.26 ~ 2.08)
AAPC	1990—2019	0.16(0.27 ~ 0.03)[a]				
标化患病率						
APC	1990—1993	4.60(4.25 ~ 5.00)[a]	1990—1993	4.16(3.58 ~ 4.74)[a]	1990—1993	5.02(4.77 ~ 5.31)[a]
	1993—1996	1.65(1.13 ~ 1.92)[a]	1993—1997	1.14(0.71 ~ 1.69)[a]	1993—1996	1.56(1.25 ~ 1.75)[a]
	1996—2019	0.07(0.09 ~ 0.05)[a]	1997—2019	0.05(0.09 ~ 0.02)[a]	1996—2014	0.07(0.11 ~ 0.04)[a]
					2014—2017	0.54(0.74 ~ 0.02)[a]
					2017—2019	0.44(0.20 ~ 0.81)
AAPC	1990—2019	0.58(0.560.61)[a]				

注：[a] 表示 $P<0.05$。

2.2　1990—2019 年中国不同性别地贫负担变化趋势　1990—2019 年，中国男性、女性患者标化发病率为波动下降趋势，但女性持续高于男性；男性、女性患者患病率在 1990—1998 年为明显上升趋势，后保持相对稳定水平；男性、女性地贫疾病标化死亡率、标化 DALYs 率均为下降趋势。30 年间，标化发病率、标化患病率、标化 DALYs 率和标化死亡率男女性别比范围分别为 0.76 ~ 0.78、0.77 ~ 0.80、0.94 ~ 1.07、0.97 ~ 1.12。见图 1。





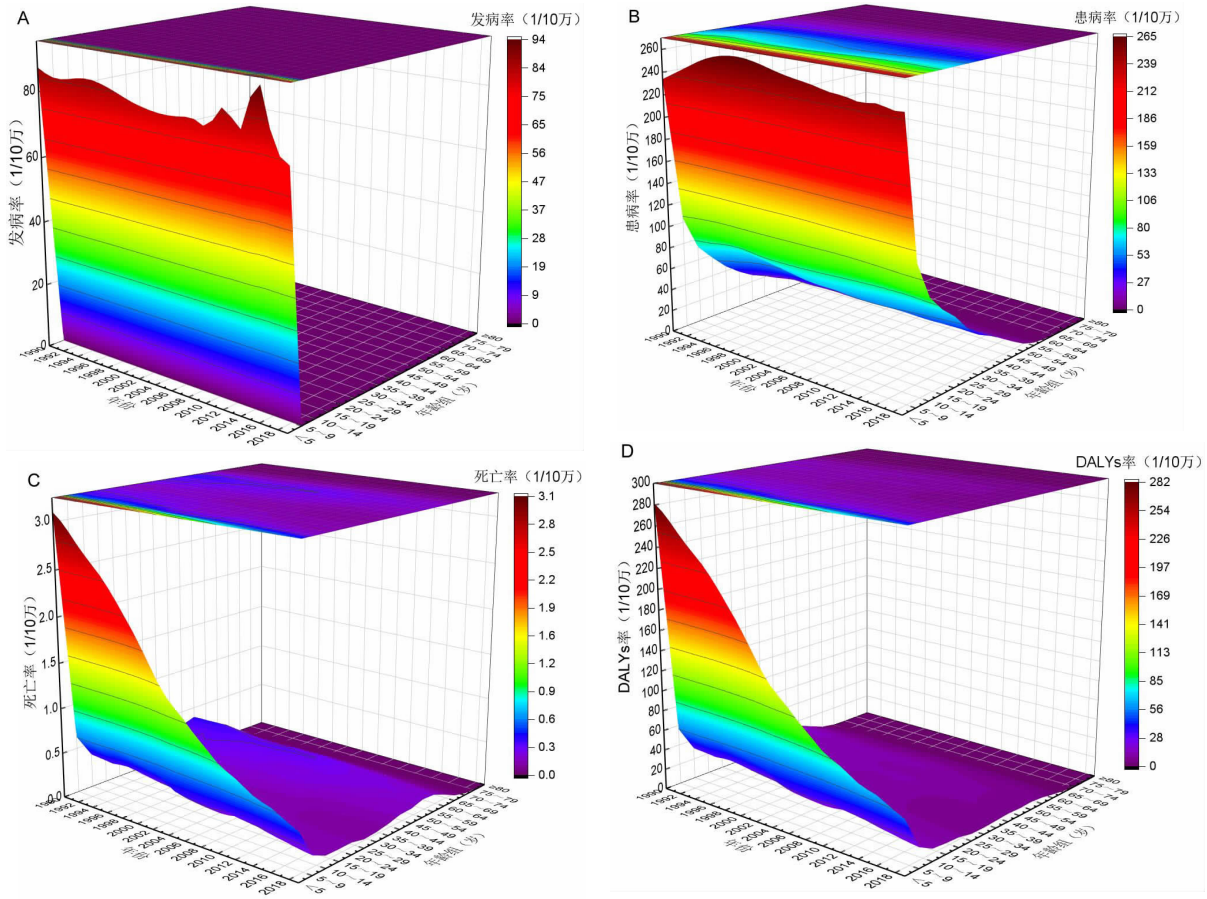


注：A 为男性、女性及总人群标化发病率趋势；B 为标化患病率趋势；C 为标化死亡率趋势；D 为标化 DALYs 率趋势。

图 1　1990—2019 年中国地中海贫血不同性别负担变化趋势

Figure 1　Trends in the burden of thalassemia by gender in China from 1990 to 2019

2.3　1990—2019 年中国分年龄别地贫疾病负担状况　1990—2019 年地贫发病未进行年龄组分类，不同年龄组患病率随着年龄增长而呈下降趋势，1990—2008 年，0～60 岁患者患病率在 1.00/10 万范围内，2009—2019 年年龄段扩增到 0～70 岁患者患病率在 1.00/10 万内，＞70 岁患者患病率低于 1.00/10 万。死亡率随着年龄组、年份的增长呈下降趋势，其中＜5 岁组至 5～9 岁组下降趋势最明显（2019 年＜5 岁组疾病死亡率从 1990 年的 3.10/10 万降至 0.51/10 万，而 5～9 岁死亡率从 1990 年的 0.63/10 万降至 0.21/10 万），而后缓慢下降，在 35～54 岁阶段稍有上升趋势（2019 年 50～45 岁组升至 0.20/10 万），后转为下降趋势。患者 DALYs 率随着年龄组、年份的增长呈下降趋势，在＜5 岁组时 DALYs 率最大，5～9 岁组明显下降后（2019 年＜5 岁组 DALYs 率从 1990 年的 281.59/10 万降至 51.54/10 万，而 5～9 岁组 DALYs 率从 1990 年的 56.39/10 万降至 19.98/10 万），随着年龄增长而呈缓慢下降趋势。见图 2。



注：A 为地贫不同年份发病率状况；B 为不同年份分年龄别患病率状况；C 为不同年份分年龄别死亡率状况；D 为不同年份分年龄别 DALYs 率状况。

图 2　1990—2019 年中国地中海贫血分年龄别疾病负担状况

Figure 2　Trends of thalassemia burden among different age groups by gender in China from 1990 to 2019

3　讨　论

本研究结果显示，2019 年中国地贫造成的标化 DALYs、死亡数、发病人数和患病人数分别为 141 284 人年、2 191 例、60 132 例和 642 042 例。中国标化发病率从 1999 年的 8.74/10 万缓慢降至 2019 年的 8.40/10 万。缓慢下降的原因可能与国家层面政策相关，1994 年，国家母婴保健法、婚前检查等政策相继颁布，有力促进了群众地贫疾病的筛查[14]。2003 年，《婚姻登记条例》正式实施，“强制婚检” 政策调整为“自愿婚检”，加之地贫知识普及率低[15]、监测覆盖面较局限[16]等因素，导致婚前地贫筛查频率降低[17]。婚前和产前检查是预防地中海贫血的有效手段。提示须加大政策支持力度，加强地贫防控健康教育，逐步扩大监测点覆盖面。

1990—2019 年，地贫 DALYs 率、标化 DALYs 率和死亡率呈下降趋势，患病率在 1990—1998 年呈上升趋势，1999—2019 年保持相对平稳水平，提示中国地贫的疾病负担有所改善，考虑可能受相关因素综合影响，分析其可能原因是多方面的。一方面，由于国家经济、教育水平的改善及国家政策的扶持，群众健康意识增强，提高了筛查率[18-19]，地贫发病得到了一定的控制[7]。另一方面，随着国家医疗水平不断进步，疾病防控水平、诊断和治疗技术得到提高[20]，早预防、早发现、早诊断、早治疗等理念得到践行，切实降低地贫带来的社会危害和疾病负担[21]。

1990—2019 年，中国标化发病率、患病率女性均高于男性，2019 年男女性标化发病率比例约为 1∶1.30，男女患病率比例约为 1∶1.27，分析其可能原因是由于女性在遗传病方面的健康素养高于男性，且女性自身一般需进行孕前检查，地贫的筛查机会多于男性，进而女性地贫患者相较于男性更易得到诊断及治疗[7,15,22]。本研究分析发现，中国地贫标化死亡率、DALYs 率无明显性别差异，上世纪 90 年代地贫死亡率及 DALYs 率存在明显年龄分布差异，小于 5 岁年龄组死亡率、DALYs 率为最高，5～9 岁组明显下降后趋于平缓。总体来看，近 20 年来人群中死亡率、DALYs 率逐渐呈现年龄后移化，这也可能得益于医疗技术不断提高以及与群众的健康意识逐渐增强有关[23]。具体来看，地贫治疗最初一般采取输血和使用铁螯合药物，以及目前最新的地贫治疗改良方案、可治愈性的造血干细胞移植以及备受关注的基因治疗，让地贫患者的寿命得到了延长[21,24-25]；同时，国家健全的医保体系，有力减轻了群众就医负担，地贫治疗依从性进一步提高[23]。本研究还发现，地贫死亡率在 35～54 岁年龄组有升高趋势，考虑考虑该年龄段患者多为家庭责任的主要负担者，高强度劳作、心理压力导致疾病加重及死亡率增加。

综上所述，近年来中国地贫疾病负担有所缓解，但仍不容轻视。地贫作为一个“可防难治”的疾病，我们仍然需要继续坚持医防协同、医防融合一体化防治，一方面，国家层面应继续完善地中海疾病防控策略规划及行动计划，促进“婚前咨询－产前检测－新生儿检测”三级预防制度落到实处，并且重点提高一级预防的有效性，加强疾病宣传教育，提高群众健康素养，最终减少地贫患儿的出生；另一方面，已出生患儿的临床表型高度异质性是临床诊治的难点，需提高医务工作者的诊治能力，及时诊断和有效治疗以改善患者生存状态，减轻患者家庭和社会的经济负担。此外，在今后的地贫防治工作中，也应积极关注男性群体地贫的筛查，以及 35～54 岁年龄组地贫患者的防治，助力减轻地贫患者的疾病负担。

利益冲突声明　本研究不存在任何利益冲突

参考文献

[1] 中华医学会血液学分会红细胞疾病(贫血)学组. 中国输血依赖型 β 地中海贫血诊断与治疗指南(2022 年版)[J]. 中华血液学杂志，2022，43(11)：889-896.
Red Blood Cell Disease (Anemia) Group, Chinese Society of Hematology. Chinese guideline for diagnosis and treatment of transfusion dependent β-thalassemia (2022)[J]. Chinese Journal of Hematology, 2022, 43(11): 889-896.(In Chinese)

[2] 何志旭，金姣. 地中海贫血的规范化管理[J]. 中华实用儿科临床杂志，2017，32(3)：168-172.
He ZX, Jin J. Standardized management of thalassemia [J]. Chinese Journal of Applied Clinical Pediatrics, 2017, 32 (3): 168-172.(In Chinese)

[3] Shang X, Peng Z, Ye Y, et al. Rapid targeted Next-Generation sequencing platform for molecular screening and clinical genotyping in subjects with hemoglobinopathies [J]. EBioMedicine, 2017, 23: 150-159.

[4] Chen P, Lin WX, Li SQ. THALASSEMIA in Asia 2021:thalassemia in Guangxi province, People's republic of China [J]. Hemoglobin, 2022, 46(1): 33-35.

[5] Zeng AN, Liu ZF, He CH, et al. Prevalence and molecular characterization of alpha and beta-Thalassemia mutations among Hakka People in southern China[J]. Genetics and Molecular Biology, 2022, 45(4): e20220043.

[6] Baird DC, Batten SH, Sparks SK. Alpha-and beta-thalassemia: rapid evidence review [J]. American Family Physician, 2022, 105(3): 272-280.

[7] Xian J, Wang Y, He J, et al. Molecular epidemiology and hematologic characterization of thalassemia in Guangdong province, southern China [J]. Clinical and Applied Thrombosis/Hemostasis: Official Journal of the International Academy of Clinical and Applied Thrombosis/Hemostasis, 2022, 28: 107.

[8] 佚名. 中共中央 国务院印发《“健康中国 2030”规划纲要》[J]. 中华人民共和国国务院公报，2016，32：5-20.
佚名. 外文标题缺失[J]. Gazette of the State Council of the People's

Republic of China, 2016, 32: 5–20.(In Chinese)

[9] Anonym. Global age–sex–specific fertility, mortality, healthy life expectancy (HALE), and population estimates in 204 countries and territories, 1950–2019: a comprehensive demographic analysis for the Global Burden of Disease Study 2019 [J]. Lancet, 2020, 396 (10258): 1160–1203.

[10] Jin ZY, Wang DD, Zhang HY, et al. Incidence trend of five common musculoskeletal disorders from 1990 to 2017 at the global, regional and National level: results from the global burden of disease study 2017 [J]. Annals of the Rheumatic Diseases, 2020, 79 (8): 1014–1022.

[11] 汪哲,包云丽,李娜,等. 1990–2019 年中国胃癌疾病负担及变化趋势分析[J]. 现代预防医学,2023,50(12):2128–2131, 2164.
Wang Z, Bao YL, Li N, et al. Analysis of the burden and changing trend of gastric cancer disease in China from 1990 to 2019 [J]. Modern preventive medicine, 2023, 50 (12): 2128–2131, 2164.(In Chinese)

[12] 苟美玲,骆泽宇,张菊英,等. 1990–2019 年中国慢性阻塞性肺疾病死亡率的长期变化趋势和预测分析 [J]. 现代预防医学,2023,50(14):2514–2518, 2531.
Gou ML, Luo ZY, Zhang JY, et al. Long–term trends and prediction of mortality from chronic obstructive pulmonary disease in China from 1990 to 2019 [J]. Modern preventive medicine, 2023, 50(14): 2514–2518, 2531.(In Chinese)

[13] 方珈文,冯天元,周志衡,等. 1990–2019 年中国痛风疾病负担趋势及未来十年预测研究 [J]. 中国全科医学,2024,27(2):245–252.
Fang JW, Feng TY, Zhou ZH, et al. Trend analysis of gout burden in China from 1990 to 2019 and prediction for the next ten years[J]. Chinese General Practice, 2024, 27(2): 245–252.(In Chinese)

[14] 蒋丽红,杨茹莱,董敖,等. 中国新生儿筛查进展[J]. 浙江大学学报:医学版,2023,52(6):673–682.
Jiang LH, Yang RL, Dong A, et al. Progress of newborn screening in China[J]. Journal of Zhejiang University. Medical Sciences, 2023, 52 (6): 673–682.(In Chinese)

[15] 周蔓菁,蒙中元,黄乾炯,等. 桂西地区地中海贫血目标人群知信行现状及影响因素研究 –– 以百色市为例[J]. 黑龙江科学,2023,14(20):114–116, 119.
Zhou MJ, Meng ZY, Huang QJ, et al. Study on the status quo and influencing factors of the target population of anemia in the middle sea of Guangxi –– taking Baise City as an example [J]. Heilongjiang Science, 2023, 14(20): 114–116, 119.(In Chinese)

[16] 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.
Huang LH, Wang Zi L. Screening for thalassemia [J]. Journal of Practical Obstetrics and Gynecology, 2023, 39 (2): 87–90. (In Chinese)

[17] 周玉球,商璇,尹保民,等. 1998–2010 年珠海市地中海贫血大规模人群的遗传筛查和产前诊断结果分析 [C]// 中华医学会医学遗传学分会. 第十二次全国医学遗传学学术会议. 郑州,2013,北京:中华医学会医学遗传学分会,2013.
Zhou YQ, Shang X, Yin BM, et al. Genetic screening and prenatal diagnosis of thalassemia in a large population in Zhuhai City from 1998 to 2010 [C]//Medical Genetics Branch of the Chinese Medical Association. The 12th National Conference on Medical Genetics of the Chinese Medical Association, 2013, Beijing: Medical Genetics Branch of the Chinese Medical Association, 2013.(In Chinese)

[18] 广西壮族自治区卫生健康委妇幼处. 广西:多措并举 推动地中海贫血防治工作再上新台阶 [J]. 健康中国观察,2022(6):45–47.
Department of Women and Children, Health Commission of Guangxi Zhuang Autonomous Region. Guangxi: Take multiple measures to promote thalassemia prevention and control work to a new level[J]. Healthy China Observation, 2022(6): 45–47.(In Chinese)

[19] 罗冰星,翁俊岭,乔静怡,等. 国内外地中海贫血防控政策对比及启示[J]. 中国初级卫生保健,2023,37(12):24–27.
Luo BX, Weng JL, Qiao JY, et al. Comparison and insight of domestic and foreign thalassemia prevention policies [J]. Chinese Primary Health Care, 2023, 37(12): 24–27.(In Chinese)

[20] 付月,刘文君. 地中海贫血实验室诊断研究进展[J]. 中国实验血液学杂志,2018,26(2):631–636.
Fu Y, Liu WJ. Advances in laboratory diagnosis of thalassemia[J]. Journal of Experimental Hematology, 2018, 26 (2): 631–636. (In Chinese)

[21] El–Beshlawy A, El–Ghamrawy M. Recent trends in treatment of thalassemia[J]. Blood Cells, Molecules & Diseases, 2019, 76: 53–58.

[22] 蒙绍建,韦英新. 29742 例婚前检查结果分析[J]. 中国实用医药,2020,15(23):156–158.
Meng SJ, Wei YX. Analysis of 29742 premarital examination results [J]. China Practical Medicine, 2020, 15(23): 156–158.(In Chinese)

[23] Wang WD, Hu F, Zhou DH, et al. Thalassaemia in China [J]. Blood Reviews, 2023, 60: 101074.

[24] Shafique F, Ali S, Almansouri T, et al. Thalassemia, a human blood disorder[J]. Brazilian Journal of Biology, 2021, 83: e246062.

[25] Motta I, Bou–Fakhredin R, Taher AT, et al. Beta thalassemia: new therapeutic options beyond transfusion and Iron chelation [J]. Drugs, 2020, 80(11): 1053–1063.

收稿日期:2024–06–10