DI24.
[2] 姬艳丽,袁晓华,贾双双,等. 一个严重新生儿溶血病家系中发现的由 *DI*/*SLC*4*A*1 基因错义变异(c. 1874A>C,p. Glu625Pro)编码的 Diego 血型系统新的低频抗原[C]. 中国输血协会第十三届输血大会(2026).
JI YL, YUAN XH, JIA SS, et al. A novel low-frequency Diego blood group antigen encoded by a *DI*/*SLC*4*A*1 missense variant (c. 1874A>C, p. Glu625Pro) discovered in a family with severe HDFN[C]. 13th Congress of Chinese Society of Blood Transfusion, 2026.
[3] REID M E, LOMAS-FRANCIS C, OLSSON M L. Diego blood group system//The blood group antigen facts book[M]. Amsterdam:Elsevier, 2012:383-414.
[4] LEVINE P, KOCH E A, McGEE R T, et al. Rare human isoagglutinins and their identification[J]. Am J Clin Pathol,1954, 24(3):292-304.
[5] LEVINE P, ROBINSON E A, LAYRISSE M, et al. The Diego blood factor[J]. Nature,1956,177(4497):40-41.
[6] DANIEL S G. Human blood groups[M]. 3rd ED. Oxford: Wiley-Blackwell, 2013:336-353.
[7] BEGAT C, BAILLY P, CHIARONI J, et al. Revisiting the Diego blood group system in Amerindians: evidence for gene-culture comigration[J]. PLoS One, 2015, 10(7):e0132211.
[8] MAZIÈRES S, CONDEMI S, EL NEMER W, et al. Rapid change in red cell blood group systems after the main out of Africa of homo sapiens[J]. Sci Rep, 2025, 15(1):1597.
[9] 赵桐茂,向东. 中国免疫血液学的开拓者——史明真//宫济武. 中国输血行业发展报告(2022)[M]. 北京:社会科学文献出版社, 2022:296-304.
ZHAO T M, XIANG D. Pioneers of immunohematology in China: Shi Mingzhen//GONG J W, editor. China blood transfusion industry development report (2022)[M]. Beijing: Social Sciences Academic Press, 2022: 296-304.
[10] JI Y, LUO Y, WEN J, et al. Patients with Asian-type DEL can safely be transfused with RhD-positive blood[J]. Blood, 2023, 141(17):2141-2150.
[11] 赵桐茂. 率先发现中国人血型的挑战[J]. 中国输血杂志, 2023,36(10):857-859.
ZHAO T M. The challenge of finding Chinese blood groups[J]. Chin J Blood Transfusion, 2023, 36(10): 857-859.

(2026-07-20 收稿,07-24 修回,07-25 接收)
本文编辑:闻欣

编者按

本刊特邀姬艳丽博士撰文,就 DINT 抗原发现过程及血型抗原命名规则作系统介绍,以飨读者。

红细胞血型抗原命名规则及中国人新血型抗原 DINT 的发现

姬艳丽
(广州血液中心,广东 广州 510095)

中图分类号:R457.1^{+}1　　**文献标识码**:A　　**文章编号**:1004-549X(2026)7-0830-02
DOI:10.13303/j.cjbt.issn.1004-549x.2026.07.002

自 1900 年 ABO 血型系统的发现,迄今为止已命名的红细胞血型系统已有 49 个,包括了 400 种血型抗原。红细胞血型系统和抗原是由国际输血协会(ISBT)的红细胞免疫遗传学和血型术语工作组(Working Party on Red Cell Immunogenetics and Blood Group Terminology)来最终命名的。该工作组现由 15 个国家的 35 个委员组成,每年召开 1 次会议,在现场答辩后,所有委员投票进行最终的表决,

作者简介:姬艳丽(1980-),女,主任技师,Email:jiyanli2013@163.com

来决定最终新血型系统和抗原的命名。我本人于2018 年成为该工作组的正式委员,已经参加了多年的命名工作会议。

新的红细胞血型抗原的命名与认定规则可以总结为以下 3 大核心条件:1)必须满足的基础条件(共 3 项):①抗原的存在位置:该抗原必须存在于红细胞(erythrocytes)上。②抗体的定义:必须由人类抗体来定义。该抗体不能是自身抗体,也不能仅以单克隆抗体形式存在;它必须是由至少 1 个缺乏该抗原的个体产生的。③遗传特性:该抗原必须是可遗传的。遗传性可通过以下 2 种方式之一证明,即通过家族研究(家系分析)证实;若未进行家族研究,则需报告至少 2 名具有相同血清学表型的无关先证者。2)必须满足的补充条件(至少符合 1 项):在满足上述 3 个基础条件的前提下,还需符合以下至少 1 项标准:①对偶关系:证明该新抗原与 1 个或多个已命名的抗原之间存在对偶关系(antithetical relationship)。②基因序列变异:证明该抗原的表达与某个编码现有血型系统基因的核苷酸序列变异有关(首选细胞系的基因敲入或敲除等因果证明,但若工作组认为关联数据充分,也可不强制要求)。③家系连锁分析:通过家系数据的连锁分析,支持血清学等结果。④证明该抗原位于携带现有血型系统其他抗原的蛋白质、糖蛋白或脂蛋白上。3)特殊检测情况的考量:①针对某些难以通过标准红细胞凝集试验检测的抗原,工作组在评估时也会酌情考虑以下情况。例如替代检测方法,会考虑其是否能通过替代方法(如流式细胞术或质谱分析)检测到,并结合所有提交的证据进行综合决策。②早期红系细胞表达及临床意义:工作组也会考虑该抗原是否能在网织红细胞和/或其他早期红系细胞阶段被检测到,以及可能带来的临床后果。

早在 2023 年,赵桐茂教授就在《中国输血杂志》发表《率先发现中国人血型的挑战》[1] 的专家述评,指出中国是 1 个多民族国家,具有丰富的遗传多态性和遗传变异。中国人泛基因组参考图谱揭示,中国人携带一些与世界上其他族群不同的遗传变异,特别是发现大约 500 万个碱基对新序列,被视为中国人群基因组核心序列。红细胞膜蛋白质组学研究表明,红细胞携带 2 600 多种红细胞膜蛋白,目前只在 40 余种蛋白质分子上检测出血型抗原。以上数据提示,不排除在中国人群中存在新血型的可能性。而中国每年有数百万输血患者和近千万的产妇,存在大量发生同种免疫的样本,这都是我们发现新抗原甚至新血型系统的资源源泉。

在赵桐茂教授亲自指导和积极鼓励下,我们团队联合国内多家机构,在南通妇幼保健院发现的 1 例严重胎儿新生儿溶血病(HDFN)患儿及其家系中,发现新生儿体内存在来源于母亲的 1 种红细胞同种抗体,该抗体仅与新生儿及父亲以及家系另外 2 个成员红细胞反应阳性,该抗体是导致严重 HDFN 的致病原因。通过进一步的全外显子组测序,发现 Diego 血型系统编码基因上存在 1 个罕见的杂合错义突变,该突变仅在家系的 4 名低频抗原个体中携带,在正常人群未见报道。进一步的体外表达研究证实,该突变编码 1 个新的低频血型抗原,是其表达的分子基础。

2026 年 6 月 20 日,我们在吉隆坡召开的 ISBT 第 39 届国际大会的红细胞免疫遗传学和血型术语工作组会议上,对此新抗原进行了发言汇报,在投票环节中,全体委员认为该抗原符合新抗原命名规则的所有要求,最终以全票赞成的方式,通过了这一 Diego 血型系统新低频抗原的命名,工作组同意将其命名为 DINT(DI 是指 Diego 血型系统缩写,NT 为发现地江苏省南通市的缩写)。自此,我们终于在发现新的红细胞血型抗原或血型系统的征程中,有了这第 1 次零的突破。我认为这是过去 10 来年我国输血医学快速发展的结果,是大家综合水平的提高和分子生物学技术加持的成果,相信这只是一个起点,相信会有更多新的抗原,甚至血型系统由中国学者来发现和命名。

利益冲突说明/Conflict of Interests

作者声明不存在利益冲突。

伦理批准及知情同意/Ethics Approval and Donor/Patient Consent

本文不涉及伦理审批和知情同意。

作者贡献/Authors' Contribution

姬艳丽:文章撰写。

[参考文献]

[1] 赵桐茂. 率先发现中国人血型的挑战[J]. 中国输血杂志, 2023,36(10):857-859.
ZHAO T M. The challenge of finding Chinese blood groups[J]. Chin J Blood Transfusion, 2023, 36(10): 857-859.

(2026-07-20 收稿,07-24 修回,07-25 接收)

本文编辑:闻欣