

301 例重度及极重度非综合征型耳聋患儿 耳聋基因结果分析

侯小娟 杨 丽 丁 伟 刘 静 吴 梅

摘 要 **目的** 研究新疆维吾尔自治区 301 例重度及极重度非综合征型耳聋患儿耳聋基因筛查结果,为后期人工耳蜗术后康复及遗传咨询提供参考。**方法** 收集 2017 ~ 2019 年在新疆维吾尔自治区人民医院就诊的重度及极重度非综合征型耳聋患者 301 例。知情同意后对患者进行耳聋基因筛查,包含 GJB2、SLC26A4、mt12SrRNA、OTOF、SLC17A8 基因中的 25 个位点(c. 35delG, c. 167delT, c. 176_191del16, c. 235delC, c. 299_300delAT, c. 281C > T, c. 589G > A, c. IVS7 - 2A > G, c. 1174A > T, c. 1226G > A, c. 1229C > T, c. IVS15 + 5G > A, c. 1975G > C, c. 2027T > A, c. 2162C > T, c. 2168 A > G, c. 1494C > T, c. 1555A > G, c. 1585A > G, c. 1047A > G, c. 1095T > C, c. 960_961insC/961delT, c. 4023G > A, c. 4819C > T, c. 824C > A),并对检测结果进行分析。**结果** 301 例重度及极重度非综合征型耳聋患者中共计筛查出阳性突变患者 80 例,总检出率为 26.58% (80/301),其中 GJB2、SLC26A4、mt12SrRNA 基因的突变率分别为 10.96% (37/301)、12.62% (38/301)、4.32% (13/301)。GJB2 突变的主要形式为 c. 235delC 和 c. 35delG,分别占突变人数的 37.50% (30/80)和 8.75% (7/80);SLC26A4 突变的主要形式为 c. IVS7 - 2A 和 c. 1174 A > T,分别占突变人数的 26.25% (21/80)和 11.25% (9/80);mt12S rRNA 主要突变形式为 c. 960_961insC/961delT 和 c. 1555A > G,分别占突变人数的 7.50% (6/80)和 5.00% (4/80)。未检测出 OTOF 中的 c. 4023G > A、c. 4819C > T 突变和 SLC17A8 中的 c. 824C > A 突变。汉族中突变位点的总检出率极显著高于维吾尔族($\chi^2 = 19.064, P < 0.001$)。**结论** GJB2、SLC26A4 为新疆维吾尔自治区重度及极重度非综合征型耳聋患儿常见致病基因。维吾尔族中可能存在其他热点突变位点。

关键词 非综合征型耳聋 重度及极重度 耳聋基因 突变

中图分类号 R76 **文献标识码** A **DOI** 10.11969/j. issn. 1673-548X. 2024.01.031

Analysis of the Results of Deafness Gene Screening in 301 Severe and Very Severe Non - syndrome Deafness Children. HOU Xiaojuan, YANG Li, DING Wei, et al. Department of Otolaryngology, People's Hospital of Xinjiang Uygur Autonomous Region, Xinjiang 830001, China

Abstract **Objective** To study the results of the deafness gene in 301 children with severe and very severe non - syndrome deafness in Xinjiang, to provide a reference for rehabilitation and genetic counseling after cochlear implantation. **Methods** A total of 301 patients with severe and very severe non - syndrome deafness who were admitted to the People's Hospital of Xinjiang Uygur Autonomous Region from 2017 to 2019 were collected. After informed consent, the patients were screened for deafness genes, including 25 loci in GJB2, SLC26A4, mt12SrRNA, OTOF, and SLC17A8 genes (c. 35delG, c. 167delT, c. 176_191del16, c. 235delC, c. 299_300delAT, c. 281C > T, c. 589G > A, c. IVS7 - 2A > G, c. 1174A > T, c. 1226G > A, c. 1229C > T, c. IVS15 + 5G > A, c. 1975G > C, c. 2027T > A, c. 2162C > T, c. 2168A > G, c. 1494C > T, c. 1555A > G, c. 1585A > G, c. 1047A > G, c. 1095T > C, c. 960_961insC/961delT, c. 4023G > A, c. 4819C > T, c. 824C > A), and the detection results were analyzed. **Results** Among 301 cases of severe and very severe non - syndrome deafness, 80 cases of positive mutation were screened, and the total detection rate was 26.58% (80/301). The mutation rates of GJB2, SLC26A4, and mt12SrRNA genes were 10.96% (37/301), 12.62% (38/301), and 4.32% (13/301), respectively. The main forms of GJB2 mutations were c. 235delC and c. 35delG, accounting for 37.50% (30/80) and 8.75% (7/80) of the mutations, respectively. The main forms of SLC26A4 mutations were c. IVS7 - 2A and c. 1174 A > T, accounting for 26.25% (21/80) and 11.25% (9/80) of the mutations, respectively. The main mutation forms of mt12SrRNA were c. 960_961insC/961delT and c. 1555A > G, accounting for 7.50% (6/80) and 5.00% (4/80) of the mutations, respectively. The c. 4023G > A and c. 4819C > T mutations in OTOF and c. 824C > A mutations in SLC17A8 were not detected. The total detection rate of mutation sites in the Han nationality was significantly higher than that in the Uygur nationality ($\chi^2 = 19.064, P < 0.001$). **Conclusion** GJB2 and SLC26A4 are common pathogenic genes in children

作者单位:830001 乌鲁木齐,新疆维吾尔自治区人民医院耳鼻喉诊疗中心

通信作者:吴梅,主任医师,电子信箱:576537345@qq.com

with severe and very severe non-syndromic deafness in Xinjiang. There may be other hot spot mutation sites in the Uyghur nationality.

Key words Non-syndromic deafness; Severe and very severe; Deafness gene; Mutation

儿童听力残疾多以重度和极重度感音神经性聋居多^[1]。耳聋病因中 60% 以上与遗传因素有关,在我国人群中耳聋基因变异主要来自于 GJB2、SLC26A4、线粒体 12SrRNA 及 GJB3 等 4 个热点基因^[2]。目前针对新疆维吾尔自治区耳聋基因方面的检测工作大部分集中在 GJB2 (35delG、176_191del16、235delC、299_300delAT)、SLC26A4 (2168A > G, IVS7-2A > G)、mt12SrRNA (1494C > T, 1555A > G)、GJB3 (538C > T) 4 个基因的 9 个位点上,而在非综合征型耳聋患者中这 9 个突变位点的检出率在 18% 左右,大部分非综合征型耳聋患者无法分析相关的耳聋致病基因,因此有必要增加耳聋基因突变位点的筛查,为更多的患者明确致病基因提供依据^[3,4]。

对于重度和极重度耳聋患儿来说,遗传因素的差异也会影响人工耳蜗植入后的康复疗效,尤其在语前聋患者中,基因突变是致聋的关键因素^[5,6]。因此本研究将对重度及极重度非综合征型耳聋患儿的耳聋基因检测结果进行分析,可以更好的评估术后康复效果,为指导康复提供依据。

资料与方法

1. 研究对象:收集 2017~2019 年在笔者医院耳鼻喉诊疗中心就诊的重度及极重度非综合征型耳聋患儿,对所有患者耳聋病史和用药史等进行详细询问并登记,排除耳垢栓塞、外伤、中耳疾病导致的听力下降以及综合征型耳聋,最终入选 301 例患儿。其中男性 166 例,女性 135 例,患儿平均年龄 4.48 ± 2.58 岁。包含汉族 51 例,维吾尔族 224 例,哈萨克族 20 例,回族 6 例。遵循知情同意原则,收集所有患儿基本信息资料、听力学结果及耳聋基因检测结果。本研究通过新疆维吾尔自治区人民医院医学伦理学委员会审核通过(伦理学审批号:2017005)。

2. 听力测试方法:所有听力检测项目均在隔声屏蔽室内进行。所有患者在检测前均采用电耳镜检查鼓膜及外耳道,清除外耳道耳垢。婴幼儿需自然入睡后或根据体重给予 10% 水合氯醛溶液口服入睡后方可进行听力学检测。声导抗测试采用 Titan 听力测试平台,1 岁以上患者采用 226Hz 探测音,1 岁以下采用 226Hz 和 1000Hz 探测音;耳声发射采用 CAPELLA 诊断型耳声发射仪,采用畸变产物耳声发射(distortion product otoacoustic emission, DPOAE);听性脑干反应

(auditory brainstem response, ABR) 采用瑞索 Neuro-Audio 脑干诱发电位仪,交替短声刺激速率为 21.1 次/秒,分析时间为 15ms,带通滤波(50~3000)kHz,叠加 1024 次,刺激声选用短声和短纯音(0.5kHz 和 1.0kHz),重复性佳的 V 波作为反应阈值。短声听性脑干反应(click-ABR) V 波反应阈值 $\leq 30\text{dBnHL}$ 为正常诊断标准。短纯音听性脑干反应(Tb-ABR) V 波反应阈值 $\leq 40\text{dBnHL}$ 为正常诊断标准。若患儿两耳听力损失程度不同时,以听力损失较轻耳来计算。听力损失分级标准(500、1000、2000、4000Hz 平均值):轻度(26~40dBHL),中度(41~60dBHL),重度(61~80dBHL),极重度($\geq 81\text{dBHL}$)。

3. 耳聋基因检测:采集非综合征型耳聋患者的外周静脉血 2ml 于 EDTA 抗凝管中,利用基因组提取试剂盒从患者全血中提取基因组 DNA (内含线粒体 DNA);以基因组 DNA 为模板利用所设计引物进行 PCR 扩增、产物纯化和 sanger 测序工作(测序仪为 3130DX),根据测序结果进行目标位点多态性的分析。检测位点包括 GJB2:c. 35delG、c. 167delT、c. 176_191del16、c. 235delC、c. 299_300delAT; SLC26A4:c. 281C > T、c. 589G > A、c. IVS7-2A > G、c. 1174A > T、c. 1226 G > A、c. 1229C > T、c. IVS15+5G > A、c. 1975G > C、c. 2027T > A、c. 2162C > T、c. 2168A > G; mt12S rRNA:c. 1494C > T、c. 1555A > G、c. 1585A > G、c. 1047A > G、c. 1095T > C、c. 960_961insC/961delT; OTOF:c. 4023G > A、c. 4819C > T; SLC17A8:c. 824C > A。

4. 统计学方法:应用 Excel 软件双边录入数据,SPSS 20.0 统计学软件对数据进行统计分析。计量资料以均数 $\pm$ 标准差($\bar{x} \pm s$)表示,计数资料以例数(百分比)[$n(\%)$]表示,两组比较采用 χ^2 检验,当有理论频数 < 5 时,使用 Fisher 确切概率法检验,以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

结 果

对 301 例就诊非综合征型耳聋患儿进行耳聋致病基因检测,共计筛查出阳性突变患者 80 例,总检出率为 26.58% (80/301),其中纯合突变 35 例,杂合突变 29 例,复合杂合突变 12 例,双基因杂合突变 4 例。

GJB2 基因总突变率为 10.96% (37/301),主要突变形式为 c. 235delC,占突变人数的 37.50% (30/80),其中纯合突变占突变人数的 20.00%

(16/80),携带杂合突变占突变人数的 17.50% (14/80);其次突变率较高的为 c. 35delG,占突变人数的 8.75% (7/80),其中纯合突变占突变人数的 5.00% (4/80),携带杂合突变占突变人数的 3.75% (3/80)SLC26A4 基因总突变率为 12.62% (38/301),主要突变形式为 c. IVS7-2A,占突变人数的 26.25% (21/80),其中纯合突变占突变人数的 2.50% (2/80),携带杂合突变占突变人数的 23.75% (19/80)。其次突变率较高的为 c. 1174 A>T,占突变人数的 11.25% (9/80),其中纯合突变占突变人数的 2.50% (2/80),携带杂合突变占突变人数的 8.75% (7/80)。

mt12SrRNA 基因总突变率为 4.32% (13/301)。主要突变形式为 c. 960_961insC/961delT,占突变人数的 7.50% (6/80),其中纯合突变占突变人数的 5.00% (4/80),携带杂合突变占突变人数的 2.50%

(2/80)。同时还有 c. 1555A>G,占突变人数的 5.00% (4/80),其中纯合突变占突变人数的 3.75% (3/80),携带杂合突变占突变人数的 1.25% (1/80)。各突变位点在非综合征型耳聋患者中的检出情况如表 1 所示。

4 例双基因杂合突变包括 2 例 c. 235delC/c. IVS7-2A>G 突变;1 例 c. IVS7-2A>G/c. 2027 T>A/c. 960_961insC/961delT 突变;1 例 c. 235delC/c. 1555A>G 突变。1 例 c. 1555A>G 纯合突变患儿同时携带 c. 1226 G>A 和 c. 2027 T>A 杂合突变,1 例 c. 1585A>G 纯合突变患儿同时携带 c. 2027 T>A 杂合突变,1 例 c. 960_961insC/961delT 纯合突变患儿同时携带 c. IVS7-2A>G 杂合突变;1 例 c. 960_961insC/961delT 纯合突变同时携带 c. 176_191del16 杂合突变。未检测出 OTOF 中的 c. 4023G>A、c. 4819C>T 突变和 SLC17A8 中的 c. 824C>A 突变。

表 1 301 例重度及极重度非综合征型耳聋患者中耳聋基因突变位点汇总表

耳聋基因	突变位点	纯合突变(n)	杂合突变(n)	复合杂合突变(n)	突变携带率(%)
GJB2	c. 35delG	4	1	0	1.66
	c. 235delC	16	7	0	7.64
	c. 299_300delAT	1	0	0	0.33
	c. 35delG/ c. 235delC	0	0	2	0.66
	c. 176_191del16/ c. 235delC	0	0	1	0.33
	c. 235delC/c. 299_300delAT	0	0	1	0.33
SLC26A4	c. IVS7-2A>G	2	10	0	3.99
	c. 1174A>T	2	3	0	1.66
	c. 1226G>A	0	1	0	0.33
	c. 2027T>A	0	4	0	1.33
	c. 2168A>G	0	2	0	0.66
	c. IVS7-2A>G/c. 1174A>T	0	0	2	0.66
	c. IVS7-2A>G/c. 1975G>C	0	0	1	0.33
	c. IVS7-2A>G/c. 2168A>G	0	0	1	0.33
	c. IVS7-2A>G/c. 1226G>A	0	0	1	0.33
	c. 1174A>T/c. 1226G>A	0	0	1	0.33
	c. 1174A>T/c. 2027T>A	0	0	1	0.33
	c. 1226G>A/c. 2168A>G	0	0	1	0.33
	c. 1555A>G	3	0	0	1.00
	c. 1585A>G	1	0	0	0.33
mt12SrRNA	c. 1095T>C	2	0	0	0.66
	c. 960_961insC/961delT	4	1	0	1.66

将 GJB2、SLC26A4、线粒体 12SrRNA 基因中各突变位点在汉族和维吾尔族中的分布情况进行比较,详见表 2,汉族中突变位点的总检出率极显著高于维吾尔族($\chi^2=19.064$ 、 $P<0.001$)。在汉族和维吾尔族中突变频次最高的是 235delC 和 IVS7-2A>G 位点,235delC 位点($\chi^2=14.824$ 、 $P<0.001$)、IVS7-2A>G

位点($\chi^2=11.225$ 、 $P=0.003$)和 2168 A>G 位点($P=0.006$)在汉族中的分布极显著高于维吾尔族,两个民族其他突变位点比较,差异无统计学意义。

讨 论

本研究通过对 301 例重度和极重度非综合征型耳聋患儿进行耳聋基因筛查,阳性率达26.58%,与

表 2 各突变位点在汉族和维吾尔族中的检出情况[*n*(%)]

突变位点	汉族 (<i>n</i> = 51)	维吾尔族 (<i>n</i> = 224)	<i>P</i>
35delG	1(1.96)	6(2.68)	0.616
176_191del16	0(0)	2(0.89)	0.663
235delC	13(25.49)	16(7.14)	<0.001
299_300delAT	0(0)	2(0.89)	0.663
IVS7-2A>G	9(17.65)	10(4.46)	0.003
1174A>T	1(1.96)	8(3.57)	0.560
1226G>A	0(0)	3(1.34)	0.525
1975G>C	1(1.96)	0(0)	0.185
2027T>A	2(3.92)	6(2.68)	0.455
2168A>G	3(5.88)	0(0)	0.006
1555A>G	0(0)	3(1.34)	0.525
1585A>G	0(0)	1(0.45)	0.815
1095T>C	0(0)	2(0.89)	0.663
960_961insC/961delT	1(1.96)	5(2.23)	0.691
合计	31(60.78)	64(28.57)	<0.001

前期本地区检出情况比较检出比率有所提高,与增加了耳聋基因筛查位点有关^[3,4]。其中 GJB2、SLC26A4 为主要的突变基因,突变率分别为 10.96% 和 12.62%。由于哈萨克族和回族患儿样本量较少,笔者仅对汉族和维吾尔族患儿检测结果进行了对比,汉族中突变位点的总检出率极显著高于维吾尔族,由于这两个民族在常见耳聋基因的突变谱中差异很大,维吾尔族中可能存在其他突变热点,有待后续进一步研究^[3]。

GJB2 基因编码缝隙连接蛋白 Cx26,并与相邻细胞的缝隙连接蛋白组成通道,是电解质、第二信使和代谢产物在细胞间转换的重要通道^[7]。该基因的突变,会影响缝隙连接蛋白通道的正常开闭,使 K⁺ 回流入内淋巴液的循环受阻,导致毛细胞的损伤,从而引起听力损失,GJB2 突变的患者听力损失程度大多表现为重度或极重度耳聋^[8]。GJB2 相关性耳聋者的外毛细胞退化,血管纹发育不全,但螺旋神经节细胞的数量正常,因此 CI 术后能够获得满意听觉和言语康复效果具有理论基础以及实践经验,故明确的基因突变致聋对重度或极重度耳聋患耳的治疗和 CI 术后康复有重要意义^[9,10]。GJB2 突变的主要形式为 c.235delC 和 c.35delG。刘海燕等^[11]在对天津市重度和极重度非综合征型聋患儿常见耳聋基因筛查时发现 GJB2 突变的主要形式为 c.235delC 和 c.299-300delT,这种差别可能与新疆维吾尔自治区为少数民族聚居区有关。杨曦等^[3]研究显示,新疆维吾尔自治区少数民族 c.35delG 的突变率较高。

SLC26A4 也是一种常见的遗传性耳聋基因,与

前庭水管综合征和 Pendred 综合征密切相关^[12]。SLC26A4 基因的突变会导致其编码的突变体蛋白不能到达细胞膜,而是停留在细胞内,使氯离子转运障碍,破坏内淋巴液平衡,引起液体储留在内淋巴囊以及骨质结构的破坏导致非综合征型聋^[13]。本次研究中 SLC26A4 突变的主要形式为 c. IVS7-2A 和 c.1174A>T,但以杂合突变的形式居多,需进一步进行 SLC26A4 测序来明确致病原因。关于 SLC26A4 突变与 CI 植入术后疗效相关性的研究结果也存在差异性^[14,15]。后续本研究也将在扩大样本量的基础上进行深入研究。

mt12SrRNA 基因是引起氨基糖苷类抗生素耳毒性和非综合征性聋的热点突变区域^[16]。线粒体基因具有母系遗传特点,对突变携带者,指导其母系家庭成员安全用药,可在一定程度上避免或减缓聋病发生或发展,逐步降低药物性聋的发生率。mt12SrRNA 主要突变形式为 c.960_961insC/961delT 和 c.1555A>G,分别占突变人数的 7.50% 和 5.00%。线粒体 12SrRNA c. A1555G 突变在耳聋患者人群中的检出率有所降低,与耳毒性药物使用量降低有关。

本研究中就诊的患儿平均年龄为 4.48±2.58 岁,大部分为初次就诊,而在婴幼儿听力损失诊断与干预指南中要求筛查未通过的婴儿,应该在出生后 3 个月内接受全面的听力学及医学评估;确诊为永久性听力损失的婴儿均应该在 6 个月内尽快接受干预服务^[17]。本研究中患者的平均确诊年龄与指南中要求有差距,因此提高听力筛查未通过婴幼儿的随访率、及早对听力损失患儿进行确诊和早期干预是我们新生儿听力筛查工作中的重点。同时开展耳聋基因筛查可以将患儿听力诊断时间缩短,更利于早发现、早干预^[18]。对于重度及极重度耳聋患儿进行基因检测还可以更好地评估 CI 术后康复效果,为指导耳聋治疗及康复提供依据。

参考文献

- 孙毅,潘持国,孙丽丽,等. 山东省 5664 例听力障碍患者听力检测联合失聪基因检测结果分析[J]. 中国全科医学, 2022, 25(5): 614-619
- 《遗传性耳聋基因变异筛查技术专家共识》专家组, 国家卫生健康委员会临床检验中心产前筛查与诊断实验室室间质评专家委员会, 国家卫生健康委员会临床检验中心新生儿遗传代谢病筛查实验室室间质评专家委员会. 遗传性耳聋基因变异筛查技术专家共识[J]. 中华医学遗传学杂志, 2019, 36(3): 195-198
- 杨曦,邹红云,赵华. 新疆地区不同民族人群耳聋相关基因研究进展[J]. 听力学及言语疾病杂志, 2018, 26(3): 329-334
- 孙捷,陈俞,张华,等. 新疆维吾尔族及汉族常见耳聋基因热

- 点突变调查结果分析比较[J]. 中华耳科学杂志, 2017, 15(2): 229-233
- 5 黄兰诚, 林钻平, 唐凤珠, 等. 广西地区耳聋基因突变与人工耳蜗植入术后疗效的关联性研究[J]. 中国临床新医学, 2022, 15(3): 218-222
- 6 李兴程, 张金慧, 陈蓓. 不同致聋基因突变的患儿人工耳蜗植入术后听觉言语康复效果观察[J]. 郑州大学学报: 医学版, 2022, 57(1): 111-115
- 7 于一丁, 赵雪雷, 文斌, 等. GJB2 基因突变引起耳蜗功能改变的机制[J]. 听力学及言语疾病杂志, 2021, 29(6): 701-704
- 8 王团, 蔡爱军, 张运波, 等. 儿童双耳感音神经性聋临床特点及 GJB2 与 GJB3 基因突变分析[J]. 中国耳鼻咽喉颅底外科杂志, 2022, 28(4): 52-56
- 9 刘学铭, 罗建芬, 晁秀华, 等. GJB2 基因突变患者人工耳蜗术后听神经功能研究[J]. 中国听力语言康复科学杂志, 2022, 20(5): 344-348
- 10 李兴程, 张金慧, 陈蓓. 不同致聋基因突变的患儿人工耳蜗植入术后听觉言语康复效果观察[J]. 郑州大学学报: 医学版, 2022, 57(1): 111-115
- 11 刘海燕, 陈亚秋, 黄永望, 等. 340 例双耳重度极重度非综合征型聋患儿常见耳聋基因筛查结果分析[J]. 听力学及言语疾病杂志, 2021, 29(6): 685-687
- 12 薛文悦, 陈正依. SLC26A4 基因突变致前庭水管扩大听力损失机制的研究进展[J]. 中华耳科学杂志, 2019, 17(5): 768-772
- 13 马小玲, 潘丽华, 刘倩, 等. 遗传性耳聋基因研究进展[J]. 中国现代医生, 2021, 59(5): 189-192
- 14 许晖雁, 袁永一, 刘杰, 等. SLC26A4 基因突变患者人工耳蜗植入效果分析[J]. 中华耳科学杂志, 2020, 18(2): 280-286
- 15 全福临, 郭小平, 王晋超, 等. 三种常见耳聋基因突变患者人工耳蜗植入术后效果评估[J]. 听力学及言语疾病杂志, 2020, 28(6): 683-687
- 16 高宗石, 纪冬梅. 线粒体 DNA 1555 A>G 导致遗传性耳聋的临床特征及生殖干预研究进展[J]. 安徽医学, 2022, 43(7): 859-863
- 17 国家卫生和计划生育委员会新生儿疾病筛查听力诊断治疗组. 婴幼儿听力损失诊断与干预指南[J]. 中华耳鼻咽喉头颈外科杂志, 2018, 53(3): 181-188
- 18 吴海燕, 鲍志宇, 杨静静, 等. 济宁地区 523006 例新生儿耳聋基因筛查的分析[J]. 中华耳科学杂志, 2022, 20(1): 67-71

(收稿日期: 2022-10-21)

(修回日期: 2022-10-30)

NLR、PLR 和 sPESI 评分对急性肺栓塞患者 30 天死亡的预测价值

韩英娜 王 晶 何婧瑜 王长远

摘 要 **目的** 探讨中性粒细胞与淋巴细胞比值(neutrophil to lymphocyte ratio, NLR)、血小板与淋巴细胞比值(platelet to lymphocyte ratio, PLR)和简化版肺栓塞指数(simplified pulmonary embolism severity index, sPESI)评分对急性肺栓塞(acute pulmonary embolism, APE)患者 30 天死亡的预测价值。**方法** 回顾分析 2017 年 1 月~2021 年 12 月首都医科大学宣武医院住院的 291 例 APE 患者的临床资料, 收集入院时白细胞计数(white blood cell, WBC)、NLR、PLR、sPESI 评分等指标。病例随访或电话随访其 30 天内死亡情况, 根据预后分成死亡组和存活组, 比较两组患者上述指标的区别。应用多因素 Logistic 回归分析 APE 患者 30 天死亡的独立危险因素, 比较 NLR、PLR 及联合 sPESI 评分对死亡预测的受试者工作特征(receiver operating characteristic, ROC)曲线下面积的区别。**结果** APE 患者 30 天内死亡 11 例(3.78%), 生存 280 例(96.22%)。死亡组患者 WBC、NLR、PLR 和 sPESI 评分大于存活组($P<0.05$); 多因素 Logistic 回归分析显示, PLR、NLR 和 sPESI 评分为 APE 患者 30 天死亡的独立危险因素($P<0.05$)。PLR 预测 APE 患者 30 天死亡的 ROC 曲线下面积(area under ROC curve, AUC)为 0.799($P=0.001$), NLR 的 AUC 为 0.827($P=0.001$), sPESI 评分的 AUC 为 0.874($P=0.001$), PLR、NLR 与 sPESI 评分预测死亡的 AUC 比较, 差异无统计学意义($P=0.181, 0.340$); NLR 联合 sPESI 评分的 AUC 为 0.925($P=0.001$), 大于 NLR 的 AUC($P=0.004$)。PLR 联合 sPESI 评分的 AUC 为 0.901($P=0.001$), 大于 PLR 的 AUC($P=0.002$)。**结论** NLR、PLR 和 sPESI 评分是 APE 患者 30 天死亡的独立危险因素, 均对预后具有一定的评估价值。PLR、NLR 分别联合 sPESI 评分对预后的评估价值大于单独应用 PLR 和 NLR。

关键词 急性肺栓塞 NLR PLR sPESI 评分 预后**中图分类号** R543.2**文献标识码** A**DOI** 10.11969/j.issn.1673-548X.2024.01.032

作者单位: 100053 北京, 首都医科大学宣武医院急诊科

通信作者: 王晶, 电子信箱: wangjingxwyy@163.com