

参考文献

- [1] 赵航, 冯景辉, 吴秀萍. 糖尿病心肌病发病机制的研究进展 [J]. 国际心血管病杂志, 2016, 43 (1): 16-18.
- [2] 孙晓慧, 牟艳玲. 糖尿病心肌病血清标志物的研究进展 [J]. 山东医药杂志, 2015, 55 (41): 96-98.
- [3] 顾晓明, 郑文静, 李冠群, 等. 葛芪合剂对糖尿病心肌病患者心室重构的干预研究 [J]. 中西医结合心脑血管病杂志, 2014, 12 (5): 563-565.
- [4] 刘江燕, 芦芳. 斑点追踪显像技术评价糖尿病心肌病患者左心室功能研究进展 [J]. 中华医学超声杂志: 电子版, 2016, 13 (10): 797-800.
- [5] 郑筱萸. 中药新药临床研究指导原则 (试行) [M]. 北京: 中国中医药科技出版社, 2002: 77-85.
- [6] 陶延丽, 戴小华. 中医药防治糖尿病心肌病研究进展 [J]. 中医药临床杂志, 2014, 26 (1): 83-85.
- [7] 马红, 谢明星, 王新房, 等. 超声斑点追踪成像评价 2 型糖尿病患者左心室收缩功能早期改变 [J]. 中华超声影像学杂志, 2009, 18 (2): 96-100.

• 临床研究 •

10 例 Gitelman 综合征患者临床表现特点和基因突变分析

福建省立医院内分泌科 (福州 350001) 路荣梅 李锦新 李连涛 陈 刚 温俊平¹

【摘要】目的 分析 Gitelman 综合征 (Gitelman syndrome, GS) 患者临床表现特点和基因突变类型。**方法** 在分析 10 例 GS 患者临床表现和实验室相关检查结果的基础上, 对其进行 GS 致病基因——*SLC12A3* 基因突变位点的检测。首先在获得患者知情同意后抽取其外周血提取基因组 DNA, 然后通过聚合酶链式反应 (polymerase chain reaction, PCR) 扩增目的基因的 26 个外显子及其侧翼序列, 最后采用 sanger 测序结合 DNAssist 序列比对软件进行序列分析来确定突变位点。**结果** 本研究共检测出 13 种致病突变, 没有出现明显的热点突变位点, 其中错义突变 8 种 (61.5%), 缺失突变 3 种 (23.1%), 内含子剪接位点突变 2 种 (15.4%)。10 例临床疑似患者中 5 例为复合杂合致病, 占比 50%; 2 例为纯合致病, 占比 20%; 其余 3 例仅检出一处杂合致病突变位点。**结论** 本研究检测到新的突变位点 D62G、C146Y, 其致病性未见相关文献报道, 除此之外, 本研究还发现 GS 临床表现与基因型之间并没有非常明确的关系, 故临床上目前还不能通过基因型来判断患者疾病的严重程度和发展趋势。但是, 基因诊断仍然是该病诊断的金标准, 它除了可以确诊疾病, 还可以实现疾病的早期筛查和产前的优生优育。

【关键词】 Gitelman 综合征; 临床表现; 基因型; 基因诊断

【中图分类号】 R446.1 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1002-2600(2020)02-0024-06

Analysis of the clinical features and gene mutations of ten patients with Gitelman syndrome LU Rongmei, LI Jinxin, LI Liantao, CHEN Gang, WEN Junping. Department of Endocrinology, Fujian Provincial Hospital, Fuzhou, Fujian 350001, China

【Abstract】Objective To analyze the clinical features and gene mutations of Gitelman syndrome. **Methods** Based on the clinical symptoms and laboratory test results, this study analyzed the mutations of disease-causing gene *SLC12A3* in 10 patients with Gitelman syndrome. After getting the informed consent of patients, the genomic DNA of peripheral blood was extracted. The 26 exons and their flanking sequences of *SLC12A3* were amplified by polymerase chain reaction (PCR). Sanger sequencing was combined with DNAssist sequence alignment software to confirm the mutations. **Results** In this study, we found 13 kinds of pathogenic mutations altogether. There was no hot spot mutation. There were eight kinds of missense mutations (61.5%), three kinds of deletion mutations (23.1%), and two kinds of splice site mutations (15.4%). Among the ten clinical suspected patients, five cases were caused by compound heterozygous mutation, accounting for 50%. Two cases were homozygous mutation, accounting for 20%. Only one heterozygous pathogenic mutation was detected in the rest of patients. **Conclusion** In this study, two new mutation sites, D62G and C146Y, were founded, and their pathogenicity has not been reported. Beyond that, we found the relationship between phenotype and genotype was not clear. So we can't estimate the severity and advancing of the disease according to the genotype. However, genetic diagnosis is also the gold standard for this disease. In addition to diagnose

基金项目: 福建省卫生计生委青年课题 (2017/1/4)

¹ 通信作者, Email: junpingwen@163.com

disease, it can also achieve early screening and prenatal diagnosis.

【Key words】Gitelman syndrome; clinical phenotype; genotype; genetic diagnosis

Gitelman 综合征 (Gitelman syndrome, GS) 是一种较为罕见的, 以低血钾、低血镁、低尿钙和代谢性碱中毒为特征的失盐性肾小管病变^[1-2]。在欧洲人群中的患病率约为 1/40 000~10/40 000, 亚洲人相对会更高。该病属于常染色体隐性遗传病, 1966 年首次由 Gitelman 等^[3]报道, 病因是编码肾远曲小管钠氯共同转运体 ($\text{Na}^+\text{-Cl}^-$ cotransporter, NCCT) 蛋白的 *SLC12A3* 基因发生功能缺失性突变 (loss-function mutation)^[4], 从而导致该蛋白的结构和/或功能异常, 引起肾远曲小管对钠、氯的重吸收效率降低, 皮质管中的钾离子和镁离子也大量丢失, 肾性失盐加之血管低血容量, 由此激活肾素-血管紧张素-醛固酮系统 (renal-angiotensin-aldosterone system, RAAS), 最终产生低血钾和代谢性碱中毒等一系列病理生理和临床表现^[5], 故该病又称为家族性低钾低镁血症。GS 通常在青春期或成年期起病, 临床症状具有很高的异质性。轻者可能没有任何临床症状 (体检时查出), 或者只是轻微的乏力感; 稍重者会出现口渴、多尿、头晕或者手足麻痹等非典型临床症状, 但是预后良好; 少数病情严重者会出现生长发育迟缓、软骨钙化、横纹肌溶解和室性心律失常等。除此之外, 研究还发现 GS 相对于健康人来说糖尿病病的发病风险会更高^[6-7], 这些都将严重降低患者的生活质量。

GS 的致病基因——*SLC12A3* 基因位于

16q13, 由 26 个外显子组成, 编码一个含有 1 021 个氨基酸的 12 次跨膜蛋白。截止 2019 年, 据数据库 (<http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>) 记载, 该基因已筛选到大约 428 个致病突变位点。GS 患者中大部分是复合杂合致病突变, 纯合致病突变也占到一定比例, 但是也有一部分患者发现仅仅携带一个致病突变位点。考虑到该病起病隐匿, 症状不严重, 同时临床症状和生化改变与 Batter 综合征 (Batter syndrome, BS) 又有相似之处, 容易造成误诊和漏诊, 以至于耽误最佳治疗时间, 造成严重的不良后果。故本研究尝试分析 10 例临床上拟诊 GS 患者的临床症状和 *SLC12A3* 基因突变位点结果的相关性, 为该病临床上的诊断和治疗提供一定的依据。

1 对象与方法

1.1 对象: 本研究以 2014 年 10 月至 2018 年 7 月期间就诊于福建省立医院内分泌科的 10 例临床上拟诊 GS 患者为研究对象, 其中男 7 例, 女 3 例, 分别来自不同家庭, 均否认近亲婚配史。临床表现: 肢体乏力/疲劳 6 例, 口渴/多饮/多尿 2 例, 蛋白尿 1 例, 血压正常或偏低 10 例, 头晕/眩晕/呕吐 2 例, 手足麻痹 2 例, 心悸/胸闷 3 例, 生长缓慢 1 例, 青春期延迟 1 例, 均无发作性腹痛/便秘。10 例患者中 5 例患者有行肾脏彩超, 只有 1 例结果显示有异常, 其余都正常。10 例患者临床相关实验室检查结果见表 1。

表 1 10 例患者实验室相关检查结果

实验室检查	1 号	2 号	3 号	4 号	5 号	6 号	7 号	8 号	9 号	10 号
血清 Mg^{2+}	0.82	0.57 [#]	0.60	0.36 [#]	0.57 [#]	0.59 [#]	0.48 [#]	0.45 [#]	0.45 [#]	0.51 [#]
血清 K^+	2.7 [#]	3.3 [#]	2.5 [#]	3.4 [#]	2.9 [#]	2.9 [#]	2.9 [#]	3.0 [#]	2.9 [#]	2.7 [#]
血清 Cl^-	95 [#]	95 [#]	98 [#]	92 [#]	88 [#]	96 [#]	94 [#]	91 [#]	97 [#]	89 [#] *
血 pH 值	7.473*	7.470*	7.532*			7.430	7.461*		7.426	7.505*
血清标准 HCO_3^-	25.5*	27.9	31.4*			29.7*	31.1*		25.8*	33.0*
血清实际 HCO_3^-	26.3	27.3	30.4*			31.2*	32.1*		25.5	33.2*
血浆肾素活性 (立位)	10.00*		7.6		8.37*	7.98*	10.01*	10.29*	6.59*	6.75*
血浆肾素活性 (卧位)	4.30*		13.0*		1.06*	13.75*	3.7*	>5.00*	1.08*	2.37*
血管紧张素 II (立位)	161*		268*		201.40*	145.67*	211*	296.92*	111.4	>300
血管紧张素 II (卧位)	73*		300*		81.70*	198.61*	171*	81.49*	59.1*	>150*
醛固酮 (立位)	141	227	215		167.90	193.02	170			30.51 [#]
醛固酮 (卧位)	121	246*	200*		135.20	188.15*	168			34.05 [#]
24 小时尿 K^+	113.5	68.3	101.4			53.2	115.2	20.4 [#]	61.4	78.5
24 小时尿 Na^+	244*	123	262*			220	353*	138	250*	242*
24 小时尿 Mg^{2+}		2.5 [#]	10.0*			3.4	5.6*	2.0 [#]	3.5	
24 小时尿 Ca^{2+}	2.1 [#]	极低	极低			0.5 [#]	极低	0.2 [#]	0.8 [#]	0.2 [#]
肾脏检查异常	有		无		无		无		无	

注: * 代表检测结果高于正常参考值范围, # 代表检测结果低于正常参考值范围。

1.2 方法：该研究按照福建省立医院伦理委员会相关规定进行。在与患者充分沟通此项研究的目的、风险和收益后，获得患者的知情同意。*SLC12A3* 基因扩增引物设计和 PCR 扩增参考陈清石毕业论文^[8]。测序由福州博尚生物技术有限公司完成。结果反馈后应用 DNAssist 比对软件进行突变位点分析。

2 结果

本研究共纳入 10 例临床上拟诊 GS 患者，基因筛查共检测出 13 种致病突变，其中错义突变 8 种

(61.5%)：分别是 T60M (10%)、D62G (5%)、C146Y (5%)、G196V (5%)、D486N (10%)、S710X+R928C (10%)、R1018Q (5%)；缺失突变 3 种 (23.1%)：分别是 c. 965-1_976 del GCG-GACATTTTTG ins ACCGAAAATTTT (10%)、c. 1021_1023 del TTC (5%)、c. 2877_2878 del AG (5%)；内含子剪接位点突变 2 种 (15.4%)，分别是 c. 506-1, G>A (5%)、c. 2660+1, G>A (10%)。研究纳入的 10 例 GS 患者基因突变具体情况见表 2，对应突变位点图谱见图 1~3。

表 2 10 例临床疑似 GS 患者 *SLC12A3* 基因诊断结果

编号	性别	年龄	基因型变化	突变位置	致病类型
1	男	56	c. 437G>A, C146Y; c. 3053G>A, R1018Q	外显子 外显子	复合杂合致病
2	男	14	c. 2129C>A, S710X; c. 2782C>T, R928C; c. 2877_2878 del AG	外显子 外显子 外显子	复合杂合致病
3	女	32	c. 179C>T, T60M; c. 2129C>A, S710X c. 2782C>T, R928C	外显子 外显子 外显子	复合杂合致病
4	女	44	c. 965-1_976 del GCGGACATTTTTG ins ACCGAAAATTTT c. 506-1, G>A	外显子 内含子	复合杂合致病
5	男		c. 587G>T, G196V c. 1021_1023 del TTC	外显子 外显子	复合杂合致病
6	男	24	c. 1456G>A, D486N	外显子	纯合致病
7	男	21	c. 2660+1, G>A	内含子	纯合致病
8	男	55	c. 965-1_976 del GCGGACATTTTTG ins ACCGAAAATTTT	外显子	一处杂合突变，临床有 GS 症状
9	女	48	c. 179C>T, T60M	外显子	一处杂合突变，临床有 GS 症状
10	男	19	c. 185A>G, D62G	外显子	一处杂合突变，临床有 GS 症状

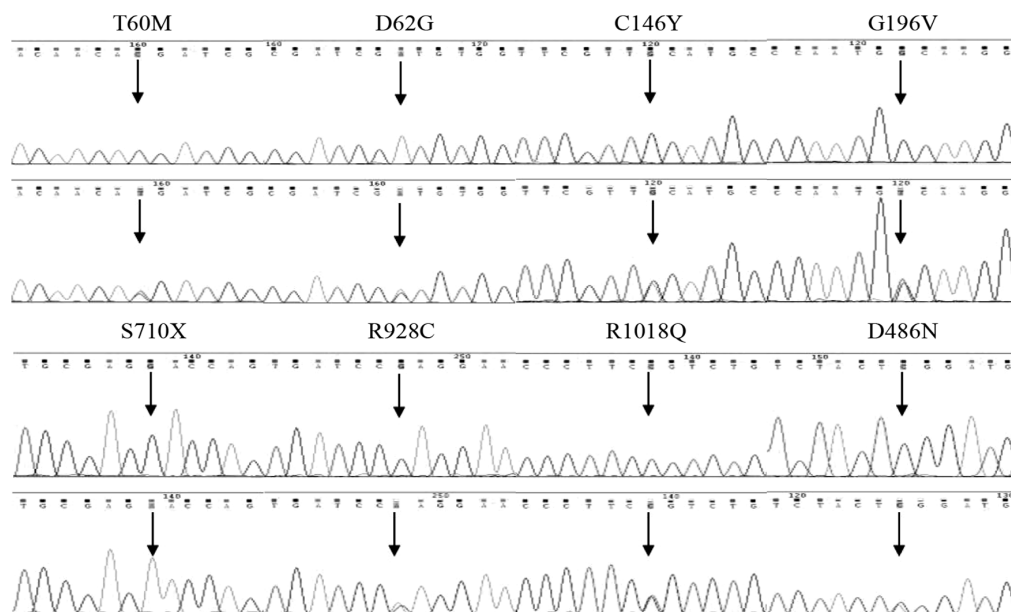


图 1 错义突变测序图谱

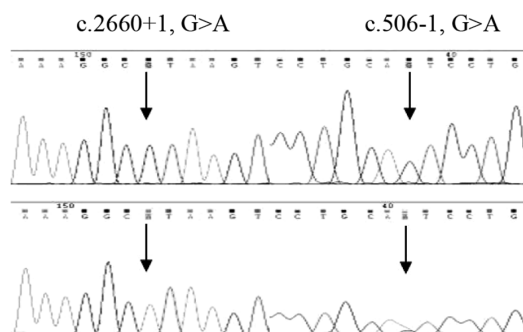


图 2 内含子剪接位点突变测序图谱

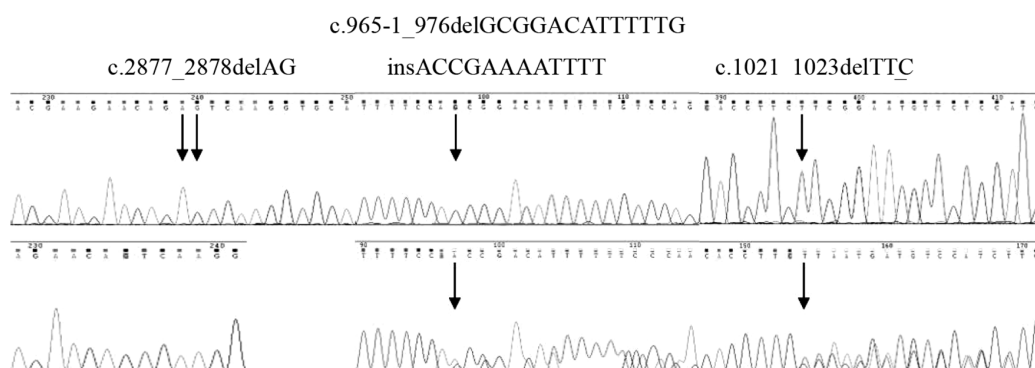


图 3 缺失突变测序图谱

3 讨论

GS 很长一段时间以来都被认为是一种肾小管良性病变,该病在青春期或成年期起病,有时也可发生在儿童期,该病病症呈现多样化^[9-10]。很早以前 GS 被认为是一种比较罕见的遗传性疾病,人群发病率为 1/50 000,杂合子携带率为 1/100^[9,11]。但是,随着临床诊疗水平的提高和基因诊断技术的迅速发展,越来越多的低血钾患者被确诊为 GS。由此看来,相对于其他类型的罕见病而言该病临床上其实并不罕见。所以对于该病的诊断和治疗应当引起广大医务工作者的重视。

根据 2017 年发布的专家诊疗共识和指南^[2],当临床上遇到疑似患者时,医生首先应当询问患者的临床表现、病史和家族史。患者有无发生 GS 常见的临床表现,如乏力、嗜盐、手足抽搐等。患者有无一些排除 GS 诊断的疾病,如软骨钙质沉着病、慢性肾病、继发性高血压、心律失常等。家系中是否有相似症状的亲属。其次,医生要关注患者实验室生化检查结果的改变,如血钾、血镁、尿钙等指标的改变,必要时可行氯离子清除率试验。尽管 GS 患者临床症状多变,临床检测中低尿钙高度可变,低血镁有时又没有出现^[12-13],但是如果患者同时出现低尿钙和低血镁,那么也可为 GS 患者的诊断提供一项很重要的判断证据^[14]。当然,低尿钙

和低血镁同时出现时,也不一定是 GS,这点需要引起临床医生的关注,因为编码氯通道的 CLC-NKB 基因如果发生突变引起典型 Bartter 综合征 (classic Bartter syndrome: cBS) 和 Bartter 综合征 III 型 (Bartter syndrome III, BS III),也可能出现与 GS 类似的临床检查结果。氯通道存在于远曲小管,这就使得 GS、cBS 和 BS III 之间的疾病症状会出现部分重叠^[15],这也可能是造成我国之前 GS 流行病学调查患病率低的一个原因。目前临床上主要通过氯离子清除试验来对 BS 和 GS 进行鉴别诊断:对于 GS 患者,速尿能显著提高氯离子清除率,然而氢氯噻嗪则没有这种作用;BS 用药效果则与此刚好相反。但是由于临床上氯离子清除试验过程比较复杂,同时肾脏清除试验还可能会加重患者的电解质紊乱^[16],故到目前为止,只有基因诊断才是 GS 确诊的金标准。

GS 致病基因—SLC12A3 基因突变会导致其编码蛋白质 NCCT 功能的丧失,研究表明 NCCT 蛋白质功能的缺失会影响肾远曲小管的发育过程^[17],故 NCCT 结构和功能的改变是 GS 发生的重要原因。

本研究中共检出 SLC12A3 基因的 13 种突变位点,除 D62G 和 C146Y 外,其他位点的致病性已经有报道。人类基因突变数据库 (the Human Gene

Mutation Database, HGMD) 中指出携带 D62G 的人群会出现肾小管失盐的临床症状, 但并没有确定该位点会导致 GS; 数据库中还指出 C146F 携带者是可能致病的级别, 本研究中同样检测到该位点的突变, 但是突变后的蛋白质不一样, 本研究检出的是 C146Y, 故其致病性仍待考证。另外, 本文 10 例患者检出的 13 种突变中, 错义突变占比最高, 约 61.5%, 这与笔者从 HGMD 数据库中得到的数据 62.9% 非常相近。同时, 本文检出的 13 种突变位点的发生频率没有明显差异, 没有发现秦岭等^[18]报道的中国人中的热点突变 T60M, 究其原因可能是本文纳入的病例数较少。除此之外, 本文还有一个发现, 10 例 GS 患者中有 3 例仅仅检出一处杂合致病性突变位点, 对于 GS 这种常染色体隐性遗传病来说, 这种结果是不足以确诊 GS 的, 但相关研究数据显示, 临床诊断 GS 中依然有 20%~40% 左右的患者仅仅发现一处杂合突变致病位点^[19], 同时这个群体的临床症状与 GS 临床表现非常吻合, 所以仍然可以诊断为 GS, 此类患者也要引起临床医生的足够重视, 在治疗过程中要密切关注患者病情的发展。

本研究的目的是通过分析 10 例 GS 患者的临床表现和基因型, 找出其中的相关性, 为该病的严重性和预后提供一定的判断依据。但是, 通过分析我们并没有发现临床表现和基因型之间存在很明确的相关性, 原因之一可能是样本量少, 除此之外还有以下原因: 1) 临床表现的异质性: 该病的这种特性使得临床表现与基因型之间的对应关系错综复杂, 没有一定的规律性; 2) 临床表现存在性别上的差异: 研究发现, 男性患者较女性患者有着更加严重的临床表现, 如更低的血钾水平和更早的发病年龄^[20], 性别差异为临床表现和基因型之间的关系分析引入了新的难点; 3) 饮食习惯和外界生活环境对 GS 患者的影响: 因为该病主要是钠、氯的重吸收障碍, 所以患者的饮食习惯和外界环境会对临床表现与基因型的分析造成很大的干扰。所以, GS 在治疗时应当基于临床症状和实验室检查结果, 而不是患者的基因型^[21]。

目前对于 GS 的治疗通常是告知患者多进食些含盐高的食物, 合并口服镁剂和钾剂。保钾利尿剂、肾素血管紧张素阻断剂包括血管紧张素转换酶抑制剂、血管紧张素受体阻滞剂和非甾体类抗炎药物, 也是临床上常常会用到的治疗药物。然而, 这些药物的治疗效果、耐受性和安全性的相关证据却

由于研究较少而十分有限, 特别是那些长期使用该药物的副作用, 如心律失常、软骨钙化、慢性肾病、继发性高血压等都是临床医生应该考虑的。

参考文献

- [1] Calo L A, Maiolino G. Mechanistic approach to the pathophysiology of target organ damage in hypertension from studies in a human model with characteristics opposite to hypertension: Bartter's and Gitelman's syndromes [J]. *J Endocrinol Invest*, 2015, 38 (7): 711-716.
- [2] Blanchard A, Bockenhauer D, Bolognani D, et al. Gitelman syndrome: consensus and guidance from a Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) Controversies Conference [J]. *Kidney international*, 2017, 91 (1): 24-33.
- [3] Gitelman H J, Graham J B, Welt L G. A new familial disorder characterized by hypokalemia and hypomagnesemia [J]. *Transactions of the Association of American Physicians*, 1966, 79: 221-235.
- [4] Pagnin E, Ravarotto V, Maiolino G, et al. Galphag/p63Rho-GEF interaction in RhoA/Rho kinase signaling: investigation in Gitelman's syndrome and implications with hypertension [J]. *J Endocrinol Invest*, 2018, 41 (3): 351-356.
- [5] Naesens M, Steels P, Verberckmoes R. Bartter's and Gitelman's syndromes: from gene to clinic [J]. *Nephron Physiology*, 2004, 96 (3): 65-78.
- [6] Blanchard A, Vallet M, Dubourg L, et al. Resistance to insulin in patients with Gitelman syndrome and a subtle intermediate phenotype in heterozygous carriers: a cross-sectional study [J]. *Journal of the American Society of Nephrology*, 2019, 30 (8): 1534-1545.
- [7] Liu T, Wang C, Lu J, et al. Genotype/Phenotype Analysis in 67 Chinese Patients with Gitelman's Syndrome [J]. *American Journal of Nephrology*, 2016, 44 (2): 159-168.
- [8] 陈清石. Gitelman 综合征 3 例的临床及基因诊断分析 [D]. 福州: 福建医科大学, 2013.
- [9] Riveira-Munoz E, Chang Q, Godefroid N, et al. Transcriptional and functional analyses of SLC12A3 mutations: new clues for the pathogenesis of Gitelman syndrome [J]. *Journal of the American Society of Nephrology*, 2007, 18 (4): 1271-1283.
- [10] Lu Q, Zhang Y, Song C, et al. A novel SLC12A3 gene homozygous mutation of Gitelman syndrome in an Asian pedigree and literature review [J]. *J Endocrinol Invest*, 2016, 39 (3): 333-340.
- [11] Konrad M, Weber S. Recent advances in molecular genetics of hereditary magnesium-losing disorders [J]. *Journal of the American Society of Nephrology*, 2003, 14 (1): 249-260.
- [12] Fujimura J, Nozu K, Yamamura T, et al. Clinical and genetic characteristics in patients with Gitelman syndrome [J]. *Kidney International Reports*, 2019, 4 (1): 119-125.
- [13] Matsunoshita N, Nozu K, Shono A, et al. Differential diagnosis of Bartter syndrome, Gitelman syndrome, and pseudo-Bart-

- ter/Gitelman syndrome based on clinical characteristics [J]. Genetics in medicine, 2016, 18 (2): 180-188.
- [14] Colussi G, Bettinelli A, Tedeschi S, et al. A thiazide test for the diagnosis of renal tubular hypokalemic disorders [J]. Clinical journal of the American Society of Nephrology, 2007, 2 (3): 454-460.
- [15] Fukuyama S, Hiramatsu M, Akagi M, et al. Novel mutations of the chloride channel Kb gene in two Japanese patients clinically diagnosed as Bartter syndrome with hypocalciuria [J]. J Clin Endocrinol Metab, 2004, 89 (11): 5847-5850.
- [16] Nakamura A, Shimizu C, Nagai S, et al. Problems in diagnosing atypical Gitelman's syndrome presenting with normomagnesemia [J]. Clinical endocrinology, 2010, 72 (2): 272-276.
- [17] Schnoz C, Carrel M, Loffing J. Loss of sodium chloride co-transporter impairs the outgrowth of the renal distal convoluted tubule during renal development [J]. Nephrol Dial Transplant, 2020, 35 (3): 411.
- [18] 秦岭, 邵乐平, 任红, 等. 中国人 Gitelman 综合征高发突变的基因型和表型特征 [J]. 肾脏病与透析肾移植杂志, 2008, 17 (4): 331-334.
- [19] Gamba G. Molecular physiology and pathophysiology of electroneutral cation-chloride cotransporters [J]. Physiological reviews, 2005, 85 (2): 423-493.
- [20] Zhong F, Ying H, Jia W, et al. Characteristics and Follow-Up of 13 pedigrees with Gitelman syndrome [J]. Journal of Endocrinological Investigation, 2019, 42 (6): 653-665.
- [21] Larkins N, Wallis M, McGillivray B, et al. A severe phenotype of Gitelman syndrome with increased prostaglandin excretion and favorable response to indomethacin [J]. Clinical Kidney Journal, 2014, 7 (3): 306-310.

• 临床研究 •

瞬时弹性成像技术在肝纤维化及脂肪肝诊断中的作用

厦门大学附属福州第二医院肝胆内科 (福州 350007) 陈玲玲 吴梅梅 林伟国 郑伟兵 朱 琪¹

【摘要】 目的 分析瞬时弹性成像技术 (Fibroscan) 在肝纤维化及脂肪肝诊断中的作用。方法 纳入 2014 年 9 月至 2017 年 9 月初次就诊厦门大学附属福州第二医院临床诊断为乙肝表面抗原携带者、肝硬化代偿期、非酒精性脂肪肝的患者为研究对象。每个研究对象均进行 1 次 Fibroscan 检测。以肝硬化患者为研究 1 组, 乙肝表面抗原携带者为对照组, 通过比较两组间瞬时弹性测定值 (E 值) 情况来判断 Fibroscan 检测肝纤维化程度的准确率。以非酒精性脂肪肝患者为研究 2 组, 乙肝表面抗原携带者为对照组, 通过比较两组间的肝脂肪受控衰减参数 (CAP) 值来判断 Fibroscan 检测肝脂肪变程度的准确率。**结果** 研究 1 组共纳入肝硬化患者 83 例, 对照组纳入乙肝表面抗原携带者 1 026 例。E 值 (kPa) 以 7.3 为临界值时, 研究 1 组与对照组间阳性率差异有统计学意义 (98.80% vs 29.73%, $\chi^2=161.237$, $P=0.000$); E 以 9.7 为临界值时, 两组间阳性率差异有统计学意义 (98.80% vs 11.01%, $\chi^2=408.303$, $P=0.000$); E 以 12.4 为临界值, 两组间阳性率差异有统计学意义 (96.39% vs 4.87%, $\chi^2=621.426$, $P=0.000$); E 以 17.5 为临界值, 两组间阳性率差异有统计学意义 (93.98% vs 1.85%, $\chi^2=816.490$, $P=0.000$)。研究 1 组 E 值中位数为 26.30 kPa, 对照组 E 值中位数为 6.10 kPa, 两组间平均值差异有统计学意义 ($P=0.000$)。研究 2 组共纳入非酒精性脂肪肝患者 632 例, 对照组纳入乙肝表面抗原携带者 1 026 例。以 CAP 值 ≥ 237.7 dB/m 为阳性, 研究 2 组阳性 586 例, 阴性 46 例; 对照组阳性 325 例, 阴性 701 例。研究 2 组与对照组间阳性率差异有统计学意义 (92.72% vs 31.68%, $\chi^2=588.724$, $P=0.000$)。研究 2 组 CAP 值的中位数为 293 dB/m, 对照组 CAP 值的中位数为 212 dB/m, 两组间平均值差异有统计学意义 ($P=0.000$)。**结论** Fibroscan 在肝纤维化及脂肪肝诊断中具有重要价值。

【关键词】 瞬时弹性成像技术; 肝硬化; 非酒精性脂肪肝; 肝纤维化; 肝脂肪变

【中图分类号】 R575 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1002-2600(2020)02-0029-04

Role of Fibroscan in the diagnosis of liver fibrosis and hepatic steatosis CHEN Lingling, WU Meimei, LIN Weiguo, ZHENG Weibing, ZHU Qi. Department of Hepatobiliary Internal Medicine, Fuzhou Second Hospital Affiliated to Xiamen University, Fuzhou, Fujian 350007, China

【Abstract】 Objective To analyze the role of Fibroscan in the diagnosis of liver fibrosis and hepatic steatosis. **Methods**

基金项目: 2018 年福州市卫计系统创新团队培育项目 (2018-S-wt5)

¹ 通信作者, Email: Zhuqi8979@163.com