

综上所述,PCT、CRP 及 WBC 可作为感染性疾病诊断和鉴别诊断的实验室检测指标,3 项指标联合检测阳性率与对照组有明显的差异,可鉴别感染性疾病的性质,3 项指标均超过正常范围,细菌性感染炎性反应的可能性极大,依据临床须立即使用抗菌药物治疗,并积极采取措施,留取体征阳性部位有值的标本立刻送检,进行细菌培养及药敏实验;其次在使用抗菌药物治疗过程中严密动态监测 3 项指标,以 PCT、CRP 及 WBC 升高与降低,以及 3 项指标在血液中在某一水平持续时间的长短来判断治疗是否有效,3 项指标监测结果均由高到低,说明抗感染治疗效果明显,有 2 项或 1 项指标持续不降或升高者,说明抗感染治疗效果不佳,须重新诊断或评估。再次依据 3 项指标联合检测阳性率来进一步确认是否为细菌性感染疾病,3 项检测指标同时阳性者,确认细菌性感染的可能性在 95% 以上,应支持上述立即使用抗菌药物治疗的提议,有 1 项阳性者,应暂缓细菌性感染诊断的可能性,需进一步明确病因。因此联合监测 PCT、CRP 及 WBC 不仅可辅助诊断细菌性感染疾病,而且可以监测治疗此类疾病效果,能进一步提高细菌性感染疾病诊断的特异度及灵敏度,因而临床意义较大,值得推广应用和进一步探讨研究。

参考文献

[1] 欧阳玉立. CRP、PCT 和 WBC 计数联合检测在感染性疾病诊断中的应用[J]. 中国实用医药, 2015, 10(35): 40-41.
[2] 纪慧. PCT 和 CRP 联合检测在儿童细菌感染性疾病诊断 • 临床研究 •

中的应用[J]. 中国现代药物应用, 2014, 8(5): 102-103.
[3] 刘丽娥, 陈和勇. 血清降钙素原与 C 反应蛋白联合检测在肺部感染性疾病中的诊断价值[J]. 现代诊断与治疗, 2016, 27(6): 997-998.
[4] 吕平. 血清 PCT 和 CRP 检测在感染性疾病诊断中的临床应用价值[J]. 河南医学研究, 2014, 23(8): 122-123.
[5] 李丽娟, 陈炜, 古旭云, 等. 血浆 PCT 和 CRP 水平的动态变化对脓毒症严重程度的估及其相关性研究[J]. 中国实验诊断学, 2013, 17(6): 1012-1013.
[6] 何建业, 王芳, 岳磊. 降钙素原与 C 反应蛋白检测在儿童呼吸道感染性疾病中的诊断价值[J]. 实用检验医师杂志, 2015, 7(4): 214-215.
[7] 杨艳丽. 血清降钙素原、C-反应蛋白联合检测在儿童感染性疾病诊断中的应用[J]. 中国社区医师, 2016, 32(13): 138-139.
[8] 李艳娜. 血清 PCT 和 CRP 联合检测在感染性疾病诊断中的应用[J]. 临床医学, 2015, 35(12): 121-122.
[9] 沈国森, 徐致远. 血清降钙素原、C 反应蛋白、白细胞计数对细菌性感染的诊断价值研究[J]. 中国现代医生, 2013, 51(8): 67-69.
[10] 叶应妩, 王毓三, 申子瑜, 等. 全国临床检验操作规程 [M]. 3 版. 南京: 东南大学出版社, 2006: 132-133.

(收稿日期: 2017-03-23 修回日期: 2017-05-23)

2 166 例婴幼儿先天性耳聋基因检测结果分析

聂俊玮, 李佩佩[△], 谭满胜

(茂名市妇幼保健院遗传优生中心, 广东茂名 525000)

摘要:目的 探讨婴幼儿先天性耳聋基因的突变类型及分布特征, 为先天性耳聋的遗传咨询及产前诊断提供参考依据。
方法 将 2016 年 1 月至 2017 年 5 月在该院出生的 2 166 例新生儿作为研究对象, 采用 PCR-RDB 法检测 4 个基因 16 个位点。
结果 2 166 例新生儿基因检测共发现 79 例基因携带者, 检出率为 3.65%, 其中 GJB2、SLC26A4、GJB3、12S rRNA 基因突变检出例数分别为 37(1.71%)、28(1.29%)、8(0.37%)、6(0.28%) 例。
结论 该地区以 GJB2 基因突变和 SLC26A4 基因突变类型为主, 基因检测可有效检出婴幼儿先天性耳聋, 建议在条件许可的情况下将其作为产前先天性耳聋的辅助筛查手段。

关键词: 先天性耳聋; 基因检测; 突变类型
DOI: 10. 3969/j. issn. 1673-4130. 2017. 15. 053 **文献标识码:** A **文章编号:** 1673-4130(2017)15-2150-03

中国人群中常见的先天性耳聋基因包括 GJB2、SLC26A4、GJB3、线粒体基因 12S rRNA 等, 其中, GJB2 突变会导致先天中重度感音神经性耳聋; SLC26A4 突变会导致大前庭水管综合征, 先天或后天中重度感音神经性耳聋; GJB3 突变会导致后天高频感音神经性耳聋; 线粒体基因 12S rRNA 是母系遗传, 线粒体基因突变会导致药物性耳聋, 此类基因突变者应禁用耳毒性药物^[1-4]。本中心对 2016 年 1 月至 2017 年 5 月在本院产科出生的 2 166 例新生儿进行先天性耳聋基因检测, 以探讨基因检测对婴幼儿先天性耳聋的筛查诊断结果及其应用价值, 了解婴幼儿先天性耳聋的致聋基因分布特征, 以实现先天性耳聋的早发现、早诊断、早干预, 为遗传咨询及产前诊断提供参考依据。

1 资料与方法

1.1 一般资料 2016 年 1 月至 2017 年 5 月在本院产科出生

的 2 166 例新生儿, 其中男 1 165 例, 女 1 001 例, 年龄 1 d 至 4 岁。在新生儿家属知情同意下采集新生儿血液标本 1~2 mL 进行检查。
1.2 仪器与试剂 采用 PCR-RDB 法检测 4 个基因 16 个位点。全血 DNA 快速提取试剂盒、遗传性耳聋基因检测试剂盒与恒温杂交仪均由亚能生物技术(深圳)有限公司提供, 可以对 GJB2(35del G、176-191del 16、235del C、299-300del AT)、GJB3(538 C>T、547 G>A)、SLC26A4(IVS7-2 A>G、2168 A>G、1174 A>T、1226 G>A、1229 C>T、IVS15+5 G>A、1975 G>C、2027 T>A)、线粒体 12S rRNA(1494 C>T、1555 A>G) 4 个基因的 16 个突变位点进行检测, PCR 扩增仪采用美国伯乐公司生产的 CFX96 型。
1.3 方法

[△] 通信作者, E-mail: mmnjw@163. com。

1.3.1 DNA 的提取 首先用裂红液裂解红细胞,收集白细胞,然后通过变性液使蛋白质变性释放 DNA,在高盐低 pH 的条件下利用 DNA 吸附剂吸附 DNA,洗涤杂质,最后用低盐高 pH 的溶解液溶解 DNA。

1.3.2 PCR 扩增 取出反应液管,低速离心数秒,在管盖上做好标记,然后加入已提取的待测标本 DNA 2 μ L,低速离心数秒,然后进行 PCR 扩增。

1.3.3 杂交与显色 取 15 mL 塑料离心管,放入标有标本编号的膜条,加入杂交液 A(100 mL 20 $\times$ SSC,10 mL 10% SDS 加纯水定容至 1 000 mL)5~6 mL 及与膜条上编号对应的 PCR 产物。将离心管放入沸水浴中加热 10 min 后放入恒温杂交仪中 44 $^{\circ}$ C 杂交 1.5 h。同时取 50 mL 塑料离心管并加入杂交液 B(25 mL 20 $\times$ SSC,10 mL 10% SDS 加纯水定容至 1 000 mL)45 mL,放入杂交仪中预热到 44 $^{\circ}$ C。杂交 1.5 h 后,将膜条移至装有预热的杂交液 B 的 50 mL 塑料管中,于 44 $^{\circ}$ C 轻摇洗涤 15 min。配制孵育液与显色液,杂交液 A:POD=2 000:1。弃液体,取膜条置于孵育液中室温轻摇浸泡 30 min,弃去孵育液,用杂交液 A 室温轻摇洗涤 2 次,每次 5 min。用杂交液 C(100 mL 1M 枸橼酸钠加纯水定容至 1 000 mL)室温洗涤 2 min,同时配制显色液(19 mL C 液加入 1 mL TMB 和 2 μ L 30% H_2O_2)。将膜条浸泡于显色液中避光显色 5~10 min,最后用纯水终止显色。

1.3.4 结果判读 弃显色液,根据膜条上的蓝色显色位点直接判定结果。

1.3.5 质控 质量控制标准参照《中华人民共和国国家标准 GB/T 27043-2012/ISO/IEC 17043:2010 合格评定能力验证的通用要求》严格执行。

2 结 果

2 166 例新生儿进行先天性耳聋基因检测,共发现 79 例耳聋基因携带者,检出率为 3.65%,包括 GJB2 基因突变 37 例,SLC26A4 基因突变 28 例,GJB3 基因突变 8 例,12S rRNA 基因突变 6 例,具体见表 1。

表 1 新生儿的耳聋基因突变情况分析[n(%)]

突变基因	突变检出率	所占构成比
GJB2	37(1.71)	37(46.83)
SLC26A4	28(1.29)	28(35.45)
GJB3	8(0.37)	8(10.13)
12S rRNA	6(0.28)	6(7.59)
合计	79(3.65)	79(100.00)

3 讨 论

先天性耳聋是一种常见的出生缺陷,主要是由于母体妊娠及分娩过程中异常因素或遗传因素导致的听力受损,主要为感音神经性耳聋^[5-7]。为减少先天性耳聋新生儿的出生,为实现先天性耳聋的早期诊断和干预,临床上主张对产前胎儿或出生后新生儿开展先天性耳聋筛查,先天性耳聋的筛查手段以听力检查为主,利用纯音测听仪器,根据新生儿年龄阶段选择相应的方法对其进行听力检查,可在一定程度上检出新生儿听力损伤情况^[8-11],但随着对新生儿听力筛查工作的逐渐深入,临床发现,部分先天性耳聋具有迟发性的特点,在新生儿出生后早期常常表现为听力正常,导致单纯的听力检查无法对其有效检出,容易出现假阴性情况^[12-14]。

遗传因素导致的先天性耳聋在先天性耳聋中超过半数,随着基因分子遗传学的逐渐深入研究,遗传因素对先天性耳聋的影响逐渐受到临床医学工作者的重视,因此,在新生儿先天性耳聋筛查中,逐渐采用基因检测手段进行筛查^[15]。基因检测是现阶段新生儿先天性耳聋筛查的有效拓展,主要是通过对常见致聋基因的突变位点进行基因检测,对其突变情况进行分析,从而进行诊断,可有效弥补单纯听力检查对早期先天性耳聋的局限性,减少假阴性^[16]。本次研究对 2 166 例新生儿进行基因检测,共发现 79 例基因携带者,检出率为 3.65%,其中 GJB2 基因突变 37 例(1.71%),SLC26A4 基因突变 28 例(1.29%),GJB3 基因突变 8 例(0.37%),12S rRNA 基因突变 6 例(0.28%)。以上结果说明基因检测可有效检出婴幼儿先天性耳聋,在条件许可的情况下,建议产前对孕产妇宫内胎儿进行基因检测,本地区应着重对 GJB2、SLC26A4、GJB3、12S rRNA 等基因位点进行检测,通过分析其基因突变情况,可对胎儿是否发生先天性耳聋进行判断。戴桂林等^[17]针对 200 例先天性耳聋患儿进行耳聋基因检测,检测发现,共有 15 例患儿检出 GJB2 基因突变,10 例检出 SLC26A4 基因突变,3 例检出 DNA12S rRNA 基因突变,其检出率与本研究结果基本一致,但该研究中未检出 GJB3 基因突变,这可能与两项研究样本量大小有关。

综上所述,基因检测可有效检出婴幼儿先天性耳聋,建议在条件许可的情况下将其作为产前先天性耳聋的辅助筛查手段,以减少先天性耳聋新生儿的出生,提高人口出生质量。

参考文献

[1] 孙莲花,李磊,王晓雯,等.芯片检测结合测序技术在遗传性耳聋产前基因筛查与诊断中的应用[J].中华耳鼻咽喉头颈外科杂志,2012,47(12):991-995.

[2] 李亮,鲁建光,刘颖,等.先天性非综合征型耳聋相关基因检测及热点突变分析[J].中华耳科学杂志,2012,10(2):246-251.

[3] Fang Y, Gu MS, Wang CX, et al. GJB2 as well as SLC26A4 gene mutations are prominent causes for congenital deafness[J]. Cell Biochem Biophys,2015,73(1):41-44.

[4] ElBakkouri W, Loundon N, Thierry B, et al. Cochlear implantation and congenital deafness: Perceptive and lexical results in 2 genetically pediatric identified population[J]. Otol Neurotol,2012,33(4):539-544.

[5] 邹凌,蔡娟,杨馨婷,等.52 例听力损失儿童及其父母耳聋基因芯片筛查结果分析[J].中国听力语言康复科学杂志,2014,12(3):178-181.

[6] 方媛,顾茂胜,王传霞,等.基因芯片检测技术与基因测序技术在遗传性耳聋产前诊断中的联合应用[J].山东医药,2015,55(47):107-108.

[7] 李倩,王秋菊.新生儿聋病易感基因筛查的研究进展[J].听力学及言语疾病杂志,2015,23(1):91-96.

[8] 王秋菊,韩冰,兰兰,等.新生儿听力与基因筛查联合筛查-聋病的规模化防控[J].中国医学文摘-耳鼻咽喉科学,2015,30(4):186-188.

[9] 王洪月,陈亚秋,丁怡冰,等.3 295 例新生儿听力和聋病易感基因联合筛查结果分析[J].中国妇幼保健,2013,28(35):5816-5818.

[10] 吴皓,杨涛.我国聋病基因的基础研究与临床应用[J].中华耳鼻咽喉头颈外科杂志,2013,48(12):969-972.

[11] 曲春燕,孙喜斌,晁欣,等.新生儿听力筛查与耳聋基因筛查联合应用的意义[J].中国听力语言康复科学杂志,2014,12(6):462-464.

[12] 彭新.北京扬州两地区听力障碍残疾人群 GJB2 基因热点突变分子流行病学调查[D].扬州:扬州大学,2013.

[13] 许军,叶小磊,陈淑飞,等.先天性非综合征性耳聋患者 100 例常见耳聋基因分析[J].中国眼耳鼻喉科杂志,2014,14(3):184-186.

[14] 封纪珍,李天洁,莫中福,等.6 945 例新生儿耳聋基因突变方式调查[J].国际生殖健康/计划生育杂志,2015,34

(4):293-295.

[15] Ramzan K, Al-Owain M, Allam R, et al. Homozygosity mapping identifies a novel GIPC3 mutation causing congenital nonsyndromic hearing loss in a Saudi family[J]. Gene, 2013, 521(1):195-199.

[16] 李琦,贾蓓,刘思平,等.耳聋基因芯片技术在耳聋病因诊断中的应用[J].中华耳科学杂志,2012,10(2):252-254.

[17] 戴桂林,刘彦慧,高宇琳,等.东莞地区婴幼儿先天性耳聋的基因检测结果探析[J].河北医学,2016,22(7):1219-1220.

(收稿日期:2017-02-21 修回日期:2017-04-25)

• 临床研究 •

降钙素原及白细胞介素-6 检测在社区获得性肺炎诊断及预后判断中的价值

戚 勇

(武汉市第三医院光谷院区检验科,武汉 430000)

摘 要:**目的** 探究血清降钙素原(PCT)、白细胞介素(IL)-6 在社区获得性肺炎诊断与预后判断中的价值。**方法** 选择 2014 年 7 月至 2016 年 7 月于该院接受治疗的 60 例社区获得性肺炎患者为观察组,并选择同期 60 例健康体检者为对照组,检测并对比观察组治疗前后与对照组的 PCT、IL-6 水平,以及 PCT、IL-6 的灵敏度、特异度。**结果** 观察组治疗前 PCT、IL-6、C 反应蛋白(CRP)、白细胞计数(WBC)均明显高于对照组,差异有统计学意义($P<0.05$);观察组治疗第 14 天 PCT、IL-6、CRP、WBC 均明显低于治疗前,差异有统计学意义($P<0.05$)。PCT 特异度最高,为 98.3%,灵敏度为 76.7%;IL-6 灵敏度最高,为 96.7%,特异度为 71.7%,PCT、IL-6 的灵敏度及特异度对比,差异有统计学意义($P<0.05$)。观察组自入院当日到治疗第 14 天,PCT 水平处于急速下降,IL-6 水平在治疗第 5 天时明显高于入院当日,但随着继续治疗,IL-6 水平呈下降趋势。**结论** PCT、IL-6 可作为社区获得性肺炎的临床诊断指标,此外 PCT、IL-6 水平还可反映出社区获得性肺炎的病情变化,具有一定的临床预后判断价值。

关键词:降钙素原; 炎性因子; 社区获得性肺炎; 预后

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2017.15.054 **文献标识码:**A **文章编号:**1673-4130(2017)15-2152-02

肺炎指的是在肺泡、肺间质及终末气道上出现的炎症,可由病原微生物、药物、理化因素、过敏等情况引起^[1]。社区获得性肺炎又称社区型肺炎,指在医院外感染的肺实质炎症,老年人群易感,其发病率与病死率逐年上升,对人类身体健康产生了严重威胁。临床早期诊断、治疗社区获得性肺炎,对改善患者预后具有重要价值^[2-3]。本研究选择 60 例社区获得性肺炎患者与 60 例健康体检者为研究对象,旨在探讨降钙素原(PCT)、白细胞介素(IL)-6 对社区获得性肺炎的诊断效果。现报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选择 2014 年 7 月至 2016 年 7 月于本院接受治疗的 60 例社区获得性肺炎患者为观察组,其中男 33 例,女 27 例,年龄 34~76 岁,平均(55.6±15.8)岁,全部患者均符合相关社区获得性肺炎患者诊断标准,排除肺水肿、哮喘、支气管扩张、肺部肿瘤患者。选择同期 60 例健康体检者为对照组,其中男 34 例,女 26 例,年龄为 36~77 岁,平均(56.2±16.1)岁。2 组研究对象在性别构成、年龄上比较,差异无统计学意义($P>0.05$),具有可比性。

1.2 治疗方法 给予观察组患者 1.5 g 头孢呋辛加入 100 mL 生理盐水,静脉滴注,每天 2 次,联合 20 mL 痰热清注射液加入 5%葡萄糖注射液,静脉滴注,每天 1 次。且给予止咳化痰、抗感染对症治疗,连续治疗 2 周。在治疗前及治疗 2 周后测定观察组患者 PCT、IL-6 水平。

1.3 检测方法 观察组入院当日与对照组体检当日晨起抽取 5 mL 空腹静脉血于无菌真空管内,于室温下静置 15 min,3 000 r/min 离心 5 min,分离完成后进行 PCT、IL-6 检测。在观察组治疗第 1、5、10、14 天时均采用以上方法抽取 5 mL 静脉血,进行离心与测定。经化学发光分析法检测血清 PCT 及 IL-6,PCT 正常参考值为 0~0.5 ng/mL,IL-6 正常参考值为 0~6.4 pg/mL;经自动散射速率比浊法测定血清 CRP,经五分类自动分析仪测定血常规。所有操作均需严格按照操作步骤进行。

1.4 统计学处理 采用 SPSS17.0 统计学软件进行数据处理及统计分析,呈正态分布的计量资料以 $\bar{x}\pm s$ 表示,组间比较采用独立样本 t 检验,组内不同时间检验结果比较采用配对样本 t 检验。计数资料以例数或百分率表示,组间比较采用 χ^2 检验, $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结 果

2.1 2 组研究对象各项指标比较 观察组治疗前 PCT、IL-6、CRP、WBC 均明显高于对照组,差异有统计学意义($P<0.05$);观察组治疗第 14 天后 PCT、IL-6、CRP、白细胞计数(WBC)均明显低于治疗前,差异有统计学意义($P<0.05$)。见表 1。

2.2 PCT、IL-6 的灵敏度及特异度比较 PCT 特异度最高,为 98.3%,灵敏度为 76.7%;IL-6 灵敏度最高,为 96.7%,特异度为 71.7%,PCT、IL-6 的灵敏度及特异度对比,差异有统计学意义($P<0.05$)。见表 2。