

胃癌淋巴结转移的分期与影像学诊断研究进展

白惠惠(综述), 邓靖宇(审校)

基金项目: 国家自然科学基金项目(编号:81572372); 国家重点研发计划项目(编号:2016YFC1303202;2017YFC0908300)

作者单位: 300060 天津, 天津医科大学肿瘤医院胃部肿瘤科, 国家肿瘤临床医学研究中心, 天津市肿瘤防治重点实验室, 天津市恶性肿瘤临床医学研究中心

作者简介: 白惠惠(1992-), 女, 在读硕士研究生, 研究方向: 胃部肿瘤疾病的诊治。E-mail: xiaobaihui@163.com

通讯作者: 邓靖宇(1977-), 男, 医学博士, 主任医师, 博士研究生导师, 研究方向: 胃部肿瘤疾病的诊治。E-mail: dengery@126.com

[摘要] 淋巴结转移是影响胃癌患者预后的重要因素之一。病理活检是目前现有的检查手段中唯一可以确诊淋巴结转移阳性的方式, 而胃周淋巴结分布广泛且解剖位置多变, 术前对淋巴结进行活检较为困难。现有的检查方式中, 无论是超声内镜(EUS)、多排螺旋CT(MDCT)还是核磁共振成像(MRI), 对于淋巴结转移的诊断目前都是停留在形态学方面。该文对胃癌淋巴结转移的分期与影像学诊断研究进展进行综述。

[关键词] 胃癌; 淋巴结转移; 影像学

[中图分类号] R 814.42 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1674-3806(2019)12-1345-05

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2019.12.24

Advances in imaging diagnosis and staging of lymph node metastasis of gastric cancer BAI Hui-hui, DENG Jing-yu. Department of Gastric Oncology, the Affiliated Tumor Hospital of Tianjin Medical University, National Clinical Research Center for Cancer, Tianjin Key Laboratory of Cancer Prevention and Therapy, Tianjin Clinical Medicine Research Center for Malignant Tumors, Tianjin 300060, China

[Abstract] Lymph node metastasis is one of the important risk factors affecting the prognosis of gastric cancer patients. Currently, pathological biopsy is the only examination method that can confirm the positive lymph node metastasis. However, the perigastric lymph nodes are widely distributed and their anatomical positions are variable. Therefore, it is difficult to conduct biopsy of lymph nodes before operation. Among the existing examination methods, whether endoscopic ultrasound(EUS), multidetector-row computed tomography(MDCT) or magnetic resonance imaging(MRI), the diagnosis of lymph node metastasis is currently based on morphology. This paper reviews the research progress of imaging diagnosis and staging of lymph node metastasis of gastric cancer.

[Key words] Gastric cancer; Lymph node metastasis; Imaging

尽管在过去的几十年中胃癌的发病率有所下降, 但胃癌仍然是世界范围内癌症相关死亡的最常见原因之一^[1]。随着内镜下黏膜剥离术和新辅助化疗等新的治疗方案的引入, 准确的胃癌术前分期变得越来越重要^[2]。而淋巴结的转移情况是决定胃癌患者治疗策略及预后判断的关键。在无远处转移的情况下, 根据淋巴结的准确分期进行淋巴结清扫是胃癌根治术中重要的步骤, 可能会改善胃癌的预后^[3]。对于无淋巴结转移的T1a期早期胃癌, 应考虑内镜下切除或部分切除+D1/D1+淋巴结切除术, 但出现淋巴结转移的患者则需要标准的D2淋巴结清扫。因此, 掌握术前评估淋巴结转移的分期

对胃癌患者最佳治疗方案的选择至关重要。本文就淋巴结的分期方式及术前评估胃癌淋巴结分期的影像学方式进行简要阐述。

1 淋巴结转移的分期方法

国际抗癌联盟(UICC)及美国癌症联合委员会(AJCC)联合制定的TNM分期以及日本胃癌学会(JGCA)制定的日本胃癌规约(GRGCS)分期是目前使用最广泛的胃癌分期方法, 到目前为止, 胃癌TNM分期已经更新至第8版, GRGCS分期更新至第15版。此外, 近年出现了与胃癌预后相关的新的淋巴结转移分期方法, 如淋巴结转移率、阳性淋巴结对数比、阴性淋巴结数(NLNC)及淋巴结微转移(LNMM)。

1974年胃癌TNM分期系统首次出现,至第5版胃癌TNM分期,淋巴结的分期方式一直按照解剖位置划分。随着临床大数据的更新,自第5版以后,淋巴结的分期按照数目划分,研究小组在此之前对胃癌淋巴结的分期临床变革及研究进展进行了详细的阐述^[4]。而最新的TNM分期中,较以往作出的另外一个重大改变是,除了以往的病理分期(pTNM)外,增加了临床分期(cTNM)以及新辅助化疗后分期(ypTNM),这两种分期无疑是胃癌TNM分期的重大更新。GRGCS分期首发于1962年,在第14版GRGCS分期以前,淋巴结分期也是按照解剖位置划分。例如:在第13版中分为N1、N2、N3分别表示转移到第1站、第2站、第3站,这种分期方法要求术者对胃周淋巴结解剖位置熟悉且能准确区分淋巴结转移站点,这使得这种分期方法带有较多的主观性。从第14版开始,GRGCS淋巴结分期方法作出巨大改变,摒弃了既往按照淋巴结转移的位置划分方式,改为按照淋巴结转移的数目划分。至此,TNM分期GRGCS分期第一次实现了淋巴结分期方式的统一。无论是TNM分期还是GRGCS分期,进行淋巴结分期时阳性淋巴结的检出至关重要,而阳性淋巴结的检出率与送检淋巴结的数目有关。随着送检淋巴结数目的增加,淋巴结阳性的检出率也在增加,因此可能出现病理分期的变化,这种现象被称为“分期偏移”^[5]。基于此,学者提出了淋巴结转移率、阳性淋巴结对数比、NLNC及LNMM等新的淋巴结分期方式,并且有部分学者认为比起TNM和GRGCS分期,其他的淋巴结分期方法可能更准确。淋巴结转移率的概念由日本学者于1990年首次提出,指阳性淋巴结数目/清扫的总淋巴结数目,该学者认为根据淋巴结转移率分期可以减少分期偏移^[6];但是淋巴结转移率较淋巴结转移数目在预测患者的生存率时是否具有更好的准确率尚有争议。Huang等^[5]的研究认为转移的阳性淋巴结与术后送检的淋巴结数目有关($r = 0.252, P < 0.01$),而淋巴结转移率却与送检的淋巴结数目无关($r = -0.075, P > 0.05$),且淋巴结转移率可以减少分期偏移。换言之,胃癌根治术后,利用淋巴结转移率对淋巴结分期不会因为送检淋巴结的数目较少而影响阳性淋巴结的检出率,但是,该研究中利用淋巴结转移率分期与TNM分期比较时,患者的生存率差异无统计学意义($P > 0.05$)。然而, Lee等^[7]的研究中得出随着淋巴结转移率的增加,患者5年生存率在逐渐下降,并且认为淋巴结转移率可以克服现有预后因素的限制性。同样,在 Yamashita等^[8]

的报道中,按照淋巴结转移率分期较TNM分期中的N分期可以更好地评估晚期胃癌的预后。从某种程度来说,淋巴结转移率确实克服了术后按照淋巴结数目分期时对检取淋巴结数目的要求,但是其临床价值需要临床更多的研究来证实。阳性淋巴结对数比是指当检取一个淋巴结时,这个淋巴结是阳性的概率和阴性的概率对数比。Jian-Hui等^[9]对D2根治术后胃癌患者的预后进行TNM分期中的N分期、淋巴结转移率以及阳性淋巴结对数比这三种淋巴结分期比较时发现,三种分期方法患者的生存率明显不同($P < 0.01$),比起TNM的淋巴结分期以及按照淋巴结转移率的分期方式,阳性淋巴结对数比对预后的指导意义明显优于前两者,并认为阳性淋巴结对数比在未来的胃癌分期系统中可以视为一种新的有前途的分期系统。但是,也有研究^[10]认为阳性淋巴结对数比没有任何优势,甚至会反映错误的生存率。此外,还有NLNC及LNMM等分期方式,同样需要更多大样本的数据研究来验证临床价值。无论是哪种淋巴结分期方式,术前评估淋巴结的分期时都需要诊断淋巴结是否为转移阳性。换言之,术前进行淋巴结分期评估的本质是准确地诊断出阳性淋巴结的数目,而这是术前进行淋巴结分期争议最大的内容。除了病理活检,术前尚无其他的检查方式能对淋巴结转移做出定性诊断,而通过各种影像学对淋巴结转移的诊断目前还停留在形态学,即根据淋巴结的大小、形状判断。形态学上诊断淋巴结转移与否存在不确定性,因此,术前评估胃癌淋巴结分期时,寻找出最佳的评估方式至关重要。

2 淋巴结转移分期的影像学诊断

近年来,胃镜、超声内镜(EUS)、多排螺旋CT(MDCT)、核磁共振成像(MRI)等方法被广泛应用于胃癌的诊断及分期。胃镜及病理活检作为定性诊断多用于胃癌的诊断而非胃癌的分期。腹部超声由于受胃肠道气体的影响,虽然在一定程度上也可以提示淋巴结肿大,但是,较少用于术前评估淋巴结分期。EUS将内镜与超声结合对胃癌进行诊断,可以较好地显示胃壁的各层结构,因此,对于术前T分期有极大的诊断价值,但对淋巴结的分期价值具有一定的局限性。MDCT作为临床中应用最广泛的术前检查方式,普遍用于胃癌的术前分期评估。在临床中,部分患者由于肾功能不全、对含碘造影剂过敏等情况不适合行增强CT造影,MRI,尤其是扩散加权磁共振成像(DWI-MRI),可作为一种替代MDCT的胃癌影像学评价方法,用于胃癌的诊断和分期。

2.1 EUS 评估胃癌淋巴结分期 20世纪80年代初,EUS作为一种评估局部肿瘤浸润程度和局部淋巴结状态的方法被引入临床。近年来,EUS在胃癌术前分期方面得到了NCCN指南、巴西胃肠内镜学会、苏格兰校际指南网等多个组织的认可^[11,12]。EUS将超声和内镜结合,主要优点是能够将探测器放置在病灶附近,不受脂肪、肠道气体或骨骼的干扰,并对淋巴结受累及周围脏器受累做出判断。尤其对胃壁的各层结构可以进行准确的评估,因此,临床多选用EUS进行胃癌的术前T分期^[13]。EUS判断淋巴结良恶性的标准是根据EUS图像上淋巴结的大小及形态判定,即淋巴结直径 $>5\text{ mm}$,呈不均匀低回声团块,或者与原发肿瘤回声相同,呈圆形或类圆形且边界清楚则诊断为恶性淋巴结,反之,当淋巴结直径 $<5\text{ mm}$,呈高回声团块,或者呈椭圆形且边界模糊时则诊断为良性淋巴结。EUS以穿透深度为代价,可以提供超高频成像,频率越高,肿瘤分辨率越高,因此,对肿瘤的侵犯深度有较好的诊断价值,但是,受超声探头穿透性的局限,胃周淋巴结分布广泛且解剖位置多变,限制了EUS对胃癌淋巴结的诊断价值^[14]。多篇文献报道显示EUS对N分期的诊断准确性较差,而对T分期显示出较准确的诊断^[14,15]。临床也多用EUS进行术前T分期评估,而较少用于N分期。

2.2 MRI 评估胃癌淋巴结分期 近几十年来,MRI被广泛用于诊断各种恶性肿瘤,如乳腺癌、肝癌、前列腺癌、直肠癌和胃癌等^[16]。尤其是DWI-MRI,利用水分子的扩散运动成像,可以同时获得组织灌注和扩散的信息,从而区分正常组织和异常组织,这种技术可以检测到各种异常,并提供肿瘤细胞的密度信息^[17]。此外,通过扩散加权(DWI)可以计算出水的表观扩散系数(ADC),ADC与细胞密度成反比,因为细胞密度的增加限制了水分子在组织间隙中的扩散。因此,ADC值的变化可能是肿瘤位置和病理类型的独立标志物^[18]。MRI具有无侵袭性、不需要注射造影剂等优点,可以准确地评价肿瘤形态,逐渐应用于胃癌的临床分期和诊断。与MDCT扫描类似,MRI同样缺乏诊断淋巴结转移的金标准。对于淋巴结转移的诊断同样停留在形态学上,即淋巴结的大小、形状、位置,而需要考虑的是,淋巴结大小可能不足以区分转移性淋巴结和良性淋巴结,尤其是胃癌患者。而DWI-MRI在检测转移淋巴结方面可能会显示出更高的诊断准确性。因为,恶性病变通常比良性病变有更多的细胞,而这一特性可以为DWI

提供组织的灌注和扩散信息,由于其细胞密度较高,在DWI中恶性病变显示出较高的信号密度。有研究^[19]证实,DWI-MRI在毫米级淋巴结中观察到明显的弥散受限,经手术后病理证实为转移淋巴结。这说明DWI在鉴别淋巴结良恶性病变方面可能优于MDCT。在Arslan等^[20]的研究中也发现,DWI进行N分期的准确率明显高于MDCT进行N分期。但是,在临床中,考虑到MRI检测的成本、对病情的评估及患者的花费问题,胃癌的诊断及术前评估较少使用MRI,更多的是使用MDCT进行胃癌的术前分期评估。

2.3 MDCT 扫描评估胃癌淋巴结分期 MDCT是一种利用轴向薄切片图像对胃腔内表面进行三维成像的技术,随着三维重建图像的出现,MDCT已成为术前胃癌分期最常见的方式之一。研究^[21,22]认为MDCT为胃癌术前分期最佳的影像学检查方法,尤其对于N分期较其他影像学检查方法有明显优势。临床中,通常将MDCT扫描中淋巴结最大短径 $\geq 10\text{ mm}$ 作为诊断淋巴结转移阳性的临界值,但在近年来国内外的研究中认为单纯考虑MDCT中淋巴结的大小来诊断淋巴结是否为转移阳性无法达到理想的灵敏度和特异度。大多数研究中认可的诊断为D'Elia的诊断标准中将淋巴结的大小与位置结合起来判定淋巴结转移是否为阳性,即胃周淋巴结最大短径 $>0.6\text{ cm}$,胃周外淋巴结最大短径 $>0.8\text{ cm}$ 认定为淋巴结转移阳性。而高少伟^[23]研究认为诊断淋巴结转移阳性应结合淋巴结的大小及CT值,即在MDCT扫描中,淋巴结最大长径 $\geq 0.8\text{ cm}$,且平扫时淋巴结CT值 $\geq 25\text{ Hu}$,或者强化CT中动脉期CT值 $\geq 70\text{ Hu}$,静脉期CT值 $\geq 80\text{ Hu}$,显示出较好的阳性检出率。也有研究指出,CT扫描中淋巴结呈现的形态及密度是诊断淋巴结转移阳性的重要因素。郭华等^[24]研究认为淋巴结转移阳性不仅与大小有关,还与淋巴结的形态及CT中密度相关,该研究中将淋巴结短径/长径 ≥ 0.7 ,增强扫描时,淋巴结呈轻度-中度强化或者淋巴结周边呈高密度而中心呈低密度考虑为淋巴结转移阳性,多发淋巴结呈团块状或串珠状并对血管有压迫认定为淋巴结转移阳性,该研究中,诊断淋巴结转移的灵敏度和特异度分别达到87.5%和85.7%。MDCT对淋巴结分期的诊断价值在不同的研究中并不一致,相较于EUS及MRI,MDCT是术前进行N分期最可靠的影像学检查方式^[25]。MDCT扫描虽然是术前评估胃癌淋巴结分期最主要的影像学检查方式,但是存在一定的局限性^[26-28]。首先,目前缺

乏 MDCT 扫描中诊断淋巴结转移阳性的金标准,导致诊断误差。其次,目前临床常用的根据大小判断淋巴结是否为阳性存在一定的局限,因为炎症的反应性增生也会引起淋巴结增大^[29],从这个角度来说,诊断淋巴结是否为阳性时,应该考虑淋巴结的 CT 值,有研究证实转移淋巴结密度高于非转移淋巴结,高密度体现在 CT 值上时,可以用来作为诊断的条件。此外,淋巴结的分期是按照数目划分,但是在 MDCT 扫描中,不同位置的淋巴结,诊断的阳性率也有差异,如在胃周的淋巴结由于位置不固定,且胃周脂肪组织丰富,与淋巴结不易区分,胃周外腹主动脉旁、脾动脉旁血管走行清晰,淋巴结则相对容易区分,因此,术前按照数目划分存在一定的局限性^[30]。

3 结语

综上所述,胃癌患者术前进行 TNM 分期势在必行,而准确地评估淋巴结转移情况对于手术方式及治疗方案的选择至关重要。目前国际通用的 TNM 分期及 GRGCS 分期中关于淋巴结转移的分期方式,都是根据淋巴结的转移数目来划分,即术前评估淋巴结分期的本质是诊断淋巴结是否为转移阳性。临床中 EUS、MRI 及 MDCT 是最常用于术前评估胃癌的影像学检查方式。EUS 对 T 分期显示出较好的诊断价值,但是对 N 分期的诊断价值较差;MRI 及 MDCT 诊断淋巴结转移的方法停留在形态学上,且缺乏国际通用的影像学诊断标准,因此,对 N 分期的诊断价值尚存在争议。MRI 诊断单个淋巴结转移较 MDCT 可能会显示出更好的诊断价值,但临床中最常用的评估方式仍然是 MDCT,临床也需要更多的大数据来明确诊断淋巴结转移的标准,并选择最佳的检查方式进行淋巴结分期以此来评估肿瘤的发展情况。

参考文献

- 1 Torre LA, Bray F, Siegel RL, et al. Global cancer statistics, 2012 [J]. *CA Cancer J Clin*, 2015, 65(2): 87-108.
- 2 Ono H, Yao K, Fujishiro M, et al. Guidelines for endoscopic submucosal dissection and endoscopic mucosal resection for early gastric cancer[J]. *Dig Endosc*, 2016, 28(1): 3-15.
- 3 Morgan JW, Ji L, Friedman G, et al. The role of the cancer center when using lymph node count as a quality measure for gastric cancer surgery[J]. *JAMA Surg*, 2015, 150(1): 37-43.
- 4 金俊蕊, 邓靖宇, 梁 寒. 胃癌淋巴结分期的临床变革及分期方法的研究进展[J]. *中国肿瘤临床*, 2016, 43(15): 683-689.
- 5 Huang CM, Lin JX, Zheng CH, et al. Prognostic impact of metastatic lymph node ratio on gastric cancer after curative distal gastrectomy [J]. *World J Gastroenterol*, 2010, 16(16): 2055-2060.

- 6 Okusa T, Nakane Y, Boku T, et al. Quantitative analysis of nodal involvement with respect to survival rate after curative gastrectomy for carcinoma[J]. *Surg Gynecol Obstet*, 1990, 170(6): 488-494.
- 7 Lee SR, Kim HO, Son BH, et al. Prognostic significance of the metastatic lymph node ratio in patients with gastric cancer[J]. *World J Surg*, 2012, 36(5): 1096-1101.
- 8 Yamashita K, Hosoda K, Ema A, et al. Lymph node ratio as a novel and simple prognostic factor in advanced gastric cancer[J]. *Eur J Surg Oncol*, 2016, 42(9): 1253-1260.
- 9 Jian-Hui C, Shi-Rong C, Hui W, et al. Prognostic value of three different lymph node staging systems in the survival of patients with gastric cancer following D2 lymphadenectomy[J]. *Tumour Biol*, 2016, 37(8): 11105-11113.
- 10 Smith DD, Nelson RA, Schwarz RE. A comparison of five competing lymph node staging schemes in a cohort of resectable gastric cancer patients[J]. *Ann Surg Oncol*, 2014, 21(3): 875-882.
- 11 Maluf-Filho F, Dotti CM, Halwan B, et al. An evidence-based consensus statement on the role and application of endosonography in clinical practice[J]. *Endoscopy*, 2009, 41(11): 979-987.
- 12 Alderson D. Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN) 87-the management of oesophageal and gastric cancer[J]. *Clin Oncol (R Coll Radiol)*, 2008, 20(7): 530-531.
- 13 Furukawa K, Miyahara R, Itoh A, et al. Diagnosis of the invasion depth of gastric cancer using MDCT with virtual gastroscopy: comparison with staging with endoscopic ultrasound[J]. *AJR Am J Roentgenol*, 2011, 197(4): 867-875.
- 14 Puli SR, Batapati Krishna Reddy J, Bechtold ML, et al. How good is endoscopic ultrasound for TNM staging of gastric cancers? A meta-analysis and systematic review[J]. *World J Gastroenterol*, 2008, 14(25): 4011-4019.
- 15 Cardoso R, Coburn N, Seevaratnam R, et al. A systematic review and meta-analysis of the utility of EUS for preoperative staging for gastric cancer[J]. *Gastric Cancer*, 2012, 15 Suppl 1: S19-S26.
- 16 Thoeny HC, Ross BD. Predicting and monitoring cancer treatment response with diffusion-weighted MRI[J]. *J Magn Reson Imaging*, 2010, 32(1): 2-16.
- 17 Giganti F, De Cobelli F, Canevari C, et al. Response to chemotherapy in gastric adenocarcinoma with diffusion-weighted MRI and (18) F-FDG-PET/CT: correlation of apparent diffusion coefficient and partial volume corrected standardized uptake value with histological tumor regression grade[J]. *J Magn Reson Imaging*, 2014, 40(5): 1147-1157.
- 18 Avcu S, Arslan H, Unal O, et al. The role of diffusion-weighted MR imaging and ADC values in the diagnosis of gastric tumors[J]. *JBR-BTR*, 2012, 95(1): 1-5.
- 19 Liu S, He J, Guan W, et al. Preoperative T staging of gastric cancer: comparison of diffusion- and T2-weighted magnetic resonance imaging[J]. *J Comput Assist Tomogr*, 2014, 38(4): 544-550.
- 20 Arslan H, Fatih Özbay M, Calli I, et al. Contribution of diffusion weighted MRI to diagnosis and staging in gastric tumors and comparison with multi-detector computed tomography[J]. *Radiol Oncol*, 2017, 51(1): 23-29.

- 21 Barros RH, Penachim TJ, Martins DL, et al. Multidetector computed tomography in the preoperative staging of gastric adenocarcinoma [J]. *Radiol Bras*, 2015, 48(2):74-80.
- 22 邓琳, 方华盛. 多层螺旋CT在胃癌术前诊断中应用的研究进展[J]. *中国临床新医学*, 2015, 8(7):703-707.
- 23 高少伟. 螺旋CT在胃癌胃周淋巴结转移诊断中的临床价值[J]. *南华大学学报(医学版)*, 2010, 38(1):126-128.
- 24 郭华, 高剑波, 杨学华, 等. 螺旋CT对胃癌浸润及转移的诊断价值[J]. *临床放射学杂志*, 2003, 22(8):684-688.
- 25 Kwee RM, Kwee TC. Imaging in assessing lymph node status in gastric cancer[J]. *Gastric Cancer*, 2009, 12(1):6-22.
- 26 Lou M, Song H, Liu G, et al. Comparison of DWI and (18)F-FDG PET/CT for assessing preoperative N-staging in gastric cancer: evidence from a meta-analysis[J]. *Oncotarget*, 2017, 48(8):84473-84488.
- 27 Kim SH, Kim JJ, Lee JS, et al. Preoperative N staging of gastric cancer by stomach protocol computed tomography [J]. *J Gastric Cancer*, 2013, 13(3):149-156.
- 28 Seevaratnam R, Cardoso R, McGregor C, et al. How useful is preoperative imaging for tumor, node, metastasis(TNM) staging of gastric cancer? A meta-analysis [J]. *Gastric Cancer*, 2012, 15 Suppl 1:S3-S18.
- 29 Dassen AE, Lips DJ, Hoekstra CJ, et al. FDG-PET has no definite role in preoperative imaging in gastric cancer [J]. *Eur J Surg Oncol*, 2009, 35(5):449-455.
- 30 Lou M, Lv Y, Guo X, et al. Value and impact factors of multidetector computed tomography in diagnosis of preoperative lymph node metastasis in gastric cancer: A PRISMA-compliant systematic review and meta-analysis [J]. *Medicine (Baltimore)*, 2017, 96(33):e7769.

[收稿日期 2019-05-19][本文编辑 潘洪平 韦颖]

新进展综述

常见耳聋基因突变与区域及民族之间差异相关性研究进展

周凯, 刘水霞, 冯梦龙, 黄兰诚, 唐凤珠

基金项目: 广西科技厅重点研发项目(编号:桂科 AB17292089); 广西医疗卫生适宜技术开发与推广应用项目(编号:S2017078, S201421-05); 广西卫健委科研课题(编号:桂卫 Z20170366, 桂卫 Z2016593, 桂卫 Z2014215)

作者单位: 530021 南宁, 广西壮族自治区人民医院耳鼻咽喉头颈科(周凯, 冯梦龙, 黄兰诚, 唐凤珠); 530021 南宁, 广西医科大学研究生院(周凯, 黄兰诚); 530001 南宁, 广西中医药大学(冯梦龙); 710000 西安, 西北妇女儿童医院耳鼻喉科(刘水霞)

作者简介: 周凯(1993-), 男, 在读硕士研究生, 研究方向: 耳科学和遗传性耳聋的临床与基础研究。E-mail: hbjzkk@foxmail.com

通讯作者: 唐凤珠(1972-), 女, 医学硕士, 主任医师, 硕士研究生导师, 研究方向: 耳科学和遗传性耳聋的临床与基础研究。E-mail: 1960491231@qq.com

[摘要] 耳聋是人类主要的残疾之一, 严重影响患者的身心健康和生活质量。由遗传因素导致的耳聋占绝大多数, 耳聋基因诊断已逐步发展为必要的筛查手段, 不同国家、不同地区、不同种族及不同民族间常见耳聋基因 GJB2、线粒体 12S rRNA、SLC26A4 和 GJB3 突变的频率及热点各有差异。该文针对常见耳聋基因突变与区域及民族之间差异相关性的研究进展进行综述。

[关键词] 耳聋基因; 区域; 民族; 研究进展

[中图分类号] R 764.43 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1674-3806(2019)12-1349-06

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2019.12.25

Advances in research on correlation between common deafness gene mutations and regional and ethnic differences ZHOU Kai, LIU Shui-xia, FENG Meng-long, et al. Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck, the People's Hospital of Guangxi Zhuang Autonomous Region, Nanning 530021, China

[Abstract] Deafness is one of the major human disabilities, and seriously affects the patients' physical and mental health and quality of life. Genetic factors are the main causes of deafness and gene diagnosis of deafness has gradually developed into a necessary screening tool. The frequencies and hot spots of mutations of common genes(GJB2,