

· 论著 · 头颈部 ·

后循环缺血性眩晕患者应用舒血宁注射液联合倍他司汀注射液治疗的效果及安全性分析

冯勤勤*

商丘市中心医院神经内科(河南 商丘 476000)

【摘要】目的 探讨舒血宁注射液联合倍他司汀注射液治疗后循环缺血性眩晕(PCIV)患者的疗效及其应用价值。**方法** 回顾性选取2022年1月至2024年1月于本院诊治的108例PCIV患者分为对照组(倍他司汀注射液)、观察组(舒血宁注射液联合倍他司汀注射液),各54例。比较两组临床疗效、复发率及治疗前后眩晕症状评分[眩晕评估量表(DARS)]、脑循环指标、血液流变学、血管内皮功能、氧化应激。**结果** 观察组总有效率为92.59%,高于对照组的77.78%($P<0.05$);观察组治疗后DARS评分、脑血管阻力低于对照组,VA、BA、PCA高于对照组($P<0.05$);观察组治疗后纤维蛋白原、全血高切黏度、全血低切黏度、血小板黏附率低于对照组($P<0.05$);观察组治疗后血清NO、CGRP、SOD、CAT水平高于对照组,ET-1、MDA水平低于对照组($P<0.05$);观察组治疗后3个月内复发率为5.56%,低于对照组的20.37%($P<0.05$);两组不良反应对比无明显差异($P>0.05$)。**结论** 舒血宁注射液联合倍他司汀注射液治疗PCIV的疗效确切,可改善眩晕症状、血液流变学,纠正脑循环异常状态,保护血管内皮功能,抑制氧化应激,降低复发率,且具有一定安全性。

【关键词】 后循环缺血性眩晕;舒血宁注射液;倍他司汀注射液;疗效;血液流变学;氧化应激

【中图分类号】 R255.3

【文献标识码】 A

DOI:10.3969/j.issn.1009-3257.2026.3.016

Effect and Safety Analysis of Shuxuening Injection Combined with Betahistine Injection in the Treatment of Patients with Posterior Circulation Ischemic Vertigo

FENG Qin-qin*

Department of Neurology, Shangqiu Central Hospital, Shangqiu 476000, Henan Province, China

Abstract: Objective To investigate the efficacy and application value of Shuxuening injection combined with betahistine injection in the treatment of patients with postcirculation ischemic vertigo (PCIV). **Methods** 108 patients with PCIV treated and treated in our hospital from January 2022 to January 2024 were retrospectively selected and divided into control group and observation group according to treatment plan, with 54 cases in each group. The control group was treated with betahistine injection, and the observation group was treated with Shuxuening injection combined with betahistine injection for 14 days. The clinical efficacy, adverse reactions, recurrence rate, vertigo symptom score [DARS], cerebral circulation index, hemorheology, vascular endothelial function before and after treatment were compared between the two groups T-1, calcitonin gene-related peptide (CGRP), oxidative stress. **Results** The total effective rate of observation group was 92.59%, which was higher than that of control group 77.78% ($P<0.05$). After treatment, DARS score and cerebrovascular resistance in observation group were lower than those in control group, VA, BA and PCA were higher than those in control group ($P<0.05$). After treatment, the fibrinogen, whole blood high shear viscosity, whole blood low shear viscosity and platelet adhesion rate in observation group were lower than those in control group ($P<0.05$). After treatment, the levels of NO, CGRP, SOD and CAT in the observation group were higher than those in the control group, and the levels of ET-1 and MDA were lower than those in the control group ($P<0.05$). The recurrence rate within 3 months after treatment was 5.56% in observation group, which was lower than 20.37% in control group ($P<0.05$). There was no significant difference in adverse reactions between the two groups ($P>0.05$). **Conclusion** Shuxuening injection combined with betahistine injection has definite efficacy in the treatment of PCIV, which can improve vertigo symptoms, hemorheology, correct abnormal brain circulation, protect vascular endothelial function, inhibit oxidative stress, reduce recurrence rate, and has certain safety.

Keywords: Posterior Circulation Ischemic Vertigo; Shuxuening Injection; Betahistine Injection; Curative Effect; Hemorheology; Oxidative Stress

后循环缺血性眩晕(posterior circulation ischemic vertigo, PCIV)是指因动脉痉挛等所致基底动脉/椎动脉对脑后循环的供血障碍而引起脑功能短暂性下降的一种缺血性疾病,临床表现为头晕、眩晕、麻木、肢体无力等,伴有头痛、视物模糊等,若未及时治疗,可危及患者生命安全^[1]。临床尚无根治方法,常采用抗炎、调节微循环、抗血小板聚集药物等治疗,但整体改善效果欠佳。倍他司汀可拮抗H3自身受体,增强前庭核内组胺的释放,扩张内耳血管,改善血流动力学,减轻眩晕症状^[2]。舒血宁主要成分为银杏提取物,可扩张外周血管、脑血管,拮抗血小板活化因子,增加血管灌注量,提高脑组织缺氧能力,增加脑部血管血流,改善微循环^[3-4]。但舒

血宁注射液、倍他司汀注射液联用于PCIV的研究报道鲜少,因此,本研究主要探讨其联合治疗PCIV患者的疗效,并分析其对眩晕症状、脑循环指标、血液流变学的影响。

1 资料与方法

1.1 一般资料 共108例,均为2022年1月至2024年1月本院收治的PCIV患者,依据治疗方案分为对照组54例、观察组54例。

对照组:男16例、女38例,年龄57~67岁,平均(61.85±2.37)岁,体质量指数18~27 kg/m²,平均(22.26±2.03) kg/m²,病程5~13个月,平均(9.28±1.85)个月。

观察组:男20例、女34例,年龄56~70岁,平

【第一作者】冯勤勤,女,主治医师,主要研究方向:中西医结合内科学。E-mail: jianqian987652024@163.com

【通讯作者】冯勤勤

均(62.78±3.02)岁, 体质指数17~28kg/m², 平均(23.02±2.18)kg/m², 病程4~15个月, 平均(10.04±2.34)个月。两组一般资料均衡可比(P>0.05)。

纳入标准:符合PCIV诊断标准^[5], 且经CT或MRI检查确诊; 临床资料完整; 生命体征平稳; 就诊前2周末使用血管扩张剂等其他相关治疗。**排除标准:**贫血、颈椎病等疾病所致眩晕; 既往有酗酒或药物滥用史; 合并严重内分泌疾病、全身感染性疾病; 活动性出血者。

1.2 治疗方法 两组予以常规治疗, 包括口服阿司匹林肠溶片(100mg/次、1次/d)。对照组静脉滴注倍他司汀注射液(石家庄四药有限公司, 国药准字H20058320), 20mg/d, 连续治疗14d。观察组在对照组基础上静脉滴注舒血宁注射液(石药银湖制药有限公司, 国药准字Z14021945), 20mL/次, 1次/d, 连续治疗14d。

1.3 观察指标 眩晕评估分量表(DARS)评估眩晕症状^[6]: 包括7个问题, 总分为42分, 得分越高则眩晕程度越严重。采用DC-N6T彩色多普勒超声诊断仪(深圳迈瑞生物公司)检测椎动脉(VA)、基底动脉(BA)、大脑后动脉(PCA)的血流速度、脑血管阻力。

采集两组治疗前后空腹外周静脉血3mL, 采用ZL9000plus全自动血液流变仪(上海聚慕医疗器械公司)检测纤维蛋白原、全血高切黏度、全血低切黏度、血小板黏附率。

采集两组治疗前后空腹外周静脉血5mL并分离血清(3000 r/min、10min、r=10cm), 一氧化氮(NO)(硝酸还原酶法)检测试剂盒购自上海原鑫生物公司, 内皮素-1(ET-1)、降钙素基因相关肽(CGRP)予以ELISA法测定(购自上海酶联生物公司)。

取两组治疗前后血清, 丙二醛(MDA)、超氧化物歧化酶(SOD)、过氧化氢酶(CAT)予以ELISA法测定(购自武汉博士德生物公司)。

记录两组治疗期间不良反应发生率: 胃肠道反应、肝肾功能异常、恶心呕吐、局部红肿、嗜睡。统计两组治疗后3个月内复发率。

1.4 统计学方法 用SPSS 26.0分析, 计量资料以($\bar{x} \pm s$)表示, 组间比较采用t检验; 计数资料采用[例(%)]表示, 组间比较采用 χ^2 检验, 以P<0.05为差异有统计学意义。

1.5 疗效标准 治疗14d后比较两组临床疗效^[7]: 痊愈: 眩晕及其伴随症状基本消失, 经颅多普勒超声(TCD)检查恢复正常; 显效: 头部转动时有轻微眩晕感, 其他症状体征明显减轻, TCD检查结果明显改善; 有效: 眩晕及其伴随症状、TCD检查结果有所改善; 无效: 不符合上述标准。

2 结果

2.1 两组临床疗效比较 见表1。

2.2 两组DARS评分与脑循环指标比较 见表2。

2.3 两组血液流变学比较 见表3。

2.4 两组血管内皮功能比较 见表4。

2.5 两组氧化应激比较 见表5。

2.6 两组不良反应与复发率比较 见表6。

表1 两组临床疗效比较例(%)

组别	例	痊愈	显效	有效	无效	总有效率
对照组	54	3(5.56)	26(48.15)	13(24.07)	12(22.22)	42(77.78)
观察组	54	8(14.81)	35(64.81)	7(12.96)	4(7.41)	50(92.59)
χ^2						4.696
P						0.030

表2 两组DARS评分与脑循环指标比较

组别	例	DARS评分(分)		VA(cm/s)		BA(cm/s)		PCA(cm/s)		脑血管阻力[(Pa·s)/mL]	
		治疗前	治疗后	治疗前	治疗后	治疗前	治疗后	治疗前	治疗后	治疗前	治疗后
对照组	54	23.35±5.24	13.24±3.41 [*]	20.43±4.18	30.26±5.08 [*]	26.39±6.79	37.85±7.61 [*]	20.03±5.17	31.22±5.46 [*]	562.32±88.41	500.02±66.67 [*]
观察组	54	24.02±6.78	7.89±2.16 [*]	20.16±4.33	37.44±6.48 [*]	25.85±7.02	45.82±7.27 [*]	21.18±6.06	37.49±6.19 [*]	553.96±94.65	415.22±78.40 [*]
t		0.571	9.745	0.330	6.408	0.406	5.565	1.061	5.582	0.474	6.055
P		0.569	0.000	0.742	0.000	0.685	0.000	0.291	0.000	0.636	0.000

注: 与同组治疗前比较, ^{*}P<0.05。

表3 两组血液流变学比较

组别	例	纤维蛋白原(g/L)		全血高切黏度(mPa·s)		全血低切黏度(mPa·s)		血小板黏附率(%)	
		治疗前	治疗后	治疗前	治疗后	治疗前	治疗后	治疗前	治疗后
对照组	54	3.88±1.09	3.02±0.52 [*]	5.67±1.18	4.46±0.48 [*]	19.88±3.62	16.25±3.14 [*]	56.33±9.77	46.32±8.44 [*]
观察组	54	3.92±1.13	2.13±0.41 [*]	5.77±1.06	3.03±0.31 [*]	20.41±5.80	13.21±2.40 [*]	57.41±11.74	30.27±6.09 [*]
t		0.187	9.876	0.463	18.390	0.570	5.652	0.520	11.332
P		0.852	0.000	0.644	0.000	0.570	0.000	0.604	0.000

注: 与同组治疗前比较, ^{*}P<0.05。

表4 两组血管内皮功能比较

组别	例	NO(μmol/L)		ET-1(ng/L)		CGRP(ng/L)	
		治疗前	治疗后	治疗前	治疗后	治疗前	治疗后
对照组	54	79.33±16.44	96.54±12.18 [*]	139.62±26.35	105.39±25.13 [*]	11.85±3.16	22.71±4.57 [*]
观察组	54	82.16±17.38	113.24±27.71 [*]	142.74±36.55	71.41±13.80 [*]	12.06±2.17	28.55±6.16 [*]
t		0.869	4.054	0.509	8.710	0.403	5.595
P		0.387	0.000	0.612	0.000	0.688	0.000

注: 与同组治疗前比较, ^{*}P<0.05。

表5 两组氧化应激比较

组别	例	MDA(mmol/L)		SOD(KU/L)		CAT(U/mL)	
		治疗前	治疗后	治疗前	治疗后	治疗前	治疗后
对照组	54	18.96±4.32	11.18±2.72 [*]	82.26±17.42	98.63±20.87 [*]	55.96±11.65	66.29±12.09 [*]
观察组	54	19.15±5.01	6.95±1.74 [*]	83.74±18.22	137.48±35.26 [*]	56.78±12.54	75.84±18.28 [*]
t		0.211	9.627	0.431	6.968	0.352	3.202
P		0.833	0.000	0.667	0.000	0.725	0.002

注：与同组治疗前比较，^{*}P<0.05。

表6 两组不良反应与复发率比较 例(%)

组别	例	复发率	不良反应					总计
			胃肠道反应	肝肾功能异常	恶心呕吐	局部红肿	嗜睡	
对照组	54	11(20.37)	2(3.70)	1(1.85)	2(3.70)	1(1.85)	1(1.85)	7(12.96)
观察组	54	3(5.56)	3(5.56)	1(1.85)	4(7.41)	1(1.85)	1(1.85)	10(18.52)
χ^2		5.252						0.628
P		0.022						0.428

3 讨论

PCIV发病机制可能与动脉粥样硬化、血液流变学异常、血管内皮功能损伤、血栓形成等有关，椎-基底动脉及其分支迂曲/栓塞、血液黏度增高可促使脑组织缺血，引起前庭神经系统血供不足，从而诱发眩晕，同时脑组织缺血可产生大量自由基，引起细胞膜结构受损、钙离子内流，造成细胞内钙离子超载，导致神经细胞凋亡、神经功能受损^[8-9]。

倍他司汀可扩张脑部毛细血管，舒张中枢系统血管，增加脑部后循环血流量，改善脑干内血液循环、内耳循环，并可减弱组胺H1受体激动作用，提高毛细血管通透性，降低血液黏稠度，抑制血小板聚集，改善内皮功能，加速血流循环，但其作用持续时间较短^[10-11]。舒血宁具有益气健脑、通脉舒络、活血化瘀之效，可扩张脑血管，改善缺血部位微循环，加快血流速度，增加红细胞变形能力，改善微循环，增加脑供血量，改善缺血部位的供血，并可抑制血管紧张素II，舒张血管，保护血管内皮细胞，清除氧自由基，抑制炎症反应、神经细胞凋亡，还可抑制血小板活化因子活性、血管内红细胞聚集，改善血液流变学，抑制微血栓形成，加速脑组织新陈代谢，减轻脑缺血再灌注损伤^[12-13]。本研究发现联合治疗后总有效率明显升高。高博等^[14]研究表明倍他司汀治疗PCIV患者的疗效确切。陆守荣等^[15]研究表明舒血宁可改善循环缺血发作情况。同时本研究发现联合治疗后DARS评分、脑血管阻力降低，VA、BA、PCA升高，表明联合治疗可改善眩晕症状、脑循环。联合治疗可改善缺血区微循环，增加脑组织血流量，促进脑能量的代谢，减少神经细胞凋亡，增加血管通透性，改善大脑、脑干血液循环，缓解血管痉挛，降低血管阻力，优化脑部血液供应，从而提高治疗效果。

PCIV患者存在血液黏度增加现象，血液流变学异常可引起血栓栓塞，降低椎基底动脉血流速度，造成局部脑组织缺血，引起局灶性神经功能障碍^[16]。本研究显示联合治疗可改善血液流变学。联合治疗可减弱血管壁通透性，促进痉挛血管扩张，缓解微

循环障碍，并可增加组织血液供应，降低红细胞聚集性，从而改善血液流变学。NO可催化环磷酸鸟苷生成，促使血管平滑肌舒张，改善脑部血流灌注；ET-1可促使血管收缩，抑制NO合成，促使脑组织处于缺血缺氧环境，诱发或加重眩晕症状；CGRP可保护内皮细胞结构/功能完整性，修复血管内皮细胞损伤，NO、CGRP分泌减少可增加血管阻力，导致缺血缺氧性损伤加重^[17]。本研究发现联合治疗后血清NO、CGRP水平升高，ET-1水平降低。为联合治疗可扩张小动脉、血管，促进全身血管舒张，抑制血管平滑肌炎症反应，改善血管内皮细胞生理机能，从而保护血管内皮功能。氧化应激是诱发PCIV的重要原因之一，PCIV发生后自由基水平升高，而SOD、CAT等清除酶活性下降，可提高神经元抗氧化能力，引起缺血脑组织损伤；MDA可反映氧自由基水平，其与核酸/蛋白质结合后可调节线粒体活性，引起能量代谢障碍，促使钙离子进入细胞内，引起神经细胞损伤^[18]。本研究中联合治疗可降低血清MDA水平，提高SOD、CAT水平。陈冬等^[19]研究表明舒血宁注射液可降低氧自由基水平，减轻脑组织氧化损伤，可支持本研究结论。分析其原因可能为联合治疗可提高细胞膜稳定性，抑制钙离子内流，改善脑缺血状态，增加微血管运氧能力，缓解血管内皮细胞损伤，提高新陈代谢速率，减少氧自由基生成，抑制脂质过氧化。同时本研究发现联合治疗后复发率明显降低，且安全可靠。

综上所述，舒血宁注射液联合倍他司汀注射液治疗PCIV患者，可提高临床疗效，改善眩晕症状、脑循环，调节血液流变学，减轻血管内皮损伤，抑制氧化应激反应，降低复发率，且安全可靠。

参考文献

- [1] 代晓杰, 樊同. 马来酸依那普利叶酸片联合甲磺酸倍他司汀对后循环缺血性眩晕患者眼震电图、神经功能及凝血功能的影响[J]. 陕西医学杂志, 2023, 52(4): 456-459.
- [2] 王寅龙, 杨丽英, 边娜. 倍他司汀联合盐酸氟桂利嗪治疗椎-基底动脉供血不足性眩晕的临床疗效及TCD动态变化的影响[J]. 脑与神经疾病杂志,

2021, 29(1): 43-46.

[3] 李芳芳, 贾传宇, 张静. 舒血宁注射液对急性缺血性卒中病人神经功能及脑动脉血流动力学的影响[J]. 中西医结合心脑血管病杂志, 2023, 21(14): 2676-2679.

[4] 孙玉平, 陈艳华. 舒血宁注射液治疗急性脑梗死临床研究[J]. 新中医, 2021, 53(15): 43-46.

[5] 中国后循环缺血专家共识组. 中国后循环缺血的专家共识[J]. 中华内科杂志, 2006, 45(9): 786-787.

[6] FELISATI G, PIGNATARO O, DI GIROLAMO A, et al. Nicergoline in the treatment of dizziness in elderly patients. A review[J]. Arch Gerontol Geriatr Suppl, 2004, 2(9): 163-170.

[7] LI BX, LI C, DU YZ, et al. Efficacy and safety of acupuncture for posterior circulation ischemic vertigo: A protocol for systematic review and meta-analysis[J]. Medicine (Baltimore), 2020, 99(37): e22132-e22142.

[8] 唐璇, 张根平, 陈先锋, 等. CT灌注成像及血清CRP、ET-1水平与急性缺血性脑卒中患者病情程度及预后的相关性分析[J]. 中国CT和MRI杂志, 2024, 22(6): 21-23.

[9] 时建文, 杨忠泽, 刘森. CT灌注成像参数对急性脑梗死侧支循环的评估价值及与术后近期预后的相关性[J]. 中国CT和MRI杂志, 2024, 22(2): 42-44.

[10] 从泽伟, 张贤梅, 施燕, 等. 熄风化痰通络汤联合倍他司汀治疗后循环缺血性眩晕的疗效及其作用机制研究[J]. 中药材, 2021, 44(9): 2219-2223.

[11] 梁艳, 姜鹏程, 赵家龙, 等. 血栓通注射液联合倍他司汀治疗对缺血性脑卒中患者血流动力学及血脂水平的影响[J]. 湖北中医药大学学报, 2021, 23(4): 26-29.

[12] 丁志远, 邵凌云, 何敏, 等. 舒血宁注射液联合阿司匹林对椎-基底动脉供血不足病人血液流变学及脑血流灌注量的影响[J]. 中西医结合心脑血管病杂志, 2022, 20(9): 1700-1702.

[13] 孙英, 刘影, 孙晓羽, 等. 舒血宁注射液联合倍他司汀治疗椎基底动脉供血不足眩晕的临床效果及对血液流变学和预后的影响[J]. 解放军医药杂志, 2021, 33(3): 104-107.

[14] 高博, 吕涛, 唐琴, 等. 马来酸桂哌齐特联合甲磺酸倍他司汀对后循环缺血性眩晕患者的治疗效果[J]. 贵州医科大学学报, 2022, 47(1): 119-124.

[15] 陆守荣, 王滨, 张云云, 等. 舒血宁联合长春西汀治疗老年后循环缺血发作的疗效[J]. 实用临床医药杂志, 2016, 20(21): 139-140.

[16] 李维根. 前列地尔+疏血通注射液治疗后循环缺血性眩晕患者的疗效分析[J]. 中国药物与临床, 2020, 20(8): 1358-1359.

[17] 白鹤, 仲婷, 董丽红, 等. 柔肝通络汤化裁治疗对肝肾阴虚型后循环缺血性眩晕病人眩晕症状及血管内皮功能的影响[J]. 中西医结合心脑血管病杂志, 2024, 22(3): 548-552.

[18] 李东旭, 李凤陈. 丁苯酞软胶囊配合针刺星状神经节治疗后循环缺血的疗效观察及对患者氧化应激机制的干预作用[J]. 中国现代医学杂志, 2021, 31(23): 89-95.

[19] 陈冬, 欧阳存, 张淑琴, 等. 舒血宁注射液联合氢氯吡格雷治疗急性脑梗死的临床效果观察[J]. 世界中医药, 2020, 16(6): 887-891.

(收稿日期: 2024-11-03)
(校对编辑: 赵望淇)
(排版编辑: 刘淮嘉)

(上接第 24 页)

本文统计发现MADD患者ETFDH基因突变有热点, 占比大于5%的热点突变为c.770A>G、c.250G>A、c.524G>A、c.1227A>C, 与既往文献略有不同^[15-16]。

多种酰基辅酶A脱氢酶缺乏症的基因型与表型间的关系是复杂的。与ETFDH基因变异相比, ETFA和ETFB基因变异的患者的症状出现时间更早。ETFDH基因中的错义突变患者具有不同严重程度的表型, 这很可能取决于所产生蛋白质的保留活性水平。临床表型, 特别是肌肉萎缩, 与ETFDH蛋白功能下降有关^[17]。根据美国ClinVar数据库截至2024年5月8日提供的信息, 已鉴定出229个ETFDH突变。在这些突变中, 有181种致病性变体和148种可能的致病性变体, 这些突变的类型和频率在不同人群中各不相同。

本文报道了2例多种酰基辅酶A脱氢酶缺乏症患儿的临床、病理和基因结果, 并回顾总结了185例患者的基因变异特点, 为进一步理解和研究该疾病提供了参考。

参考文献

[1] Liu XY, Wang ZQ, Wang DN, et al. A historical cohort study on the efficacy of glucocorticoids and riboflavin among patients with late-onset multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency[J]. Chin Med J, 2016, 129: 142-146.

[2] A. Schulze, M. Lindner, D. Kohl Müller, et al. Expanded newborn screening for inborn errors of metabolism by electrospray ionization-tandem mass spectrometry: results, outcome, and implications[J]. Pediatrics, 2003, 111(6 Pt 1): 1399-1406.

[3] 中国妇幼保健协会儿童疾病与保健分会遗传代谢病学组, 陈晓红, 孙云, 等. 多种酰基辅酶A脱氢酶缺乏症的筛查与诊治共识[J]. 中华医学遗传学杂志, 2021, 38(5): 414-418.

[4] 王韵, 赵丹华, 洪道俊. 核黄素反应性脂质沉积性肌病20个家系的电子转移黄素蛋白脱氢酶基因存在热点突变[J]. 中华神经科杂志, 2011, 44(5): 309-313.

[5] 翁小凡. 儿童迟发型多种酰基辅酶A脱氢酶缺乏症的临床、质谱及基因研究[D]. 江汉大学, 2023.

[6] Jinru Zhang, Jingzhe Han, Yaye Wang, et al. Characterization of 31 patients with riboflavin-responsive multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency[J]. Balkan Med J, 2022, 39: 290-296.

[7] Kenji Yamada, Yoshimitsu Osawa, Hironori Kobayashi, et al. Clinical

and molecular investigation of 37 Japanese patients with multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency: p.Y507D in ETFDH, a common Japanese variant, causes a mortal phenotype[J]. Mol Genet Metab Rep, 2022, 11: 33: 100940.

[8] van Rijjt WJ, Jager EA, Allersma DP, et al. Efficacy and safety of D,L-3-hydroxybutyrate (D,L-3-HB) treatment in multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency[J]. Genet Med, 2020, 22(5): 908-916.

[9] Antonino Lupica, Rosaria Oteri, Sara Volta, et al. Diagnostic challenges in late onset multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency: clinical, morphological, and genetic aspects[J]. Front Neurol, 2022, 13: 815523.

[10] Dao-Jun Hong, Min Zhu, Zi-Juan Zhu, et al. Clinical and muscle magnetic resonance image findings in patients with late-onset multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency[J]. Chin Med J (Engl), 2019, 132(3): 275-284.

[11] Nour Elkhateeb, Anupam Chakrapani, James Davison, et al. Pancreatitis in multiple acyl CoA dehydrogenase deficiency: an underdiagnosed complication[J]. JIMD Rep, 2020, 57(1): 15-22.

[12] Orna Staretz-Chacham, Shirly Amar, Shlomo Almashanu, et al. Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency with variable presentation due to a homozygous mutation in a bedouin tribe[J]. Genes (Basel), 2021, 12(8): 1140.

[13] Sara Missaglia, Daniela Tavian, Laura Moro, et al. Characterization of two ETFDH mutations in a novel case of riboflavin-responsive multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency[J]. Lipids Health Dis, 2018, 17(1): 254.

[14] Gregersen N, Andresen BS, Pedersen CB, et al. Mitochondrial fatty acid oxidation defects—remaining challenges[J]. J Inher Metab Dis, 2008, 31(5): 643-657.

[15] Zhu M, Zhu X, Qi XL, et al. Riboflavin-responsive multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency in 13 cases, and a literature review in mainland Chinese patients[J]. J Hum Genet, 2014, 59(5): 256-261.

[16] Wang Z, Chen X, Murong S, et al. Molecular analysis of 51 unrelated pedigrees with late-onset multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MADD) in southern China confirmed the most common ETFDH mutation and high carrier frequency of c.250G>A[J]. J Mol Med, 2011, 89(6): 569-576.

[17] Seyedtaghia MR, Jafarzadeh-Esfehani R, Hosseini S, et al. A compound heterozygote case of glutaric aciduria type II in a patient carrying a novel candidate variant in ETFDH gene: a case report and literature review on compound heterozygote cases[J]. Mol Genet Genomic Med, 2024, 12(7): e2489.

(收稿日期: 2024-07-29)
(校对编辑: 韩敏求)
(排版编辑: 刘淮嘉)