

机器学习在孤立性快速眼动睡眠行为障碍识别与临床转化预测中的应用进展

张睿怡^{1*}, 余葱葱^{2#}, 杨东东^{3#}

¹成都中医药大学临床医学院, 四川 成都

²四川省中西医结合医院亚健康中心, 四川 成都

³成都中医药大学附属医院神经内科, 四川 成都

收稿日期: 2026年8月2日; 录用日期: 2026年8月26日; 发布日期: 2026年9月2日

摘要

孤立性快速眼动睡眠行为障碍(isolated Rapid eye movement sleep Behavior Disorder, iRBD)是 α -突触核蛋白病的重要前驱期临床表型, 可进一步转化为帕金森病、路易体痴呆或多系统萎缩, 但个体的转化时间与疾病终点存在明显异质性。机器学习能够整合视频多导睡眠监测、脑电、心电、神经影像、临床量表、生物标志物及数字化行为数据, 为iRBD筛查、辅助识别和个体化表型转化预测提供新的技术路径。本文采用叙述性综述方法, 以临床任务为主线, 归纳自动识别、固定时间窗转化分类、转化时间预测及疾病特异性转化预测的代表性研究, 并比较其研究对象、输入模态、预测终点、验证方式和评价指标。现有证据显示, 自动识别模型已获得较好的内部判别性能, 而转化时间及疾病特异性结局预测仍主要处于小样本探索和内部验证阶段。样本量与转化事件不足、标签及终点定义不统一、患者级数据泄漏、外部验证缺乏和概率校准不足, 是限制模型可信度和临床应用的主要问题。未来应建立标准化多中心纵向队列, 采用生存分析、竞争风险和动态预测框架, 并评价模型的校准度、临床净获益、成本、公平性及工作流程影响, 推动算法由内部性能比较转向可解释、可验证且能够支持临床管理的风险工具。

关键词

孤立性快速眼动睡眠行为障碍, 机器学习, 表型转化

Advances in Machine Learning for the Identification and Phenoconversion Prediction of Isolated Rapid Eye Movement Sleep Behavior Disorder

Ruiyi Zhang^{1*}, Congcong Yu^{2#}, Dongdong Yang^{3#}

*第一作者。

#通讯作者。

文章引用: 张睿怡, 余葱葱, 杨东东. 机器学习在孤立性快速眼动睡眠行为障碍识别与临床转化预测中的应用进展[J]. 临床医学进展, 2026, 16(9): 259-269. DOI: 10.12677/acm.2026.1693044

¹Clinical Medical College of Chengdu University of Traditional Chinese Medicine, Chengdu Sichuan²Sub-Health Center, Sichuan Hospital of Integrated Traditional Chinese and Western Medicine, Chengdu Sichuan³Department of Neurology, Hospital of Chengdu University of TCM, Chengdu Sichuan

Received: August 2, 2026; accepted: August 26, 2026; published: September 2, 2026

Abstract

Isolated rapid eye movement sleep behavior disorder (iRBD) is an important prodromal clinical phenotype of α -synucleinopathies. Individuals with iRBD may subsequently develop Parkinson's disease, dementia with Lewy bodies, or multiple system atrophy, although the timing and clinical endpoint of phenoconversion vary substantially among individuals. Machine learning can integrate video-polysomnography, electroencephalography, electrocardiography, neuroimaging, clinical scales, biomarkers, and digital behavioral data, providing new approaches to iRBD screening, computer-aided identification, and individualized phenoconversion prediction. In this narrative review, we use clinical tasks as the organizing framework to summarize representative studies of automated identification, fixed-horizon phenoconversion classification, time-to-phenoconversion prediction, and disease-specific phenoconversion prediction. We also compare their study populations, input modalities, prediction endpoints, validation strategies, and performance metrics. Current evidence indicates that automated identification models have achieved good discriminatory performance in internal validation. By contrast, the prediction of phenoconversion timing and disease-specific outcomes remains largely limited to exploratory studies with small samples and internal validation. Insufficient sample sizes and phenoconversion events, inconsistent definitions of labels and endpoints, patient-level data leakage, limited external validation, and inadequate probability calibration are the main barriers to model reliability and clinical application. Future studies should establish standardized, multicenter longitudinal cohorts; adopt survival analysis, competing-risk, and dynamic prediction frameworks; and assess model calibration, clinical net benefit, cost, fairness, and effects on clinical workflows. These efforts will help shift the field from comparisons of internal model performance toward interpretable and externally validated risk tools that can support clinical management.

Keywords

Isolated Rapid Eye Movement Sleep Behavior Disorder, Machine Learning, Phenoconversion

Copyright © 2026 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>

Open Access

1. 引言

快速眼动睡眠行为障碍(Rapid eye movement sleep Behavior Disorder, RBD)以快速眼动睡眠期肌张力抑制丧失和梦境演绎行为为主要特征, 诊断需结合临床表现, 并由视频多导睡眠监测(video-Polysomnography, vPSG)证实快速眼动睡眠期肌张力失弛缓。孤立性 RBD (isolated RBD, iRBD)是指患者确诊 RBD 时尚无明确神经退行性疾病[1]。iRBD 并非单纯的睡眠异常, 而是 α -突触核蛋白病的重要前驱期表型, 可进一步转化为帕金森病(Parkinson's Disease, PD)、路易体痴呆(Dementia with Lewy Bodies, DLB)或多系统萎缩(Multiple System Atrophy, MSA) [2] [3]。

iRBD 患者的长期转化风险较高, 但个体间的病理负荷、进展速度和最终诊断并不一致。部分患者首

先出现运动迟缓和肌强直，部分患者以注意、执行或视空间功能下降为突出表现，少数患者较早出现严重自主神经功能障碍或小脑体征。临床风险评估因而需要回答三个彼此相关但方法学不同的问题：一定时间内是否发生表型转化、距离转化尚有多长时间、最可能转化为何种疾病。

传统评估主要依赖嗅觉、自主神经症状、轻微运动异常、认知测验、神经影像和分子标志物。单一指标难以覆盖 iRBD 的多系统受累和非线性进展。机器学习可从高维、多模态数据中学习特征组合，用于自动识别、风险分层和个体化表型转化预测。既往文献常按照数据模态或生物标志物分类，但自动识别、固定时间窗分类、生存时间预测和疾病特异性预测在标签定义、删失处理、评价指标及临床用途方面存在本质差异，不能仅凭准确率、AUC 或 C-index 进行横向比较。本文以临床任务为主线，梳理具有明确研究对象、输入数据、预测终点和验证结果的代表性研究，并从证据边界、模型评价和实施条件三个层面分析现有进展。

2. iRBD 诊断标签与表型转化终点

2.1. 诊断标签及自动识别边界

vPSG 是 RBD 确诊的关键检查，用于记录快速眼动睡眠相关异常运动或发声，并量化下颏肌和肢体肌电活动。不同肌电导联、睡眠分期方法和肌张力阈值可能影响快速眼动睡眠期肌张力失弛缓的判定。国际 RBD 研究组指南强调采集、睡眠分期、视频记录和肌电分析流程的标准化[4] [5]。筛查问卷、可穿戴设备和算法输出可以识别疑似病例，但不能替代 vPSG 确诊。

机器学习研究还应区分经 vPSG 确诊的 iRBD、神经退行性疾病相关 RBD、临床疑似 RBD 和单纯快速眼动睡眠期肌张力失弛缓。若将不同疾病阶段和参照标准混合建模，模型可能主要学习年龄、药物、共病或疾病严重程度差异，而非 iRBD 本身的信号特征。以广义 RBD 人群开发的模型可用于证明技术可行性，但其性能不能未经验证直接外推至社区 iRBD 筛查。

2.2. 表型转化定义与预测任务

国际多中心长期随访显示，iRBD 可持续转化为 PD、DLB 或 MSA，轻微运动异常、嗅觉减退、认知损害、便秘、色觉异常和多巴胺能功能降低与转化风险升高相关[6]。 α -突触核蛋白种子扩增检测及外周组织病理进一步提示，部分 iRBD 患者在显性神经退行性疾病出现前已经存在可检测的异常 α -突触核蛋白[7] [8]。这些指标有助于确认潜在病理状态，但未必能够单独判断转化时间和最终疾病类型。

疾病特异性结局具有不同的候选特征。纹状体多巴胺转运体功能降低更接近运动型转化[9]；注意、执行和视空间功能下降对 DLB 型进展具有较高提示价值[10]；神经丝轻链蛋白升高和自主神经异常可能为 MSA 型转化提供线索，但事件数较少，证据稳定性有限[11]。固定时间窗分类回答限定时间内是否转化；生存预测利用事件状态、转化时间和删失信息估计何时转化；PD、DLB 和 MSA 属于相互竞争的首次终点，疾病特异性预测需要同时处理随访时间和竞争事件。运动优先型与认知优先型可作为中间临床表型，但不能替代最终疾病诊断。

3. 机器学习在 iRBD 筛查与辅助识别中的应用

3.1. 基于 PSG 与肌电信号的识别

机器学习在 PSG 中的主要任务包括自动睡眠分期、快速眼动睡眠片段定位、肌电活动量化及 RBD 分类。Cooray 等将脑电、眼电和肌电特征输入随机森林，在人工睡眠分期条件下获得 96% 的 RBD 识别准确率，自动睡眠分期条件下准确率仍为 92% [12]。随后研究显示，眼电与肌电的精简传感器组合也可获得较好的筛查性能，为降低检查负担提供了依据[13]。端到端深度学习可直接从近原始 PSG 信号学习

判别模式, Brink-Kjaer 等报告的模型敏感度为 91.4%, 特异度为 86.3%, 解释分析提示脑电和下肢肌电具有较大贡献[14]。这些研究说明 PSG 自动分析具有辅助判读价值, 但部分样本为广义 RBD 人群, 其结果不能直接等同于社区 iRBD 筛查效能。

自动快速眼动睡眠检测是 PSG 分析流程的前置环节。iRBD 患者存在肌张力弛缓, 传统依赖低肌张力判断快速眼动睡眠的规则可能受到干扰。Jung 等在多中心数据中验证深度学习快速眼动睡眠检测模型, 模型在 RBD 及 PD 伴 RBD 人群中的表现低于健康对照[15]。该结果提示, 通用睡眠分期模型在 RBD 人群中的直接迁移需保持谨慎, 训练和验证数据应覆盖异常肌张力、不同疾病阶段及不同设备环境。

3.2. EEG、ECG 及睡眠结构特征

脑电、心电和睡眠结构可从皮质功能、自主神经调节和睡眠连续性层面补充肌电信息。Salsone 等利用 24 h 心率变异性指标比较逻辑回归、随机森林和梯度提升模型, 组合模型优于单一心率变异性指标, 但研究样本量较小, 尚缺少外部验证[16]。Kim 等应用可解释机器学习和三维卷积神经网络分析注意任务脑电, 模型能够区分 iRBD 与对照, 并提示时空皮质活动异常与认知改变相关[17]。这些信号能够增加对皮质和自主神经受累的认识, 但不能直接证明快速眼动睡眠期肌张力弛缓, 因此更适合作为 vPSG 的辅助模式。

3.3. 可穿戴设备与计算机视觉

腕式活动记录、智能手表和床旁传感器可连续获取夜间体动及昼夜节律, 适合低负担家庭筛查。Brink-Kjaer 等将高频活动记录与简短问卷结合, 活动记录分类器的敏感度为 95.2%, 精确率为 90.9%; 当两类结果一致时, 特异度和精确率达到 100% [18]。Zhou 等在多中心、跨设备队列中验证活动记录模型, AUC 为 0.838~0.865, 并提出将夜间活动特征与嗅觉、便秘和直立性低血压等前驱表现组成两阶段筛查策略[19]。可穿戴模型的真实阳性预测值仍取决于目标人群患病率, 睡眠中心病例中的性能不能直接替代社区前瞻性评价。

计算机视觉可以直接分析梦境演绎行为。三维飞行时间摄像可根据快速眼动睡眠期运动频率和运动负荷区分 iRBD 与其他睡眠障碍[20]; 常规二维摄像和光流算法也显示出自动识别异常运动的可行性[21]。视觉模型仍受到被褥遮挡、摄像角度、光照、隐私和家庭环境差异影响。其临床定位应是扩大疑似病例发现范围及辅助 vPSG 判读, 而非脱离睡眠分期、肌电和临床信息独立确诊。

3.4. 证据边界与两阶段筛查路径

现有自动识别研究的判别性能总体较高, 但研究对象、参照标准和验证环境差异明显。睡眠中心病例通常症状较典型, 模型在社区、女性和轻症患者中的敏感度、特异度及阳性预测值可能下降。来自同一患者的多个夜间片段不能被视为独立样本, 训练集与测试集必须按患者划分。评价还应报告校准度、跨设备性能和错误病例, 而不能仅报告准确率或 AUC。

较合理的临床路径是先以问卷、活动记录或视频模型开展低负担初筛, 再由 vPSG 完成确诊、睡眠分期和继发原因评估。算法的价值在于提高疑似病例发现效率和辅助人工判读, 而不是改变 vPSG 在确诊中的核心地位。只有在社区人群、独立中心和不同设备中完成前瞻性验证后, 自动识别模型才可能用于常规筛查流程。

4. 机器学习在 iRBD 表型转化预测中的应用

4.1. 候选预测特征及其临床含义

临床资料是最具可实施性的预测信息。年龄、运动检查、认知域、自主神经症状和嗅觉可在常规随

访中重复获得。性别分层研究显示,诊断年龄是男女患者共同的独立风险因素[22]。运动和认知特征与转化表型存在不同关联,运动异常更接近帕金森综合征型转化,认知损害更倾向于痴呆型转化[23]。模型不宜只使用量表总分,应保留具体认知域、定量运动指标及纵向变化,以避免掩盖不同受累系统的临床意义。

影像学可反映不同神经系统环节。多巴胺能损害的空间分布可用于估计转化时间[24];脑代谢网络的基线表达和纵向变化与转化风险相关[25];纵向结构 MRI 可识别不同脑萎缩进展亚型[26]。脑结构和临床资料联合后,可形成具有不同脑异常和症状负担的生物分型[27]。影像特征维度高而样本量有限,扫描设备、序列、预处理和中心批次效应均可能造成非生物学差异。

脑电与 PSG 可在一次睡眠检查中同时提供诊断和风险信息。Jeong 等基于静息态脑电频谱、连接和复杂度特征建立生存模型,内部 C-index 为 0.775,外部队列降至 0.561,显示模型在跨中心环境中的泛化不足[28]。纵向脑电研究提示,与转化相关的频谱-空间模式可随疾病进展而变化[29]。Cesari 等从 PSG 自动提取脑电和肌电特征,快速眼动睡眠期脑电模型的 C-index 约为 0.72~0.74,肌电特征单独预测转化的能力较弱[30]。这些结果提示脑电慢化和网络异常可能更接近皮质受累,但尚不能作为稳定的独立风险工具。

数字标志物可补充门诊短时评估。活动记录、步态、语音和智能手机数据能够形成连续个体轨迹[31]。智能手机通话中的声学特征可追踪 iRBD 及早期 PD 患者的 24 个月变化[32]。其优势是低负担和高频采样,局限包括设备更新、依从性、环境干扰、数据缺失和隐私治理。数字特征应先完成分析验证、测试-重测信度和临床相关性评价,再进入表型转化预测模型。

4.2. 是否转化: 固定时间窗分类

固定时间窗分类可预测患者在 3 年或 5 年内是否发生表型转化,输出直观,便于筛选近期高风险者。其核心问题是“未转化者”并非真正阴性,而是截至随访结束尚未达到诊断阈值。随访 2 年和随访 10 年的未转化患者具有不同的信息量。若不限观察窗或处理删失,模型可能学习到随访长度而非疾病风险。固定时间窗模型应预先定义具有临床意义的预测时点,排除随访不足的未转化病例,或采用能够处理不同观察时间的加权方法。

固定时间窗模型还需要区分风险分类和绝对概率预测。高 AUC 仅说明模型能够排序近期高低风险,不能证明其输出概率准确。若模型用于决定复诊频率、影像检查或临床试验入组,应报告目标时点的校准曲线、校准截距和斜率,并在独立队列中重新校准。

4.3. 何时转化: 生存机器学习

生存分析同时利用事件状态、转化时间和右删失信息,更符合 iRBD 的自然病程。Cox 模型具有清晰的风险比解释,可作为基准;随机生存森林和梯度提升生存模型能够学习非线性关系和复杂交互。Shin 等利用常规临床变量建立可解释生存模型,内部 C-index 为 0.823,重要变量包括年龄、非震颤性运动评分、药物使用和 RBD 行为因子[33]。该结果说明低成本临床资料具有预测潜力,但转化事件仅 30 例,内部高性能仍可能包含乐观偏倚。

生存模型应输出特定时点的无转化概率或累积转化概率,而不是单一高低风险标签。评价除 C-index 外,还应报告时间依赖 AUC、Brier 评分和校准曲线。C-index 反映风险排序,不能证明绝对概率准确。多数研究只使用基线资料,未来可通过 landmark 分析、联合模型或动态生存模型纳入重复运动、认知、影像和数字标志物,使个体风险随新数据更新。转化日期通常位于两次随访之间,还应考虑区间删失对时间估计的影响。

4.4. 转化为何种疾病：疾病特异性结局与竞争风险

PD、DLB 和 MSA 的早期受累系统及临床管理不同。脑电模型曾用于区分运动优先型与认知优先型，但内部 AUC 为 0.901 的模型在外部验证中降至 0.536 [28]。自动语言分析显示，内容丰富度下降、语速减慢和停顿延长与转化风险升高相关，认知受累明显者的语言异常更突出[34]。脑脊液 A β 42 和血脑屏障指标也可能与不同转化结局相关，但目前主要作为候选输入，不能作为确定性判据[35]。

运动优先型和认知优先型是临床表型，不等同于 PD、DLB 和 MSA 诊断。三类疾病属于相互竞争的首次终点，简单多分类会忽略随访长度和竞争事件。未来应采用原因别 Cox、Fine-Gray 模型或竞争风险机器学习，同时估计各疾病在不同时间点的累积发生概率。MSA 事件极少时，可先探索运动与认知优先型的风险差异，再谨慎分析 PD 与 MSA，但需要说明分层误判和事件不足对结果稳定性的影响。

4.5. 现有预测证据的综合判断

现有研究不能仅依据最高性能指标判定最佳模型。Jeong 等研究显示，内部表现良好的脑电生存模型在外部队列中明显下降[28]；Cesari 等研究提示 PSG 脑电特征具有中等风险排序能力，但样本和转化事件有限[30]；Shin 等使用常规临床资料获得较高内部 C-index，但缺少独立外部验证[33]；多中心语言研究则更接近识别皮质和认知受累，而非直接确定最终疾病类型[34]。这些研究的输入模态、随访时间、终点和指标不同，不能将 AUC 与 C-index 直接并列排序。

从临床可实施性看，低成本临床变量适合作为基础风险层；EEG、PSG 和影像可用于提高不确定病例的分层精度； α -突触核蛋白检测及其他生物标志物更适合临床试验或复杂病例。从证据成熟度看，自动识别研究已进入跨设备和多中心验证阶段，表型转化时间预测仍以内部验证为主，疾病特异性预测则受终点异质性和事件稀少限制，尚处于探索阶段。

4.6. 临床试验与个体化管理

机器学习可用于临床试验风险富集。选择在观察期内更可能进展的患者，可提高事件发生率并降低样本量需求[36][37]。风险富集不应只纳入已经接近诊断阈值的患者，否则可能错过较早的疾病修饰窗口。更合理的策略是结合疾病生物学状态、临床阶段和干预机制，进行风险分层随机或适应性富集。

在临床随访中，模型应给出具体时间范围内的绝对风险及不确定性。运动型风险较高者可加强定量运动和多巴胺能评估，认知型风险较高者应重点监测注意、执行和视空间功能，自主神经异常突出者需加强直立性血压、泌尿和呼吸相关评估。未经外部验证和校准的模型不宜向患者提供确定性预后结论，也不宜作为单独改变治疗或检查策略的依据。

5. 方法学质量与临床实施障碍

5.1. 标签、终点与随访定义

自动识别研究首先需要保证标签来源一致。经 vPSG 确诊的 iRBD、临床疑似 RBD、神经退行性疾病相关 RBD 和单纯肌张力弛缓不应在缺少分层的情况下合并。表型转化研究则需统一 PD、DLB 和 MSA 的诊断标准、首次转化日期、诊断修正及终点委员会流程。固定时间窗转化、总体转化和疾病特异性转化应分别报告，不能以运动优先型或认知优先型直接替代最终疾病诊断。

转化时间常位于两次随访之间，具有区间删失特征。不同随访频率会影响转化日期精度，失访还可能与疾病进展相关。若将随访不足的未转化者作为普通阴性，模型可能产生系统性偏倚。统一核心数据集、随访间隔和终点判定流程，是不同研究能够比较和合并的前提。

5.2. 样本量、数据泄漏与外部验证

现有研究多为单中心小样本，表型转化事件通常仅数十例，MSA 事件更少。高维特征与少量事件不匹配，容易产生不稳定的变量重要性和过高的内部性能。样本量应根据候选参数、事件比例、预期模型拟合度和验证目标预先估算，不能以“每变量若干事件”的简单规则替代[38]。复杂模型只有在事件数和独立验证充分时才具有可信优势。

缺失值插补、标准化、特征筛选和超参数调整必须嵌入训练重采样过程，仅使用训练折信息。来自同一患者的多个信号片段、影像切片或重复夜间记录必须分配到同一数据集，避免患者级信息泄漏。模型比较应采用嵌套交叉验证或预先独立的验证集，不能在同一数据上反复筛选特征并报告最优性能。外部验证应覆盖地理、时间、设备和疾病严重程度差异，并重新评价模型校准。

5.3. 判别、校准与临床净获益

AUC 和 C-index 用于评价风险排序，不能单独证明预测概率准确。校准曲线、校准截距和斜率用于判断预测概率与观察风险的一致性，Brier 评分综合反映概率误差。临床应用还需通过决策曲线评价特定风险阈值下的净获益[39]。单纯报告准确率、内部 AUC 或 C-index，不能证明模型能够改善随访安排、检查选择或临床试验入组。

模型报告应明确研究对象、数据来源、缺失处理、验证方式、阈值选择和不确定性。TRIPOD + AI 可用于规范回归和机器学习预测模型的报告[40]，PROBAST + AI 可用于评价偏倚风险和适用性[41]。这些规范的作用不是增加形式性内容，而是使读者能够判断模型是否存在标签偏倚、数据泄漏、过拟合和不适当验证。

5.4. 数据标准化、成本与公平性

PSG 导联、脑电设备、影像扫描参数、数字设备算法和生物标志物平台均可形成批次效应。影像协调方法可降低跨扫描仪差异，但所有协调参数必须在训练数据内估计，不能提前使用测试中心信息[42]。若模型仅在同一中心随机拆分数据中有效，其性能不能代表真实临床泛化。跨中心验证还应记录设备变更、软件版本和预处理流程，以便判断性能下降的来源。

女性、轻症患者和社区人群可能在现有睡眠中心样本中代表不足。模型应报告不同性别、年龄、疾病严重程度和设备亚组的性能，避免扩大已有识别差异。多模态模型还需评价新增检查带来的成本、患者负担和可及性。性能略有提升但依赖昂贵或低可及性模态的模型，未必比可重复获得的临床变量模型具有更高临床价值。

6. 未来研究方向

6.1. 标准化多中心纵向队列

未来应建立标准化多中心前瞻性队列，统一 vPSG 采集、睡眠分期、肌电量化、临床量表、影像和生物样本流程，记录首次转化日期、诊断修正及疾病特异性结局。模型开发、内部验证和外部验证人群应尽可能独立。对于 MSA 等低频终点，可通过扩大协作网络、延长随访和预先规定分层分析提高事件积累，而不应在事件极少时使用高维多分类模型。

6.2. 动态多模态与分层递进式评估

多模态融合不等于无限增加指标。第一层可使用年龄、嗅觉、认知、运动和自主神经特征；第二层对风险不确定者增加 EEG、PSG 或影像；第三层在临床试验或复杂病例中增加 α -突触核蛋白检测和其他

生物标志物。每增加一种模态,都应报告判别、校准、净获益、成本和患者负担的增量。数字标志物的选择和验证应遵循明确的临床用途、测量稳定性和纵向敏感性框架[43]。

纵向重复测量能够反映疾病进展速度,应逐步从基线静态预测转向动态风险更新。Landmark 分析、联合模型和动态生存模型可整合重复运动、认知、影像和数字行为数据。疾病特异性结局则需在竞争风险框架下估计各疾病随时间变化的累积发生概率,并报告不确定性。

6.3. 前瞻性临床评价与试验应用

模型进入临床前应经历前瞻性静默验证和早期临床评价,观察数据缺失、运行失败、人机交互、自动化偏倚和 workflow 影响。DECIDE-AI 强调人工智能决策支持系统早期临床评价的透明报告[44]。若模型用于临床试验筛选或分层,方案和结果报告还应参考 SPIRIT-AI 与 CONSORT-AI,明确模型版本、风险阈值、人工复核和错误处理[45] [46]。

临床评价的终点不应局限于模型性能,还应观察其是否减少不必要检查、提高高风险患者识别率、改善随访依从性或提高疾病修饰试验的事件效率。模型输出需要与临床决策节点对应,并以可解释的绝对风险和不确定性支持医患沟通。

7. 结论

机器学习已从 iRBD 的 PSG 辅助判读和可穿戴筛查,逐步扩展至固定时间窗转化分类、转化时间预测和疾病特异性结局预测。临床、影像、脑电、PSG、生物标志物及数字行为数据具有互补价值。自动识别模型的内部判别性能相对成熟,但表型转化预测仍主要来自小样本和内部验证;右删失、竞争风险、终点异质性、跨中心批次效应和校准不足限制了其临床应用。

未来研究应以“是否转化、何时转化、转化为何种疾病”为核心,建立标准化多中心纵向队列,采用动态生存和竞争风险框架,并将外部验证、概率校准、临床净获益、成本和公平性纳入评价。机器学习的目标不是形成更复杂的算法,而是建立能够支持风险沟通、个体化随访和疾病修饰治疗试验的可靠工具。

参考文献

- [1] American Academy of Sleep Medicine (2023) ICSD-3-TR: International Classification of Sleep Disorders. 3rd Edition, American Academy of Sleep Medicine.
- [2] Stefani, A., Antelmi, E., Arnaldi, D., Arnulf, I., During, E., Högl, B., *et al.* (2025) From Mechanisms to Future Therapy: A Synopsis of Isolated REM Sleep Behavior Disorder as Early Synuclein-Related Disease. *Molecular Neurodegeneration*, **20**, Article No. 19. <https://doi.org/10.1186/s13024-025-00809-0>
- [3] Miglis, M.G., Adler, C.H., Antelmi, E., Arnaldi, D., Baldelli, L., Boeve, B.F., *et al.* (2021) Biomarkers of Conversion to α -Synucleinopathy in Isolated Rapid-Eye-Movement Sleep Behaviour Disorder. *The Lancet Neurology*, **20**, 671-684. [https://doi.org/10.1016/s1474-4422\(21\)00176-9](https://doi.org/10.1016/s1474-4422(21)00176-9)
- [4] Bramich, S., King, A., Kuruvilla, M., Naismith, S.L., Noyce, A. and Alty, J. (2022) Isolated REM Sleep Behaviour Disorder: Current Diagnostic Procedures and Emerging New Technologies. *Journal of Neurology*, **269**, 4684-4695. <https://doi.org/10.1007/s00415-022-11213-9>
- [5] Cesari, M., Heidebreder, A., St. Louis, E.K., Sixel-Döring, F., Bliwise, D.L., Baldelli, L., *et al.* (2022) Video-Polysomnography Procedures for Diagnosis of Rapid Eye Movement Sleep Behavior Disorder (RBD) and the Identification of Its Prodromal Stages: Guidelines from the International RBD Study Group. *Sleep*, **45**, zsab257. <https://doi.org/10.1093/sleep/zsab257>
- [6] Postuma, R.B., Iranzo, A., Hu, M., Högl, B., Boeve, B.F., Manni, R., *et al.* (2019) Risk and Predictors of Dementia and Parkinsonism in Idiopathic REM Sleep Behaviour Disorder: A Multicentre Study. *Brain*, **142**, 744-759. <https://doi.org/10.1093/brain/awz030>
- [7] Iranzo, A., Fairfoul, G., Ayudhaya, A.C.N., Serradell, M., Gelpi, E., Vilaseca, I., *et al.* (2021) Detection of α -Synuclein

- in CSF by RT-QuIC in Patients with Isolated Rapid-Eye-Movement Sleep Behaviour Disorder: A Longitudinal Observational Study. *The Lancet Neurology*, **20**, 203-212. [https://doi.org/10.1016/s1474-4422\(20\)30449-x](https://doi.org/10.1016/s1474-4422(20)30449-x)
- [8] Iftikhar, I.H., AlShimemeri, S., Rabah, H., Rao, S.T. and BaHammam, A.S. (2024) α -Synuclein Pathology in Isolated Rapid Eye Movement Sleep Behaviour Disorder: A Meta-Analysis. *Journal of Sleep Research*, **33**, e14204. <https://doi.org/10.1111/jsr.14204>
- [9] Arnaldi, D., Chincarini, A., Hu, M.T., Sonka, K., Boeve, B., Miyamoto, T., *et al.* (2021) Dopaminergic Imaging and Clinical Predictors for Phenoconversion of REM Sleep Behaviour Disorder. *Brain*, **144**, 278-287. <https://doi.org/10.1093/brain/awaa365>
- [10] Joza, S., Hu, M.T., Jung, K., Kunz, D., Arnaldi, D., Lee, J., *et al.* (2024) Prodromal Dementia with Lewy Bodies in REM Sleep Behavior Disorder: A Multicenter Study. *Alzheimer's & Dementia*, **20**, 91-102. <https://doi.org/10.1002/alz.13386>
- [11] Park, D.G., Kim, J.Y., Kim, M.S., Kim, M.H., An, Y., Chang, J., *et al.* (2023) Neurofilament Light Chain and Cardiac MIBG Uptake as Predictors for Phenoconversion in Isolated REM Sleep Behavior Disorder. *Journal of Neurology*, **270**, 4393-4402. <https://doi.org/10.1007/s00415-023-11785-0>
- [12] Cooray, N., Andreotti, F., Lo, C., Symmonds, M., Hu, M.T.M. and De Vos, M. (2019) Detection of REM Sleep Behaviour Disorder by Automated Polysomnography Analysis. *Clinical Neurophysiology*, **130**, 505-514. <https://doi.org/10.1016/j.clinph.2019.01.011>
- [13] Cooray, N., Andreotti, F., Lo, C., Symmonds, M., Hu, M.T.M. and De Vos, M. (2021) Proof of Concept: Screening for REM Sleep Behaviour Disorder with a Minimal Set of Sensors. *Clinical Neurophysiology*, **132**, 904-913. <https://doi.org/10.1016/j.clinph.2021.01.009>
- [14] Brink-Kjaer, A., Gunter, K.M., Mignot, E., During, E., Jennum, P. and Sorensen, H.B.D. (2022) End-to-End Deep Learning of Polysomnograms for Classification of REM Sleep Behavior Disorder. 2022 44th Annual International Conference of the IEEE Engineering in Medicine & Biology Society (EMBC), Glasgow, 11-15 July 2022, 2941-2944. <https://doi.org/10.1109/embc48229.2022.9871576>
- [15] Jung, Y.J., Kim, S., Choi, Y.H., Ryu, D., Kim, W., Kim, S., *et al.* (2025) Deep-Learning-Based Automated REM Sleep Detection in Patients with REM Sleep Behavior Disorder: Is It Reliable? *Journal of Clinical Neurology*, **21**, 415-423. <https://doi.org/10.3988/jcn.2025.0053>
- [16] Salsone, M., Quattrone, A., Vescio, B., Ferini-Strambi, L. and Quattrone, A. (2022) A Machine Learning Approach for Detecting Idiopathic REM Sleep Behavior Disorder. *Diagnostics*, **12**, Article 2689. <https://doi.org/10.3390/diagnostics12112689>
- [17] Kim, H., Seo, P., Byun, J., Jung, K. and Kim, K.H. (2023) Spatiotemporal Characteristics of Cortical Activities of REM Sleep Behavior Disorder Revealed by Explainable Machine Learning Using 3D Convolutional Neural Network. *Scientific Reports*, **13**, Article No. 8221. <https://doi.org/10.1038/s41598-023-35209-1>
- [18] Brink-Kjaer, A., Gupta, N., Marin, E., Zitser, J., Sum-Ping, O., Hekmat, A., *et al.* (2023) Ambulatory Detection of Isolated Rapid-Eye-Movement Sleep Behavior Disorder Combining Actigraphy and Questionnaire. *Movement Disorders*, **38**, 82-91. <https://doi.org/10.1002/mds.29249>
- [19] Zhou, L., Brink-Kjaer, A., Gunter, K., Marwaha, S., Stefani, A., Högl, B., *et al.* (2025) Actigraphy-Based Detection of Isolated REM Sleep Behavior Disorder: Multicenter Validation across Devices and Populations. *npj Digital Medicine*, **8**, Article No. 634. <https://doi.org/10.1038/s41746-025-01999-z>
- [20] Cesari, M., Ruzicka, L., Högl, B., Ibrahim, A., Holzknecht, E., Heidebreder, A., *et al.* (2023) Improved Automatic Identification of Isolated Rapid Eye Movement Sleep Behavior Disorder with a 3D Time-of-Flight Camera. *European Journal of Neurology*, **30**, 2206-2214. <https://doi.org/10.1111/ene.15822>
- [21] Abdelfattah, M., Zhou, L., Sum-Ping, O., Hekmat, A., Galati, J., Gupta, N., *et al.* (2025) Automated Detection of Isolated REM Sleep Behavior Disorder Using Computer Vision. *Annals of Neurology*, **97**, 860-872. <https://doi.org/10.1002/ana.27170>
- [22] Alexandres, C.A., McCarter, S.J., Tabatabai, G.M., LeClair-Visonneau, L., Feemster, J.C., Gossard, T.R., *et al.* (2024) Phenoconversion in Women and Men with Isolated REM Sleep Behavior Disorder. *Neurology*, **103**, e209993. <https://doi.org/10.1212/wnl.0000000000209993>
- [23] Zhang, X., Liang, D., Ma, L., Huang, Y., Wan, Y., Zhou, K., *et al.* (2023) Cognitive and Motor Profiles as Prodromal Markers in Predicting Phenoconversion and Phenotype in Isolated REM Sleep Behavior Disorder. *Sleep Medicine*, **112**, 262-272. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2023.10.027>
- [24] Feng, S., Ge, J., Zhao, S., Xu, Q., Lin, H., Li, X., *et al.* (2023) Dopaminergic Damage Pattern Predicts Phenoconversion Time in Isolated Rapid Eye Movement Sleep Behavior Disorder. *European Journal of Nuclear Medicine and Molecular Imaging*, **51**, 159-167. <https://doi.org/10.1007/s00259-023-06402-1>
- [25] Tang, C.C., Nakano, Y., Vo, A., Nguyen, N., Schindlbeck, K.A., Mattis, P.J., *et al.* (2024) Longitudinal Network Changes and Phenoconversion Risk in Isolated REM Sleep Behavior Disorder. *Nature Communications*, **15**, Article No.

10797. <https://doi.org/10.1038/s41467-024-54695-z>
- [26] Joza, S., Delva, A., Tremblay, C., Vo, A., Filiatrault, M., Tweedale, M., *et al.* (2025) Distinct Brain Atrophy Progression Subtypes Underlie Phenoconversion in Isolated REM Sleep Behaviour Disorder. *eBioMedicine*, **117**, Article ID: 105753. <https://doi.org/10.1016/j.ebiom.2025.105753>
- [27] Tang, S., Huang, B., Wang, Y., Liu, Y., Wang, J., Zhou, L., *et al.* (2025) Brain-Clinical Biotyping in Patients with Idiopathic REM Sleep Behavior Disorder. *npj Parkinson's Disease*, **11**, Article No. 156. <https://doi.org/10.1038/s41531-025-01012-0>
- [28] Jeong, E., Woo Shin, Y., Byun, J., Sunwoo, J., Roascio, M., Mattioli, P., *et al.* (2024) EEG-Based Machine Learning Models for the Prediction of Phenoconversion Time and Subtype in Isolated Rapid Eye Movement Sleep Behavior Disorder. *Sleep*, **47**, zsae031. <https://doi.org/10.1093/sleep/zsae031>
- [29] Park, K., Shin, J.H., Byun, J., Jeong, E., Kim, H. and Jung, K. (2024) Electroencephalographic Spectro-Spatial Covariance Patterns Related to Phenoconversion in Isolated Rapid Eye Movement Sleep Behavior Disorder and Their Longitudinal Trajectories in α -Synucleinopathies. *Sleep*, **47**, zsae052. <https://doi.org/10.1093/sleep/zsae052>
- [30] Cesari, M., Portscher, A., Stefani, A., Angerbauer, R., Ibrahim, A., Brandauer, E., *et al.* (2024) Machine Learning Predicts Phenoconversion from Polysomnography in Isolated REM Sleep Behavior Disorder. *Brain Sciences*, **14**, Article 871. <https://doi.org/10.3390/brainsci14090871>
- [31] Stefani, A. and Cesari, M. (2023) Digital Health Technologies and Digital Biomarkers in REM Sleep Behavior Disorder: Need for Order Out of Chaos. *Sleep*, **46**, zsad109. <https://doi.org/10.1093/sleep/zsad109>
- [32] Šimek, M., Tykalová, T., Novotný, M., Illner, V., Kouba, T., Šubert, M., *et al.* (2026) Speech Biomarkers from Smartphone Calls Track Progression in REM Sleep Behavior Disorder and Parkinson's Disease. *Annals of Neurology*, **99**, 935-948. <https://doi.org/10.1002/ana.78140>
- [33] Shin, Y., Byun, J., Sunwoo, J., Rhee, C., Shin, J., Kim, H., *et al.* (2025) Predicting Phenoconversion in Isolated RBD: Machine Learning and Explainable AI Approach. *Clocks & Sleep*, **7**, Article 19. <https://doi.org/10.3390/clockssleep7020019>
- [34] Šubert, M., Novotný, M., Tykalová, T., Hlavnička, J., Dušek, P., Růžička, E., *et al.* (2024) Spoken Language Alterations Can Predict Phenoconversion in Isolated Rapid Eye Movement Sleep Behavior Disorder: A Multicenter Study. *Annals of Neurology*, **95**, 530-543. <https://doi.org/10.1002/ana.26835>
- [35] Fernandes, M., Maio, S., Eusebi, P., Placidi, F., Izzi, F., Spanetta, M., *et al.* (2024) Cerebrospinal-Fluid Biomarkers for Predicting Phenoconversion in Patients with Isolated Rapid-Eye Movement Sleep Behavior Disorder. *Sleep*, **47**, zsad198. <https://doi.org/10.1093/sleep/zsad198>
- [36] Postuma, R.B. (2022) Neuroprotective Trials in REM Sleep Behavior Disorder: The Way Forward Becomes Clearer. *Neurology*, **99**, 19-25. <https://doi.org/10.1212/wnl.0000000000200235>
- [37] Arnaldi, D., Iranzo, A., Nobili, F., Postuma, R.B. and Videnovic, A. (2024) Developing Disease-Modifying Interventions in Idiopathic REM Sleep Behavior Disorder and Early Synucleinopathy. *Parkinsonism & Related Disorders*, **125**, Article ID: 107042. <https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2024.107042>
- [38] Riley, R.D., Ensor, J., Snell, K.I.E., Harrell, F.E., Martin, G.P., Reitsma, J.B., *et al.* (2020) Calculating the Sample Size Required for Developing a Clinical Prediction Model. *BMJ*, **368**, m441. <https://doi.org/10.1136/bmj.m441>
- [39] Van Calster, B., Collins, G.S., Vickers, A.J., Wynants, L., Kerr, K.F., Barreñada, L., *et al.* (2025) Evaluation of Performance Measures in Predictive Artificial Intelligence Models to Support Medical Decisions: Overview and Guidance. *The Lancet Digital Health*, **7**, Article ID: 100916. <https://doi.org/10.1016/j.landig.2025.100916>
- [40] Collins, G.S., Moons, K.G.M., Dhiman, P., Riley, R.D., Beam, A.L., Van Calster, B., *et al.* (2024) TRIPOD + AI Statement: Updated Guidance for Reporting Clinical Prediction Models That Use Regression or Machine Learning Methods. *BMJ*, **385**, e078378. <https://doi.org/10.1136/bmj-2023-078378>
- [41] Moons, K.G.M., Damen, J.A.A., Kaul, T., Hooft, L., Andaur Navarro, C., Dhiman, P., *et al.* (2025) PROBAST + AI: An Updated Quality, Risk of Bias, and Applicability Assessment Tool for Prediction Models Using Regression or Artificial Intelligence Methods. *BMJ*, **388**, e082505. <https://doi.org/10.1136/bmj-2024-082505>
- [42] Fortin, J., Cullen, N., Sheline, Y.I., Taylor, W.D., Aselcioglu, I., Cook, P.A., *et al.* (2018) Harmonization of Cortical Thickness Measurements across Scanners and Sites. *NeuroImage*, **167**, 104-120. <https://doi.org/10.1016/j.neuroimage.2017.11.024>
- [43] Kanzler, C.M., Rinderknecht, M.D., Schwarz, A., Lamers, I., Gagnon, C., Held, J.P.O., *et al.* (2020) A Data-Driven Framework for Selecting and Validating Digital Health Metrics: Use-Case in Neurological Sensorimotor Impairments. *npj Digital Medicine*, **3**, Article No. 80. <https://doi.org/10.1038/s41746-020-0286-7>
- [44] Vasey, B., Nagendran, M., Campbell, B., Clifton, D.A., Collins, G.S., Denaxas, S., *et al.* (2022) Reporting Guideline for the Early-Stage Clinical Evaluation of Decision Support Systems Driven by Artificial Intelligence: Decide-AI. *Nature Medicine*, **28**, 924-933. <https://doi.org/10.1038/s41591-022-01772-9>

-
- [45] Liu, X., Cruz Rivera, S., Moher, D., Calvert, M.J., Denniston, A.K., Chan, A., *et al.* (2020) Reporting Guidelines for Clinical Trial Reports for Interventions Involving Artificial Intelligence: The CONSORT-AI Extension. *Nature Medicine*, **26**, 1364-1374. <https://doi.org/10.1038/s41591-020-1034-x>
- [46] Cruz Rivera, S., Liu, X., Chan, A., Denniston, A.K., Calvert, M.J., Darzi, A., *et al.* (2020) Guidelines for Clinical Trial Protocols for Interventions Involving Artificial Intelligence: The SPIRIT-AI Extension. *Nature Medicine*, **26**, 1351-1363. <https://doi.org/10.1038/s41591-020-1037-7>