

# 产前诊断和遗传咨询的重要性

□潘玉平

人口健康是一个国家和民族生存和发展的基本要素,是实现社会经济全面可持续发展的基本保障。出生人口质量是人口素质的基础,研究出生人口的质量及影响因素,积极开展优生及优生工作,对于提高人口素质,实现我国人口可持续发展的战略目标,具有至关重要的意义。

产前诊断也称为出生前宫内诊断,是在遗传咨询的基础上,根据遗传病史、家族史、生育史,以及以往所生患儿的体征或实验室诊断,评估此次妊娠出现患儿的概率,通过各种检查对胎儿是否畸形或患有遗传病在孕早期或孕中期做出诊断,以便

尽早进行选择性终止妊娠,淘汰有严重畸形及携带异常染色体或基因的胎儿,从而降低患有遗传病和先天性畸形胎儿的出生概率。

因此,有关专家将遗传咨询、产前诊断称为“新优生学”。我国自20世纪70年代开始研究和应用产前诊断技术,并在遗传学基础上开展了遗传病产前诊断咨询门诊工作,从预防性优生学的角度大力宣传遗传学知识,制定优生法规。

目前,我国开展了婚前检查工作,可以筛选出身体有异常的未婚男女,使其在婚前就有思想准备,并及时指导他们婚后如何生育,避免缺陷儿的出生。

《中华人民共和国婚姻法》规定:“直系血亲和三代以内的旁系血亲禁止结婚。”这是因为近亲结婚所生子女的各种疾病发病率高于普通群体。

我国目前主要应用的产前诊断技术有以下几种:

**B超检查** B超不仅可以直接观察胎儿在子宫内生长发育的情况,还可以检测出胎儿有无畸形情况。

**绒毛检查** 直接提取胎儿绒毛DNA(脱氧核糖核酸),可以诊断胎儿是否有染色体疾病。

**羊水穿刺术** 羊水细胞是来自胎儿的脱落细胞,具有相同

的遗传信息。对羊水穿刺获得的羊水进行检测,可用于胎儿在宫内状况的评估和胎儿疾病的诊断。

**脐血穿刺术** 对于确诊胎儿的发育及健康状况具有不可替代的作用,可以检查胎儿脊柱有无畸形情况。

遗传咨询与产前诊断密切相关,不仅可以尽早发现不利于优生的因素,还可以降低患有遗传病胎儿的出生率,从而提高人口素质。随着人们思想认识的提高和优生优育观念的深入人心,越来越多的人选择在怀孕前进行遗传咨询。女性怀孕后,如果有遗传病方面的疑虑,要及时与医生沟通。

综上所述,产前诊断和遗传咨询都非常重要。医生应该对常见的遗传病有清楚的认识,包括疾病的性质、遗传类型、再发风险、携带者检出的可能性、防治方法和效果、生育方法的选择,以及这些选择带来的影响等,并且了解咨询者的心理,做出正确判断。

随着经济社会的发展,提高出生人口素质、避免严重缺陷儿的出生,已成为产前诊断医生和遗传咨询医生重要的工作内容之一。因此,我们要重视产前诊断及遗传咨询,做好优生优育工作。

(作者供职于南阳市第二人民医院妇产科)

# 如何呵护女性生殖健康

□刘艳

据统计,我国女性妇科疾病的发病率高达90%,其中43%的患者是因治疗不及时或治疗方法不对,导致疾病反复发作,病情日益恶化,最终导致不孕、流产、癌变等。这些妇科疾病大都是生殖系统缺乏保养引起的。

女性的生殖系统是非常复杂的,也是非常重要的,必须长期进行科学的保养。下面,我简单地介绍一下女性如何呵护生殖系统健康。

## 做好清洁工作

与男性生殖系统相比较,女性生殖系统是比较复杂的,女性必须要养成良好的卫生习惯。

首先,要勤换洗内裤。女性要每天更换内裤,内裤清洗后要放在太阳下暴晒,才能够起到杀菌的功效。

其次,女性每天要用清水清洗外阴部,并且使其保持干燥状态。在月经期间,女性洗澡时要用淋浴的方式,并且要勤换卫生巾,避免阴道过于潮湿,导致病菌大量繁殖。

最后,女性要少用、慎用洗液。虽然洗液能够帮助女性去除一些异味和细菌,但是这些洗液都含有化学成分,对女性的伤害很大,所以不要经常使用。

## 选择透气的内裤

女性私处隐蔽且潮湿,并且容易出汗。夏季天气炎热,出汗明显增多,女性私处的气味会变得比较强烈。因此,女性应穿着浅色纯棉内裤,这种内裤不仅比较透气、吸汗,还方便观察阴道分泌物的情况。

## 不要随便使用药物

女性患了一些轻微的妇科疾病时,比如白带异常,不能自行使用药物,尤其是一些阴道冲洗剂。随意使用这些药物可能会让阴道的抗菌能力变得脆弱,从而导致阴道菌群失去平衡,诱发疾病。

## 定期做妇科检查

女性要定期到医院做妇科检查,全面了解自己生殖系统的状态,避免生殖系统疾病。很多疾病都是因为没有及时发现与治疗,才导致严重的后果。因此,女性一定要定期做妇科检查。

## 避免频繁流产

流产对女性生殖系统的伤害是巨大的。有性生活的女性,一定要采取恰当的避孕措施,避免频繁流产。频繁流产会给女性造成无法弥补的伤害。

由此可见,生殖系统对女性来说很重要,女性平时时一定要重视生殖健康,多关注生殖健康相关知识,必要时采取一定的治疗措施。另外,女性还要提高自己生殖系统的免疫力,坚持运动,促进血液循环,以免细菌轻易入侵阴道。并且要养成良好的作息习惯,不要熬夜。

(作者供职于郑州大学第一附属医院生殖医学中心)

# 妊娠期高血压的危害

□邢艳霞

## 孕中晚期危害

若患者在孕中晚期出现妊娠期高血压且没有及时进行治疗,会导致胎儿宫内窘迫、缺氧,甚至胎死腹中等严重的后果,还会对患者的身心健康造成严重的影响。

若妊娠期高血压已发展到非常严重的阶段,需要终止妊娠时,

可能会引发早产。在临床治疗的过程中,若药物治疗效果不好,为了缓解患者病情,可能会采用终止妊娠的方式进行治疗,这在一定的程度上还会增加早产的概率。

## 如何治疗

**药物治疗** 若患者的血压出现明显异常,则必须及时采用药物治疗的方式控制血压;同时还要及

时到医院进行产前检查,每天详细记录自己的血压情况,加强与医生的沟通与交流。

**合理饮食** 对于妊娠期高血压患者来说,合理饮食非常重要。在饮食上,患者应摄入高蛋白、低脂肪、低胆固醇的食物,保证营养物质的摄入量;多吃新鲜的水果和蔬菜;不要吃油腻、辛辣、刺激性食物,这些食物既不利于控制血压,

又不利于胎儿的健康成长。

**保证充足的睡眠** 妊娠期高血压患者要保证充足的睡眠,每天应保持10小时左右的睡眠时间,并且白天适当进行午休。在睡觉的时候,患者应尽量选择左侧卧位的姿势,这样既有利于排尿,还可以促进胎盘血液循环。

目前,我国妊娠期高血压的发病率不断上升,对胎儿有严重的危害。在此提醒广大患者,若患妊娠期高血压,不要过于焦虑和担忧,一定要在医生的指导下及时治疗;同时,还要养成良好的作息习惯,保持良好的心态,才能促进胎儿健康成长。

(作者供职于河南省舞阳县卫生和计生局)

# 乳腺疾病和甲状腺疾病小常识

□万献君

## 甲状腺疾病

**甲状腺功能亢进症** 简称甲亢,是由于甲状腺合成释放过多的甲状腺激素,造成身体代谢亢进和交感神经兴奋。其主要症状有颈部肿大、性情急躁、易激动、失眠、双手颤抖、怕热、多汗、食欲亢进、心慌、易疲劳等。患者可以采用中西医结合方法治疗。

**甲状腺结节** 甲状腺结节是指在甲状腺内的肿块,肿块可随吞咽动作上下移动。如果发现患了甲

腺疾病,或者体检时发现甲状腺异常,患者要及时到甲状腺科就诊。

**甲状腺功能减退** 简称甲减,是由于甲状腺合成释放过多的甲状腺激素,造成身体代谢降低的一种疾病。其主要症状有怕冷、皮肤干燥、少汗、毛发稀疏、指甲脆有裂纹、疲劳、嗜睡、记忆力差、反应迟钝、面部浮肿、目光呆滞、性功能减退、月经紊乱等。

(作者供职于洛阳市偃师人民医院乳腺外科)

**乳腺癌** 30岁以上的女性,发现乳房有无痛性肿块,患乳腺癌的概率较高。月经紊乱,大龄生育或未生育,以及产后未哺乳的人群,应更加谨慎,这些都是乳腺癌的危险因素,患者应及时到乳腺科就诊。乳腺彩超检查、乳腺钼靶检查等,可对乳腺癌做出准确判断。

**乳房自我触诊** 将五指并拢,用手掌前半部分平放于乳房上抚摸,依次由内向外、由上向下,手掌适当用力,不要用力抓乳房。

划怀孕之前,要提前3个月~6个月做手术切除乳腺纤维瘤。该病不需要住院,当日手术,当日出院,采用微小切口和美容针缝合,术后不影响乳房美观。

**产后乳汁不足** 产妇如果出现乳汁不足,可采用按摩、针灸、中药、食疗等方法干预,效果显著。

**乳腺炎** 如果产妇在哺乳期出现乳房红肿、热痛的情况,甚至出现发热、寒战等,则可能是患了乳腺炎,可采用中西医结合方法治疗,且不影响健侧乳房哺乳。

# 功能性子宫出血的原因及应对

□李凤娇

功能性子宫出血是一种常见的妇科疾病,是月经失调、性激素水平变化等原因引起的子宫内膜异常增生。患者一般在月经期间出现出血症状。

## 发病原因

**性激素水平** 女性体内的雌激素和孕激素是月经周期调节的重要因素。如果患者雌激素分泌过多或孕激素分泌不足,就容易导致子宫内膜异常增生,出现功能性子宫出血。

**使用药物** 某些药物会导致

患者出现功能性子宫出血,如抗血小板药物、抗凝药物、雌激素和孕激素等药物。

**生殖器官疾病** 子宫内膜薄弱、炎症、子宫肌瘤、子宫腺肌症等,都会导致患者出现功能性子宫出血。

**血液疾病** 比如凝血障碍、轻型血友病等,也会导致患者出现功能性子宫出血。

**心理因素** 精神压力过大、情绪波动等因素会干扰神经内分泌系统,导致患者的子宫内膜出现异常增生和出血症状。

**其他** 还有一些不良的生活习惯和疾病,会导致患者出现功能性子宫出血,如肥胖、高血压病、糖尿病、肝脏疾病、甲状腺功能亢进症、甲状腺功能减退等。

## 如何应对

首先,我们需要尽快去医院做检查。功能性子宫出血的病因有很多,需要不同的治疗方法。患者在选择治疗方法之前,必须先通过检查来确定病因。患者不仅需要

做常规的妇科检查,还需要进行超

声、宫颈刮片、宫腔镜和子宫活检查等。

其次,针对病因采取相应的治疗方法。对于性激素水平异常引起的功能性子宫出血,可以选择口服药物调整性激素水平;对于更年期后出现的功能性子宫出血,需要使用雌激素药物和孕激素药物治疗;对于子宫肌瘤引起的功能性子宫出血,可以进行手术治疗。

另外,在治疗的过程中,患者需要注意合理饮食和生活规律。在饮食方面,患者要避免食用辛辣

刺激性食物,多食用新鲜蔬菜、水果等营养丰富的食物。在生活方面,患者要保持良好的心态,不要过于紧张和疲劳,适当运动也可以帮助身体恢复健康。

最后,注意定期复查。治疗功能性子宫出血是一个较长的过程,患者需要具有足够的耐心。在治疗过程中,患者需要定期复查,医生应根据患者的病情变化及时调整治疗方案。患者只有坚持不懈,才能够治愈功能性子宫出血。

总而言之,当我们患上功能性子宫出血时,不要慌张,应该先去正规医院做检查,然后根据医生的建议,采取相应的治疗方法。同时,我们也要注意日常饮食和生活规律,适当进行体育锻炼,保持良好的心态。

(作者供职于河南省驻马店市正阳县陡沟镇卫生院妇产科)

# 子宫肌瘤的手术方式

□寇国桢

子宫肌瘤是一种常见的妇科疾病,通常是由于子宫平滑肌细胞增生引起的。子宫肌瘤会导致患者出现月经失调、疼痛及其他不适症状。手术是治疗子宫肌瘤的方式之一。

## 发病原因

**性激素水平** 健康的子宫内衬需要雌激素和孕激素刺激才能生长和分裂。如果性激素水平不稳定,就可能引起子宫肌瘤。

**遗传因素** 一部分子宫肌瘤患者,家族中可能存在与该病相关的基因变异,使其增加患该病的风险。

**年龄因素** 主要发生在育龄期的女性中。

**生育史** 与未生育的女性相比,有生育史的女性患子宫肌瘤的概率要高一点。据统计,已经生过孩子的育龄期女性,患子宫肌瘤的概率要比未生过孩子的女性低。

**其他因素** 过度肥胖、早发性月经、使用含有激素的药物和久坐等因素,也会增加子宫肌瘤的风险。

此外,因子子宫肌瘤多见于育龄期、配偶及性生活不协调的女性。长期性生活失调而引起盆腔慢性充血,也可能是诱发子宫肌瘤的原因之一。

总之,子宫肌瘤的发展可能是多因素共同作用的结果。了解与该病有关的因素,可以帮助女性降低患病风险。

## 手术方式

**腹腔镜手术** 腹腔镜手术是一种微创手术,用于

治疗较小的子宫肌瘤。做手术时,医生通过患者腹部的几个小孔进行手术,利用腹腔镜进行操作。这种手术方式可以减少术后患者疼痛,减轻损伤,缩短恢复时间,降低并发症的风险。但是,一些较大的子宫肌瘤需要更大的切口,开腹手术是更好的选择。

**开腹手术** 较大的子宫肌瘤通常需要做开腹手术,开腹手术是通过在患者的腹部做一个较大的切口进行的。这种手术方式可以使医生更清晰地看到患者的子宫情况。然而,这种手术方式有较大的风险,包括术后疼痛、恢复时间长和出现并发症等。

**子宫动脉栓塞术** 子宫动脉栓塞术是一种现代医学影像引导技术,属于血管介入性手术,手术主要利用CT(计算机断层成像)、B超、MRI(核磁共振成像)、腹腔镜、X线等现代医疗设备做出精细诊断,然后对病灶进行定向手术,来达到治疗的目的。子宫动脉栓塞术具有定位准确、并发症少、安全有效、微创等优点。子宫动脉栓塞术是将一根细长的导管插入患者的大腿动脉中,然后通过导管注入药物。这种手术方法可以使患者更快地恢复正常生活。

总体来说,每种手术方式都有优点和缺点。因此,患者需要与医生充分沟通,以确定适合自己的手术方式。

(作者供职于驻马店市中医院妇产科)

# 小儿肺炎支原体感染怎样检验

□王珍

小儿肺炎支原体感染是由肺炎支原体引起的病毒性感染。如果怀疑孩子患了肺炎支原体感染,就需要进行相关的检验确定诊断结果并及时治疗,避免患儿病情进一步加重。

## 主要症状

小儿肺炎支原体感染是一种常见的呼吸道感染,多见于5岁~15岁的儿童。由于肺炎支原体的症状与其他呼吸系统疾病的症状类似,因此家长容易忽略这种疾

病。

**咳嗽** 患儿感染肺炎支原体后,会有咳嗽症状。咳嗽可能是干咳或湿咳,湿咳时咳出的痰液比较黏稠。

**发热** 肺炎支原体感染常常会导致患儿出现发热症状。虽然发热是常见的呼吸系统症状,但是对于小儿肺炎支原体感染来说,患儿持续发热时间较长。

**胸闷、胸痛** 患儿感染肺炎支原体后,会出现胸闷、胸痛等症状,严重影响患儿正常呼吸。

**咽喉痛** 咽喉痛是小儿肺炎支原体感染的常见症状。

**疲劳、乏力** 患儿会有疲劳感和乏力感,还会表现为食欲不振、身体虚弱等。

## 怎样检验

**呼吸道标本采集** 患儿的痰液可以作为检查肺炎支原体感染的标本。为了采集标本,可以让患儿咳嗽或进行气管吸引术,也可以通过鼻拭子、咽拭子收集标本。

**PCR(聚合酶链式反应)检验**

PCR是诊断肺炎支原体感染的常用方法,它可以检测出肺炎支原体的DNA(脱氧核糖核酸)序列。这种检验方法是通过扩增细菌DNA的数量,使其能够被检测到。患儿的咽拭子、鼻拭子或痰液均可以进行PCR检验。

**IFAT(免疫荧光染色法)** IFAT是一种检测肺炎支原体抗原的技术,它可以检测痰液或咳嗽引出物中的支原体。在这项检验中,荧光标记的抗体与支原体抗原结合,生成荧光物质。这种技术可用

于咽拭子、痰液或呼出物的检测。

**细菌培养** 患儿也可以使用细菌培养来检测肺炎支原体感染。这种方法需要在特定的培养基中培养标本,以检测肺炎支原体的生长,需要一定的时间,通常需要1周~2周。

总之,对于小儿肺炎支原体感染的诊断,可以采用呼吸道标本采集、PCR检验、IFAT检验及细菌培养等方式进行。

(作者供职于社旗县妇幼保健院检验科)