

# 如何进行耳聋基因检测

□魏海波

根据全国残疾人调查结果,我国听力障碍患病率高,其中致残性听力障碍占5%,全国每年新生2万~3万名听力障碍儿童。耳聋的病因复杂,与耳部疾病、遗传因素、药物、环境等有关,其中遗传因素占全部病因的60%以上。通过遗传性耳聋基因筛查,可有效预防耳聋出生缺陷。那么,耳聋基因检测人群有哪些?该如何进行耳聋基因筛查呢?

**耳聋基因筛查适合人群**  
生育人群:对正常的育龄夫妇进行耳聋基因筛查,可以检出耳聋基因携带者,通过生育指导避免听障患儿的出生。  
新生儿:新生儿通常在出生后3天内进行检测,以便及早发现和进行耳聋基因筛查,避免由聋致哑。

高危人群:防止再次生育聋儿;明确耳聋病因,指导耳聋患者及其亲属用药,及早进行助听器或电子耳蜗植入等康复治疗。

**耳聋基因检测技术分类**  
耳聋基因检测技术包括基因芯片技术、高分辨率熔解曲线分析、变性高效液相色谱法、质谱辅助激光解吸电离飞行时间质谱技术、Sanger测序法(双脱氧链末端合成终止法)、高通量测序和外显子测序。

**常见的耳聋基因有哪些**  
人体有功能的基因约3万个,目前医学研究已发现的遗传性耳聋相关基因有100多个。其中最常见的致聋基因有4个,分别为GJB2(先天性聋)、SLC26A4(迟发性耳聋)、12S rRNA(药物

性聋)、GJB3(与高频听力损失相关)。这4个基因突变可导致约70%的遗传性耳聋。

**早期检测耳聋基因的意义**  
预防药物性耳聋:应用氨基糖苷类药物可引起母系遗传的药物性耳聋。明确家族性药物性耳聋易感基因携带者,通过指导用药,避免耳聋的发生。

预防迟发性耳聋:早期发现迟发性耳聋基因携带者,及时给予科学有效的行为指导,避免强外力及噪音对耳部的冲击,可以延缓听力下降,避免耳聋的发生。

发现某些先天性听力缺陷,避免由聋致哑。早期确诊先天性遗传性耳聋患者,早期佩戴人工耳蜗,避免错过语言学习和发

展的黄金阶段。

**耳聋基因检测结果解读**  
耳聋基因检测结果通常分为两种:

未检出:未检出目标筛查基因的变异位点。

检出:检出目标筛查基因的变异位点,包括以下几种情况:

GJB2或SLC26A4基因的纯合或复合杂合突变,提示GJB2或SLC26A4相关遗传性耳聋,需要进一步进行耳聋基因诊断、听力学检查、影像学评估,并及早进行听力干预和治疗。

GJB2或SLC26A4基因的单个杂合突变,应结合听力筛查结果综合判断,可能为携带者或相关遗传性耳聋患者。若疑为耳聋患者应进一步进行全序列检

测,必要时进行颞骨影像学检查。

线粒体基因均质突变或异质突变,提示受检者及母系家族成员均为药物敏感性个体,应终生慎用氨基糖苷类抗生素或在医师指导下用药,听力受损者应尽早干预听力。

GJB3基因的纯合或杂合突变,应注意听力保健,避免进行性听力下降。

总之,通过耳聋基因检测,可早期发现遗传性耳聋患者,相关环境因素致聋易感者及潜在的耳聋生育高危群体,实现遗传性耳聋的早发现、早诊断、早治疗及早预警,从而降低出生缺陷率。

(作者供职于保定市妇幼保健院)

# 艾滋病患者的社交护理

□王海波

艾滋病作为一种传染病,严重影响着患者的生活质量和社交活动。许多人对艾滋病存在误解和偏见,导致患者在社交方面面临挑战。作为医疗团队的重要一员,护士扮演着促进艾滋病患者社交的关键角色。护士通过专业知识、支持和教育,可以帮助艾滋病患者融入社会,建立健康的社交关系。

**艾滋病的社交影响**  
在理解如何促进艾滋病患者社交之前,我们需要了解艾滋病对患者社交生活的影响。艾滋病是一种由人类免疫缺陷病毒(HIV)引起的疾病,削弱了患者的免疫系统,使患者更容易感染其他疾病。由于传染特点,艾滋病患者可能会受到歧视、孤立和社交排斥,对患者的心理健康和生活质量产生了负面影响。

**护士的角色**  
提供专业知识和教育:护士可以通过向患者和家属提供关于艾滋病的准确信息,帮助他们理解疾病的性质、传播途径和治疗方法。只有了解科学事实,社会才能减少对艾滋病患者的偏见和歧视。护士可以组织教育活动,向社区传播正确的艾滋病知识,促进社会对患者的包容和理解。

心理支持和情感关怀:艾滋病患者常常因社会歧视而感到心理压力巨大。护士可以通过与患者建立信任关系,提供积极的情感支持,减轻患者的负担。护士的倾听和鼓励,可以帮助患者更好地面对压力和困难,增强他们的自尊心和自信心。

**促进社交活动**  
建立支持群体:护士可以促使患者加入支持群体,这些群体可以是面对面聚会,也可以是在线社交平台。在这些群体中,患者可以找到理解和共鸣,分享彼此的经验和情感。这种互助交流可以帮助患者摆脱孤独感,获得社交支持。

提升自我管理能力和教育:护士可以教育患者如何有效管理健康状况,避免传染风险,从而提高他们的社交自信。通过遵循医生的治疗方案,保持良好的生活习惯,患者可以降低自己感染他人的风险,从而减轻社交方面的负担。

**消除歧视和促进包容**  
教育社会大众:护士可以在社区组织宣传活动,向公众传递正确的艾滋病知识,消除误解和偏见。通过分享患者的真实故事,让人们更好地理解艾滋病患者的生活,减少对他们的歧视。

倡导平等和尊重:护士可以在医疗机构内部倡导平等和尊重的文化。通过培训医务人员,加强对患者权益的保护,确保患者在就医过程中不受歧视。同时,护士可以支持患者维护自己的权益,鼓励他们勇敢反击歧视行为。

在促进艾滋病患者的社交活动方面,护士扮演着不可或缺的角色。通过提供专业知识、心理支持、社交培训和倡导行动,护士可以帮助患者融入社会,建立健康的社交关系,为他们创造一个更加包容的社会环境。

(作者供职于商丘市第三人民医院)

# 肝硬化的危害性很大

□吴清华

肝脏是身体的化工厂和排毒中心,肩负着多项重要功能,如代谢、蛋白质合成、解毒等。肝硬化是一种肝脏长期受损后的结果,特征是正常的肝脏组织逐渐被纤维组织所代替,导致肝脏结构和功能出现严重紊乱。

**肝硬化的原因**  
酒精滥用:长期酗酒会对肝脏造成严重损害,引发脂肪肝、肝炎,最终发展为肝硬化。

慢性病毒性肝炎:乙型肝炎病毒、丙型肝炎病毒感染可长期损害肝脏,导致炎症和纤维化。

脂肪肝:不良的生活习惯、高脂饮食等会导致脂肪在肝脏内堆积,引发脂肪肝,加速肝硬化的发展。

**肝硬化的症状**  
早期肝硬化可能不易察觉,但随着疾病的进展,一些症状会逐渐浮现。

腹水:肝脏受损会导致血液回流受阻,压力逐渐升高,从而引发腹水积聚。

黄疸:受损的肝脏无法正常代谢胆红素,使其在体内堆积,导致皮肤和眼白部分发生黄染。

消化问题:肝脏功能减退可能导致消化问题,如恶心、呕吐、食欲减退等。

疲劳和体力下降:肝硬化会导致蛋白质合成减少,从而影响能量的产生,使患者感到疲倦。

**肝硬化的并发症**  
肝硬化本身有诸多症状,还容易引发一系列严重的并发症。

肝癌:肝硬化患者患肝癌的风险显著升高,因为肝硬化使肝脏组织受损,更易发生异常细胞。

食道静脉曲张和出血:肝硬化导致血液回流受阻,容易使食道静脉曲张,造成食道出血,威胁生命。

肝性脑病:肝脏无法正常处理毒素,毒素积聚可能影响大脑功能,导致认知和神经症状。

**肝硬化的预防和治疗**  
保持健康的生活方式:避免酗

酒、控制体重、保持健康的饮食和适度的运动,是预防肝硬化的基本方法。

规范用药:注意药物的使用,特别是对肝脏有影响的药物,应在医生的指导下使用。

及时筛查和治疗:乙型肝炎病毒、丙型肝炎病毒感染是肝硬化的常见原因,及时筛查和治疗是关键。

干预并发症:对于肝硬化患者,应定期检查肝功能、胃肠道状况等,早发现、早治疗。

肝硬化虽然在早期没有明显症状,但其危害性极大,容易导致严重并发症甚至危及生命。因此,了解肝硬化的原因、症状和预防方法至关重要。通过调整生活方式、规范用药、定期检查等手段,可以降低肝硬化风险,保护肝脏健康,提升生活质量。同时,对于已经患有肝硬化的患者,应积极治疗并控制疾病的进展,以减少并发症。

(作者供职于商丘市第三人民医院)

# 中医学里的眼保健知识

□姜丽

在中医学里,眼睛和肝、肾、心、脾、胃等脏器密切相关。因此,在进行眼部治疗时,并不一定只看眼睛,还要看整体健康情况。中医治疗疾病的方法有很多种,包括针灸、中药、按摩等,通过对人体健康状况进行全面分析,从根源上进行调整,从而治疗眼部疾病。

**眼科保健常识**  
预防近视:中医认为,近视与肝肾亏虚、脾虚湿重、心火亢盛密切相关。因此,可以通过调整饮食、养成良好的作息习惯、多做一些户外运动等达到预防近视的目的。另外,使用中药或针灸方法治疗近视时,要根据患者的身体情况进行选择。中医在防治近视方面具有独特的优势,可从整体上对人体进行调控。

治疗干眼症:干眼症是一种常见的眼病,与肝肾亏虚、气血亏虚、阴虚阳亢密切相关。因此,对于干眼症的治疗要通过中药、针灸、艾灸等方法调理身体。

**中医眼科治疗方式**  
穴位疗法:中医眼科医生可以利用穴位按摩或针灸疗法,刺激特定的穴位,促进眼部血液循环,缓解眼部不适,一些常用的眼部穴位有攒竹穴、太阳穴、四白穴等。

针灸疗法:针灸是一种通过刺激特定穴位来调整身体能量平衡的传统中医疗法。在眼科治疗中,针灸可以用于治疗眼部肌肉痉挛、近视等问题。

药浴:药浴是将中药材煮成浴液,患者可以将眼部浸泡其中,用于治疗眼部炎症和干涩。

中药治疗:中医眼科医生会根据患者的症状和体质,开具中药方剂,用于内服或外敷。一些中药材被认为对眼部问题有疗效,如枸杞子、菊花、川贝等,用于治疗眼部炎症、干涩、结膜炎等。

饮食调理:中医认为,食物与眼睛健康密切相关,一些食物被认为对眼部健康有益,如胡萝卜、菠菜、核桃、红枣等。这些食物富含维生素A、维生素C、维生素E、锌和抗氧化物质,有助于保护视网膜,减少眼部疾病。

情绪管理:中医强调情绪与眼睛健康的关系,情绪不稳定可能导致眼睛疲劳或干涩。因此,保持情绪平稳对眼部健康有益。

眼保健操和按摩:中医强调,眼部锻炼和按摩可以改善眼部血液循环,缓解眼部疲劳。常见的眼保健操包括眼球转动、远近焦点调节等。

需要注意的是,虽然中医治疗对一些眼部疾病有效,但是在治疗前最好咨询医生,以确保安全和有效。另外,中医治疗通常需要时间,患者应坚持治疗,并采取保健措施,以获得最佳效果。

(作者供职于枣庄市妇幼保健院)

# 带你了解精索静脉曲张

□曲晓伟

精索静脉曲张是一种男性生殖系统疾病,是指精索内的静脉出现异常扩张和曲张,导致血液在精索中滞留,从而影响血液正常循环,并引发一系列症状。了解精索静脉曲张的定义、病因、症状和并发症,对于疾病的诊断和治疗非常重要。

**病因**  
精索静脉曲张的主要病因之一是静脉瓣膜功能障碍。在正常情况下,静脉瓣膜可以帮助保持血液向心脏方向流动,防止血液逆流。然而,当这些瓣膜受损或失去功能时,血液会逆流,使静脉内压力增加,最终导致静脉曲张和曲张。

**相关危险因素**  
高温环境和长时间站立是精索静脉曲张发生的常见诱因。长时间暴露在高温环境中,可能导致血管扩张,增加静脉内的压力,导致静脉曲张。此外,久站或久坐会增加下半身静脉压力,造成血

液滞留,从而增加精索静脉曲张风险。

其他可能的危险因素还包括肥胖、便秘、慢性咳嗽或肿瘤等情况,可能增加腹压或静脉压力,影响下半身的静脉回流,从而导致精索静脉曲张。

**诊断和检查方法**  
体格检查:观察睾丸和精索区域是否存在明显的静脉扩张和曲张。

超声检查:通过超声技术,医生可以观察血管的直径、结构和血流情况。

影像学检查:静脉造影、CT(计算机断层成像)或磁共振检查,可以提供更详细的血管图像,帮助医生确定静脉曲张的程度和分布。

**并发症**  
精索静脉曲张常常伴随着阵发性或持续性的疼痛、肿胀和不适感。这些症状可能会对患者的生活质量产生影响。疼痛和不适可能会影响工作、运动和日常活动,甚至会导致情绪问题,如焦虑和抑

郁。

精索静脉曲张可能会对男性的生育能力产生一定影响,导致精子数量减少、活力降低及形态异常,从而降低男性的生育能力。

**治疗方式**  
对于轻度或者症状不明显的,可以选择保守治疗,比如药物治疗、调整生活方式等。

对于症状严重或保守治疗无效的患者,建议手术治疗。手术方案可以选择经腹股沟手术、经阴囊手术、腹腔镜手术、显微手术等,其中显微手术采用手术显微镜进行精索静脉结扎,视野更清晰,创伤更小,恢复更快,复发率更低。

手术治疗的目标是修复或结扎异常扩张的静脉,以恢复正常的血流。手术方法的选择通常取决于患者的具体情况等因素。术后恢复时间会因手术方法的不同而有所不同,需要根据医生的建议进行适当的休息和恢复。

(作者供职于河南省人民医院)

# 脑梗的预防和治疗

□吴桂香

脑梗即脑梗死,是临床常见的一种脑血管疾病。脑梗死又被称作缺血性脑卒中,通常是脑血管闭塞后,局部脑组织缺血性坏死,使患者出现言语障碍、偏瘫、眩晕等症状。

**脑梗的病因**  
大动脉粥样硬化:大动脉粥样硬化导致脑梗的机制主要包括血栓形成、动脉栓塞、载运动脉粥样斑块穿支动脉及低灌注。

心源性栓塞:心源性栓塞主要病因包括心房颤动、心房扑动、心脏瓣膜病、人工心脏瓣膜、感染性心内膜炎、心肌梗死、心肌病、心力衰竭、心脏黏液瘤等。

小动脉闭塞:这主要为高血压病引起的脑部小动脉玻璃样变、动脉硬化性病变及纤维粥样硬化等。

少部分由糖尿病导致的微血管病变引起。穿支动脉粥样硬化、血管炎及遗传性疾病等也可导致穿支动脉闭塞。

**脑梗有哪些类型**  
腔隙性脑梗死:患者的脑梗死面积在1.5毫米以内,临床表现为急性起病、头昏、头晕、步态不稳、肢体无力等症状。有些患者还会出现饮水呛咳、吞咽困难、偏瘫等症状。

中度梗死主要发生在基底核区侧室旁丘脑、双侧颞叶和颞叶区等部位。患者在日常生活中多伴有突发性头痛、频繁恶心、呕吐、偏瘫、感觉障碍、中央沟等。

患者出现大面积脑梗,说明症状比较严重。如果治疗不及时,症状会进一步加重,患者可能出现偏盲、偏瘫、脑疝、昏迷等。

**脑梗的预防**  
饮食调整:脑梗死与长期高脂肪、高盐饮食及大量饮酒等不良习惯有关,必须从改善日常饮食开始。

锻炼身体:适量的运动可以促进脂肪的消耗,防止胆固醇等有害物质在血管壁上沉积,提高胰岛素的敏感性,有助于预防脑梗和许多其他疾病的发生。

避免劳累:注意劳逸结合,不要抬重物或突然剧烈锻炼,保证足够的休息。

维持情绪稳定:由于情绪波动过大,容易导致脑梗死,所以在日常生活中要尽量保持情绪平稳。

定期检查:要养成定期做脑部功能检查的好习惯。

(作者供职于临沂市第三人民医院)

# PCT诊断急性胰腺炎的意义

□王谦

急性胰腺炎是由于胰腺内的消化酶异常激活,引发炎症反应。在正常情况下,这些消化酶应该在胰腺腔内活化,如果在胰腺组织内激活,就会导致组织损伤和炎症。急性胰腺炎的炎症程度可以从轻度到重度不等,轻度急性胰腺炎可能仅引起轻微的胰腺炎,症状较轻;而重度急性胰腺炎可能导致严重的胰腺组织坏死和并发症。

**急性胰腺炎的检测方法**  
急性胰腺炎的诊断需要结合患者的症状、体格检查和一系列的检测手段来进行确诊。

腹部CT扫描:CT扫描可以以更详细地评估胰腺和周围组织的情况,并判断是否存在胰腺坏死等并发症。

尿液检查:检查尿液中是否存在胰蛋白酶或胰蛋白酶原

等物质,这些物质的存在可能与急性胰腺炎有关。

**了解降钙素原**  
降钙素原(PCT)是一种激素前体,在正常情况下,几乎不会在循环中检测到,但是当机体发生感染或严重炎症反应时,降钙素原会显著增加。因此,降钙素原的检测在临床上用于评估感染和炎症的程度,以及指导抗生素的使用。降钙素原在感染的早期就能上升,因此可以作为感染的一个早期指标。如果患者的降钙素原水平升高,提示可能有感染存在,尤其是细菌感染。降钙素原的水平与感染的严重程度相关,

严重感染或感染性休克等严重感染状态下,降钙素原水平通常会显著增高。

**降钙素原的价值**  
降钙素原是一种在感染和炎症反应中产生的激素前体,在急性胰腺炎的情况下,由于胰腺组织的炎症和损伤,机体产生明显的炎症反应,导致降钙素原的水平增高。在急性胰腺炎的早期,降钙素原水平可能会显著升高,并且与疾病的严重程度相关。严重的急性胰腺炎通常伴随着更高水平的降钙素原,这可能反映了炎症反应的强烈程度和组织损伤的程度。降钙素原的升高在急性

胰腺炎的诊断和治疗中有一定的辅助价值,可以作为感染和炎症的一个指标,有助于早期发现和确认急性胰腺炎,帮助医生进行治疗决策,并监测疾病的进展和治疗效果。

总之,急性胰腺炎需及早诊断和积极治疗。需要强调的是,降钙素原虽然对急性胰腺炎的诊断有一定的帮助,但它并不是特异性指标,也可能受到其他因素的影响。因此,诊断急性胰腺炎仍需要结合其他临床症状、体格检查、血液学和影像学检查等多种手段进行综合评估。

(作者供职于渭南市中心医院)