

预防耳聋从基因检测做起

□ 莫蓉华

耳聋一直是困扰人类的常见的遗传性疾病之一,极大地影响了人们的生活质量和生活水平,2001年的世界卫生组织统计数据表明,全世界约有2.5亿聋人,2006年我国残疾人抽样调查数据表明,我国听力残疾人口大约有2780万,每年新增约2.5万~3.5万先天性聋儿,每年新增约3万~4万迟发性聋儿,其中遗传性聋所占比例可高达50%~60%,面对如此严峻的形势,我们该如何预防耳聋?

什么是遗传性耳聋

遗传性耳聋是父母的遗传物质传递给后代引起的听力损失。父母一方或双方可以是与子代表型类似的听力损失患者,也可以是听力正常的携带者。一般分为非综合征型和综合征型两大类。大约70%遗传性聋是非综合征型耳聋,仅仅表现为听力损失,而没有其他非听觉方面的临床症状和体征。综合征型

耳聋除了表现为听力损失还伴随有其他非听觉方面的临床症状和体征,如甲状腺肿、肾功能异常、虹膜异色、白色额发等。

耳聋的遗传方式

大部分非综合征型遗传性耳聋符合经典的孟德尔遗传规律,即常染色体显性遗传、常染色体隐性遗传、性染色体遗传,也有部分属于非经典的线粒体母系遗传、表现遗传等。根据遗传规律可知道,若父母双方无耳聋,但均是隐性耳聋基因携带者,再生育聋儿的风险有25%,其子女成为携带者的可能性为50%,完全正常的可能性为25%;而显性遗传耳聋再生育聋儿则有50%的风险;若母亲是线粒体基因突变者,无论父亲基因如何,其子女均是此基因突变者,也就是说突变的基因可以通过母亲传给后代,后代中的女性又可以将突变的基因继续传给下一代而致病,而男性

则不再往下传。

遗传性耳聋的基因

目前,引起遗传性耳聋的常见基因有:GJB2(Beta-2缝隙连接蛋白基因)基因、SLC26A4(溶质载体家族26成员4)基因、GJB3(Beta-3缝隙连接蛋白基因)基因、线粒体DNA(脱氧核糖核酸)基因,这4种基因突变引起的耳聋约占遗传性耳聋的80%。正常人群约有6%左右携带耳聋基因突变。在我国,GJB2基因突变最为常见,多表现为常染色体隐性遗传,可导致新生儿出现中、重度、极重度感音神经性耳聋;GJB3是我国鉴定的第一个致病基因,可表现为常染色体显性遗传,也可表现为常染色体隐性遗传,导致高频感音神经性耳聋;SLC26A4主要为与大前庭导水管综合征有关,多为常染色体隐性遗传,出生时可为听力正常者,在生长发育过程中出现感冒、头部碰撞、剧烈运动等状况

时会导致听力下降。

如何早期发现遗传性耳聋

如何早期发现遗传性耳聋,预防耳聋的发生、阻止耳聋的进展,我们可以通过耳聋基因检测,确定病因和遗传方式,进而采取针对性的干预和指导措施。如在人群中大力开展耳聋基因检测,对携带耳聋基因突变的听力正常夫妇进行孕前指导,对聋人青年男女进行婚前遗传指导、对聋人夫妇进行生育指导,从而减少先天性耳聋。在新生儿中,开展新生儿听力和基因联合筛查,弥补新生儿听力筛查的不足,提高耳聋的检出率。对药物性耳聋基因携带者进行用药指导,避免接触氨基糖甙类药物(链霉素、卡那霉素、庆大霉素、妥布霉素、阿米卡星等),从而避免药物性耳聋。对于SLC26A4基因突变导致的大前庭导水管综合征,可指导患者如何预防

听力下降,如避免头部外伤、剧烈体育运动、禁止倒立、预防感冒、尽量避免用力咳嗽和擤鼻等,并嘱患者若出现听力下降时及时就诊。

遗传性耳聋检测

耳聋基因检测一般是利用DNA测序的检测方式,能够及时发现存在耳聋的基因突变。为了提高生育质量,应该鼓励孕期的家庭进行基因检测,避免新生儿耳聋的形成。对于有聋哑病史的家庭,应该尽早的进行耳聋的基因检测,当发现存在特殊情况,需要尽快就医,采取有效的治疗干预措施。

除了基因检测,其实还有其他的项目检查,对于存在遗传病史的家庭非常重要。提前进行遗传病史的筛查,有利于提高当前的生育质量。

(作者供职于广西壮族自治区妇幼保健院)

眩晕症之耳石症

□ 伍玉君

在生活中耳石症并不稀奇,很多人都会遇到睡觉睡得好地翻身就天旋地转,平躺着好好地起身时突发眩晕、恶心、呕吐、不能睁眼、不敢走路,其实这些症状就是耳石症在作祟,但是很多人并不了解耳石症是什么?甚至以为耳石症就是耳朵里长了一块石头,真的是这样吗?

什么是耳石症

耳石症又叫做良性阵发性位置性眩晕,是指头部迅速运动到某一特定位置时出现的短暂阵发性的眩晕和眼震。正常情况下耳石是附着于耳石膜上的,但是部分致病因素导致耳石脱离,这些脱落的耳石就会在内耳内被称作为内淋巴的液体里游动,当人体头位变化时,这些半规管亦随之发生位置变化,沉伏的耳石就会随着液体的流动而运动,从而刺激半规管毛细胞,导致机体发生强烈性眩晕,时间一般较短,数秒至数分钟,可周期性加重或缓解。

耳石症是耳朵里长了石头吗

有很多人认为耳石症就是耳朵里长了石头,或者是耳屎没有清理干净。其实耳石症并不是指耳朵中长出石头,这种物质属于一种碳酸钙结晶,长在内耳的球囊和椭圆囊里面。耳石是与生俱来的,它维系着我们人体的平衡。它是很细小的颗粒,其主要成分是碳酸钙结晶,这些结晶,肉眼无法观察到,需要在显微镜下观察。耳石的功能是调整人体平衡,每当人体体位发生改变时,耳石会在位砂膜微绒毛上游移,通过感受器神经的传导通知大脑,让身体保持平衡状态。如突然起身转头时,耳石通过游移让大脑发出一系列相关指令,确保不会因此产生眩晕而摔倒。

耳石症的发病原因有哪些

耳部疾病 耳部疾病包含的内容较多,如中耳乳突感染性疾病、前庭神经炎、病毒性迷路炎、梅尼埃病缓解期、外淋巴囊、突发性耳聋合并眩晕等,均可因细胞碎片的凝集或双侧前庭功能不对称而致发病。或因动脉硬化、高血压病、糖尿病等因素导致内耳供血不足,从而出现耳石症。

头部外伤 头颅外伤后或头部加速运动会致疾病的发生,某些中耳手术如镫骨手术时,可因局部压力或镫骨足板嵌入前庭窗或耳石撕脱而致本病发生。

耳石症有哪些

眩晕感 在疾病的发作期间,患者会感觉自己在快速旋转,或一睁眼便发现周围的环境在旋转,从而产生眩晕感。这是因为耳石所在的半规管主要感受头部的旋转运动;不同的半规管受累时,患者所感受到的旋转方向也不同。

疲劳感 当患者反复发生多次眩晕后,程度会逐渐减轻。人体的平衡系统会自发地逐渐适应耳石的刺激,犹如晕车的人多坐车便会逐渐适应一样,症状结束后患者会感到疲惫感。

反复性 耳石症突出的特点就是反复性发作,得了耳石症后,体位诱发的眩晕会持续存在一段时间,只要有诱发动作,就会出现眩晕症状,从几天到几个月不等。耳石症的症状多和睡眠相关,亦即起卧或翻身时出现看东西转圈;发作时间往往只有几秒钟,很少超过1分钟。

如何预防耳石症

注意休息 大多耳石症患者都存在睡眠不足的问题,如焦虑失眠、熬夜、多梦等,可导致耳石脱落从而发病。因此保证充足的睡眠,对于预防耳石症有重要的意义。部分患者在过度劳累之后可突然发病,这可能与过度劳累,导致的耳石松动、脱落有关。因此,为了有效预防耳石症,应该养成良好的睡眠习惯,并且注重劳逸结合,避免过度劳累。

注意耳部疾病 内耳微循环出现问题,可导致耳鸣耳聋。由于迷路缺血、代谢出现障碍,患者的耳石膜代谢出现障碍,耳石松动、脱落,从而引起耳石症。因此,当出现耳鸣耳聋时,应引起重视,及时治疗,积极治疗耳部疾病能够起到预防耳石症的作用。

营养均衡 部分耳石症的患者在发病之前,存在营养不良、感冒、免疫力下降等表现,炎症、手术也可以诱发耳石症。因此合理营养、补充维生素D和钙质、预防感冒、提高抵抗力,可以减少耳石症的出现。

预防心血管疾病 引起心血管疾病的危险因素,同样可能引发耳石症。因此,想要预防耳石症,应积极预防心血管疾病,控制心血管疾病的危险因素。

耳石症离我们并不遥远,这是生活中常见病,只是由于其发病持续时间较短,并且对人们的生活、工作等影响较小,因此很容易被忽视。为了避免耳石症复发,应该从多方面落实好护理措施,同时应该坚持治疗,切不可为症状消失了就终止,防止反复发作。

(作者供职于平乐县人民医院)

不容忽视的睾丸扭转

□ 韦佩松

而诱发睾丸扭转;另外睾丸扭转还有家族遗传倾向。

睾丸扭转的症状有哪些

疼痛 一侧睾丸突然发生剧烈痛(多为首发症状),常在睡眠中突然痛醒,在扭转初期疼痛可能还局限于阴囊部位,疼痛可向腹股沟及下腹部放射。

肿大 患侧睾丸肿大,阴囊皮肤红肿。

位置改变 患侧睾丸位置可上移,睾丸轴位置改变,呈“横位”等特异性体征。

其他症状 患者偶尔可伴有恶心、呕吐等症状。

确诊后该怎么办

疾病诊断 彩色多普勒超声是发现睾丸扭转的首选检查方法。同时,对怀疑睾丸扭转的患者进行超声造影检查,可显示睾丸微循环血流灌注的改变,从而明确扭转睾丸的缺血程度。检查重点是对睾丸血供情况观察,睾丸实质内无血流信号,或者较健侧血流明显减少,睾丸周围血流在急性期减少或消失,但在后期可以增多,则说明是缺血坏死周围的组织反应。若患侧睾丸动脉还有血流信号,动脉血流频谱是低速低阻型,则是挽救睾丸关键时刻。

睾丸扭转早期(发生时间小于6小时或扭转角度小于360度),主要表现为少血供型,此时是挽救睾丸的黄金时期,可使扭转的睾丸得以有效保留;睾丸扭转中、晚期(发生时间大于6小时),主要表现为乏血供或缺血型,超过12小时扭转的睾丸存活率明显降低,而当睾丸发生完全坏死时,只能切除患侧睾丸。因此,早发现、早诊断对挽救睾丸非常关键。

治疗方式 睾丸扭转一旦确诊,需立即手术复位或手术治疗。手法复位一般在患者患病早期使用,要先给予镇痛剂和解痉剂,在半小时后对处于横位且上提的睾丸,以轻柔手法复位处理,完成复位后再使用“丁”字带将阴囊托起,保证患侧睾丸得到充分休息。手术复位在诊断确认后应立即进行,争取症状出现的6小时内完成,复位后还要观察睾丸血运的情况,再对睾丸、精索阴囊内层鞘膜进行缝合、固定,避免复发。

睾丸扭转会影响生育吗 睾丸具有分泌雄激素的重要功能,对维持男性第二特征和生育能力有着重要意义。睾丸扭转可能使对侧睾丸细胞凋亡增加,并可诱导抗精子抗体产生,使精子数目减少,活动力减弱,但睾丸扭转若能复位成功,则对生育功能不会造成影响。

如何预防睾丸扭转 儿童及青少年男性是睾丸扭转多发人群,在此期间,要多注意自身睾丸状况,如果睾丸疼痛,一定要谨慎,特别是阴囊出现突然

更强烈的支撑。刚性矫正支具是常用的治疗方法之一。这种支具由坚硬材料制成,可以更好地限制脊柱的侧弯,并在日常活动中提供稳定的支持。患者需要佩戴支具一段时间,以逐渐矫正脊柱侧弯。同时,体操和康复训练仍然很重要,以加强脊柱周围肌肉,促进脊柱的稳定。

严重侧弯(超过40度) 对于严重脊柱侧弯,手术可能是必要的治疗选择。手术矫正脊柱侧弯的常见方法包括螺钉固定、椎弓根钩和钢棒植入等。手术的目标是重新塑造脊柱的形状,恢复正常的曲度,并增加脊柱的稳定性。手术后通常需要进行康复训练以帮助患者恢复。

辅助疗法 辅助疗法也可以用于脊柱侧弯的康复。物理疗法包括按摩、牵引疗法和理疗,可帮助改善脊柱姿势、减轻肌肉紧张,并增强脊柱周围肌肉的力量。水疗可以利用水中的浮力和阻力来进行康复训练,

缓解脊柱受重力的压力,并促进脊柱的矫正。身体矫正治疗,如骨矫正、整脊疗法等,通过调整关节和骨骼的位置来促进脊柱的矫正。此外,脊柱支撑装置如托胸器、背带和腰带也可以为脊柱提供额外的支持和稳定性,减轻脊柱的压力,并改善姿势。如果脊柱侧弯症状较轻,且没有导致严重的身体功能障碍,针灸推拿也可以作为辅助治疗方法,帮助缓解疼痛和改善血液循环。

针对脊柱侧弯的矫正治疗应该在专业医生的指导下进行。专业医生会根据患者的具体情况制定合适的治疗方案,针灸和推拿是传统中医的疗法,也可以在一定程度上缓解脊柱侧弯的不适症状。早期发现和及时治疗脊柱侧弯非常重要,因为年轻人的骨骼仍处于发育阶段,矫正效果较好。定期复查和康复训练也对于脊柱侧弯患者的长期康复和脊柱健康非常重要。

(作者供职于百色市东山区人民医院)

脊柱侧弯患者该如何矫正

□ 吴燕

复训练方法坚持训练,能起到一定预防和改善效果。

翻身式 这是一种侧卧位练习,通过旋转躯干来纠正脊柱侧弯。在侧卧位时,双手合十放在胸前,吸气时将上侧手臂尽量打开,并伴随着躯干的旋转,然后再慢慢回到起始位置。重复进行10次,每组2组~3组。

超人起飞 这是一种四点支撑位下的练习,可以增强脊柱稳定性和核心肌群力量。在四点支撑位上,慢慢抬起对侧的手臂和腿部,保持20秒钟,然后再换另一侧进行相同的动作。重复进行10次~20次。

脊柱旋转纠正训练 这个练习可以通过旋转躯干来帮助纠正脊柱侧弯。在四点支撑位上,右膝往后撤一个拳头距离,右小腿搭到左脚踝上。然后身体向后坐,同时进行向右侧的轻轻旋转,脸看向右侧。完成后回到起始位置,再次重复动作。每组30次,进行2组~3组。

死虫式 这是一种仰卧位的练习,可以加强腹肌力量和稳定脊

柱。仰卧位时,屈膝90度,小腿平行于地面,吸气准备,然后呼气发出“S”音,同时对侧手臂和腿部往地面方向靠近。重复15个一组,进行3组。

跪姿侧桥 这是一个通过侧身抬起臀部来矫正脊柱侧弯的练习。跪姿侧桥,肘撑地,臀部发力将躯干抬起至身体呈一条直线,然后缓慢还原至初始位置但臀部不要触地。每侧完成15次~20次,进行2组~3组。

中度侧弯(10度~20度) 对于中度脊柱侧弯,除了非手术矫正方法外,可能需要辅助矫正支具来提供额外的支撑和稳定性。矫正支具如矫形背带可以限制脊柱进一步侧弯发展,并帮助患者维持正确的姿势。支具需要每天穿戴16小时~23小时,直到脊柱稳定为止。此外,体操和康复训练仍然非常重要,通过特殊的姿势练习和脊柱周围肌肉的锻炼来改善脊柱姿势。

重度侧弯(20度~40度) 对于重度脊柱侧弯,可能需要

更强烈的支撑。刚性矫正支具是常用的治疗方法之一。这种支具由坚硬材料制成,可以更好地限制脊柱的侧弯,并在日常活动中提供稳定的支持。患者需要佩戴支具一段时间,以逐渐矫正脊柱侧弯。同时,体操和康复训练仍然很重要,以加强脊柱周围肌肉,促进脊柱的稳定。

严重侧弯(超过40度) 对于严重脊柱侧弯,手术可能是必要的治疗选择。手术矫正脊柱侧弯的常见方法包括螺钉固定、椎弓根钩和钢棒植入等。手术的目标是重新塑造脊柱的形状,恢复正常的曲度,并增加脊柱的稳定性。手术后通常需要进行康复训练以帮助患者恢复。

辅助疗法 辅助疗法也可以用于脊柱侧弯的康复。物理疗法包括按摩、牵引疗法和理疗,可帮助改善脊柱姿势、减轻肌肉紧张,并增强脊柱周围肌肉的力量。水疗可以利用水中的浮力和阻力来进行康复训练,

缓解脊柱受重力的压力,并促进脊柱的矫正。身体矫正治疗,如骨矫正、整脊疗法等,通过调整关节和骨骼的位置来促进脊柱的矫正。此外,脊柱支撑装置如托胸器、背带和腰带也可以为脊柱提供额外的支持和稳定性,减轻脊柱的压力,并改善姿势。如果脊柱侧弯症状较轻,且没有导致严重的身体功能障碍,针灸推拿也可以作为辅助治疗方法,帮助缓解疼痛和改善血液循环。

针对脊柱侧弯的矫正治疗应该在专业医生的指导下进行。专业医生会根据患者的具体情况制定合适的治疗方案,针灸和推拿是传统中医的疗法,也可以在一定程度上缓解脊柱侧弯的不适症状。早期发现和及时治疗脊柱侧弯非常重要,因为年轻人的骨骼仍处于发育阶段,矫正效果较好。定期复查和康复训练也对于脊柱侧弯患者的长期康复和脊柱健康非常重要。

(作者供职于中国人民解放军联勤保障部队第九二三医院)

治疗胃癌的手术方式

□ 杨焘

胃癌属于较常见的恶性肿瘤,在我国多种类型肿瘤中发病率较高。每年因为胃癌导致死亡的人数占比为全部恶性肿瘤死亡人数的25%~30%,对人体健康产生较大的威胁。早期胃癌疾病没有明显的症状,或者存在轻微的症状。在患者临床症状明显的时候,基本已经发展到了中晚期。因此,人们要警惕胃癌的早期症状,尽早接受检查,避免延误诊治。

早期胃癌

对于早期胃癌患者来说,治疗的效果好,患者生存率相对较高,一般可以治愈。大约5%的胃黏膜内下胃癌患者出现胃周围淋巴结转移的情况,因此早期胃癌治疗预后效果更好。

内镜黏膜切除术 内镜黏膜切除术是否能完全切除肿瘤,与患者是否存在淋巴结转移、病发早期有关。当前,临床还缺乏对淋巴结是否转移的判断方式,仅能从早期胃癌淋巴结转移规律进行判断,根据内镜下的病变情况做出准确的判断。对于如下情况的早期胃癌来说,一般都不会出现淋巴结转移的情况:早期胃癌直径小于5毫米;隆起型早期胃癌直径小于2.5厘米;无溃疡凹陷型早期胃癌直径小于2厘米;混合型早期胃癌直径小于1.5厘米;部分存在手术禁忌证的胃癌患者;坚决不接受胃癌手术的患者。

早期胃癌的内镜治疗方式,主要包括切除术、非切除术,非

切除术则是进行激光治疗、光敏治疗、组织凝固法治疗、局部注射法。切除术可以获得患者的黏膜标本,进行病理检验。将内镜注射针从胃镜活检孔插入胃部,到达病变边缘,向黏膜下注射含有肾上腺素的生理盐水,使得局部病变隆起,隔离病变与肌层,保护肌层不受到电凝损伤,避免出血情况。初始的标本需要接受病理检查,切端无癌细胞为完全切除。术后需要对患者进行为期两年的随访,没有复发情况则表示为治愈。通常来说,内镜下黏膜病变切除率大约为70%。若切除标本发现切除不完全,就要进行内镜下激光治疗,消除残余的癌灶,考虑进行手术,许多病例都是在转变为激

光治疗以后,疾病消失后病情痊愈。

腹腔镜下局部切除 随着腔内外科、微创手术的持续发展,早期胃癌腹腔镜下的全层切除术,可达到病变边缘,向黏膜下注射含有肾上腺素的生理盐水,使得局部病变隆起,隔离病变与肌层,保护肌层不受到电凝损伤,避免出血情况。初始的标本需要接受病理检查,切端无癌细胞为完全切除。术后需要对患者进行为期两年的随访,没有复发情况则表示为治愈。通常来说,这一手术方式适用于胃前壁病变,如病变位于近侧、后壁,要经过胃腔内将病变部位黏膜切除、手术切除。

D1根治术 手术范围属于

切除原发性病灶,周围足够正常的胃壁,对第一站淋巴结进行清扫。若无淋巴结小弯侧,手术就要尽可能保留迷走神经分支。胃底贲门癌、胃体癌患者,尤其是近大弯侧,只允许保留幽门的功能。

进展期胃癌 随着人们对进展期胃癌特点、生物学行为的认知,外科手术逐步完善,对原发性病灶、手术的方式、淋巴结清扫的程度、切除的范围进行研究,5年以内患者的生存率显著提升。

根治性切除手术 对于胃癌根治手术,彻底切除转移淋巴结、原发病灶、浸润的临近脏器属于基本操作要求,也是能满足治愈患者的基本治疗手段。对

于胃切除指标满足,胃切断线要距距离肿瘤肉眼边缘不少于5厘米,远侧部癌要切除十二指肠第一部3厘米~4厘米,近侧部癌要切除食管下端3厘米~4厘米。在清除区域淋巴结的时候,要在根部切断胃部供应动脉,全部的动脉切断之后,要进行全胃部切除。

淋巴结清除根治术 淋巴结清除根治术属于进展性的胃癌手术方式,我国近几年推广D2手术方式,切实提升了胃癌的治疗疗效。对于这一手术的要点来说,就是在根部结扎并且切断血管,异常有效的清除相应区域的淋巴结。手术的时候,对患者实行网膜囊外剥离技术。对于胃远侧部癌患者来说,要将

大网膜与结肠系膜前叶、胰腺被膜从脏器整块剥离,以此在根部结扎胃左及胃网膜右血管。淋巴结扩大清除术 为了达到良好的胃癌治疗效果,一般对Ⅲb、Ⅳ期胃癌施行淋巴结扩大清除术,有效将肠系膜上动脉、十二指肠韧带、膈肌、纵膈淋巴结清除。但是临床对这一手术的意见不一致,若患者出现腹主动脉旁淋巴结转移,不能实行这一手术。腹腔动脉旁的神经节、淋巴结鉴别有一定的困难。在淋巴结扩大清除的时候,可能摘除患者这一部位的神经节,导致患者出现腹部疼痛、腹泻等多种不良反应。

(作者供职于广西壮族自治区南宁市良山医院)

大网膜与结肠系膜前叶、胰腺被膜从脏器整块剥离,以此在根部结扎胃左及胃网膜右血管。

淋巴结扩大清除术 为了达到良好的胃癌治疗效果,一般对Ⅲb、Ⅳ期胃癌施行淋巴结扩大清除术,有效将肠系膜上动脉、十二指肠韧带、膈肌、纵膈淋巴结清除。但是临床对这一手术的意见不一致,若患者出现腹主动脉旁淋巴结转移,不能实行这一手术。腹腔动脉旁的神经节、淋巴结鉴别有一定的困难。在淋巴结扩大清除的时候,可能摘除患者这一部位的神经节,导致患者出现腹部疼痛、腹泻等多种不良反应。

(作者供职于广西壮族自治区南宁市良山医院)