

癫痫是否会遗传

□顾晶晶

癫痫是常见的中枢神经系统疾病，近年来发病率呈上升趋势。有很多疾病因素能引起癫痫，遗传是一个重要因素。许多患者有这样的困扰：癫痫会遗传吗？我能拥有一个健康的孩子吗？下面，笔者将为大家讲解癫痫的相关知识。

遗传性癫痫是由基因突变或遗传因素直接导致的一类癫痫综合征，病性发作由已知的遗传缺陷直接引发，并且是该疾病的核心症状。癫痫的致病基因遗传变异性强，具有家族聚集性或明确的遗传模式（如常染色体显性遗传、常染色体隐性遗传或X连锁遗传）。现有的研究表明，约70%的癫痫与遗传因素密切相关，全外显子组测序在受测病例中的诊断率为24%，超过56%的癫痫患者发病与遗传因素有关。而癫痫是否会遗传，主要取决于癫痫的类型和病因。

原发性癫痫一般与先天大脑皮质发育不足、染色体异常等因素有关，具有一定的遗传倾向，可能按照常染色体显性遗传、常染色体隐性遗传、母系遗传等方式遗传，遗传概率一般在3%-5%，但是具体数值因个体差异而有所不同。继发性癫痫由头部外伤、感染、中毒、缺氧、颅内肿瘤、脑血管

疾病等后天因素引起，一般不会遗传给下一代，遗传概率在1%以内，几乎不具有遗传性。热性惊厥作为人类最为常见的小儿时期惊厥发作性疾病，大多具有一定的家族遗传性，一部分热性惊厥患儿是癫痫发生的高危人群，随后可发展为多种类型、严重程度不一且持续性的无热性癫痫，若反复出现需严密观察病情变化。值得注意的是，一些特殊的遗传代谢性疾病也可能导致癫痫发作，还会伴随其他系统的症状，早期诊断和干预对于改善预后至关重要。

癫痫的遗传方式包括单基因遗传、多基因遗传和染色体变异。单基因遗传指癫痫由单个基因致病，目前已发现多种相关基因突变导致神经元电生理活性异常引发癫痫发作，一般表现出家族聚集性；多基因遗传指癫痫受多个基因影响，多个基因的叠加效应使癫痫易感性增加，在家族中发病率较高，但是不呈现典型的孟德尔遗传规律；染色体数目或结构异常均可能导致癫痫，染色体异常区域包含的基因决定临床表现，如环状20号染色体综合征常以癫痫为主要表现。此外，

表观遗传因素也逐渐受到关注，DNA(脱氧核糖核酸)甲基化、组蛋白修饰等表观遗传改变，可能在不变基因序列的情况下，影响基因表达，进而参与癫痫的发生发展过程，为癫痫的遗传机制研究开辟了新的方向。

家族史和环境因素也会影响癫痫的遗传。如果家族中有癫痫遗传史，下一代有一定的发病概率，血缘关系越近，遗传概率越大。例如，父母双方都患有癫痫，子女患癫痫的概率为20%，一方患病则子女患病概率相对较低。除遗传因素外，脑部创伤、感染、代谢性疾病等环境因素也可能诱发癫痫发作；有癫痫家族史的人群，即便携带相关基因，基因是否表达也受多种因素影响，环境因素可能使其不表达，而不发病。例如，长期处于精神压力过大、睡眠严重不足的环境中，可能会激活潜在的癫痫致病基因，增加发病风险。

癫痫的诊断方法主要有家族史和临床评估、基因检测，以及辅助检查。家族史和临床评估需要判断家族中是否存在多代癫痫病史或相关神经系统发育障碍，以及是否有特定癫痫综合征的临床特征；基因检测包括靶向基因测序、全外显子组测序等多种方式，

未找到明确获得性病因的癫痫均应考虑遗传因素，尤其新生儿期或婴儿期起病、有癫痫家族史等特定情况需要进行遗传学筛查，有遗传性癫痫家族史的正常人婚前或生育前也应进行基因诊断，评估下一代患病风险；辅助检查包含脑电图检查，以及核磁共振检查、脑磁图检查等神经影像学检查。近年来，人工智能技术也开始应用于癫痫诊断，对大量脑电图数据进行分析，能够更准确地识别癫痫样放电，提高诊断效率和准确性。

治疗方面，在癫痫的靶向治疗中，抗癫痫药物并非对因治疗，而是通过改变皮层神经元兴奋性减少癫痫发作。随着癫痫遗传病因的研究进展，靶向治疗成为可能，目前明确的精准治疗，如针对不同病症使用生酮饮食、钠通道阻滞剂、雷帕霉素靶蛋白通路抑制剂等，新型靶向药物研发将提高治疗效果。非药物治疗有生酮饮食、大麻二酚，以及迷走神经电刺激或脑深部电刺激等神经调控手段。基因治疗则尝试使用基因编辑技术修复突变基因。在实际治疗过程中，多学科协作模式越来越受到重视，神经内科医生、遗传学家、营养师、心理医生等共同参与，为患者制定个性化的综合治

疗方案，不仅关注癫痫症状的控制，还注重患者的心理健康和生活方式改善。

遗传咨询主要依据基因检测结果评估，显性遗传的遗传概率为50%；在隐性遗传中，父母均为携带者时遗传概率为25%，仅一方携带则不遗传；X染色体连锁遗传，男性患病风险高。生育建议是孕前计划妊娠，做好产前遗传咨询，风险高的患者必要时选择人工辅助生殖技术筛选基因，通过试管婴儿保证优生优育，需要依次完善产前诊断、胚胎植入前遗传学诊断，以及高风险疾病新生儿筛查。

对于癫痫患者，经过遗传咨询谨慎受孕，病情稳定后再考虑生育；计划怀孕前与医生充分沟通，主动进行基因检测，调整治疗方案；孕期避免自行停药或改变药物剂量，如需要调整应在医生指导下进行；保持合理饮食、充足睡眠、避免过度劳累等健康生活方式，有助于降低癫痫发病风险。

综上所述，癫痫患者做好充分孕前准备，严格遵医嘱用药、检查，是能够拥有健康宝宝的。有癫痫家族史的人群，建议进行基因检查并咨询专科医生意见。

(作者供职于首都医科大学附属北京天坛医院癫痫中心)

药物分类

抗血小板聚集药：代表药物包括阿司匹林、氯吡格雷等。阿司匹林，常用于冠心病患者的长期治疗；氯吡格雷，主要用于急性冠脉综合征患者，或作为支架植入术后患者抗血小板治疗的药物选择。

β受体阻滞剂：美托洛尔、比索洛尔等是此类药物的代表。β受体阻滞剂通过抑制交感神经系统的兴奋，发挥减慢心率、降低血压的作用，进而实现对心脏的保护功能。

硝酸酯类药物：硝酸甘油、单硝酸异山梨酯等属于硝酸酯类药物。这类药物在心肌缺血发作时能够快速起效，有效缓解患者痛苦。

他汀类药物：阿托伐他汀、瑞舒伐他汀等为他汀类药物的典型代表。该类物质通过抑制胆固醇合成，降低血清胆固醇水平，从而减缓动脉粥样硬化的发生与发展进程。

ACEI或ARB类药物：卡托普利、厄贝沙坦分别是血管紧张素转换酶抑制剂(ACEI)和血管紧张素Ⅱ受体拮抗剂(ARB)的代表药物。它们可以调节血管紧张素系统，改善心脏功能，降低血压。

严格遵医嘱服药：冠心病的治疗需要长期、规律用药。患者必须严格遵循医生的指导，按时定量服药，严禁自行增减药物剂量或更改用药方案。

警惕不同药物之间的相互作用：冠心病患者常需同时服用多种药物，而药物之间可能存在相互作用。因此，患者务必在医师和药师的指导下安全用药。例如，阿司匹林与某些抗凝药物联合使用时，可能会增加出血风险。

密切关注药物的副作用：每种药物都存在产生副作用的可能性。冠心病患者在用药过程中，应密切留意自身身体反应。一旦出现不适或异常症状，患者要及时与医生沟通，以便调整治疗方案。

定期复查：冠心病患者需要定期检查心电图、血脂、心肌酶谱等指标，以此评估治疗效果与病情变化。定期复查，可以帮助医生及时调整患者的治疗方案，保障治疗的有效性。

积极调整生活方式：药物治疗仅是冠心病综合治疗的一部分。患者在用药期间，要积极调整生活方式，包括戒烟限酒、合理饮食、增加体力活动等。这些措施有助于改善心脏功能，减少心血管事件的发生风险。

服用方法

阿司匹林：空腹服用阿司匹林肠溶片，不仅可以减少对胃部的刺激，还能促进药物的吸收和利用；阿司匹林普通片则建议在餐后服用，以此降低胃肠道不适的发生概率。

β受体阻滞剂：以美托洛尔为代表的β受体阻滞剂，建议每日固定时间服用，与食物同服或分开服用均可。为避免出现心率过低的情况，最佳服用时间为早晨起床后。

硝酸酯类药物：硝酸甘油等硝酸酯类药物，在心绞痛发作时应采取舌下含服的方式。若用于预防心绞痛发作，则需按照医生建议按时服用。

他汀类药物：鉴于胆固醇合成高峰出现在夜间，像阿托伐他汀这类他汀类药物，建议在晚上或睡前服用，从而更有效地降低胆固醇水平。

ACEI或ARB类药物：卡托普利等ACEI或ARB类药物，建议每日固定时间服用，可与食物同服或间隔服用。为减少低血压等不良反应，此类药物的最佳服用时间为血压高峰来临之前。

科学合理用药与积极健康的生活态度，是冠心病患者对抗疾病的有力武器。希望每位患者都能通过规范治疗与自我管理，守护心脏健康，拥抱美好未来。

(作者供职于河南省郑州市中心医院西药药学部)

冠心病患者的用药安全

□何志光

病理检查诊断肿瘤的方法

□王中山

在医疗领域，肿瘤作为严重威胁人类健康的疾病之一，准确诊断是实施有效治疗的关键前提。在众多诊断手段中，病理检查堪称肿瘤诊断的“金标准”，有着不可替代的重要作用。

病理检查之所以被视为肿瘤诊断的核心方法，源于其具备的独特优势。首先，它具有极高的准确性。肿瘤疾病类型复杂多样，不同类型肿瘤的治疗方案与预后等情况存在显著差异。病理检查通过对病变组织或细胞进行细致观察与专业分析，能够精准判定肿瘤的类型、恶性程度、侵袭范围等重要指标。其次，病理检查能够提供全面的诊断信息。它不仅能够明确肿瘤的具体类型，还能深入了解肿瘤的分化程度、浸润深度以及是否存在淋巴结转移等关键情况。以肺癌为例，病理检查能够明确区分小细胞肺癌和非小细胞肺癌，非小细胞肺癌又可进一步细分为腺癌、鳞癌等亚型。不同类型的肺癌，治疗方法与预后也各不相同。此外，肿瘤的分化程度是判断恶性程度的重要指标，分化程度越低，恶性程度越高，治疗难度也相

易侵犯周围组织并出现远处转移。病理检查可清晰分辨这些特征，为后续制定治疗方案提供依据。

其次，病理检查能提供全面的诊断信息。它不仅能够明确肿瘤的具体类型，还能深入了解肿瘤的分化程度、浸润深度以及是否存在淋巴结转移等关键情况。以肺癌为例，病理检查能够明确区分小细胞肺癌和非小细胞肺癌，非小细胞肺癌又可进一步细分为腺癌、鳞癌等亚型。不同类型的肺癌，治疗方法与预后也各不相同。此外，肿瘤的分化程度是判断恶性程度的重要指标，分化程度越低，恶性程度越高，治疗难度也相

应增大。

再者，病理检查在肿瘤早期诊断中发挥着关键作用。许多肿瘤在早期阶段症状隐匿或不典型，极易被忽视。而病理检查通过对可疑病变组织进行检测，能够及时发现早期肿瘤细胞，实现肿瘤的早发现、早诊断、早治疗，从而显著提高患者的治愈率和生存率。

病理检查主要通过以下几种常见方式开展。活检是重要手段之一，医生借助手术、穿刺等方法获取病变组织样本，再将样本送往病理科进行检测。例如，针对乳腺肿块，医生可能会采用穿刺活检的方式，取出少量组织进行病理分析，以鉴别乳腺

肿块是良性增生还是乳腺癌。切片检查同样常用，即把病变组织制成薄片，在显微镜下观察细胞的形态与结构特征。免疫组化检查则利用抗原与抗体特异性结合的原理，检测组织中的特定蛋白质，有助于进一步明确肿瘤的类型和细胞来源。

然而，病理检查并非完美。它存在一定的局限性，检查结果可能受样本的取材部位、样本大小、以及病理医生的专业经验等因素影响。此外，病理检查通常需要一定的检测时间，在此期间，患者及其家属往往承受较大的心理压力。

尽管存在上述局限性，病理检查在肿瘤诊断中的地位依旧

不可动摇。它是医生制定个性化治疗方案的重要依据，也是患者获得有效治疗的关键保障。随着医学技术的持续发展，病理检查技术也在不断革新，其准确性和效率正逐步提升。

总之，病理检查作为肿瘤诊断的基石，凭借其准确性、全面性和早期诊断优势，在肿瘤防治工作中占据着举足轻重的地位。我们应充分认识病理检查的重要性，积极配合医生完成相关检查，为战胜肿瘤争取更多的机会。相信在未来，病理检查技术将不断完善，为人类健康事业做出更大的贡献。

(作者供职于河南省郑州市金水区中心医院)

中医药怎样治疗荨麻疹

□赵文雁 汤浩

荨麻疹，俗称“风疹块”，是一种常见的皮肤病，主要特征为皮肤出现风团，并伴有瘙痒症状，严重影响患者的生活。据统计，全球约20%的人在一生中至少经历过一次荨麻疹。荨麻疹发作时，患者皮肤上会突然长出大小不一、形状各异的风团，瘙痒感令人难以忍受。搔抓后，风团可能会融合成片，部分患者甚至会出现恶心、呕吐、腹痛、腹泻等全身症状，给身体和心理都造成了沉重负担。

现代医学研究发现，荨麻疹病因复杂，包括食物过敏、药物过敏、感染、自身免疫系统、环境因素等诸多方面。常规治疗手段多采用抗组胺药物来缓解症状，然而，一部分患者在停药后病情容易复发，而且长期使用此类药物可能会产生嗜睡、口干等不良反应。中医药在应对荨麻疹方面，有着独特优势。

中医理论认为，荨麻疹的发病与人的气血状态、脏腑功能紧密相关。通常是由于人体禀赋不足，对某些物质过敏；或者因饮食不节制，过度食用辛辣食物、海鲜等发物，损伤脾胃，致使运化功能失常，内生湿热；或者由于情志不舒，肝郁化火，扰动营血。再加上外感风邪，风湿热邪相互搏结，进而浸淫肌肤而引发疾病。中医治疗荨麻疹注重辨证论治，通过综合分析患者的具体症状、体征、舌象、脉象

等，判断证型，从而制定个性化的治疗方案。

对于风热犯表型荨麻疹患者，风团颜色鲜红，灼热感强烈且瘙痒剧烈，同时伴有发热、恶寒、咽喉肿痛等症状，中医常选用消风散进行治疗。在消风散中，荆芥、防风、蝉蜕、牛蒡子等药材具有疏风清热的功效；知母、石膏、清热泻火；苦参、苍术，清热燥湿；当归、生地、胡麻仁，养血活血；甘草，调和诸药。全方共同发挥疏风清热、凉血止痒的功效。对于风寒束表型患者，风团颜色发白，遇寒时症状加重，保暖后症状减轻，常伴有恶寒、口不渴等表现，麻黄桂枝汤是常用方剂。该方剂采用

麻黄、桂枝、白芍等药物，起到疏风散寒、调和营卫的效果。

除了内服中药，中医还有多种特色疗法能够辅助治疗荨麻疹。艾灸就是其中之一，如艾灸特定穴位，如神阙穴、曲池穴、血海穴等，能够激发人体经络气血的运行，调节脏腑功能，从而实施扶正祛邪、疏风止痒的目的。神阙穴位于肚脐部位，艾灸神阙穴可以培补元气、调和气血；曲池穴为手阳明大肠经的合穴，具有疏风清热、调和营卫的作用；血海穴属于足太阴脾经，能养血活血、祛风止痒。此外，中药外洗也是常用手段，将苦参、地肤子、白鲜皮、蛇床子等具有清热燥湿、祛风止痒功效的中药煎

水，放凉后来外洗患处，药物可以直接作用于皮肤，有效缓解瘙痒症状。

中医药治疗荨麻疹，不仅能够有效减轻症状，还注重从整体上调理人体机能，增强机体免疫力，减少疾病复发。中药源于自然，不良反应相对较少，尤其适合慢性荨麻疹患者长期调理。不过，需要注意的是，荨麻疹病情复杂，患者一旦发病应及时就医，在医生的指导下进行辨证论治，合理用药并选择合适的治疗方法。相信在中医药的助力下，众多荨麻疹患者能够摆脱疾病的困扰，重新拥抱健康生活。

(作者供职于新疆维吾尔自治区昌吉回族自治州中医医院)

孕期保健知多少

□魏朝丽

孕期是充满期待与变化的特殊时期。随着新生命的到来，孕妇不仅要应对身体的剧烈变化，还面临心理和生理上的多重挑战。科学的孕期保健能帮助女性保持健康，顺利度过每个阶段，迎接宝宝的到来。做好充分准备。

孕早期(1周~12周)保健要点：在怀孕初期，孕妇体内会发生一系列生理变化，如荷尔蒙波动、体温变化和代谢加速，这些可能导致恶心、呕吐、疲劳和频繁排尿等不适。为缓解这些症状，孕妇应注重休息，避免过度劳累，保证充足的睡眠。研究表明，叶酸有助于预防胎儿神经管畸形(如脊柱裂和无脑儿)。因此，女性要在怀孕前3个月开始补充叶酸，并持续到怀孕的前3个月，常规剂量为每天0.4毫克~0.8毫克。此外，饮食方面要保证营养均衡，避免摄入生肉和含有生物毒素的海鲜，减少咖啡因和酒精的摄入量。

孕中期(13周~27周)保健要点：孕中期一般是孕妇感觉较为舒适的阶段。此时，胎儿的器官逐步完善，孕妇的体形也开始发生显著的变化。随着体重的增加，孕中期保健应侧重于营养管理、运动和常见问题的应对。在这一阶段，胎儿对营养的需求增大。因此，孕妇的饮食结构需要调整，重点补充蛋白质、钙、铁和维生素D等营养素。蛋白质可通过瘦肉、鱼类、蛋类和豆制品获取，钙和铁则可通过牛奶、绿叶蔬菜和坚果补充。孕妇的体重应逐步增加，要避免过快增长。常见问题如腰背疼痛、便秘和水肿，也多见于此阶段。针对腰

背痛，孕妇可以通过正确姿势缓解，例如睡觉时垫高腰部，站立或坐时避免长时间保持同一姿势。孕妇便秘，主要原因可能是孕激素增加导致肠道蠕动变慢。孕妇应增加膳食纤维的摄入量，多喝水，坚持适度运动。

孕晚期(28周以上)保健要点：孕晚期是宝宝快速发育的阶段，也是孕妇迎接分娩的最后准备期。此时，孕妇承受更大的压力，保健重点应放在减轻不适、分娩准备和监测母婴健康。孕妇应开始为分娩做准备，包括选择分娩方式、分娩医院，并准备待产包。此外，定期产前检查，如胎位、胎心率和羊水量，帮助医生判断胎儿位置并及时处理可能的并发症。妊娠期高血压、妊娠期糖尿病和早产是常见问题，孕妇应定期监测血压、血糖等，并及时就医处理异常症状，如头痛、视物模糊或水肿。

随着分娩临近，许多孕妇感到紧张和焦虑。参加产前教育、阅读分娩书籍、与亲友交流等有助于孕妇缓解恐惧情绪。深呼吸和冥想等放松技巧也能有效减轻压力。由于肚子增大，孕妇应保持舒适睡姿，使用枕头支撑腹部和背部，避免压迫下腹和腰部，并创造安静、舒适的环境来提高睡眠质量。

无论是孕早期的保健、孕中期的营养管理，还是孕晚期的分娩准备，科学的孕期保健不仅能减轻孕妇的不适，还能为宝宝的健康成长奠定基础。

(作者供职于山东省博兴县城东街道办事处社区卫生服务中心妇幼保健科)

影响孩子生长发育的因素有哪些

□张莹

当目睹同龄孩子身形明显高于自家孩子时，许多家长容易陷入焦虑状态，担忧身高问题对孩子的未来生活产生不利影响。事实上，孩子生长发育是一个复杂的过程。

连续且分阶段的生长历程

孩子生长发育好似一场马拉松长跑，兼具持续性与阶段性特征。从受精卵发育为成年人的进程中，每个阶段均有其特定任务与挑战，期间孩子的身高、体重不断增长，各器官与系统也逐步发育成熟。

值得关注的是，生长发育并非匀速推进。新生儿期(1岁以前)是孩子生长最为迅速的阶段，平均每个月身高可增长约2.5厘米。

进入幼儿期(1岁~3岁)，生长速度虽然有所放缓，但是每年仍能保持10厘米~15厘米的身高增长速度。在学龄前期(3岁~6岁)和学龄期(6岁~12岁)，身高增长趋于稳定，分别以每年5厘米~7厘米和4厘米~6厘米的速度递增。而青春期阶段，女孩(10岁~18岁)和男孩(12岁~20岁)将迎来生长高峰期。在女孩月经初潮前后、男孩嗓音变化前后，生长速度显著加快，成为生长发育的重要时期。

生长发育的个体差异性

虽然生长发育存在普遍规律，但是每个孩子都是独特的个体，生长发育速度与生活环境存在差异，这种差异在身高、体重大

面，在智力、情感及社交能力等维度同样有所体现。

部分孩子天生体格高大，而有些孩子则相对矮小，然而身材矮小并不等同于不健康或缺乏发展潜力。身高仅是生长发育的一个维度，无法全面反映孩子的健康水平与发展潜能。

遗传、营养、睡眠、运动及健康状况是影响孩子生长的主要因素。遗传奠定生长发育的基础，家长可通过为孩子提供营养均衡的膳食，确保摄入充足的营养，促进生长发育。充足的睡眠，对孩子生长发育至关重要，因为生长激素主要在睡眠过程中分泌。适度运动能够刺激骨骼生长，家长应鼓励孩子积极参与体育活动。

同时，维持良好的健康状态，做好疾病预防工作，是保障孩子正常生长发育的关键环节。因此，家长需要从多方面着手，为孩子营造良好的生长环境。

营养与运动

在孩子生长发育进程中，营养和运动发挥着关键作用。营养是孩子生长发育的物质基础，运动则是促进生长发育的重要手段。

为助力孩子健康成长，家长需要重视膳食营养搭配。在保障蛋白质、脂肪、碳水化合物等基础营养素充足摄入的同时，还应确保孩子食用富含维生素、矿物质等微量元素的食物。此外，鼓励孩子积极参与跑步、跳绳、游泳等户外运动，这些运动不仅有助于

锻炼身体，还能促进生长激素分泌，对身高增长具有积极作用。

除营养与运动外，睡眠同样是影响孩子生长发育的重要因素。充足的睡眠有助于孩子恢复体力，促进生长激素分泌，进而推动身高增长。

科学应对身高焦虑

当孩子因身高问题产生焦虑情绪时，家长应给予充分理解与支持，可以和孩子共同学习生长发育知识，帮助孩子树立正确的观念。同时，鼓励孩子积极参与集体活动，培养自信心与社交能力，以此缓解身高焦虑，促进孩子全面发展。

(作者供职于河北医科大学第三医院儿科)