遗传咨询的适用人群与实施路径

□吕向阳

在备孕和生育的旅程中，每对夫妻都期盼能迎来一个健康聪慧的宝宝。然而，遗传因素引发的出生缺陷风险如“隐性炸弹”，可能给家庭带来沉重打击。作为预防出生缺陷的关键环节，遗传咨询正成为优生优育的“第一道防线”，为育龄夫妇提供科学指引，守护新生命的健康起点。

遗传咨询并非简单的“答疑解惑”，而是由专科医生根据咨询者的家族病史、生育史、体检结果等信息，运用遗传学原理进行风险评估、分析解读，并提供个性化医学建议等专业服务。其核心目的是帮助孕龄夫妻了解自身遗传状况，明确后代患遗传病的概率，从而做出科学的生育决策，从源头降低出生缺陷发生风险。与普通产检不同，遗传咨询更侧重“预防为先”，覆盖婚前、孕前、孕期全阶段，实现从“被动筛查”到“主动预防”的转变。哪些人群需要进行遗传咨询？首先是有家族遗传病史的夫妻，如直系亲属患有先天性聋哑、血友病、地中海贫血等单基因遗传病，或唐氏综合征等染色体异常疾病；其次是高龄备孕群体，女性35岁以上、男性40岁以上，生殖细胞染色体异常风险显著升高；最后是有反复流产史、死胎史、胎儿畸形引产史的夫妻，以及长期接触辐射、有毒有害物质或服用特殊药物的备孕者，也应主动寻求遗传咨询服务。值得注意的是，即使没有明显的高危因素，普通育龄夫妻也可以进行基础遗传咨询，了解常见遗传病预防知识，做到科学备孕。

遗传咨询的流程一般包括“信息收集-风险评估-建议指导-后续跟进”4个环节。医生会详细询问家族疾病史、夫妻双方健康状况、生育史等关键信息，结合染色体检测、基因测序等医学检查结果，运用遗传学模型计算后代患病概率。例如，对于携带地中海贫血基因的夫妻，医生会告知其子女可能的患病类型及概率，并建议孕期进行羊水穿刺等产前诊断；对于有反复流产史的夫妻，会采取染色体核型分析排查夫妻双方染色体异常问题。在整个咨询过程中，医生会用通俗易懂的语言解读专业数据，避免使用晦涩难懂的专业术语，同时尊重夫妻双方的生育意愿，提供多元化选择方案。

在优生优育体系中，遗传咨询的价值不可替代。它不仅能帮助高风险家庭规避遗传病传递风险，还能缓解备孕家庭的焦虑情绪，减少盲目检查或过度医疗。一部分夫妻因家族中有遗传病患者而过度担忧，甚至放弃生育计划，通过遗传咨询明确风险后，很多家庭可以在科学指导下安全备孕；对于确诊存在高风险的家庭，医生还会提供辅助生殖技术、产前诊断等解决方案，让他们在充分知情的前提下做出选择。此外，遗传咨询还能促进遗传病的早发现、早干预，降低新生儿缺陷率，减轻家庭和社会的医疗负担。生育健康宝宝是每个家庭的共同心愿，而遗传咨询正是实现这一心愿的“金钥匙”。它以科学为依据，以人文关怀为底色，为备孕家庭保驾护航。育龄夫妻可以从遗传咨询开始，主动了解自身遗传状况，科学规划生育计划，让新生命在健康的起点上茁壮成长。

（作者供职于山东中医药大学附属医院）

智齿的科学应对方法

□葛宇飞

智齿，即第三磨牙，一般在17岁~30岁萌出。由于人类颌骨进化，多数人智齿缺乏足够生长空间，成为口腔中的“隐患”。不少人认为智齿无痛便不必处理，实则不然：智齿若未及时拔除，可能引发一系列口腔问题，甚至影响邻牙健康与全身状态，这些隐藏后果值得高度警惕。

邻牙损伤是智齿最常见的危害。因萌出位置不足，智齿容易出现倾斜、阻生等情况，持续挤压相邻的第二磨牙。长期挤压会导致第二磨牙牙根吸收、牙冠损坏，引发牙龈红肿、刷牙出血等症状，严重时可能诱发邻牙牙髓炎、根尖周炎，最终可能导致邻牙松动脱落。有临床数据显示，近60%的阻生智齿会对邻牙造成不同程度的损伤，且这种损伤多为不可逆转的。同时，智齿与邻牙间容易形成清洁死角，食物残渣和细菌均难以清除，久而久之会滋生牙结石与牙菌斑，加速邻牙龋坏进程。

智齿反复炎症堪称口腔健康的“定时炸弹”。阻生智齿的牙冠往往无法完全萌出，周围会被牙龈瓣覆盖，形成容易藏污纳垢的“盲袋”。当人体抵抗力下降时，盲袋内细菌会大量繁殖，引发智齿冠周炎，表现为牙龈红肿、疼痛、张口困难，严重时脸颊会肿胀化脓，影响进食与说话。更危险的是，炎症可能扩散至颌面部间隙，引发颌面部蜂窝织炎等严重感染，伴随发烧、寒战等全身症状，患者应紧急就医。此类炎症容易反复发作，给患者带来持续痛苦。

咬合关系紊乱会直接影响咀嚼功能与面部对称。在正常情况下，上下颌智齿可以形成良好的咬合关系，但是智齿若萌出位置异常，如过度前倾、后倾或横向阻生，会导致咬合关系错乱，降低咀嚼效率。长期咬合异常还可能引发颞下颌关节紊乱综合征，出现关节弹响、张口受限、面部疼痛等症状。此外，单侧智齿疼痛可能使患者长期用另一侧咀嚼，久而久之造成面部肌肉不对称，影响面部美观。

智齿的潜在风险不止于口腔。智齿冠周炎急性发作时，炎症可能刺激颈部淋巴结肿大、疼痛；部分阻生智齿可能压迫神经，导致下颌麻木、疼痛等不适。对备孕女性而言，孕期体内激素变化会使牙龈充血水肿，智齿冠周炎发病风险显著升高，而孕期用药与治疗受限，可能给孕妇带来极大痛苦。少数情况下，智齿反复炎症还可能引发风湿性关节炎、心内膜炎等全身并发症。

需要注意的是，并非所有智齿都需要拔除。若智齿萌出位置正常、咬合关系良好，且能保持清洁卫生、无不适症状，可以暂时观察。但是，如果智齿存在阻生、反复发炎、影响邻牙等情况，建议尽早到口腔医疗机构进行检查，由医生评估后及时拔除，避免引发后续健康问题。口腔健康是全身健康的基础，智齿虽小，却可能成为影响口腔健康的“定时炸弹”。切勿等到疼痛难忍或出现并发症才引起重视，定期进行口腔检查，及时处理问题智齿，才能有效守护口腔健康，避免不必要的麻烦。

（作者供职于山东省烟台市牟平区口腔医院）

穴位按摩缓解颈椎不适

□周燕辉

低头看手机、久坐办公、长期保持固定姿势，早已成为现代人的日常。随之而来的，是颈椎僵硬、肩背酸痛等不适，严重时还会影响转头、抬头，甚至牵连头部引发眩晕。穴位按摩是缓解颈椎不适的便捷方法，不必使用工具，随时随地都能操作。下面这3个核心穴位，针对性刺激就能快速放松颈部肌肉、改善血液循环，帮助患者摆脱颈椎僵硬的困扰。

风池穴是缓解颈椎不适的“明星穴位”，堪称疏通颈部经络的“关键开关”。风池穴在后颈部枕骨下方凹陷处，左右各一处，具体在耳后高骨与颈椎间的缝隙内，按压时会有明显酸胀感。按摩时，患者可以采取坐姿或站姿，保持身体放松、头部微前倾，双手拇指分别按压两侧穴位，其余四指自然贴于头部两侧辅助固定。力度由轻至重，以耐受酸胀且无刺痛为宜，按压3秒后松开，重复30次；也可以用拇指与食指揉捏穴位，每次一两分钟，直至颈部有温热感蔓延。此穴位能有效疏通颈部经络、缓解肌肉痉挛，对长期低头导致的颈部僵硬、肩背牵拉痛效果显著，坚持按摩还能够改善头部供血，减轻颈椎问题引发的头晕头痛。

肩井穴是连接肩颈的重要穴位，是缓解肩颈联动不适的“解压点”，能同时舒缓两处僵硬感。肩井穴位于大椎穴与肩峰连线的中点，即肩部最高处。低头时，颈部后方会突出一块骨头，肩井穴就在这块骨头与肩膀末端连接线的中间点位置。按压肩井穴时酸胀感会放射至颈肩部位。按摩时，患者采取坐姿，用一只手的食指与中指并拢，按压另一侧穴位，力度适中（避免损伤肌肉），按压后停留2秒后再松开，单侧按摩30次后换另外一侧；也可以用手掌在穴位所在肩部区域顺时针揉按，每次2分钟，能有效放松斜方肌，改善肩部肌肉紧张与颈椎活动受限问题，尤其适合久坐办公族，工作间隙按摩可以快速缓解长期固定姿势带来的肩颈僵硬，让颈肩肌肉恢复弹性。

大椎穴是颈椎气血运行的“核心枢纽”，也是缓解颈部僵硬的关键穴位，位于后颈部下端，低头时可以触及的颈部凸出骨头（第七颈椎棘突）下方凹陷处，作为全身阳气汇聚之地，刺激该穴位能快速疏通颈部气血。按摩时采取坐姿，头部微低暴露后颈，用单手拇指按压穴位，力度以酸胀感扩散至整个后颈部为宜，按压5秒后松开，重复20次~30次；也可以用手掌根部在穴位处上下搓动，直至局部皮肤发热，每次约1分钟。按摩此穴位能有效改善颈部气血循环、缓解肌肉紧张痉挛，对颈椎僵硬、转头困难效果立竿见影，还可以辅助改善颈椎压迫导致的上肢麻木感。

穴位按摩需要牢记的实用小贴士：力度以“酸胀不痛”为原则，避免暴力按压造成肌肉损伤；每个穴位每次按摩一两分钟，每天可以进行两三次，工作间隙与睡前都是适宜时间。按摩前建议先做简单的颈部热身，如缓慢转头（左右各10次）、抬头低头（各5次），待颈部肌肉放松后再刺激穴位，效果会更优。若颈椎不适伴随手臂麻木、剧烈疼痛或眩晕加重，患者需要及时就医，不可单纯依赖按摩缓解。

每天按摩这3个穴位，可以放松颈部肌肉、疏通经络、改善气血循环，有效缓解颈椎僵硬与肩背酸痛。养生重在“治未病”，日常做好颈椎护理，能有效预防慢性颈椎问题。不妨将穴位按摩融入日常，用心呵护颈椎，让身体始终舒展自在。

（作者供职于广东药科大学附属第一医院门诊正骨科）

吞咽困难背后的健康隐患与康复策略

□张晓娇

“吃饭”看似是每个人与生俱来的本能，背后却藏着一套精密的神经肌肉协同机制。当这套机制出现故障，吞咽困难便会找上门来。在临床中，很多人将吞咽困难简单等同于“吃饭费劲”，殊不知这一症状不仅会影响营养摄入，更可能引发吸入性肺炎、窒息等致命风险。作为守护生命健康的医务人员，我们必须明确：吞咽困难绝非小事，科学的康复治疗才是守护“生命通道”的关键。

吞咽是一个由大脑皮层、脑干、脑神经等共同调控，口腔、咽喉、食道等多个器官协同完成的复杂过程，可以分为口腔准备期、口腔期、咽期和食道期4个阶段。从食物进入口腔被咀嚼研磨，到咽喉部声带闭合防止误吸，再到食道蠕动将食物送入胃中，任何一个环节出现问题，都有可能导致吞咽困难。它不是一种独立疾病，而是多种疾病的常见并发症，脑卒中、帕金森病、阿尔茨海默病、头颈部肿瘤、重症肌无力等，都可能成为其诱因。

吞咽困难的危害往往被低估，直接的影响是营养不良。长期无法正常进食会导致蛋白质、维生素等营养素摄入不足，引发体重下降、免疫力降低，尤其对老年患者或有基础疾病患者而言，会进一步加重病情，延长康复周期。更危险的是误吸风险，食物或液体进入气管而非食道，可能直接引发窒息，短时间内危及生命；即使未发生窒息，误吸的食物残渣也会刺激气管黏膜，诱发吸入性肺炎，临床表现为发热、咳嗽、咯痰等，严重时可能发展为感染性休克。此外，长期吞咽困难还会影响患者的心理状态，导致焦虑、抑郁等情绪问题，甚至因害怕误吸而主动减少进食，形成“吞咽困难-营养不良-病情加重”的恶性循环。

面对吞咽困难，精准评估是康复治疗的前提。在临床中，吞咽功能评估分为主观评估和客观评估两类，二者结合才能全面判断病情。主观评估主要通过医务人员的问诊和体格检查完成，包括询问患者吞咽困难的具体表现，如是否存在饮水呛咳、进食时咽喉部异物感，以及症状出现的时间、频率和诱发因素等；同时检查口腔黏膜、牙齿、舌肌运动、咽喉反射等，初步判断吞咽功能受损的程度。

在客观评估中，视频荧光吞咽造影检查是诊断的“金标准”。该检查是让患者吞咽含有造影剂的食物，利用X线动态监测食物在口腔、咽喉、食道中的运动过程，能够清晰显示是否存在误吸、食物残留位置及程度等，为临床治疗提供精准依据。此外，纤维喉镜吞咽功能检查也是常用手段，医务人员利用喉镜直接观察咽喉部结构和黏膜状态，评估吞咽时声带闭合、会厌活动等情况，尤其适合无法配合造影检查的重症患者。

基于精准评估的康复治疗，核心是采取针对性训练和辅助手段，修复受损的吞咽功能，降低误吸风险，帮助患者重新安全进食。口腔功能康复训练是基础环节，主要针对口腔准备期和口腔期功能障碍，包括舌肌训练、颊肌训练和口腔感觉刺激。舌肌训练采取让患者做伸舌、缩舌、舌尖顶腮等动作，增强舌肌力量和灵活性，改善食物搅拌和推送能力；颊肌训练则采取鼓腮、吹蜡烛等方式锻炼面颊肌肉，防止食物残留于口腔两侧；口腔感觉刺激可以使用冰棉签轻触口腔黏膜、舌尖等部位，促进感觉神经恢复，增强吞咽反射的敏感性。

咽喉部功能训练针对咽期吞咽障碍，重点提升咽喉部肌肉协调性和反射能力。空吞咽训练是最基础的方式，让患者在口中没有食物的情况下反复做吞咽动作，强化吞咽肌肉记忆；门德尔松手法则是在患者吞咽时，医务人员用手指轻压患者的甲状软骨，延长喉上抬持续时间，增强气道保护能力，该方法要在专科医师指导下进行；冰刺激训练采用冰棉签刺激咽喉部，诱发吞咽反射，提高反射速度，尤其适合吞咽反射减弱的患者。

进食姿势调整和食物性状改良是降低进食风险的重要辅助手段，操作简单且容易执行，适合家庭护理。进食姿势方面，推荐患者采取坐姿或半坐姿，头稍向前倾，这样的姿势可以使咽喉部与食道入口呈直线，减少食物残留和误吸概率；无法坐起的患者，可以将床头抬高30度~45度，并让头偏向健侧。食物性状改良需要根据吞咽功能评估结果进行，将食物调整为容易吞咽、不易误吸的状态，如将固体食物制成泥状或糊状，避免干硬、黏性大的食物；液体则可以添加增稠剂调至适宜稠度，防止饮水时因液体流速过快引发误吸。

吞咽功能严重受损、短期内无法恢复的患者，需要借助辅助进食工具保障营养摄入，同时为康复治疗争取时间。鼻饲喂养是常用方法，将导管经鼻腔插入胃中，直接输送流质营养制剂，该方法操作简便，适合短期使用；对于长期依赖辅助进食的患者，经皮内镜下胃造瘘术则更为合适，可以在腹部建立直接通向胃部的进食通道，避免长期鼻饲喂养导致的咽喉部刺激和感染风险，提升患者生活质量。

需要强调的是，吞咽困难的康复是一个循序渐进的过程，需要医务人员、患者及家属共同配合。患者和家属要严格遵循康复师指导，坚持日常训练，同时密切观察患者进食时的反应，如出现呛咳加重、发热等情况，需要及时就医。此外，脑卒中、帕金森病等原发病的治疗也至关重要，只有控制好原发病，才能为吞咽功能的恢复创造良好的条件。

“民以食为天”，吞咽功能的正常不仅关乎营养摄入，更关乎生命安全。吞咽困难背后可能隐藏着复杂的健康问题，切不可因“只是吃饭慢”而忽视。当出现饮水呛咳、进食费力、咽喉异物感等症状时，患者应及时到医院就诊，通过精准评估和科学康复，守护“生命通道”。作为医务人员，我们也将持续以专业的技术和耐心的指导，帮助每一位吞咽困难患者重新享受进食的快乐，回归健康生活。

（作者供职于北京市门头沟区门矿医院东辛房社区卫生服务中心）

解析情绪低落与抑郁症

□邵 健 闫豆豆

“今天又emo了”“emo到不想说话”——现在不少年轻人都爱用“emo”来吐槽心情不好。一些人会认为情绪低落和抑郁症是相同的。其实，情绪低落和抑郁症根本不一样，情绪低落只是暂时的心理反应，而抑郁症是复杂的心理疾病。

在临床表现上，情绪低落多为“单点触发”，抑郁症则是“系统崩溃”。情绪低落常由具体事件引发，表现为单一情绪反应，如工作失误后的沮丧、人际矛盾后的失落，可能伴随短暂流泪、沉默或食欲下降，但是无躯体化症状，社交后多能缓解。抑郁症呈“情绪-认知-躯体”多维度症状叠加，依据DSM-5（一种抑郁症国际诊断标准），患者需要满足至少2个核心症状，具体包括：情绪上，持续2周以上悲伤、绝望，晨重夜轻；认知上，注意力涣散、记忆力下降，严重时出现“思维空白”；躯体上，伴有失眠或嗜睡、食欲骤变、不明疼痛、性欲减退等。一部分患者会因自我否定拒绝社交，因注意力问题无法正常工作，形成负面循环。

持续时间方面，情绪低落是“短期波动”，抑郁症是“长期侵蚀”。情绪低落多与触发事件相关，平均持续3天~5天，最长不超2周，可以采用倾诉、旅行等方式缓解，如失恋悲伤会随时间淡化。抑郁症具有病理特征，DSM-5明确其症状需要持续至少两周，且几乎每天大部分时间存在，自我调节难以奏效。一些患者尝试晨跑改善，仍感觉内心空洞，因“无法坚持”而自责。

社会功能影响上，情绪低落仅“局部受限”，抑郁症则“全面瘫痪”。情绪低落的影响局限于特定场景，如职场压力大者周末聚会可以恢复活力，有家庭矛盾者外出旅行后能摆脱负面情绪，患者仍能自我照顾，具有影响可逆性。抑郁症会导致社会功能全面受损：工作中因注意力不集中频繁出错被辞退，社交上因回避行为失去朋友，生活中因懒散无法保持个人卫生，严重时出现“木僵”状态。曾有重症患者因“觉得吃饭是负担”，连续3天仅靠喝水维持，体重骤降。

二者应对方式不同。情绪低落若未影响社会功能，可以进行3个方面的调节：生理上保证7小时~8小时睡眠，每天坚持30分钟有氧运动；认知上用“具体问题-解决方案”替代自我否定，如将“我什么都做不好”改为“项目失败是时间管理不当”；社会支持上向信任者倾诉，或通过日记、绘画释放情绪。若出现情绪低落超过2周、有自杀念头或自伤行为、无法完成吃饭洗漱等基本任务，需要立即就医。抑郁症的治疗，要结合选择性五羟色胺再摄取抑制剂、抗抑郁药物与认知行为疗法，必须遵医嘱调整治疗方案。摒弃“病耻感”早干预，能显著降低复发风险。

情绪低落是人的正常反应，如同心灵偶尔“着凉”；抑郁症则需要专科医师进行治疗，好比流感需要抗病毒药物。理解二者区别，既避免因“emo”过度恐慌，也防止将抑郁症误作普通情绪问题延误治疗，这是对心理健康真正的负责。

（作者供职于湖北医药学院附属国药东风茅箭医院精神科）

甲流防控核心要点

□田丽晓

甲型流感（简称甲流）来势凶猛，身边不少人集体“中招”。中国疾病预防控制中心最新监测数据显示，当前绝大多数省份已经进入流感流行期，其中华南、西南、东北、西北等地区的部分省份流感活动水平达到中等流行水平，其他地区也已达到低流行水平。那么，普通居民如何预防流感？

流感不等于感冒，并非“扛一扛就好了”。流感是流感病毒导致的急性呼吸道传染病，病毒分为甲、乙、丙、丁4种类型，当前我国流感流行毒株以甲型H3N2流感病毒为主。每年的流行毒株多为甲型H3N2流感病毒、甲型H1N1流感病毒、乙型流感病毒中的一个或多个流感病毒，优势毒株随年份变化是流感的正常流行规律。流感与普通感冒存在本质区别：普通感冒主要侵袭鼻咽部，病原体可以由多种病毒引发，属于自限性疾病，症状集中表现为鼻塞、流涕、打喷嚏、咽喉痛，全身症状轻微，一般不发热或仅低热，一周内即可自愈，且传染性较弱，极少引发严重并发症。流感是对全身系统的“猛烈攻击”，由特定流感病毒引起，虽然同为自限性疾病，但是发病急、全身症状重，主要表现为突发高热（常达39摄氏度~40摄氏度）、畏寒、剧烈头痛、全身肌肉酸痛及极度乏力，传染性极强，容易引发大范围传播。尤其对于婴幼儿、老年人、孕妇，以及有慢性基础病患者等高风险人群，流感可能引发肺炎、心肌炎、脑炎等严重并发症，甚至危及生命。

在治疗上，两者也截然不同：流感治疗一般需要使用抗病毒药物，普通感冒则多为自限性，一般不需要特殊抗病毒治疗。因此，流感绝非“扛一扛就好”，一部分患者可能因病毒侵袭呼吸系统、神经系统、心血管系统等引发多种并发症，特定人群感染后风险更高。

明确流感的传播途径，是实现精准防控的核心基础。流感主要通过飞沫传播和接触传播两种方式进行传播。飞沫传播是流感最主要的传播途径，当感染流感病毒的人打喷嚏、咳嗽或说话时，会产生携带流感病毒的飞沫，这类飞沫被周边人群吸入后，就可能引发感染。

接触传播的传播过程相对间接，流感病毒会经由感染者沾染病毒的手，附着在键盘、门把手、开关等日常用品的表面；其他人接触这些被病毒污染的物品后，若再触摸自身的口鼻、眼睛等黏膜部位，就极易引发感染。

在日常生活中，采取“疫苗接种+良好的卫生习惯”双防线防控对策，再配合个人健康管理与重点场所防控，能够有效预防流感。

及时接种流感疫苗：这是降低流感感染概率、减少发病可能，以及避免发展为重症的最直接有效的手段。

养成良好的个人卫生习惯：这是日常防护的核心内容，其中勤洗手尤为关键——接触公共物品后、回到家中的第一时间，都要彻底洗手；也可以用消毒湿巾擦拭门把手、桌面这类常触碰的物品表面；同时要根据场景科学佩戴口罩，注意呼吸道卫生和咳嗽礼仪，不要用手直接触摸口鼻、眼睛；居家时也要定期开窗通风，保持室内空气流通。

关注自身健康状况：如果出现发热、咳嗽、流涕这类流感样症状，或已经确诊流感，要尽量减少和他人的接触，全程规范佩戴口罩，避免病毒传播给他人。

坚持健康生活方式：保持营养均衡的膳食、规律作息与适度运动，能够增强自身免疫力，提升身体抵抗流感病毒的能力。

除此之外，学校、托幼机构、养老院、福利院这类人员密集的重点场所，要做好健康监测，同时做好环境清洁与通风换气工作，筑牢集体防控屏障。

（作者供职于河南省人民医院急诊医学科）