



# 基因检测规避耳聋胎儿出生

□ 王斌全 任鸿杰

## 专家观点

听力正常的爸爸妈妈，怎么会生育了听力异常的宝宝？孩子的耳聋是否遗传自父母亲？该怎样规避再次生育耳聋宝宝的风险呢？

耳聋基因筛查与产前诊断可以帮助我们回答这些问题。

**耳聋基因检测适用于哪些人群？**  
一般来说，耳聋基因检测适

用于听力异常者的病因诊断；亦适用于有听力异常家族史的听力正常人；尤其适用于以上人群婚前（或产前）生育聋儿的风险评估。事实上，耳聋基因检测不光适用于听力异常人群，即使听力正常人群中携带耳聋基因突变者仍占到5%~6%，所以该检测同样适用于听力正常人，用来明确是否为耳聋基因携带者。

**耳聋基因检测的临床意义有哪些？**

1. 胎儿产前基因诊断，避免

聋儿出生

第一胎是聋儿的妈妈，再次怀孕后，通过耳聋基因诊断加上产前诊断可在孕10周后明确胎儿耳聋基因情况，对于优生优育意义重大。

2. 遗传性耳聋患者孕前基因诊断，评估再次生育聋儿几率

通过耳聋基因检测，可以指导遗传性耳聋患者及携带耳聋基因的听力正常人科学婚配，减少遗传性耳聋的发生。

3. 指导使用抗生素（氨基糖甙类）

通过耳聋基因检测，指导携带氨基糖甙类药物致聋敏感基因突变，但尚未发病人群使用抗生素，避免发生使用氨基糖甙类药物致聋。

4. 病因诊断，指导控制病情

诊断为SLC26A4基因突变（可导致大前庭导水管综合征）的听力下降患者，明确病因后可对其进行指导，避免头部撞击，尽可能保护现

有听力，延缓耳聋程度的发展。

5. 病因诊断，预测人工耳蜗植入效果

诊断为GJB2基因突变或者SLC26A4基因突变的听力下降患者，其听觉通路及语言中枢是正常的，此类患者进行人工耳蜗植入后可获得良好的听觉效果。

（第一作者系山西医科大学第一医院院长、医学博士。全国五一劳动奖章获得者）



高血压病已经成为我们生活中一种常见的慢性病。据流行病学资料表明，近10年高血压发病呈年轻化趋势，中青年高血压病患者逐年增多。中国现有高血压患者近2亿，其中中青年高血压患者占全部高血压患者的34%，而且发病率还在不断上升，增高趋势比老年人更为明显。在临床中，中青年人的高血压类型以低压升高常见。

**四点让你成为了高血压患者**

首先是熬夜。由于工作的关系，我经常熬夜。我发现，熬夜后血压会升高5~8毫米汞柱。

其次是肥胖。肥胖由于全身皮下脂肪增多使体重增加，血容量也增加，使心脏负担加大和血管阻力增加，容易发生高血压。体重超重患高血压的危险性越大。40~50岁的肥胖者高血压的发生概率要比非肥胖者高50%。

再次是久坐和压力大。久坐会导致向心性肥胖，也就是常说的梨型身材，从而使血压升高。压力大会导致自主神经“不听话”，促使肾素分泌增加，使心跳加速，增加输出量，同时又收缩了外周血管，增加回心血量。如果长期精神状态不佳，自主神经张力就会增加，表现为血压持续升高，诱发高血压。

最后是饮食不规律。经常不吃早饭或者将就一口，中午吃得过饱，晚上吃得过晚，这样都会增加患高血压和肥胖症的概率。

**三步让你与高血压和睦相处**

血压升高了，也不能自暴自弃，也不用过分的紧张，要和高血压成为“朋友”，和睦相处，这样才能不让它来祸害你。那么，你要做的是：

**第一步，知晓你的血压**

年龄大于18岁以上的成年人，建议每两年至少测量

# 与高血压和睦相处

□ 刘国昇

一次血压；35岁以上的成年人，建议每年或者半年测量一次血压；对于肥胖、长期过量饮酒、有高血压家族史等易患高血压的人群，建议每6个月或者每个月测量一次血压；对于65岁以上的老年人，应在家人的帮助下养成在家中自测血压的习惯。对于首次测量血压数值小于120/80毫米汞柱的人群，认为是正常血压；对于首次测量血压数值为120~139/80~89毫米汞柱的人群，则认为是正常高值血压，建议每隔一个月复查；对于首次测量血压大于或等于140/90毫米汞柱者，就认为很可能是“高血压”，建议到医疗机构进一步检查评估，做好密切监测。

**第二步，重视高血压的控制**

在现实生活中，很多高血压患者觉得自己既不头晕，也不头疼，对血压的变化置之不理。还有很多高血压患者服用降压药治疗一段时间，血压降到正常值后就不再吃药。还有人认为很多降压药都有副作用，不能长期服用，血压正常就要停药。停药后血压很快又升高，不得不再次服药。这种对血压控制的不重视，以及间断和无规律的治疗，不但造成血压较大幅度的波动，而且

加重了动脉硬化和对部分器官的损害，增加了脑梗的发生风险。

对于刚刚发现一次血压高的无任何其他症状者，建议在同一种生活规律的前提下，坚持每天同一时间、同一部位、同一位体测量血压，并记录血压值一个月或更长时间。如果血压值确实高出了正常范围，那么，先从饮食习惯、运动、作息时间等方面给予调整，并且以改变后的血压值为依据，判定这种单纯非药物治疗方案是否有效。如果没有效果，就要考虑药物降压。对于已经出现症状的高血压者应该服用降压药物。正确的服药方法是血压降到目标范围后，在医生指导下坚持终身服药。应注重平稳控制血压，减少血压大幅波动。

**第三步，改变生活习惯**

改变不规律的生活作息，尽量不熬夜，定期运动。改变饮食习惯，尽量做到按时按点进食，戒烟限酒，减少盐、油、糖和高热食物的摄入等等。另外，自我缓解精神压力，保持愉悦心情，也能够帮助控制血压。

（作者系《人人健康》杂志社编辑部主任）

# 指望保健品降压不靠谱

作用，严重危害了用药者的安全。

高血压患者还要记住“3个半小时”和“3个半小时”。“3个半小时”即夜间醒来先静卧半小时，再坐起半小时，然后双下肢下垂床沿半小时，最后再下地活动，这样可减小心肌缺血的危险。

“3个半小时”指每天上午步行半小时，中午午睡半小时，晚饭后步行半小时。中午午睡半小时有助缓解心脏及血管压力，冠心病死亡率可降低30%。

另外，高血压患者要定期监测血压，定期复查，及时就医；平时不要低头和猛回头。搬捡东西的时候，最好不要弯腰低头，而是要蹲下来搬捡，这样也有利于保护腰椎。当后方有人呼叫时，不要突然猛回头。

## 医事进展

### 光热新疗法“烧掉”前列腺肿瘤

美国《国家科学院学报》发布的一项研究显示，一种前列腺癌新疗法在初步临床试验中表现良好，这种光热疗法采用激光精准“烧掉”肿瘤，避免了放化疗产生的副作用。

美国莱斯大学等机构的研究人员开发出表面裹有一层金的二氧化硅纳米颗粒，这种颗粒很小，只是血液中红细胞的五十分之一。将这些微粒通过静脉注入患者体内，它们会在肿瘤血管系统中蓄积，因为肿瘤特有的缝隙或开口等部位会将这些微粒捕获。

研究人员在注射后第二天采用低功率、近红外激光加热这些纳米粒子，从而将肿瘤消融。结果显示，1年后，在15名完成治疗的58岁到79岁的前列腺癌患者中，只有2人在组织活检和磁共振成像中发现癌症迹象，13人没有检出癌症迹象。

### 微型人造肝脏可测试药物毒性

美国《细胞代谢》杂志刊登一项研究称，科学家已经成功利用基因工程造出一个微型人类肝脏，可模拟肝病发展进程，测试药物的毒性及治疗方法的有效性。

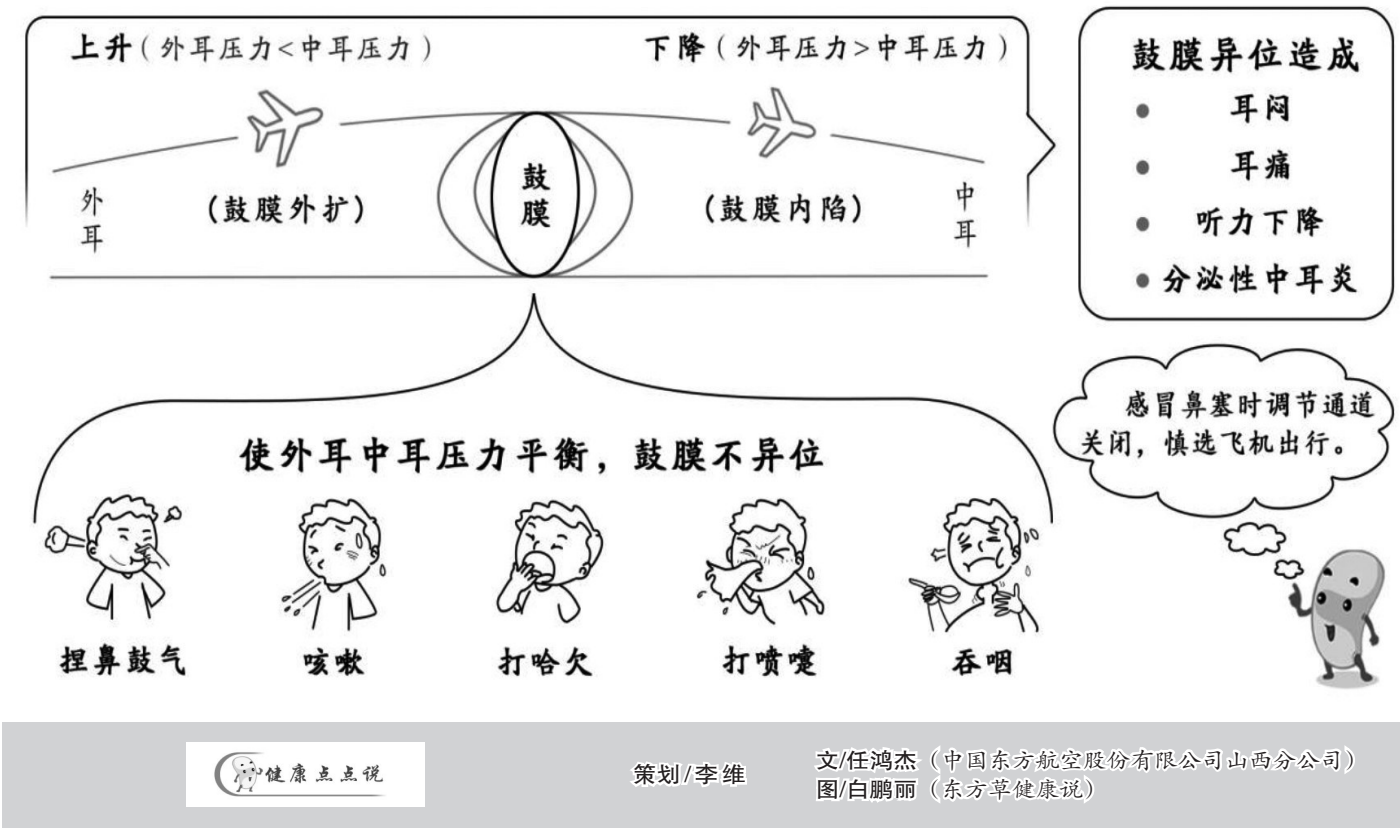
美国匹兹堡大学医学院研究团队将人类干细胞转化为功能性的三维肝脏组织（肝脏细胞）。改良后的肝脏细胞被植入剥离自身细胞的大鼠肝脏中，大约28天之后制成一个直径为5~7厘米的3D微型肝脏。该人造肝脏具有血管和正常肝脏的结构特征，可以模拟非酒精性脂肪肝和更严重的非酒精性脂肪肝炎炎症。观察发现，80%的人类肝脏脂肪处理缺陷均可在人造肝脏中显现。下一步研究人员将借助人造肝脏测试新药物并发现新的致病标记。

### 可穿戴动态心电图仪及时预警心脏病变

近日，我国首款贴片式可穿戴动态心电图记录仪“北斗心合”面市，只要在胸前佩戴这个轻薄无感的心电图仪，就可实现对人体心电信号的连续采集，实现对房颤等心脏疾病的早发现、早诊断、早治疗。

成都天奥电子股份有限公司的研发人员得益于企业从事时间频率产品、北斗卫星应用产品研发、设计的背景，结合现代电子信息技术的研发出基于“用户端传感+数据传输存储+AI判读服务”的远程闭环心电图监测系统，通过用户端“北斗心合”心电图仪，实现对人体心电信号的长时间连续动态监测，心电数据通过AI判读平台的处理，完成心电图信号质量评估、心电异常片段的快速定位、常见心律失常的检测、心率变异性分析等功能，形成心电图分析报告，对可能发生的突变做出及时预警，同时还能为用户提供者在就诊时提供重要的依据。

# 飞机起降耳朵不适咋办



# “疑病症”需要的是心理疏导和沟通

□ 薄禄龙

## 心灵驿站

多年前，一位心理老师对年轻医生说，变化和不确定性是产生焦虑的重要原因。这句话令人记忆深刻，一大原因是医院是个处处充满不确定性的地方。在产房外踱步焦虑的准爸爸，等待化验结果的病人，在手术室外焦虑等待的家属……他们的踟蹰紧张、焦虑不安，源于对未知病情或诊断的担忧。这种焦虑严重到什么程度呢？

美国哈佛大学医学院的Elvira V. Lang，也想知道这个问题的答案。他是一名放射医生，有机会接触到一类很特殊的病人。这些病人全部是女性，因为乳房结节或肿块前来就诊。这些结节有可能是良性的乳

腺增生，也有可能是恶性肿瘤形成的。为了弄清楚结节性质，她们需要进行乳腺活检，也就是通过穿刺取出一小块乳腺组织来验明正身。

这意味着，每名接受检查的女性都将面对两个性质截然不同的结果，若是良性皆大欢喜；若是恶性，则将面对乳房切除和化疗。Elvria跟踪调查了112名接受这种检查的女性，在检查前对她们进行了4项心理学问卷调查，用来评判焦虑、抑郁等水平。为了比较焦虑水平，他还调查了将接受肝癌化疗或手术的女性肝癌和良性子宫肌瘤的患者。

结果发现，等待活检结果的女性，其焦虑水平远比肝癌或子宫肌瘤女性要高。尽管活检结果有良性和恶性两种，但等待诊断的过程里，她们的脑中一直在纠结——到底是良性还是恶性？没错！她们正

是因为不确定性而产生更大的焦虑。而那些确诊肝癌的女性患者，她们已知道自己的病情，但焦虑水平反而没有那么高。

人们很容易出现的另一种焦虑，叫做“疑病症”。生活中也总会有这种人的存在。他们会买来很多医学保健书籍，总是怀疑自己得了某种疾病，根据自己身体状况逐条对照，然后进行自我诊断。他们常会自我诊断出一个让医生都觉得匪夷所思、极为罕见的疾病来，把医生吓一跳。

不言自明，“疑病症”是指怀疑自己有病，其实压根没有生病。有说法称，这是心理紧张的结果，是对疾病的过度焦虑。“疑病症”可以看作是对疾病焦虑和恐惧的一种表现形式。尽管他们未必真的生病，也与那些等待诊断活检结果的女性不同，但他们都因为不确定性而使心理承受巨大压力。事实上，“疑病症”需要的是心理疏

导和沟通。

对医生而言，如何最大化降低并减轻病人的焦虑，是一门学问。在冰冷的诊断结果面前，医生需要考虑到病人的情绪变化。一位优秀的医生，必然是位沟通高手。因为，病人最先通过陈述自己的身体不适，来使医生了解并判断病情；医生也总是通过病人的“主诉”，来进一步探询病人不曾注意或表达出来的病情细节。善于沟通的医生，总是懂得缓解病人情绪；不善沟通的医生，反而会使病人更加紧张，对疾病更加恐惧！

（作者系海军军医大学上海医院麻醉学部主任助理）

