

地中海贫血,你了解吗

□ 梁姝琳

地中海贫血(地贫)是一种遗传性血液病,主要影响血红蛋白的合成,是我国南方广西、广东、江西、四川等省份和地区常见的遗传性疾病。与普通贫血不同,地贫的发病机理在于 α 珠蛋白链与 β 珠蛋白链合成速率的不平衡,导致红细胞寿命缩短,从而引发溶血性贫血。

地贫的地域分布:地中海贫血,即地贫,是一种全球性的遗传血液病,其名称源于最早在地中海沿岸国家,如意大利和希腊被广泛识别。这些区域由于共同的地中海气候和历史上的人口迁徙模式,使得相关基因在当地人中广泛传播。此外,东南亚也是地贫的高发区域,特别是在泰国、越南、马来西亚和菲律宾等地。这可能与疟疾高发的地区相关,地贫基因变异在一定程度上提供了对疟疾的抵抗力。在中国,地贫主要在南方省份如广西、广东、海南等地高发,但也在“丝绸之路”沿线的北方省份,如陕西、甘肃和新疆等地发现病例。这种分布可能与历史上的商贸路线和族群迁徙有关。近年来,由于内地人口流动,地贫病例也在中华和华东等地区的省市,如湖北、江苏、浙江、上海和北

京出现。这表明地贫已经不再是地区性疾病,而是一个全国性公共卫生问题。

地贫与普通贫血的区别:普通贫血是指血液中的红细胞数量或血红蛋白含量低于正常值,常见原因包括铁质缺乏、慢性疾病、营养不良或失血。这些情况下的贫血通常可以通过补充铁、营养、治疗基础疾病或控制失血来纠正。然而,地贫是由于遗传缺陷,导致血红蛋白合成障碍,这是一种生命长期伴随的状况。地贫患者的红细胞因为血红蛋白异常而易于破裂,这种状况无法通过常规补铁或营养疗法改善,目前尚无药物可以治愈地贫。

地贫基因携带者与地贫患者:地贫是一种常染色体隐性遗传病,这意味着只有在个体从父母双方都继承了缺陷基因时,才会表现出疾病症状。地贫基因的携带者只继承了一个缺陷基因,他们的血红蛋白部分是正常的,因此多数情况下不会有明显的症状。但是,如果两个携带者生育子女,他们的孩子有25%的概率继承两个缺陷基因,从而成为地贫患者。地贫患者的症状范围从无症状(静止型、轻型地贫)到严重贫血(重型地贫),后者可能需要定期输血和

其他医疗干预。因此,通过人群筛查与遗传咨询,对高风险胎儿实施产前诊断而阻止重症患儿出生,是国内公认的首选预防措施,降低地贫患儿出生率。

地贫的症状:地中海贫血(地贫)的症状在不同患者之间表现出较大差异,这主要取决于遗传的基因变异类型以及患者的健康状况。地贫可分为两种主要类型: α 珠蛋白链合成减少或缺如称为 α 地贫, β 珠蛋白链合成减少或缺如称为 β 地贫。静止型、轻型地贫患者可能没有症状或仅表现为轻微的贫血,而中间型地贫患者则可能需要一些医疗干预的贫血症状。重型地贫,尤其是 β 地贫,也称为Cooley贫血,患者常表现出一系列更为严重的临床症状。这些症状可能包括严重的贫血、面色苍白、乏力、生长发育迟缓、容易受到感染、骨骼畸形(特别是在面部)、脾脏和肝脏肿大等。在重型 α 地贫的情况下,胎儿可能在子宫内发育不良,导致死亡或早产。重型地贫患者通常需要定期进行输血和去铁治疗,以维持正常的血红蛋白水平,但这样的治疗可能导致铁质积累和相关并发症,比如心脏病和肝脏脾脏疾病等。

地贫的传播与遗传

地贫是一种遗传性疾病,不像感染性疾病通过病原体传播。它是由于携带异常基因的父母将这些基因传递给他们的孩子所致。在地贫的遗传模式中,如果父母双方都是地贫基因的携带者,则他们的孩子有25%的可能性继承两个异常基因而成为地贫患者,有50%的可能性成为地贫基因携带者,以及25%的可能性完全健康。由于地贫的遗传是隐性的,基因携带者通常不会有任何症状。然而,即便没有症状,携带者仍然可以将基因传递给下一代,因此家族史和遗传咨询对于潜在的父母至关重要,特别是在高风险群体中。在计划怀孕前,进行基因检测可以帮助评估潜在的风险,并指导家庭做出有关生育的决策。

总之,地中海贫血是一种遗传性疾病,虽然无法根除,但通过科学的管理和合理的治疗,患者依然可以过上正常的生活。明确诊断,定期检查,配合治疗,以及健康的生活方式是对抗疾病的关键。同时,对于家有地中海贫血遗传史的家庭,遗传咨询也是非常重要的一部分。

(作者单位:广西南宁市第二妇幼保健院)

新生儿遗传代谢病筛查

□ 李宗熙

新生儿遗传代谢病筛查是一项关键的公共卫生措施,旨在早期发现和干预可能影响新生儿健康的遗传性代谢疾病。这项筛查不仅能够帮助医生及时诊断并治疗这些疾病,还能够大大减少由此引起的智力障碍和身体残疾。

一、什么是新生儿遗传代谢病?

新生儿遗传代谢病是一组由基因突变引起的疾病,影响婴儿的正常代谢功能。这些疾病通常是由于遗传缺陷,导致身体中特定酶的缺乏或功能不全,进而影响到身体对某些物质的处理能力。如果不及时治疗,这些疾病可能导致严重的健康问题,甚至危及生命。

二、筛查的重要性

新生儿遗传代谢病的症状可能在出生后的几天或几周内不明显,因此通过临床症状来诊断这些疾病往往不容易。筛查程序能够在症状出现之前识别这些病症,为早期干预提供了可能。

三、筛查项目和方法

新生儿代谢病筛查是一项关键的健康检查,可在症状出现前发现潜在问题。**血液采样:**筛查的主要方法是通过宝宝的脚跟取少量血液样本。医生或护士会用小针刺入宝宝的脚跟,收集几

滴血液放置在特制的滤纸卡上。这种方法通常快速且对宝宝的不适感最小。

检测的疾病,通过这些血液样本,可以筛查一系列遗传代谢病,包括但不限于:苯丙酮尿症:一种因为缺乏处理苯丙氨酸的酶而导致的代谢障碍。

先天性甲状腺功能低下症:由于甲状腺激素生成不足,可能导致生长发育迟缓和智力发育障碍。半乳糖血症:这是一种无法正常代谢半乳糖的遗传疾病。脂肪酸氧化障碍:影响身体将脂肪酸转化为能量的能力。

四、筛查的结果

筛查的结果通常在几周内出炉,这对于早期干预和治疗至关重要。

阳性结果:如果筛查结果呈阳性,这表明宝宝可能患有一种遗传代谢病。这并不意味着宝宝一定患有此病。阳性结果通常意味着需要进一步的检测来确认诊断。这可能包括更详细的血液测试、尿液测试,甚至遗传测试。

后续步骤:对于阳性筛查结果,医生会建议进一步的检查,并提供相应的咨询和治疗建议。在许多情况下,及时的诊断和治疗可以有效控制病情,减少对宝宝健康和发展的影响。

家长的角色:家长在处理筛查结果时扮演着重要的角色。一旦收到阳性筛查结果,家长应积极配合医生进行后续检查,并在必要时开始治疗过程。了解疾病的相关知识和治疗方法对于家长来说非常重要。

五、早期干预的重要性

一旦新生儿遗传代谢病确诊,早期干预措施便显得至关重要。这些干预措施的目标是最大限度地减轻病情的影响,确保宝宝能够拥有健康的成长环境。

特殊饮食:对于某些遗传代谢病,如苯丙酮尿症,特殊饮食是控制病情的关键。低苯丙氨酸饮食可以帮助控制苯丙氨酸水平,从而防止它对大脑造成伤害。

药物治疗:举例来说,对于先天性甲状腺功能低下症,可以使用甲状腺素补充治疗,以帮助婴儿恢复正常代谢,促进正常的生长和发育。

定期监测和评估:定期的健康监测和评估对于跟踪疾病进展和调整治疗方案至关重要。

六、家庭的角色

在新生儿遗传代谢病的筛查和治疗过程中,父母起着至关重要的作用。

了解和参与:父母需要了解宝宝可

能面临的遗传代谢病的基本信息,并积极参与到治疗和管理过程中。这包括与医疗团队紧密合作,确保宝宝按时接受必要的治疗和检查。

遗传咨询:家庭成员还应寻求遗传咨询,了解疾病的遗传风险和传播方式,以便做出明智的家庭计划决策。

七、社会和公共卫生系统的支持

社会和公共卫生系统在支持新生儿遗传代谢病筛查和治疗方面扮演着关键角色。提高公众意识:通过教育活动和媒体宣传,提高公众对这些疾病的认识,以便更多家庭能够及时获得筛查和治疗。为受影响的家庭提供支持:建立支持网络,包括专业咨询、医疗资助和社区资源,以帮助受影响的家庭应对治疗和护理的挑战。

八、结语

新生儿遗传代谢病筛查是一项至关重要的公共卫生措施,它为早期发现和治理这些疾病提供了机会。通过积极参与筛查和治疗,父母可以为他们的宝宝创造一个更加健康的未来。同时,社会和公共卫生系统也应该共同努力,以确保每一个宝宝都能健康成长。

(作者单位:河北省衡水市妇幼保健院)

彩超与B超的区别

□ 刘兵

在现代医疗领域,超声波成像技术已经成为一项不可或缺的工具,用于诊断和监测患者的健康状况。其中,B型超声波检查(B超)和彩色多普勒超声波检查(彩超)是两种常见的超声波成像技术,它们在医学实践中扮演着重要的角色。本文将为您介绍这两种技术的区别,以便更好地理解它们的应用和优劣。

一、基本原理

1.B超:B型超声波检查(B超)是一种医学检查方法,利用高频声波与人体组织的相互作用生成图像。它通过发送声波并接收其回波来描绘身体内部结构,从而提供有关器官和组织的信息。这些高频声波穿透组织,然后被回波捕获并转化为图像,形成黑白的结构图像。

2.彩超:彩色多普勒超声波检查(彩超)是在B超基础上发展的技术。除了提供结构信息外,彩超还能显示血流的方向和速度。这是通过多普勒效应实现的,通过检测声波回波的频率变化来呈现血流信息,通常用不同颜色表示不同速度和方向的血流,这使医生能够更清晰地了解血流情况。

二、应用领域

1.B超:B超广泛应用于医学领域,特别是腹部器官的检查。它能够对肝脏、胆囊、胰腺、脾脏、肾脏等器官的结构进行详细诊断。此外,B超也在妇科疾病检测中发挥作用,如可用于宫内肿瘤、子宫肌瘤、卵巢囊肿的检测。甲状腺疾病评估也常通过B超来进行。

2.彩超:彩超则主要用于心脏和血管系统的检查。在心脏病的诊断上,彩超扮演着关键角色,能够评估心脏瓣膜的功能、检测心脏缺血情况、观察心脏壁的运动。除此之外,彩超也用于识别血管问题,如动脉瘤、静脉血栓、动脉闭塞等。在妇产科领域,彩超广泛应用于胎儿生长和发育的监测,尤其是在产前的检查中。

三、图像展示

1.B超:B超生成的图像通常为黑白图像,显示身体内部的器官和组织结构。这些图像提供了有关器官大小、形状、位置以及是否存在异常情况的信息。

2.彩超:彩超图像除了提供结构信息外,还包括彩色的血流图像。在血流图像中,不同颜色通常用于表示不同速度和方向的血流。这使医生能够更全面地评估血管病变和心脏

功能。

四、优缺点分析

1.B超:①优点:B超成像速度快,操作简单,成本较低,适用范围广,无射线辐射,因此适合孕妇等特殊人群。

②缺点:B超不能提供血流信息,这限制了其在心血管领域的应用,同时对深部组织的分辨率有限。

2.彩超:①优点:彩超能够提供详细的血流方向和速度信息,对心血管疾病的诊断特别有帮助,并且相对较高的深部组织分辨率。②缺点:彩超成本相对较高,操作和解读图像相对复杂,需要经验丰富的医生进行解释。

五、检查过程

1.B超:通常需要在检查部位涂抹耦合剂,然后使用探头进行扫描,患者通常需要保持相对空腹。

2.彩超:与B超类似的操作,但还涉及调整设备以捕捉血流信号,通常需要更详细的检查准备,可能需要特定的呼吸控制和体位调整。

六、患者准备

1.B超检查准备:B超检查准备通常包括禁食或限制饮食和饮水,特别是在检查腹部

器官时,以减少肠道气体,确保图像清晰。对于妇科或泌尿系统的B超检查,可能需要保持膀胱充盈,以更好地观察相关器官。

2.彩超检查准备:进行彩超检查,主要用于心脏和血管系统,准备可能包括特定的呼吸和体位调整。这是为了帮助医生更准确地捕捉血流信息。根据检查的具体要求,患者也可能需要遵循与B超检查相似的饮食限制。

3.重要性:与沟通:遵循医生的准备指南对于确保超声检查的准确性和有效性至关重要。患者应在检查前与医生进行充分沟通,以确保理解并准备好所有必要的步骤。这样的沟通有助于提高检查的诊断效率和质量。

七、结语

超声波技术的不断发展已经使B超和彩超成为医学界的两大亮点。尽管它们各自拥有独特的应用领域和优势,但它们共同代表了现代医学中超声波技术的巅峰。不论是B超还是彩超,它们都为医生提供了更多信息,协助医疗专业人员更准确地诊断疾病、制定治疗方案,最终改善了患者的生活质量。这两种技术的不断创新和进步将继续推动医学领域的发展,为病患带来更多希望和健康。

(作者单位:河北省昌黎县葛条乡卫生院)