

医院新兴科室：医学遗传科的相关知识

□莫伟英

大家好，今天我们聊一聊一个近些年逐渐出现在各大医院的新科室，医学遗传科到底是干什么的。你知道那种感觉吗？你身体倍儿棒，吃嘛嘛香，结果医生告诉你，你肚子里的孩子可能会有遗传病。那你心里肯定会想：遗传病是个啥玩意？我怎么会上这种事儿？

首先呢，我们要搞清楚遗传病是什么。遗传病就是由基因突变引起的疾病。基因这玩意儿就像是一本书，里面写满了如何构建一个健康人体的秘籍。但是呢，如果这本书出了问题，比如说错了一个字，或者少写了一句话，那结果会怎么样？如果少的是不重要的部分，可能并不影响什么，但如果是关键的部分出了错，那后果可就是身体会出现各种各样的问题，这就是遗传病。

那到了一家医院，这里的有一个医学遗传科，或者是医学遗传与产前诊断中心，或者叫做遗传代谢中心等，他们到底是干嘛的呢？简单来说，就是一群检测这本书到底是哪里出了问题，又该如何修好的人。他们通过各种高科技手段，比如基因测序啊，

生物化学分析啊，去寻找这些遗传病的原因。找到了原因，就好办了，可以针对性地进行治疗。比如说，有一种遗传病叫“脊髓型肌萎缩症”，症状就是肌肉逐渐萎缩，失去功能，最终导致呼吸衰竭和死亡。以前医生只能看着病人慢慢恶化，现在有了医学遗传科，就可以通过基因检测找到这个病的根源，然后针对性地进行治疗。

那么，医学遗传科具体都干些什么呢？首先，我们要找出遗传病的病因。有些遗传病的症状很明显，比如唐氏综合征，一看就知道有问题。但有些遗传病的症状很不明显，需要通过基因测序等手段才能发现。随着科技的不断发展，大规模基因组测序成为当前的主流技术，这为我们更深入地理解人类基因组和遗传性疾病提供了强大的工具。通过这些技术，我们可以更快、更准确地检测基因变异，从而更好地预测、诊断和治疗遗传性疾病。此外，随着人工智能和大数据分析技术的发展，我们还可以利用这些技术来更有效地分析大规模的遗传学数据。这不仅可以帮助我们更准确地识别与各种疾病相关的基

因变异，还可以帮助我们更深入地了解这些变异的机制和影响。

其次，医学遗传科还要进行遗传咨询。遗传咨询就是医生和你坐下来，一起讨论一下你的病情，包括你的遗传病是怎么得的，会有什么样的症状，对你的生活会产生什么样的影响，以及你应该怎么应对这些问题。在这个过程中，医生会给你提供专业的建议和支持，帮助你更好地管理你的病情。

再次，医学遗传科还要进行产前诊断和新生儿筛查。产前诊断就是在孕妇怀孕期间，通过羊水穿刺、基因检测等手段，检测胎儿是否携带遗传病的易感基因。如果检测出胎儿有问题，医生就可以提前采取干预措施，避免悲剧的发生。新生儿筛查则是通过一些简单的检查，比如足跟血采集等，检测新生儿是否患有某些遗传病。如果检测出问题，就可以尽早进行治疗和管理。

最后，未来的医学遗传科还要开展基因治疗。基因治疗就是用健康的基因替换或补充患者体内缺陷或异常的基因，从

而达到治疗疾病的目的。这是一个非常前沿的领域，也是医学遗传科医生的重要研究方向之一。目前已经有一些基因治疗成功的案例了，比如治疗脊髓型肌萎缩症的孩子。

总的来说呢，医学遗传科就是在医院里干一件事情：解决遗传病问题。他们检测、诊断、治疗和管理遗传病，为患者提供全方位的服务。当然了，医学遗传科也不是万能的。有些遗传病还没有找到有效的治疗方法，有些甚至还没有被发现。但是医学遗传科的存在让我们有了希望和信心。他们用科学的方法研究人类的基因组和基因表达的规律，探索未知的疾病机制，为我们提供了更全面、更有效的健康保障和治疗手段。

最后我想说一句话：医学遗传科是我们身体健康的守护者之一。如果你有任何疑问关于遗传病的问题或者疑虑，不要害怕，勇敢地寻求我们的帮助和建议。让我们一起拥抱健康和美好的未来！

(作者单位：广西壮族自治区人民医院医学遗传与产前诊断中心)

阅读“生命之书”：测序技术和我们的关系

□张鹏

一、为什么需要测序技术

亲爱的朋友，您是否有过这样的疑问：我们的身体是由什么构成的？我们的性格、外貌、健康等特征是如何遗传的？我们与其他生物有什么相同和不同之处？如果您想知道这些问题的答案，那么您就需要了解测序技术。

我们的身体里有一种神奇的分子，叫做DNA，它就像我们的身份证，记录了我们的遗传信息，决定了我们的性格、外貌、健康等特征。DNA是由四种字母组成的，分别是腺嘌呤(A)、胸腺嘧啶(T)、鸟嘌呤(G)和胞嘧啶(C)。这四种字母按照一定的顺序排列，就构成了DNA的序列，就像字母组成单词和句子一样。DNA的序列中蕴含着生命的密码，揭示生命的奥秘。那么，我们怎么才能读取DNA的序列呢？这就需要用到一种技术，叫做测序技术。测序技术，顾名思义，就是测定序列的技术。测序技术可以测定DNA的序列，也可以测定RNA的序列。通过测序，我们可以阅读我们的“生命之书”，从中找到我们生命的秘密。

二、测序技术有哪些？

第一代测序技术是由英国科学家桑

格(Frederick Sanger)发明的，他因此获得了两次诺贝尔奖(1958年、1980年)，可见他有多厉害。这种技术的原理是利用一种特殊的分子，叫做ddNTP，来终止DNA的合成反应，从而产生不同长度的DNA片段，然后通过电流来分离和检测这些片段，最后根据片段的长度和末端字母来推断出DNA的序列。这种技术的优点是测序准确度高，是测序技术的金标准。但缺点是测序速度慢，通量低，成本高，只适合测定较短的DNA片段，如单个基因或者PCR产物。第一代测序技术为科学研究和医学发展做出了巨大的贡献，1990年启动的人类基因组计划就是由这个技术完成的，共耗时13年，花费了约30亿美元，该项目为人类认识自身、预防和治疗遗传疾病，以及探索人类的起源和进化，提供了宝贵的资源和信息。

第二代测序技术，也叫高通量测序技术或者下一代测序技术，是在21世纪初兴起的一种新型测序技术，也是当前最常用的一种测序技术。这种技术的核心原理是利用大规模的并行化，同时测定成千上万个DNA片段的序列，从而大大提高了测序的速度和通量，降低了成本。这种技

术的优点是测序效率高，可以在短时间内测定整个基因组或者转录组的序列，缺点是测序读长短，一般在几百个碱基以内，需要进行复杂的数据分析和拼接，无法解析复杂的重复区域和结构变异。在临床方面，第二代测序技术有广泛的应用，如无创产前检测、个体化用药、肿瘤靶向检测、感染性疾病诊断等，为提高医疗质量和效率，提供了新的方法和策略。

第三代测序技术，也叫单分子测序技术，是在近几年出现的一种测序技术。这种技术的核心原理是直接测定单个DNA分子的序列，无需进行PCR扩增，从而避免了扩增偏差和错误，同时实现了实时测序，大大提高了测序读长，可以达到几万甚至几十万个碱基，从而可以更好地解析复杂的重复区域和结构变异。这种技术的优点是测序读长长，可以进行高质量的基因组组装，测序时间短，这种技术的缺点是测序准确率低。第三代测序技术在临床方面，已经开始应用，特别是在罕见病方面，可以解决许多实用二代测序难以解决的问题，为遗传病的诊疗，提供了新的手段和希望。

测序技术从第一代到第三代，经历了

从低通量到高通量，从短读长到长读长，从高精度到低精度，从低成本到低成本

的演变，每一代技术都有其优势和局限，需要根据不同的目的和需求，选择合适的技术和平台。

三、测序技术对我们去医院就诊有什么关系？

1、辅助诊断：①遗传性疾病：通过测序，可以找到导致遗传性疾病的基因突变，从而进行早期的诊断和预防，像我们常见的无创产前检测就是使用测序技术完成的。②癌症：通过测序，可以找到导致癌症的基因突变，从而指导癌症的治疗和预后评估。③感染性疾病：通过测序，可以快速识别病原体，从而制定有效的治疗方案。

2、个体化医疗：测序技术可以帮助医生为患者制定个性化的治疗方案，例如：靶向治疗：根据患者的基因突变类型，选择合适的靶向药物进行治疗。

3、健康管理：测序技术可以用于个人健康管理，评估患病风险，并制定个性化的健康方案。

(作者单位：广西壮族自治区人民医院医学遗传与产前诊断中心)

老年人须知：脑卒中的基本知识

□王海霞

脑卒中是老年人常见的神经系统疾病，对健康和生活造成严重影响。本文旨在科普脑卒中知识，帮助大众深入了解其成因、表现、预防和治疗方法，提高防治能力。

一、脑卒中的发病症状有哪些？

脑卒中是一种医学上的紧急状况，也是主要的致死和致残因素之一。脑卒中的主要表现形式分为缺血性脑卒中和出血性脑卒中：缺血性脑卒中通常表现为面部麻痹、手臂无力、语言表达模糊或理解能力下降等症状；出血性脑卒中可能伴有剧烈的头痛、恶心、呕吐、意识不清或失去知觉等症状，更为严重。

脑卒中，即中风，是严重的医疗紧急情况，特征为大脑血流中断或减少，导致脑细胞快速死亡。美国心脏协会指出，每四分钟就有一人因脑卒中去世，且四分之一的首次发病患者会丧失生活独立能力。因此，迅速识别症状并立即求救至关重要，这直接影响生存率和康复效果。“时间就是大脑”，意味着每过一分钟，大量脑细胞死亡，可能导致永久性身体功能丧

失。早期发现症状是关键，因为有效治疗如溶栓药物必须在症状出现后短时间内使用。“FAST”法则可帮助识别脑卒中迹象：F-面部下垂或麻木，A-手臂无力或无法举起，S-言语含糊或理解困难，T-时间，出现这些症状应立即拨打急救电话。

此外，剧烈头痛、无故晕眩、视觉问题和运动协调性下降也是症状。这些可能瞬间出现，也可能逐渐加重。熟悉这些警示信号，尽早寻求医疗援助，对于挽救生命和降低致残率至关重要。

二、脑卒中的发病原因是什么？

1、高血压：长期高血压可能导致脑血管壁逐渐变薄，进而显著提高破裂出血的潜在危险性。

2、糖尿病：血糖水平的升高会导致血管壁受损，进而促进脑血管病变的恶化。

3、高血脂症：血脂异常，作为一项对健康具有潜在威胁的风险因素，往往成为动脉硬化发展的诱因。动脉硬化是一种病理过程，涉及血管壁的增厚与硬化，从而

影响血管的弹性和通畅性。长期的血脂异常将加速动脉硬化的发展，可能进一步引发脑血管狭窄。脑血管狭窄是指脑部血管内径的缩小，可能导致脑部供血不足，对个体的健康状况和生活质量产生深远影响。

4、吸烟、饮酒：吸烟与饮酒相结合可促进动脉硬化的形成与发展，从而加大脑卒中的发生概率。

5、肥胖、年龄：肥胖与年龄皆为脑卒中的高危因素，随着年龄的增长，脑卒中的发病风险逐步提高。

三、如何治疗和预防呢？

脑卒中，脑血管事件，即由脑血管破裂或阻塞造成的脑部损伤，常伴随严重的后遗症，显著影响患者的生活和工作能力。因此，早期发现和治疗具有决定性意义。治疗过程中，需要对患者的整体状况进行全面评估，以制定针对性的治疗策略。对于急性缺血性脑卒中，可能采取溶栓或抗血小板疗法以恢复脑部血流；而对于出血性脑卒中，治疗重点则是控制出血，降低颅内压力。此外，需严密监控血

压、血糖等生理参数，防止并发症的发生，同时对患者的心理状态进行关注并提供必要的心理支持。康复治疗同样关键，旨在帮助患者恢复身体功能和语言能力，提升生活质量。随着医学技术的进展，神经干细胞移植、基因治疗等创新方法正逐步应用于脑卒中治疗。

维持血压稳定是防范脑卒中的核心策略。高血压状况常会破坏血管，提升血栓形成的可能，从而显著增加脑卒中的风险。因此，定期检测血压，按医生指示服用药物，以及保持低盐饮食，每日盐的摄入量应低于5克，是至关重要的。同时，控制血糖水平也极其关键，因为糖尿病会损害血管和神经，增加脑卒中的可能性。患者需要监测血糖，保持均衡的饮食，并进行适当的运动。健康的生活方式是预防的基础，包括平衡营养，限制饱和脂肪和反式脂肪的摄入，进行有氧运动以改善心肺功能，以及戒烟限酒。定期进行健康筛查和体检，以便尽早发现并处理动脉硬化、心房颤动等风险因素。

(作者单位：山西省太原市人民医院)