

康健园

本报副刊部主编 | 第 514 期 | 2014 年 12 月 1 日 星期一 责任编辑:潘家新 视觉设计:龚云阳 编辑邮箱:pjx@xmwb.com.cn

耳聋会遗传吗 ◆ 陈东野

俗语说,种豆得豆,种瓜得瓜,这就是对“遗传”最简单的表述;在同一个豆荚里的种子并非一模一样,它们发芽开花的颜色可能互不相同,这就是“遗传的变异”的作用;另一方面,在同一根藤蔓上结出的瓜的大小形状不会完全一样,这就有“环境因素”的作用。

基因作为遗传的基本单位,代代相传,控制着从相貌特征到遗传性疾病的发生等方面。从广义上讲,所有疾病都与遗传有关;但通常概念的遗传病是指由遗传物质发生改变而导致的疾病,就是有染色体改变或者基因的突变与缺失导致的疾病。

耳鼻喉科收治的遗传性疾病种类繁多,包括:遗传性耳聋(包括先天性耳聋、迟发性耳聋;综合征性耳聋、非综合征性耳聋)、听神经瘤、颈静脉球体瘤等,另外有 400 余种综合征伴发耳聋等耳鼻喉科的体征,如 Pendred 综合征、Usher 综合征、Waardenburg 综合征、Alport 综合征、腮-耳-肾综合征、Treacher Collins 综合征、CHARGE 综合征等等。以先天性耳聋为例,每 1000 个新生

儿中就有 1~3 个耳聋患儿,其中 65%是遗传性耳聋,随着更多耳聋基因的不断发现,这个比例还在提高,目前国内外都已将耳聋的基因检测列入临床检测的常规项目,甚至部分发达国家和国内发达地区已将耳聋基因的检测纳入新生儿普遍筛查的范围。

以前,人们认为遗传病是不治之症。近年来,随着现代医学和分子生物学的进步,医学遗传学工作者对遗传病的认识逐渐深入,已经阐明部分遗传病的发病机制,从而使得遗传病的治疗和干预成为可能。例如,线粒体 MT-RNR1 基因的 A1555G 和 C1494T 突变是线粒体母系遗传性耳聋的主要突变形式,女性携带者会把这个突变传给孩子,其中女儿会继续传递给后代;携带者对耳毒性药物,主要是氨基糖甙类药物(庆大霉素、链霉素等)敏感;携带者一旦接受这类药物治疗就有可能致聋,严重者一针致聋。因此,通过耳聋基因诊断确诊一例线粒体 MT-RNR1 基因突变致聋患者,就能对整个家族提出预警,从而避免整个家族及后代



药物性聋的再次发生。目前,对先天性耳聋患者也有了非常有效的干预方法,佩戴助听器和人工耳蜗植入是最有效的手段,俗话说,十聋九哑,但目前通过早期诊断和干预,已经可以做到“聋而不哑”,大部分先天性耳聋患儿通过有效干预和康复,可以正常地通过言语交流,并在普通学校就读。

遗传病的诊治重在预防,在国内一些医

学中心已经开设遗传门诊,利用基因诊断技术(患者及家属抽取静脉血,产前诊断需羊水穿刺)发现并诊断遗传性疾病,通过遗传咨询和婚育指导,选择最合适的决策,降低患儿的出生风险。

(作者为上海交通大学医学院附属新华医院耳鼻咽喉头颈外科医师;新华医院耳聋遗传门诊:每周二下午)

肥胖是糖尿病的罪魁祸首 ◆ 张鹏

2 型糖尿病的部分发病机制已比较清楚,其中肥胖是 2 型糖尿病的罪魁祸首。在糖尿病患者中,调查显示 65%的人超重或肥胖。大多数初期糖尿病患者体重都有不同程度的增加。特别是 40 岁以上的糖尿病人,其中 70%~80%有病前肥胖史;反之,肥胖者的糖尿病发病率是非肥胖者的 4 倍;合并肥胖的糖尿病患者,不仅预后不如单发患者,而且其死亡率也高出 2.5 倍。

肥胖者为什么容易得糖尿病呢?根本原因在于肥胖者体内存在着一种特殊的病理状态,即胰岛素抵抗。所谓胰岛素抵抗就是细胞对胰岛素的作用产生了抵抗,血液中的葡萄糖就很难进入细胞内。早期,肥胖患者的胰岛素分泌功能虽然还正常,但是由于胰岛素抵抗,胰岛素作用的效率就下降了。为了克服胰岛素抵抗,胰腺就会大量合成胰岛素,造成肥胖者血胰岛素水平大大高于普通人,这就是所谓的“高胰岛素血症”。肥胖早期还可以通过高胰岛素血症来勉强把血糖维持在正常范围,随后就有可能由于过度工作,胰腺合成胰岛素的功能渐渐衰竭,胰岛素的生成渐渐不够把血糖降低到正常范围,于是就出现了显性糖尿病。所以,肥胖是很容易造成糖尿病的。

为了预防糖尿病的发生与发展,消除肥胖是最有效的治疗和预防措施。在美国,减重手术是继胆囊切除术后第二位最常见的腹部手术,每年大约有 150000 例患者进行减重手术。2013 年 10 月 31 日,著名的美国克利夫兰医疗中心公布了 2013 年世界十大医疗创新,应用减重手术治疗糖尿病位列榜首。其不仅能迅速减轻患者的体重,也能有效改善大部分患者并存的血糖代谢紊乱,从而稳定血糖,使患者远离糖尿病的困扰。

(作者为上海市浦东医院糖尿病与肥胖外科副主任,主任医师;专家门诊:周一下午)



从小爱吃 长大易胖 ◆ 区君

如今,儿童肥胖已经成为全球关注的健康课题。除了暴饮暴食、缺乏运动,初生婴儿对食物的反应就可能已反映了日后的体形。研究显示,对食物较有反应以及饱足感较低的幼儿,体重明显较高。

幼儿时期胃口较佳,是身体过度增磅的重要因素之一。家长不要以为幼儿吃得多吃得猛一定是好事,吃得速度太快,有关脏器尚未来得及收到大脑发出饱足感信息时,就已吃进了太多的食物,导致体重明显较高。伦敦大学的第一项研究,是分析 293 对孪生同性别婴儿对食物的反应以及饱足感水平数据:发现双生子中胃口较佳吃得较多的,仅 6 个月大时体重就会比另一个重 600 多克;15 个月大时,更增重近

1 公斤。由于此次研究对象,是同年同日、同性别及同样环境下成长的小朋友,所以能反映胃口及饱足感对幼儿生长的真正影响。

至于第二项研究则从基因入手。研究人员以 28 个肥胖相关的基因制订风险评分,然后为 2258 名儿童计分。结果发现得分高的儿童,普遍饱足感较低,体重指数较高、腰围亦较粗壮;且四分之一的高分儿童,已经有了超重问题。

负责研究的专家表示,对儿童饱足感较差的可用行为治疗法用作预防及治疗肥胖。例如教导不易有饱足感的小朋友减慢进食的速度,细嚼慢咽不要狼吞虎咽,这个简单的进食技巧就可提高饱足感。

女性口腔就诊注意事项 ◆ 王蓓

女性在经期不宜行拔牙或种植牙手术。月经期,女性的血液凝固性降低,如在月经期种植牙或做其他的手术,都可能发生大出血。同时月经期间妇女的痛觉神经比较敏感,全身的抵抗能力相对下降,所以月经期拔牙会更觉得疼痛,而且易发生感染。因此,女性在月经期间最好不要治疗牙病。

女性青春期易患牙周病。发育时期的少女易出现口臭、牙龈出血、牙周溢脓等牙周疾病的症状,而且这个时期牙周炎发展迅速,易引起牙齿的松动、牙齿出现缝隙等,影响美观。因此青春少女如出现牙龈出血、口臭等症状,要及时治疗,防止牙齿松动。女性怀孕前应治疗牙病。据统计,80%的孕妇有牙疼、牙龈出血等牙科的并发症,如怀孕之前治疗牙病,怀孕期间就不会再受牙病之苦了。

女性怀孕期间要防牙病。怀孕的头 3 月和怀孕的后 3 月不能拔牙。怀孕期间拔牙,易引发流产,怀孕后拔牙易引发早产。孕妇可以在怀孕 4~6 个月内治疗牙病。同时孕妇要严格预防感冒。防止感冒影响胎儿的牙胚发育

或造成其他疾病。

更年期妇女要重视牙病。处于更年期的妇女,身体衰老的速度加快,骨质变得疏松,其中牙槽骨最先疏松萎缩,牙齿逐渐松动脱落,若注意保持口腔卫生,每天按摩牙龈,可以防止和延缓牙槽骨的萎缩,使牙齿脱落的时间向后推迟 10~20 年。

女性患妇科病要及时护牙。女性的牙龈是雌激素作用的器官之一,有妇科病的女性往往内分泌紊乱,通常都伴有牙周炎,这是因为有妇科病的女性口腔中的细菌比正常妇女口腔中要多出 3%~5%。由于口腔中的细菌较多,容易引起牙周炎口腔炎症,因此有妇科疾病的女性应比一般女性更注意口腔卫生。

女性治疗牙周疾病的最佳时期是月经期后的 8~14 天,其中以月经后第 10 天最好,因为此时期拔牙出血量最少、痛感轻、术后感染的几率下降、伤口愈合快,因此女性应选择此时治疗牙病。

(作者单位:上海交通大学医学院第九人民医院口腔种植科)

美年大健康 健康讲堂

哪些人容易患骨质疏松症? (二)

- (5) 酗酒会导致骨密度降低,专家建议:男性每天饮酒的酒精含量不超过 30 克,女性不超过 15 克为宜。
- (6) 吸烟者易患骨质疏松症。因为吸烟者骨量丢失率约为正常人的 1.5~2 倍。
- (7) 人种和遗传因素。黄种人和白种人患骨质疏松症的危险性高于黑人。有骨质疏松症家族史者,体重低、身体瘦小者更易患骨质疏松症。
- (8) 高盐饮食也是骨质疏松症的高危因素。因为高盐饮食后,过多的钠从肾脏排出时也将钙排出,从而导致钙丢失。
- (9) 偏食者易患骨质疏松症。因为偏食易造成营养不平衡,导致钙、维生素 D、蛋白质等营养素的缺乏,出现骨质疏松症。
- (10) 长期使用影响骨代谢的药物。如糖皮质激素(可的松、强的松等)会导致骨质疏松。

吴健民教授,主任医师,博士研究生导师
 华中科技大学同济医学院检验研究所副所长,附属协和医院检验科主任,现任“美年大健康产业集团临床检验中心”主任、瑞士苏黎士大学医院临床化学研究所高级访问学者。获国家政府特殊津贴、第一届“中华医学会检验分会-肿瘤标志物专业委员会”主任委员、第一届“中国医师协会检验医师分会”常委、卫生部临床检验标准化专业委员会“委员”、中国医学文摘-检验与临床杂志“主编”、华中医杂志“副主编”、“临床内科杂志”等 5 种杂志的编委

美年大健康体检投资管理有限公司