

腹主动脉瘤具有遗传性吗

□唐俊楠 程梦蝶

腹主动脉瘤(AAA)具有显著遗传性。

AAA破裂的风险随着主动脉直径的增加而增加。人类学筛查和遗传学相关研究均显示遗传因素影响AAA的形成和发展。AAA患者的一级亲属发病率是散发人群的2倍~5倍。

1977年,医学专家记录了一个家庭中3个兄弟的病情和治疗过程。这3个人都接受了选择性手术,治疗无症状的腹主动脉瘤。医学专家讨论了他们潜在的体质和遗传因素影响的可能性,并提出了动脉粥样硬化性非夹层性主动脉瘤的主要家族发病率的筛查建议。1984年,研究人员收集了50个家庭的随访数据,发现腹主动脉瘤聚集在两个或以上一级亲属中,提出了假设AAA可能是常染色体遗传方式,或X染色体遗传方式。

主动脉瘤分为综合征型和

非综合征型两类。

非综合征型

一个多国联盟开展的AAA遗传学临床调查项目,调查了1万多个AAA病例,发现大约17%病例的一级亲属受影响。在其他团队的基因关联调查中,有人提出了腹主动脉瘤与遗传多态性之间具备显著的关联。

综合征型

1.马方综合征(MFS)

FBN1基因是已知的MFS致病基因。从将FBN1确定为MFS的致病基因以来,我们从FBN1突变数据库中可以得知,已经报道了3044个DNA(脱氧核糖核酸)样本中的1847个不同突变,而且在整个基因长度中都发现了突变,突变中只有12%是复发性的。

主动脉瘤和主动脉夹层仍然是MFS危及生命的两个主要表现。这一发现与年龄有关。主动脉夹层风险的两个决定因

素是夹层的最大维度和家族史。

2.Loey-Dietz综合征(LDS)

Loeys-Dietz综合征(一种常染色体显性遗传性结缔组织病)最初以主动脉瘤、全身动脉迂曲、宽悬雍垂或腭裂为特征。转化生长因子β受体I基因和转化生长因子β受体II基因的突变被发现是LDS的遗传原因。急进性主动脉瘤是LDS的一个明显特征,需要密切监测。LDS患者接受主动脉手术的决定通常基于主动脉的绝对直径、进展速度、瓣膜功能、非心脏特征的严重程度、家族史和基因型信息。

3.血管型Ehlers-Danlos综合征(EDS)

COL3A1基因是已知的血管型EDS(全身弹力纤维发育异常症)致病基因。1989年,有人报道了一个高风险的血管瘤疾病家族:患有IV型EDS的患者,III型胶原蛋白中790位点氨基酸密

码子转换为丝氨酸密码子。在这个家族里,16岁的先证者罹患右颈部肿块,血管造影检查结果显示右锁骨下动脉起源处动脉瘤。他的父亲因自发性大量腹内出血多次手术后去世。他的姑姑死于第一产程中自发的腹主动脉夹层撕裂。他的叔叔在肠自发性破裂后需要进行结肠造口术,几年后死于脾动脉自发性破裂。同期,有人报道了不在同一地区的一个高风险主动脉瘤家族。37岁的先证者的几名亲属死于主动脉瘤破裂,其母亲也死于主动脉瘤破裂。研究人

员从他55岁、死于同样原因的姨妈的病理标本中提取了DNA,发现了相同的突变。唾液样本中的DNA显示,这名先证者的女儿、儿子、兄弟和一位阿姨都有同一点突变。

总之,已有十几个致病基因被验证为可遗传性主动脉疾病,每一种都是疾病的高风险因素。尽管现在临床上提供了这些基因的检测结果,但是对于AAA来说,实际情况更为复杂。

(作者供职于郑州大学第一附属医院心血管内科)



2型糖尿病的并发症和预防措施

□赵静静 张玉达

2型糖尿病是由遗传和环境因素相互作用而引起的临床综合征,以高血糖为主要特征。在临床上,2型糖尿病的并发症主要分为两大类:大血管并发症和微血管并发症。

一、2型糖尿病的并发症及基本症状

1.微血管病变

糖尿病微血管病变是指患者的微血管底膜出现增厚或者微循环出现障碍。微血管病变易使糖尿病患者出现视网膜病变。视网膜病变容易导致糖尿病患者视物模糊和视力下降,并且治疗效果不佳,导致白内障甚至失明,影响患者的生活质量。

2.动脉粥样硬化性心血管疾病

糖尿病患者出现胸前区绞痛、夜尿增多(大于3次)、饱餐后腹痛、消化不良、便秘等症状时,提示可能出现了动脉粥样硬化性疾病。糖尿病患者发生动脉粥样硬化的概率明显上升。动脉粥样硬化是糖尿病一个很重要的并发症,也是导致糖尿病患者死亡的主要原因之一。

3.神经系统并发症

长期慢性高血糖会对神经系统造成明显影响。由于是高血糖引起的神经系统并发症,因此被称为糖尿病神经病变。糖

尿病神经病变具体可以分为中枢神经系统病变、周围神经系统病变和自主神经病变。中枢神经系统病变是指糖尿病相关脑血管疾病,如脑梗死、脑出血等。

4.糖尿病足

糖尿病足是糖尿病患者因神经病变及不同程度血管病变导致的下肢感染、溃疡形成或深部组织损伤。

5.其他

糖尿病比较常见的并发症,还有乳酸性酸中毒。这类患者往往起病较急,会出现深大呼吸(呼吸深而慢)、神志模糊、木僵(动作或者语言减少,并保持一种固定姿势)、昏迷等。

二、糖尿病并发症的发病诱因

高血糖环境有利于细菌的生长繁殖,极易引起感染性并发症。糖尿病病程越长,越可能导致眼、肾、神经、血管及心脏等组织的慢性病变,进而引发各种并发症。肥胖的糖尿病人群,动脉粥样硬化的患病率较高。

三、糖尿病并发症的预防

1.保持健康生活方式

糖尿病患者要保证饮食多样化和均衡性,避免摄入让血糖产生波动的食物,如含糖量高的饮料、水果等,主食以富含膳食纤维的粗粮为主,严格控制油、盐和糖的摄入。

2.积极锻炼

适当进行体育锻炼,可以打太极拳、慢跑等。

3.控制体重

控制体重有助于降低血糖,从而降低糖尿病并发症的发生率。

4.控制血糖

保持血糖平稳,有助于减少糖尿病并发症发生和发展的风险。要遵医嘱口服降糖药。血糖控制欠佳者,可以根据需求注射胰岛素,在一定程度上可以预防糖尿病并发症的发生,但要在医生的指导下使用。

(作者供职于上海市松江区中心医院检验科)

医学工程人员有了自己的博物馆

本报记者 朱晓娟 通讯员 崔纪艳 张宏曼 文/图



在开馆仪式上嘉宾合影

数字示波器、自动苏醒器、无创血压计血氧监视器、《生物医学工程术语词典》《核医学技师实用手册》……有过去,才会有未来,700余件“老物件”,无声地向参观者讲述着中国医学工程学发展的历程。

3月25日,医学工程学发展史馆在位于“中国医疗耗材之都”长垣市的医学博物馆隆重开馆。500余名来自全国各地医院的负责人、医学工程专家、行业代表共同见证了这一时刻。

目前,国内外尚无系统性、集成性记录与宣传医学工程学发展史的载体和平台。为了弘扬医学工程人员在医疗领域拼搏进取、乐于奉献的匠心精神,2021年,中华医学会医学工程学会与驰人集团共同启动医学工程学发展史馆建设。该展馆是集历史文物收集与保管、科普教育与医工文化传播于一体的专题博物馆,总体分为三部分:医学工程的起源与发展、中国医学工程学会发展历程,抗

疫中的医学工程人员及地方医学学会介绍、学会名人;展馆面积900平方米,馆藏文物共700余件。另外,中国医学博物馆在医学工程学发展史馆的建设中,应用5G技术,将历史与科技融合起来,提升了参观者的专业体验感。

医学工程是指运用现代自然科学和工程技术的原理和方法,从工程学的角度,多层次研究人体的结构、功能及相互关系,揭示生命现象,为疾病的预

防、诊断、治疗和康复服务提供新的技术手段的一门综合性学科。医学工程是一门新兴的交叉学科,综合了医学、生命科学、化学、电子、光学、材料、机械、信息技术等学科,在相关领域进行工程化开发与研究。

在开馆仪式上,中华医学会医学工程学会主任委员李斌说,学科建设是医院高质量发展的核心动力,医学工程部门作为保障医疗设备安全、有效、质量可控的职能部门,其学科发展水平直接影响医院的高质量发展进程。医学工程学发展史馆建成后,将作为爱岗敬业教育基地,传承和发扬医学工程学会优秀学科文化,成为国内外学科文化和技术交流的重要窗口。

“驰人集团经过多年发展,现已成为一家集研发、生产、销售、服务、文化于一体、专业从事麻醉、疼痛、护理、检测、血液净化、微创介入、外科、电子智能等一次性医疗器械生产经营的现代化企业集团。集团在做大做强健康产业的同时,致力于对医学文化的传承与发扬,筹建的医学博物馆已于2015年开馆。医学工程学发展史馆不仅丰富了医学博物馆的馆藏,也健全了医学博物馆的学科构架,彰显了医学的博大精深。”驰人集团创始人、总裁王国胜在向来宾介绍展

馆时说。

当日,中华医学会医学工程学会分会候任主任委员、江苏省人民医院副院长钱英主持了开馆仪式。本次活动从3月24日开始,时间两天半。2023年河南省医学工程学科建设交流会议、“2022年度中国医学工程学领域十大进展”学术巡讲活动、第三屆医疗科技创新活动评审等一并举,学术、临床、产业、监管等方面的专家围绕医学工程融合创新、工程产业转化、临床应用机遇等建言献策,为我国医学工程领域同行献上一场学术盛宴。会议期间,与会专家及行业代表分批参观了医学工程学发展史馆。

“医学工程人员的精神和文化需要传承,展馆是一个代表着医学工程学历史文化的载体,提供给人的不仅是一种物质的汇集,还是一种精神性的聚集。”中华医学会医学工程学会分会主任委员彭明辰说,在医学工程学发展史馆里,那些无声的文物记录了时光的流逝,也记录了时代的变迁,将前辈们奋斗的故事展示在世人面前。

位于河南省长垣市的医学工程学发展史馆开馆迎客,对于河南医学工程人员来说意义深远。河南省医学会医学工程学会分会主任委员、河南省人民医院院长陈传亮说,医学工程

3月4日下午,“与非门”乐队官方微博发布消息,宣告主唱蒋凡(年仅37岁)去世,死因是乳腺癌。据中国抗癌协会公布的数据显示,乳腺癌和宫颈癌在女性恶性肿瘤中分居第一位、第二位。宫颈癌和乳腺癌合称“两癌”,是令女性闻之色变的两大“生命杀手”。

我国对“两癌”非常重视,每年定期组织免费“两癌”筛查。“两癌”的危害性比较大,都有年轻化发展和发病率升高的趋势,还有一个共同点,那就是通过检查,能够实现早发现、早诊断、早治疗。早期发现的乳腺癌与宫颈癌,90%以上都能治愈。可以说,“两癌”筛查是女性健康的保护伞。

乳腺癌是发生于乳腺上皮组织的恶性肿瘤,是一种激素(雌激素)依赖性肿瘤,其发生与性别、年龄、月经情况、婚姻生育情况、有无家族史、机体抗癌免疫功能等因素有关。

乳腺癌的典型症状及体征为:乳房区域无痛性肿块、乳头溢液、皮肤改变、乳头乳晕改变、腋窝淋巴结肿大等。但是,早期乳腺癌无明显症状或体征,只有定期进行乳腺癌筛查,才能尽早发现。通过及时诊断和规范治疗,可显著提高乳腺癌治愈率,提高患者的生存质量。

宫颈癌是发生于宫颈上皮组织的恶性肿瘤,高危型人乳头瘤病毒(HPV)持续感染是导致宫颈癌的主要原因。和乳腺癌一样,宫颈癌早期常常没有明显症状,随着病情进展,逐渐出现阴道不规则出血、阴道排液等,当身体有异样时,往往为时已晚。注射HPV疫苗对预防宫颈癌非常有效,但绝非一劳永逸,打了HPV疫苗后仍需要定期做宫颈筛查。

一般来说,20岁以上的女性,每年要做一次乳腺癌筛查(一般做B超检查),如果乳腺有问题,需要做穿刺送病理检查来排除乳腺癌的风险;大于20岁且有性生活3年以上的女性,每2年~3年做一次宫颈癌筛查(能够每年做一次当然最好),主要做HPV和TCT(液基细胞学检查)这两项检查。如果结果都为阴性,就没有问题;如果结果都为阳性,就需要在阴道镜下做活检,来排除宫颈癌和癌前病变的风险。

定期进行“两癌”筛查,除做到早发现、早诊断、早治疗外,还有其他好处:一是有益于日常保健,让女性更好地了解自己身体的情况,有针对性地对自己的身体进行护理,从而避免发生其他疾病;二是能发现潜在疾病,妇科检查能及时发现女性身体内隐藏的疾病。

总之,为了自己和家人的健康,每个人都应该了解乳腺癌和宫颈癌的相关知识。而对每个女性来说,要积极参加城乡居民免费“两癌”筛查,了解自己的健康状况。

(作者供职于唐河县人民医院妇产科)

宫颈癌和乳腺癌定期检查的意义

□王向宇



参观医学工程学发展史馆



开馆仪式现场



书籍展示



展馆一角