

走进染色体核型检测的世界

人们的身体内有大约几十万亿个细胞，而每个细胞深处，都有一本“生命之书”——染色体。作为基因的载体，染色体的数量和结构是否正常，决定着个体的外貌特征、生理功能、健康状况以及性别。染色体核型检测就是一种让我们解读这份生命蓝图的经典技术。

什么是染色体？

染色体是细胞核内由DNA和蛋白质组成的携带遗传信息的复杂结构。人类通常有46条染色体，包括22对常染色体和1对性染色体。女性性染色体为XX，男性为XY。

在遗传学中，核型是指一个细胞的全套染色体，包括染色体的数目、大小和形态特征。把这套染色体按照标准方式排列起来，就形成了一套完整的染色体图，即核型图。

染色体核型检测流程

- 标本采集：**最常见的是外周血采集。产前诊断的患者，可通过绒毛取样获得绒毛细胞；也可通过羊膜腔穿刺获得羊水细胞；还可通过穿刺胎儿的脐带获得脐血。对于一些患者，也可通过穿刺抽取骨髓液。
- 细胞培养和处理：**将采集到的细胞接种到特定培养基中进行培养，以获得足够数量的细胞，并使大量细胞停滞在分裂中期。随后进行低渗处理，可使细胞膨胀破裂，使原本缠绕在一起的染色体充分分散，这样有利于观察染色体。

随着医学技术的进步，无痛胃肠镜已在国内广泛开展，成为一项常规检查，让许多人对胃肠镜检查的恐惧烟消云散。

“请您放松，深吸一口气……”随着麻醉药物缓缓注入静脉，王先生的紧张情绪逐渐平复，几分钟后便进入睡眠状态，医生顺利完成了他的胃肠镜检查。醒来后，他唯一的感慨是：“原来真的就是睡了一觉，什么感觉都没有。”

然而，“睡一觉”的背后，是一整套严谨的医学程序。作为麻醉复苏室的护士，我见证了无数患者安全、舒适地完成检查，也深知患者和家属在检查前、中、后做好充分准备，是实现“无痛”且“安全”的关键所在。

检查前：全面评估，充分准备

无痛胃肠镜检查能否顺利开展，七分功夫在检查前准备。规范的前期评估和准备，是构建检查安全防线的第一道关口。

无痛胃肠镜并非人人适宜，评估的核心依据是患者的整体身体状况。根据2023年《中国消化内镜诊疗镇静/麻醉专家共识》，患有基础疾病但病情处于稳定期的人群多属于适宜人群；而存在未控制的高血压、不稳定型心绞痛、严重心律失常等状况的患者，则需由麻醉医生与消化科医生共同进行审慎评估。

全面的检查前评估是关键环节。医生会详细查看心电图、询问病史与用药史，并进行体格检查，排查困难气道等潜在风险。患者需如实告知，切勿隐瞒任何病史与健康状况。

经评估确认可行后，患者需严格遵循一套“饮食禁忌规则”，目的是防止在麻醉状态下胃内容物反流误吸，引发致命性吸入性肺炎。专家共识明确建议，患者应至少禁食固体食物6~8小时、禁水2~4小时；对于胃排空延缓者，禁食禁水时间还需进一步延

3. 染色与显带：这是让染色体“显影”的核心步骤。目前临床最常用的是G显带技术，采用吉姆萨染液染色，使染色体呈现出深浅相间的条带，帮助实验人员区分和识别染色体，判断其是否正常。

4. 显微镜观察与分析：技术人员在显微镜下观察染色体，并按照国际标准(ISCN)将染色体按大小、着丝粒位置进行排列配对，形成完整的核型图谱。

5. 结果解读与报告：分析染色体的数量、结构，识别染色体是否正常，生成最终的核型报告。一份完整的染色体核型报告应包含以下信息：染色体总数、性染色体组成、描述任何观察到的异常。

异常染色体解读

- 数目异常：**染色体数目不是46条，最常见的是唐氏综合征(47条染色体，多了一条21号染色体)。多倍体是指染色体数目是单倍体(23条)的整数倍，但非二倍体，如三倍体(69条)或者四倍体(92条)。
- 结构异常：**染色体结构发生变化，包括：缺失：染色体部分丢失；重复：染色体部分片段额外复制一段；倒位：染色体部分片段旋转180度；易位：不同染色体之间的片段交换；环状染色体：染色体两端缺失，断裂端连接成环状。
- 嵌合体：**个体内存在两种或两种以上的不同核型的细胞系。

临床哪些人需要做这项检测？

染色体核型检测的临床应用覆盖从婚前筛查到

产前诊断、从儿科疾病到肿瘤诊疗。

染色体核型检测是儿科发育异常患儿病因诊断的关键手段。对于出生时伴随多发畸形、生长发育迟缓、智力发育落后，或是有特殊面容的儿童，可通过核型检测来判断是否存在染色体异常。像我们常见的唐氏综合征，还有女孩易见的特纳综合征(少一条X染色体)、男性多见的克氏综合征(多出一条X染色体)，都可以通过核型检测查出来。

在生殖领域，染色体异常是很多不孕不育夫妇的重要病因。尤其是反复流产的夫妻，其中一方或双方染色体出现异常的几率比普通人群要高。核型检测能查出是不是存在易位、倒位、或者数目异常等情况，也能为辅助生殖提供帮助。

染色体核型检测在其他领域中也发挥着重要作用，如辅助血液系统肿瘤诊断、疗效评估；还有长期接触辐射、化学药品等有害物质的人，也能通过核型检测评估染色体损伤程度。

染色体核型检测的缺点

染色体核型检测也有不足之处，它的检测周期较长，而且检测精度有限，微小片段的染色体异常无法检出。现在有了高通量测序、染色体微阵列(CMA)等技术，常和核型检测搭配使用，这样遗传问题的排查会更全面。

不管是预防宝宝出生缺陷，还是帮患者诊断疾病，核型检测技术始终服务于“早发现、早诊断、早干预”。未来技术越来越先进，它的检测速度和精度会更高，能更好地守护我们的健康。

(亳州市人民医院产前诊断中心 周欢欢)

无痛胃肠镜的全流程守护

此外，若肠道准备不理想，不仅检查质量会大打折扣，还可能增加操作难度。

检查时：信任配合，平稳“入睡”

检查当天，从您踏入内镜中心的那一刻起，安全保障流程便已正式启动。完备的诊疗环境与专业的设备配置，是保障检查安全的基础条件。

标准的无痛内镜操作间，除内镜设备外，必须配备多功能监护仪(监测心率、血压、血氧)，充足的供氧与吸引装置，以及随时可用的急救药品和设备。独立的麻醉复苏室也是标准配置，确保患者在苏醒后能得到专人监护，平稳过渡。

当您躺上检查床后，麻醉医生与护士会为您逐一连接监护设备，并开放静脉通道。静脉麻醉药物是实现无痛的关键，麻醉医生会根据您的体重、年龄和身体状况，“量身定制”给药方案。药物注入后，您将迅速进入睡眠状态，整个检查过程在不知不觉中完成。

检查后：顺利复苏，安全回家

检查结束后，麻醉药物的作用尚未完全消失，您会被转运至麻醉复苏室，处于从镇静状态到完全清醒的过渡阶段。我们的核心任务是密切监护，确保您平稳、安全地度过这段“苏醒期”。

复苏质量直接关系到您的安全与舒适。我们会从以下四个维度对您进行持续评估：

- 意识水平：**我们会在您耳边轻声呼唤您的名字，耐心观察您的应答反应，综合判断您的意识恢复进程。确保您从麻醉镇静状态逐步清醒，直至完全恢复正常意识。
- 生命体征：**通过监护仪持续监测心率、血压和血氧饱和度，密切警惕异常波动。

3. 呼吸功能：确保呼吸平稳、通畅。如出现打鼾，可能为舌后坠所致，我们会通过调整体位或使用口咽通气道保持气道开放。

4. 不良反应：恶心、呕吐、头晕、寒战等为可能出现的情况，我们有成熟的预案及时处理。

待您完全清醒、意识清晰，能够正常应答、自主活动，且心率、血压、血氧饱和度等生命体征持续平稳，严格达到无痛胃肠镜检查后的离院评估标准，同时有成年家属全程陪同。我们经过再次核对确认无误后，才会允许您离开医院。

从检查床到复苏室，再到安心回家，这背后是医护团队从风险评估、方案制定、科学监护到检查后观察的全流程守护。科学禁食是基础，坦诚沟通是桥梁，耐心完成复苏是保障。我们珍视每一次安稳的“入睡”，更期待每一次安全的苏醒。只有您认真遵守每一项医嘱，我们共同织就的这张安全网，才能真正让无痛胃肠镜成为一次安心、舒适的医疗体验。

(皖西卫生职业学院附属医院手术室 方蕾)



发热伴血小板减少综合征(SFTS)是由新型布尼亚病毒感染引起的急性传染病。根据《中华人民共和国传染病防治法》，该病自2026年4月1日起被纳入乙类传染病管理。该病起病急、进展快、病情凶险，严重者可出现多器官功能衰竭甚至死亡。由于其传播与蚊虫叮咬密切相关，民间也称“蜱虫病”。该病主要流行于山区、丘陵、林地等植被茂密的地区，每年4至10月为高发季节，对野外作业人员、农民、户外爱好者等群体威胁较大。因此，加强科普宣传、增强防护意识，做到早发现、早干预，对于降低重症率至关重要。

传播途径与高危人群

该病主要传播途径为蜱虫叮咬，携带病毒的蜱虫在吸血过程中将病原体注入人体。此外，直接接触患者的血液、分泌物、排泄物，或接触患病动物(如牛、羊、犬、猪等)的体液，在未做好有效防护的情况下也可造成感染。

人群普遍易感，但感染风险存在差异。长期从事田间劳作、林业作业、放牧、登山露营、野外勘探等户外活动的人员，因频繁暴露于蜱虫孳生环境，感染风险更高。老年人、体质较弱者以及患有高血压、糖尿病、肝病等基础疾病的人群，感染后更易发展为重症，需格外加强防护。

临床表现与其他症状

感染后，潜伏期一般为1~2周，多数为6~9天，起病较急。初期典型症状为发热，体温多在38℃以上，重症者可出现39℃~40℃的持续高热；同时伴有明显乏力、头痛、肌肉酸痛、食欲下降。部分患者可出现恶心、呕吐、腹泻等消化道症状，颈部、腋下等处淋巴结可能肿大并伴有压痛。

若未及时治疗，病情可快速加重。患者出现血小板和白细胞显著下降，并表现皮肤瘀斑、牙龈出血、鼻出血、黑便等出血倾向；部分患者还可出现嗜睡、烦躁、意识模糊、抽搐等神经系统症状。随着病情持续恶化，可进展至休克、呼吸衰竭、弥散性血管内凝血、多器官功能衰竭，严重危及生命。

诊断依据与治疗要点

在临床表现基础上，诊断主要依据流行病学史、临床表现和实验室检查。凡有蜱虫叮咬史或野外活动史，出现发热、乏力、出血等症状，且血常规提示血小板和白细胞减少者，可作出临床诊断；通过病毒核酸检测或抗体检测可进一步确诊。

目前，该病尚无特效抗病毒药物，也无上市疫苗，治疗以综合支持治疗为主。治疗原则为早发现、早隔离、早治疗，具体措施包括退热、补液、维持电解质平衡、保护肝肾功能、纠正血小板减少、预防出血及继发感染。轻症患者如能及时规范治疗，大多预后良好，两周左右可恢复；重症患者需严密监护和积极抢救，治疗周期相对更长。

掌握正确处理方法

若发现蜱虫叮咬在皮肤上，切勿强行拉扯、用手捏碎、火烧或烟熏。此类错误操作易导致蜱虫口器断裂残留于皮内，还可能刺激蜱虫分泌更多病毒，增加感染风险。

正确处理方法是：使用细尖镊子尽可能贴近皮肤表面，牢牢夹住蜱虫头部，缓慢、平稳地向上拔出，确保口器完整取出。取出后用碘伏或酒精消毒伤口，并密切观察身体状况。若出现口器残留，或局部红肿、疼痛、化脓等情况，应及时前往医院处理，不可自行挑挖，以免加重局部损伤和感染风险。

做好防护减少风险

预防核心在于避免蜱虫叮咬和减少危险接触。野外活动时，应尽量避开草地、树林、灌木丛等蜱虫易孳生的环境；如需进入，应穿着长袖衣裤，扎紧袖口和裤脚，穿袜子和密闭鞋，并选择浅色衣物以便于发现蜱虫。裸露皮肤可涂抹正规驱蚊剂，衣物、帐篷等也可使用驱蚊产品。外出归来后，应及时检查全身，重点查看头皮、耳后、腋下、腰部、腹股沟、脚趾缝等隐蔽部位，同时检查衣物和宠物身上是否携带蜱虫。此外，应避免接触患病动物和患者的血液、体液，饲养宠物者需做好定期驱虫和清洁工作。

出现症状及时就医

在做好日常防护的同时，仍需提高警惕。凡有蜱虫叮咬史或近期野外、山林暴露史的人员，一旦出现发热、乏力、肌肉酸痛、恶心、呕吐、腹泻等症状，应立即前往正规医院就诊，并主动告知医生相关暴露史，以便及时排查。若出现皮肤瘀斑、出血、意识改变等情况，提示病情可能已加重，更需争分夺秒就医。

早发现、早诊断、早治疗是降低重症率和死亡率最关键的环节。任何拖延、自行服药或隐瞒接触史的行为，都可能错失最佳救治时机。唯有提高警惕、及时就医，才能最大限度保障生命安全。

(霍山县医院感办 陈迪佳)

遗失

遗失周泽霖出生医学证明，编号：Z340086950，声明作废。
遗失徐可芯出生医学证明，编号：P340546730，声明作废。
遗失徐皓轩出生医学证明，编号：N340210575，声明作废。
遗失六安市公安局交通警察支队车管所毛坦厂交通管理所工会委员会在中国农业银行股份有限公司六安毛坦厂分理处开户的开户许可证，核准号：J3760008276101，声明作废。

我们的节日

清明

