

关于染色体检查, 你需要了解的知识

王艳平

航天中心医院 北京 100049

【中图分类号】R446

【文献标识码】A

【文章编号】2095-9753 (2023) 03-077-02

染色体为承载人类遗传基因 (DNA) 的重要载体, 若是染色体出现异常改变, 将会导致胎儿出现先天性畸形、先天愚型及流产等诸多影响, 不利于优生优育。当前随着医疗知识不断普及, 越来越多的患者选择了染色体检查方式, 若是出现了染色体异常的情况, 也可及时采取干预措施予以支持。一般的临床上对染色体数量及形态上的结构异常, 统称为染色体异常, 例如 21 三体综合征。若是早期行染色体检查, 则能够及时发现异常表现, 采取相应措施予以支持。那么有关染色体健康的相关知识有哪些呢, 本文将带您详细了解。

一、染色体检查有哪些方式

事实上, 染色体检查能够采集诸多标本, 但是临床上主要的应用范围是用在不孕不育以及染色体畸形的筛查中。但是具体采样的部位, 还是要根据想要检查的目的来确定的。例如采集外周血做染色体检查, 可用于明确先天遗传性疾病, 判断血细胞中是否有异常染色体; 抽取骨髓血细胞做染色体检验, 主要用于血液系统疾病辅助诊断及判断预后、治疗监测; 采集绒毛膜细胞, 检测其染色体分析患者流产及早孕的发生原因; 对羊水液进行分析, 用于产前诊断, 判断胎儿是否存

在染色体相关疾病。

二、染色体检查如何做

不同标本培养条件大有不同, 例如外周血标本, 将样本加入到富含细胞生长刺激因子 (植物凝集素) PHA 的培养基中, 37℃ 培养 72h 获取到大量的分裂细胞, 再加入秋水仙素, 能够使分裂的细胞停止分裂, 并定格在有丝分裂中期, 然后进行后续相关处理, 例如低渗膨胀细胞, 减少不同染色体之间的相互重叠与缠绕, 最后应用冰醋酸及乙醇将细胞固定在载玻片上, 最后在显微镜下对染色体的数量及结构予以观察即可。骨髓血染色体不用加入 PHA 刺激剂, 需 24 短期培养, 后期收获过程一致。阅片正常人类染色体为 44 条常染色体外加 2 条性染色体 X 与 Y 染色体。在检查报告中则是应用 46, XY 或 46, XX (见图 1) 来表示, 其中 46 为染色体的总数目, 若是检测报告显示大于或是小于 46 均为染色体数目异常的改变, 例如先天愚型男性核型结果为 47, XY, +21 (见图 2), Turner 综合征染色体表现为 45, X0, 有一条性别染色体缺失。染色体结构性异常改变方式很多, 例如慢性粒细胞白血病患者初诊具有 t(9;22)(q34;q11.2) (见图 3) 结构性异常。

染色体检查

• 正常女性

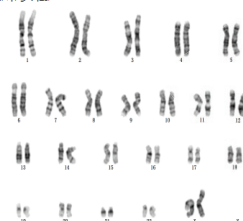


图 1

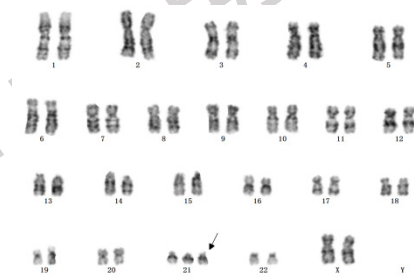


图 2

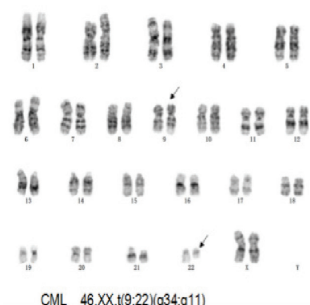


图 3

三、进行染色体检查时常遇到的问题

(1) 为什么要进行染色体检查: 因为应用染色体检查, 能够查出染色体片段重复、缺失、倒位及易位等结构性异常的改变。也能够查出非整倍等染色体数目异常的改变。例如临床上较为常见的染色体异常改变即为唐氏综合征, 具体的改变即为 21 号染色体较正常情况下多了 1 条, 故临床上也称该病为 21 三体综合征。一般先天性的染色体数目或是结构异常, 均有可能导致患者出现如不孕不育及反复流产的改变。想通过查明染色体的异常情况, 能够制定针对性的干预方案, 还利于对疾病的治疗及预后进行判断。

(2) 对于即将要生育的人, 哪些人群需要做染色体检查:

① 年龄 > 35 岁; ② 曾生育过染色体异常患儿的夫妇; ③ 有家族遗传史; ④ 有不明原因的流产史及胚胎发育史者; ⑤ 有过妊娠早期辐射接触史, 并长期处在有毒环境中; ⑥ 夫妇一方患有染色体疾病。

(3) 在做染色体检查前是否需要空腹: 但做染色体检查

时是不需要空腹的, 您是随时可以接受抽血检查的。在检查时, 是抽取外周静脉血 3-5ml。若是患有白血病等特殊疾病, 此时在进行染色体检查时需要事先与接诊医师做好沟通, 以开辟特殊的检查通道。

(4) 做染色体检查需要填写知情同意书吗: 是需要填写的, 并如实填写个人信息, 阅读无异议签字即可。

(5) 染色体检查的费用是多少: 一般来看, 地区不同, 所花的费用也是不同的。一般来看, 国内染色体检查费用一般是控制在 600-1000 元左右。

(6) 染色体检查后多久能够拿到报告: 一般检查后 3 周能够拿到结果。

(7) 染色体的报告有效时期是多久: 外周血染色体终生是不改变的, 所获得的报告单能够一直使用, 骨髓血染色体结果由于疾病进展期不同需要定期检测。

(8) 若是检查结果显示染色体异常, 该如何: 若是出现

(下转第 78 页)

精准诊疗, 让肺癌不再可怕

李小燕

成都市第四人民医院 610036

【中图分类号】R73

【文献标识码】A

【文章编号】2095-9753 (2023) 03-078-01

肺癌是全球发病率以及死亡率非常高的一种癌症。对于如何能够抗击肺癌, 一直是临床医学工作者所探究的问题。肺癌是危害我国人民健康的一项重大的疾病, 给社会以及家庭和个人都带来了非常沉痛的疾病负担。如何治病、如何治得起病、如何能够最大的限度去延长肺癌患者的生存时间, 是现如今人们非常关心的问题, 也是临床医学工作者所探讨的问题。

近几年来随着我国生活水平以及经济水平的不断提高, 我国的医学诊治的水平也在不断的发展, 我国的民族医药企业不断的在研发和创新。经过大家的一致努力, 现在我国肺癌的患者不仅可以使使用最新的靶向治疗药物, 同时还可以有效地降低患者的经济负担, 防止因为疾病而出现家庭贫困的情况。

一、肺癌的主要诱因

吸烟、大气污染以及烹饪油烟是导致人们发生肺癌的最主要的诱因。通过相关的资料发现, 近十几年来我国每年新患有肺癌的人数处于不断上升的趋势, 预计到达 2025 年的时候, 会有大约 100 万人口是死于肺癌疾病。因此, 在日常生活中一定要养成良好的生活习惯, 禁止吸烟, 并且少吃路边摊等劣质油炸的食物。

二、当出现以下几种症状时, 一定要警惕肺癌的发生

肺癌其实和其他癌症一样, 早期并没有明显的症状。但是肺癌的患者最容易发生的症状就是咳嗽, 这主要是因为有一部分癌症会在比较大的支气管当中生长, 会产生一定的刺激性, 导致患者出现咳嗽的情况。当出现这几种情况时, 一定要注意: 患者出现了刺激性咳嗽, 并且持续时间超过 2~3 周; 由于其他疾病导致患者出现长期咳嗽, 并且突然间加重; 患者咳出的痰当中有血丝或者是直接咳血。此外, 还有部分肿瘤的患者会导致大支气管的管腔出现阻塞的情况, 患者就会表现出胸闷、发热和气短的症状; 如果颈部锁骨处出现了进行性增大的肿块或者胸部以及骨关节出现了持续性的疼痛和不明原因的体重下降时, 都应该尽早到医院进行诊断, 排除肺癌的可能, 并早期进行干预, 可以提高治疗的效果。

三、肺癌的治疗

目前在临床上对于肺癌采取的治疗方式有很多: 手术治疗、放化疗、靶向治疗、免疫治疗、介入治疗以及中医治疗等。现如今对于肺癌的内科治疗已经进入到化疗、靶向治疗和免疫治疗齐驱并驾的时代, 在精准的医学时代的背景下, 为了减少试错医疗的情况, 一定要通过精准的检测来进行精准的治疗, 提高其治疗效果。

四、如何精准治疗?

只要患者患有肺癌, 就需要将患者的基因检测列入到最基本的诊疗步骤当中, 在对肺癌的患者进行诊断的过程中, 只有将患者是否得了肺癌以及患者肺癌的严重程度和患者的基因状况如何搞清楚, 才可以对患者进行针对性和精准的治疗措施。

精准医学的理念可以使肺癌的治疗更加的精准。这种治疗理念一定要深入治疗的中心。周生余教授曾说过: 虽然我们拥有了世界上最丰富的靶向治疗药物以及免疫治疗药物, 同时还有最先进的药物临床试验对肺癌进行治疗, 但是不能够只一味的去追求先进的疗法, 而是应该根据患者的实际情况, 综合考虑, 对患者采取手术、放化疗、靶向治疗以及免疫治疗等的治疗, 可以提高个体化精准治疗。

目前临床上主要是通过影像引导下对患者进行微创介入诊疗, 可以精确的找到患者肺部的癌细胞, 并且精准的将其杀掉, 可以大大的提高肺癌诊断的准确率, 同时治疗的效果相对于传统的治疗方法来说, 更好、更有优势, 同时更加的安全。

五、癌症不可怕

世界卫生组织早已经将肺癌从不治之症重新定义成可以治疗、控制、甚至还是可以治愈的一种慢性病。通过不断的去突破以及创新对肺癌的临床诊断以及治疗, 我们应该相信只有通过精准的进行肺癌筛查、精准的进行肺癌早期诊断以及精准的进行治疗, 再加上更多更先进的免疫治疗药物以及靶向治疗药物的发展, 肺癌在以后很有可能会成为高血压以及糖尿病等慢性疾病。我们现在应该改善自己的观念, 重新认识癌症并且告诉自己, 癌症并不等于死亡, 癌症也没有那么可怕。

(上接第 77 页)

染色体异常不用太过焦虑。假如您是想生育小孩, 可在遗传咨询师的帮助下, 按照情况选择不同的受孕方式, 例如可应用如胚胎植入前遗传学诊断、继续试孕等方式以获得健康正常的胎儿。当前临床上应用的第三代试管婴儿技术, 能够在胚胎移植前, 对囊胚的 125 种遗传基因疾病予以全面筛查诊断。这能够从源头上保证宝宝的健康, 起到优生优育的促进作用。

(9) 染色体检查结果怎么看: 染色体报告单大致分为病人信息、标本制作方法、核型图及结果。结果描述中会明确染色体是否正常以及异常染色体核型形式。当染色体出现变

异的情况时, 就是还需要对染色体变异长度及变异位置予以检查。如无临床疾病表现, 一般大部分的染色体形态正常变异并不会对患者的身体健康造成影响, 但异常染色体核型的改变则需要重点关注, 有的改变是会对机体正常生育产生影响, 有的是血液系统疾病机制导致, 与白血病分型相关。因此, 一旦发现上述情况, 则需要接受诊疗, 以免对机体健康产生影响。

四、结束语

综上, 进行染色体检查, 能够早期发现染色体异常改变并积极采取措施支持, 能够为疾病诊疗提供思路, 也可为优生优育起到指导。可见, 进行染色体检查, 是有必要的。