



# 新兴技术 让血友病不再“遗传”

遗传病作为一类特殊的疾病类型，常常给患者及其家庭带来巨大的负担和困扰。然而，随着医学的进步和现代生殖技术的应用，有些遗传病有可能在下一代中不再遗传。本文将为大家介绍血友病的知识和新兴的相关技术。

## 什么是血友病？

血友病是一组遗传性凝血功能障碍的出血性疾病，主要由于凝血因子缺乏或功能异常引起。根据患者所缺乏的凝血因子类型，可以将血友病分为甲型、乙型、丙型。血友病甲型是最常见的一种（占80%~85%），血友病乙型次之，而血友病丙型非常罕见。不同型号的血友病在发病机制和临床表现上有所不同，但共同特点是易出血。这是因为凝血因子的缺乏导致血液凝结功能降低，使得患者的血液在遭受创伤或受损时无法迅速凝结起到止血作用。因此，血友病患者在平时要注意预防外伤，避免剧烈运动或高风险活动，同时也要积极补充相应的凝血因子进行治疗。目前，血友病尚无根治方法，但随着现代医学的发展，患者的管理和治疗方案已经得到了极大的改进。传统治疗包括静脉输注凝血因子浓缩物来补充缺乏的凝血因子，以及使用抗纤维蛋白药物来促进凝血。此外，基因



治疗和新型药物的研发也为血友病的治疗带来了新的希望。

## 血友病的遗传模式

血友病是一种性连锁隐性遗传的出血性疾病，通常通过父母的基因遗传，确切地说，是通过X染色体遗传。这意味着血友病通常由母亲传给儿子。女性有两条X染色体，而男性有一条X染色体和一条Y染色体。血友病基因位于X染色体上，属于性连锁隐性遗传疾病。对于女性，如果她的一条X染色体正常，另一条X染色体存在缺陷，则被认为是携带者。携带者因为正常的X染色体能够补偿缺陷的基因而通常没有任何血友病症状。然而，她的子女则有可能遗传。如果生育的是男性，有50%的可能性会

成为血友病患者。这是因为如果携带者将带有血友病基因的X染色体传给儿子，则男性只有一条X染色体，且没有第二条正常的X染色体能够补偿缺陷的基因。因此，如果这个X染色体上的基因存在缺陷，儿子就会患上血友病。如果是女儿，有50%的可能性她也会成为血友病携带者。这是因为女性有两条X染色体，即使其中一条携带血友病基因，另一条正常的X染色体也能够补偿缺陷的基因。如果父亲是血友病患者，母亲不是携带者，则血友病不会传给儿子，因为父亲会将他的Y染色体传给儿子，而Y染色体上没有血友病基因。然而，所有的女儿都会携带血友病基因，因为父亲只有一条X染色体，并且它携带了血友病基因。血友病的遗传模式使得女性成为基因携带者的主要群体，而男性则更容易患上血友病。

## 遗传病可以不再“遗传”

随着技术的发展，我们可以通过各种遗传技术来打破血友病的遗传规律，以减少血友病患儿的出生，并减轻家庭的经济负担。

1. 基因检测技术 基因检测技术可以帮助家庭了解自身是否有携带血友病基因的风险。通过检测准备生育的夫妻双方的基因，可以得

知是否存在血友病基因的存在。如果发现其中一方或双方携带血友病基因，可以在后续的生殖规划中采取相应措施，以避免将血友病基因传给下一代。这可以通过选择不携带血友病基因的配偶进行生育，或者通过辅助生殖技术来筛选携带血友病基因的胚胎。

2. 第二代胚胎移植技术 第二代胚胎移植技术是一种通过辅助生殖技术筛选携带健康基因的胚胎，并将其移植到母体子宫中继续发育的方法。对于血友病患者或携带者，可以通过基因检测技术确定其携带的血友病基因类型，然后在体外受精后，通过试管婴儿技术将携带健康基因的胚胎筛选出来，并将其移植到母体子宫中进行妊娠。这样可以确保生育的孩子不携带血友病基因，有效地避免了血友病患儿的出生。

综上所述，针对有家族性遗传史的患者，进行遗传咨询并利用现有的遗传技术来避免血友病患儿的出生是可行的。这不仅可以减轻家庭的经济负担，还可以为下一代提供更健康的生活。然而，在使用这些技术之前，家庭需要充分了解和考虑相关的伦理和法律问题，并与专业医生进行充分的讨论。

广西医科大学附属武鸣医院  
苏兰兰 林琨 梁佩珊 李春霖

# 急危重症孕产妇的急救与护理

孕产妇是一个特殊的群体，她们在怀孕、分娩和产后期都面临一系列的身体变化和风险。而当急危重症发生时，及时的急救和适当的护理措施显得尤为重要。本文将探讨急危重症孕产妇的急救与护理，为大家提供相关科普知识。

## 急危重症的定义和常见类型

1. 急危重症的定义 急危重症是指孕产妇因各种原因导致生命受到威胁的疾病或情况，需要紧急处理和护理以确保母婴的安全。这些疾病或情况可能发生在孕期、分娩过程中或产后期。急危重症需要医务人员迅速采取行动，提供适时的急救和适当的护理措施，以最大程度地降低患者的风险。

### 2. 常见类型

(1) 子痫前期重症 是一种孕期并发症，通常发生在妊娠20周后，特征是高血压疾病合并蛋白尿。其他常见症状包括头痛、视力模糊、上腹部疼痛、肿胀和水肿等。如果不及时治疗，可能进一步发展成为子痫。

(2) 妊娠期心脏病 指孕期或分娩过程中发生或加重的心脏病。因为孕妇心脏负担增加，循环系统

发生改变，已有的心脏病可能会变得更加严重。常见的妊娠期心脏病包括心力衰竭、瓣膜疾病和先天性心脏病等。

(3) 妊娠并发症 孕期可能发生一些并发症，如HELLP综合征（一种妊娠期并发症，涉及血小板减少、肝功能异常和溶血性贫血）、肝功能衰竭等，这些并发症可能导致内脏功能的损害，威胁到孕妇的生命。

(4) 严重子痫 是一种孕期并发症，是子痫发展到一定阶段的结果。特点是子痫持续状态或伴有癫痫发作。患者可能出现抽搐、昏迷、意识丧失等症状。

## 孕产妇急危重症的急救措施

1. 确保急救环境安全 急救环境必须安全，清除周围的危险物品，确保孕产妇和急救人员的安全。同时要确保空气通畅，维持良好的通风，以减少二氧化碳积聚。

2. 拨打急救电话 第一时间拨打当地的急救电话，告知对方相关症状和情况，并提供详细的地址和联系方式。急救人员将根据描述的情况提供指导，并尽快派遣救护车前来。

### 3. 根据具体病因进行相应处理

(1) 子痫前期重症 需要给予降血压药物以控制高血压，并提供

镁剂以预防癫痫发作。

(2) 妊娠期心脏病 需要给予心脏支持药物，如利尿剂、血管扩张剂或正性肌力药物。

(3) 妊娠并发症 导致内脏功能损害 需要根据具体情况进行相应的治疗，可能包括血液透析、血浆置换或肝脏支持治疗等。

(4) 严重子痫 需要确保孕产妇的安全，控制癫痫发作，并给予镁剂、镇痛药物和抗痉挛药物等。

4. 密切观察病情变化 急救过程中需要密切观察孕产妇的病情变化，定期测量血压、心率、呼吸率、氧饱和度和体温等指标。根据观察结果，及时调整和采取进一步的治疗措施。

5. 协调转运和进一步治疗 对于严重的急危重症孕产妇，可能需要转运到医院或重症监护室进行进一步的治疗。急救人员和医务人员应协调好转运事宜，并向接收医院提供详细的病情报告和相关资料。

## 急危重症孕产妇的护理措施

1. 病情监测与评估 密切观察患者的生命体征、意识状态、尿量等情况，及时掌握病情。

2. 给予有针对性的药物治疗 根据病情，选择合适的药物进行治疗，

如抗高血压药物、抗癫痫药物等。

3. 合理的液体管理 根据患者情况，调整液体输入和排出，维持体液平衡。

4. 保持营养支持 根据患者的情况和需要，合理调整膳食，补充必要的营养物质。

5. 心理护理 积极与患者沟通，提供情感支持和安慰，帮助她们缓解焦虑和恐惧情绪。也要关注家属的情绪和需求，提供必要的支持和指导。

6. 减轻不适和疼痛 根据患者症状，给予适当的止痛药物或其他措施，减轻患者的不适和疼痛。

7. 预防并发症 注意观察并及时处理可能出现的并发症，如溢血、感染等，采取必要的预防措施。

总之，对于急危重症孕产妇，及时的急救和相应的护理措施至关重要。通过建立科学的急救预案和合理的护理措施，可以有效降低孕产妇患者的风险，保证其生命安全和健康。同时，也需要社会各界的关注和支持，提高广大医务人员对急危重症孕产妇的急救与护理水平，为孕产妇提供更好的医疗服务和照顾。

广西壮族自治区妇幼保健院  
蓝俊帆