

### 什么是枕骨裂露脑畸形？

这种缺陷是和脊髓畸形有关的一类神经系统疾病，称为神经管缺陷。枕骨裂露脑畸形会影响胎儿颅底骨骼以及脊柱的颈椎和胸椎区域，导致头部严重后屈、颈椎缺失和脊柱严重扭曲。

### 枕骨裂露脑畸形是如何发生的？

确切原因尚不清楚，但它与遗传和环境因素有关。枕骨裂露脑畸形被认为发生在怀孕的极早期，通常在孕妇知道自己怀孕之前，由于胎儿颅底骨骼、脊柱颈椎和胸椎区域的骨骼发育失败所致。

几乎 80% 的枕骨裂露脑畸形胎儿还会合并其他结构异常，最常见的相关畸形涉及大脑、心脏、消化和泌尿系统。由于胎儿吞咽异常，许多孕妇还会出现胎儿周围羊水过多积聚的情况；这种情况称为羊水过多。

### 如何诊断枕骨裂露脑畸形？

枕骨裂露脑畸形通常在孕期通过详细的超声检查进行诊断。虽然通常不需要做更多的检查，但当出现其他异常情况时，可以建议孕妇进行其他检查以更多地了解胎儿情况。可提供的检查包括：

- 磁共振扫描（MRI）有时也可以提供更多关于胎儿疾病的信息。MRI 扫描通过使用强磁场和无线电波来形成人体内部组织的详细图像。
- 羊水穿刺术用于查找胎儿染色体数量以及染色体结构的一些问题，可以通过抽取胎儿周围的少量羊水来完成检查。

### 我的宝宝被诊断为枕骨裂露脑畸形意味着什么？

不幸的是，患有枕骨裂露脑畸形的胎儿通常会胎死宫内或出生后不久死亡，只有极少数罕见轻度病例存活下来。

### 怀孕期间需要注意什么？

如果您怀有患枕骨裂露脑畸形的胎儿，您不会有任何相关症状；然而，如果孕期并发羊水过多（太多的羊水），您可能会感到呼吸困难、烧心、便秘和下肢肿胀。

由于预后不良，终止妊娠在一些国家是合法的，在禁止终止妊娠或父母选择继续妊娠的情况下，大多数专家会建议提前进行引产，以避免难产或因胎体变形引起的母体并发症。s

### 这种情况还会发生吗？

# 枕骨裂露脑畸形

患者信息系列-您应该知道些什么，您应该问些什么

再次发生枕骨裂露脑畸形的风险低于百分之一；然而，如果有其他神经管缺陷的家族史，这种风险可能更高。值得注意的是，补充叶酸（例如，4mg/天）可以降低神经管缺陷如枕骨裂露脑畸形的风险。

## 我还应该问什么问题？

- 是否合并其他异常？
- 我需要多久做一次超声检查？
- 我应该在哪里分娩？
- 我可以提前见一下帮助我和我的宝宝出生的医生团队吗？

译者：张恒静，王新霞

校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 8 月