

先天性巨尿道

病人信息系列-你应该知道的，你应该问的。

什么是先天性巨尿道？

先天性巨尿道 (Congenital Megalourethra, CMU) 发生于贯穿阴茎体的海绵样组织部分或完全缺失，海绵样组织称为“尿道海绵体”或“海绵体”，用以维持阴茎的形状和勃起功能。尿道位于这些组织下方。缺少组织支撑，尿道会扩张，形成非常宽大的尿道，因此得名“巨尿道”（源自希腊语“megalos”=巨大）。尿液积聚在巨尿道内，使阴茎形似充满尿液的气球。由于组织松弛，排尿不畅。尿液在阴茎内积聚并返流，导致膀胱、输尿管和肾脏的增大。

如果胎儿排尿不畅，最终会导致羊膜腔内和宝宝周边的羊水量减少。在妊娠9个月期间，缺少羊水会影响胎儿肺部和肠道的发育。

CMU是如何发生的？

CMU病因目前尚不明了。此病罕见，只有少数病例报告。超过一半的CMU胎儿合并其他异常，最常见的是心脏、肠道或四肢异常。由于可能合并多器官异常，因此应该对胎儿进行详细的解剖学检查。根据超声检查结果，可能需要进行基因检测。

染色体与CMU有何相关性？

染色体是贮存绝大部分遗传信息的细胞内微粒。我们通常有46条染色体，呈23对；分别来自双亲。CMU胎儿中少见特有染色体异常。然而，在进行染色体分析时，可能会发现随机遗传错误。

我需要做更多的检查吗？

很多女性选择做更多的检查以便详尽了解胎儿情况。这些检查包括：

- **胎儿超声心动图：**妊娠期胎儿心脏专项超声检查
- **羊膜腔穿刺术：**

一种超声引导的侵入性检查染色体异常(包括称为“核型”的全量分析和称为“微阵列”的详细分析)的方法。即将一根细针通过母体腹部进入妊娠囊，并抽取胎儿周围的少量羊水。

先天性巨尿道症

病人信息系列-你应该知道的, 你应该问的。

- **胎儿膀胱穿刺:** 一种超声引导下的侵入性操作, 将细针通过胎儿腹部进入膀胱, 抽取少量尿液。实验室将分析漂浮在尿液中的胎儿细胞中的染色体, 同时分析胎儿尿液, 以确定胎儿肾功能。基于这些结果可以为母亲和婴儿做出更好的决定。
- **核磁共振扫描:** 在强磁场下进行扫描, 生成清晰的胎儿图像。当超声检查不能明确诊断时, 核磁共振可以辅助诊断, 特别是宝宝周围羊水明显减少或胎儿位置不利于清晰成像时。

在怀孕期间有什么要注意的事情呢?

患有CMU的胎儿属于高危妊娠, 大多数专家建议定期进行超声检查, 至少每4周一次, 以密切监测羊水量、阴茎、膀胱、输尿管和肾脏的扩张程度, 从而间接观察肾脏的功能。

很多孕妇表现为宝宝周围的羊水减少甚至没有。这种情况被称为羊水过少或无羊水。这可能导致分娩时的肺部问题(主要是胎肺不成熟)。有时, 在因梗阻导致无羊水的病例, 医生可能会决定在胎儿膀胱中插入引流管, 引导液体排出, 使其重新分布在胎体周围。这个手术有一定风险, 只能在专业的中心进行。

这对我的孩子出生后意味着什么?

当胎儿出生后, 可见极度扩张的阴茎和多余的皮肤皱褶。有时, 腹部也会相当大, 这取决于泌尿系统中积累的尿量。根据妊娠期是否存在无羊水和分娩孕周, 应预估会出现一定程度的呼吸不适。

婴儿将由新生儿医生协助进行全面评估。应该做新的血液检测以检查肾脏功能。一旦婴儿情况稳定, 儿外科医生将对婴儿进行评估, 并与父母讨论必要的手术以纠正功能和美容方面的问题。出生后可能需要入住专科医院的重症监护室, 并住院数周。

当他们长大后, CMU患儿可能会有肾脏损伤。根据疾病的严重程度, 可能需要透析来帮助肾脏过滤, 最终, 需要进行肾脏移植。此外, 成年后很多人可能会有性功能障碍和生育问题。

先天性巨尿道症

病人信息系列-你应该知道的，你应该问的。

会再次发生吗？

如果没有发现其他导致CMU的遗传原因，复发风险较小。

我还应该问什么其他的问题呢？

- 产前护理期间我能见见出生后救治宝宝的医生团队吗？
- 如果肾脏功能不好怎么办？
- 如果发现基因问题怎么办？
- 随着孩子的成长，我应该会遇到什么问题呢？
- 需要做什么手术，我应该预期什么结果？

最后更新2022年5月