

脊柱裂

本册是为了帮助您了解什么是脊柱裂，需要做什么检查以及被诊断为脊柱裂对您、宝宝和家庭的影响。

脊柱裂是什么？

脊柱裂是脊柱的缺损，造成脊髓的内容物暴露（从大脑到身体各个部分的神经）。脊柱裂有两种类型：开放性缺损是指没有皮肤覆盖脊柱上的洞；闭合性缺损是指完全被皮肤覆盖。

脊柱裂是如何发生的？

脊柱裂是妊娠第一个月脊柱闭合失败。在大多数开放性脊柱裂的病例中，有一个充满液体的囊膨出。它包含变形的神经以及包绕的囊称为脑脊膜。那叫做脊髓脊膜膨出。较少出现的情况是，脊柱在背部是开放的，没有被脑脊膜覆盖；这被称为脊髓膨出。

脊柱裂的病因是多种多样的，许多因素常导致畸形。叶酸缺乏会增加脊柱裂的风险。当您计划妊娠时，在怀孕前增加叶酸的摄入量是很重要的。

脊柱裂婴儿的染色体（我们的基因构成储存在那里）数目异常或染色体内部的变化更为频繁。其他遗传问题也可能是脊柱裂的病因。最常见的情况是，没有找到为什么会发生的原因。

我应该做更多检查吗？

脊柱裂两种主要相关的异常类型是脑畸形和足畸形。在几乎所有开放性脊柱裂的病例中，大脑后部都有典型的改变（称为 Arnold-Chiari 畸形）。许多胎儿的大脑里也会有积水。脚通常会处于棒状的固定位置。一些胎儿的身体也会有其他异常，这会使诊断变得更具挑战性。因此，建议使用专业超声检查来彻底评估胎儿。

由于有些胎儿的染色体会异常，经常应用羊膜穿刺术来检测。当进行羊膜穿刺术时，在你的腹部插入一根针来收集胎儿周围的液体并进行检测。

在极少数情况下，神经管缺陷是遗传性疾病的一部分，如 Meckel 综合征、Jarcho-Levin 综合征和 Currarino 综合征。如果超声检查发现其他问题，这些疾病的可能性更大。许多妇女将接受遗传咨询，并与专业医生决定是否应该通过羊膜穿刺术来检验这些可能性。

此病对我出生后的孩子意味着什么？

结局变数极大，这取决于脊柱受到影响的位置和范围，以及是否发现其他异常。尽管大多数婴儿存活，但部分婴儿没有存活。那些幸存下来的人可能会出现四肢瘫痪、膀胱或肠道丧失控制、性功能障碍和学习障碍等问题。严重的脑积水、马蹄内翻足和弯曲的脊柱与更多出生后的问题有关。

脊柱裂

本册是为了帮助您了解什么是脊柱裂，需要做什么检查以及被诊断为脊柱裂对您、宝宝和家庭的影响。

出生后，您的宝宝将需要手术修复缺陷，并长期随访以帮助解决与脊柱和神经变化有关的各种问题。许多人长大后需要多次手术。

它会再次发生吗？

另一个孩子患脊柱裂或类似问题的风险约为 2-4%。在怀孕前服用更高剂量的叶酸维生素可以降低这种风险。罕见的情况下，因为某些遗传原因被发现，风险会更高。有遗传学专业知识的医生可以帮助评估您的特定风险。

我还应该问什么问题？

- 脊柱裂是开放性的还是闭合性的？
- 是否存在其他畸形（如 Arnold Chiari 畸形、马蹄内翻足、脊柱侧凸）？
- 可做哪些基因检测？
- 多久做一次超声检查？
- 怀孕期间手术是一种选择吗？
- 在哪里可以为婴儿进行生后手术？
- 我应该在哪儿分娩？
- 分娩后，婴儿将在哪儿得到最好的护理？
- 我是否可以提前会见将在孩子出生后负责治疗的医生团队？

Disclaimer:

The content of [this leaflet/ our website] is provided for general information only. It is not intended to amount to medical advice on which you should rely. You must obtain professional or specialised individual medical advice relating to your individual position before taking, or refraining from, any action on the basis of the content on [this leaflet/ our website]. Although we make reasonable efforts to update the information on [our leaflets/ website], we make no representations, warranties or guarantees, whether express or implied, that the content on [our leaflet/ website] is accurate, complete or up to date.

最后更新日期：2019 年 9 月