

# 先天性膈疝

本说明旨在帮助您了解什么是先天性膈疝 ( CDH )，CDH 需要进行哪些检查，以及 CDH 伴发法洛四联症时对孩子和家庭的影响。

## 什么是 CDH?

膈肌是腹部和胸部之间的肌肉隔膜，当它未完全发育时，就会发生 CDH。当膈肌发育不全时就会导致裂孔形成，腹部的器官（如肠，胃和肝）会通过该裂孔向上进入肺和心脏所在的胸腔。

## CDH 是如何发生的？

目前尚不清楚为什么会发生 CDH。这是一种罕见的疾病，大约每 5000 个婴儿中就有 1 个患病。在大多数情况下，CDH 的发生仅仅是由于巧合而不是由于其他原因。患有 CDH 的婴儿中几乎有一半会出现其他问题，最常见的是伴发心脏或肠道异常。每 10 例中约有 2 例染色体数目发生异常，1 例染色体内部信息发生变化。

## 染色体与 CDH 有何关系？

染色体是储存我们大多数遗传信息的地方。通常，我们有 46 条成对的染色体：23 条来自一个父方，另外 23 条来自母方。例如，唐氏综合症患者有一条额外的 21 号染色体，而 CHARGE 综合征患者的一条 8 号染色体内部信息发生了变异。这两种情况在 CDH 婴儿中都可见：如果染色体内的信息发生了改变，可能会导致遗传性疾病，而这有可能是 CDH 发生的原因。

## 我应该做更多的检查吗？

许多女性会选择进行更多的检查以了解孩子的状况。可用的检测取决于您所在的医院。您应该询问的检查包括：

- **羊水穿刺术**：检查染色体数量和染色体内的一些问题。通过抽取胎儿周围的少量羊水来完成的。
- **胎儿超声心动图-孕期胎儿心脏的特殊超声检查**，通过的声波的反射来显示胎儿的心脏结构。
- **如果可以，有时可以进行 MRI 扫描**以提供有关孩子状况的信息。该扫描使用强磁场和电磁波来显示人体内部结构的详细图像。

## 怀孕期间要注意什么？

# 先天性膈疝

本说明旨在帮助您了解什么是先天性膈疝 ( CDH )，CDH 需要进行哪些检查，以及 CDH 伴发法洛四联症时对孩子和家庭的影响。

患有 CDH 的胎儿在怀孕期间有发生其他问题的风险。这就是为什么大多数专家建议至少每 4 周定期进行超声检查的原因。超声将有助于识别婴儿是否由于胸部其他器官引起心脏压力增加而导致的心力衰竭。许多孕妇还会在胎儿周围积聚额外的羊水，这种情况称为羊水过多。它可能使子宫过度伸展，并发生早产。事先知道这一点，医生或助产士可以帮助降低早产的风险。

## 我的宝宝出生以后对他来说意味着什么？

腹部器官的上移会影响胸部器官的发育，这是 CDH 患儿面临的最大问题。最容易受到损害的器官是肺。大多数 CDH 的患儿的肺较小。如果是因为肺太小而无法让足够的氧气进入患儿的体内，患儿可能会死亡。当患儿的肺很小时，超声和核磁共振成像（获取子宫内胎儿图像的另一种方法）可用于尝试预测患儿是否具有更高的死亡风险。

存在染色体内信息改变的患儿在出生后会有更多的问题，这取决于遗传性疾病。当患儿情况稳定后，外科医生将进行一次或多次手术以尝试修复膈肌上的裂孔。婴儿出生后数周通常需要在专科医院进行非常复杂的护理。

患有 CDH 并存活下来的孩子长大后在肺部，心脏，肠道，肌肉和脑部等脏器都会出现更多问题。出生后多病的孩子，死亡或发生慢性疾病：如耳聋、学习困难或锻炼方面的问题的风险更高。

## 它会再次发生吗？

如果找不到遗传原因来解释 CDH，则再次发生 CDH 的风险小于 1/100。如果有遗传原因，则可确定风险，咨询相关专家可以帮助解决这个问题。

## 我还要问什么其他问题？

- 这看起来像是严重的 CDH 吗？
- 肝脏在胸部吗？
- 肺看上去有多大？
- 多久做一次超声检查？
- 怀孕期间可以进行手术吗？
- 我的宝宝可以从子宫内手术中受益吗？
- 我应该选择在哪儿分娩？
- 宝宝出生后在哪里可以获得最好的护理？
- 我可以与在宝宝出生时会为孩子提供帮助的医生团队提前见面吗？

# 先天性膈疝

本说明旨在帮助您了解什么是先天性膈疝 ( CDH ) · CDH 需要进行哪些检查 · 以及 CDH 伴发法洛四联症时对孩子和家庭的影响。

## 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.*

Last updated: September 2018