

什么是变形性骨发育不良？

变形性骨发育不良是一种疾病，其特征是短臂和短腿，足内翻，和“搭便车样拇指”（拇指较低且外展）。可能会有脊柱问题，唇腭裂。患有这种疾病的婴儿会有腿部和臀部挛缩，早发性关节炎，较正常身高矮小，但智力正常。该疾病的发生率为 10 万分之一。

变形性骨发育不良是如何发生的？

这是一种遗传疾病，父母双方通常都携带有缺陷的基因(SLC26A2 基因)。这种基因编码一种蛋白质，这种蛋白质对软骨的发育及其转化为骨骼至关重要。这种有缺陷的蛋白质会干扰软骨的正常形成，由于大多数软骨在胎儿时期就转化为骨骼，因此它也会阻碍骨骼的正常发育。该基因的缺陷还会导致更危险的骨骼发育不良类型，这可能导致死胎，或出生后过早死亡。

遗传学与变形性骨发育不良有关吗？

是的，这是一种常染色体隐性遗传病，因此父母双方都必须携带有缺陷的基因，才会使孩子受到影响。如果父母是携带者，他们不会表现出任何症状，但可能有其他家庭成员有类似的情况。如果您知道您的家族中有骨骼发育不良的病史，请向您的助产士或医生提及这一点。

我还需要做更多的检查吗？

一些妇女可能会选择做进一步的检查，以获取更多关于怀孕和将来怀孕的信息。这些可以包括：

- **羊膜腔穿刺术**：这可以检查染色体和遗传组成的问题，特别是 SLC26A2 基因。这需要将一根细针插入子宫，从宝宝周围的羊水中提取一小部分样本。如果你已知有骨骼发育不良的家族史，或者之前有过受累的孩子，你可能会在怀孕 11~14 周期间做**绒毛活检术**。这需从胎盘中提取一小部分细胞样本，也可以了解胎儿的染色体和基因。
- 向临床遗传学家进行遗传咨询可以帮助你决定哪种基因检测是最佳选择，以及你未来的后代可能会受到什么影响。
- 出生后对宝宝的皮肤和骨骼细胞进行**组织学分析**通常是那些有变形性骨发育不良征象的宝宝提供的，但与基因检测并不相关。这需从宝宝的皮肤或骨骼细胞中取一小部分样本，然后在显微镜下观察。

孕期要注意什么？

在大多数情况下，变形性骨发育不良是在 20 周常规扫查中偶然发现的。短臂、短腿、内翻足和“搭便车样拇指”有时很难与其他类型的骨骼发育不良鉴别。定期和详细的超声扫查可以帮助寻找其他异常，监测胎儿的生长，探查关节挛缩的发展，以及羊水量的增加。

这对我的孩子出生后意味着什么？

不幸的是，由于一些婴儿的胸腔小，因为呼吸困难，25%的婴儿在最初几个月内死亡。最初几个月存活下来的婴儿通常预后良好。他们将需要定期的物理治疗，可能还需要手术来矫正内翻足和挛缩，以行走和正常活动。可能还需要在后期进行手术，因为他们可能会出现早期关节炎。大多数婴儿在幼年时会患外耳炎，这可能会导致耳朵出现畸形，但不应影响听力。上段脊柱通常极弯曲，往往可缓解，但如果没有缓解，可能需要手术，以避免压迫脊髓。患有这种疾病的儿童智力水平正常，但身高低于平均水平。

这种情况会再次发生吗？

由于遗传的性质，如果父母双方都是携带者，再发几率是 25%。建议在计划再次怀孕之前咨询遗传学家，这样你就可以充分了解风险。

我还应该问什么问题？

- 我的宝宝体内还有什么其他异常？
- 肺部看起来有多大？
- 关节活动正常吗？
- 羊水量是否增加？
- 我多久做一次超声检查？
- 我应该在哪儿分娩？
- 我应该什么时候分娩？
- 我能和遗传医生谈谈我未来怀孕的事吗？
- 我可以见出生后照顾我的宝宝的新生儿科医生吗？
- 我能和骨科医生见面谈谈宝宝出生后的治疗方法吗？