

什么是巨头畸形？

巨头畸形是指当头围大于第 98 个百分位数或大于 2 个标准差时。最常见的巨头畸形是具有家族遗传性的良性异常，没有任何临床意义。然而，在其他情况下，它也可能是一些遗传疾病的临床表现之一。

巨头畸形是如何发生的？

巨头畸形可能是由颅内部分结构增大引起的，当除外由脑脊液，颅内肿瘤和大脑异常发育引起的巨头畸形时，巨头畸形被称为巨脑症。

最常见的巨头畸形是良性的家族性巨颅，即这种头大是遗传的，并且与其他家族成员的头围类似。然而，巨头畸形也可出现在许多综合征中，和其他的结构异常和畸形同时存在，这种情况下，被称为综合征性巨头畸形。

巨头畸形是如何诊断的呢？

胎儿头大可以通过孕期超声发现，但产前诊断巨头畸形仍具有挑战性，因为大多数病例发生在晚孕期，而且很难区分是良性还是综合征性巨头畸形。

我应该进一步检查吗？

当头围测量值大于预期时，应仔细检查颅内结构异常和其他非中枢神经系统结构异常，建议进行多学科会诊，许多孕妇会选择做更多的检查，以进一步了解胎儿的状况。

MRI 可额外提供有关大脑相关畸形和细小结构差异的信息，这些信息可能难以通过超声检测到。当怀疑遗传性因素导致的巨头畸形时，应进行羊水穿刺获得更详细的遗传学信息。

孕期要注意什么吗？

通过孕期超声监测，以评估胎儿头围增大情况并排除其他结构差异。患有巨头畸形的胎儿在分娩中遇到困难的风险可能更高，剖腹产的可能性更大。

这对我的宝宝出生后意味着什么？

胎儿出生后的状况取决于巨头畸形的病因，患有家族性良性巨头畸形的新生儿通常不需要治疗，只需要定期监测头围大小。如果您的孩子是由其他已知原因导致的巨头畸形，那么其预后取决于具体原因。医生可能会针对宝宝的症状、基础疾病或相关残疾进行针对性的专业治疗。

它会再次发生吗？

再发风险取决于引起巨头畸形的原因。

其他我应该问的问题？

- 我该多久做一次超声检查？
- 可以在宝宝还在宫内时开始治疗吗？
- 我的宝宝是阴道分娩还是剖腹产？
- 我可以在怀孕期间和提前出生时见到协助我和宝宝的医生团队吗？

译者：胡芷洋

校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 8 月