

什么是积水性无脑畸形？

积水性无脑畸形是胎儿大脑发育严重异常所致。患儿颅腔内充满液体，取代了正常的大脑结构，的结构。这是一种极其严重的畸形，可导致宝宝在出生前或出生后不久就死亡，即使能够存活也会有严重残疾。

积水性无脑畸形是怎么发生的？

目前被普遍接受的观点是由于大脑上部和前部的血管发生阻塞从而导致了这些脑组织的受损。

积水性无脑畸形与染色体异常有何关系？

虽然积水性无脑畸形有时会出现在染色体数量异常的婴儿中，但绝大多数积水性无脑畸形的患儿染色体数量是正常的。有一种罕见的变异型积水性无脑畸形，可见于 **Fowler** 综合征，这种综合征具有家族遗传的特点。

我需要进行更多的检查吗？

积水性无脑畸形通常在对胎儿头部进行超声检查时被发现，超声表现为颅腔内似乎是空的、而实际上是充满了无回声的的脑脊液。诊断多在中孕期超声检查时做出，也有在早孕期超声检查时发现的。根据超声发现的情况，医生一般会推荐进行羊膜腔穿刺，即从胎儿周围抽取少量液体以进行染色体分析。

在怀孕期间需要注意哪些事项？

怀孕过程通常会正常进行，并且您会感觉到正常的胎动。在某些情况下，由于胎儿颅内积聚了过多的脑脊液，可能会导致胎儿头部出现生长过少（小头症）或过大（巨头症）。因此，医生一般会通过多次的超声检查来密切监测胎儿头部的生长情况。此外，胎儿头部的大小可能会影响分娩方式和分娩进程，尤其是那些头部尺寸大于平时的胎儿。

这对我出生后的宝宝意味着什么？

建议您选择一个拥有处理此类罕见畸形经验的专业医疗中心进行分娩。积水性无脑畸形目前尚无治愈方法，唯一可提供的治疗方法是缓解宝宝出现的癫痫发作或呼吸困难等症状。为了防止颅腔内液体过多积聚，医生可能会考虑在宝宝头部放置引流管。由于积水性无脑畸形属于严重残疾，患儿预期寿命通常较短。正因如此，您的医生会与您讨论终止妊娠的选择。

下次怀孕还会再次发生积水性无脑畸形吗？

积水性无脑畸形通常是一个的孤立性的事件，一般不会再次发生。

积水性无脑畸形

患者信息系列-您应该知道写什么，您应该问些什么

我还应该问一些什么问题？

- 这看起来像是一例严重的无脑畸形吗？
- 我可以选择终止妊娠吗？
- 我应该在哪里分娩？
- 宝宝出生后在哪里可以得到最好的护理？

译者：何碧媛，周毓青

校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 8 月