

什么是无鼻畸形？

无鼻畸形是一种极为罕见的鼻部发育异常，表现为出生时整个鼻子或部分鼻子的缺失，鼻部表现为平坦或摸起来仅有小嵴，或仅有盲端鼻孔的原始形态。无鼻畸形常与眼、耳或其他面部、颅脑异常相伴。

这个综合征是怎么发生的呢？

由于病例有限，难以明确造成这种罕见异常的确切原因。大多数病例为散发。无鼻畸形可与全前脑伴发，全前脑即大脑没有发育成两个半球的畸形。这时的预后通常很差，而且有遗传基因异常。

无鼻畸形也可是 **Bosma** 小眼无鼻综合征的一部分。这时，无鼻畸形常伴有无眼或者小眼以及性腺发育不良（生殖系统发育不良以及影响性征发育的性激素分泌不足），这个综合征是由 **18** 号染色体上基因突变造成。

我该进一步做检查吗？

建议进行一个更加专业的高级超声会诊以明确有无其他结构异常。如果有其他异常，尤其是脑部的异常，建议咨询遗传学专家，**MRI** 检查有助于了解颜面颅脑部分的畸形。

医生可能会建议羊水穿刺抽取羊水来检查是否有遗传异常。由于羊水穿刺可能具有的流产风险，有些孕妇会因为担心流产而选择不做该项检查。并不是所有的综合征都可以通过羊水穿刺诊断，同样也不是所有的异常都可以通过超声检查诊断。然而，如果超声未见其他异常且穿刺结果阴性，那么无鼻畸形大概率为孤立性的。

孕期要注意什么吗？

有时候无鼻畸形的胎儿会在孕期出现羊水过多，可能是由于吞咽困难导致的，羊水过多时，宫腔压力过高，可引起早产，在这种情况下，您的医生和护士会尽可能地帮您降低早产的风险啊。因此大多数专家会建议至少每 **4** 周复查一次超声。

孩子出生后会怎么样？

孤立性无鼻畸形的孩子预后大致不错，有些宝宝出生后因鼻道缺失，出生后会出现呼吸或饮水困难。这些孩子需要氧气或插管协助呼吸。因此建议与您的医生讨论具体的分娩地点。

通常还会上胃管喂养，因为这类宝宝无法同时呼吸与吸吮。此外，还需要测听力与视力。鼻部重建的整形美容手术方案通常都需要进行个体化定制。大多数病例还需要进行正畸和或语言训练。

如果无鼻畸形是综合征的一部分，孩子出生时要面临的问题可能会更多。。患有全前脑的孩子预后通常很差，如果无鼻畸形是 **Bosma** 小眼无鼻综合征引致，则需要儿科内分泌医生给与激素治疗直至青春期后。如果没有合并大脑畸形，智力通常正常。

情况还这种会再次出现吗？

孤立性无鼻畸形的再发风险很低。如果无鼻畸形是综合征的一部分表现，再发风险取决于背后的原因，建议咨询遗传学专家来解决疑问。

其他我应该问的问题？

- 看起来是一个很严重的无鼻畸形吗（完全型或部分型）？
- 还有其他畸形吗？
- 我该做侵入性检查吗？
- 羊水量有多少呢？
- 该隔多久复查超声呢？
- 我该在哪分娩？
- 在哪里能让孩子出生后得到最好的护理？
- 我能提前见一下分娩时照顾孩子的医生团队吗？

译者：胡芷洋，石苇

校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 8 月