

小耳症

本节为了帮助您了解小耳症，需要做哪些检查，孕期注意事项，以及对宝宝出生后的影响。

什么是小耳症？

小耳症是指单侧或双侧耳朵异常小。更严重的情况包括外耳形状和位置异常。无耳症是最严重的，即耳朵完全缺失。此外，小耳症可伴有听力损失。

小耳症是怎么发生的？

小耳症可由多种原因引起。已确认与之相关的药物包括异维 A 酸、维甲酸、沙利度胺和酒精。一些遗传综合征也伴有小耳症。遗传综合征是由遗传信息的突变或差异引起的疾病。遗传综合征常引起多种异常。

然而，许多小耳症病例是散发的，这意味着发病也可以是随机的，没有明确病因的。有些小耳症是家族性的，或者有家族聚集性但与遗传综合征不相关。

我应该做更多检查吗？

可以对胎儿进行三级或四级的胎儿结构超声筛查，以确定小耳是孤立存在或者合并其他异常。如果有其他异常，通常建议咨询遗传专家来确定是否有致病性遗传综合征可能。医生可能会给您提供基因测试，以明确是否某些基因异常导致小耳症。羊膜腔穿刺术是基因检测最常用的方法。用一根细针插入子宫内，收集羊膜腔内的羊水，手术有较小的流产风险(大约 900 次羊膜腔穿刺术有 1 次流产)。并不是所有的病人都选择接受这种检查。您可与您的医生讨论，从而做出合适您和您的家人的决定。并不是所有的疾病都可以通过羊膜腔穿刺术诊断，也不是所有的畸形都可以通过超声检查发现。然而，如果超声检查没有发现其他异常，侵入性检查结果正常，那么小耳症更有可能是孤立的，与遗传原因无关。

怀孕期间要注意什么？

如果没有其他异常，那么您可以继续定期进行产检。如果有其他异常，孕期保健的变更取决于具体异常的性质和影响。

小耳症

本节为了帮助您了解小耳症，需要做哪些检查，孕期注意事项，以及对宝宝出生后的影响。

此病对我出生后的孩子意味着什么？

先天小耳症的儿童可出现听力受损，需要进行相关评估。这通常包括听力学测试，也可包括影像学检查，查找外耳道、中耳和内耳可能存在的任何异常。这通常需要一组专家参与，其中包括遗传学家、儿童听力专家、儿科医生和整形外科医生。通常待到孩子稍年长时，可以考虑整形手术进行耳廓的重建。

再次妊娠还会发生小耳症吗？

有生育小耳症史的家庭再次生育小耳症后代的几率增加，约为 1 / 20。然而，具体概率取决于小耳症的具体原因。可以和遗传学专家沟通，评估下次怀孕时您孩子小耳症的发生几率。

我还可以问什么问题？

- 超声检查还有其他异常吗？
- 该考虑做什么样的基因筛查或检测？
- 做超声检查的频率？
- 我应该在哪里分娩？
- 在哪里会得到最好的新生儿护理？
- 我可以在分娩前见一下将协助宝宝出生后治疗的医生团队吗？

最后更新于 2023 年 7 月

翻译：石苇 审校：胡芷洋

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.