

关节屈曲症

这本小册子是为了帮助你了解什么是关节屈曲症，你需要做哪些检查，以及被诊断为关节屈曲症对你的孩子和你的家人意味着什么。

关节屈曲症是什么？

关节屈曲症是指存在两个或两个以上的关节挛缩。这意味着受影响的关节不怎么动，甚至可能保持在固定位置。这些关节周围的肌肉很薄，很弱，僵硬，甚至缺失。大多数挛缩发生在手臂和腿部。关节屈曲症在活产胎儿中的发病率为 1/ 3000 到 1/ 5000。

关节屈曲症是如何发生的？

运动对关节、肌肉和肌腱的发育和生长至关重要。当胎儿缺乏运动(胎动)时，可能会在关节周围形成额外的组织，导致僵硬和不动。关节不活动的时间越长，挛缩就越严重。

另一方面，这种活动的减少，可能是由于肌肉/神经问题、空间限制(例如双胞胎妊娠)或产妇疾病造成的。但在大多数情况下，原因尚不清楚。

遗传与关节屈曲症有关吗？

一些病例是由于婴儿的遗传信息异常引起的，然而，在另一些病例中，婴儿可能从父母一方或双方遗传了这种综合征。如果你的家人有运动问题或智力残疾，一定要向你的医生提及这一点。

我应该做更多的检查吗？

许多妇女会选择做更多的检查来了解婴儿的情况。需要询问的测试包括：

- 羊膜穿刺术检查染色体数量和染色体内的一些问题。这是通过抽取少量的羊水，即胎儿周围的液体来完成的。有了这些液体样本，可以进行其他更具体的基因测试，以寻找婴儿 DNA 的特定变化。
- MRI 扫描可以提供更多关于胎儿运动、胎儿大脑的信息，并检测胎儿是否存在其他畸形。
- 遗传学咨询，遗传学专家，帮助你决定哪种基因测试最适合你的家庭，并确定你的宝宝的情况的遗传基础。

在怀孕期间需要注意什么？

确定先天性挛缩的原因并不总是很容易，尤其是在产前。大多数专家会建议定期进行超声检查，以观察关节挛缩的程度和其他异常的存在，特别是在大脑、面部、腹壁和肺部。频繁的超声波扫描还可以监测婴儿任何恶化的情况，如羊水的减少或增加。

我的孩子出生后，这对他意味着什么？

关节屈曲症

这本小册子是为了帮助你了解什么是关节屈曲症，你需要做哪些检查，以及被诊断为关节屈曲症对你的孩子和你的家人意味着什么。

这种病没有绝对的治疗方法;然而，生活质量可以大大提高，这取决于综合症的严重程度和每个病人的需要。治疗关节屈曲症的主要目的是帮助您的孩子的关节尽可能正常地移动。这意味着提高他们的柔韧性、力量和骨骼排列的方式。对于你的孩子的下半身，重点是与他们的脚和腿，使他们能够站立和行走。对于他们的上半身，重点是用他们的手和手臂工作，这样他们可以自理。

患有关节屈曲症的儿童需要进行多种骨科手术。有些是简单的，如跟腱松解，有些是中等难度的，包括肘部和膝盖的手术，还有一些是非常复杂的，包括肢体延长和脊柱手术。

还会发生吗？

如果没有找到其他基因原因来解释关节屈曲，再次发生这种情况的风险是 3-5%。如果有遗传原因将会影响再发风险，与遗传学家进行咨询可能有助于解决这个问题。

我还应该问什么问题？

- 涉及多少个关节？
- 婴儿的身体是否有其他畸形？
- 大脑正常吗？
- 肺看起来有多大？
- 我多久做一次超声波检查？
- 我应该到哪里分娩？
- 婴儿出生后在哪里接受最好的护理？
- 我能见到在我的孩子出生时，在分娩前帮助他的医生团队吗？

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.

最后更新日期：2019年9月