

什么是躯干发育异常？

躯干发育异常是一种罕见的发育异常，在宫内即开始影响胎儿。这种疾病属于影响胎儿骨骼发育的一类疾病，被称为骨骼发育不良。在这种特定情况下，被称为骨骼“软骨细胞”的这类细胞存在缺陷，因此骨骼变短、骨化不良并弯曲。主要受影响的骨骼是股骨（大腿骨）、胫骨（小腿骨）、多数面部骨骼和肋骨，导致胸廓狭窄、呈桶状。另一个常见的表现是存在模棱两可或模糊不清的生殖器，甚至出现男女的性别反转。

躯干发育异常是如何发生的？

躯干发育异常是一种罕见的疾病，在婴儿中的发病率大约为 1 / 200,000。它是由遗传异常（有缺陷的基因）引起的。这意味着细胞中的 DNA 信息存在错误。DNA 的每条信息都称为一个基因。躯干发育异常是由于称为 SOX9 的基因中的错误（称为突变）而发生的。通常，错误发生在受孕后，因此父母身体健康。这被称为“自发性”或偶发性突变。

应该做更多检查吗？

在产前可以通过检测从胎儿身上提取的 DNA 来诊断躯干发育异常。这可以在孕 15 周后通过称为羊膜穿刺术的侵入性操作获得。通过羊膜穿刺术，我们从胎儿周围的羊水中收集细胞，并检查其中的 DNA。对这种疾病的怀疑来自中孕期常规结构扫查或晚孕期生长发育扫查时的超声发现。有些病例可能在出生后才被诊断出来。

怀孕期间有哪些注意事项？

通过妊娠期超声检查可以怀疑躯干发育异常，但其他骨骼发育不良可能具有相似的超声特征。因此，必须通过 DNA 检查或/和出生后的放射学评估来确诊。一些孕妇还会发生胎儿周围羊水积聚过多。这种情况称为羊水过多。它会过度扩张子宫并导致早产。也有可能出现胎儿宫内死亡。

这对我的宝宝出生后意味着什么？

不幸的是，患有躯干发育异常的婴儿通常会在出生后不久死亡，原因是严重的呼吸问题，例如喉部结构缺陷和气管气道受损或颈椎不稳固导致的神经损伤。对于还存活的婴儿，需要一个专家团队全力支持，例如呼吸支持、物理治疗和手术治疗腭裂、马蹄内翻足以及颈椎不稳固的修复。智力发育可能有所不同。脊柱侧凸（脊柱弯曲异常）、身材矮小和听力丧失是常见问题。这种疾病没有产前治疗方法，终止妊娠是一种选择。如果继续妊娠，应常规进行随访和产科保健。分娩应在三级妇产中心进行。

这种疾病会再次发生吗？

在大多数情况下，根本原因是“自发性”缺陷的基因，因此不会增加复发的风险。在罕见的遗传性病例中，复发风险估计为 25%。如上所述，这可以在下一次怀孕早期通过侵入性操作检测。

还应该问其他什么问题？

- 这看起来像严重的躯干发育异常吗？
- 除了受影响的长骨外，还有其它征象吗？
- 有没有办法确定诊断？
- 怀孕后应该怎么进行定期检查？
- 怀孕期间有治疗方法吗？
- 我应该怎么选择分娩医院和分娩时间？
- 宝宝出生后会得到什么护理？
- 我可以见遗传专家吗？
- 宝宝提前出生时，我可以见到救治宝宝的医生团队吗？