

透明隔发育不良

患者信息系列-您应该知道些什么，您应该问些什么

什么是透明隔发育不良？

透明隔发育不良意味着超声无法看到位于胎儿大脑中部一个液性空腔的腔壁。该腔壁上方通常紧邻胼胝体（连络左右大脑半球的组织结构），下方为脑穹窿（大脑中正常存在的一种神经束）。透明隔位于透明隔腔（前面描述的液性空腔）和侧脑室（大脑中两个正常存在的液性空腔）前角之间。这一情况通常可能与该区域颅脑其他病变伴随出现，最常见的是视神经病变和以及垂体”（垂体可分泌多种激素）病变。

透明隔发育不良是如何发生的？

这一情况通常原因不明。多数病例属于随机偶发。对于某些病例，已发现胎儿基因的特定位置（HESX1 区域）发生变化可能引起透明隔发育不良。对于其他一些病例，感染或者化学品接触也是可疑的病因。当颅脑存在其他异常阻碍颅脑发育，或导致颅脑发育错乱，也可能同时出现透明隔发育不良。

我是否需要接受其他检查？

如果可疑透明隔发育不良，您应该接受胎儿颅脑超声检查。有时可能需要使用经阴道超声探头进行扫查。许多孕妇还需接受 MRI（核磁共振成像）检查，这是不同于超声，但却可以在妊娠期间安全操作的另一种影像学检查方法，通过它可以获得大脑和透明隔周围区域的多幅图像。

妊娠期间有哪些注意事项？

一旦发现该情况，无需改变您的孕期常规诊疗方案。妊娠后期可能会进行超声波复查，对颅脑进行动态评估。

这一情况对我出生后的宝宝意味着什么？

婴儿出生后的正常与否，取决于颅脑是否存在其他伴随发现。如果伴随其他的严重异常，则婴儿可能有重大问题。四分之一的病例伴有视神经病变和脑垂体病变，如果存在这种情况，患儿视力可能下降，某些激素的分泌可能出现缺失；但多数患儿智力正常。如果透明隔发育不良只是孤立存在，则意味着颅脑没有其他病变，那么其临床预后与正常人群相似。

这一情况是否会在下次妊娠中再次出现？

除非这一情况有遗传性原因，否则再次发生的风险极低。

其他我应该问的问题？

- 这一情况是否为孤立存在？
- 我应该多久进行一次超声检查？
- 我是否需要接受 MRI 检查？
- 我在孕期需要进行其他更多检查吗？
- 我是否需要转院分娩？

译者：杜昕，张姐

校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 8 月