

# 结节性硬化症伴脑皮质错构瘤

患者信息系列-您应该知道写什么，您应该问些什么

## 什么是结节性硬化症（Tuberous Sclerosis, TSC），它会如何影响我的宝宝？

结节性硬化症（TSC）是一种遗传性疾病，会影响多个器官，包括大脑、心脏和肾脏，它的发生率约为 1:5000-10000。神经系统症状通常是最严重的。许多患有 TSC 的孩子会经历难以控制的癫痫发作、智力障碍和/或自闭症谱系障碍。在某些癫痫严重的情况下，这些发作可能会危及生命。

## TSC 中的脑皮质错构瘤是如何形成的？

脑皮质错构瘤是由 TSC1 或 TSC2 基因的突变引起的脑部病变，这些基因在正常情况下是用来调节细胞的生长，然而这些基因的突变会导致细胞生长失控，导致大脑发育异常，并形成良性肿瘤，特别是在大脑皮层（大脑的外层）内。这些肿瘤会破坏大脑的正常功能，从而引发癫痫发作和发育迟缓。

## 染色体如何在 TSC 中发挥作用？

染色体是存储人类大多数遗传信息的地方，我们的遗传信息分布在 46 条染色体上，分别来自父母。位于染色体上的 TSC1 或 TSC2 基因的突变位会导致结节性硬化症。目前有一种“双击假说”可以解释了这一情况的发生，第一次“打击”是发生在精子或卵子阶段的突变，这种突变可能只会导致轻微的症状或没有症状；第二次“打击”在早期发育过程中，特别是在大脑或心脏细胞发育过程中，会导致更严重的表现，如脑肿瘤或心脏异常。

## 我需要进行额外的检查吗？

您的医生可能会建议您进行额外的检查，以更全面地评估宝宝的状况。胎儿超声心动图是一种专门检查胎儿心脏的超声检查，用于检测胎儿是否患有一种与 TSC 相关的心脏肿瘤（称为横纹肌瘤）。胎儿神经超声是一种详细的大脑超声检查，用于检测脑皮质错构瘤或其他颅脑结构变化。磁共振成像（MRI）可以提供胎儿大脑及其他器官的更详细图像。如果条件允许，您可能还会接受产前遗传咨询和检测。遗传检测如羊水穿刺可以抽取少量羊水进行分析，帮助识别 TSC1 或 TSC2 基因的突变。您可能还会被推荐进行高级遗传检测，如染色体微阵列或外显子测序，以深入调查 TSC 的遗传原因。

## 怀孕期间我应该注意什么？

虽然目前没有针对妊娠期 TSC 的治疗方法，但密切监测非常重要。定期进行超声检查可以跟踪任何脑部或心脏肿瘤的进展。您的医生还会监测 s 异常心律（心律失常）、大脑中的积液（脑积水）或心力衰竭（胎儿水肿）的迹象。

# 结节性硬化症伴脑皮质错构瘤

患者信息系列-您应该知道写什么，您应该问些什么

如果没有并发症，通常建议在有新生儿重症监护病房（NICU）的医院分娩。阴道分娩是可行的，除非胎儿出现水肿等并发症，在这种情况下，可能会建议剖宫产。您的医生会为您和您的宝宝提供最合适的建议。

## 出生后对我的宝宝意味着什么？

TSC 症状的严重程度因患者而异，从轻度到重度不等，具体取决于病变的位置和大小。一些孩子可能会出现行为、认知或精神方面的障碍，而另一些孩子可能会出现难以控制的癫痫发作。

## 这在未来的怀孕中会再次发生吗？

如果父母之一携带 TSC 基因的突变（显性遗传），未来孩子有 50% 的可能性继承这种情况。然而，在大约 65% 的病例中，突变是自发发生的（新发突变），即父母没有该突变，而是首次出现在孩子身上，这种情况下，并不会增加复发的风险。您的遗传医生可以根据您的遗传检测结果，为您提供未来孩子的风险建议。

## 其他我应该问的问题？

- 我的宝宝需要进行哪些产前检查？
- 是否有任何产前治疗可用？
- 我需要多久进行一次超声检查？
- 我应该在哪里分娩我的宝宝？
- 我的宝宝在哪里可以获得最佳的产后治疗护理？
- 在分娩前，我可以与负责宝宝出生后治疗护理的医疗团队见面讨论么

译者：刘思锐，杨萌

校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 10 月