

### 什么巨舌症?

巨舌症是指舌体异常肥大，这里既可以是相对肥大也可以是确实增大。真正的巨舌症是指舌体结构异常改变导致的增大，而相对巨舌症是舌体相对于周围结构而显得大，比如下颌结构改变或者口部肌肉张力下降。。

### 巨舌症是怎么发生的呢?

巨舌症可以是超声下孤立性发现也可以合并其他一个或多个异常。孤立性的巨舌症大多因为舌体肌肉增大造成。巨舌症还可以是 Beckwith-Wiedemann 综合征 (BWS)的一种表现。BWS 是控制胎儿生长的基因异常导致包括舌体的多个结构过度生长。21 三体或唐氏综合征也可以导致巨舌症，但舌体大小正常，只是肌肉张力下降和面部骨骼较小。

### 巨舌症与染色体异常有关吗?

巨舌症可以是 21 三体（又称唐氏综合征，多了一条 21 号染色体）引起来的，也可以由非常规染色体检查能发现的基因病导致，如 BWS。

### 我应该进一步做什么检查吗?

孕妇应该进一步检查来了解胎儿情况。具体检查视乎孕周而定。要做的检测如下：

- 详细的超声检查：寻找有无其畸形。超声可以辨认畸形但并非所有畸形（有局限性）。
- 胎儿心脏超声：超声重点在与胎儿心脏，许多可以导致巨舌症的疾病伴有心脏畸形。了解有无心脏畸形有助于对孕期以及分娩给与指导。
- 羊膜腔穿刺：该检查用细针抽取胎儿周围的少许羊水进行遗传学检查，包括可以检查出唐氏综合征的核型检测，它还可以通过基因芯片以及甲基化检测检测 BWS。
- 游离胎儿 DNA 检测：这是一个检测母血中胎儿 DNA 的检查。在某些情况下，这是一个很好的筛查检测，但检测效能范围远不及羊膜腔穿刺。如果不做羊膜腔穿刺检查，游离 DNA 的检测可以检测一些遗传病和胎儿性别。

当超声检查怀疑或者确诊巨舌症时，请找遗传咨询师咨询。因为即使没有其他出生缺陷，巨舌症可以与遗传病相关。咨询有助于父母选择在孩子出生前或出生后做什么检查。

## 这对我的孩子出生后会有什么影响？

巨舌症远期预后以及并发症取决于原因。有些孩子没有问题，可以正常生活。有些孩子则有各种各样的并发症，从呼吸困难到喂养困难、睡眠障碍、说话异常和外表异常。

## 会有再发风险吗？

下一胎再发巨舌症的风险取决于病因。如果孤立性巨舌症，下一胎再发风险可高达 50%。如果胎儿巨舌症是由于唐氏综合征引起，再发风险要低得多（1-1.5%）。不过如果唐氏综合征是由于父母的某些遗传学因素构成导致，则风险要高些。对于 BWS 引起的巨舌症，再发风险变异性很大，从<1%到 50%，具体取决于父母的遗传变异。

## 我还应该了解什么吗？

- 超声上是否有其他异常？
- 我需要做哪些遗传学检查？
- 复查超声的频率？
- 出生后宝宝是否需要手术？
- 应该在哪里分娩？
- 我能否提前见一下预计帮我分娩的医生团队？

最后更新于 2022 年 9 月

翻译：胡芷洋 审校：石菁

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.