

什么是脑皮质发育畸形？

脑皮质发育畸形是一组罕见的脑部疾病，是由于胎儿时期大脑外层神经细胞（即脑皮质）发育异常所导致。遗传、感染或血管因素都有可能造成脑皮质发育异常。脑皮质发育畸形，根据不同发育阶段异常分为许多类型。例如，无脑回畸形，又称“平滑脑”，是一种大脑不能正常形成脑回和脑沟的疾病，是由神经细胞迁徙异常所致。

脑皮质发育畸形会导致什么？

脑皮质发育畸形对新生儿的影响比较广泛，包括对药物治疗无反应的癫痫、脑瘫、喂养困难、智力障碍以及其他神经和行为异常。

脑皮质发育畸形是如何发生的？

脑皮质发育畸形的发生是多因素导致的，包括基因和环境因素。

脑皮质异常与染色体异常有何关系？

染色体是多种脱氧核糖核苷酸（DNA）的“组合”。不同的染色体上有不同的基因。在过去的十年里，发现了越来越多会导致脑皮质发育畸形的发病基因，这些基因的检出通常需要进行深度基因检测方法（即全外显子组基因测序 WES）。

如果我的宝宝被诊断为脑皮质发育畸形，我应该做更多的检查吗？

许多孕妇会选择做更多的检查，来更全面地了解宝宝的状况。可以选择的检查项目取决于您所在的城市和地区。可以咨询的检查项目包括：

- 羊水穿刺术，可以检查染色体异常，例如单基因突变。这项检查通过取出少量羊水并分析羊水内的胎儿细胞内染色体来完成。
- MRI 核磁共振检查在评估大脑皮质的发育中非常有价值，每当胎儿超声怀疑脑皮质发育异常，只要条件允许，都应该进行核磁检查作为补充。
- 咨询胎儿医学专家、儿科神经学家和遗传学家是很重要的，通过咨询可以更好地理解脑皮质发育畸形可能对宝宝发育产生的潜在影响。

这对我宝宝出生后意味着什么？

出生后，宝宝必须由儿科医生和儿科神经学家进行评估，推荐进行头部 MRI 核磁以确认产前怀疑的异常。由于脑皮质发育异常的宝宝通常会出现癫痫发作，很可能需要使用抗癫痫药物。为了使宝宝发育到最好的状态，并解决生长发育上出现的任何问题（如运动、语言和行为等），还需要对宝宝进行长期的随访。

脑皮质发育异常会再次发生吗？

如果这个宝宝的脑皮质发育异常是由基因异常引起的，那么就复发的可能性。这种风险可以通过对宝宝父母的基因检测来评估，必要时还可以对宝宝父母的脑部 MRI 的检查。

脑皮质发育畸形

患者信息系列-您应该知道写什么，您应该问些什么

我还应该问一些什么问题？

- 宝宝是否存在其他畸形？
- 可以选择哪些基因检测？
- 需要间隔多久进行一次超声复查？
- 是否可以在孕期进行宫内手术？
- 宝宝出生后可以到哪里进行手术？
- 对于我这种情况，推荐哪种分娩方式？
- 我应该在哪里分娩？
- 宝宝出生后在哪里可以得到最好的护理？
- 我能提前见到即将在宝宝出生后照护他/她的医生团队吗？

译者：何碧媛，周毓青

校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 8 月