

什么是脑裂畸形？

脑裂畸形，又称为“裂脑”，是一种出生时的脑畸形，特征是大脑半球中存在异常的单侧和/或双侧裂缝或裂隙。这是一种罕见病，新生儿发病率约为 1.5:100,000。典型特征是由灰质覆盖的半球裂隙（在 50%的病例中可能是单侧的），致脑室系统与蛛网膜下腔之间异常相通。脑裂畸形同时伴发其他多种颅内畸形，如透明隔和胼胝体缺失。

脑裂畸形的病因是什么？

脑裂畸形的潜在病因尚不清楚。有观点用大脑中原始胚胎细胞（神经母细胞）的迁移异常来解释包括裂脑畸形在内的同一谱系疾病。另一种观点则认为脑裂畸形是由血管梗塞引起的，与先天感染、毒品甚至单基因突变有关。

如何诊断脑裂畸形？

脑裂畸形分为两类：闭合（或融合）型（I 型）和开放型（II 型）。I 型产前不容易被发现，II 型的开放性裂隙可能在中期孕检（妊娠 20 周左右）时被识别。脑裂畸形几乎均伴有其他脑部畸形，包括透明隔和胼胝体缺失。出生后病例的三分之一还会表现出包括腹裂、肠闭锁和羊膜束带在内的脑外源性畸形。

我应该做更多的检查吗？

如果怀疑脑裂畸形，应由胎儿医学专家进行进一步评估。脑裂畸形在超声检查时可能与其他异常表现相似，如叶状全前脑和/或颅内囊肿。因此，皮质裂隙的存在对于得出正确诊断至关重要。此外，应对其他器官进行详细超声检查，因为是否存在其他结构异常将影响预后和进一步的处理。

该病预后如何？

本病预后不一，取决于脑损伤和颅外异常的严重程度。临床表现从轻微的癫痫发作到广泛的运动障碍和智力低下不等。

该病的复发风险如何？

除了少数有生殖细胞突变的家族病例外，复发风险极低。

其他我应该问的问题？

- 超声上还有其他异常吗？
- 我应该多久做一次超声检查？
- 我应该在哪里分娩？
- 我能提前见到出生时评估我宝宝的医生团队吗？

译者：杨泽宇

校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 8 月