

什么是小颌畸形？

小颌畸形（有时称为下颌发育不全）是一种表现为下颌变小的发育障碍性疾病。与其他面部相比，患者的下巴异常小。当观察面部轮廓时，小颌骨的典型特征是可见的。在这个侧面图中，下巴缩回，这称为后颌骨。

有时小颌畸形是轻微的，也是儿童唯一的异常。然而，小颌综合症也可能是一般疾病（如骨骼或肌肉疾病）或综合症的一部分。腭裂（嘴唇顶部裂开）通常与小颌畸形有关。有时，由于缺乏空间，舌头会向后移动，并阻塞咽部。在这种情况下，小颌畸形会干扰孩子出生后的喂养和呼吸，这可能会危及生命。与小颌骨结合，凹陷的舌头与气道阻塞，通常命名该病是皮埃尔罗宾序列。

小颌畸形是如何发生的？

小颌畸形在许多情况下表现为出生缺陷。这些情况可以通过遗传（通过父母的基因遗传），也可以由胎儿体内新发生的基因突变引起。然而，在一些病例中，小颌畸形的原因仍不清楚。

我应该再做些更多的检查吗？

你应该询问是否可以在怀孕期间对胎儿进行专门的超声检查来发现其他异常情况。有时也可以进行MRI（磁共振成像）。核磁共振成像是一种获取子宫内胎儿不同图像的方法，在怀孕期间进行成像是安全的。

小颌畸形可能是一般疾病或综合症的一部分。如果可见其他异常，那么小颌畸形是一般疾病或综合征的一部分的风险就很高。特别是在这种情况下，咨询一下遗传专家尤为重要。可能侵入性检测（例如，羊膜穿刺术）会提高给你选择来确认或排除这些情况。羊膜穿刺术涉及羊水穿刺，并有很小的流产风险。因此，一些妇女选择不使用，因为她们害怕这个检查导致流产。必须谨记，并不是所有的综合征都可以通过基因检查来诊断，如羊膜穿刺术，也不是所有的异常都可以在超声检查中看到。

在怀孕期间有什么要注意的事情呢？

有时，由于胎儿的吞咽问题，患有小颌畸形的胎儿会在怀孕期间导致羊水量增多。这种情况被称为羊水过多。羊水过多可能会使子宫拉伸过多，并引发早产。如果提前了解了这个风险，你的医生或助产士可以帮助你降低早产的风险。这就是为什么大多数专家会建议至少每4周进行一次定期的超声检查。

这对我的孩子出生后意味着什么？

结果因人而异，特别取决于是否有潜在疾病的存在，也取决于何时诊断出来（最好是在出生前）和出生后的医疗护理。单纯的小颌畸形和产前检测的结果通常是好的。

一些胎儿在出生后就会立即出现严重的呼吸问题。因此，在大多数情况下，建议在专门处理气道紧急情况为中心分娩。如果小颌畸形是一种一般疾病或综合征的一部分，那么胎儿在出生后可能会有更多的问题。如果病情严重，胎儿甚至可能只能存活很短的时间。在以后的生活中，可能需要进一步的手术或正畸和言语治疗。大多数儿童在骨骼成熟之前都会接受监测。

会再次发生吗？

单纯的小颌畸形再次发生的风险非常低。如果小颌畸形是一种一般疾病或综合征的一部分，那么它再次发生的风险取决于潜在疾病的类型，咨询遗传专家可能有助于得到答案。

我应该问什么其他的问题呢？

- 这看起来像一种严重的小颌畸形吗？
- 是否有其他异常？
- 是否建议进行侵入性检查？
- 羊水的量是多少？
- 我多久做一次超声检查？
- 我应该在哪里分娩？
- 婴儿出生后在哪里能得到最好的监护？
- 我能提前见到将在我的孩子出生时监护他的医生团队吗？

翻译：郭晓霞 审校：陈敏
最后更新于2022年9月