

# 结节性硬化症伴脑皮层错构瘤

这本小册子旨在帮助您了解什么是巨头畸形，巨头畸形是如何发生的，您需要做哪些检查以及宝宝出生后被确诊可能对其造成的影响。

## 什么是结节性硬化症（TSC），它对胎儿有什么影响？

结节性硬化症是一种具有遗传性的疾病，会影响大脑、心脏和肾脏等多个器官系统。新生儿中发病率约为 1:5000-10000。

神经系统症状是该病最严重的表现。许多 TSC 患儿都患有顽固性癫痫、智力障碍和/或自闭症。患者通常死于神经系统疾病，最常见的是癫痫状态（无法控制的癫痫发作）。

## 结节性硬化症伴脑皮层错构瘤（TSC-H）是如何发生的？

该病变与 TSC 基因突变有关，TSC 基因突变会使神经网络发育过程中细胞分裂过度活跃，导致大脑皮层的非典型生长和脑细胞的异常细胞分化，从而产生肿瘤。

## 染色体与 TSC-H 有什么关系？

染色体保存大部分的遗传信息。我们一般有 46 条成对的染色体：其中 23 条来自父亲，另外 23 条来自母亲。TS 基因的变化，即基因突变，可导致结节性硬化症的发生。

有一种被称为“二次打击假说”的理论可以解释这种疾病的发生。第一次“打击”发生在影响 TSC1 或 TSC2 基因的生殖细胞（精子或卵子）中，这种突变可导致轻微症状和一些形态异常。如果在体细胞（神经系统细胞、心脏细胞）中发生第二次“打击”，则会引发形态病变，如大脑或心脏肿瘤。

## 我还需要做更多检查吗？

对胎儿进行评估以进一步了解病情是非常重要的：

# 结节性硬化症伴脑皮层错构瘤

这本小册子旨在帮助您了解什么是巨头畸形，巨头畸形是如何发生的，您需要做哪些检查以及宝宝出生后被确诊可能对其造成的影响。

胎儿超声心动图检查——在孕期对胎儿心脏进行的一种专门的超声检查，以排除一种经常与结节性硬化症相关的心脏肿瘤（称为横纹肌肉瘤）存在。

胎儿神经超声检查——在孕期对胎儿大脑进行的一种专门的超声检查，以排除脑皮质错构瘤及其他大脑结构的改变。

如果有条件，有时还可以进行磁共振扫描，以提供有关胎儿状况的信息。这种扫描可使用强磁场和无线电波来创建身体内部的详细图像。

此外，还应该做产前遗传咨询去了解适用于各种诊断相关基因突变的的不同诊断测试。基因检测包括羊膜穿刺术等技术，用于寻找染色体数目或结构改变的问题。具体做法是抽取胎儿周围的少量羊水，然后送去分析。

## **怀孕期间需要注意什么？**

目前还没有对于胎儿的治疗方法。不过，建议每 4 周进行一次的超声扫描以密切随访，监测神经系统和心脏肿瘤的进展情况，以及异常心律（心律失常）、脑积水或心力衰竭迹象（脑积水）的发展情况。

如果胎儿或产妇没有并发症，可以在妊娠 38 周时在设有新生儿重症监护室的医院分娩。阴道分娩没有禁忌症。如果存在胎儿肾积水，最好选择剖腹产。

# 结节性硬化症伴脑皮层错构瘤

这本小册子旨在帮助您了解什么是巨头畸形，巨头畸形是如何发生的，您需要做哪些检查以及宝宝出生后被确诊可能对其造成的影响。

## 宝宝出生后会有什么影响？

病情的严重程度取决于病变的部位和大小。大多数 TSC 患者会有各种行为、认知和/或精神问题，还有一些可能会有难以控制的癫痫发作。

## 疾病会再次发生吗？

据报道，如果父母双方都有 TSC 基因突变（常染色体显性遗传），复发风险为 50%。如果父母双方都携带受影响的基因，而基因的改变（突变）是自发产生的（从头突变），则复发风险不会增加。这种情况大约发生在 65% 的病例中。

## 我还应该问什么问题？

- 我应该进行哪些产前检查？
- 我的宝宝可以接受哪些产前治疗吗？
- 多久应该做一次超声检查？
- 我应该在哪里分娩？
- 宝宝出生后在哪里会得到最好的照顾？
- 可以提前见一下帮助孩子出生的医生团队吗？

更新于 2023 年 6 月

中国医学科学院北京协和医院 刘思锐 翻译 杨萌 校对