

脐膨出

这个小宣传帮助你理解什么是脐膨出，需要做哪些检测，被诊断为脐膨出对你，你的孩子和家人有哪些影响。

什么是脐膨出？

脐膨出是指出生时在脐带插入腹壁处或正常肚脐位置的腹壁裂开的畸形。肠管和其他腹内器官如肝脏、胆囊、胃和（或）膀胱，可以通过腹壁正中缺损处突出于腹部产生肿块。肿块被膜覆盖，而不是皮肤，脐带进入肿块，这种畸形叫做脐膨出。“脐膨出”一词来源于希腊语的脐膨出和腔膨出。胎儿可能有一个孤立的脐膨出，这意味着这是胎儿唯一的畸形，或者脐膨出可能是胎儿的多种畸形之一。当脐膨出不是孤立存在时，增加了胎儿有遗传异常的可能性，也解释了为什么胎儿有不止一种畸形。大多数脐膨出的胎儿有小到中等大小的膨出，但有些胎儿的脐膨出很大，称为巨型脐膨出。巨型脐膨出是指出生后腹壁缺损处 >2 英寸或 >5 厘米，并内含胎儿部分肝脏。脐膨出相对少见，每 10000 例妊娠中发生 3.4 例，每 10000 例活产中发生 1-2 例。

脐膨出是如何发生的呢？

目前尚不完全清楚脐膨出是如何发生的。大约 80% 的脐膨出胎儿会合并其他畸形，最常见的是心脏、肠管或肾脏。通常当胎儿存在多种畸形时，胎儿染色体数目出现异常，这就解释了其所有畸形的来源。一些有脐膨出的胎儿会有染色体数目的改变，或者染色体本身携带遗传信息异常。染色体是我们大部分遗传信息存在的地方。我们通常有 46 条染色体，23 条来自父亲，23 条来自母亲。有时，胎儿有过多或过少的染色体。例如，唐氏综合症患者 21 号染色体增加一条。13 或 18 三体者 13 或 18 号染色体分别增加一条。18 三体和 13 三体的胎儿通常可以发现脐膨出或其他畸形。部分胎儿有多种畸形称为综合征。脐膨出胎儿最常见的综合征为 Beckwith-Wiedemann 综合征。贝克维斯韦德曼综合征的胎儿通常较大，且羊水过多，出生时可能肝脏、肾脏肿大和巨舌。有时，这些异常只是在怀孕后期才变得明显。该综合征患者出生后的护理包括手术矫正脐膨出、新生儿期低血糖监测和儿童期癌症筛查。

我应该做更多的检查吗？

许多妇女会选择做更多的检查来了解更多有关胎儿的情况。可获得的检测手段取决于您居住的地方。需要询问的检测有 CVS（绒毛活检），指从胎盘组织中取出部分细胞样本送检，或者羊膜腔穿刺（用细针从子宫中抽取一些液体），来查找染色体数目和结构存在的问题，这些问题可以在贝克维斯韦德曼综合征中找到。你还应该要求进行一次高端的胎儿超声扫描，以寻找其他器官的异常，应特别注意胎儿的心脏、肠道和肾脏。

孕期应观察那些指标？

通常建议行常规以外的超声检查，以了解胎儿是否生长良好，并检查羊水量。肝、肾、舌大小的评估通常被推荐用于 Beckwith-Wiedemann 综合征的筛查。如果发现脐膨出时无法对胎儿心脏进行真正良好的超声检查，有时推荐行胎儿超声心动图检查。这些扫描可以帮助你和你医生决定你

脐膨出

这个小宣传帮助你理解什么是脐膨出，需要做哪些检测，被诊断为脐膨出对你，你的孩子和家人有哪些影响。

应该在哪里分娩，以便胎儿出生后得到最好的照顾。大多数只有脐膨出的胎儿可以安全地阴道分娩，不需要剖腹产。

我的孩子出生后对他意味着什么？

胎儿出生后将被送进一个特殊的婴儿室。儿科医生将确保新生儿没有呼吸问题，并将确定最佳的喂养方式。如果怀疑有染色体或其他遗传问题，遗传学医生会去看和评估新生儿，并与你讨论进一步的治疗方法。并进行额外的检查，如特殊的心脏超声检查。不幸的是，每三个有脐膨出的胎儿中就有一个发现了其他问题。外科医生将决定如何最好地修补脐膨出。有时，出生后不久腹壁能够被闭合，但在其他情况下，可能需要逐渐关闭脐膨出。这叫做延迟闭合。巨型脐膨出的胎儿肺脏发育不全的风险增加，可能导致短期和长期的呼吸问题、喂养问题，需要长期住院甚至死亡。脐膨出的孩子长大后，大多发育正常。巨型脐膨的胎儿且出生后延迟闭合的，比那些脐膨出较小和首次手术腹壁闭合的婴儿相比，在2岁时表现出更多的运动（肌肉）发育迟缓。由包括儿科医生、儿科医生和物理治疗师组成的专业团队对其进行随访和护理是有帮助的。

下次妊娠会再次发生脐膨出吗？

当没有发现其他基因原因可以解释脐膨出时，再次发生脐膨出的风险很低，估计约为 1/100。如果有遗传异常，那么风险取决于遗传异常的类型。咨询遗传学医生会有帮助。

我还应该问哪些问题？

- 有哪些器官在胎儿腹腔外？
- 我们孩子的脐膨出是大还是小？
- 您怀疑胎儿有其他异常吗？
- 您怀疑胎儿有染色体异常或者基因异常吗？
- 您推荐我通过绒毛活检或者羊水穿刺来检测染色体异常吗？
- 孩子出生前难以发现甚至不能发现染色体异常吗？
- 我应该多久做一次超声检查？
- 我应该在哪儿分娩能让孩子出生后得到最好的护理？
- 您认为我具备阴道分娩的能力吗或者您推荐我剖宫产分娩？
- 我能提前见到和孩子出生后照顾孩子的医生团队见面吗
- 出生后是否存在难以预测的常见问题？
- 我能看看我的孩子出生后入住的婴儿室吗？
- 您认为脐膨出可以通过一次手术闭合还是需要一段时间才能闭合？
- 您认为我的孩子术后需要住院多久？

脐膨出

这个小宣传帮助你理解什么是脐膨出，需要做哪些检测，被诊断为脐膨出对你，你的孩子和家人有哪些影响。

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.

最后更新日期：2019年9月