

## 什么是巨脑畸形？

“巨头畸形”是一个用来描述头围增大的词语。这可能是由于多种不同的情况所导致的，包括颅内液体增加、颅骨增厚或脑组织增大。“巨脑畸形”是用来描述后者的术语，即脑组织本身是导致头围增大的主要原因。大多数巨脑畸形病例在出生后才被确诊。在出生前确诊者多为晚期妊娠的病例。巨脑畸形可以是孤立性的，也可与潜在的遗传因素有关。

## 巨脑畸形的发病率如何？

据确切描述，巨头畸形约占所有妊娠的 2%。在这些病例中，大多数胎儿预后是正常的。巨脑的严重程度很重要，头围越大，发育不良的可能性越大。巨脑畸形（巨头畸形的一种亚型）在出生时的患病率尚不清楚。

## 染色体与巨脑症有何关系？

染色体是 DNA 的载体。染色体异常可导致遗传综合征。如果发现了巨脑畸形的潜在病因，那么这将被称为巨脑症相关综合征。当头围明显增加，出现孕周较早（中孕晚期至晚孕早期），并伴有其它颅脑和非颅脑畸形时，此种诊断的可能性更大。

## 我还需要做更多的检查吗？

大多数妇女会选择做进一步的检查，以了解更多关于婴儿情况的可能结果的信息。需要咨询的检查包括：

- **羊膜腔穿刺术**：可以寻找染色体数目异常以及染色体结构异常。这是通过从胎儿周围的羊水中提取一小部分样本将其送往实验室进行分析来完成的。
- **胎儿头颅核磁共振（MRI）扫描（如果条件允许）**：这种扫描使用强磁场和无线电波来创建身体内部的详细图像。这像超声波一样，不涉及任何辐射，对妈妈和胎儿都是安全的。如果可以提供巨脑畸形伴发的其他脑部异常有用的信息，这将有助于指导更详细的遗传学检测，并协助对疾病的发展结果进行咨询。

•**胎儿心脏超声检查：**这是一种在怀孕期间对胎儿心脏进行的专项超声检查，可以检测是否存在心脏异常，这可能与巨脑畸形并存。

## 孕期需要注意什么？

患有巨脑畸形的胎儿在怀孕期间的风险并不会增加。然而，如果头围明显增大，您将面临剖宫产的风险，因为在分娩过程中，增大的头部不能与骨盆衔接或下降通过骨盆最窄的部分。大多数专家建议至少每 3-4 周进行一次常规超声检查，这将有助于确定头围的增长速度以及识别颅脑内外是否合并其他异常。

## 这对我的孩子出生后意味着什么？

头围  $<$  均数+2.5SD、无其他异常，且遗传学检测正常的胎儿可能患有良性家族性巨脑畸形。顾名思义，这是一种完全良性的疾病，神经发育结果正常。一般来说，当巨脑畸形是由于潜在的遗传因素所导致时，头围通常  $>$  均数+2.5SD，预后将取决于潜在的遗传疾病。

巨脑畸形的一般症状包括癫痫发作、发育迟缓和运动功能障碍。因此，分娩应在具有丰富经验的新生儿团队和神经影像团队的三级中心进行。婴儿出生后需要进行头部超声检查，通常在几个月大时进行核磁共振检查，以及一系列的神经系统检查和儿童生长发育检查。

## 这种情况会再次发生吗？

如果没有发现其它遗传因素，那么再次发生这种情况的风险极低。如果有遗传原因，将为您和婴儿的父亲和/或再次妊娠提供遗传学检测。该检测结果将决定复发风险。在未来的妊娠中，建议对胎儿大脑进行有针对性的评估。

翻译：郭晓霞 审校：陈敏

最后更新 2022 年 10 月