

# 眼-耳-脊椎畸形谱

这本小册子是为了帮助你了解什么是眼-耳-脊椎畸形谱，你需要做什么检查，以及被诊断出来对你的宝宝的影响。

## 什么是眼-耳-脊椎畸形谱（OAVS）？

患有眼-耳-脊椎畸形谱（OAVS）的婴儿通常有面部（口腔、眼睛、上颌、下巴颚骨）、耳朵和脊柱的多重异常。OAVS包括被诊断为半侧颜面短小畸形征（HFM）和Goldenhar综合征（GS）。异常的严重程度因病例而异，也可能包括额外的心脏、肾脏、肺和神经系统问题。下巴很小的婴儿出生时可能有呼吸困难，需要在专门的中心分娩。

## 在常规解剖扫描中发现OAVS的可能性有多大？

不幸的是，只有最严重的OAVS病例才能在常规产前超声检查中发现。典型的表现是脸的一侧比另一侧小，下巴很小，嘴比正常人宽，耳朵部分形成或完全缺失，脊柱畸形，如脊柱侧弯（脊柱侧偏）。在大多数情况下，异常只影响身体的一侧，有时它们可能非常微小，不易察觉。

## 眼-耳-脊椎畸形谱（OAVS）是怎么发生的呢？

产大多数OAVS病例的病因尚不清楚。一般来说，它发生在没有病史的家庭。在极少数情况下，OAVS可以从父母遗传，并遵循常染色体显性或隐性模式，也就是说，如果父母一方患有OAVS，他或她的每个孩子分别有50%或25%的机会遗传该疾病。然而，在大多数有一个孩子患有OAVS的家庭中，另一个孩子出生时患有同样疾病的可能性非常低。

## 染色体与眼-耳-脊椎畸形谱（OAVS）有什么关系？

大多数OAVS患者的染色体数目正常。然而，有报道称OAVS患者的染色体异常，因此父母应该考虑产前核型（甚至更好的是微阵列）检测。微阵列是一种基因测试，可以检测到比核型更小的DNA变异，因此可以为患有多种结构缺陷的胎儿提供有用的诊断信息。

## 我们应该做更多的检查吗？

3D超声可能有助于诊断面部异常，MRI可以帮助进一步评估严重OAVS患者的口腔和上呼吸道。如果婴儿的下巴非常小，对口腔和上呼吸道进行集中的MRI检查可以帮助围产期团队评估是否需要进行出口-气道手术。这是一种特殊的分娩方式，在将脐带从胎盘上剪下之前，给婴儿通风。与大多数患有多种先天性缺陷的婴儿一样，超声和MRI图像将与一组专家进行讨论，其中可能包括母胎医学专家、遗传学家、耳鼻喉科专家、新生儿学家和整形外科医生。

# 眼-耳-脊椎畸形谱

这本小册子是为了帮助你了解什么是眼-耳-脊椎畸形谱，你需要做什么检查，以及被诊断出来对你的宝宝的影响。

## 怀孕期间要注意什么？

如果宝宝吞咽羊水有困难，你可能会觉得你的肚子在怀孕末期快速增长。羊水积存(羊水过多)可能引发早产。在这种情况下发生之前，你的医生可能会尝试用针抽出一些羊水来延长怀孕时间，如果你早产，医生会给你使用皮质类固醇激素来促使宝宝的肺部成熟。

## OAVS对我的孩子出生后意味着什么？

大多数患有OAV的婴儿预期寿命正常，预后良好。由于一些OAVS患者在新生儿早期可能有呼吸和喂养困难，如果可能的话，建议他们在具有新生儿和外科能力的中心进行分娩。有几种颅面综合征的表现可能与OAVS的表现重叠，因此在大多数情况下，直到出生后几天才能做出最终诊断。大多数患有OAVS的婴儿可能需要多次矫正手术，并要接受耳鼻喉科、骨科和眼科医生进行长期随访。

## 这种情况还会再次发生吗？

除了医学文献中报道的不寻常、众所周知的病例外，复发的风险非常低。

## 我还应该问什么其他的问题呢？

- ◆ 这看起来像严重的 OAV 频谱患者吗？
- ◆ 有可能需要终止妊娠吗？
- ◆ 我是否可以安排与遗传学家进行咨询，以更好地了解 OAV 的含义（我应该期待什么异常，我的孩子会是什么样子，以及我未来的孩子患上这种综合征的可能性）？
- ◆ 我应该在哪里分娩？
- ◆ 哪里是照顾婴儿出生后最好的地方？
- ◆ 我可以提前和照顾我孩子的医疗团队见面吗？

最后更新2023年10月