

菱脑发育不良的概念

小脑是神经系统中非常重要的结构，主管运动的协调和平衡能力。小脑分为左右两个主要的半球，通过中间的小脑蚓部结构相互连接，菱脑发育不良属于小脑先天发育畸形，主要是由于小脑蚓部完全或者部分缺失而导致两侧的小脑半球在中线相互融合。

产前需要做哪些检查项目

RES 通常与颅内、外其他结构异常合并发生。当怀疑 RES 时，建议孕妇行更高级的胎儿颅脑结构超声筛查及 MRI 检查，并且由经验丰富的专家进行。除了 RES，确定是否合并其他结构异常也非常重要。我们还建议孕妇接受介入性产前诊断以排除小脑发育不良的遗传性因素。

分娩期处理

RES 本身不会影响分娩的进程。当胎儿发现脑积水（侧脑室的重度扩张）时，有时需要行剖宫产手术，但也要看胎头的大小。

胎儿出生后情况

RES 胎儿出生后的严重性个体差异较大。未合并其他结构异常的轻度 RES 胎儿可以像正常人一样生活或者仅存在平衡或者肢体活动的问题。但是，重度的 RES 则会出现吞咽困难，运动迟缓，语言障碍，眼球运动异常，智力低下以及癫痫等症状。相当一部分严重的 RES 病例可以导致儿童死亡。

RES 患儿的治疗基本为对症治疗，主要针对特殊的症状进行治疗。当 RES 合并脑积水或者神经管缺陷时，则可能需要神经外科手术。

预后

出生后诊断为 RES 的患儿的预后主要看是否合并其他畸形以及小脑蚓部缺失的严重程度。但是，当胎儿产前诊断为 RES 时，预后通常很差。

再发生率

RES 大部分病例为散发，再发风险较低。文献报道有少数家系病例，其再发风险约 25%。

上次更新日期：2022 年 10 月