

什么是先天性白内障？

先天性白内障是指出生时出现的单眼或双眼晶状体混浊。正常情况下，眼内的晶状体组织呈晶莹剔透状。部分类型白内障的病情较为轻微（晶状体呈现点状不均），并且不会进展。这些病情轻微的类型不会影响视力。然而，其他类型则表现为晶状体完全混浊，或者起病时病灶很小，但随着时间的推移而发生病情进展，那么这些类型则会产生严重的视力问题。

先天性白内障是如何发生的？

先天性白内障的发生存在多种原因。目前认为，具有先天性白内障家族史的患者生育罹患先天性白内障婴儿的风险较高。有时，白内障是某些综合征（例如唐氏综合征）的部分表现，患有唐氏综合征的患者有一条多余的 21 号染色体。染色体是集合遗传信息的载体。载体数量变化或其所含遗传信息的变化，均可能导致遗传性疾病。先天性白内障即是诸多此类变化引发的遗传性疾病之一。

先天性白内障更为罕见的病因包括代谢性疾病（机体运作的方式发生变化）、糖尿病或孕妇服用例如华法林等抗凝药物（例如香豆素衍生物 [血液稀释药物]）等等。孕妇在妊娠期间发生麻疹或风疹等感染时，亦有引发胎儿先天性白内障的风险。尽管前面提到的所有病因都可能导致先天性白内障，但现实情况却往往是无法确定婴儿出生时患有白内障的原因。

我是否需要接受其他检查？

您应该询问是否可以在妊娠期间对胎儿进行更加专业/高级的超声会诊，查看胎儿是否有其他异常情况，或者查看白内障是否是其唯一的问题。如果合并其他结构异常，通常建议咨询遗传学专科医生。您可能会被建议做羊水穿刺检查，来确定是否存在某些引起白内障的基因异常。羊水穿刺是使用细针穿入腹部，采集胎儿周围的一些液体。在这一操作中，流产风险很小（每进行 200 例次羊膜腔穿刺，流产例数不到 1 例），部分孕妇会因为担忧胎儿丢失，而选择不进行羊水穿刺。并非所有的基因情况都可以通过羊膜腔穿刺得到诊断，也不是所有异常情况都可以通过超声检查得以发现。然而，如果超声检查未发现其他异常，且有创检查得出的结果也正常，则胎儿的白内障很可能呈孤立性发病。

妊娠期间有哪些注意事项？

如果没有其他异常，那么您可以按正常流程进行孕期检查。如果存在其他异常情况，您的产前检查和处理方案的改变，将取决于它们是怎样的异常，以及此类异常的临床意义。

这一情况对我出生后的宝宝意味着什么？

如果白内障较为严重，婴儿受累眼将无法清晰视物。这将使得婴儿的大脑和眼部很难协同进行工作。如果由于白内障，大脑无法从眼球获得清晰的外界图像，那么大脑就无法学会对接收到的图像进行解释。

如果不通过手术更换晶状体，受累眼的视力将无法得到矫正，大脑会由于患侧无法获取清晰图像而抑制患侧眼睛的功能，同时主要依赖对侧眼睛来获取更加清晰的图像，这样可能会导致失明、弱视（亦称为“懒惰眼”）、眼球震颤（眼球产生快速且无法控制的运动）、斜视（眼球未正确对齐，并指向不同方向），或无法凝视物体等问题。

手术可以在婴儿出生后的数月内完成，因此视力预后和生活质量通常较好。对于接受手术的眼球，其视力必须通过放置在眼球中的人工晶状体、角膜接触镜或眼镜加以矫正。通常建议由眼专科医生对眼进行长期随访和强化监测。

如果存在其他眼部异常，例如眼球过小（称为“小眼畸形”），则婴儿视力可能会更差。如果白内障只是遗传性疾病、综合征或其他异常的一部分时，胎儿出生后可能会出现更多问题，婴儿的健康状况则取决于宝宝是否存在其他结构或基因问题。

这一情况是否会在下次妊娠中再次出现？

若白内障仅出现于一侧眼球，且没有家族史，也没有合并其他结构异常情况，那么再生育患白内障婴儿的风险较小。然而，确切的风险十分难以估量，建议咨询遗传学专科医生。

如果白内障是遗传性疾病或遗传综合征的临床表现之一，则再次发生白内障的风险，取决于具体情况。在这种情况下，强烈建议咨询遗传学专科医生。如果白内障由感染引发，则在下次妊娠中再发的可能性微乎其微。

其他我应该问的问题？

- 我还应该问什么问题？
- 它影响一只眼睛还是两只眼睛？
- 这看起来像严重的白内障吗？
- 是否有其他异常？
- 是否推荐其他检查，如羊膜穿刺术？
- 我多久做一次超声检查？
- 我应该在哪里送货？
- 婴儿出生后在哪里会得到最好的照顾？
- 我可以提前见一下照顾我孩子的医生团队吗？

译者：杜昕，张姐

校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 8 月