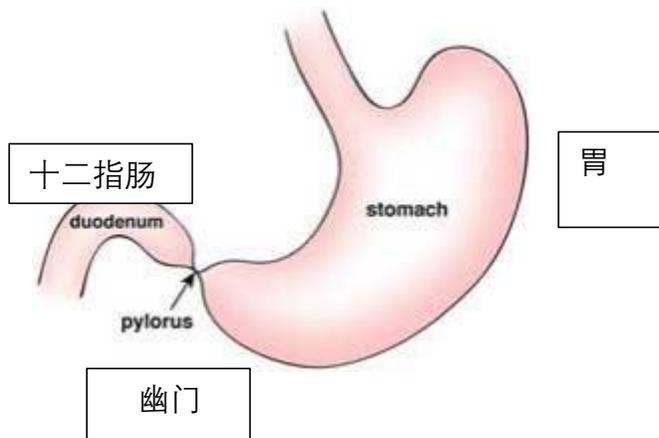


## 什么是幽门闭锁？

正常情况下，食物通过食管进入胃，再进入十二指肠，接着是小肠，然后是大肠，未被消化的内容物则通过肛门排出。胃和十二指肠之间的连接叫做幽门。胃出口很少有堵塞或梗阻，出现这种情况叫幽门闭锁。



## 幽门闭锁

幽门闭锁有三种类型：

- I 型是最常见的类型，幽门瓣膜将胃和十二指肠完全分开，略高于 59% 的病例表现为 I 型。
- II 型表现为胃和十二指肠之间的幽门为实性的条索结构。大约 1/3 的病例表现为 II 型。
- III 型为胃和十二指肠之间存在间隙。约 9% 病例表现为 III 型。

幽门闭锁是极其罕见的，发生率约 1/100000。

## 幽门闭锁是怎么发生的？

幽门闭锁的确切原因尚不清楚。幽门闭锁有两种形成方式：

- I 型认为在妊娠的第 5 周至第 7 周胚胎发育停止，而发展为该病。
- II 型和 III 型可能是异常遗传修饰的结果，该异常引起肠组织层分离并阻止对正常伤口愈合的控制。随后发生炎症反应，在幽门中形成一道厚厚的疤痕，导致幽门和十二指肠之间的通路阻塞。

## 幽门闭锁的婴儿可能还会伴随其他问题吗？

幽门闭锁通常是独立发生的，所以一般情况下是胎儿单一的问题。然而，幽门闭锁可能与遗传性疾病有关，这种情况就有可能伴随其他异常。

幽门闭锁常见于患有有一种非常罕见的大疱性表皮松解症的婴儿。这些孩子的皮肤极其脆弱。这些婴儿在子宫内正常运动时，可能会出现皮肤水泡（有些水泡可能相当大）。大疱性表皮松解症也会导致其他异常，如鼻子和耳朵问题、拇趾的位置异常、膀胱问题以及上下肢的关节僵硬等。

大疱性表皮松解症是一种遗传性疾病。婴儿患有大疱性表皮松解症，必须携带两个异常大疱性表皮松解症的基因。异常的基因遗传自父母双方，父母是该疾病的隐性基因携带者（这意味着他们健康，但有一个正常基因和一个异常基因）。

幽门闭锁也与遗传性多发性肠闭锁有关。婴儿在肠道的任何部分（从食道到肛门）都可能存在梗阻。

## 我还应该做哪些检查？

为了帮助确定幽门闭锁的原因，必须进行其他更多的检查。检查的准确性将基于是否有超声检查结果、您的病史和妊娠史以及您的家族史。你也可以得到在遗传方面受过专业培训的专业遗传咨询师的咨询。

## 咨询的检查包括：

- 详细的超声检查：这是为了仔细检查您的宝宝是否合并其他异常。然而，超声可以识别出大多数异常但并非所有。
- 羊膜腔穿刺术：这是通过获取胎儿周围的少量羊水来进行的检查方式。抽出的羊水可以检测胎儿染色体异常和胎儿感染。除此之外，还可以进行基因检测，如染色体序列（CMA 或“芯片”）或全外显子组测序（WES），从而进一步探究胎儿的基因组成。但不是所有医疗机构都能做到基因测序。

## 孕期需要注意哪些事情？

患有幽门闭锁的胎儿在怀孕期间会出现羊水过多(胎儿周围环绕太多羊水)和早产的风险，大多数专家建议定期进行超声检查。

**羊水过多：**如果幽门闭锁，十二指肠无法吸收羊水(环绕胎儿的液体)，这会导致羊膜腔内环绕胎儿的羊水过多，超声检查有助于明确胎儿羊水是否过多。羊膜腔内的液体过多称为羊水过多。如果孕妇腹部感到紧绷、拉紧、呼吸急促或平躺困难，此时应该提醒医生或助产师，因为这可能是羊水过多的症状。

**早产：**羊水过多会使子宫过度拉伸，导致早产。提前知道这一点，医生或助产师可以帮助孕妇降低早产的风险。如果孕妇的腹部突然增大、频繁宫缩或腹部紧绷，应该立即联系医生或助产师。

## 这对我的孩子出生后意味着什么？

幽门闭锁的婴儿最大的问题是他们不能消化喝进去的液体或牛奶。如果给这些婴儿喂食，他们会通过呕吐的方式减轻胃内压力。

合并其他器官异常或染色体异常的胎儿在出生后会面临更多的问题，不同问题导致婴儿出现不一样的结局。

出生后，婴儿将被送入儿科重症监护室进行评估和治疗，可能会进行其他的影像学检查共同确诊幽门闭锁，并确保婴儿没有合并其他的问题。

当婴儿情况稳定时，外科医生将纠正梗阻，并建立一个从胃到十二指肠的正常通道。婴儿出生后将在专门医院的重症监护室观察几周，以便从手术中恢复。

患有孤立性幽门闭锁且没有合并其他结构异常的婴儿通常没有远期的问题。

然而不幸的是，合并有大疱性表皮松解症或者多发性肠闭锁的婴儿通常存在很多问题，大多数在出生后几周内死亡。

## 这种情况还会发生吗？

如果没有发现遗传原因，再次发生这种情况的风险小于 1/100。如果有遗传原因，那么风险取决于遗传因素。大疱性表皮松解症和多发性肠闭锁都有 25%的复发风险。咨询专家可能会有所帮助。

### 我还应该问什么问题？

- 这看起来像典型的幽门闭锁吗？
- 是否发现其他异常（问题）？
- 是否应该进行羊膜穿刺术来寻找染色体异常？
- 胎儿周围的羊水量是否正常或羊水过多？
- 我多久做一次超声检查？
- 我应该在哪里分娩？
- 宝宝出生后，在哪里能得到最好的照顾？
- 我能提前与照顾我宝宝的医生团队见面吗？

翻译：郭晓霞 审校：陈敏

上次更新时间：2022 年 10 月