

肺发育不全和肺缺如

患者信息系列-你应该知道什么，你应该问什么。

什么是肺发育不全？

肺发育不全是一种罕见的先天性疾病，其特征是完全或几乎完全没有肺发育。它可能会影响到一个或两个肺。

肺发育不全是如何发生的？

目前还不清楚这种疾病发生的原因，但人们怀疑妊娠第6周开始，胎儿在子宫内发育时破坏了肺芽正常的发育。

染色体与 CDH 什么关系？

肺发育不全有时与其他问题有关，包括染色体/遗传性疾病。因此，建议我们在产前和产后的过程中进行进一步的检查。

我应该再做些更多的检查吗？

第一步是确认诊断，然后进行一个全面的多学科评估。建议进行进一步的检查，包括：详细的胎儿解剖超声检查以确诊。

胎儿磁共振成像（MRI），如果有的话，也可以确认诊断。

用羊膜穿刺术来查找染色体数目是否有问题和染色体内的一些问题。这是通过抽吸胎儿周围的少量羊水来完成的。

胎儿超声心动图——一种检测怀孕期间胎儿心脏的特殊超声，利用声波产生的“回声”检查胎儿心脏结构。

在怀孕期间有什么要注意的事情呢？

在怀孕期间，至关重要的是要由专家随访，如在多学科团队中心的母胎医学医生。最初，建议是确认诊断和查找上述其他相关的异常。然后，进行定期的胎儿超声随访，以评估胎儿的心脏功能，并计划在专门的三级中心分娩。

肺发育不全和肺缺如

患者信息系列-你应该知道什么，你应该问什么。

这对我的孩子出生后意味着什么？

双侧肺发育不全/（双肺缺失）的胎儿在出生后无法存活。这种情况极其罕见。在这种情况下，父母可以选择终止妊娠。

单侧肺发育不全（只有一个肺不存在）的胎儿，如果没有其他异常或疾病，通常预后良好。这就是为什么在胎儿出生前进行上述检查是很重要的。这些胎儿中的大部分需要在一个专门研究先天性异常，并具备一个强大的新生儿重症监护室（NICU）的三级中心出生。

出生后，应通过胸部 x 光片和 CT 扫描来确诊。此外，还建议进行超声心动图（胎儿心脏超声）检查胎儿心脏结构，如有必要，可建议再次进行基因检测。

会再次发生吗？

肺发育不全与遗传性疾病无关，因此，它再次发生的风险极低。到目前为止，还没有关于这种疾病反复发生的报告。

我还应该问什么问题呢？

- 这看起来像是肺发育不全吗？
- 在我的孩子身上还有其他与这种情况相关的异常情况吗？
- 它是影响到一个肺还是两个肺？
- 我需要做什么产前检查？
- 我多久做一次超声检查？
- 在怀孕期间有什么治疗方法吗？
- 我应该在哪里分娩？
- 胎儿出生后在哪里能得到最好的照顾？
- 我能见见将帮助我的孩子提前出生的医生团队吗？

翻译：郭晓霞 审校：陈敏
最后更新于 2022 年 9 月