

什么是小脑发育不全？

小脑是脑后部一个重要的结构，主要负责维持平衡和协调运动。小脑发育不全是指小脑小于对应胎龄的正常尺寸小脑发育不全可以孤立发生，也可以是其他疾病的组成部分，例如大脑畸形、先天性综合征或继发性病变（例如脑出血或感染等）。

小脑发育不全是如何发生的？

这取决于导致小脑发育异常的根本原因，遗传性或者继发性病变都会破坏小脑正常结构或者阻止小脑的正常发育。小脑发育不全可能只影响小脑的一侧、或者只影响位于小脑两侧中间的小脑蚓部，也可能影响整个小脑的发育，从而导致小脑发育的不同严重程度。如果只有小脑中心部分发育不良，那么这种情况被称为小脑蚓部发育不全，具有不同的临床意义。有的时候，小脑发育不良是由小脑内出血、病毒感染或者严重的胎儿贫血引起的。在其他情况中，小脑发育不良也可由遗传疾病（染色体断裂或特定基因突变）引起。

我还需要做更多检测吗？

一旦发现胎儿小脑小于该孕周对应的大小（小于第 10 百分位），应该对对大脑结构和身体其他系统进行更高级专业的影像学检查。首先需要进行一个专门的神经系统超声（详细的超声检查）和遗传咨询。如果有必要且可行，那么建议进行羊水穿刺术对胎儿基因进行检查。根据超声检查结果，需要通过实验室检查感染或凝血情况。在一些情况下，还需要进行胎儿磁共振成像（MRI），尤其是在孕晚期具有更高的临床价值。

在我的孩子出生之后，这对他意味着什么？

具有小脑发育不全的孩子预后与其主要病因和有无其他结构畸形有关。当病变仅局限在小脑时大部分孩子会有神经系统问题，例如在婴儿早期就出现的走路困难（即“运动失调”）、肌无力和不同程度上的发育迟缓（60%以上孩子会出现这种情况）。在 35% 的孩子中，发育迟缓会非常严重。之后，还会出现动眼问题、语言障碍和脑容量小的问题。当临床表现不会随着时间的推移而恶化时，孩子的预后相对较好。当存在其他结构异常时，临床表现会相对更加严重，并且其预后取决于其他受影响的器官。

这种情况还会再次发生吗？

对于先天性小脑发育不全，其复发的风险取决于具体的遗传病类型以及遗传变异是否来自于父母一方或双方。如果遗传变异是指多出一整条额外的染色体，那么这种情况一般是独立出现的，不会再次发生。在一些情况中，染色体的部分缺失或重复经常是有遗传性的。如果是基因的一个位点发生突变，那么则取决于父母双方是否是“携带者”。如果是，那么该突变就会在不同风险比例下传递给下一代。在那些父母双方具有突变基因（不论父母是健康还是畸形）的情况下，那么再发风险在 25%-50%之间。在一些情况下，产生异常结果的几率还与胎儿性别有关。如果小脑发育不全是继发性的，那么复发的概率会变得非常小。由于很多小脑发育不全的病例都具有遗传性病因，所以进行遗传咨询是非常重要的。

其他我应该问的问题？

- 这看起来像严重的小脑发育不全吗？
- 有其他器官受到影响吗？
- 小脑发育不全会对分娩的时间和方式有影响吗？
- 我多久做一次超声检查？
- 我是否应该被转诊到三级中心进行进一步检查和分娩？

译者：韩悦佳

校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 8 月