

颅缝早闭

这本小册子是为了帮助您了解什么是颅缝早闭，您需要进行什么检查，以及如果被诊断为此病，对您、您的宝宝及家人有什么影响。

什么是颅缝早闭？

颅缝早闭是指头骨（颅骨）之间的缝隙过早闭合。

颅缝早闭是如何发生的？

颅缝早闭的病因尚不明确。这是一种罕见的疾病，每 1 万名婴儿中约有 3.1~7.2 人患此病。目前存在多种解释该病发生的机制，如基因或染色体病、父母的特征以及在怀孕期间接触某些药物或有毒物质等。然而，导致这种疾病的确切机制仍鲜为人知，尤其是非遗传或染色体因素。

染色体和基因与颅缝早闭有何关系？

染色体储存着我们的大部分遗传信息，而基因是 DNA 的小片段。我们的基因指导细胞制造出蛋白质分子。蛋白质是维持健康的各种功能所必需的。每一段基因都携带着决定我们特征的指令，比如头发的颜色、身高。颅缝早闭中至少有 25%~30%是由遗传病所致的。

我还应该做哪些检查呢？

许多妇女会选择多做一些检查以了解更多关于胎儿的情况。是否可以进行这些检查取决于您所在的地区。可以咨询的检查包括：

- **羊膜腔穿刺术**，通过获取胎儿周围的少量羊水以发现胎儿染色体数量异常或基因异常。当怀疑颅缝早闭是由遗传因素所致时，需要进行此手术。
- 有时可以通过**磁共振检查或其他影像学检查**来提供关于胎儿大脑和其他异常的额外信息。

孕期需要注意哪些事情？

患有颅缝早闭的胎儿在宫内出现问题的风险更高，尤其是在分娩时。头部的形状会使分娩过程变得困难；同样，这些胎儿可能出现呼吸并发症，更有可能入住新生儿重症监护病房。

这对我的孩子出生后意味着什么？

由于压力可能限制大脑的生长，增加大脑的压力，所以颅骨内的大脑发育可能会受到影响。因此颅缝早闭胎儿存在发育问题、眼科（眼）异常和呼吸并发症的风险较高。

颅缝早闭

这本小册子是为了帮助您了解什么是颅缝早闭，您需要进行什么检查，以及如果被诊断为此病，对您、您的宝宝及家人有什么影响。

同时存在染色体或基因内信息发生改变的胎儿在宫内和出生后可能会出现更多的问题。这取决于遗传病的类型。

在婴儿 6-12 个月的时候，神经外科医生可以建议进行一次或多次手术来修复颅骨。手术后，婴儿通常需要在专科医院进行复杂的护理，以监测出血、感染和脑水肿。当存在多处颅缝早闭或颅缝早闭是由遗传综合征引起时，可能需要多次手术干预。

颅缝早闭的孩子长大后可能会出现神经发育问题、视力丧失和其他感觉改变。在随访期间，心理支持对患有颅缝早闭的患儿和他（她）们的家庭都很重要。

这种情况还会发生吗？

如果没有发现相关的遗传学病因，那么颅缝早闭的再发风险取决于受累的颅缝，大约为 2%~10%。如果存在遗传学病因，再发风险取决于该病因，并建议咨询遗传学家。

我还应该问什么问题？

- 我的宝宝的颅缝早闭涉及哪些颅缝？
- 存在一条还是多条颅缝发生了早闭？
- 我的宝宝还有其他的变化吗？
- 我多久做一次超声检查？
- 我的宝宝要经阴道分娩还是剖宫产分娩？
- 我应该在哪里分娩？
- 宝宝出生后，在哪里可以得到最好的照顾？
- 在我怀孕期间或者我的宝宝早产时，我可以见到治疗我和宝宝的医生团队吗？

上次更新日期：2022 年 8 月