

成骨不全症 (OI)

患者信息系列-你应该知道些什么, 你应该问些什么

什么是成骨不全症?

OI, 也可称为“脆性骨病”, 是一组罕见的可引发骨骼脆弱的结缔组织疾病。患有该病的个体之间差异很大, 并与骨折频发、骨畸形、生长迟缓有关, 在重度病例中, 它可引发胎儿宫内死亡或出生后不久死亡。不同类型的 OI 是根据疾病的严重程度进行分类的。

OI 是如何发生的?

OI 通常是基因突变引起的, 这种基因突变影响了 1 型胶原蛋白的结构或功能, 而 1 型胶原蛋白是骨骼的关键成分。有许多不同的基因与成骨不全症有关。它是一种罕见的疾病, 大约在 1 万到 2 万名新生儿中有 1 例发生。虽然有时基因突变是在某些家族中呈现家族遗传倾向, 但许多突变是新发的遗传变异引发的结果, 而不是由于可以控制的因素导致的。

什么时候能够检出?

成骨不全症可在妊娠 14 周时被发现, 但最常见的是在妊娠 20 周时进行常规胎儿解剖超声检查时首次发现。最常见的是以下超声表现, 首先观察到大腿骨缩短, 以及骨头弯曲, 骨头脱矿, 甚至骨折。很不幸的是, 当超声检查发现胎儿在子宫内出现成骨不全症往往提示病情更严重。轻度成骨不全症可能直到童年或童年以后才被发现。

我还要做更多的检查吗?

许多妇女会选择做更多的检查, 以更多地了解胎儿的情况。可用的检查取决于您的孕周。要询问的检查包括:

- 胎儿超声-通常所有孕妇均会进行该检查, 是常规产前监护的一部分, 以查看胎儿的整体解剖结构。该技术使用超声的“回声”来识别结构, 而不会对母亲或胎儿造成任何辐射风险。
- 羊膜腔穿刺术-将针插入羊膜囊以抽取胎儿周围的少量液体。这种液体中包含有胎儿的遗传物质, 可以检测是否有与 OI 相关的基因突变。
- 如果条件允许, MRI 扫描有时可以提供有关胎儿情况的信息。这种扫描使用强磁场和无线电波来呈现人体内部的细节图像。MRI 使用的不是射线。

成骨不全症 (OI)

患者信息系列-你应该知道些什么, 你应该问些什么

怀孕期间有哪些注意事项?

在怀孕期间诊断出的成骨不全征通常与更严重的疾病有关。可能会对胎儿的整体生长产生不利影响, 以及出现肺部发育不全。在整个怀孕期间, 你将需要进行多次胎儿超声检查, 以确定疾病的严重程度。根据胎儿的生长, 骨折的数量和其他超声检查发现, 成骨不全对胎儿来说可能是致命的。

这对我的孩子出生后意味着什么?

最严重的成骨不全征在怀孕期间或分娩后不久是致命的。第二严重的成骨不全征可能与幸存婴儿的重度残疾有关。您将与高危妊娠管理专家和新生儿科医生会面, 以更好地讨论您的个人风险, 并为您的宝宝, 您和您的家庭制定最佳计划。

它会再次发生吗?

OI 再次发生的风险取决于它是否与家族基因有关。遗传咨询可以有助于确定将来再次发生的风险, 建议有成骨不全家族史或在怀孕期间确诊为成骨不全征的人进行遗传咨询。

我还应该咨询哪些问题?

- 这看起来像重度成骨不全征吗?
- 我的孩子有可能存活下来吗?
- 我的孩子出生后可能会怎样?
- 肺部看起来有多大?
- 我多久做一次超声检查?
- 我应该在哪儿分娩?
- 宝宝出生后在哪儿会得到更好的照顾?
- 我是否可以提前与在我的宝宝出生时进行协助的医生团队见面?

翻译: 郭晓霞 审校: 陈敏

最后更新于 2022 年 12 月