

什么是多肢畸形？

多肢畸形是一种罕见的出生缺陷，患儿的肢体超出正常数量。即四肢在 4 个以上。多出来的肢体通常会萎缩或变形。根据其附着部位，可分为：

- 头部多肢-多余肢体附着在头部
- 胸部多肢-多余肢体附着在胸部
- 脊柱多肢-多余肢体附着在脊柱
- 骨盆多肢-多余肢体附着在骨盆

什么原因导致多肢畸形？

多肢畸形可由以下几个因素导致：

- **遗传/染色体因素**-染色体或基因异常可导致结构异常。一个或多个基因可能会发生“突变”。这些突变可影响器官发育过程，导致细胞分裂或增殖异常，从而形成多余肢体。
- **环境因素**-外部因素，如在怀孕期间暴露于传染性病原体、化学物质或其他环境毒素，也会影响基因表达，导致细胞功能改变，进一步导致多余肢体发生。
- **寄生双胎**-这些异常在多胎妊娠中较为典型，正常胎儿的发育过程受到影响，一个胎儿部分发育，而非两个胎儿均正常发育。这种“多余肢体”可能由寄生双胎躯体基本部分发育而成。

如何诊断多肢畸形？

怀孕期间，可以通过常规超声检查诊断多肢畸形。除了正常数量的肢体外，如果超声检查发现胎儿有多余的残留组织，则怀疑该病的可能。详细的影像学检查或多平面成像将有助于准确描述解剖变异，或者在一些情况下，行胎儿 MRI 检查也可以对诊断有帮助。

如果检查发现胎儿存在多肢畸形，将意味着什么？

如果医生告知宝宝存在多余肢体，那么这意味着宝宝除了正常肢体之外，还有多余的结构附着在宝宝身体上，那些多余的结构看起来像肢体。一般来说，多余肢体是一种基本结构，可能有异常外观，且内含部分骨性组织。这是一种可矫正的出生缺陷，出生后通过手术进行矫正。

如果在超声检查中，发现宝宝有多余肢体，可以咨询胎儿医学专家，他们会提供关于这个问题的详细信息。如果超声检查未发现其他相关异常，可在妊娠期随访，直至分娩，并计划在出生后进行治疗。如果需要改变生育计划，可与产科医生讨论。也可以在分娩前咨询儿外科医生，做出生后矫正规划。

宝宝出生后应该怎么做？

您的医生将帮助您计划在合适的医院和多学科护理团队护理下分娩。在宝宝出生、生命体征初步稳定和正常新生儿护理后，将用柔软的毛巾或敷料小心地包裹多余肢体。根据多余肢体部位，将婴儿置于舒适的位置。医生团队将讨论切除多余肢体的手术方案。

多肢畸形会再发吗？

多肢畸形是非常罕见的出生缺陷，除非明确了具体的遗传病因，否则在随后妊娠中不太可能再发生。医生会和您讨论病情的确切性质，并给出具体建议。

我还应该问什么问题？

- 这看起来应该是一个可矫正的问题吗？
- 宝宝以后能正常行走和跑步吗？
- 多久做一次超声检查？
- 怀孕期间可以做手术吗？
- 应该在哪里分娩？
- 在分娩过程中，会因为这个多余肢体带来别的问题吗？
- 宝宝出生后在哪里能得到最好的护理？
- 我能提前见见负责宝宝后续治疗的医生团队吗？

翻译：郭晓霞 审校：陈敏

最后更新于2022年11月