

致死性侏儒 (Thanatophoric Dysplasia, TD)

这本小册子是为了帮助您了解什么是致死性侏儒 (TD)，您需要做什么检查，以及确诊对您和您的宝宝有什么影响。

什么是 TD?

TD 是一种影响骨骼生长和发育的罕见疾病（骨骼发育不良），发病率为 1/20,000-1/50,000。它的主要特征包括四肢短小、胸腔（胸廓）小、皮肤皱襞多、头相对大、前额突出。胸部生长受限会造成肺发育不全和呼吸功能不全，几乎所有病例都会导致新生儿早期死亡。

TD 是如何发生的?

TD 是一种遗传性疾病，其中控制骨骼和其他组织发育的基因（DNA 的一小部分）受到影响，导致生长抑制。

怀孕期间应该做哪些检查?

产前超声看到特定的声像图表现时，可疑胎儿存在 TD，随后可通过对胎儿细胞进行基因检测来诊断。由于致死性侏儒的一些超声表现与其他骨骼发育不良相同，因此应由经验丰富的医生进行详细的超声检查，并与遗传学家讨论检查结果。为获得明确诊断，会建议您接受侵入性手术（超声引导穿刺）以获取胎盘或羊水样本。

如超声结果提示 TD，可针对致病基因（FGR3）对样本进行分析。如超声表现与其他骨骼发育不良无法区分，则可以检测一组不同的基因，或者进行更全面的 DNA 检测，如全外显子测序。

怀孕期间有哪些注意事项?

由于出生后存活率低，终止妊娠可以是一种选择。在某些情况下，胎儿周围的羊水量可增加（羊水过多），这可能导致早产。

应监测胎头的大小，因为头围可显著增加，这可能会影响安全的阴道分娩。同样，宝宝的体位也可能不利于分娩的正常进行。如果妊娠得到预期管理，您将有机会避免在分娩期间因胎儿窘迫进行监测。

出生后对宝宝意味着什么?

TD 被认为是一种致命性疾病。出生后存活极为罕见。因此，您可以选择为新生儿提供舒适护理，避免抢救复苏和极端生命支持。

致死性侏儒 (Thanatophoric Dysplasia, TD)

这本小册子是为了帮助您了解什么是致死性侏儒 (TD)，您需要做什么检查，以及确诊对您和您的宝宝有什么影响。

它会再次发生吗？

TD 患儿的父母，他们之后的孩子患上相同疾病的风险通常不会增加。

还应该问其他什么问题？

- 我能进行遗传咨询吗？
- 多久对胎儿进行一次超声检查？
- 有早产的风险吗？
- 阴道分娩对我有风险吗？

2022 年 8 月更新

翻译者：曾庆汝

审校者：王新霞