

什么是胎儿导水管狭窄？

胎儿大脑被周围循环的液体包绕，并充满两侧称为脑室的贮水池，以及一个第三脑室和一个第四脑室。

胎儿导水管狭窄是由于第三脑室和第四脑室之间的脑脊液通道阻塞，从而导致脑脊液不能正常循环。

阻塞导致两边侧脑室和第三脑室充满脑脊液。虽然超声无法发现通道中的阻塞，但脑室内增多的液体容易观察到。

导水管狭窄是如何发生的？

导水管狭窄是一种罕见的疾病，其发生率为 $1/5000$ 。在大多数情况下，它是偶发的，与其他因素无关。但某些导水管狭窄患儿可能会和病毒感染或遗传因素有关。患有导水管狭窄的胎儿可能还会伴有其他颅脑异常。在患有导水管狭窄的男孩中，**10%**有遗传因素异常。

染色体与导水管狭窄有什么关系？

染色体是保存我们细胞中大部分遗传信息的地方。在女性的 **46** 条染色体中，包括两条 **X** 染色体，而在男性的 **46** 条染色体中，包括一条 **X** 染色体和一条 **Y** 染色体。这些染色体的任何变化都会导致宝宝的发育出现问题。

当男性胎儿的导水管狭窄是由遗传因素引起的时，这种遗传异常通常与 **X** 染色体有关。由于男孩只有一条 **X** 染色体，如果该染色体出现问题，则比女孩的 **X** 染色体有问题更容易引发异常。大约 **10%**（十分之一）的导水管狭窄男孩有 **X** 染色体异常，同时有一伴的患儿还会患有胎儿拇指姿势异常。

我应该做更多的检查吗？

您需接受其他检查以帮助确定导水管狭窄的原因。依据是否有其他超声表现、病史、妊娠史以及之前所有早期检查结果，来提供正确的检查。您还可以咨询遗传学专家，即受过遗传病专业培训的医学专业人士。

可提供的检查包括：

- **详细的超声检查：**这是为了仔细观察您的宝宝是否有其他超声表现或异常。超声可以识别许多但不是所有的胎儿畸形。
- **羊水穿刺术：**该检查通过细针从胎儿周围抽出少量羊水，通过羊水可以检测有无染色体异常和胎儿感染。
- **胎儿游离 DNA：**这是一种通过检测母体血液内的胎儿细胞内遗传信息的方法。对于一些特定情况，例如唐氏综合征，它是一种非常好的遗传病筛查方法，但它不如羊膜穿刺术准确。

胎儿导水管狭窄

患者信息系列-您应该知道些什么，您应该问些什么

- 母体血液检测巨细胞病毒或弓形虫病：这些检查可以确定您是否有近期或既往感染，但不能确定您的宝宝是否被感染了。若您的结果显示为可能感染，会建议您进一步检查以确认您的宝宝是否存在感染。
- 磁共振检查（MRI）：MRI 可以更仔细地观察宝宝的颅脑结构。这种检查借助磁场和无线电波形成胎儿大脑的图像。它没有辐射，在妊娠期间是安全的。然而，如果您所在的地区没有胎儿 MRI，也可能不会改变诊疗策略。

妊娠期间需要注意什么？

- 脑室扩张/脑积水：当存在导水管狭窄时，妊娠期间脑脊液可能会逐渐增多。液体增多的区域，被称为脑室，随着它的继续扩大，会挤压周围的大脑。当脑室较大时，则被称为脑室扩张。有时，宝宝的整个头围都会变大，这被称为脑积水。如果宝宝的头部过大而无法通过产道，则可能建议剖腹产或在孕 39 周之前阴道分娩。
- 胎死宫内：妊娠期间患有导水管狭窄的胎儿有 1/10~3/10 的几率发生胎死宫内。因此建议在专业机构进行监测，但这些不良事件可能无法预防。

基于这些原因，在妊娠期间增加超声检查的频率以评估胎儿的生长发育是必要的。

这对我的宝宝出生后意味着什么？

患有导水管狭窄的胎儿应该在具备专业诊疗护理的医院出生。宝宝出生后需要对大脑进行进一步的检查，建议咨询神经外科医生以确定是否需要手术。手术通常在出生后几周内进行，来帮助排出多余的液体。

许多患有导水管狭窄的婴儿发育正常。有些孩子会出现发育迟缓，学习能力比其他儿童慢。大约一半的宝宝会发生癫痫，并且需要药物控制。目前没有任何检查可以预测预后。因此尽早地去看儿科医生，评估宝宝发育迟缓、癫痫和视力变化，是非常重要的。他们还会和神经科医生在宝宝发育过程中制定检查和治疗方案。

还会再发生吗？

如果这与 X 染色体异常无关，则导水管狭窄再次发生的几率约为 4%（4/100）。如果与 X 染色体异常有关，则下一个男性宝宝复发的几率为 50%。如果还有其他遗传问题，这种情况再次发生的可能性为 25%。建议咨询遗传学专家，可以帮助您了解下次怀孕的风险。

在未来的妊娠中，由于导水管狭窄不太可能在孕早期发生，因此建议在中孕期进行详细的超声和晚孕期的随访。

其他我应该问的问题？

- 您看到宝宝颅脑的其他变化了吗？
- 宝宝的脑内的脑室有多大？
- 宝宝的头有多大？
- 我的宝宝是男孩还是女孩？
- 您能看到宝宝拇指的手势吗？
- 我多久做一次超声检查？
- 我应该在哪里分娩？
- 宝宝出生后在哪里能得到最好的照顾？
- 我可以提前见一下将帮助我的宝宝的医生团队吗？

译者：王昭宇，王新霞

校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 8 月