

视（神经）中隔发育不良

患者信息系列-您应该知道写什么，您应该问些什么

什么是视(神经)中隔发育不良（septo-optic dysplasia, SOD）？

视（神经）中隔发育不良是一种罕见的胎儿颅脑发育障碍，主要涉及视神经的发育异常，从而导致出生后视力不佳。在某些情况下，视中隔发育不良还可能影响内分泌系统，导致激素失衡。

视(神经)中隔发育不良是如何发生的？

视(神经)中隔发育不良是在大脑内的一个结构，即透明隔腔（cavum septum pellucidum, CSP），发育异常时而导致的。透明隔腔位于大脑的前部，当它发育不良或缺失时，这种情况通常称为透明隔发育不全（agenesis of the septum pellucidum, ASP）。透明隔发育不全可能与其他大脑结构（如视神经）的发育异常相关。透明隔发育不全和视中隔发育不良通常在孕中期常规超声检查时被发现。

我需要做更多的检查吗？

您的医生可能会建议您进行额外的检查，以便更全面地评估胎儿的状况。您可能会被推荐进行胎儿神经超声检查（一种详细的大脑超声检查）和/或磁共振成像（MRI）（如果条件允许的话），这些检查可以提供胎儿大脑及其他器官的更详细图像。您还可能会被建议进行产前遗传咨询和检测。遗传检测如羊水穿刺会抽取少量羊水，用于分析胎儿的染色体，染色体中包含了我们大部分的遗传信息。您还可能会被推荐进行更高级的遗传检测，如染色体微阵列或外显子测序，以深入检查是否存在导致透明隔发育不全或视中隔发育不良的遗传因素。

视中隔发育不良和透明隔发育不全的预后如何？

当透明隔发育不全是孤立发生的时，预后通常较为乐观。在怀孕期间，超声和 MRI 可以帮助评估视神经的发育情况，视神经的发育对评估胎儿未来的视力非常重要。然而，在出生前并不总是能够完全排除视中隔发育不良的诊断。

这对我的宝宝出生后意味着什么？

如果在产前影像中视神经看起来正常，宝宝很可能有良好的视力。然而，只有在出生后通过详细的眼科检查（眼科评估）才能对视力做出明确的判断。此外，可能需要进行血液检查以评估激素水平，检查是否存在任何内分泌功能障碍。这种情况在未来怀孕中复发的风险极低。在遗传咨询过程中，遗传学专家会根据遗传检测的结果提供详细的信息。

其他我应该问的问题？

- 我的宝宝需要进行哪些产前检查？
- 我需要多久进行一次超声检查？
- 我应该在哪里分娩我的宝宝？
- 在分娩前，我可以与负责宝宝出生后治疗的医疗团队进行咨询吗？

视（神经）中隔发育不良

患者信息系列-您应该知道写什么，您应该问些什么

译者：刘思锐，杨萌

校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 10 月