



胎儿全前脑合并染色体异常的产前筛查路径

▲ 广东省普宁市人民医院超声科 李冬玲

在胎儿发育的复杂过程中，大脑的形成是最精妙的工程之一。正常情况下，怀孕早期，胎儿的前脑会像一栋大楼被规划好一样，分裂成左右两个对称的“半球”（房间），形成我们熟悉的大脑结构。然而，在极少数情况下，这个关键的“分裂”过程出现了严重错误，导致一种称为全前脑畸形的严重先天性疾病，产前超声是主要的筛查和诊断工具。胎儿全前脑（又称前脑无裂畸形，HPE）是一种罕见但严重的先天性脑部发育异常，表现为大脑半球未完全分裂，常伴随颜面部畸形（如独眼、喙鼻、唇腭裂等）及智力障碍。更令人担忧的是，其中 30%-50% 的全前脑胎儿会合并染色体异常，尤其是 13- 三体和 18- 三体综合征。这些染色体疾病不仅会加重胎儿畸形程度，还可能导致流产、死胎或新生儿死亡，即使存活者也多伴随严重智力障碍、癫痫等。因此早期发现和干预对家庭决策至关重要。

第一重防线：孕早期超声筛查

孕 11~13 周是关键时期，此时胎儿颈项透明层（NT）超声检查是全前脑筛查的首道防线。

若 NT 增厚（ $\geq 3\text{ mm}$ ），往往是染色体异常的重要信号。倘若同时出现单脐动脉（正常胎儿有 2 根脐动脉）、鼻骨缺失或发育不良，以及法洛四联症、单心室等严重心脏畸形，就需高度警惕胎儿可能存在全前脑问题。

第二重防线：孕中期胎儿系统性结构超声检查（俗称大排畸）+ 无创 DNA

孕 18~22 周迎来孕中期关键阶段，此时系统超声检查堪称诊断全前脑的“金标准”。在该检查中，全前脑有着典型表现：正常胎儿本有两个侧脑室，可全前脑胎儿仅有一个融合的脑室，即单一脑室腔；脑中线结构缺如或不完整，大脑半球未分离，呈现大脑半球融合状态；丘脑融合；还可能出现颜面部畸形，像独眼、唇腭裂（尤其是正中型）、喙鼻、鼻骨缺如等。一旦超声提示全前脑，需即刻启动染色体异常筛查。无创产前 DNA 检测（NIPT）是重要手段之一，通过抽取孕妇外周血，检测胎儿游离 DNA 中 21/18/13 三体的风险，准确率高达 99%，不过对其他染色体异常检出率较低。血清学筛查也不可或缺，它检测孕妇血液中甲胎蛋白

（AFP）、人绒毛膜促性腺激素（HCG）等指标，结合年龄、孕周计算风险值，但单独用于全前脑筛查敏感性欠佳，需与超声结果联合解读，以更精准地评估胎儿状况。

第三重防线：侵入性产前诊断

当超声高度怀疑胎儿存在全前脑，或者 NIPT、血清学筛查显示高风险时，就需借助羊水穿刺或绒毛取样开展染色体核型分析，此乃确诊染色体异常的“金标准”。羊水穿刺一般在孕 16~ 22 周实施，通过抽取羊水水中的胎儿细胞，能检测所有染色体数目及结构异常，不过流产风险约 0.5%。绒毛取样则在孕 10~13 周进行，适合早期诊断，但流产风险约 1%，略高于羊水穿刺。若核型分析结果正常，还可进一步做染色体微阵列分析（CMA），它对微缺失 / 微重复的检出率比核型分析高 10%~15%。此外亦可进行特定基因 Panel 或全外显子组测序（WES），寻找相关的基因突变。

筛查后决策：科学评估，理性选择

若确诊胎儿全前脑合并染色体异常，必须全面综合评估多方面因素。染色体异

常类型是关键考量，像 13/18 - 三体综合征预后极差，胎儿多在宫内或新生儿期死亡；部分全前脑胎儿可能存活至出生，但智力和身体发育程度跟正常者差异较大，需长期康复治疗。而某些微缺失综合征，如 22q11.2 缺失，经早期干预治疗，其预后可改善。畸形严重程度也不容忽视，若全前脑还合并严重心脏畸形或颜面部畸形，会极大影响术后生存质量。此外，家庭意愿至关重要，要与遗传咨询师、产科医生充分沟通，仔细权衡继续妊娠的风险以及终止妊娠面临的伦理问题。

预防胜于治疗：备孕期的未雨绸缪

全前脑合并染色体异常虽难完全规避，但备孕期积极行动可降低风险。首先，要在孕前 3 个月至孕早期每日补充 0.4~0.8mg 叶酸，能有效降低神经管缺陷风险。其次，务必远离辐射、苯和甲醛等化学污染物，谨慎使用抗癫痫药等致畸药物，戒烟戒酒，控制好糖尿病、高血压等慢性病。最后，有染色体异常家族史或反复流产史的夫妇，建议进行遗传咨询并接受携带者筛查。

超声下的真相：揭秘子宫瘢痕憩室

▲ 广东省英德市中医院医学影像科 叶丽娟

“我这月经咋老不停啊？”“每次来例假都拖十来天，肚子还隐隐作痛。”“医生说我得‘瘢痕憩室’，这到底是啥？”别慌，你并不孤单。今天我们就一起走进超声探头背后的世界，揭开这个常被忽视却日益常见的“女性困扰”——子宫瘢痕憩室。

“瘢痕憩室”？宫斗剧里的“反派”？其实离你很近

“子宫瘢痕憩室”听起来像宫斗剧里的神秘角色？其实，它比你想象的更常见。简单说，它就是剖宫产手术后，子宫切口愈合不良留下的“小坑”或“小口袋”。这个“小口袋”可不省心：月经淋漓不净拖着不完？它在“藏血”；经期下腹胀痛、腰酸？它在“惹事”；备孕二胎困难？它在“捣乱”；再次怀孕风险高？它在“埋雷”！而超声检查，尤其是经阴道彩超（TVS），就像一位经验丰富的“侦探”，能精准揪出这个藏在子宫肌壁深处的“隐秘角落”。

子宫为啥“长口袋”？都怪剖宫产

不就是剖了个宫吗？怎么还留下个“洞”呢？这得从剖宫产说起。剖宫产是在子宫下段开一道切口迎接宝宝。正常情况下，伤口会愈合良好，但如果愈合过程中出了岔子，比如：切口位置不理想或不够规整；手术缝合不够严密；产后恢复不佳；多次剖宫产，瘢痕质量变差；子宫壁本身较薄弱、内膜修复能力差等，都可能在瘢痕处形成一个凹陷，好比布料缝合时没对齐，留下了一个“褶子”。这个“褶子”，就是子宫瘢痕憩室。它不是天生的，而是剖宫产术后的一种后遗症。

揪出“元凶”的“神探”：超声

超声（尤其是经阴道三维超声）是诊断子宫瘢痕憩室的“黄金利器”。它分辨率高，

成像清晰，能直接“看到”瘢痕处的小坑、通道和积血。它们形态各异：有的像“雨滴打在沙滩上的小坑”；有的像“子宫前壁挂着的月牙”；有的像“水珠挂在墙角，总也流不干净”。医生会测量凹陷的宽度、深度、剩余子宫前壁肌层厚度等参数，精准判断憩室情况及其影响。超声不仅能“看见”，还能“量尺寸”，真可谓“神通广大”。

要不要“收拾”它？看它“闹不闹”

并非所有瘢痕憩室都需要手术。如果它很小、不流血、不痛不痒，定期观察即可。但如果你遇到以下情况，就该考虑“出手整治”了：经期延长超过 10 天，严重影响生活；反复下腹胀痛、尤其月经后隐痛；备孕困难，怀疑与憩室有关；超声显示凹陷明显，子宫前壁肌层显著变薄（增加妊娠风险）。

如何“防患于未然”？产后是关键

既然憩室是剖宫产的“后遗症”，我们能预防吗？能！关键在于：1. 选择规范医疗机构：确保手术技术和质量。2. 精细缝合，充分止血：术中操作是关键一步。3. 重视产后恢复：关注子宫复旧，遵医嘱复查 B 超。4. 警惕异常信号：产后出现月经淋漓不尽、腹痛等，尽早就诊。5. 合理安排再次妊娠：剖宫产后，建议至少间隔 2 年再怀孕。

写在最后：别让“小口袋”偷走你的健康

子宫瘢痕憩室不是肿瘤，也非绝症，但它像个潜伏的“小麻烦”，可能让你每月为“姨妈”烦恼，甚至影响生育计划。不过别担心，只要做到：及时察觉身体信号，借助超声明确诊断，在医生指导下科学应对（观察或治疗），你就能有效化解它的困扰，让子宫恢复良好状态，告别经期拖沓和腹痛，迎接每个月“清爽利落”的日子。

儿童特应性皮炎饮食管理与环境控制的护理策略

▲ 广东省清远市妇幼保健院皮肤科 林杏梅

儿童特应性皮炎属于较为普遍的慢性、容易反复发作且具有炎症特征的皮肤疾病。其典型症状表现为患儿皮肤呈现干燥状态，同时伴有难以忍受的瘙痒感。除了药物治疗，饮食管理和环境控制也是重要的护理策略，能有效缓解症状、减少复发。

精准饮食管理，规避过敏风险

食物过敏是诱发儿童特应性皮炎的常见因素之一。家长可带患儿到医院进行过敏原检测，明确可能引起过敏的食物。除了专业检测，日常观察也很重要。为患儿添加新的食物时，要少量尝试，密切观察 2~3 天，看是否出现皮肤症状加重、腹泻、呕吐等过敏反应，一旦发现要避免食用该食物。对于母乳喂养的患儿，母亲要注意自己的饮食情况。如果怀疑某种食物引起患儿过敏，可尝试暂停食用该食物 2~4 周，观察患儿症状是否改善。若症状好转，再逐渐重新引入该食物，否则哺乳期间应避免食用。当患儿确诊对牛奶蛋白存在过敏反应时，在配方奶的选择上需谨慎考量。深度水解蛋白配方奶是一种可行的选择，其通过特定的水解工艺，将牛奶中的大分子蛋白质分解为小分子肽以及氨基酸，从而有效降低蛋白质的致敏性。而氨基酸配方奶则是由游离氨基酸完全组成，不包含任何具有潜在致敏性的蛋白质成分，因此更适用于那些牛奶蛋白过敏症状较为严重的患儿。随着患儿年龄增长，先添加不易过敏的食物，如米粉、蔬菜泥，待患儿适应后再逐渐添加其他食物。要密切观察患儿的反应，如有过敏症状应及时停止食用。在避免过敏食物的前提下，要保证患儿摄入多样化的食物，以获得全面的营养。如果患儿因饮食限制导致某些营养素缺乏，可在医生指导下适当补充。

全面环境控制，减少刺激因素

对于患有特应性皮炎的儿童而言，室内温湿度的合理调控至关重要。建议将室内温度控制在 20~22℃ 的范围内，相对湿度保持在 50%~60%。若室内温度过高，患儿皮肤的新陈代谢加快，汗液分泌增多，汗液中的成分会对皮肤产生刺激，进而加重皮肤不适。反之，若室内湿度过低，皮肤表面的水分会加速散失，导致皮肤干燥缺水，瘙痒症状愈发明显。尘螨是儿童特应性皮炎常见的过敏原之一。要对床上用品和毛绒玩具定期清洗，使用热水（55℃ 以上）烫洗可有效杀死尘螨。

对于患有特应性皮炎的儿童，环境与日常用品管理是护理的关键环节。寝具方面应选用具备防螨特性的床垫、枕头及被套，同时建立定期更换的制度，以降低尘螨滋生对患儿皮肤的不良影响。室内清洁需保持常态化，建议每周至少开展一次全面吸尘工作，且要使用配备高效过滤网的吸尘器。高效过滤网能够有效拦截灰尘、尘螨等微小颗粒，防止其在吸尘过程中再次扬起，从而更彻底地清洁室内环境。在花粉传播的高峰期，应尽量减少患儿的外出活动。若必须外出，需为患儿佩戴合适的口罩和眼镜，口罩可过滤空气中的花粉颗粒，眼镜则能防止花粉进入眼睛，减少过敏原与患儿的接触机会。紫外线照射可能会加重特应性皮炎的症状，因此外出时要给患儿做好防晒措施。可以选择佩戴宽边帽子、太阳镜，使用儿童专用的防晒霜，避免在阳光强烈的时间段外出。外出时尽量避免让患儿接触花粉、灰尘，如果接触后出现皮肤不适，应及时用清水清洗皮肤。

儿童特应性皮炎的饮食管理和环境控制是一个长期而细致的过程，需要家长密切关注患儿的情况，根据病情变化及时调整护理策略。通过合理的饮食管理和有效的环境控制，可以帮助患儿缓解症状、减少复发，提高生活质量。