



出生缺陷干预措施系列丛书

# 增补小剂量叶酸预防神经管缺陷

朱 军 王 和 主编



成都时代出版社

# 增补小剂量叶酸预防神经管缺陷

朱 军 王 和 主编

## 编写组成员名单

主 编：朱 军 王 和

编写人员(按姓氏笔画排)：

|     |     |     |     |     |     |
|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| 毛 萌 | 王 和 | 王艳萍 | 邓 莹 | 代 礼 | 牟 一 |
| 任 丹 | 朱 军 | 朱辅华 | 赵小文 | 李月花 | 李科生 |
| 李 琪 | 何春花 | 张雪梅 | 梁 娟 | 曹 奕 | 曾子倩 |

成都时代出版社

## 图书在版编目(CIP)数据

增补小剂量叶酸预防神经管缺陷 / 朱军, 王和主编. 成都: 成都时代出版社, 2008.9

(出生缺陷干预措施系列丛书; 1)

ISBN 978-7-80705-843-4

I. 增… II. ①朱…②王… III. 叶酸—应用—神经系统疾病—预防(卫生) IV. R741.01

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2008)第 131611 号

---

### 增补小剂量叶酸预防神经管缺陷

ZENGBU XIAOJILIANG YESUAN YUFANG SHENJINGGUAN  
QUEXIAN

朱 军 王 和 主 编

出 品 人    秦 明  
责任编辑    张 旭  
责任校对    李 航  
装帧设计    徐孟良  
责任印制    莫晓涛

出版发行    成都传媒集团·成都时代出版社  
电    话    (028)86619530(编辑部)  
              (028)86615250(发行部)  
网    址    www.chengdusd.com  
印    刷    成都蓉军广告印务有限公司  
规    格    787mm×1092mm    1/16  
印    张    6.125  
字    数    138 千  
版    次    2008 年 9 月第 1 版  
印    次    2008 年 9 月第 1 次印刷  
书    号    ISBN 978-7-80705-843-4  
定    价    19.80 元

---

著作权所有·违者必究。举报电话:(028)86697083

本书若出现印刷质量问题,请与工厂联系。电话:(028)86644102

# 序 一

出生缺陷是目前世界各国都十分关注的问题。据估计,我国每年约有 20 万~30 万肉眼可见的先天畸形儿出生,加上出生后数月、数年才显现的缺陷,每年各种出生缺陷儿童总数高达 80~120 万,约占年出生人口数的 4%~6%。一些严重的出生缺陷如先天性心脏病、先天性脑积水、唇腭裂、尿道下裂等,发生率持续升高,或居高不下;部分出生缺陷如神经管缺陷发生率虽然呈现下降趋势,但地域差异尚未改善,农村地区、贫困地区的发生率远高于城市地区,一些省份的发生率甚至位居世界发生率的前列。

随着工业化进程的加速,气候变化、社会转型、环境危害因素等日益加剧,使我国出生缺陷防治工作面临着严峻的形势和新的挑战。这将直接影响着我国人口素质和民族的兴旺,因此,我国出生缺陷防治工作已迫在眉睫,亟待从全局和战略的高度切实关注、积极应对。

多年来,我国政府一直努力加强出生缺陷防治工作,扎实推进三级预防措施的落实。出生缺陷三级预防措施主要包括一级预防措施,如健康教育与健康促进、遗传咨询、叶酸增补、碘补充、接种风疹疫苗等,目的是减少出生缺陷的发生;二级预防措施,如产前筛查、产前诊断和宫内治疗等,目的是减少缺陷儿出生;三级预防措施,如新生儿筛查、听力筛查、内外科康复治疗等,目的是减少残疾的发生。这是一个系统而全面的出生缺陷预防和控制体系。

由全国妇幼卫生监测办公室、中国出生缺陷监测中心组织专家编写的“出生缺陷干预措施系列丛书”,将面向基层医务人员,特别是面向直接服务于育龄妇女、孕妇和儿童的医务工作者,对目前已经成熟的出生缺陷三级适宜干预技术,逐一进行全面、翔实、实用的知识介绍,在基层医务人员中,普及干预措施的知识和理念,加强出生缺陷预防和控制的基础,从而促进我国出生缺陷防治水平的提高。

技术培训是提高出生缺陷干预效果的重要环节。应加大基层业务培训力度,将出生缺陷防治知识作为专业基本理论,纳入日常的业务管理中,提高培训的覆盖面,使出生缺陷干预措施的基本知识能真正转化为医务人员的正确医疗态度和行为,进一步提高干预措施的群体受益面,使干预措施真正惠及大众,从而加快我国出生缺陷防治工作的进程,促使出生缺陷发生率的下降。

卫生部妇幼保健与基层卫生司司长

杨青

2008 年 8 月

## 序 二

我们从事出生缺陷研究工作 20 年,深感我国出生缺陷群体防治工作中面临的最大挑战是,如何将广泛认可的适宜技术真正推广应用到群体层面,让更多的人群受益。实际工作中,要求将科学研究的新发现和新技术转化为实际防治中的干预措施,并能取得最佳的群体干预效果。在这转化过程中,仍有许多问题需要研究和解决,仍有许多工作需要去做。

2008 年,有幸承担了国家“十一五”科技支撑计划项目——《以医院为基础的出生缺陷现有防治综合技术干预效果评价研究》及卫生部《中西部出生缺陷防治项目技术研究》,有机会对增补叶酸预防神经管缺陷的群体干预效果进行评价研究,发现基层医务人员关于叶酸的知识仍很匮乏,干预措施常常难以得到正确且有效地实施,导致群体干预效果有限,社会影响小。究其原因,村级和乡级甚至县级的基层医务人员,尚未接受干预措施基本知识的系统业务培训,鲜有针对基层的指导性业务书籍,使干预措施不能得到正确地实施,有效性和受益面受到影响。而这些基层的医务人员直接面向育龄妇女和孕妇,是防治措施的主要实施者,其知晓率以及正确的态度和行为,将直接影响防治措施的干预效果。

因此,根据出生缺陷三级预防和控制理论,选择不同的干预措施,编写出版一套既利于普及又不失规范的系列知识书籍,是提高我国出生缺陷防治能力的当务之急。《增补小剂量叶酸预防神经管缺陷》是“出生缺陷干预措施系列丛书”的第一本,不仅对干预措施基本知识进行系统、简明、普及性地介绍,同时还提供了有关提高这项干预措施的实施方法,如健康教育方法、知情同意书、测验题,甚至教学幻灯片。

书中部分内容来自科研成果,具有科学性和权威性。

作为医学专业普及书,我们希望这本书能被广大基层医务人员、计划生育工作者、健康教育工作者、社会工作者重视并利用,能读而所思,思而所用,日积月累,终能推动我国出生缺陷防治工作的向前发展。

本书成稿匆忙,难免有错误和不足,希望能得到同仁的斧正和指导。

主 编

2008年 7 月于成都

# 目 录

|    |   |
|----|---|
| 序一 | 1 |
| 序二 | 2 |

## 第一篇 基本知识

|                  |    |
|------------------|----|
| 第一章 神经管缺陷        | 1  |
| 一、神经管缺陷的发生       | 1  |
| 1. 定义            | 1  |
| 2. 形成过程          | 2  |
| 3. 发生时间          | 3  |
| 4. 发生原因          | 4  |
| 二、神经管缺陷的主要类型及其特征 | 5  |
| 1. 主要类型          | 5  |
| 2. 脊柱裂的临床特征      | 5  |
| 3. 无脑畸形的临床特征     | 8  |
| 4. 脑膨出的临床特征      | 9  |
| 三、神经管缺陷发生风险及注意事项 | 9  |
| 1. 发生率           | 9  |
| 2. 生育神经管缺陷儿的妇女   | 13 |
| 3. 再发风险          | 13 |
| 4. 生育神经管缺陷的危险因素  | 13 |
| 5. 产前诊断          | 13 |
| 6. 预后            | 14 |
| 7. 经济负担          | 15 |
| 第二章 叶酸           | 16 |
| 一、叶酸的定义          | 16 |
| 1. 定义            | 16 |
| 2. 化学结构          | 16 |
| 3. 生物作用          | 17 |

|                                   |           |
|-----------------------------------|-----------|
| 4. 叶酸的需求 .....                    | 19        |
| <b>二、叶酸缺乏 .....</b>               | <b>19</b> |
| 1. 导致叶酸缺乏的原因 .....                | 19        |
| 2. 叶酸缺乏的临床表现 .....                | 19        |
| 3. 合成叶酸比食物中天然叶酸更容易被吸收 .....       | 20        |
| 4. 人体内代谢 .....                    | 20        |
| 5. 叶酸含量的测定 .....                  | 21        |
| 6. 推荐摄入量和可耐受最高摄入量 .....           | 21        |
| <b>三、叶酸的摄取 .....</b>              | <b>23</b> |
| 1. 叶酸的来源 .....                    | 23        |
| 2. 富含叶酸的食物 .....                  | 23        |
| 3. 叶酸强化的食品 .....                  | 25        |
| 4. 国外叶酸强化食品现状 .....               | 26        |
| 5. 叶酸强化措施所产生的效果 .....             | 26        |
| 6. 我国叶酸强化食品现状 .....               | 26        |
| 7. 对叶酸强化食品的争议 .....               | 27        |
| 8. 增补叶酸的安全性 .....                 | 28        |
| 9. 叶酸可能导致的副作用 .....               | 28        |
| 10. 叶酸对人体的作用 .....                | 29        |
| 11. 含有叶酸的多种维生素 .....              | 29        |
| <b>第三章 增补小剂量叶酸预防胎儿神经管缺陷 .....</b> | <b>30</b> |
| <b>一、叶酸与神经管缺陷之间的关系 .....</b>      | <b>30</b> |
| 1. 叶酸与神经管缺陷之间的关系 .....            | 30        |
| 2. 增补叶酸的时间和剂量 .....               | 31        |
| 3. 服用过量叶酸的危害 .....                | 31        |
| 4. 增补叶酸降低神经管缺陷的比例 .....           | 31        |
| 5. 增补叶酸并不能预防所有的神经管缺陷 .....        | 32        |
| 6. 需要增补叶酸的人群 .....                | 32        |
| 7. 生育神经管缺陷儿的高危人群需要增补更多的叶酸 .....   | 32        |
| <b>二、叶酸预防神经管缺陷 .....</b>          | <b>33</b> |
| 1. 叶酸预防神经管缺陷的机理 .....             | 33        |
| 2. 保证获得足够量叶酸的方法 .....             | 33        |
| 3. 怀孕前服用叶酸的重要性 .....              | 33        |
| 4. 育龄妇女补充叶酸的作用 .....              | 33        |
| 5. 妇女整个怀孕期间都需要叶酸 .....            | 34        |



|                           |    |
|---------------------------|----|
| 6. 对生育神经管缺陷儿的高危妇女的建议..... | 34 |
| 7. 育龄妇女对叶酸知晓率和服用率.....    | 34 |
| 8. 叶酸增补的障碍.....           | 35 |
| 9. 育龄妇女补充足够量叶酸的方法.....    | 35 |
| 10. 记住每天服用叶酸.....         | 35 |
| 11. 增补叶酸的其他益处.....        | 36 |
| 12. 叶酸与生育力的关系.....        | 36 |
| 13. 正在开展的一些叶酸研究.....      | 36 |
| 14. 医生在叶酸增补措施中的作用.....    | 36 |
| 15. 采用阶段变化模型提高健康教育效果..... | 37 |

## 第二篇 健康教育及其资源

|                                 |    |
|---------------------------------|----|
| 第四章 健康教育.....                   | 39 |
| 一、核心信息.....                     | 39 |
| 1. 针对医务人员的核心信息.....             | 39 |
| 2. 针对公众的核心信息.....               | 40 |
| 二、宣传稿.....                      | 41 |
| 1. 增补叶酸有助于预防胎儿出生缺陷.....         | 41 |
| 2. 叶酸降低脊柱裂的发生率.....             | 41 |
| 3. 保护胎儿健康.....                  | 42 |
| 4. 脊柱裂孩子的父母希望传播有关叶酸预防作用的信息..... | 42 |
| 三、广播稿.....                      | 44 |
| 1. 叶酸帮助预防胎儿出生缺陷.....            | 44 |
| 四、健康教育形式及要点.....                | 45 |
| 1. 公益性广告.....                   | 45 |
| 2. 社区宣传.....                    | 46 |
| 3. 社区展览和陈列.....                 | 47 |
| 4. 广  告.....                    | 48 |
| 5. 卫生保健专业人员.....                | 48 |
| 6. 公众关注.....                    | 49 |
| 7. 无线电广播和电视节目.....              | 50 |
| 五、健康教育实例.....                   | 50 |
| 1. 用多种不同的方法来发放宣传资料.....         | 50 |
| 2. 选择某个节日来重点开展这项活动.....         | 52 |



|                                      |           |
|--------------------------------------|-----------|
| 3. 一项策划得非常好的低成本活动·····               | 53        |
| 4. 从神经管缺陷预防项目的长期责任承诺来看结果·····        | 53        |
| 5. 以新的方式相互合作·····                    | 54        |
| 6. 从年轻人开始:一项学校干预运动·····              | 54        |
| 7. 在计划生育诊所直接向目标对象分发叶酸·····           | 55        |
| 8. 给以社区为单位的叶酸推广现场项目的建议·····          | 55        |
| 9. 给健康保健服务提供者的建议·····                | 56        |
| <b>第五章 其他资源</b> ·····                | <b>58</b> |
| <b>一、知情同意书</b> ·····                 | <b>58</b> |
| 1. 自愿接受服用小剂量叶酸片预防神经管缺陷知情同意书(样本)····· | 58        |
| <b>二、病例分析</b> ·····                  | <b>59</b> |
| <b>三、调查表</b> ·····                   | <b>61</b> |
| (一)增补小剂量叶酸相关知识医务人员调查表·····           | 61        |
| 1. 基本情况·····                         | 61        |
| 2. 神经管缺陷知识·····                      | 62        |
| 3. 叶酸知识·····                         | 65        |
| 4. 叶酸增补知识·····                       | 66        |
| 5. 态度·····                           | 68        |
| 6. 行为·····                           | 69        |
| 7. 是非题·····                          | 70        |
| 8. 答案·····                           | 71        |
| (二)增补小剂量叶酸相关知识公众调查表·····             | 72        |
| 1. 基本情况·····                         | 72        |
| 2. 叶酸增补相关情况·····                     | 72        |
| 3. 答案·····                           | 73        |
| <b>四、教学幻灯片</b> ·····                 | <b>74</b> |
| <b>五、网站资源</b> ·····                  | <b>90</b> |

# 第一篇 基本知识

## 第一章 神经管缺陷

### 重点提示

- ①神经管缺陷是一组涉及大脑和脊髓的严重出生缺陷,主要有无脑畸形、脊柱裂和脑膨出 3 种畸形,以前两者最常见。
- ②神经管缺陷是遗传因素和环境因素共同作用引起的。其中,孕妇叶酸缺乏是引起神经管缺陷发生的主要环境因素之一。
- ③神经管缺陷发生在末次月经第一天后的第 30~44 天左右,这个时候大多数妇女还没有意识到自己已经怀孕了。
- ④我国是神经管缺陷的高发国家,每天大约有 55 个神经管缺陷儿出生。
- ⑤神经管缺陷常导致胎儿死于宫内,存活的婴儿常有永久性残疾。

### 一、神经管缺陷的发生

#### 1. 定义

神经管缺陷是一组涉及胎儿大脑和脊髓的缺陷,其特征是脑组织或脊髓暴露在外,缺乏头颅骨或脊椎骨以及软组织的保护,暴露的神经组织变性,脑组织和脊神经局部严重破坏与损伤。

神经管缺陷(neural tube defects, NTD)为一组严重的中枢神经系统畸形,主要包括无脑畸形、脊柱裂和脑膨出,是引起婴儿死亡和残疾的最常见原因之一。

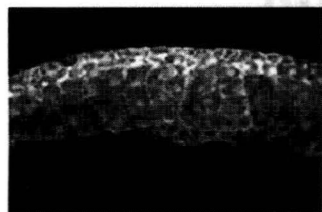


## 2. 形成过程

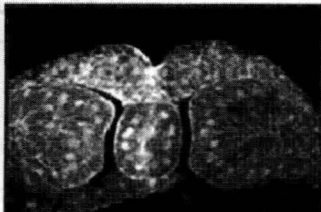
在了解神经管缺陷如何发生前,先要了解胎儿神经管的正常发育过程。

### (1)神经管的形成

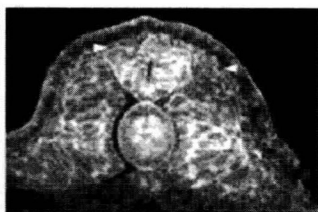
神经管是中枢神经系统的原始结构。由胎儿神经板开始,经过神经板弯曲,形成神经沟,神经沟闭合形成神经管,最后发育成一个中空的神经管,进而发育成胎儿的脑部和脊索。这个过程如下图所示。



神经板



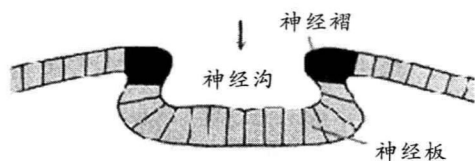
神经沟



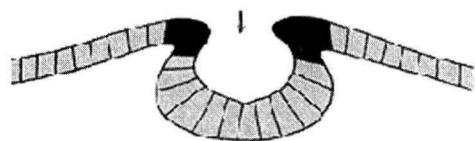
神经管



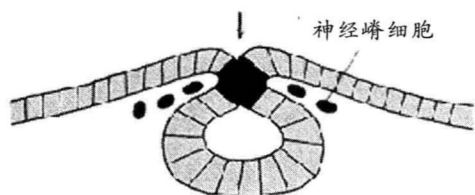
受精后第 15~16 天,神经板形成。



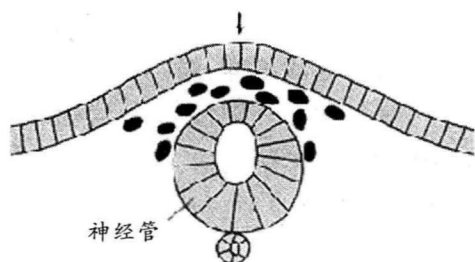
受精后第 17~19 天,神经板弯曲,开始形成神经沟。



受精后第 20~22 天,神经沟加深。



受精后第 23 天左右,两侧神经褶向中线开始融合,神经管开始以“拉链”形式关闭。



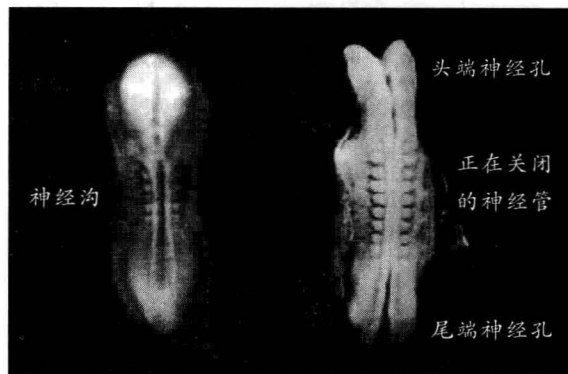
受精后第 28 天,完成神经管头端和尾端关闭,神经管形成。

① 神经板的形成:背部中胚层诱导中线外胚层细胞变长,而其侧翼的外胚层细胞变扁平,使未来的神经区域凸出于周边外胚层而成为神经板;表皮细胞和神经细胞的运动导致二者交界处形成神经褶。

② 神经沟的形成:神经板中线细胞被脊索锚定,背侧两边各处也被相邻的外胚层锚定,被锚定的细胞变短、顶端收缩,在受精后的 17~19 天,神经板逐渐形成神经沟,两侧为神经褶。

③ 神经管的闭合:神经沟在受精后第 4 周继续加深,中线两侧的神经褶在背部中线处开始融合,并同时向头端和尾端扩展关闭。神经管头端先于尾端关闭,头端发育成脑部,并进一步发育为前脑泡、中脑泡和后脑泡,下端发育成脊索。

电镜所见的神经沟和神经管,如下图所示。



## (2)神经管缺陷的发生

神经管的正常闭合才能使大脑、脊索以及头骨、脊椎骨正常发育。在神经管形成过程中,由于遗传因素和环境因素的作用,神经管发生异常闭合或关闭异常,即形成神经管缺陷。

当神经管的头端不能正常闭合时,就可能发生无脑畸形和脑膨出;当神经管的尾端不能正常闭合时,即发生脊柱裂。

### 3. 发生时间

神经管缺陷发生在受精(卵子与精子结合)后的头几周,即受精后 16~30 天(末次月经第一天后 30~44 天)。此期是神经管形成与闭合的关键时期。

一般情况下,神经管头端前孔关闭发生在受精后 24~26 天,尾端后孔关闭发生在受精后 26~28 天。如果在此段时间,神经管异常关闭或未关闭,则会产生神经管缺陷。

如果按照末次月经时间来计算孕龄,那么神经管缺陷发生的时间是在末次月经第一天后的第 30~44 天(胎龄为 16~30 天,再加上 14 天即为孕龄)。因为这个时期是妇女容易忽视的时期,因此,神经管缺陷通常在妇女未意识到自己怀孕时,就已经发生了。

#### 小知识

孕龄(gestational age)是从末次月经的第一天开始计算,医生常用来计算妊娠时间。

胎龄(embryonic age)是从受精(卵子和精子结合)开始计算,通常从妇女末次月经第一天后的第14天开始计算。

#### 4. 发生原因

神经管缺陷是遗传因素和环境因素共同作用的结果,为多基因遗传疾病。

##### (1) 遗传因素

目前并没有一个明确导致神经管缺陷发生的基因,但一些研究发现,与神经管缺陷发生相关的一些基因,如染色体6q上的T基因位点,MTHFR基因的677C-T常见变异,VANGL1基因上突变,都可能与神经管缺陷发生有关。ZIC2基因、PAX基因、PAX-1基因、LP鼠基因等发生了突变、缺失或表达异常以及22q11的缺失等,都可以导致神经管缺陷的发生。

甲基四氢叶酸还原酶基因(methylene tetrahydrofolate reductase, MTHFR)上的C677T多态性导致甲基四氢叶酸还原酶不稳定。50%人群遗传一个C/T,5%~25%的人群遗传MTHFR基因的两个T/T。

大约有10%或更少的神经管缺陷病例伴有染色体异常,最常见的染色体异常为18-三体、13-三体、21-三体、三倍体和Turner综合征。

下列一些证据提示神经管缺陷发生可能存在遗传因素:①不同性别的神经管缺陷发生率的差异;②不同种族人群发生率的差异;③近亲结婚中发生率增加;④同胞中发生率增加。

##### (2) 环境因素

有许多环境因素可能与神经管缺陷的发生有关,但主要有以下几个方面。

①叶酸缺乏。叶酸的功能是作为一种辅酶并参与身体许多一碳单位转移反应,是DNA合成、嘌呤合成及氨基酸转换所必需的。在神经管缺陷形成过程中的叶酸缺乏是目前认为很明确的一个环境因素。补充叶酸被证明可以显著降低脊柱裂、无脑畸形和脑膨出的发生率。

②抗癫痫药物。丙戊酸和卡马西平等。有研究发现孕期使用丙戊酸可能使胎儿神经管缺陷发生的风险比正常人群增大8~10倍。

③糖尿病。患糖尿病的妇女生育出生缺陷的风险增大,其中包括神经管缺陷的发生。

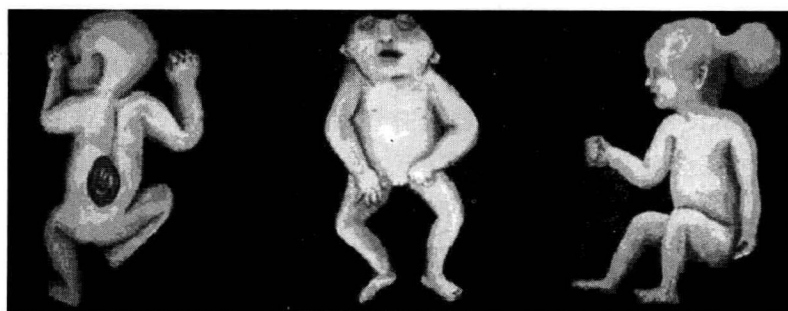
④高温。有研究发现,怀孕早期的孕妇暴露于高温中,如高热、洗桑拿等,有可能增大神经管缺陷特别是脊柱裂发生的风险。但也有一些研究结果不支持这一发现。

⑤肥胖。有研究显示,医学上诊断为肥胖症的妇女生育神经管缺陷儿的危险高。但也有研究否定这一结论。

## 二、神经管缺陷的主要类型及其特征

### 1. 主要类型

神经管缺陷主要包括无脑畸形、脊柱裂和脑膨出,如下图所示。



脊柱裂

无脑畸形

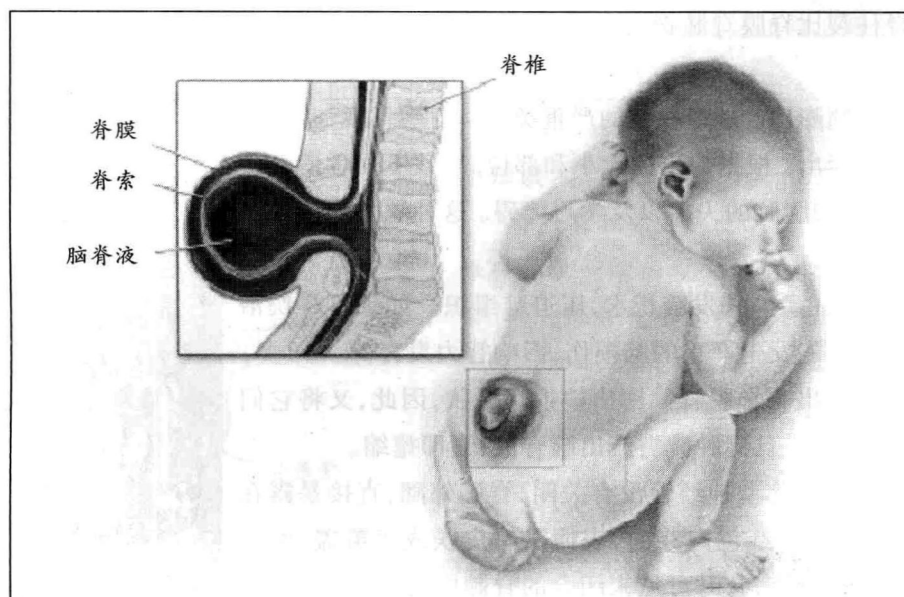
脑膨出

最为常见的两种类型是脊柱裂和无脑畸形,占 90%以上;其次是脑膨出,小于 10%;其他较少见的类型为枕骨裂脑露畸形等。

最严重的神经管缺陷是致死性的,常常导致自然流产和死胎。如无脑畸形在出生前或出生后几天内即死亡,目前没有可以改变其临床结局的治疗方法。脊柱裂和脑膨出常常是非致死性的,婴儿期有一定的存活率,在北美发达国家可以达到 90%的存活率。

### 2. 脊柱裂的临床特征

脊柱裂是最常见的一种神经管缺陷,是由于神经管的尾端没有正常闭合,引发脊椎骨发育不全,形成脊椎骨缺陷,使脊索、脊神经、脑脊膜和脑脊液暴露在外。



### (1)发生数量

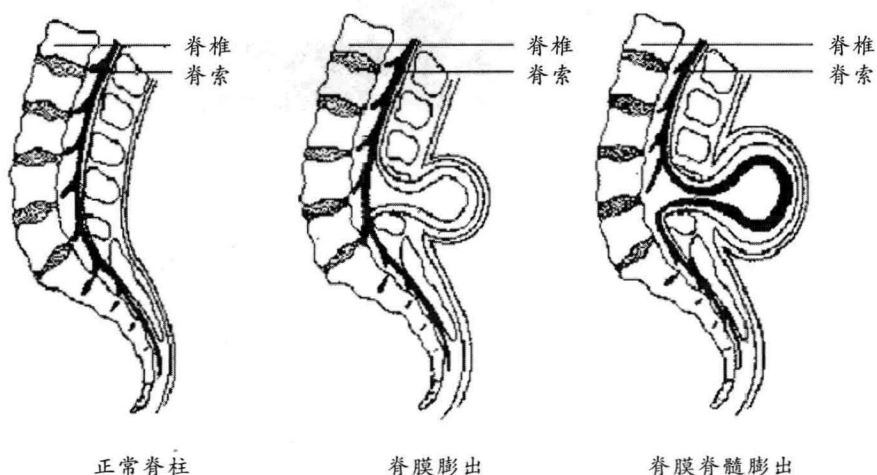
我国每天大约有 33 个脊柱裂儿出生。

### (2)发生部位

脊柱裂可以发生在脊柱的颈段、胸段、腰段、骶段,以腰骶段最常见。其发生部位越高,预后越差。

### (3)类型

由轻到重有脊膜膨出、脊膜脊髓膨出和脊髓外翻 3 种类型,下图所示为脊膜膨出和脊膜脊髓膨出。



①脊膜膨出。是一种由脑脊液和脑脊膜通过脊柱上的缺陷向外突出形成的囊状膨出,囊中主要为脑脊液和脑脊膜,脊髓和脊神经未突入囊中。

这种脊柱裂比脊膜脊髓膨出少见,并且很少引起严重的残疾。但这种缺陷仍需要手术修复。

②脊膜脊髓膨出。是脊柱裂的严重类型。由脑脊膜、脑脊液和脊神经组成的囊通过脊柱上的缺陷向外膨出。根据膨出的大小和部位,导致不同程度的瘫痪,可发生肛门和膀胱的失控以及学习障碍。这种缺陷需要手术修复。

70%~90%的患儿并发脑积水,压迫脑组织。如果不尽快治疗,头围增大,可能发生严重的脑损伤,影响智力发育。

由于脊膜膨出和脊膜脊髓膨出缺损呈囊状,因此,又将它们称为囊状脊柱裂,一旦囊肿破裂流出脑脊液,囊即瘪缩。

③脊髓外翻。此型神经管没有关闭,脊髓外翻,直接暴露在外,可见两条平行的红色肉芽面,表面没有皮肤或膜覆盖,肉芽面组织渗出多量清液,有时可见未闭合的脊髓中央管。





#### (4) 残疾程度

美国脊柱裂协会将脊柱裂定义为最常见的有永久残疾的出生缺陷。

脊柱裂患儿通常有下肢瘫痪,不能行走。大多数脊柱裂患儿需要终身用小腿支架、拐杖或轮椅支持行走。

脊柱裂患儿由于肛门和膀胱括约肌失去自主控制,常有大小便失禁。

许多脊柱裂患儿出生后由于脊柱异常造成脑脊液循环障碍,很快形成脑积水,导致学习障碍等残疾。

脊柱裂患儿的肌肉、骨骼异常,会导致脊柱侧弯、马蹄内翻足、骨质疏松等。

脊柱裂导致的残疾严重程度取决于缺陷发生的部位和大小。通常,缺损越大、位置越高,则残疾越严重。有的残疾很轻,仅有很小或没有明显的影响;有的有严重的运动和功能障碍。

此外,其他一些发育问题,如运动障碍、肥胖、胃肠紊乱、抑郁、社交和性功能障碍等,也越来越被重视。有研究发现,70%的脊柱裂患者对乳胶过敏,程度不一,从轻度到可危及生命的重度。

尽管残疾程度不同,但在发达国家仍有 80%~90%脊柱裂患儿能存活下来,且部分患者寿命较长、生存质量较好,并有生育能力。

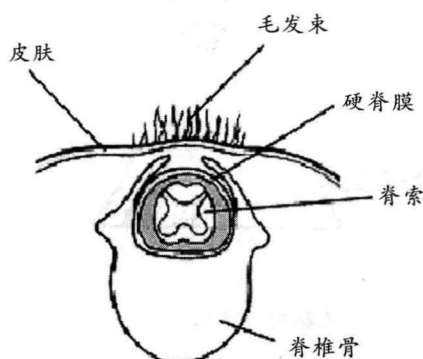
#### (5) 治疗干预

脊柱裂患儿通常在出生后最初几天就需要外科手术关闭脊柱上开放的缺陷部位,以防止感染和保护脊神经功能。大多数医生认为手术应尽早进行。

许多脊柱裂患儿由于合并脑积水,需要放置分流管以减轻对大脑的压迫。尽管有早期的分流干预,很少发生精神发育迟缓,但仍有很多患儿还是有学习能力障碍。

即使没有明显的损害,也可能有椎骨形成不完全或缺失,并伴随神经损害。对大多数患儿来说,需要支架、拐杖、助步车或轮椅,才能最大限度地扩展他们的活动范围。另外,患儿的肛门和膀胱控制功能受损,需要不断有新的技术帮助他们能自主控制大小便。

积极进行早期治疗,是患儿能有一个好的预后并达到正常或接近正常心理的有效措施。



#### 小知识

隐性脊柱裂不同于上述脊柱裂。隐性脊柱裂一般不影响中枢神经系统,脊索正常,仅有脊椎骨发育不全。表面皮肤常有潜毛窦、毛发、脂肪瘤等改变。临床可以没有异常表现,常通过X片发现。

### 3. 无脑畸形的临床特征

由于神经管头端未能闭合,导致大脑组织和颅骨形成与发育不完全或完全不发育,部分或全部缺如,称无脑畸形,患儿颅面的比例失调、眼突出、耳低位、颈短,呈“蛙样”面容。如图所示。

无脑畸形可以分为完全性和不完全性两种。

#### (1) 不完全性无脑畸形

仅有部分脑组织和颅骨缺如。

#### (2) 完全性无脑畸形

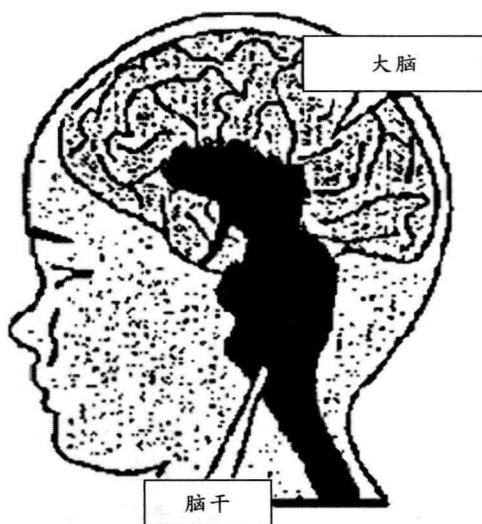
脑组织和颅骨完全缺如,缺损直达枕骨大孔。



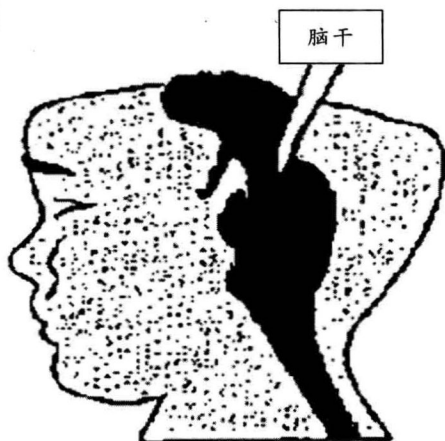
最严重的无脑畸形是颅脊柱裂,神经管从头端到尾端整个尚未关闭,全部暴露在外。

无论哪种类型的无脑畸形,都是致死性的。胎儿常在宫内死亡,或导致流产、死胎,即使是能够活产的胎儿,也会在出生后数小时或数天内死亡。

怀有该种畸形儿的孕妇常伴有羊水过多的状况,40%的妊娠是早产。



正常婴儿



无脑畸形婴儿