

临床心血管综合征

Clinical Cardiovascular Syndromes

主编

田野 张开滋 陶贵周
王江 屈百鸣 程晓曙

主审

陈灏珠 刘权章 陈国伟



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE

临床心血管综合征

Clinical Cardiovascular Syndromes

主 编

田 野 张开滋 陶贵周
王 江 屈百鸣 程晓曙

主 审

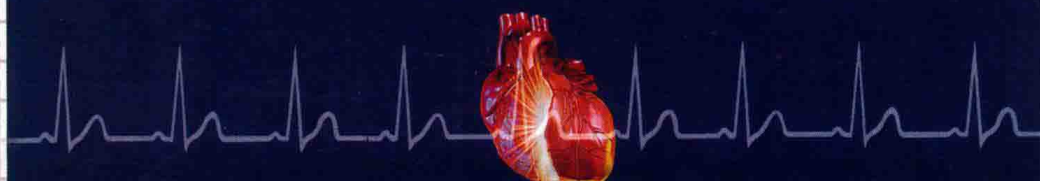
陈灏珠 刘权章 陈国伟

副主编 (按姓氏笔画排列)

马建群 王红宇 王福军 邓开伯 朴晶燕 吴同果
宋盛晗 张丽娟 张承宗 张英杰 张望德 李广镰
杨 波 肖传实 陈 琦 侯月梅 傅松滨 慈书平

主编助理

刘 彤 张戴巍 周圆圆
张继旭 谷志华 向芝青



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE

图书在版编目 (CIP) 数据

临床心血管综合征 / 田野等主编. —北京:人民卫生出版社, 2016
ISBN 978-7-117-23843-4

I. ①临… II. ①田… III. ①心脏血管疾病 - 综合征 - 诊疗 IV. ①R54
中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2016) 第 310763 号

人卫智网 www.ipmph.com 医学教育、学术、考试、健康, 购书智慧智能综合服务平台
人卫官网 www.pmph.com 人卫官方资讯发布平台

版权所有, 侵权必究!

临床心血管综合征

主 编: 田 野 张开滋 等
出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-59780011)
地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号
邮 编: 100021
E - mail: pmph@pmph.com
购书热线: 010-59787592 010-59787584 010-65264830
印 刷: 北京盛通印刷股份有限公司
经 销: 新华书店
开 本: 889 × 1194 1/16 印张: 96.5
字 数: 2348 千字
版 次: 2017 年 5 月第 1 版 2017 年 5 月第 1 版第 1 次印刷
标准书号: ISBN 978-7-117-23843-4/R · 23844
定 价: 498.00 元
打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com
(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

序一

综合征一词曾被称为“症候群”“综合病征”和“综合症状”，现通称为综合征(syndrome)。它指不同于独立疾病，但有内在联系的一组临床表现或病理特征。《多兰医学词典》(Dorland's Illustrated Medical Dictionary,第32版,W. B. Saunders Co,2010年)将综合征定义为“一同出现的一组症状”；“任何疾病情况中一些体征的组合”；“一组复合的症状”；“在遗传学中,为考虑其发病相互有关的多种畸形组合的一种类型”。

综合征与病不同,在于它们可能表现的仅是一组症状、一组体征或一组畸形,而不是一个独立的病种。有些综合征起初被发现时不被认为是独立的疾病,但多年之后证实它们确是独立的疾病,却按习惯仍然称之为综合征。有些综合征其实是疾病,当初被误认为是综合征,其中有些以后改正称为病,有些以后也不再去改称之为病。因此,综合征与病的分界线有时并不很明确或不很清楚。临床医学各学科中包括了许多病种,也包括了不少综合征,后者总数可能与前者不相上下。它们或以发现者的名字命名,或以其致病因素命名,或以其突出的症状、体征命名,或以其主要的病理解剖、病理生理变化命名;与心电学相关的综合征常以心电图异常或以电生理变化来命名;在遗传病学中综合征特别多,其中由染色体畸变所引起者,常以染色体的编号及其畸形的情况来命名;可见综合征的命名真是五花八门。临床医学中逐渐形成了研究它们的分类、病因及其所引起的先天性畸形的类型等领域有关的学科,是为综合征学(syndromology)。

然而,临床医学各学科的教科书或专著中未必都提到这些综合征并加以阐述,或仅列举有限的几种而遗漏大多数。临床医师很希望能读到专门介绍综合征的专著。我国目前已有一些有关综合征的内科学方面的专著和词典,但在心血管病学领域此类专著仍然稀少。有鉴于此,哈尔滨医



科大学附属第一医院田野教授和张开滋教授、辽宁医学院陶贵周教授和第三军医大学新桥医院王江副教授、浙江省立医院屈百鸣教授、南昌大学第二附属一院程晓曙教授主编并组织全国 80 位教授和专家编写了这本《临床心血管综合征》专著。全书共六篇章,包括单基因遗传性心血管综合征、心血管异常改变的染色体综合征、先天性心血管畸形综合征、获得性心血管综合征、血管综合征和心电信息学综合征,共收入 529 个综合征。本书与 2009 年出版由肖传实、张开滋、刘权章、王红宇、邢福泰和杨波教授主编的《临床心血管综合征学》收集的 404 个综合征相比较多了 125 个。故收集得更为齐全,内容更为丰富;引用的资料更为新颖;插图增多,编排合理,使读者更易于理解;诊断和治疗方面的阐述更为详尽,突出其实用性而更有助于解决临床上遇到的问题。适于临床医师诊治患者时的参考。此外,本书还列出颇具特色的附录。相信本书的出版将会受到心血管病内、外科医师,内科医师,儿科医师,全科医师,优生优育和心电学工作者的欢迎,故乐为作序并向读者推荐。

复旦大学附属中山医院 教授,博士生导师

上海市心血管病研究所 名誉所长

中国工程科学院 院士

陈颢珠

2016 年 6 月 31 日

序二

在医学发展的历史长河中,综合征(syndrome)不断涌现且发展迅速,已形成综合征学(syndromology),成为医学重要学科之一;心血管综合征是心血管病的重要组成部分,尤其是染色体病、分子遗传学和离子通道病涌现出许许多多的新的综合征,是心血管病学中的奇葩,又因为许多综合征属疑难杂症,且尚未被广大医务工作者熟悉。

为飨读者之急需,哈尔滨医科大学附属第一医院田野教授和张开滋教授,组织国内 47 所医科大学的内、外、妇产、儿、五官、心电、超声、核医学、遗传、运动医学等诸科的 80 余位教授,组成了实力型编委会,编著出图文版的《临床心血管综合征》。本人作为主审,有幸先睹为快,深悉内容深广、资料新颖、立论精辟、条理清晰、结构完整、层次分明、叙述简明、图文辉映,是一部难得的实用型力作。

本书牵头主编田野教授和张开滋教授,毕业于哈尔滨医科大学医疗系,从事医、教、研工作数十年,有较强的理论基础、丰富的实践经验和深厚的写作功底,厚积薄发,现与众多专家合作,顺应形势发展需要,因势利导推出的这部新作,字字珠玑,拓展鼎新。古人曰:“举贤不避亲”,这是一部反映当代心血管遗传学和临床学新进展、新观点、新成果的书;是一部具有先进性、科学性、可读性的专著;是一部实用的案头书、可供查询的工具书。

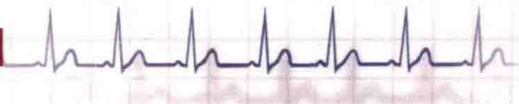
为此,特向广大的临床医生、遗传学工作者、优生优育人员以及医学院校师生推荐。

学不厌多,开卷有益。学以致用,乐为作序。

原 中国优生科学协会 副会长
原 东北三省优生协会 理事长
卫生部产前诊断技术专家组 成员
哈尔滨医科大学遗传研究室 成员



2016 年 6 月 7 日



序三

在数千年医学发展的历史进程中,发现有些临床症状和(或)体征表现、发病机制、病理生理或病理特征,在某些疾病之间具有内在联系或有酷似之处。因此,学者们常把这一组类似症状群或疾病常以某某综合征命名。由于学者们所处历史条件和时代不同,医学发展程度和对疾病认识也存在差异,加上对各种综合征的理解和认识侧重也存在不同意见。因此,在综合征命名上缺乏规范,存在巨大差异,几乎是五花八门,有的以作者或学者姓氏命名,有的以地域名命名,也有以临床表现特征、病理特点命名,如此种种,有时同一综合征常有多个名称,使读者难以望名思义,无所适从,加上目前临床综合征数以万计,不少综合征又跨多个学科,面对浩如烟海的医学综合征只能望文兴叹,难以取舍。庆幸的是,以肖传实、张开滋和刘权章教授为首,早在2009年编撰一部主要针对心血管疾病的“临床心血管综合征学”专著,这对于从事心血管病专业的医务人员了解和普及相关综合征知识起到了积极推动作用,具有极其重要意义。

“临床心血管综合征学”一书自2009年出版问世以来,获得读者广泛认可、欢迎、支持和赞誉。本人有幸拜读第一版并为此作序。

光阴易逝,转眼又过去5年有余。随着医学科学技术日新月异的迅猛发展,原来不少未知的心血管综合征的病因、发病机制、病理、病理生理、分子生物学、免疫学、遗传学等等得以阐明,诊疗技术和预防措施也日趋完善,取得了可喜成绩。与此同时,近年来又发现不少新的心血管综合征,原著已不能满足需求,必须更新补充才能跟上时代步伐。为此,田野、张开滋等教授不辞辛劳,对原版作了重大修订,同时吸收了广大读者、相关专家的意见和建议,并更名为《临床心血管综合征》,新书比原版有更多创新和建树,阅读起来感觉内容新颖、条理清晰、系统完整、实用性强、图文并茂、简明扼要,实乃不可多得的心血管综合征专著。

本人有幸再次拜读《临床心血管综合征》专著,得益匪浅,愿向国内外同仁推荐,供临诊时参考。

中国心力衰竭学会 顾问

享受国务院特殊津贴 专家

中山大学附属第一医院心内科 教授,博士生导师

2016年6月9日



前言

在医学历史长河中,综合征(syndrome)曾被称为“综合病征”、“症候群”等等。近年来,医学综合征发展迅速,已成为临床医学的重要学科之一;心血综合征是心血管病的重要组成部分,已越来越被人们重视,尤其是分子遗传学和离子通道病所涌现出新的综合征,是心血管综合征学园地中的奇葩,成为耀眼的亮点。

有关综合征的记载追踪溯源,其历史悠久,源远流长,散在期刊,浩如烟海,卷帙繁多,难以查询。虽有综合征专著,因侧重不同,亦难拾珠;而有关心血管综合征专著,更是凤毛麟角,寥如晨星;更因同一综合征,其名数称:别称、新旧称、贯用称、形象称、首发称、患者姓名称、地名称、译文称等,因而造成命名混乱,难以见名思义;又由于一些综合征少见,使人感到生疏陌生,难知其义,无所适从,凡此种种之故,使广大临床医生,望文兴叹,却步难前。

有鉴于此,为填补心血管综合征学著作匮乏,我们从20世纪70年代始收集心血管综合征资料,相继出版了《实用心血综合征学》(1999年)、《心电学综合征》和《临床心血管综合征学》(2009年)。现三书早已告罄,索购者络绎不绝。为飨广大读者急需,我们有编著上述三本综合征书的经验,现由哈尔滨医科大学附属第一医院牵头,诚邀国内47所医科大学80余位内、外、妇产、儿、五官科、心电、超声、遗传、运动医学等诸科知名教授、组成精英团队的实力型编委会,内有老骥伏枥志千里,不须扬鞭自奋蹄的资深专家,他们是本书编著中的中流砥柱,又启用具有真才实能,当代俊彦年轻有为的翘楚之秀,这为本书编著增添了活力和新意。本着面向临床,正其名、明其义,重实用的编著宗旨,而取《临床心血管综合征》书名,结合自己的经验并参阅国内外大量文献,摒弃了一些旧的综合征,又吸纳了一些新涌现的综合征,共编著了有据可考的529个心血管综合征,以传承、拓新、充实、提高为原则,以理论和实践并用,普及和提高结合,力求内容翔实、新颖、系统、完整。本书分六章,系统地阐述各个心血管综合征同义名、溯源与发展、发病机制、临床表现、诊断与鉴别诊断、治疗与预防、预后等,尤为突出的是对各种综合征都配有相应黑白或彩图,按文说图,图文并茂,珠联璧合,相得益彰,这绝无仅有的编著体例,开创了图文版的心血管综合征学先河,利于广大读者的学习、领会、吸收。书中附录载有MIM、OMIM释义与功用,心血管综合征缩略语集锦,以及综合征学著作总汇,供读者方便查询,以期“一册在手,而获窥视全貌”之效。

因此,本书具有科学性、先天性、指导性、可读性、实用性、使其成为一部临床工作的案头书、学术价值高的参考书、实用性强的工具书。



值得称道的是三位学术造诣极深、著作等身、德高望重的顾问：第一位是著名的资深心血管病专家、世界卫生组织心血管病研究和培训合作中心主任、世界卫生组织专家咨询委员会委员、国务院学位委员会学科评议组临床一组组长、中国工程科学院院士、上海市心血管病研究所名誉所长、复旦大学附属中山医院陈灏珠教授；第二位是著名的资深遗传学专家、原中国优生科学学会副理事长、原东北三省优生协会理事长、卫生部产前诊断技术专家组成员、哈尔滨医科大学遗传研究室刘权章教授；第三位是著名的资深心血管病专家、中国心力衰竭学会顾问，享受国务院特殊津贴专家、中山大学附属第一医院名医、博士生导师陈国伟教授。他们对本书编著予以精心指导，认真审阅，斧正润色，并惠以作序为本书添色增辉，从而保证本书质量。他们的学者之风，提携他人之举，值得铭记心中，令人感佩和敬仰。书法家妙迦用行、草、隶、楷四体为书题写书名；景阳和镜如设计的DNA、染色体、心脏、心电图图案，寓意深刻，涵盖了本书六章内容，与书名珠联璧合，浑成一体，组成了精美的封面，对此，表示感谢。付梓之时，也衷心感谢出版社的领导和责任编辑刘水编审的精心打造、精心编排、精心设计、精心装帧，成就了本书的高端品质，而得以迅捷面世。

书成之际，忆起我捧阅这些专家、学者们洋洋数万言的鸿篇书稿时，深深敬佩他们的渊博学识，深感字字珠玑、篇篇精彩，由衷地感到眼悦心喜，收获颇多。正是他们疾笔振书，严谨治学，精益求精，数易其稿，精雕细琢，铸成了劳作和心血的结晶。本书是编委们互勉互励，鼎力支持，联袂打造，团结协作的硕果。

编著者上述之言，难免张扬之举、自诩之嫌，实行白纸黑字、如履薄冰，铅华油香，接受检验。敬希“入乎其内，故能写之；出乎其外，故能观之”的专家、同仁悉心指教，斧正其缺，补益其疏，渐至完善，以备再版遵照修订。

由于编委们在繁忙工作之余抽暇编写，众笔合撰，难免风格不一，重叠或错漏之处，在所难免，再次敬希同仁不吝指教。

主编识

初稿 2014 年 9 月 17 日

哈医大附属一院会议厅

定稿 2015 年 7 月 18 日

丹东太阳大厦景阳书斋



第一章 单基因遗传性心血管综合征 / 1

Single-Genic Inheritance Cardiovascular Syndromes

第一节 常染色体显性遗传心血管综合征 / 2

Autosomal Dominant Inheritance Cardiovascular Syndromes

- 一、 Holt-Oram 综合征 / 2
Holt-Oram syndrome, HOS (MIM:142900)*
- 二、 心 - 手 - 足综合征 / 13
heart-hand-toe syndrome
- 三、 马方综合征 / 15
Marfan syndrome, MFS (MIM:154700)
- 四、 Loeys-Dietz 综合征 / 28
Loeys-Dietz syndrome, LDS (OMIM:609192)
- 五、 Shprintzen-Goldberg 综合征 / 33
Shprintzen-Goldberg syndrome, SGS (OMIM:182212)
- 六、 先天性挛缩性蜘蛛指综合征 / 40
congenital contractural arachnodactyly syndrome, CCAS
- 七、 豹皮综合征 / 44
LEOPARD syndrome, LS (MIM:151100)
- 八、 尖头并指(趾) I 型综合征 / 54
acrocephalosyndactyly type I syndrome (MIM:101200)
- 九、 尖头并指(趾) III 型综合征 / 56
acrocephalosyndactyly type III syndrome (MIM:101400)
- 十、 颅面骨发育不良综合征 / 57
craniofacial dysostosis syndrome
- 十一、 下颌 - 面骨发育不良综合征 / 59
mandibulofacial dysostosis syndrome (MIM:154500)
- 十二、 腭 - 心 - 面综合征 / 61
velo-cardio-facial syndrome, VCFS (MIM:192430)
- 十三、 心 - 面 - 皮肤综合征 / 65
cardio-facio-cutaneus syndrome (MIM:115150)



- 十四、 胎儿面综合征 / 67
fetal face syndrome
- 十五、 非对称性哭泣面容综合征 / 69
asymmetric crying facies syndrome
- 十六、 耳聋 - 眼病 - 白发综合征 / 71
deafness-oculopathy-white hair syndrome
- 十七、 突眼 - 巨舌 - 巨人综合征 / 72
exophthalmos-giant tongue-giant syndrome
- 十八、 家族性眼裂狭小综合征 / 75
familial blepharophimosis syndrome
- 十九、 成骨不全综合征 / 76
osteogenesis imperfecta syndrome (MIM:166200、166210、120150、259420)
- 二十、 无耳硬化的成骨不全综合征 / 80
osteogenesis imperfecta syndrome without ear sclerosis
- 二十一、 眼 - 耳 - 脊椎发育不良综合征 / 80
oculo-auriculo-vertebral dysplasia syndrome
- 二十二、 先天性颈胸椎融合综合征 / 83
congenital cervical-vertebral syndrome (MIM:149000)
- 二十三、 宽拇指 - 巨趾综合征 / 84
broad thumb great toe syndrome
- 二十四、 多关节弯曲综合征 / 86
multiple arthrogryposis syndrome
- 二十五、 VATER 综合征 / 88
VATER syndrome (MIM:192350)
- 二十六、 内脏多囊肿综合征 / 89
splanthnic polycystic syndrome (OMIM:173900)
- 二十七、 努南综合征 / 95
Noonan syndrome, NS (MIM:163950)
- 二十八、 阿姆斯特丹型侏儒综合征 / 98
types degenerations Amsterdamensis syndrome
- 二十九、 早老综合征 / 100
progeria syndrome (OMIM:176670)
- 三十、 皮肤色素斑——神经纤维瘤综合征 / 103
skin pigmentation neurofibromatosis syndrome (MIM:162200, 101000)
- 三十一、 家族性小头畸形综合征 / 107
familial microcephaly syndrome
- 三十二、 脑 - 肋骨 - 下颌骨综合征 / 108



- cerebro-costo-mandibular syndrome
- 三十三、主动脉瓣上狭窄综合征 / 109
supravalvular aortic stenosis syndrome, SAS (MIM:194050)
- 三十四、家族性二尖瓣脱垂综合征 / 113
familial mitra valve prolapse syndrome, FMVPS
- 三十五、弯刀综合征 / 119
scimitar syndrome
- 三十六、动脉 - 肝脏发育不良综合征 / 121
arteriohepatic-dysplasia syndrome (MIM:115480)
- 三十七、家族性矮小身材 - 瓣膜心脏病 - 特殊面容综合征 / 126
familial short stature special face valvular heart disease syndrome
- 三十八、下唇凹陷 - 唇裂和(或)腭裂综合征 / 127
lower lippit-cleft palate/lip syndrome
- 三十九、鳃裂 - 眼 - 面综合征 / 129
branchio-oculo-facial syndrome (MIM:113620)
- 四十、睑缘粘连 - 外胚层缺陷 - 唇、腭裂综合征 / 129
ankyloblepharon-ectodermal defect-cleft lip and palate syndrome
- 四十一、缺指(趾) - 外胚层发育不良 - 唇腭裂综合征 / 131
ectrodactyly-ectodermal-dysplasia-clefting syndrome, EECS
- 四十二、尺骨 - 乳房综合征 / 133
ulna-breast syndrome
- 四十三、肛门 - 耳 - 肢体畸形综合征 / 134
anal-ear-limb deformity syndrome
- 四十四、股骨发育不全 - 罕见颜面综合征 / 135
femoral hypoplasia-a rare facial syndrome
- 四十五、致死性骨发育不良综合征 / 136
thanatophoric dysplasia syndrome (OMIM:187600,187601)
- 四十六、淀粉样变心肌病 I 型综合征 / 138
amyloid cardiomyopathy I syndrome
- 四十七、淀粉样变心肌病 II 型综合征 / 142
amyloid cardiomyopathy II syndrome
- 四十八、遗传性出血性毛细血管扩张综合征 / 143
hereditary hemorrhagic telangiectasia syndrome, HHTTS (MIM:187300)
- 四十九、遗传性血管神经性水肿综合征 / 146
hereditary angioneurotic edema syndrome
- 五十、肥大性血管瘤综合征 / 147
hypertrophic hemangioma syndrome



- 五十一、脑三叉神经性血管瘤综合征 / 150
angiomatosis encephalotrigeminal syndrome (MIM:220023)
- 五十二、多发性血管球瘤综合征 / 151
glomus tumors multiple syndrome
- 五十三、淋巴水肿综合征 / 152
lymphedema syndrome
- 五十四、双行睫 - 淋巴水肿综合征 / 154
distichiasis-lymphedema syndrome (OMIM:153400)
- 五十五、软骨发育不良综合征 / 155
achondroplasia syndrome (MIM:100800,120140)
- 五十六、Adams-Oliver 综合征 / 157
Adams-Oliver syndrome (OMIM:614814,616028)
- 五十七、Antley-Bixler 综合征 / 159
Antley-Bixler syndrome, ABS (OMIM:210750,207410)
- 五十八、Costello 综合征 / 160
Costello syndrome (OMIM:218040)
- 五十九、Coffin-Siris 综合征 / 161
Coffin-Siris syndrome (MIM:135900)
- 六十、Greig 综合征 / 163
Greig syndrome
- 六十一、Floating-Harbor 综合征 / 164
Floating-Harbor syndrome (OMIM:136140)
- 六十二、Pallister-Hall 综合征 / 165
Pallister-Hall syndrome
- 六十三、Saethre-Chotzen 综合征 / 167
Saethre-Chotzen syndrome (OMIM:101400)
- 六十四、Stickler 综合征 / 168
Stickler syndrome (OMIM:614134)
- 六十五、Waardenburg 综合征 / 170
Waardenburg syndrome (OMIM:600193,606662,608890)
- 六十六、毛发 - 鼻 - 指(趾) II 型综合征 / 171
hair-nose-finger(toe) type II syndrome
- 六十七、Miller-Dieker 综合征 / 173
Miller-Dieker syndrome
- 六十八、Charge 综合征 / 175
Charge syndrome (OMIM:214800)
- 六十九、Mowat-Wilson 综合征 / 176



第二节 常染色体隐性遗传心血管综合征 / 178

Autosomal Recessive Inheritance Cardiovascular Syndromes

- 一、 尖头并指(趾)Ⅱ型综合征 / 178
acrocephalosyndactyly Ⅱ syndrome (MIM:201000)
- 二、 点状软骨发育不良 AR 型综合征 / 179
chondrodysplasia punctate type AR syndrome
- 三、 软骨 - 外胚层发育不良综合征 / 181
cartilage ectodermal dysplasia syndrome
- 四、 范可尼全血细胞减少综合征 / 183
Fanconi blood cells decrease syndrome (MIM:227650、227660)
- 五、 血小板减少伴桡骨发育不全综合征 / 185
thrombocytopenia absent radius syndrome (MIM:274000)
- 六、 无脾综合征 / 186
asplenia syndrome
- 七、 多脾综合征 / 189
polysplenia syndrome (MIM:208530)
- 八、 麦克尔综合征 / 190
Meckel syndrome (MIM:249000)
- 九、 斯 - 李 - 奥综合征 / 191
Smith-Lemli-Opitz Syndrome (MIM:270400)
- 十、 劳 - 穆 - 毕综合征 / 193
Laurence-Moon-Biedl Syndrome
- 十一、 肝 - 脑 - 肾综合征 / 196
hepato-cerebro-renal syndrome, CHRS (MIM:244200)
- 十二、 鸟头 - 侏儒综合征 / 197
bird-headed dwarfism syndrome
- 十三、 侏儒 - 视网膜萎缩 - 耳聋综合征 / 198
dwarfism-retinal atrophy-deafness syndrome
- 十四、 Weill-Marchesani 综合征 / 200
Weill-Marchesani syndrome (MIM:277600)
- 十五、 隐眼 - 并指综合征 / 201
cryptophthalmos syndrome
- 十六、 支气管扩张 - 鼻窦旁不发育 - 右位心综合征 / 203
dextrocardia-bronchiectasis-sinusitis syndrome



- 十七、 支气管扩张 - 鼻窦旁不发育 - 左位心综合征 / 205
levocardia-bronchiectasis-sinus abnormality syndrome
- 十八、 雷夫叙姆综合征 / 206
Refsum syndrome (MIM:266500)
- 十九、 肾上腺 - 性征综合征 / 208
adreno-genital syndrome
- 二十、 肢残缺 - 心脏畸形综合征 / 210
limb deficiency-heart malformation syndrome (MIM:246570)
- 二十一、 Mulibrey 侏儒综合征 / 210
Mulibrey dwarfism syndrome (MIM:253250)
- 二十二、 愉快性侏儒综合征 / 212
geleophysic dwarfism syndrome (MIM:231050)
- 二十三、 侏儒 - 面部血管扩张综合征 / 213
face erythema-dwarfism syndrome (OMIM:210900)
- 二十四、 Schinzel-Giedion 面中部退缩综合征 / 215
Schinzel-Giedion midface-retraction syndrome (MIM:269150)
- 二十五、 毛细血管扩张性共济失调综合征 / 217
ataxia telangiectasia syndrome, ATS (MIM:208900)
- 二十六、 Fryns 综合征 / 219
Fryns syndrome (MIM:229850)
- 二十七、 小耳 - 主动脉弓综合征 / 220
microtia-aortic arch syndrome (MIM:243440)
- 二十八、 家族性自主神经功能障碍综合征 / 221
familial dysautonomia syndrome
- 二十九、 家族性库欣综合征 / 223
familial Cushing syndrome
- 三十、 先天性多发性关节弯曲伴肺发育不良综合征 / 232
arthrogryposis multiplex congenita associated with pulmonary hypoplasia syndrome
- 三十一、 CHARGE 综合征 / 232
CHARGE syndrome (OMIM:214800)
- 三十二、 糖原贮积症Ⅱ型综合征 (MIM:232300) / 234
Glycogenosis type II syndrome
- 三十三、 糖原贮积症Ⅲ型综合征 (MIM:232400) / 239
glycogenosis type III syndrome
- 三十四、 黏多糖贮积症 I-H 综合征 / 240
mucopolysaccharidosis type I-H syndrome



- 三十五、黏多糖贮积症 I-S 综合征 / 243
mucopolysaccharidosis type I-S syndrome
- 三十六、Hurler/Scheie 复合综合征 / 244
Hurler/Scheie syndrome
- 三十七、黏多糖贮积症 II-B 型综合征 / 245
mucopolysaccharidosis type II-B syndrome
- 三十八、黏多糖综合征 III, A、B、C、D 型综合征 / 246
mucopolysaccharidosis, type III A、B、C、D syndrome (MIM:252900, 252920, 252930, 252940)
- 三十九、黏多糖病 IV 型综合征 / 247
mucopolysaccharidosis type IV syndrome (MIM:253000, 253010)
- 四十、黏多糖 V 型综合征 / 249
mucopolysaccharidosis type V syndrome
- 四十一、成人型早老综合征 / 251
adult progeria syndrome
- 四十二、肢端早老综合征 / 253
acrogeria syndrome (OMIM:202100)
- 四十三、变形性早老综合征 / 254
metageria syndrome
- 四十四、卡瓦哈斯综合征 / 254
Carvajal syndrome
- 四十五、弹性假黄瘤综合征 / 256
pseudoxanthoma elasticum syndrome (OMIM:264800)
- 四十六、Cohen 综合征 / 257
Cohen syndrome (OMIM:216550)
- 四十七、3C 综合征 / 259
3C syndrome
- 四十八、Schinzel-Giedion 综合征 / 260
Schinzel-Giedion syndrome
- 四十九、Seckel 综合征 / 261
Seckel syndrome (OMIM:606744, 614728)
- 五十、Peters-Plus 综合征 / 263
Peters-Plus syndrome (OMIM:261540)
- 五十一、Wiedemann-Rautenstauch 综合征 / 264
Wiedemann-Rautenstauch syndrome
- 五十二、短肋 - 多指综合征 / 265
short-rib-polydactyly syndrome (MIM:263530, 263520, 2635610)



- 五十三、水致死综合征 / 268
hydrolethalus syndrome (OMIM:614120)
- 五十四、肢体 - 发育不良 - 毛发稀疏 - 颅面血管瘤综合征 / 269
Limb hypoplasia-sparse hair-craniofacial hemangioma syndrome
- 五十五、Aase 综合征 / 271
Aase syndrome (OMIM:147800)
- 五十六、Acrocallosal 综合征 / 272
Acrocallosal syndrome (OMIM:200990)
- 五十七、Baller-Gerold 综合征 / 273
Baller-Gerold syndrome (OMIM:218600)
- 五十八、Toriello-Carey 综合征 / 275
Toriello-Carey syndrome
- 五十九、Coffin-Siris 综合征 / 276
Coffin-Siris syndrome (OMIM:135900)
- 六十、Berardinelli 脂肪营养不良综合征 / 277
Berardinelli lipodystrophy syndrome (OMIM:269700)
- 六十一、Yunis-Varon 综合征 / 279
Yunis-Varon syndrome
- 六十二、McKusick-Kaufman 综合征 / 281
McKusick-Kaufman syndrome (OMIM:236700)

第三节 性连锁遗传性心血管综合征 / 282

Sex-linked Inheritance Cardiovascular Syndromes

- 一、灶性皮肤发育不良综合征 / 282
focal dermal hypoplasia syndrome
- 二、色素失调综合征 / 283
incontinentia pigmenti syndrome
- 三、CHILD 综合征 / 286
CHILD syndrome (MIM:308050)
- 四、卷发综合征 / 287
kinky hair syndrome
- 五、FG 综合征 / 289
FG syndrome (MIM:305450)
- 六、牛头犬综合征 / 290
bulldog syndrome
- 七、黏多糖贮积症 II-A 型综合征 / 292