

ERKESHENJING
ZONGHEZHENG



LIAONING SCIENCE AND TECHNOLOGY PUBLISHING HOUSE

儿科神经综合征

王 华 主编

辽宁科学技术出版社

·沈 阳·

图书在版编目 (CIP) 数据

儿科神经综合征 / 王华主编. — 沈阳: 辽宁科学技术出版社, 2014.4

ISBN 978-7-5381-8414-3

I. ①儿… II. ①王… III. ①小儿疾病—神经系统疾病—综合征—诊疗 IV. ①R748

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2013) 第 297954 号

出版发行: 辽宁科学技术出版社

(地址: 沈阳市和平区十一纬路 29 号 邮编: 110003)

印刷者: 沈阳天正印刷厂

经销者: 各地新华书店

幅面尺寸: 184mm × 260mm

印 张: 27.25

字 数: 850 千字

出版时间: 2014 年 4 月第 1 版

印刷时间: 2014 年 4 月第 1 次印刷

责任编辑: 寿亚荷 邓文军

封面设计: 翰鼎文化 / 达达

版式设计: 袁 舒

责任校对: 王春茹

书 号: ISBN 978-7-5381-8414-3

定 价: 85.00 元

联系电话: 024-23284370

邮购热线: 024-23284502

E-mail: syh324115@126.com

<http://www.lnkj.com.cn>

序

由王华教授领衔主编的《儿科神经综合征》一书由辽宁科学技术出版社出版了，这对于我国儿科神经学界来说是一件可喜可贺的事情。

与其他儿科神经病学教材和专著不同，本书以临床上难于用一种疾病名称诊断的疑难杂症为切入点、以症候学为主要关注点而写成，是本领域内匠心独具、颇有新意和实用价值的参考书。综合征或称症候群（syndrome）这一名词来自希腊语（sundromē），意即“同时”、“伴随”出现的症状、现象或过程，主要用于描述某些尚未完全明了的临床现象或疾病，一般包括某些病因或相关病理生理机制尚未确知的疾病经常同时出现的临床症状、体征、现象或辅助检查特征。某些综合征经过研究已经明确了发病原因，如 Angelman 综合征，临床仍习惯保留综合征的称呼。神经系统因其复杂的解剖生理和病理生理机制，许多疾病还未能阐明病因和确切的发病机制，缺乏诊断的特异性标志物，因而疾病名词冠以综合征者甚众。这也成为儿科临床神经病学疑难杂病众多、临床人员特别是初学者难以把握的原因之一。

本书选取儿科神经病学临床相对常见的 400 余种综合征逐一进行仔细梳理和精心编纂，对每一个综合征从定义及演变历史、病因发病机制、临床特点、诊断与鉴别、治疗与预后等方面，给予明确、简练、重点的描述，并附有关键和最新参考文献。相信该书的出版一定能够产生很好的临床指导意义，广大读者阅读和掌握其精髓后必定受益匪浅。

神经系统疾病种类繁多，患儿常常不能很好地描述或感受自身的异常，这就对儿科神经科医生提出了更高的要求。真诚希望通过阅读和检索本书内容，有助于我们小儿神经科医生在不断丰富临床经验的基础上，掌握各综合征的诊疗要点，建立和完善临床诊断思路，造福患儿及其家庭，促进儿科神经病学事业的进一步发展。

秦 炯

2013 年 11 月 30 日

前 言

在小儿神经内科临床工作中我们可能都经历过，来就诊的患儿有一组不寻常的且似乎相关的症状或体征，但我们无法想起这个综合征的名字或其完整的特征。每当这个时候，通常我们可能会搜索一些国内外文献或书籍作为参考，但几乎不能找到全面而方便的儿科神经综合征专著，而且这些大量零散的参考内容并不能帮助我们在临床工作中迅速做出准确的判断，所以这种经历促使我们要编写一本有关儿科神经综合征的专业书。临床综合征非常庞杂，让人总是从一开始就感觉无所适从，就是对于专业医生来说，要了解和掌握这么多的综合征名称及含义也很困难。我们的目标是尽量将具有神经特征的儿童可患的综合征都囊括在内，帮助儿科医生进行准确而快捷的临床诊断，减少误诊、漏诊的发生。

历经近两年的搜集和整理，本书列举了儿科临床工作中常见的神经综合征，并且将新近几年医学文献报道的综合征及染色体病也都不遗余力地收录其中。本书采用了按英文字母及中文拼音顺序两种排列的索引形式，逐条详细地描述了每个综合征的名称、定义、病因及发病机制、临床特点、诊断、鉴别诊断、治疗及预后，并且在编写过程中搜索了 PubMed 中近 3~5 年来最新的文献资料作为参考。为了保证本书有较高的学术价值，我们十分荣幸地邀请到北京大学附属第一医院儿科秦炯教授为我们审阅并指导。本书的编写工作还得到了来自多方面的大力支持，在此我对所有为本书编写工作做出努力的同志们致以最由衷的感谢。

由于临床工作异常繁忙，限于水平与时间有限，经验不足，错误之处在所难免，还望广大读者给予批评、指正，以待再版时修正完善。

中国医科大学附属盛京医院

王 华

2013 年 11 月

编委会

主 编	王 华					
主 审	秦 炯					
副 主 编	刘春峰	张俊梅				
秘 书	霍 亮	李 春				
编写人员	白 洁	曹庆隽	褚 娟	范玉颖	郭廷宜	
	霍 亮	李 春	刘雪雁	沈雁文	沈 磊	
	吴琼 ^(大)	吴琼 ^(小)	王 倩	熊小雨	于 涛	
	姚艳粉	杨风华	杨 明	杨家尉	张俊梅	
	朱俊丞	张 雷	刘 伟			

目 录

A

Acrocallosal 综合征 (肢端-胼胝体综合征)	1
Adams-Victor-Macall 综合征 (桥脑中央髓鞘溶解症)	2
Addison-Schilder 综合征 (肾上腺-脑白质营养不良)	3
Adie-Critchley 综合征 (运动前区皮质综合征)	5
Adie 综合征 (强直性瞳孔并瞳反射消失)	6
Adson 综合征 (前斜角肌综合征)	7
Aicardi 综合征 (点头癫痫-胼胝体发育不全-视网膜-脉络膜色素脱落综合征)	8
Akinetic Mutism 综合征 (无动性缄默症)	9
Alexander 综合征 (巨脑性婴儿白质营养不良)	10
Alice in wonderland 综合征 (“仙境中的 Alice ” 综合征)	12
Allgrove 综合征 (贲门弛缓不能-无泪-肾上腺功能低下综合征)	12
Alpers 综合征 (弥散性进行性脑灰质变性综合征)	13
Alport 综合征 (遗传性肾炎)	15
Alstrom 综合征 (先天性黑矇)	16
Andersen-Tawil 综合征 (周期性麻痹-心脏损害-特征外貌)	18
Angelman 综合征 (快乐木偶综合征)	19
Apert 综合征 (尖头并指 (趾) 综合征)	21
Argyll-Robertson 综合征 (阿-罗瞳孔)	23
Arnold-Chiari 综合征 (小脑扁桃体下疝畸形)	24
Asymmetric cry syndrome (歪嘴哭综合征)	26
Aitkin 综合征 (巨头-身材矮小-智力障碍)	27
Avellis 综合征 (脊髓丘脑束-疑核综合征)	28
Axenfeld-Schurenberg 综合征 (周期性动眼神麻痹综合征)	29

B

Babinsk-Nagcotte 综合征 (延髓被盖麻痹综合征)	31
Bailey-Cushing 综合征 (小脑中线综合征)	32
Balint 综合征 (视固定皮质性麻痹综合征)	32
Balo 综合征 (同心圆性硬化)	34
Baraitser-Winter 综合征 (虹膜缺损 - 上睑下垂 - 眼距增宽 - 智力低下)	36
Bardet-Biedl 综合征 (多指 (趾) - 肥胖 - 智力低下 - 视网膜色素变性 - 性发育不良)	37
Barre-Lieou 综合征 (颈后交感神经综合征)	38
Batten-Mayow 综合征 (少年型脑黄斑营养不良综合征 / 少年型黑矇性痴呆)	40
Batten-Turner (肌营养不良综合征)	41

Beck 综合征 (脊髓前动脉综合征)	42
Becker 综合征 (假肥大型肌营养不良)	44
Behcet 病 (白塞病)	45
Bell 综合征 (周围性面神经麻痹)	46
Benedikt 综合征 (中脑被盖综合征)	48
Berman 综合征 (黏脂贮积症Ⅳ型)	49
Bernhardt 综合征 (股外侧皮神经炎)	50
Besnier-Boeck-Schaumann 综合征 (结节病神经综合征)	52
Bianchi 综合征 (失语 - 失用 - 失读综合征)	54
Bickerstaff (脑干脑炎)	55
Bielschowsky-Lutz-Cogan 综合征 (内侧纵束综合征)	56
Bielschowsky 综合征 (婴儿型黑矇性痴呆)	57
Biemond I 型综合征 (遗传性感觉神经病)	59
Bing-Neel 综合征 (神经精神病巨球蛋白血症综合征)	61
Bloch-Sulzberger 综合征 (色素失禁症)	62
Bogorad 综合征 (鳄鱼泪综合征)	63
Bonnet-Dechaume-Blanc 综合征 (神经视网膜 - 血管瘤综合征)	65
Bonnier 综合征 (前庭外侧核综合征)	66
Bourneville 综合征 (结节性硬化症)	66
Brauer 综合征 (胼胝形成综合征)	68
Brissaud Ⅳ型综合征 (桥脑性面肌痉挛综合征)	69
Brissaud I 型综合征 (习惯性痉挛综合征)	69
Bristowe 综合征 (胼胝体肿瘤综合征)	70
Broca 失语综合征 (运动性失语)	71
Brown-Sequard 综合征 (脊髓半侧损害综合征)	72
Brown 综合征 (眼上斜肌腱鞘综合征)	73
Bravais-Jackson 综合征 (皮层癫痫综合征)	75
Brachmann-deLange 综合征 (多毛畸形综合征)	75
Brunauer 综合征 (智力发育不全、釉质形成缺陷和多汗综合征)	76
Bruns 综合征 (体位改变综合征)	77

C

Canavan 综合征 (脑白质海绵样变性)	78
Capgras 综合征 (双重错觉综合征)	79
Carotid sinus 综合征 (颈动脉窦综合征)	80
Carpenter 综合征 (尖头并指 (趾) 畸形综合征)	81
Cassirer 综合征 (肢端发绀症)	83
Cerebro-Hepato-Renal 综合征 (肝脑肾综合征)	84
Cestan - Chenais 综合征 (延髓外侧联合综合征)	85
Charcot-Mari-Tooth 综合征 (腓骨肌萎缩症)	86
Charcot-Joffroy 综合征 (硬膜外上升性脊髓麻痹综合征)	88
Chediak-Higashi 综合征 (先天性白细胞异常颗粒综合征)	88

Cheiro-Oral 综合征 (手 - 口综合征)	91
Cherry-Red Spot-Myoclonus 综合征 (樱桃红点 - 肌阵挛综合征)	92
CHIME 综合征 (神经外胚层发育不全综合征)	92
Citelli 综合征 (注意力减退综合征)	93
Claude 综合征 (红核 - 眼综合征)	94
Cleidocranial dysostosis (锁骨颅骨发育不全综合征)	95
Cockayne 综合征 (侏儒 - 视网膜萎缩 - 耳聋综合征)	96
Coffin-Lowry 综合征	98
Cohen 综合征 (脑 - 肥胖 - 眼 - 骨骼综合征)	99
Collet-Sicard 综合征 (枕骨髁颈静脉孔结合部综合征)	100
Combettes 综合征 (小脑发育不全综合征)	101
Cone dysfunction 综合征 (锥体功能不良综合征)	102
Congenital Myasthenia 综合征 (先天性肌无力综合征)	103
Cooks 综合征 (烹调综合征)	104
Costello 综合征 (面皮肤骨骼综合征)	106
Crouzon 综合征 (颅面骨发育不全)	107
Cushing II 综合征 (桥脑小脑角综合征)	108
C 综合征 (Opitz 三角头畸形综合征)	109

D

Dandy-Walker 综合征 (后颅窝型脑积水综合征)	111
Dawson 脑炎综合征 (亚急性硬化性全脑炎)	112
De Lange 综合征 (德朗热综合征)	113
De Hauwere 综合征 (虹膜发育不良 - 眼距增宽 - 精神运动发育迟缓)	115
De Morsier II 综合征 (后间脑性自发性癫痫综合征)	116
Decerebrate 综合征 (去脑综合征)	117
Decorticate 综合征 (去皮层综合征)	118
Dejerine-Roussy 综合征 (丘脑综合征)	118
Dejerine 综合征 (延髓旁正中中部综合征、延髓内侧综合征)	119
Duchene-Erb 综合征 (臂丛上部综合征)	120
Dejerine-Klumpke 综合征 (臂丛下部综合征)	122
Dejerine-Sottas 综合征 (间质性肥大性神经炎)	123
Dejerine-Thomas 综合征 (橄榄 - 桥脑 - 小脑综合征)	124
Dennie-Marfan 综合征 (先天性梅毒性麻痹综合征)	124
Di George 综合征 (胸腺发育不全综合征)	125
Disconnexion 综合征 (离断综合征)	127
Divry-Van Bogaert 综合征 (弥漫性大脑皮层 - 脑膜血管瘤病)	128
Dow-Van Bogaert 综合征 (小脑半球切除后舞蹈样综合征)	128
Dravet 综合征 (婴儿严重肌阵挛性癫痫)	129
Duane 综合征 (眼球后退综合征)	130
Dubin-Johnson 综合征 (慢性特发性黄疸)	132
Duchenne II 综合征 (假性肥大型肌营养不良综合征)	133

Dupre 综合征 (虚性脑膜炎)	135
-------------------------	-----

E

Ekbom 综合征 (不宁腿综合征)	137
Empty sella 综合征 (空泡蝶鞍综合征)	138
Engel 病 (脂质沉积性肌病)	139
Erb-Charcot 综合征 (梅毒性痉挛性脊髓麻痹综合征)	141
Erb juvenile myodystrophia 综合征 (少年型及营养不良综合征)	141
Eulenburg 综合征 (先天性副肌强直)	142

F

Fahr 综合征 (对称性大脑钙化综合征)	145
FG 综合征 (Opitz-Kaveggia 综合征)	146
Filippi 综合征 (小头 - 并指 / 趾 - 生长及智力障碍)	147
Fine-Lubinsky 综合征 (圆头形 - 听力丧失 - 白内障 - 智力障碍)	148
Fisher 综合征 (急性播散性脑脊髓神经根病综合征)	149
Flail arm syndrome (连枷臂综合征)	150
FlynnAird 综合征	151
Foix II 综合征 (海绵窦综合征)	152
Foix-Chavang-Marie 综合征 (前岛盖综合征)	153
Foster-Kennedy 综合征 (一侧视神经萎缩对侧视乳头水肿综合征)	154
Foville 综合征 (桥脑内侧综合征)	155
Fragile X 综合征 (脆 X 染色体综合征)	156
Frankl-Hochwart 综合征 (松果体 - 神经病 - 眼病综合征)	157
Friedreich ataxia 共济失调综合征 (Friedreich 共济失调综合征)	158
Friedreich 综合征 (面部偏侧肥大综合征)	159
Froin 综合征 (脑脊液凝固综合征)	160

G

Ganser 综合征 (假性痴呆综合征)	162
Garcin 综合征 (一侧颅底综合征)	163
Garland-Moorhause 综合征 (共济失调白内障侏儒综合征)	164
Gasparini 综合征 (桥脑被盖部外侧综合征)	164
Gaucher disease (戈谢病)	165
Gerhardt 综合征 (双侧喉内收肌麻痹综合征)	167
Gerstmann 综合征 (角回综合征)	168
Gilles De La Tourette 综合征 (多发性抽动 - 秽语综合征)	169
GM1 神经节苷脂沉积病	172
Goldenhar 综合征 (眼 - 耳 - 脊柱发育不良综合征)	174

Gopalan 综合征	175
Gower 综合征 (血管抑制性晕厥)	176
Gradenigo 综合征 (岩尖综合征)	176
Greenfield 综合征 (异染性脑白质营养不良)	177
Guilain-Alajouanine-Bertrand-Garcin 综合征 (小脑中下脚综合征)	179

H

Hallermann-Streiff 综合征 (颅面骨畸形综合征)	180
Hallervorden-Spatz 综合征 (苍白球色素变性)	181
Hammond 综合征 (手足徐动样综合征)	182
Hartnup 综合征 (遗传性色氨酸缺乏症)	183
Hemichorea 综合征 (偏侧舞蹈病)	184
Hemorrhagic shock and encephalopathy 综合征 (出血性休克与脑病综合征)	185
Hermann 综合征 (先天性字盲症)	186
Hertwig-Magendie 综合征 (偏斜视)	186
Hippel-Lindau 综合征	187
Hitschfeld 综合征 (眶上裂综合征)	188
Holmes II 型综合征 (视觉失向障碍 I 型综合征)	189
Homen 综合征 (脑创伤后综合征)	190
Hopkins 综合征 (哮喘性肌萎缩)	191
Horner 综合征 (颈交感神经麻痹综合征)	192
Hunt 综合征 (痛性眼肌麻痹综合征)	193
Hutchinson-Gilford 综合征 (早期衰老综合征)	195
Hypereosinophilic 综合征 (特发性嗜酸粒细胞增多综合征)	196

I

Isaacs 综合征 (神经性肌强直)	198
---------------------------	-----

J

Jackson 综合征 (迷走 - 副 - 舌下神经综合征)	199
Jackson Weiss 综合征 (颅骨早闭症)	199
Jacobsen 综合征 (鼓室神经丛综合征)	200
Jacod 综合征 (岩蝶间隙综合征)	201
Jeavons 综合征 (眼睑肌阵挛失神综合征)	202
Jervis 综合征 (家族性小脑变性综合征)	203
Johnson 综合征 (外直肌或上直肌假性麻痹)	204
Joubert-Baltshauser 综合征	204
Johanson-Blizzard 综合征	205

K

Kabuki 综合征 (歌舞伎综合征)	207
Kallmann 综合征 (家族性嗅神经 - 性发育不全综合征)	208
Kanner 综合征 (婴儿早期孤僻症)	209
Kearns-Sayre 综合征 (眼外肌麻痹 - 色素性视网膜炎 - 心脏传导阻滞综合征)	210
Kennedy 病 (脊髓延髓型肌萎缩症)	211
Kiloh-Nevin 综合征 (前臂骨间神经综合征)	212
Kjoer 综合征 (眶尖综合征)	213
Kleine-Levin 综合征 (周期性嗜睡 - 贪食综合征)	214
Klippel-Feil 综合征 (椎融合综合征)	215
Klippel-Trenaunay-weber 综合征 (血管扩张肢体肥大症)	216
Kloepfer 综合征 (迟发性痴呆 - 红皮病综合征)	217
Kluver-Bucy 综合征 (颞叶切除后行为变态综合征)	217
Koerber-Salus-Elsching 综合征 (中脑导水管综合征)	218
Kojewnikow 综合征 (持续性部分性癫痫)	219
Krabbe 综合征 (球形细胞型白质营养不良)	220
Kugelberg-welander 综合征 (遗传性家族性少年型肌萎缩综合征)	221

L

Lance-Adams 综合征 (低氧性脑病续发性肌阵挛综合征)	223
Landau-Kleffner 综合征 (获得性癫痫失语综合征)	224
Landouzy-Dejcrine 综合征 (面肩肱型肌营养不良综合征)	225
Lassen 综合征 (脑内盗血综合征)	227
Laurence-Moon-Biedle 综合征 (色素性视网膜炎 - 多指 (趾) - 性发育不全综合征)	228
Leigh 综合征 (亚急性坏死性脑病)	229
Lennox-Gastaut 综合征	230
Lenoble-Gastaut 综合征 (眼球阵挛 - 肌震颤综合征)	231
Lesch-Nyhan 综合征 (自毁容貌综合征)	233
Levine-Critchley 综合征 (舞蹈运动 - 棘状红细胞征)	234
Leyden-Mobius 肌营养不良综合征	235
Lhermitte 综合征 (理发椅综合征)	237
List 综合征 (小脑扁桃体病)	239
Locked-in 综合征 (闭锁综合征)	239
Louis-Bar 综合征 (毛细血管扩张性共济失调症)	241
Lowe 综合征 (眼 - 脑 - 肾综合征)	242
Luys 综合征 (下丘脑综合征)	243
Lyme neuroborreliosis (神经莱姆病)	246

M

Man-in-the-barrel 综合征 (桶人综合征)	248
Marcus Amat 综合征	249
Marcus-Gunn 综合征 (下颌瞬目综合征)	250
Marden-Walker 综合征	251
Marfan Syndrome (马方综合征)	252
Marie 型共济失调 (遗传性痉挛性共济失调综合征)	253
May-White 综合征 (家族性肌阵挛-小脑性共济失调-耳聋综合征)	255
Mc Ardle 综合征 (糖原累积病 V 型)	255
Meige 综合征 (遗传性淋巴性水肿)	256
Melkersson-Rosenthal 综合征 (面部复发性水肿-面瘫-沟状舌综合征)	257
Meniere 综合征 (内耳性眩晕)	258
Menkes 综合征 (卷发综合征)	259
MERRF 综合征 (肌阵挛性癫痫和破碎红纤维综合征)	260
Merwarth 综合征 (Rolandic 静脉栓塞症)	261
Millard-Gubler 综合征 (桥脑外侧综合征)	261
Monakow 综合征 (脉络膜前动脉综合征)	262
Mobius 综合征 (先天性面肌双瘫综合征)	263
Moersoh-Woltmann 综合征 (僵人综合征)	264
Monte-Cristo 综合征 (运动不能性缄默症)	266
Moore 综合征 (岛回癫痫)	267
Morvan 综合征 (脊髓空洞症伴上肢肢端营养不良)	268

N

Naffziger 综合征 (前斜角肌综合征)	269
Nemaline myopathy (杆状体肌病)	270
Neuro-Behcet 综合征 (神经白塞综合征)	271
Neurofibromatosis type 2, NF2 (II 型神经纤维瘤病)	273
Nielson II 型综合征 (扣带回综合征)	274
Nielson I 型综合征 (神经肌肉耗竭综合征)	275
Niemann-Pick 综合征 (神经鞘磷脂沉积病)	276
Noonan 综合征 (先天性侏儒痴呆综合征)	277
Norman-Tingey 综合征 (纹状体-小脑钙化综合征)	278
Nothnagel 综合征 (动眼神经麻痹-小脑共济失调综合征)	279

O

Ohdo 综合征 (睑裂狭小-上睑下垂-智力障碍和听力丧失综合征)	281
Ohtahara 综合征 (大田原综合征)	281

Ondine Curse 综合征 (中枢性肺泡低通气综合征)	283
One-and-a-half syndrome (一个半综合征)	284
Oppenheim 综合征 (良性先天性肌弛缓综合征)	285

P

Paine-Efron 综合征 (共济失调毛细血管扩张 II 型综合征)	287
Paine 综合征 (小头 - 精神发育不全 - 痉挛性双侧瘫痪综合征)	287
PainLegs and Movingtoes 综合征 (痛腿动趾综合征)	288
Pallister-Hall 综合征 (先天性下丘脑错构瘤)	289
Panayiotopoulos 综合征 (年龄相关的特发性良性癫痫综合征)	290
Paraneoplastic neurological 综合征 (神经副肿瘤综合征)	292
Parinaud 综合征 (核上性垂直运动麻痹综合征)	293
Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis (发作性运动障碍)	294
Parrot 综合征 (Parrot 梅毒性软骨炎综合征)	296
Parry-Romberg 综合征 (进行性面部单侧萎缩症)	297
Patau 综合征 (13- 三体综合征)	298
Pellizzi 综合征 (松果体综合征)	299
Pelizaesus-Merzbacher 综合征 (先天性皮层外轴索再生障碍症)	300
Penfield 综合征 (间脑自主性癫痫综合征)	301
Perkoff 综合征 (类固醇性肌病)	302
Peutz-Jeghers 综合征 (皮肤黏膜色素斑 - 胃肠道多发性息肉综合征)	304
PierreRobin 综合征 (小颌腭裂综合征)	304
Pituitary stalk interruption 综合征 (垂体柄中断综合征)	306
Prader-Willi 综合征 (快乐木偶综合征、隐睾 - 侏儒 - 肥胖 - 智力低下综合征)	307

Q

Quinke 综合征 (假性脑瘤)	309
-------------------------	-----

R

Raeder 综合征 (三叉神经旁综合征)	311
Ramsay-Hunt 综合征 (膝状神经节综合征)	312
Rasmussen 综合征 (Rasmussen 脑炎)	313
Raymond-Cestan 综合征 (桥脑上部被盖综合征)	314
Refsum 综合征 (遗传性共济失调性多发性神经炎综合征)	315
Rett 综合征 (大脑萎缩性高血氨综合征)	316
Reversible posterior leukoencephalopathy syndrome (可逆性后部脑病综合征)	320
Riddoch 综合征 (视定向障碍 II 型综合征)	321
Riley-Day 综合征 (家族性自主神经机能失调综合征)	322
Riley-Smith 综合征 (巨头 - 假性视乳头水肿 - 多发性血管瘤综合征)	323

Ritscher-Schinzel 综合征 (颅 - 脑 - 心脏综合征)	324
Robinow 综合征 (胎儿面综合征)	325
Rochon-Duvigneaud 综合征 (眶上裂综合征)	327
Ross 综合征	328
Roussy-Levy 综合征 (遗传性共济失调伴肌萎缩综合征)	329
Rubinstein-Taybi 综合征 (粗短拇指 - 智力迟缓)	330
Rud 综合征 (侏儒 - 鱼鳞病样红皮病 - 智能缺陷综合征)	331
Russell 综合征 (婴儿间脑综合征)	331

S

Sandhoff 病 (GM2 神经节苷脂沉积病 II 型)	333
Schachenmann 综合征 (猫眼综合征)	334
Schilder 综合征 (弥漫性轴周性脑炎)	335
Schimmelpenning 综合征 (表皮痣综合征)	336
Schmidt (A) 综合征 (迷走神经、副神经综合征)	337
Schwalbe-Ziehen-Oppenheim 病 (扭转性肌张力障碍)	337
Schwannomatosis (神经鞘瘤)	339
Schwartz-Jampel 综合征 (软骨发育不良性肌强直)	340
Sea-blue histiocyte 综合征 (海蓝组织细胞增多症)	342
Seckel 综合征 (鸟头样侏儒综合征)	343
Seitelberger 综合征 (婴儿神经轴索营养不良综合征)	344
Silver Russell 综合征 (身材矮小、不对称、性早熟综合征)	345
Simon 综合征 (进行性脂肪营养不良综合征)	346
Smith-Magenis 综合征	347
Sjogren-Larsson 综合征 (鱼鳞癣样红皮症-痉挛性两侧瘫痪-智力发育不全综合征)	348
Sluder 综合征 (蝶腭神经痛综合征)	349
Sotos 综合征 (脑性巨人症)	350
Steinert 综合征 (营养不良性肌强直症)	351
Stiff man plus 综合征 (僵人叠加综合征)	352
Strachan 综合征 (核黄素缺乏症)	353
Straw-Welpeter 综合征 (注意缺陷-多动综合征)	354
Strumpell-Lorrain 病 (遗传性痉挛性截瘫)	355
Sturge-Weber 综合征 (脑面血管瘤病)	357

T

Tapia 综合征 (迷走 - 舌下神经综合征)	358
Tay 综合征 (毛发缺失性营养不良)	358
Thiebaut 综合征 (脊髓胆固醇沉着综合征)	359
Thomsen 综合征 (先天性肌强直综合征)	360
Todd 瘫痪综合征	361

Tolosa-Hunt 综合征 (痛性眼肌麻痹综合征)	362
Toriello-Carey 综合征 (下颌骨 - 面骨发育不全)	363
Tuberous sclerosis (结节性硬化)	364

U

Unverricht 综合征 (进行性肌阵挛性癫痫)	366
Urbach-Wiethe 综合征 (类脂蛋白沉积综合征)	366
Usher 综合征 (耳聋-视网膜色素变性综合征)	367

V

Van-Lohuizen 综合征 (伴发多处先天畸形的大理石色皮肤毛细血管扩张症)	369
Velo-Cardio-Facial syndrome (腭-心-面综合征)	370
Verbiest 综合征 (马尾神经综合征)	372
Vernet 综合征 (颈静脉孔综合征)	374
Villaret 综合征 (腮腺后间隙综合征)	375
Vitamine B ₆ dependency 综合征 (维生素 B ₆ 依赖综合征)	376
Vogt-Koyanagi 综合征 (葡萄膜-脑-脑膜炎综合征)	377
Vogt 综合征 (髓鞘形成障碍综合征)	379
Von Hippel-Lindau 综合征 (视网膜-中枢神经血管瘤)	380
Von Recklinghausen 型综合征 (多发性神经纤维瘤)	381

W

Wallenberg 综合征 (延髓背外侧综合征)	384
Weber 综合征 (大脑脚综合征)	385
Weill-Marchesani 综合征 (球形晶状体 - 身体矮小综合征)	386
Weir-Mitchell I 型综合征 (红斑性肢痛症)	387
Werner 综合征 (白内障 - 硬皮病 - 早老综合征)	388
Wernicke (C) 综合征 (脑型脚气病)	390
Wernicke (K) 综合征 (额顶叶综合征)	390
Weston Hurst 病 (急性出血性白质脑炎)	391
West 综合征 (婴儿痉挛)	393
Wolfram 综合征	394
Wiczielsucht 综合征 (额叶肿瘤综合征)	395
Williams-Beuren 综合征 (主动脉瓣上狭窄综合征)	396
Wyburn-Mason 综合征 (脑视网膜动静脉瘤综合征)	398

X

XYY 综合征 (47-XYY 综合征)	399
----------------------------	-----

Z

Zappert 综合征 (急性小脑性共济失调综合征)	400
1 号染色体长臂部分三体综合征	401
2 号染色体短臂部分三体综合征	401
2 号染色体长臂部分三体综合征	402
3 号染色体长臂部分三体综合征	403
4 号染色体短臂部分三体综合征	404
5 号染色体短臂部分单体综合征	404
8 号染色体三体综合征	405
10 号染色体长臂部分三体综合征	406
11 号染色体短臂缺失综合征	407
13 号染色体三体综合征	407
14 号环状染色体综合征	408
15 号染色体部分三体综合征	409
16 号染色体长臂部分三体综合征	410
18 号染色体三体综合征	410
20 号环状染色体综合征	411
21 号染色体三体综合征	412
22 号染色体三体综合征	413