

穆莹

渠川琰

赵钟岳

孟芷安

高柠

编译

人类先天 畸形的 临床诊断

中国医药科技出版社

第 1 卷
第 1 号
第 1 页

人类先天畸形的临床诊断

穆莹 渠川琰 编译
赵钟岳 孟芷安 高 柠

中国医药科技出版社

内 容 提 要

本书以美国著名儿科专家D·W·Smith编著的《人类先天畸形类型的识别》(Recognizable Patterns of Human Malformation)一书为基础编译的。该书为目前美国临床识别与诊断各种先天畸形、遗传咨询及人类畸胎学研究的主要书籍。同时又结合了编译作者自己的临床经验。全书系统介绍了现代人类畸形的形成、病因、病程、遗传方式、形态、诊断、预防及治疗等方面内容。可供我国有关专业人员、临床医生、优生及健康教育工作者、计划生育工作者参考。

人类先天畸形的临床诊断

穆 莹 渠川琰
赵钟岳 孟芷安 高 柠 编译

*

中国医药科技出版社 出版

(北京市西外北礼士路甲 38 号)

本社激光照排室 排版

河北省昌黎县印刷厂 印刷

新华书店北京发行所 发行

*

开本 787×1092mm¹/16 印张 22

字数 513 千字 印数 1—1700

1991 年 7 月第 1 版 1991 年 7 月第 1 次印刷

ISBN 7-5067-0218-5/R·0195

定价 15.00 元

序 言

少生优生是我国人口政策的要求。提高人口质量，不仅每个家庭关心，也受到全社会的关注。为了减少劣生，近年来，优生咨询和遗传咨询工作已在全国各地广泛展开。当务之急是如何提高医务人员用较简单方法，对出生缺陷和遗传性疾病作出正确诊断的能力。遗憾的是，在我国遗传学和畸胎学，多年受到冷遇，致使在这方面积累的经验不足，参考书籍也极少。由穆莹等医学家编译的《人类先天畸形的临床诊断》一书，是以美国 Smith 氏所著英文“人类先天畸形类型的识别”一书为蓝本，结合我国近年来自己积累的经验，系统地介绍各种发育缺陷的病因、形态特征、诊断方法和遗传规律等知识，是一本不可多得的参考书。本书中对各种先天畸形，还配有图片，使读者能较容易地通过外部特殊异常，识别一些有临床意义的综合征，以提高我们鉴别和诊断能力。相信此书出版，将对减少有缺陷儿的出生和提高我国人口质量方面作出贡献。

严仁英

1988 年 5 月

目 录

导 言	(1)
第一章 各种可识别的畸形	(4)
第一节 染色体综合征类	(4)
21 三体综合征 (trisomy 21 syndrome, Down 氏综合征)	(4)
18 三体综合征 (trisomy 18 syndrome)	(7)
13 三体综合征 (trisomy 13 syndrome)	(9)
8 三体综合征 (trisomy 8 syndrome)	(11)
嵌合 9 三体综合征 (trisomy 9 mosaic syndrome)	(12)
三倍体综合征和三倍体/二倍体混合体综合征 (triploidy syndrome and triploidy/diploidy mixoploidy syndrome)	(14)
4p 三体综合征 (4 号染色体短臂三体综合征, trisomy 4p syndrome)	(16)
4p 综合征 (4 号染色体短臂缺失综合征, 4p-syndrome)	(17)
5p 综合征 (猫叫综合征, 5 号染色体短臂部分缺失综合征, (cri du chat syndrome, 5p-syndrome)	(18)
9p 三体综合征 (trisomy 9p syndrome)	(19)
9p 综合征 (9p-syndrome)	(21)
10q 部分三体综合征 (partial trisomy 10q syndrome)	(23)
无虹膜-Wilms 瘤综合征 (aniridia-Wilms tumor association)	(24)
13q 综合征 (13 号染色体长臂缺失综合征 13q-syndrome)	(25)
18p 综合征 (18 号染色体短臂缺失综合征 18p-syndrome)	(27)
18q 综合征 (18 号长臂缺失综合征, long arm 18 deletion syndrome)	(28)
20p 三体综合征 (trisomy 20p syndrome)	(29)
猫眼综合征 (虹膜缺损-肛门闭锁综合征, cat-eye syndrome coloboma of iris anal atresia syndrome)	(30)
XYY 综合征 (XYY syndrome)	(31)
XXY 综合征 (Klinefelter syndrome)	(32)
XXXY 和 XXXXY 综合征 (XXXY and XXXXY syndrome)	(33)
XXXX 综合征 (XXXX syndrome)	(35)
XXXXX 综合征 (5X 综合征, penta X syndrome)	(36)
XO 综合征 (Turner 氏综合征, Turner syndrome)	(37)
第二节 非骨骼发育不全性矮小类	(39)
De Lange 氏综合征 (Cornelia de Lange 氏综合征, Brachmann-de Lange 二氏综合征)	

.....	(3 9)
Rubinstein-Taybi 氏综合征	(4 1)
Russell-Silver 氏综合征 (Silver 氏综合征)	(4 2)
女性化侏儒综合征 (Mulibrey nanism 综合征, Perheentupa 氏 syndrome)	(4 3)
Dubowitz 氏综合征	(4 4)
Bloom 氏综合征	(4 5)
干皮白痴综合征 (De Sanctis-Cacchione 氏综合征, xerodermic idiocy syndrome)	(4 6)
Johanson-Blizzard 氏综合征	(4 7)
Seckel 氏综合征	(4 8)
Hallermann-Streiff 氏综合征 (头部眼颌发育不全伴毛发稀少综合征)	(4 9)
 第三节 中度矮小伴面部、+/-生殖器畸形类	(5 0)
Smith-Lemli-Opitz 氏综合征	(5 0)
Williams 氏综合征	(5 1)
Noonan 氏综合征 (Turner 样综合征, Turner-like syndrome)	(5 3)
Aarskog 氏综合征	(5 4)
胎儿面容综合征 (Robinow 氏综合征, fetal face syndrome)	(5 5)
Opitz 氏综合征 (眼距宽尿道下裂综合征)	(5 6)
Opitz-Frias 氏综合征 (G 综合征)	(5 7)
 第四节 早老类	(5 8)
早老综合征 (progeria syndrome, Hutchinson-Gilford 氏综合征)	(5 8)
Werner 氏综合征	(5 9)
Cockayne 氏综合征	(6 0)
先天性皮肤异色病 (Rothmund-Thomson 氏综合征)	(6 1)
 第五节 早期生长过速伴有其他缺陷类	(6 3)
脆性 X 综合征 (Gillian Turner 氏型 X 连锁智力低下综合征, Gillian Turner-type X-linked mental deficiency syndrome)	(6 3)
脑性巨体综合征 (Sotos 氏综合征, cerebral gigantism syndrome)	(6 4)
Weaver 氏综合征	(6 4)
Marshall-Smith 氏综合征	(6 5)
脐疝-巨舌-巨体综合征 (Beckwith-Wiedemann 氏综合征, exomphalos-macroglossa- gigantism syndrome)	(6 6)
 第六节 脑和 (或) 神经肌肉异常及伴发相关畸形类	(6 8)
先天阻断性肌发育不全序列征 (amyoplasia congenita disruptive sequence “典型性	

关节弯曲”，先天性多数关节弯曲，胎儿肌营养不良变形，先天性关节强直，先天性关节肌发育不良，先天性肌萎缩)	(6 8)
远侧关节弯曲综合征 (distal arthrogryposis syndrome)	(6 9)
Pena-Shokeir 氏综合征 I 型 (Pena-Shokeir I syndrome)	(7 0)
Pena-Shokeir 氏综合征 II 型 [大脑-眼-面-骨骼 (COFS) 综合征, Pena-Shokeir II syndrome]	(7 1)
Meckel-Gruber 氏综合征 (脑异常，内脏囊肿，Meckel-Gruber syndrome)	(7 2)
X-连锁脑积水综合征 (X-linked hydrocephalus syndrome)	(7 3)
无脑回畸形综合征 (Lissencephaly syndrome, Miller-Dieker 氏综合征)	(7 4)
Sjögren-Larsson 氏综合征	(7 5)
Marinesco-Sjögren 氏综合征 (Marinesco-Sjögren syndrome)	(7 6)
共济失调-毛细血管扩张综合征 (Louis-Bar 氏综合征, ataxia-telangiectasia syndrome)	(7 6)
Menkes 氏综合征 (Menkes 氏卷发综合征, Menkes kinky hair syndrome)	(7 7)
Prader-Willi 氏综合征 (Prader-Willi syndrome)	(7 8)
Cohen 氏综合征 (Cohen syndrome)	(7 9)
脑-肝-肾综合征 (Zellweger 氏综合征, cerebro-hepato-renal syndrome)	(8 1)
眼-脑-肾综合征 (Lowe 氏综合征, oculo-cerebro-renal syndrome)	(8 1)
吹口哨样面容综合征 (Freeman-Sheldon 氏综合征, whistling face syndrome)	(8 2)
Steinert 氏萎缩性肌强直综合征 (Steinert myotonic dystrophy syndrome, Steinert 氏综合征, 萎缩性肌强直)	(8 3)
Schwartz 氏综合征 (Schwartz syndrome)	(8 5)
Hecht 氏综合征 (牙关紧闭假性屈曲指综合征, trismus pseudocamptodactyly syndrome)	(8 6)
第七节 面部为主的畸形类	(8 6)
Moebius 氏序列征 (Moebius sequence)	(8 6)
睑裂狭小综合征 (blepharophimosis syndrome, 家族性睑裂狭小综合征)	(8 8)
Robin 氏序列征 (Robin sequence, Pierre-Robin syndrome)	(8 9)
唇裂序列征 (cleft lip sequence)	(8 9)
唇陷窝-唇裂综合征 (Van Der Woude 氏综合征, lip pit-cleft syndrome)	(9 0)
额鼻发育异常序列征 (面正中裂综合征, frontonasal dysplasia sequence)	(9 1)
隐眼畸形综合征 (Fraser 氏综合征, cryptophthalmos syndrome)	(9 2)
Melnick-Fraser 氏综合征 [腮-耳-肾 (BOR) 综合征]	(9 3)
Waardenburg 氏综合征 I 型和 II 型	(9 5)
下颌颜面发育不全症 (Treacher-Collins 氏综合征, Franceschetti-Klein 氏综合征)	(9 6)

第八节 面部及肢体为主的畸形类	(9 7)
Miller 氏综合征 (轴后的面骨发育不全综合征, postaxial acrofacial dysostosis syndrome)	(9 7)
Nager 氏综合征 (Nager 氏面骨发育不全综合征, Nager acrofacial dysostosis syndrome)	(9 8)
Townes 氏综合征	(9 9)
口-面-指 (趾) 综合征 (OFD 综合征 I 型, oral-facial-digital syndrome)	(100)
Mohr 氏综合征 (OFD 综合征 II 型)	(102)
软腭-心-面综合征 (Shprintzen 氏综合征)	(102)
Ruvalcaba 氏综合征	(104)
Mietens 氏综合征	(105)
眼-牙-指 [趾] 综合征 (oculodentodigital syndrome, 眼-牙-指 (趾) 发育不良综合征)	(106)
耳-腭-指 [趾] 综合征 (Taybi 氏综合征, oto-palato-digital syndrome)	(107)
Coffin-Lowry 氏综合征	(108)
Stickler 氏综合征 (遗传性关节-眼病, hereditary arthro-ophthalmopathy)	(109)
Larsen 氏综合征	(110)
Langer-Giedion 氏综合征 (Langer-Giedion 氏型毛发-鼻-指 [趾] 骨综合征)	(111)
毛发-鼻-指 [趾] 骨综合征 (tricho-rhino-phalangeal syndrome)	(112)
缺指 [趾]-外胚层发育不全唇腭裂综合征 (ectrodactyly-ectodermal dysplasia -clefting syndrome, EEC syndrome)	(113)
外胚层发育不全的 Hay-Wells 氏综合征 (Hay-Wells syndrome of ectodermal dysplasia, 睑缘粘连-外胚层发育不全-裂综合征, AEC 综合征)	(114)
Roberts 氏综合征 [假性反应停 (酞胺哌啶酮) 综合征, 缺肢-毛发稀少-颜面血管瘤综合征, pseudothalidomide syndrome, hypomelia-hypotrichosis-facial hemangioma syndrome]	(115)
第九节 肢体缺陷为主的畸形类	(116)
Poland 氏序列征 (Poland sequence)	(116)
腭蹼综合征 (popliteal web syndrome, 颜面生殖器-腭窝综合征, facial-genito-popliteal syndrome)	(117)
Eşcobar 氏综合征 (多发性翼状赘皮综合征, multiple pterygium syndrome) ...	(118)
肢体短缺-鳞癣综合征 (limb reduction-ichthyosis syndrome)	(119)
股骨发育不全-特殊面容综合征 (femoral hypoplasia-unusual facies syndrome)	(120)
Holt-Oram 氏综合征 (心-肢综合征, cardiac-limb syndrome)	(121)

Fanconi 氏全血细胞减少综合征 (Fanconi pancytopenia syndrome)	(122)
桡骨发育不全-血小板减少综合征 (TAR 综合征, radial aplasia-thrombocytopenia syndrome)	(123)
Aase 氏综合征	(124)
多指并指综合征 (polysyndactyly syndrome)	(125)
 第十节 骨软骨发育不全类	(126)
软骨形成不全综合征 (achondrogenesis syndrome)	(126)
Grebe 氏综合征	(127)
促死性发育不全综合征 (致死性侏儒症, thanatophoric dysplasia syndrome)	(128)
Jeune 氏胸廓萎缩综合征 (窒息性胸廓萎缩, Jeune thoracic dystrophy syndrome, asphyxiating thoracic dystrophy)	(129)
屈肢骨发育不良综合征 (camptomelic dysplasia syndrome)	(131)
软骨发育不全综合征 (achondroplasia syndrome)	(132)
软骨发育低下综合征 (hypochondroplasia syndrome)	(134)
假性软骨发育不全性椎骺发育不良 (SED) 综合征 (pseudoachondroplastic spondyloepiphyseal dysplasia syndrome)	(135)
肢端中间发育不良综合征 (肢端中间性侏儒, acromesomelic dysplasia syndrome)	(136)
先天性椎骺发育不良综合征 (spondyloepiphyseal dysplasia congenita syndrome)	(138)
Kniest 氏综合征	(139)
Kozlowski 氏脊椎干骺端发育不良综合征 (Kozlowski spondylometaphyseal dysplasia syndrome)	(140)
变形骨发育不良综合征 (变形骨侏儒综合征, metatropic dysplasia syndrome)	(141)
Ellis-van Creveld 氏综合征 (软骨外胚层发育不良综合征, chondroectodermal dysplasia syndrome)	(142)
畸形骨发育不良综合征 (diastrophic dysplasia syndrome, 畸形性侏儒综合征, diastrophic nanism syndrome)	(143)
X 连锁性脊椎骨骺发育不良综合征 (X-linked spondyloepiphyseal dysplasia syndrome)	(144)
多发性骨骺发育不良综合征 (multiple epiphyseal dysplasia syndrome)	(145)
Schmid 氏干骺端软骨发育不良综合征 (Schmid metaphyseal chondrodysplasia syndrome, 干骺端骨发育不全 Schmid-型)	(146)
软骨-毛发发育不全综合征 (Mckusick 氏干骺端软骨发育不良综合征, cartilage-hair hypoplasia syndrome)	(147)

Conradi-Hünemann 氏综合征 (点状软骨发育不良常染色体显性型, chondrodysplasia punctata, AD)	(148)
髌肩型点状软骨发育不良综合征 (rhizomelic chondrodysplasia punctata syndrome, 点状软骨发育不良髌肩型或肢根型)	(149)
X 连锁低磷酸血症性佝偻病 (X-linked spondyloepiphyseal dysplasia syndrome, 抗维生素 D 性佝偻病, vitamin D-resistant rickets)	(150)
假性-维生素 D 缺乏性佝偻病 (pseudo-Vitamin D deficiency rickets)	(152)
Kenny 氏综合征	(152)
低磷酸酯酶综合征 (hypophosphatasia syndrome)	(153)
Hajdu-Cheney 氏综合征 (Cheney 氏综合征, 肢端骨质溶解综合征, 关节-牙齿- 骨骼综合征)	(154)
颅骨干骺端发育不良综合征 (craniometaphyseal dysplasia syndrome)	(155)
额骨干骺端发育不良综合征 (frontometaphyseal dysplasia syndrome)	(156)
Pyle 氏干骺端发育不全综合征 (Pyle 氏病, Pylemetaphyseal dysplasia syndrome)	(157)
 第十一节 骨软骨发育不良伴有骨硬化类	(158)
Albers-Schönberg 氏综合征 (严重的骨硬化症)	(158)
硬化性骨综合征 (Sclerosteosis syndrome)	(159)
Maroteaux-Lamy 氏致密骨发育不全综合征 (Maroteaux-Lamy pyknodysostosis syndrome)	(160)
锁骨颅骨发育不全综合征 (cleidocranial dysostosis syndrome)	(161)
 第十二节 颅缝骨性接合综合征类	(162)
Seathre-Chotzen 氏综合征 (尖头并指畸形 III 型, acrocephalosyndactyly, type III)	(162)
Pfeiffer 氏综合征 (Pfeiffer 氏型尖头并指畸形, Pfeiffer acrocephalosyndactyly)	(164)
Carpenter 氏综合征	(165)
Apert 氏综合征 (尖头并指病)	(166)
Crouzon 氏综合征 (颅面骨发育不全)	(167)
 第十三节 其它骨骼的发育不良类	(168)
多发性骨性联合综合征 (multiple synostosis syndrome, 指关节联合综合征, synphalangism syndrome)	(168)
多发性外生骨疣综合征 (干骺端续连症, 外生性软骨瘤病综合征, multiple exostoses syndrome, diaphyseal aclasis, external chondromatosis syndrome)	(170)

指甲-髌骨综合征 (先天性骨-指甲发育不良, nail-patella syndrome)	(171)
Leri-Weill 氏软骨骨生长障碍综合征 (Leri-Weill dyschondrosteosis syndrome)	(172)
Langer 氏肢中部发育不良综合征 (Langer mesomelic dysplasia syndrome, 纯合的 Leri-Weill 氏软骨骨生长障碍综合征)	(174)
肢端骨发育不全综合征 (acrodysostosis syndrome)	(175)
Albright 氏遗传性骨发育不全综合征 (假性甲状旁腺机能减退, 假性假性甲状 旁腺机能减退, Albright hereditary osteodystrophy syndrome)	(176)
E 型短指综合征 (brachydactyly syndrome, type E)	(177)
Weill-Marchesani 氏综合征 (短指-球形晶体综合征, brachydactyly- spherophakia syndrome)	(178)
Beals 氏耳-骨发育不良综合征 (Beals auriculo-osteodysplasia syndrome)	(179)
 第十四节 贮积病类	(180)
神经节苷脂沉积症 I 型 (generalized gangliosidosis syndrome, type I, 严重 婴儿型, Caffey 假性 Hurler 氏综合征, 家族性神经内脏脂类沉积症)	(180)
粘脂沉积症 II 型 (mucopolipidosis II, Leroy 氏 I-细胞综合征)	(181)
粘多糖沉积症 I 型 (mucopolysaccharidosis I, Hurler 氏综合征)	(183)
Hurler-Scheie 氏复合综合征	(184)
粘多糖沉积症 V 型 (mucopolysaccharidosis V, Scheie 氏综合征)	(185)
粘多糖沉积症 III 型 (mucopolipidosis III, 假性 Hurler 氏综合征)	(186)
粘多糖沉积症 VI 型 (mucopolysaccharidosis VI, Maroteaux-Lamy 氏粘多糖沉积症 (中及重型))	(186)
粘多糖沉积症 II 型 (mucopolysaccharidosis II, Hunter 氏综合征)	(187)
粘多糖沉积症 IV 型 (mucopolysaccharidosis IV, Morquio 氏综合征)	(188)
粘多糖沉积症 III A 及 III B (mucopolysaccharidosis III A and III B, Sanfilippo 氏 综合征 A 型及 B 型)	(189)
 第十五节 结缔组织病	(190)
蜘蛛样指 (趾) 综合征 (Marfan 氏综合征)	(190)
Beals 氏综合征 (Beals 氏挛缩性蜘蛛样指趾综合征, Beals contractural arachnodactyly syndrome)	(191)
同型胱氨酸尿综合征 (homocystinuria syndrome)	(192)
进行性骨干发育不全症 (progressive diaphyseal dysplasia, Camurati-Engelmann 氏综合征)	(193)
Ehlers-Danlos 氏综合征	(194)
成骨不全综合征 I 型 (osteogenesis imperfecta syndrome, type I, 常染色体 显性遗传性成骨不全症, Lobstein 氏症)	(196)

成骨不全综合征Ⅱ型 (osteogenesis imperfecta syndrome, type Ⅱ, 先天性成骨不全, Vrolik 氏病)	(197)
先天性骨化性纤维发育不良综合征 (fibrodysplasia ossificans congenita syndrome)	(198)
第十六节 错构瘤性疾病	(199)
Sturge-Weber 氏序列征	(199)
神经皮肤黑色素沉着序列征 (neurocutaneous melanosis sequence)	(200)
线状皮脂腺痣序列征 (linear sebaceous nevus sequence, 斑丘疹状红皮病, jadassohn 氏皮脂腺性痣)	(201)
色素失禁综合征 (incontinentia pigmenti syndrome, Bloch-Sulzberger 氏综合征)	(202)
Ito 氏黑色素脱失综合征 (hypomelanosis of Ito syndrome, 脱色性色素失禁症, incontinentia pigmentosa achromia)	(203)
结节性脑硬化综合征 (tuberous sclerosis syndrome, 皮质腺瘤, adenoma sebaceum)	(204)
神经纤维瘤综合征 (neurofibromatosis syndrome)	(205)
McCune-Albright 氏综合征 (囊性纤维性骨炎, osteitis fibrosa cystica)	(207)
Von Hippel-Lindau 氏综合征	(208)
Klippel-Trenaunay-Weber 氏综合征	(209)
Maffucci 氏综合征	(210)
骨软骨瘤综合征 (osteochondromatosis syndrome, Ollier 氏病, 内生性软骨瘤)	(211)
Peutz-Jeghers 氏综合征	(212)
Ruvalcaba-Myhre 氏综合征	(213)
Gardner 氏综合征	(213)
遗传性出血性毛细血管扩张综合征 (Osler 氏出血性毛细血管扩张症, Osler hemorrhagic telangiectasia syndrome)	(214)
多发性神经瘤综合征 (multiple neuroma syndrome, 多发性内分泌病, multiple endocrinopathies)	(215)
基底细胞痣 (癌) 综合征 (basal cell nevus (carcinoma) syndrome, Gorlin 氏综合征)	(215)
多发性着色斑综合征 (multiple lentigines syndrome, LEOPARD 综合征)	(216)
Goltz 氏综合征	(217)
先天性角化不全综合征 (dyskeratosis congenita syndrome)	(218)
第十七节 外胚层发育不良类	(220)
少汗性外胚层发育不良综合征 (hypohidrotic ectodermal dysplasia syndrome)	

.....	(220)
常染色体隐性遗传型少汗性外胚层发育不良综合征 (autosomal recessive hypohidrotic ectodermal dysplasia syndrome)	(221)
Rapp-Hodgkin 氏外胚层发育不全综合征 (少汗性外胚层发育不全, 常染色体显性遗传型)	(221)
头发-牙齿-骨综合征 (tricho-dento-osseous syndrome, TDO 综合征)	(222)
先天性指 (趾) 甲肥厚综合征 (pachyonychia congenita syndrome)	(223)
厚皮性骨膜骨赘形成综合征 (pachydermoperiostosis syndrome)	(224)
着色性干皮综合征 (xeroderma pigmentosa syndrome)	(225)
Senter 氏综合征	(225)
 第十八节 环境因素	(226)
胎儿酒精中毒综合征 (fetal alcohol syndrome)	(226)
胎儿苯妥英钠综合征 (胎儿乙内酰脲综合征, fetal hydantoin syndrome)	(227)
胎儿三甲双酮综合征 (fetal trimethadione syndrome)	(228)
胎儿华法令综合征 (fetal warfarin syndrome, warfarin in embryopathy)	(229)
胎儿氨基蝶呤效应 (fetal aminopterin effects)	(230)
胎儿风疹综合征 (fetal rubella syndrome)	(231)
胎儿甲基汞效应 (fetal methyl mercury effects)	(233)
胎儿水痘感染效应 (fetal varicella effects)	(234)
胎儿巨细胞病毒 (CMV) 感染综合征 (fetal cytomegalovirus syndrome)	(235)
胎儿单纯疱疹病毒感染综合征 (fetal herpes simplex syndrome)	(236)
胎儿弓形体感染综合征 (fetal toxoplasmosis syndrome)	(236)
胎儿缺碘的效应 (地方性克汀病, fetal iodine deficiency effects, endemic cretinism)	(237)
母亲苯丙酮尿症 (PKU) 对胎儿的效应 (maternal PKU fetal effects)	(238)
高热诱导的畸形谱	(239)
 第十九节 杂类综合征	(240)
Coffin-Siris 氏综合征	(240)
Borjeson-Forssman-Lehmann 氏综合征	(241)
Melnick-Needles 氏综合征	(242)
Laurence-Moon-Biedl 氏综合征	(243)
Rieger 氏眼畸形序列征 (Rieger eye malformation sequence, 虹膜中胚层期发育不全, 前房角发育不全)	(244)
Rieger 氏综合征	(244)
脑-肋-下颌综合征 (cerebro-costo-mandibular syndrome)	(245)
Jarcho-Levin 氏综合征 (脊椎胸廓发育不全症, spondylothoracic dysplasia) ...	(246)

矮妖精貌综合征 (leprechaunism syndrome, Donohue 氏综合征)	(247)
Berardinelli 氏脂肪萎缩综合征 (普遍性脂肪营养不良, generalized lipodystrophy)	(248)
双排睫-淋巴水肿综合征 (distichiasis-lymphedema syndrome)	(249)
Fabry 氏综合征 (Anderson-Fabry 氏病, 弥漫性血管角质病, angiokeratoma corporis diffusum)	(250)
Riley-Day 氏综合征 (家族性自主神经机能异常症, familial dysautonomia) ...	(251)
Schwachman 氏综合征	(252)
Wiskott-Aldrich 氏综合征	(252)
Chédiak-Higashi 氏综合征	(253)
 第二十节 杂类序列征	(253)
偏侧序列征 (laterality sequences)	(253)
Kartagener 氏综合征	(255)
全前脑序列征 (holoprosencephaly sequence)	(255)
脑脊膜膨出、无脑、裂枕露脑畸形序列征 (原发缺陷-神经管闭合障碍, meningomyelocele, anencephaly, iniencephaly sequences)	(256)
隐性脊柱神经管闭合不全序列征 (occult spinal dysraphism sequence, 脊索受 限畸形序列征, tethered cord malformation sequence)	(257)
中膈-眼发育不良序列征 (septo-optic dysplasia sequence)	(258)
无甲状腺性甲状腺功能低下序列征 (athyrotic hypothyroidism sequence 甲状腺 功能低下序列征)	(259)
DiGeorge 氏序列征	(260)
Klippel-Feil 氏序列征	(260)
颈部淋巴阻塞序列征 (jugular lymphatic obstruction sequence)	(261)
早期尿道阻塞序列征 (early urethral obstruction sequence)	(262)
膀胱外翻序列征 (exstrophy of bladder sequence)	(263)
泄殖腔外翻序列征 (exstrophy of cloaca sequences)	(263)
Rokitansky 氏序列征	(264)
羊水过少序列征 (Potter 氏综合征, oligohydramnios sequence)	(265)
人鱼体序列征 (sirenomelia sequence, 尾退化综合征, caudal regression syndrome)	(266)
 第二十一节 畸形谱	(266)
早期羊膜破裂畸形谱 (early amnion rupture spectrum)	(266)
面-耳-脊柱畸形谱 (facio-auriculo-vertebral spectrum)	(269)
面部-肢体阻断畸形谱 (facial-limb disruptive spectrum, 小舌-缺指趾综合征, 先天性无舌-无指趾综合征, 舌腭肌关节强直综合征, Moebius 氏综合征,	

Charlie M. 氏综合征)	(270)
单卵双胎和结构缺陷 [monozygotic (MZ) twinning and structural defects]	(270)
单卵双胎和早期畸形 (MZ twins and early malformation)	(271)
联体双胎 (conjoined twins)	(272)
单卵双胎的胎盘血管分流 (placental vascular shunts in MZ twins)	(272)
动脉-动脉分流型双胎阻断序列征 (artery-artery twin disruption sequence)	(272)
动脉-静脉分流型双胎分流序列征 (artery-vein twin transfusion sequence)	(273)
单卵双胎宫内一胎死亡的并发症 (complications in an MZ twin from the in-utero death of the co-twin)	(273)
 第二十二节 杂类联合征	(274)
VATER 联合征 (VATER association)	(274)
MURCS 联合征 (MURCS association)	(275)
CHARGE 联合征 (CHARGE association)	(276)
第二章 发育缺陷、智力缺陷、关节挛缩、外生殖器两性畸形诸范畴的 研究方法和途径	(279)
第三章 正常形态发生和异常形态发生	(293)
第四章 遗传、遗传咨询和预防	(302)
第五章 微小畸形	(311)
第六章 测量的正常标准值	(318)

导 言

任何一个结构缺陷都是形态发生中内在异常的表现。

由于对不同的表型有正常测量的标准，所以通过临床的途径可以使一定范畴内的异常得到特异的诊断。这本书有利于临床实践，并为形态发生中的变化提供了基本知识，书中一些图表可以直接为病人或父母咨询服务。

占新生儿 0.7% 的多发畸形中，有一部分是特殊的综合征，对之进行确切的诊断以便了解其预后和对小儿的影响，以及为父母提出咨询等是极必要的。

对待多发缺陷患者应做到：

1. 搜集资料及家族史 首先应了解是否在这个家庭中还有类似异常的患者。早期病史应包括妊娠时间、胎动发生的时间和强弱，子宫的紧张状态、分娩方式、出生体重、新生儿适应情况和生后生长发育中的问题等。体格检查要全面，不仅要查出明显的异常，还要注意寻找细微的异常，可能时，应做各种测量，如眼距宽或耳朵小这些都是一种真正的表型异常。第六章中的正常值就是为这些测量所设的。发现一种不正常表型，应先了解这种表型在这个家庭其它成员中如何，这对决定这个表型是否有意义，及做出正确解释极为重要。

2. 用发育解剖学的观点解释患者的异常并力求回答以下的问题：

(1) 患者的哪一个异常是形态发生中最早出现的？

回答这个问题，可参见第三章的表 1，从此表中可以知道这个发育异常一定是发生在哪一个特定妊娠期之前，在这时间之后由于这个发育已经完成，再有任何因素也不能造成这种缺陷。

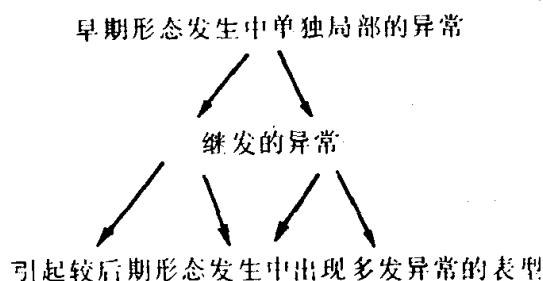


图 1 序列病是原发于一个单独局部异常加上由之而引起的一系列继发结构变异所造成的结果

(2) 是否患者的全部异常均可用基于某单一异常来解释？这种归为序列病的结构缺陷从病理发生的观点可以分成 3 个范畴（如图 2）。

第一范畴是畸形序列病（图 3），首先有一个单独的局部组织形成不良，然后引起一系列继发缺陷成为畸形序列病，此症可轻可重，再显率最常见的是 1~5%。

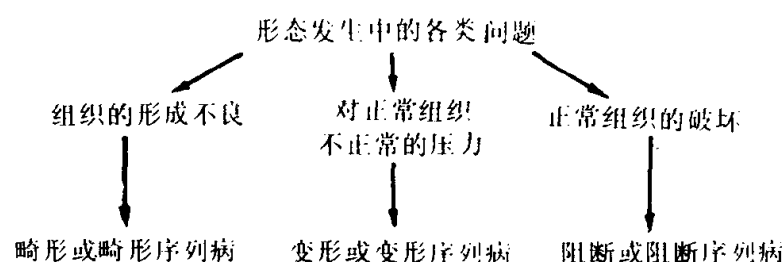


图2 可以造成出生前序列病的三种形态发生问题的类型

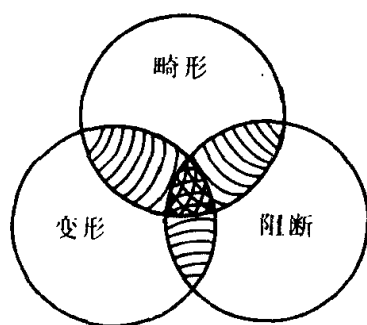


图3 一个畸形可以引起继发变形或阻断；或反之，一种变形或阻断也可引起继发畸形，如果在这三种类型中原发缺陷不能认清则可采用“畸形”这个名词

第二个范畴是变形序列病。胚胎或胎儿原来没有异常，但是机械压力如子宫对胚胎或胎儿的压迫造成形态发生的改变。例如羊水过少变形序列病，是由于羊水慢性漏出造成；又如臀位变形序列病，是由于胎儿晚期持续臀位造成的多种影响。变形的预后较畸形好，再显率也低，除非压迫持续存在，例如再次妊娠于未经矫治的双角子宫中，变形可以反复出现。

第三个范畴是阻断序列病，这是由于正常胎儿遭受破坏所造成的结果，发生阻断可能是由于血管被阻断，感染或是机械性的原因。例如羊膜带可以使正常组织发育遭受破坏，破坏情况根据羊膜破裂的时间不同而异。

(3) 是否患者的多发结构缺陷不能用一个原发缺陷造成的结果来解释，而可能是一种组织的多个缺陷或多种组织的多个缺陷的结果；这可以归入畸形综合征，多数可以认为是由一个原因造成的。畸形综合征包括染色体异常，基因突变疾病和环境致畸，但目前多数病因尚不清楚。

3. 努力在图4出示的五种类型内对缺陷做出全面特异的诊断，并随之咨询。咨询需包

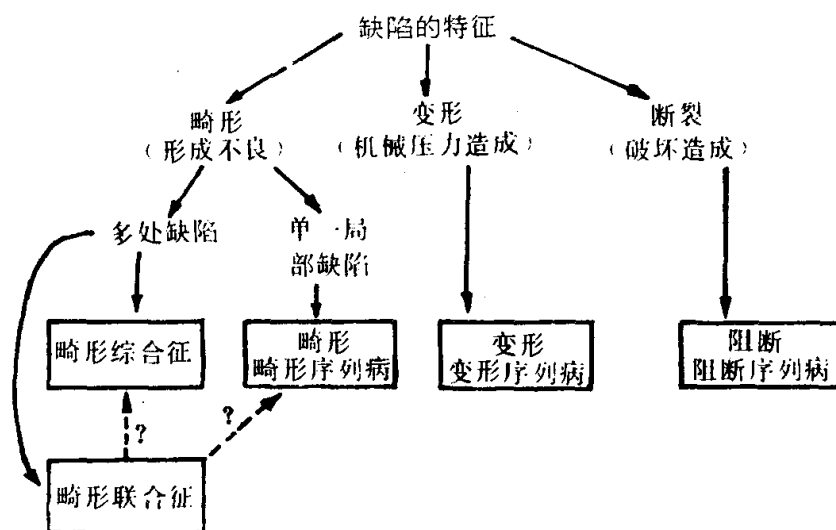


图4 多数有多处缺陷的病人可能是这5个范畴之一，各范畴的预后、处理、再显率可能有很大不同。