

CONGENITAL TERATOLOGY

主编 李正 王慧贞 吉士俊

先天

畸形

学

人民卫生出版社



CONGENITAL TERATOLOGY

先天畸形学

主 编 李 正 王慧贞 吉士俊

编 委 (以姓氏笔画为序)

王 铁 王练英 王慧贞 吉士俊 李 正 李心元
杨国瑞 张仁福 武盈玉 周永德 赵国贵 高殿文
管 宇

主编助理 王 伟

编 者 (以姓氏笔画为序)

于 明	马瑞雪	王 夫	王 伟	王 军	王 铁
王练英	王宪刚	王维林	王常林	王慧贞	白素娟
吉士俊	朱贝贝	朱洪玉	吕绳敏	刘 颖	刘卫东
刘兰青	任舒月	华天懿	闫美纯	阮 强	李 正
李心元	李祁伟	李新民	宋恒昌	陈 秋	陈 辉
陈晓隆	杨 屹	杨国瑞	杨舒泉	张力伟	张仁福
张立军	张玉威	张可仞	武盈玉	周 新	周永德
金 红	赵国贵	官汉东	管 宇	侯明晓	
郭玉振	高殿文	袁 伟	麻宏伟	管 宇	
黎 明					

绘 图 刘元健

人 民 卫 生 出 版 社

图书在版编目 (CIP) 数据

先天畸形学/李正等主编. - 北京: 人民卫生出版社,
1999.12

ISBN 7-117-03557-9

I. 先… II. 李… III. 先天性畸形-畸形学
IV. R321.6

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (1999) 第 49464 号

先 天 畸 形 学

主 编: 李 正 王慧贞 吉士俊

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 67616688)

地 址: (100078) 北京市丰台区方庄芳群园 3 区 3 号楼

网 址: <http://www.pmph.com>

E - mail: pmph@pmph.com

印 刷: 北京市安泰印刷厂

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 57.5 插页: 4

字 数: 1346 千字

版 次: 2000 年 4 月第 1 版 2000 年 4 月第 1 版第 1 次印刷

印 数: 00 001—3 000

标准书号: ISBN 7-117-03557-9/R·3558

定 价: 183.00 元

著作权所有, 请勿擅自用本书制作各类出版物, 违者必究

(凡属质量问题请与本社发行部联系退换)

前言



《先天畸形学》的问世，既体现了多学科间的交叉，又实现了专业的深化。

先天畸形是小儿较为常见的疾病，约占新生儿的 7%，目前还有逐渐增加的趋势。一些畸形生后可严重危及生命，是婴儿死亡原因之一；也是人类致残的主要原因；还有些遗传代谢疾病到目前为止尚缺乏有效治疗措施。为此我们组织有关专业人员编写这部专著，以期降低死亡率，提高生活质量。

先天畸形涉及到许多学科及专业，是一个范围宽广的边缘学科。以往国内尚缺乏这样的专著。经过多年酝酿，又获得人民卫生出版社的大力支持，组织了小儿外科、心脏外科、神经外科、儿科，以及眼、耳鼻喉和口腔等学科专家合作撰写了这本专著，既要突出各专业多年来的实践经验，又要结合近年来国内、外文献资料，全面介绍先天畸形与遗传、感染及环境的关系；各种遗传代谢病与染色体异常，以及小儿各系统生长发育解剖和病理演变特点，并按眼、耳鼻喉、口腔颌面、颅脑、颈部、心胸、消化道、泌尿生殖系统以及骨关节等部位与系统，分别对各种畸形的病因、病理、临床表现、诊断、治疗及预后等较全面的加以介绍。

中国医科大学第二临床学院是我国最早建立的儿科学系之一，同时建立了小儿外科专业，并及时划分了普外、新生儿、骨科和泌尿等专业，多年来致力于小儿先天畸形的研究；如先天性肛门直肠畸形病理及排便功能、胎粪性腹膜炎的临床及 X 线研究、先天性髋脱位治疗后股骨头缺血性坏死的血液动力学、先天性肾积水病理及其术后恢复规律、先天性胆总管囊肿的胰胆合流异常的检测、先天性马蹄内翻足病因学、胃食管反流的 24 小时动态 pH 检测以及先天性巨结肠的发病基因定位等等，都做了大量开创性的工作。获得了二十余项省、部级成果奖，在国内、外发表相关论著 300 余篇。从而不断提高了临床诊疗水平。建立了卫生部小儿先天畸形重点实验室。

沈阳军区总医院心脏外科是全军心血管外科研究中心，小儿先天性心脏病的诊疗水平处于国内前列，其病例之多，经验之丰富，远近闻名。

本书具体体现了多年来的研究成果及其丰富的临床经验。本书除附有大量线条图外，还展示了不同畸形的外观和各种影像学照片，充分反映了我国的资料与特色。实现临床医学与基础医学结合、普及与提高兼顾，既重视理论阐述，又突出实用特色，对医疗、教学、科研有实际的指导价值。

本书可供外科、儿科、妇产科以及眼、耳鼻喉、口腔等科临床医师在诊治先天畸形疾病时参考。对医学院校学生、研究生学习与提高也有重要的指导作用。

由于作者学术水平及临床经验有限，书中缺点、错误在所难免，希望广大读者批评指正，以利再版时修正。

编者

1998 年 12 月



主 编 简 介

李正 1925年出生于河北省乐亭县。1951年毕业于中国医科大学，1955~1959年在前苏联列宁格勒儿科医学院小儿外科攻读研究生，获苏联医学副博士学位。先后在中国医科大学附属医院任小儿外科教研室主任、教授，及第二、三医院院长、儿科医学系系主任、儿科研究所所长等职。在全国学术界中历任中华医学会小儿外科学会常委、副主任委员，肛肠外科学组组长，辽宁省小儿外科学会主任委员、名誉主任委员，《中华小儿外科杂志》副总编辑、《中国实用儿科杂志》常务编委等。

40余年来主要从事小儿普通外科和新生儿外科，研究方向为消化道畸形。先后主持和参加5项国家自然科学基金课题，2项卫生部课题，其中“肛门直肠畸形的基础与临床研究”为卫生部重点学科建设项目；以及2项省科学基金的研究工作。在国内外杂志发表学术论文120余篇，共取得10项科研成果，分别获国家教委、卫生部及省市科技进步奖。主持和参加编写《实用普通外科手术学》、《小儿腹部外科学》等6部专著。



主 编 简 介

王慧贞 1931 年出生于吉林市。小儿外科教授，1955 年毕业于中国医科大学，先后在中国医科大学第二临床学院小儿外科工作，任小儿外科副主任，小儿外科实验室主任，中华小儿外科学会肝胆学组副组长，辽宁省小儿外科学会副主任委员，《中国实用儿科杂志》及《中国急救儿科杂志》编委等职。

在 40 余年的临床实践中，积累了丰富的临床经验，并以小儿消化道畸形为重点进行了大量的科研工作，共获得部、省、市级科研成果 7 项，其中“胎粪性腹膜炎的临床及 X 线研究”获卫生部重大科技成果甲级奖。在国内外期刊发表论著、综述等 100 余篇，参编《小儿腹部外科学》、《实用普通外科手术学》等专著 6 部。1988 年被评为卫生部及辽宁省有突出贡献的中青年专家。



主 编 简 介

吉士俊 1931 年出生，中国医科大学第二临床学院小儿外科科教授，博士生导师，卫生部小儿先天畸形重点实验室主任。中华医学会小儿外科学会副主任委员，骨科学组组长，《中华骨科杂志》常务编委，《中华小儿外科杂志》副总编辑；辽宁省医学会常务理事，小儿外科学会主任委员。

从事小儿骨科专业近 40 年，重点开展先天性髋脱位，先天性马蹄内翻足等临床与基础研究，先后获国家自然科学基金资助 4 项，卫生部重点学科项目 1 项，获省部级科技进步奖 8 项，主编《小儿骨科学》、《先天性髋脱位临床与研究》2 部专著，发表论著 80 多篇，培养硕士生 7 名、博士生 15 名。先后荣获多项荣誉称号。

■■■■■

第一章 先天畸形病因	1
第一节 医学遗传学基础	1
一、医学遗传学的意义	1
二、遗传的分子学基础(人类遗传信息)	1
三、基因突变	8
四、细胞质内的线粒体	10
第二节 遗传与先天畸形	11
一、先天畸形概念与范围	11
二、先天畸形的发病率、分类	13
第三节 胚胎正常发育与发育异常	15
一、胚胎阶段(胚期)	15
二、胎儿阶段(胎期)	17
三、胚胎发育障碍的病理机制	18
第四节 畸胎学常用术语的基本概念	19
第五节 环境因素与先天畸形	21
一、环境因素分类	21
二、环境因素与遗传因素在先天畸形发生中的相互作用	22
三、胚胎发育与先天畸形的发生	23
四、环境致畸因子与先天畸形	26
第六节 感染因素与先天畸形	43
一、病毒概念	43
二、常见的致畸病毒	46
三、其他感染与先天畸形	66
第二章 遗传病概述	69
第一节 遗传病概念	69
第二节 遗传特点	69
第三节 单基因遗传	70
一、常染色体显性遗传	70
二、常染色体隐性遗传	71
三、X染色体遗传(性连锁遗传)	72
四、限性遗传与从性性状遗传	74
第四节 多基因遗传	74
第五节 临床遗传学的三大原理	78

第六节 遗传病的诊断	79
第七节 携带者检出	81
第三章 染色体和染色体畸变	84
第一节 人类染色体	84
一、染色体分裂与细胞分裂	84
二、X 染色质和 Y 染色质	85
三、染色体形态及核型	85
四、染色体分带	86
第二节 染色体畸变	88
一、染色体数目异常	88
二、染色体结构异常	89
三、染色体结构畸变的表达方法	89
四、染色体脆性位点	90
五、染色体畸变因素	91
第三节 染色体畸变综合征	92
第四节 常见的染色体畸变综合征	93
一、染色体数目增多综合征	93
二、染色体缺失综合征	99
三、环状染色体综合征	103
四、先天性卵巢发育不全症	105
第五节 脆性 X 染色体综合征	107
第四章 遗传代谢病	109
第一节 概述	109
一、遗传代谢病的发病机制	109
二、代谢与临床效应	109
第二节 蛋白质代谢缺陷	110
一、血红蛋白病	110
二、先天性低丙种球蛋白血症	114
第三节 氨基酸代谢缺陷	115
一、苯丙酮尿症	115
二、白化病	118
三、枫糖尿症	118
四、同型胱氨酸尿症	119
第四节 糖代谢缺陷	120
一、半乳糖代谢病	120
二、糖原累积病	120
三、粘多糖病	123
第五节 溶酶体贮积症	125
一、高雪病	125

二、尼曼-匹克病	126
三、异染性脑白质营养不良	126
四、神经节苷脂贮积症	127
第六节 色素代谢缺陷	128
第七节 核酸代谢病	129
第八节 铜代谢障碍	129
第九节 先天性肾小管转运功能障碍	131
一、肾性尿崩症	131
二、抗维生素 D 性佝偻病	131
三、范可尼综合征	133
四、肾小管酸中毒	133
第十节 新生儿筛查	134
第五章 遗传性肌肉病及骨组织病	137
第一节 先天性肌病	137
一、中央轴空肌病	137
二、先天性肌强直症	137
三、良性先天性肌张力不全症	137
第二节 进行性肌营养不良	138
一、假肥大型肌营养不良	138
二、肢带型肌营养不良	144
三、面肩肱型肌营养不良	144
四、远端型肌营养不良	144
五、眼肌型肌营养不良	144
四、眼咽型肌营养不良	145
第三节 运动神经元肌肉病	145
一、脊髓型肌萎缩	145
二、少年型进行性脊髓肌萎缩	145
第四节 遗传性骨组织疾病	146
第六章 综合征及其它	150
第一节 智力低下与遗传	150
第二节 肾上腺脑白质营养不良	153
第三节 胰腺囊性纤维化	153
第四节 遗传性综合征	155
一、Ehlers-Danlos 综合征	155
二、Menkes 病	157
三、多发性畸形综合征	157
第五节 先天性肾上腺皮质增生症	158
第六节 结节性硬化症	161
第七章 产前诊断	163

第一节 产前诊断的适应证	163
一、产前诊断常遇到的遗传病	163
二、产前诊断的步骤	163
第二节 产前诊断技术	164
一、羊膜腔穿刺,羊水检查	164
二、母体血液检测	164
三、绒毛检查	165
四、胎儿超声波检查(胎儿影像)	165
五、胎儿镜的宫内诊断	166
第八章 遗传咨询	167
第一节 遗传咨询的概念与作用	167
第二节 遗传咨询医师必备的条件	167
第三节 咨询者	168
第四节 遗传咨询的过程	168
一、遗传咨询的初步工作	168
二、用遗传学原理阐明疾病的性质	168
三、用概率的术语说明复发风险	168
四、第二次遗传咨询	169
第五节 遗传咨询常见病例	169
第九章 眼畸形	174
第一节 先天性眼睑异常	174
一、隐眼畸形	174
二、先天性睑裂狭小症	174
三、先天性上睑下垂	174
四、先天性睑内翻	175
第二节 先天性角膜异常	175
一、大角膜	175
二、小角膜	175
三、角膜曲度异常	176
四、先天性角膜混浊	176
第三节 先天性巩膜异常	177
一、蓝色巩膜	177
二、巩膜黑变病	178
第四节 先天性晶体异常	178
一、先天性白内障	178
二、先天性晶体异位	181
第五节 先天性青光眼	182
一、原发性婴幼儿型青光眼	183
二、青少年型青光眼	186

三、合并其他先天异常青光眼·····	186
第六节 先天性葡萄膜异常·····	188
一、葡萄膜缺损·····	188
二、先天无虹膜·····	189
三、先天性瞳孔异常·····	189
四、先天性虹膜囊肿·····	190
五、永存瞳孔膜·····	190
第七节 先天性玻璃体异常·····	191
一、永存增生性原始玻璃体·····	191
二、玻璃体先天性囊肿·····	192
第八节 先天性视网膜及视神经异常·····	192
一、视网膜血管异常·····	192
二、视网膜色素异常·····	194
三、视神经乳头先天异常·····	195
四、先天性视神经异常·····	196
第九节 先天性眼位及眼球运动异常·····	196
一、先天性内斜视·····	196
二、先天性外斜视·····	196
三、先天性婴儿性麻痹性斜视·····	196
四、先天性眼球震颤·····	197
第十章 耳鼻咽喉畸形·····	198
第一节 鼻畸形·····	198
一、先天性外鼻畸形·····	198
二、先天性鼻背正中皮样囊肿及瘘管·····	199
三、鼻腔畸形·····	200
四、鼻窦畸形·····	202
第二节 先天性耳畸形·····	202
一、先天性耳廓畸形·····	203
二、先天性耳前瘘管·····	204
三、小耳和外耳道狭窄及闭锁·····	204
四、中耳畸形·····	206
五、内耳畸形·····	208
六、与耳畸形有关的综合征·····	208
第三节 先天性喉畸形·····	210
一、先天性喉闭锁·····	210
二、先天性喉蹼、隔·····	211
三、先天性喉软骨软化症·····	213
四、先天性喉软骨畸形·····	214
五、先天性喉裂·····	215

第十一章 口腔颌面部畸形	217
第一节 胚胎发育与裂畸形的形成	217
一、口腔颌面部的胚胎发育	217
二、裂畸形的发病机制	218
三、各种畸形的发生形式	219
四、致畸因素	220
五、唇裂、面裂、腭裂的形成	221
第二节 唇裂	222
第三节 腭裂	229
第四节 面横裂	236
第五节 面斜裂	242
第六节 上唇正中裂	246
第七节 下唇正中裂	249
第八节 舌的先天性畸形与异常	250
一、舌的发育与畸形的发生	250
二、舌的畸形与异常	251
第九节 面裂囊肿与先天性颈部囊肿(瘻)	256
一、鼻腭管囊肿	256
二、腭正中囊肿	257
三、球状上颌囊肿	257
四、鼻唇囊肿	258
五、下颌正中囊肿	258
六、皮样囊肿与表皮样囊肿	289
第十节 其他罕见综合征	261
一、Sturge-Weber 综合征	261
二、Treacher-Collin 综合征	262
三、Pierre-Robin 综合征	263
四、无汗-外胚叶发育不良综合征	266
五、Ascher 综合征	267
第十二章 颅脑及脊髓畸形	269
第一节 先天性头皮和颅骨缺损	269
第二节 小头畸形	271
第三节 颅狭窄畸形	272
第四节 枕骨大孔区畸形	275
一、颅底陷入症	275
二、扁平颅底	278
第五节 颅裂	279
第六节 无脑畸形	282
第七节 Dandy-Walker 畸形	283

第八节 先天性蛛网膜囊肿	285
第九节 Arnold-Chiari 畸形	287
第十节 先天性脑积水	289
第十一节 颅内血管畸形	293
一、动静脉畸形	293
二、静脉动脉瘤样畸形	297
第十二节 脊膜膨出	299
第十三节 脊髓拴系综合征	305
第十三章 颈部畸形	313
第一节 甲状舌管囊肿	313
第二节 鳃裂囊肿	314
第三节 先天性颈静脉扩张	315
第四节 甲状腺畸形	317
第五节 颈肋	318
第六节 先天性肌性斜颈	319
第七节 翼状颈	321
第十四章 胸壁畸形	323
第一节 漏斗胸	323
第二节 鸡胸	328
第三节 胸骨裂	330
第四节 Poland 综合征	333
第五节 胸廓出口综合征	334
第六节 乳腺发育异常	336
一、副乳腺	336
二、乳头凹陷症	336
三、乳腺的异常发育	336
四、乳腺硬节	336
第十五章 气管肺畸形	338
第一节 先天性气管狭窄	338
第二节 先天性肺支气管发育畸形	339
第三节 隔离肺	341
第四节 先天性肺叶性气肿	344
第五节 先天性肺囊肿	346
第十六章 先天性膈疝	349
第一节 胸腹裂孔疝	349
第二节 食管裂孔疝	356
第三节 先天性胸骨后疝	362
第四节 先天性膈膨升	363
第十七章 心血管畸形	367

第一节 动脉导管未闭	367
第二节 主动脉狭窄	370
第三节 环状血管	376
第四节 肺动脉扩张	381
第五节 肺动脉狭窄	382
第六节 肺动静脉瘘	387
第七节 主-肺动脉间隔缺损	388
第八节 永存动脉干	391
第九节 完全性大动脉错位	401
第十节 主动脉弓中断	406
第十一节 心脏异位	408
一、节段分析方法	409
二、右位心	410
三、中位心	411
四、左旋心	411
第十二节 肺动脉闭锁伴室间隔完整	411
第十三节 先天性二尖瓣畸形	414
第十四节 先天性二尖瓣闭锁	424
第十五节 房间隔缺损	430
第十六节 室间隔缺损	434
第十七节 法洛四联症	440
第十八节 法洛三联症	447
第十九节 三尖瓣下移畸形	449
第二十节 房室间隔缺损	453
第十八章 食管畸形	459
第一节 先天性食管闭锁	459
一、先天性食管闭锁及气管食管瘘	459
二、先天性食管闭锁不伴气管食管瘘	467
三、单纯性气管食管瘘	467
第二节 先天性食管蹼	468
第三节 先天性食管狭窄	469
第四节 食管重复畸形	469
第五节 食管憩室	470
第六节 先天性短食管	473
第七节 喉气管食管裂	473
第八节 胃食管反流	474
第十九章 腹壁畸形	484
第一节 梅干腹综合征	484
第二节 腹股沟疝	485

一、腹股沟斜疝	485
二、嵌顿性腹股沟斜疝	490
三、腹股沟直疝	494
四、股疝	494
第三节 脐疝	495
第四节 上腹壁疝	497
第五节 侧腹壁疝	498
第六节 卵黄管发育异常	498
一、卵黄管瘘(脐肠瘘)	500
二、脐囊	500
三、脐茸(脐息肉)	500
四、卵黄管囊肿	500
五、脐肠束带	501
第七节 腹裂	501
第八节 脐膨出	505
第九节 脐膨出-巨舌-巨体综合征	512
第二十章 胃畸形	515
第一节 先天性幽门闭锁与狭窄	515
第二节 胃扭转	518
第三节 先天性胃壁肌层缺损	520
第四节 胃重复畸形	522
第五节 胃憩室	523
第六节 先天性小胃畸形	523
第七节 先天性肥厚性幽门狭窄	525
第二十一章 十二指肠畸形	536
第一节 十二指肠闭锁与狭窄	536
第二节 十二指肠重复畸形	542
第三节 十二指肠憩室	544
第四节 环状胰腺	545
第五节 肠系膜上动脉综合征	549
第六节 十二指肠前门静脉	551
第七节 十二指肠周围先天性异常韧带	553
第二十二章 小肠畸形	555
第一节 先天性小肠闭锁和狭窄	555
第二节 小肠重复畸形	564
第三节 美克耳憩室	569
第四节 肠旋转不良	575
第五节 胎粪性腹膜炎	580
第六节 胎粪性肠梗阻	586

第七节 小肠罕见畸形	588
一、小肠膀胱裂	588
二、先天性小肠脊柱瘘	590
三、先天性短小肠症	591
第八节 腹内疝	592
一、肠系膜裂孔疝	592
二、十二指肠旁疝	593
第二十三章 结肠畸形	594
第一节 结肠闭锁与狭窄	594
第二节 结肠直肠重复畸形	596
第三节 结肠憩室	601
第四节 先天性巨结肠	602
第五节 先天性巨结肠同源病	627
第六节 先天性长结肠	631
第七节 先天性短结肠	633
第八节 小左结肠综合征	638
第九节 先天性肛门直肠畸形	638
第二十四章 肝、胆、胰、脾畸形	672
第一节 先天性肝脏发育异常	672
一、异常肝叶(Riedel 肝)	672
二、异位肝叶	672
三、肝叶萎缩	672
四、分叶肝	673
五、先天性肝囊肿	673
六、先天性肝纤维化	675
第二节 先天性胆囊畸形	678
第三节 胆道闭锁	681
第四节 先天性胆管扩张症	694
第五节 先天性胆管发育不良	696
第六节 先天性肝内胆管扩张症	697
第七节 胰胆管合流异常	698
第八节 异位胰腺	701
第九节 先天性胰腺囊肿	702
第十节 脾畸形	703
一、无脾	703
二、多脾	703
三、副脾	703
四、脾睾丸融合	703
五、游走脾	704