

临床先天性疾病

周斌 许子兰 李仁志 主编

黑龙江科学技术出版社



96
R442.9
1
2

临床先天性疾病

周 斌 许子兰 李仁志主编

XAP88/27



3 0147 0182 9

黑龙江科学技术出版社



C

318511

(黑) 新登字第 2 号

责任编辑 张锡新
封面设计 赵元音

临床先天性疾病

周 斌 许子兰 李仁志 主编

黑龙江科学技术出版社出版

(哈尔滨市南岗区建设街 41 号)

牡丹江市工业新技术开发公司印刷

787×1092 毫米 16 开本 27.75 印张 555 千字

1995 年 3 月第 1 版 1995 年 3 月第 1 次印刷

印数: 1—1000 册 定价: 32.00 元

ISBN7-5388-2739-0/R·393

前 言

先天性疾病是临床上比较常见的疾病之一，随着医学科学的发展，对某些先天性疾病的认识也越来越清楚。

为了更系统地介绍先天性疾病，我们编写了《临床先天性疾病》一书，其中分别阐述了眼、耳、鼻、喉、口腔、泌尿、生殖、呼吸、循环、消化、神经、内分泌、遗传、血液、体表及运动等16个系统的先天性疾病的病因、病理、临床诊断及治疗等有关问题。在编写过程中，力求总结临床实践经验，使内容通俗易懂。本书在初稿完成后，分别经刘惠环、吕金秀、刘跃春、王立波等教授审定，在此表示衷心的感谢。由于编者水平有限，书中不当之处在所难免，欢迎读者批评指正。

编 者

1994年8月8日

《临床先天性疾病》编委会

主 编：周 斌 许子兰 李仁志

副 主 编：（以姓氏笔画为序，下同）

于丽波 王立胜 艾俊贤 孙立岩 朱影钊 吴香莲 杨可平 杨玉梅

杜恒海 张静华 郭晶敏 郭淑琴 黄喜开 彭万江 柳家志 李静秋

第一篇 视神经系统先天性疾病

执行主编：李静秋 郑秋平

编 委：王丽敏 王殿家 艾亚文 孙守平 陈 力 杨 敏 杨 瑾 林 媛

贾兰君

第二篇 耳、鼻、喉先天性疾病

执行主编：王寿臣 黄喜开

编 委：于修怀 王庆武 石景春 范悦环 周丽云 武兆君 崔淑芝

第三篇 口腔颌面部先天性疾病

执行主编：石 屹 李凤林 金家哥 柳家志

编 委：于学刚 于淑娟 于秀斌 付德贤 刘晓玉 宋桂兰 李志君 孙福荣

第四篇 神经系统先天性疾病

执行主编：孟 然 郭艳芹 郭晶敏 周 君

编 委：孙 伟 李 峰 曲松宾 杨占文 杨学珍 杨景岩 张福国

第五篇 呼吸系统先天性疾病

执行主编：孙立岩 甘 雨

编 委：王志强 王庆莉 孙 伟 孙艳丽 李云峰 张孟梅 姜玉环

第六篇 心血管系统先天性疾病

执行主编：刘伦翠 杨可平 彭万江

编委：沙云芬 赵宏英 吴 晔 查光彦 高成兰 韩淑芳 魏振宇

第七篇 消化系统先天性疾病

执行主编：朱影剑 刘 江

编委：朱作伟 许宝霞 张跃臣 张丽芹 张林原 吴桂章 马立春 范 东

第八篇 生殖系统先天性疾病

执行主编：艾俊贤 郭振海

编委：王清义 王桂琴 艾 戮 韩信南 张室欣 南锡浩 柳双环

第九篇 女性生殖系统先天性疾病

执行主编：齐树宏 杨玉梅 郭淑琴

编委：李丽荣 李艳春 张秀珠 杨晓玉 周 颖 缪智群

第十篇 代谢、内分泌、遗传、血液系统先天性疾病

执行主编：张静华 贾淑芳

编委：刘欣阳 武玉芝 张瑞云 张桂华 赵成彬 贾晓红 徐富刚 隋凤轩

第十一篇 运动系统先天性疾病

执行主编：于立波 王立胜

编委：邢 健 朱荣俊 刘景奎 刘天云 刘跃辉 张 杰 杨伟振 陈 猛

芦玉财

第十二篇 体表先天性疾病

执行主编：杜恒海

编委：朱克文 祁汝玲 赵 明 赵文俊 傅久石

目 录

概 述.....	(1)
第一篇 视神经系统先天性疾病.....	(6)
第一章 先天性色觉障碍.....	(6)
第二章 先天性眼睑疾病.....	(7)
第一节 先天性眼睑下垂.....	(7)
第二节 内眦赘皮.....	(10)
第三章 先天性角膜疾病.....	(12)
第一节 先天性大角膜.....	(12)
第二节 先天性小角膜.....	(13)
第三节 先天性圆锥角膜.....	(13)
第四节 先天性角膜混浊.....	(14)
第五节 先天性球形角膜.....	(14)
第四章 先天性葡萄膜疾病.....	(15)
第一节 虹膜先天异常.....	(15)
第二节 先天性脉络膜缺损.....	(16)
第五章 先天性视神经发育异常.....	(16)
第六章 先天性视网膜疾患.....	(18)
第一节 先天性视网膜皱裂.....	(18)
第二节 先天性黄斑缺损.....	(18)
第三节 先天性视网膜有髓神经纤维.....	(19)
第四节 先天性眼底灰白变色症.....	(20)
第五节 先天性夜盲.....	(20)
第六节 视网膜色素变性.....	(21)
第七节 视网膜母细胞瘤.....	(23)
第八节 遗传性黄斑变性.....	(26)
第七章 先天性青光眼.....	(27)
第一节 婴幼儿型青光眼.....	(27)
第二节 青少年型青光眼.....	(29)
第三节 青光眼合并先天异常.....	(29)
第八章 先天性白内障.....	(32)
第九章 先天性眼球震颤.....	(33)
第十章 玻璃体动脉残留.....	(36)
第十一章 眼球先天异常.....	(37)
第一节 先天无眼球.....	(37)

第二节	先天性小眼球	(38)
第三节	先天性囊肿形眼	(38)
第十二章	先天性晶体疾病	(39)
第十三章	先天性泪器疾病	(43)
第一节	先天性泪腺疾病	(43)
第二节	先天性泪道疾病	(44)
第十四章	先天性眼肌疾病	(46)
第二篇	耳、鼻、喉系统先天性疾病	(50)
第一章	耳部先天性疾病	(50)
第一节	先天性耳前瘻管	(50)
第二节	先天性耳廓畸形	(51)
第三节	先天性小耳及外耳道闭锁	(52)
第二章	鼻部先天性疾病	(53)
第一节	鼻部神经胶质细胞瘤	(53)
第二节	鼻部脑膜脑膨出症	(53)
第三节	先天性鼻翼萎缩症	(54)
第四节	先天性外鼻缺损	(55)
第五节	鼻裂畸形	(55)
第六节	先天性鼻孔闭锁	(55)
第七节	先天性皮样囊肿及瘻管	(57)
第三章	喉部先天性疾病	(58)
第一节	先天性喉下垂	(58)
第二节	先天性喉囊肿	(58)
第三节	喉软骨软化	(59)
第四节	先天性声门下腔血管瘤	(59)
第五节	先天性舌根囊肿	(60)
第六节	甲状舌瘻管及囊肿	(60)
第七节	先天性喉蹼	(61)
第八节	先天性颈侧(鳃源性)瘻管及囊肿	(61)
第三篇	口腔颌面部先天性疾病	(64)
第一章	先天性唇裂和腭裂	(64)
第一节	唇和腭的胚胎发育和唇腭裂的形成	(64)
第二节	唇腭裂的发病原因	(65)
第三节	先天性唇裂和腭裂分类	(66)
第四节	关于唇腭裂修复手术的问题	(67)
第五节	唇裂修复术	(68)
第六节	腭裂修复术	(71)
第七节	腭裂手术的并发症	(73)
第二章	颌骨发育畸形	(74)

第三章 口腔颌面部其它先天性疾病	(87)
第一节 先天性面裂囊肿	(87)
第二节 血管瘤	(88)
第三节 淋巴管瘤	(89)
第四节 结 舌	(89)
第四篇 神经系统先天性疾病	(91)
第一章 先天性颅脑发育畸形	(91)
第一节 颅 裂	(91)
第二节 颅狭窄症	(91)
第三节 头大畸形	(92)
第四节 头小畸形	(93)
第五节 脑 瘫	(93)
第六节 先天性脑积水	(95)
第七节 先天性皮毛窦	(96)
第八节 脑穿通畸形及水脑畸形	(97)
第九节 先天颅神经发育障碍	(97)
第二章 枕大孔区畸形	(99)
第一节 扁平颅底	(99)
第二节 颅底凹陷	(99)
第三节 小脑延髓下疝畸形	(100)
第三章 先天性颅内肿瘤	(101)
第一节 畸 胎 瘤	(101)
第二节 颅咽管瘤	(102)
第三节 颅内蛛网膜囊肿	(105)
第四节 颅内脊索瘤	(106)
第五节 颅内上皮样及皮样囊肿	(107)
第六节 颅内原发性肉瘤	(109)
第四章 先天性脑血管畸形	(111)
第一节 烟雾病	(111)
第二节 脑血管畸形	(112)
第五章 神经皮肤综合征	(113)
第一节 神经纤维瘤病	(114)
第二节 结节性硬化症	(115)
第三节 脑一三叉神经血管痛病	(116)
第四节 供济失调毛细血管扩张症	(116)
第五节 色素失禁症	(117)
第五篇 呼吸系统先天性疾病	(119)
第一章 气管、支气管、食管瘘	(119)
第二章 先天性肺囊肿	(120)

第三章 肺发育异常	(121)
第一节 肺发育不全	(121)
第二节 肺隔离症	(122)
第三节 先天性一叶性肺气肿	(122)
第四章 肺泡微石症	(123)
第五章 肺部先天性良性肿瘤	(124)
第一节 先天性肺部囊性腺瘤样畸形	(124)
第二节 肺错构瘤	(125)
第六章 先天性胸内异位肾	(126)
第七章 先天性膈疝	(127)
第八章 肺血管畸形	(128)
第一节 单侧肺静脉狭窄	(128)
第二节 肺静脉异位连接	(129)
第三节 肺动静脉瘘	(130)
第四节 先天性肺动脉瘤	(131)
第六篇 心血管系统先天性疾病	(133)
第一章 静脉畸形	(133)
第一节 双侧上腔静脉	(133)
第二节 肺静脉畸形引流	(133)
第二章 心房畸形	(135)
第一节 心房间隔缺损	(135)
第二节 单心房	(138)
第三节 三心房	(139)
第三章 房室瓣畸形	(139)
第一节 三尖瓣闭锁	(139)
第二节 三尖瓣下移	(142)
第三节 先天性二尖瓣畸形	(143)
第四章 心室畸形	(145)
第一节 心室间隔缺损	(145)
第二节 单心室	(147)
第三节 双腔右心室	(149)
第五章 肺动脉畸形	(149)
第一节 原发性肺动脉高压症	(149)
第二节 原发性肺动脉扩张	(151)
第三节 肺动脉口狭窄	(152)
第四节 艾森曼格综合症	(153)
第六章 主动脉畸形	(155)
第一节 主动脉缩窄	(155)
第二节 主动脉弓畸形	(157)

第三节	先天性主动脉口狭窄	(165)
第四节	主动脉窦动脉瘤破裂	(165)
第七章	冠状动脉先天性异常	(167)
第一节	冠状动脉异位起源	(167)
第二节	冠状动脉终止异常	(168)
第三节	冠状动脉行径或分布异常	(170)
第四节	冠状动脉动脉瘤	(170)
第八章	动脉导管未闭	(171)
第九章	主动脉-肺动脉间隔缺损	(172)
第十章	先天性动静脉瘘	(174)
第十一章	先天性动脉干	(175)
第十二章	全心综合畸形	(176)
第一节	法乐四联症	(176)
第二节	心内膜垫缺损	(178)
第三节	左心发育不良综合征	(180)
第四节	左心发育不良综合征	(181)
第五节	右位心	(183)
第六节	主动脉换位	(183)
第七节	心房出入口	(186)
第十三章	马凡氏综合征	(187)
第七篇	消化系统先天性疾病	(188)
第一章	先天性食管异常	(188)
第一节	食管隔膜	(188)
第二节	食管下环	(188)
第三节	先天性食管狭窄	(189)
第二章	胃、十二指肠先天性异常	(190)
第一节	胃隔膜	(190)
第二节	先天性肥厚性幽门狭窄	(190)
第三节	先天性十二指肠梗阻	(198)
第三章	小肠先天性异常	(195)
第一节	小肠先天性畸形的胚胎学	(195)
第二节	先天性肠疝	(195)
第三节	小肠先天性闭锁与狭窄	(197)
第四节	小肠旋转异常	(199)
第五节	先天性小肠重复畸形	(201)
第六节	Meckel 憩室	(202)
第四章	结肠、阑尾和肛门先天性畸形	(203)
第一节	先天性巨结肠	(203)
第二节	阑尾的先天性异常	(205)

第三节	先天性直肠肛门畸形	(205)
第五章	肝、胆、胰、脾的先天性异常	(208)
第一节	多囊肝	(208)
第二节	先天性肝纤维化	(208)
第三节	先天性胆道闭锁	(209)
第四节	先天性胆总管囊肿	(210)
第五节	胆囊先天性异常	(211)
第六节	胰腺先天性疾病	(212)
第七节	异位脾	(215)
第八节	先天性无脾症	(215)
第六章	其它先天性异常	(216)
第一节	先天性膈疝	(216)
第二节	先天性腹股沟斜疝	(217)
第八篇	泌尿、男性生殖系统先天性疾病	(221)
第一章	肾脏先天性异常	(221)
第一节	肾脏数目异常	(221)
第二节	肾囊性病变	(222)
第三节	融合肾	(224)
第四节	肾异位和肾血管生长紊乱	(225)
第二章	输尿管先天性畸形	(228)
第一节	先天性肾盂输尿管连接处梗阻	(228)
第二节	双输尿管口畸形	(230)
第三节	输尿管口异位	(231)
第四节	输尿管囊肿	(232)
第五节	腔静脉后输尿管	(233)
第六节	髂血管后输尿管	(234)
第七节	输尿管膀胱交界处狭窄	(234)
第八节	先天性巨输尿管	(234)
第九节	其他先天性输尿管畸形疾病	(235)
第三章	膀胱先天性畸形	(236)
第一节	膀胱外翻	(236)
第二节	膀胱憩室	(237)
第三节	脐尿管畸形	(237)
第四节	其他膀胱先天性畸形	(238)
第四章	尿道先天性畸形	(238)
第一节	尿道缺如或尿道闭锁	(238)
第二节	副尿道	(239)
第三节	尿道上裂	(240)
第四节	尿道下裂	(241)

第五节	后尿道瓣膜.....	(242)
第六节	前尿道瓣膜.....	(245)
第七节	尿道憩室.....	(245)
第八节	先天性精阜增生.....	(246)
第九节	先天性尿道瘘.....	(247)
第十节	其他先天性尿道疾病.....	(248)
第五章	生殖系统先天性疾病.....	(250)
第一节	阴茎的先天性畸形.....	(250)
第二节	阴囊和睾丸先天畸形.....	(253)
第三节	附睾、输精管与精囊先天性畸形.....	(255)
第四节	鞘膜积液.....	(255)
第九篇	女性生殖系统先天疾病.....	(257)
第一章	女性生殖器官发生机理.....	(257)
第一节	女性生殖器官的发育.....	(257)
第二节	女性生殖器官先天性畸形的致病原因.....	(258)
第三节	女性生殖器官先天性畸形发生的机理.....	(259)
第二章	卵巢发育异常.....	(260)
第一节	卵巢未发育或发育不全.....	(260)
第二节	卵巢结构、形态或大小异常.....	(262)
第三节	卵巢位置异常.....	(262)
第四节	卵巢分裂.....	(263)
第三章	输卵管发育异常.....	(263)
第四章	先天性子宫发育不全.....	(264)
第一节	先天性无子宫.....	(264)
第二节	始基子宫.....	(264)
第三节	实质子宫.....	(265)
第四节	子宫发育不良.....	(265)
第五章	子宫发育畸形.....	(266)
第一节	双子宫.....	(266)
第二节	重复子宫.....	(266)
第三节	双角子宫.....	(267)
第四节	单角子宫及残角子宫.....	(267)
第五节	纵隔子宫.....	(268)
第六节	交通子宫.....	(269)
第七节	先天性子宫异位.....	(270)
第六章	子宫颈发育异常.....	(271)
第一节	先天性子宫颈过短.....	(271)
第二节	先天性子宫颈管狭窄.....	(271)
第三节	先天性子宫颈过长.....	(272)

第四节	先天性子宫颈闭锁	(272)
第七章	阴道发育异常	(272)
第一节	先天性无阴道	(273)
第二节	阴道闭锁或狭窄	(274)
第三节	阴道横膈	(275)
第四节	阴道纵膈	(276)
第五节	前庭肛门	(276)
第八章	外生殖器发育异常	(276)
第一节	处女膜闭锁	(276)
第二节	尿—直肠发育不全	(277)
第三节	尿道—阴道隔发育不全	(278)
第四节	外阴畸形	(278)
第九章	两性畸形	(279)
第一节	先天性卵巢发育不全综合症	(279)
第二节	先天性睾丸发育不全综合症	(280)
第三节	女性假两性畸形	(281)
第四节	男性假两性畸形	(282)
第五节	真两性畸形	(283)
第十篇	代谢、内分泌、遗传、血液系统先天性疾病	(284)
第一章	先天性代谢性疾病	(284)
第一节	苯丙酮尿症	(284)
第二节	磷酸过少症	(286)
第三节	尼曼—匹克氏病	(288)
第四节	肝豆状核变性	(289)
第五节	半乳糖血症	(291)
第六节	高雪氏病	(293)
第七节	肝糖原累积病	(294)
第八节	粘多糖病	(296)
第二章	先天性内分泌疾病	(298)
第一节	先天性甲状腺腺功能不全	(298)
第二节	遗传性生长激素缺乏症	(300)
第三节	先天性肾上腺皮质增生症	(303)
第四节	先天性甲状腺腺功能减低症	(304)
第三章	遗传性疾病	(308)
第一节	21—三体综合症	(308)
第二节	18—三体综合症	(310)
第三节	性染色体畸变综合症	(311)
第四节	13—三体综合症	(312)
第五节	5P—综合症	(313)

第四章 先天性血液疾病.....	(314)
第一节 先天性纯红细胞再生障碍性贫血.....	(314)
第二节 先天性再生障碍性贫血.....	(315)
第三节 先天性红细胞生成异常性贫血.....	(315)
第四节 遗传性球形红细胞增多症.....	(317)
第五节 遗传性椭圆形细胞增多症.....	(318)
第六节 遗传性口形细胞增多症.....	(319)
第七节 血友病.....	(320)
第八节 红细胞6-磷酸葡萄糖脱氢酶缺乏症.....	(323)
第九节 先天性血小板无力症.....	(324)
第十节 地中海贫血.....	(325)
第十一节 红细胞丙酮酸激酶缺陷.....	(327)
第十一篇 运动系统先天性疾病.....	(329)
第一章 肩部先天性疾病.....	(329)
第一节 先天性锁颅骨发育不全.....	(329)
第二节 先天性高肩胛症.....	(330)
第三节 先天性锁骨假关节.....	(331)
第四节 先天性肩关节脱位.....	(331)
第二章 肘部及尺桡骨先天性疾病.....	(331)
第一节 先天性肘关节强直.....	(331)
第二节 先天性桡骨小头脱位.....	(332)
第三节 先天性尺桡骨融合.....	(332)
第四节 先天性桡骨假关节.....	(333)
第五节 先天性桡骨缺如.....	(333)
第六节 先天性尺骨缺如.....	(334)
第七节 先天性尺骨假关节.....	(335)
第八节 先天性对称性肱骨滑车缺如.....	(335)
第三章 腕部先天性疾病.....	(335)
第一节 先天性腕部畸形.....	(335)
第二节 先天性腕部关节半脱位.....	(336)
第三节 先天性手部疾病.....	(337)
第四章 髌部先天性疾病.....	(342)
第一节 先天性髌脱位.....	(342)
第二节 先天性髌内翻.....	(346)
第三节 先天性股骨畸形.....	(346)
第五章 膝部及胫腓骨先天性疾病.....	(348)
第一节 先天性髌骨缺如.....	(348)
第二节 先天性多髌骨畸形.....	(348)
第三节 先天性髌骨脱位.....	(349)

第四节	先天性膝关节脱位	(349)
第五节	先天性胫骨假关节	(350)
第六节	先天性胫骨缺如	(352)
第七节	先天性腓骨缺如	(352)
第八节	胫内翻	(353)
第九节	先天性胫骨扭转畸形	(354)
第十节	先天性胫腓骨骨性联合	(354)
第六章	踝足部先天性疾病	(354)
第一节	先天性垂直距骨	(354)
第二节	先天性马蹄内翻足	(355)
第三节	先天性跟距骨桥	(356)
第四节	先天性小趾内翻	(357)
第五节	先天性拇僵硬	(357)
第六节	副舟骨	(357)
第七节	先天性跖骨内翻	(358)
第八节	先天性短跖骨	(358)
第九节	先天性蹠曲趾	(358)
第十节	先天性锤趾症	(359)
第十一节	先天性跗骨联合	(359)
第十二节	高弓足	(359)
第十三节	平足症	(360)
第十四节	裂足	(361)
第十五节	跟足外翻	(361)
第十六节	先天性跖内收	(361)
第十七节	先天性拇内翻	(362)
第十八节	仰趾外翻足	(362)
第十九节	多趾	(362)
第二十节	并趾	(363)
第二十一节	巨趾症	(363)
第二十二节	拇外翻	(363)
第二十三节	杓白踝关节	(367)
第七章	脊柱先天性疾病	(367)
第一节	颈部先天性疾病	(367)
	环枕融合 (367) 齿状突分离 (367) 齿状突缺如或齿状突发育不良 (368) 短颈 (368) 先天性副枕板 (369) 先天性环椎后弓缺如 (369) 先天性前环椎 (369) 先天性副枕骨 (369) 颈肋 (369) 先天性肌性斜颈 (370)	
第二节	胸、腰、骶部先天性疾病	(370)
	先天性脊柱侧弯症 (370) 脊椎融合 (371) 移行脊椎 (371) 隐	

性脊椎裂(372) 隐性脊椎裂(372) 先天性半椎体(373) 腰骶关节突不对称(373) 横突肥大(373) 游离棘突(373) 先天性腰椎关节突缺如(373) 许白棘突(374) 吻合棘突(374) 喙状棘突(374) 骶骶椎不发育(374) 先天性蝴蝶椎(375)

第八章	全身性软组织先天性疾病	(375)
第一节	先天性无痛症	(375)
第二节	先天肌肉异常	(376)
	先天性副肌印(376) 先天性肌挛缩(376) 先天性肌肉缺如(377)	
	先天性小腿三头肌挛缩(377)	
第三节	先天性多发性关节挛缩症	(377)
第四节	先天性束带畸形	(378)
第五节	先天性进行性骨化性肌炎	(378)
第九章	全身性骨组织先天性疾病	(379)
第一节	马家西综合征	(379)
第二节	肋骨发育不全	(379)
第三节	肋骨发育异常	(380)
第四节	多发性骨髓发育不良症	(382)
第五节	点状骨髓发育不良症	(382)
第六节	骨干性纤维症	(383)
第七节	先天性长骨重复畸形	(385)
第八节	进行性骨干发育不全	(385)
第九节	蜡泪样骨质增生症	(387)
第十节	石骨症	(388)
第十一节	新生儿骨皮质增厚症	(389)
第十二节	成骨不全	(389)
第十章	骨与关节先天性疾病的X线诊断	(390)
第一节	颅颌骨发育不全	(390)
第二节	先天性肩胛骨高位症	(391)
第三节	肩关节畸形	(391)
第四节	先天性肱骨缺如	(392)
第五节	先天性前臂畸形	(392)
第六节	先天性腕部畸形	(393)
第七节	先天性手部畸形	(393)
第八节	先天性腕内伤	(396)
第九节	先天性腕脱位	(396)
第十节	肘骨畸形	(397)
第十一节	肘内翻或外翻畸形	(397)
第十二节	先天性桡骨缺如及发育不全	(397)
第十三节	先天性桡骨缺如	(398)