

头颈部综合征

SYNDROMES OF THE HEAD AND NECK

第4版

原著 Robert J. Gorlin
M. Michael Cohen, Jr.
Raoul C. M. Hennekam

主译 马 莲

头颈部综合征

Syndromes of the Head and Neck

第 4 版

原 著 Robert J. Gorlin, D. D. S. , M. S. , D. Sc.
M. Michael Cohen, Jr. , D. M. D. , Ph. D.
Raoul C. M. Hennekam , M. D. , Ph. D.

主 译 马 莲



人民卫生出版社

Copyright © 1990, 2001 by Oxford University Press, Inc.

This Translation of *Syndromes of Head and Neck, Fourth Edition*, originally published in English in 2001, is published by arrangement with Oxford University Press, Inc.

头颈部综合征, 第4版, 马莲主译
中文版版权归人民卫生出版社所有。

图书在版编目 (CIP) 数据

头颈部综合征/(美) Gorlin R. J. 等原著, 马莲主译—2版.
—北京: 人民卫生出版社, 2006. 11
ISBN 7-117-06992-9

I. 头… II. ①G… ②马… III. ①头部-疾病-综合征
②颈-疾病-综合征 IV. R442.8

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2005) 第 080525 号

图字: 01-2002-2596

头 颈 部 综 合 征

第 2 版

主 译: 马 莲

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-67616688)

地 址: 北京市丰台区方庄芳群园 3 区 3 号楼

邮 编: 100078

网 址: [http://www. pmph. com](http://www.pmph.com)

E - mail: [pmph @ pmph. com](mailto:pmph@pmph.com)

购书热线: 010-67605754 010-65264830

印 刷: 北京中科印刷有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 889×1194 1/16 印张: 94.75

字 数: 3204 千字

版 次: 1997 年 12 月第 1 版 2006 年 11 月第 2 版第 2 次印刷

标准书号: ISBN 7-117-06992-9/R · 6993

定 价: 298.00 元

版权所有, 侵权必究, 打击盗版举报电话: 010-87613394

(凡属印装质量问题请与本社销售部联系退换)

头颈部综合征

Syndromes of the Head and Neck

第 4 版

原 著 Robert J. Gorlin, D. D. S. , M. S. , D. Sc.
M. Michael Cohen, Jr. , D. M. D. , Ph. D.
Raoul C. M. Hennekam , M. D. , Ph. D.

编 者 Frits A. Beemer, M. D. , Ph. D.
Department of Medical Genetics, University of Utrecht, Utrecht, The Netherlands
M. Michael Cohen, Jr. , D. M. D. , Ph. D.
Faculty of Dentistry, Faculty of Medicine, Dalhousie University, Halifax, Nova Scotia, Canada
Vazken M. Der Kaloustian, M. D.
Department of Medical Genetics, Montreal Children's Hospital, McGill University, Montreal,
Quebec, Canada
William B. Dobyns, M. D.
Department of Human Genetics, University of Chicago, Chicago, Illinois
Rosalie B. Goldberg, M. S.
Montefiore Medical Center, Albert Einstein College of Medicine, Bronx, New York
Robert J. Gorlin, D. D. S. , M. S. , D. Sc.
Schools of Medicine and Dentistry, University of Minnesota, Minneapolis, Minnesota
Raoul C. M. Hennekam, M. D. , Ph. D.
Department of Pediatrics and Medical Genetics, Academic Medical Center, University of
Amsterdam, Amsterdam, The Netherlands
Heddie O. Sedano, D. D. S. , Dr. O.
School of Medicine, University of California at Los Angeles, Los Angeles, California
Helga V. Toriello, Ph. D.
Genetic Services, Spectrum Health, Grand Rapids, Michigan

主 译 马 莲
审 校 王光和 郑麟蕃
译 者 马 莲 马文莉 王恩博 伊 彪 朱洪平 张 晓

人 民 卫 生 出 版 社

序

《头颈部综合征》(Syndromes of the Head and Neck)第4版于2001年问世了,与1990年出版的第3版相隔10年。其间时间不长,但却跨了一个世纪。人类已进入21世纪。在过去的20世纪里,最伟大的科学成果之一就是人类基因组测序工作的成功。这一划时代的千万科学家的智慧结晶使本书所收集到的千百种综合征,从过去对绝大多数病征的认识只能停留在疾病的表型和表象上,开始转向在基因水平上去揭示疾病的病因本质和发生、发展的奥秘,揭开了历史新篇章。尽管目前对许多基因的性质和功能尚未完全清楚,但在认识和描述综合征上飞跃了一大步,增加了许多病征的基因定位,丰富了第4版的科学内容,反映了最新科研成果。

我说不上藏书,但我喜欢书,有时还会抚摸她并遥遥欣赏她。我的办公室和家里的书虽然不多,但也不算太少。为了翻阅方便总是把有重要价值的、常用的、喜爱的书放在最方便拿的书架上。本书是我最喜爱的专著之一。在我看过的十分有限的专著中,本书给的专业知识信息量最大,专业知识涉及最广,病征描述得最为深入细致。近千种综合征,2000余幅珍贵的照片,万余条参考文献,收集资料的详实和严格,不仅反映了最新、最前沿的基础研究材料,而且还联系到全身各部位的体征和表象,可以说集综合征之大全,是一个综合征资料宝库和综合征的百科全书。

现在我看门诊的时间不多,然而一些患疑难杂病的病人有时还挂我的号,其中有的初诊看来可能是某一综合征,但以前未有见过,于是就急于查阅本书,结果总是可以找到诊断的线索。有时喜出望外地发现和书本中描述的几乎一样,很快可以“对号入座”作出临床诊断。这时就会情不自禁地说“好书”。

马莲教授继第3版《头颈部综合征》后,仍作为主译和其他译者一起翻译第4版。我相信他们有了上一次的经验和一定会把第4版译的内容更准确、文字更优美。把这部精品奉献给读者。我要诚挚地感谢所有的译者的辛劳。我希望有条件的口腔医师能拥有一本,拥有这份财富。

张震康

北京大学口腔医学院名誉院长

中华口腔医学会会长

2006年3月15日

前 言

《头颈部综合征》一书的第4版于2001年问世了，我非常荣幸再次担任该书的主译。有第3版译著作基础，第4版的翻译工作似乎应当容易些，但实际上比第3版所用的时间还要长。原因是第4版又增加了许多近年的参考文献和新的章节，并且几乎原有的每章都有或多或少的变化，一些疾病还增加了基因的定位，使先天性疾病的诊断和预防工作又向前推动一步。翻译过程中每位译者首先要找出第4版与第3版的不同，继而才能在第3版译著的基础上开展新版的翻译工作，同时还对第3版的许多译文作了改进。

经过了所有译者近四年的努力，《头颈部综合征》第4版的译著终于和读者见面了。希望读者能将该书作为了解先天性疾病，遗传性疾病以及相关基因的窗口，为研究、诊治这一特殊的病人群体贡献力量。

在本书问世之际，特别感谢郑麟蕃教授、王光和教授再次为本书审校；衷心感谢张震康教授在百忙之中为本书再次作序；感谢所有译者的辛勤劳动以及同道及朋友们在本书翻译整理过程中给予的无私帮助和热情支持。

对于译著中的不足之处敬请指正。

马 莲

北京大学口腔医学院

口腔颌面外科教授

唇腭裂治疗中心主任

2006年3月 于北京

原版序

1964年我首次在麦迪逊任职，同时 Gorlin 的第1版权威著作《头颈部综合征》面世，我始终为这两件事的同时发生而感到异常幸福。从那时起，我从来没有离开过本书接下来的任何一版，无论是在办公室、诊所还是我教学或咨询的世界上任何地方。《头颈部综合征》闻名于全世界，在临床遗传学方面已经成为最有价值的著作，也许只有 McKusick 的 OMIM 能与之匹敌。随着这一宏篇巨著的不断再版，它的作者也不断增加；然而，确保该书价值的判断力、经验值及权威性还主要来自于 Gorlin 和 Cohen 博士，他们是口腔遗传学和口腔病理学领域无可争辩的领袖。

这一版中，他们来自阿姆斯特丹的 Raoul Hennekam 博士那里汲取了热忱、经验和能量。作为一位临床遗传学家，Hennekam 博士享有很高的国际声誉。他将是该书再版时的领军人物。

由 Goethe (1796) 和 Burdach (1800) 开创的形态学，作为一门研究存活生命体形态、构成、转化及畸形的科学，它以历史和发展的观点为基础，早在 19 世纪就极大地改变了生物学家们的世界观。它揭示了结构的相似性和同源性之间本质的、至关重要的区别。以达尔文的观点来看，同源性成为形态学“最为有趣的部分”以及“几乎可以说是”自然界历史的“真正灵魂”。因此，《物种起源》(1859) 所包含的思想中最根本的创新点是自然选择，而非遗传。应该这样认为，也许 19 世纪绝大部分形态学（包括现代胚胎学，细胞理论，病理学，细胞学，有丝分裂的研究，减数分裂和染色体，进化，遗传-形状的传递）是医生们创造的，他们常常自己进行尸体解剖和病理研究（像 Gorlin 和 Cohen 博士），还研究为数众多的畸形动物和婴儿。早期，颅面异常即成为这些形态学家们的主要关注对象。我们还很熟悉他们提出的一些名词术语，比如畸形学、无下颌并耳畸形、无脑畸形和前脑无裂畸形。因此，Gorlin、Cohen 和 Hennekam 博士，继承颅面形态学 200 年富有创造力的传统，在本书的篇章中为我们提供了有关这些畸形最有权权威性的讨论。

孟德尔是他所处时代的赤子，他工作的原始出发点是探寻形状的原因，比如，生长发育的遗传因素。与那些没有阅读过他 1865 (1866) 年所著原始文章的学者们的观点相反，孟德尔确实使用了一个词即“die bildungsfähigen elemente”来对应后来 Johannsen 所谓的“基因”，比如呈现在细菌细胞内单倍体形式中的形态给予或形态发生的元素。这些元素表现出的分离和自由组合让他吃惊和喜悦，并指引他远离了其初衷，即想明确生长发育和进化的因果本性。直到生物圈里所谓的孟德尔世纪结束，通过分子技术的中介，形态学的所有分支重新融合统一之时，大家才认识到孟德尔的最初目标。从而使在正常和异常的情况下明确这些分离、形态给予元素的功能成为可能。当“综合征…”提供了基因异常多向性功能数以百计的例证，其中包括许多颅面综合征的分子学数据，必须记住的是，无论是正常的或异常的生长发育，都是进化的结果（否，生长发育中什么也没有发生，在进化方面这是不可能的，甚至远超出脊椎动物进化中神经嵴的“产生”。生长发育开始于六亿多年前的寒武前纪，才使得所有生活的多细胞动物得以出现）。

在过去几十年，本书比其他任何临床遗传学方面的著作更多地为我们提供了最好的结果，也暴露了基于表现型分析的疾病分类学的局限。当进化和发育被严重限制成为一组显著贫乏的最终形态发生结果，这些结果如果是异常的，它们很可能均为高度异源性，由数以万计的基因与颅面区域中与生长发育高度相关的那一小部分两者的比率来决定。诱导分子的“过渡节俭”，即为何相同的基因在不同的时间与其他转录或生长因子在不同的胚胎始基和甚至在随后的不同组织的组织发生上表现为不同的排列组合，解释了普遍存在于临床形态学上的基因多效性这一现象。这一生物学事实或假说在每一种遗传性障碍中都应加以考虑，它在《头颈部综合征》中

原 版 序

也得以精彩的陈述，从而使本书的应用价值远远超出了头颈部的范围，扩展至人体所有部位。

成功应用分子学方法对生长发育进行原因分析以及人类基因序列计划完成后，人们希望以此最终重新调整半个世纪以来基因型和表现型研究之间的不平衡，不是反对而是进行补充性的科学努力——这样可以使以下现象日益明确：异种性、变异性、同种性、外显率和表现度，它们对于本书的后续版次而言均是日益紧迫的问题。第四版中引入许多分子学的知识，这不仅开未来临床形态学之先河，而且为其所有从业者提供了最有价值的知识源泉。至于能够承担和继续这项充满仁爱的事业，生物医学界应对 Gorlin, Cohen 和 Hennekam 博士心怀无限的谢意。

John M. Opitz, 医学博士
儿科学 (医学遗传学), 人类遗传学,
产科学和妇科学, 犹他大学,
犹他州盐湖城

原版前言

许多专家审阅了本书的大量章节，他们比任何一位编者都具有更加广博的专业知识。他们所带来的成果和专业意见为本书增色不少。对他们，我们表示衷心的感谢，感谢他们为本书花费了宝贵的时间。

按字母排序，他们包括：Mary Ahrens, Judith Allanson, Susan Berry, Beth Ann Bloom, David M. Brown, Suzanne G. Cassidy, Vazken Der Kaloustian, Charis Eng, Vickie Matthias Hagen, Judith G. Hall, Betsy Hirsch, Ioannis Koutlas, Bonnie LeRoy, Brian Michalowicz, Maximilian Muenke, John M. Opitz, Mary Ella Pierpont, Andrew Read, Nathaniel Robin, Karol Rubin, Heddie O. Sedano, Karel Vrticka, Matthew Warman 和 Chester B. Whitley。我们还要感谢明尼苏达大学生物医学图书馆的工作人员。Delbert Reed 是他们当中一位优秀的图书管理员，对任何文献的查找他始终表现出极大的热情，哪怕是毫无希望。在阿姆斯特丹，Hannelore De Groot 担任了相同的工作，他总是能很快查找到我们所需要的资料。我们向 John Opitz 表达谢意，因为他同意为该版本撰写序言。为了与早期版本保持连续性，我们将第 1 版（Victor A. McKusick）、第 2 版（David W. Smith）和第 3 版（F. Clarke Fraser）的序言再次印刷。

《头颈部综合征》第 4 版是在这样一个背景下开始编写的：每一本新的周刊或月刊都带给我们大量的分子学信息；每个月都有许多新的综合征不断涌现。我们竭尽所能广泛涉猎，限制因素是外观必须不寻常——由于书名所累，但是它已经广为人知，更换名称显然不明智。在差不多 5 年时间里，我们几乎是在从事专职工作，才使得该版本得以面世。根据我们的经验，完成第 3 版后即要着手第 4 版的工作，而且我们衷心希望，由于素材不断扩充，作为将来版本的领军人物，Raoul Hennekam 能及时分配每一章节给不同的作者，而他们每个月都要更新资料。我们所增加的新资料的最后期限是 2001 年 6 月。

我们设法对综合征进行有实用价值的分类，但许多情况具有多面性，涉及几个分类目录，对它们的分类似乎过于武断。我们新增加了另外一个章节：涉及眼睛的综合征，然后对分类进行局部调整，将一些综合征归入其名下。

本版中我们试图突出综合征分子学方面的内容，对于许多病例，如果是已知的话，我们描绘了它们的基因图谱。但是，许多基因的性质还没被精确的测定。

对综合征的描述迅速增多。本书 1964 版包括 580 页，1990 版大约 1000 页，而该版大约有 1400 页。1972 年，我们共列出了 72 种口面裂综合征。在本书的篇幅之内，我们记录了超过 350 种这样的综合征。

通过改变排版，删除多余的插图及附录里的正畸测量值，我们的个人愿望得以实现，将本书变成了单排版的形式。Raoul Hennekam 极大地改进了本书的索引，同时我们还在书中增加了有用的网址和计算机数据库系统。

该版得以顺利诞生还要归功于牛津大学出版社的 Jeffrey House, Nancy Wolizer 和 Susan Hannan。他们提出建议，并在工作中尊重我们的意见，都使得这项任务的完成变得异常轻松。

该版本和《遗传性听力丧失及其综合征》第二版能够面世，还要感谢 Guilan Norouzi 无限的慷慨。

在过去的 15 年里，我们中的一位（RJG）有幸请 Carol Bauer Rose 作为编辑助理。雇用她的部分原因是因为她在图书出版方面具有丰富的经验。几乎没人能想到那是一个怎样的情形，5 年来持续紧张的工作才使本书得以成形而没有大的瑕疵，哪怕是文法上的。Carol 曾为分号的使用和措词是否清晰苦恼不堪。科学方面的失误是由我们造成的。我们还要感谢 Ruth E. MacLean 和 Belinda Leeuwenhage，感谢他们在本书编辑方面提供的帮助。

明尼阿波利斯 R. J. G.
哈利法克斯 M. M. C
阿姆斯特丹 R. C. M. H.

中文第一版序

我本人不是综合征学专家 (Syndromologist), 对这些病没有什么研究。如果说我研究过 Syndrome, 那我一辈子只研究过一个 Syndrome, 即 Costen's Syndrome。可惜 Costen's Syndrome 不属于本书所述的 Syndromes。所以在本书的目录中没有。本书的主译马莲教授邀请我写序, 可能是因为我《Syndromes of the Head and Neck》特别感兴趣, 而我产生这种兴趣源自我 20 多年来为使人们的颌面部更加和谐和漂亮而进行的研究和“创作”。每当我凝视那些美人, 常常使我感叹在人类漫长进化的旅程中竟能塑造出如此美丽绝伦的脸庞。而相反, 人类又那么不幸, 头颈部综合征的那些病人的容貌又是那样不协调和怪畸。为此, 千万科学家为消灭这些不幸正在艰苦卓绝地工作。也许在 21 世纪, 当人类基因组的 30 亿个碱基对被破译, 人类基因组 DNA 全序列的测定被完成, 以及它的编码也被全部破译时, 我们可望到这些不幸的综合征被消灭的曙光!

人类约有 3 000 多种遗传或与遗传有关的疾病, 头颈部综合征是先天性畸形, 属遗传病、染色体变异病征。虽然非常少见, 但有时很难诊断, 甚至认为仅仅是颌面部、头颈部局部病变而误诊。国内虽然有相关的书籍出版, 但是没有一本有权威性的头颈部综合征的专著作为参考。而把这么一本名著翻译为中文并奉献给读者实在是可喜可贺的事情。

翻译的第三版《头颈部综合征》是一本名著。因为 1964 年出版第一版, 1976 年是第二版, 以及这本第三版是美国、英国、加拿大、丹麦等世界各国著名医学专家的荟萃。为本书作序的就有畸形学的前驱者 Victor A. McKusick。第一版有 580 页, 第二版为 812 页, 这一版又增加了许多新内容, 收集了 700 余种综合征, 其中插图 2 000 幅, 共 1 000 页。因此是一本权威性著作。虽然本书的书名为《头颈部综合征》, 其实都是累及全身的疾病, 因为多数都表现在头颈部, 以头颈部畸形为特征, 而头颈部畸形给人们印象最突出。

本书的知识领域几乎涉及医学的所有学科。翻译工作是艰巨的。主译马莲教授对先天性畸形, 唇腭裂有很深入的研究, 又在英国留学多年, 有很好的业务和英语功底。而大多数参译人员都是博士学位获得者, 现在都在北京医科大学口腔医学院医疗、教学和科研第一线。他们在繁忙的日常工作之余, 仍然深夜爬格, 也应对此赞许, 我愿读者喜欢这本译著。

张震康

北京医科大学口腔医学院院长, 教授

中华口腔医学会会长

一九九六年十月一日

中文版第一版前言

第一次看到《Syndromes of the Head and Neck》这本书，是1989年圣诞节前后，在伦敦儿童医院口腔颌面外科图书室。当时虽然这本书还是第2版，有些第3版的综合征尚未包括在内，但我已经被书中丰富的内容，优质的照片和浩瀚的篇幅所深深地吸引，同时深感自己知识的贫乏。7年后，当第3版的《Syndromes of the Head and Neck》被我在英国伦敦一家最大的书店买回后，我便决心将此书翻译成中文，以求为我国的综合征病人的诊断和治疗尽自己的微薄之力。

头颈部综合征是一本经典的医学工具参考书，对于每个综合征都从遗传学、临床学及病理学特点等方面进行了详细地论述。大量的照片及参考文献更是该书的独到之处，使之具有了医疗和科研的双重价值。

在我国，头颈部综合征患者的数目与中国人口相比是极微小的，但这是一组非常特殊的病人。对于综合征的整体认识、诊断和治疗，代表着一个国家的医疗水平；对于综合征的遗传学研究，将会对提高人口素质产生影响；而对于综合征的诊断和治疗，将会直接影响到患者生活质量的提高。

在全书的翻译过程中，译者本着“信、达、雅”的原则，力求完整地将《头颈部综合征》一书的精彩献给我国的读者。但由于本书中所涉及的综合征不仅仅发生在口腔颌面部，而且多具全身表现，有许多综合征不用说没有见过，甚至没有听说过，这些无疑给本书的翻译增添了相当大的难度。另外，书中除英文外，还应用了大量的德文、法文、拉丁文和希腊文等医学名词，使中文含义难以得到确切的表达，因此，在本书中有些保留了原文形式，有些采用了相近的中文名词。希望《头颈部综合征》中文译本，没有因此而逊色。

最后，还要衷心地感谢张震康院长为本书作序，衷心地感谢译者及所有关心、支持和帮助此书翻译工作的同事们，感谢毛驰先生在索引编排及后期整理工作中给予的帮助。如果没有译者们夜以继日地辛勤工作，如果没有王光和教授、郑麟蕃教授的支持、指导和帮助，如果没有李晓京女士和安全刚先生等的无私帮助，此书的翻译工作也只能是纸上谈兵，对头颈部综合征的临床及科研工作的进一步开展也只能是望“洋”兴叹。

马 莲

北京医科大学口腔医学院
口腔颌面外科教授
唇腭裂治疗中心主任
一九九七年六月于北京

1990 年 序

综合征学家、医学遗传学家以及其他医学工作者已经意识到，要跟上有关综合征的知识快速发展的步伐越来越困难。著名的畸胎学家 Josef Warkany 在 1971 年曾写道“随着人们对先天畸形的关注，一股综合征热正在许多专业扩散开来，这给医学杂志的编辑和读者区分谬误的和持久、有意义的综合征带来了困难。”（先天性畸形：记录和评价）。因此，有必要以一种有意义的方式来审慎地筛选、组织和综合大量的有关综合征的文献。本书的第一版即受到了那些开始意识到这种需要的人们的欢迎。它的深度和广度反映了 Robert Gorlin 百科全书般的知识和判断，这真是一个独特的现象，而且它不仅局限于头颈部！为了跟上知识的发展，Michael Cohen 在第二版中开辟了综合征知识的另一个天地。该版中，综合征资料的深度和广度得到了进一步的扩展，这将归功于 L. Stefan Levin 有关耳鼻喉科学方面的知识和另外不少于 18 位合著者独特的章节。这部百科全书式的著作对近 700 个综合征进行了包括表现型系列、流行病学遗传方式、发病机制等方面的描述。McKusick 的分类非常之全面，因为它包括了所有的孟德尔疾病，而不仅仅是综合征，但本书中除此之外还包括非孟德尔综合征，内容更加精深。现在几种有效的计算机辅助的综合征诊断系统作为诊断的辅助设备是有用的，但不能提供有关表现型的详尽的描述以及文献的评价分析。本书作为知识的基本构成将受到临床遗传学家及其他面对综合征的人们的欢迎。能与本书有联系是一种荣幸，尽管以这种外围的方式。我希望能够说服我的学生们，使我有朝一日能拥有这本书，并时不时地读读它！

F. Clarke Fraser, O. C., M. D., Ph. D., FRS (C)
医学遗传学名誉教授
McGill 人类遗传中心，蒙特利尔，加拿大

1976 年 序

本书的第一版是该医学领域中先锋式的著作。我还能形象地回忆起 1964 年初次阅读这本书时的激动。终于有了一本权威荟萃的著作！它描述了当时所知的大多数的综合征，尽管命名为《头颈部综合征》，它还是以一种非专科和平衡的方式揭示了每个疾病所有已知的特征，包括每个疾病的自然史、病因学、鉴别诊断，以及恰当的参考文献。综合征学的领域从那时起得到了扩展。本书所阐述的疾病的数目已增加两倍多，综合征的知识也已经得到更新。M. Michael Cohen, Jr.，本书的第三位主编也加入了这部扩充了两倍的综合征著作的写作中。

因此，对于那些致力于畸形综合征或对该领域感兴趣的人们来说，该书的再版将会更受欢迎。许多孩子和他们的父母将是该书的间接受益者。为了我们的病人，我们真诚的感谢这部不朽著作的作者们。

David W. Smith, 医学博士
儿科学教授，畸形学小组，儿科教研室
华盛顿大学医学院，西雅图，华盛顿

1964 年 序

本专著的作者是一群敏锐的观察者，是 Jonathan Hutchinson、Parkes Weber 以及其他老一辈临床学家优良传统热忱的继承者。他们所关注的疾病是如此的罕见，但由于多种原因这并不重要。尽管这些疾病发病率不高，但它们却构成了医学领域一个独特的部分。这类疾病绝大多数是先天畸形或可以笼统地称为全身疾病；它们当中许多是遗传病，遵从经典的孟德尔遗传方式或由于染色体变异造成。毋庸置疑，随着遗传的和营养的疾病被人们很好地认识和加以控制，这部分疾病已经开始成为医学所面临的有力挑战。对病人来说，患有罕见的疾病并不意味着某种安慰。用一种精确的临床术语将这些疾病描述出来，这是认识它们的首要任务。

一般来说，对罕见病例的细致研究是对医学和生物学的重要贡献。早期著名的遗传学家 Bateson 曾说过：“珍惜你的稀有之物！”1657 年，以研究血液循环而闻名的 William Harvey 曾这样雄辩地表述他对研究罕见疾病价值的看法：

在被追求的道路上，大自然除了偶尔显露她的芳踪外，她从不习惯于公开地将秘密展示于人；仔细地、从极为罕见的病例中集中心智揭示寻常的自然规律，除此之外，没有更好的途径来进行正确的医学实践。如果我们不攫取它们，其中所包含的有用的和恰当的天性就不能为我们所发觉，或者还以某种方式来扰乱我们的心智，这是较为普遍的真理。

凭借他们广博的个人经历和大量散在的文献报告，Gorlin 和 Pindborg 教授已经对口腔病理和一般意义上的医学做了一件有益的工作。他们利用写作技巧，对这些疾病进行综合和解释。这些疾病之间的基本关系已经被仔细地揭示并通过大量的例证得到了证明，但它们往往是以不同的名称被单独报告的。为此，所有医学界都要感谢这些作者。对于这部英文医学著作来说，作者们提供的图片极其珍贵，因为这些作者们率先开发了如此丰富的矿藏。凭借他们的语言优势，他们研究了大量有关文献的原文，这些文献以前并不为我们所了解。

眼科学、皮肤病学和牙医学方面的专家总能利用简单的临床方法来研究疾病，这真让人羡慕。值得庆幸的是，许多专家通过评价系统和全身疾病的关系对病理学做出有价值的贡献。通过这本专著，Gorlin 和 Pindborg 已经加入了这个队伍。他们的工作将很有价值，这其中不仅包括牙医学家，还包括所有为数众多的医学专家，他们被召唤起来关心患有这些疾病的人们。

Victor A. McKusick, M. D.
William Osler 医学教授
约翰·霍普金斯大学医学院
约翰·霍普金斯医院主任医师
巴尔的摩，马里兰

目 录

第一章 变形征和阻断征 1	糖尿病性胚胎病	21
颅面变形征 1	己烯雌酚胚胎病	22
鼻变形..... 1	氟康唑胚胎病	23
耳变形..... 2	叶酸拮抗剂（氨蝶呤和氨甲蝶呤）胚胎病	23
下颌变形..... 2	临床表现	23
斜颈..... 2	鉴别诊断	24
斜头变形..... 2	乙内酰脲胚胎病	24
变形征引起的颅骨骨缝早闭和斜头畸形..... 2	高热性胚胎病	25
胎儿分娩方式异常..... 3	母体苯丙酮尿症性胚胎病	26
Potter 序列征（羊水过少序列征） 5	米索前列醇胚胎病	27
出生前及围产期情况..... 8	普里米酮胚胎病	27
肾脏病变..... 8	放射性胚胎病	27
颅面部特征..... 8	类维生素 A 胚胎病	28
皮肤..... 8	临床表现	28
骨骼和肢体畸形..... 8	风疹胚胎病	29
生殖系统畸形..... 9	四环素胚胎病	30
肺..... 9	反应停胚胎病	31
胃肠道系统..... 9	甲苯胚胎病	32
心血管畸形..... 9	三甲双酮胚胎病	33
其他畸形..... 9	2-丙基戊酸钠胚胎病	34
诊断、鉴别诊断以及实验室检查..... 9	水痘胚胎病	35
羊膜破裂序列征	香豆素维生素 K 缺乏症胚胎病	36
肢体缺损畸形	鉴别诊断	37
颅面畸形	其他致畸物质	37
胸腹部以及其他缺损畸形		
鉴别诊断		
实验室辅助检查		
胎儿大脑阻断序列征		
鉴别诊断		
第二章 致畸物质	第三章 染色体综合征：常见和/或熟知的	
酒精胚胎病	综合征	40
血管收缩素转换酶（ACE）抑止剂胚胎病	21 号染色体三体综合征（Down 综合征）	40
绒毛膜采样性胚胎病	发生概况	40
可卡因胚胎病	细胞遗传学及再发生风险	40
环磷酰胺胚胎病	筛选检查	41
巨细胞病毒和弓形体病胚胎病	死亡率	41
	常见临床诊断特点	41
	生长及骨骼异常	42
	中枢神经系统及其表现	43
	颅面部表现	44
	心血管系统	45

胃肠道系统	45	13 号染色体长臂缺失综合征	62
皮肤	45	18 号染色体短臂缺失综合征	64
皮纹学特征	45	18 号染色体长臂缺失 (de Grouchy) 综合征	64
其他异常	45	Turner 综合征	65
血液系统	45	细胞遗传学	66
肿瘤	45	候选基因	67
免疫系统	46	生长	68
鉴别诊断	46	中枢神经系统	68
实验室检查	46	头颈部异常	68
13 号染色体三体 (Patau) 综合征	48	胸部	68
生长	49	生殖系统	68
中枢神经系统	49	心血管异常	68
颅面部特点	49	肾脏异常	69
颈部	49	骨骼异常	69
心血管系统	49	皮肤表现	69
生殖系统	51	肿物	69
四肢异常	51	自体免疫性疾病	69
其他发现	51	鉴别诊断	70
血液学发现	51	实验室辅助检查	70
肿瘤	51	Klinefelter 综合征及其变异型	71
鉴别诊断	51	生长	71
解剖学特点	51	中枢神经系统及其行为特点	71
鉴别诊断	51	生殖系统	71
实验室检查	51	第二性征	72
18 号染色体三体 (Edwards) 综合征	52	激素	72
生长	53	皮肤特点	72
中枢神经系统	53	颅面特点	72
颅面特征	54	先天性畸形	72
肢体	54	其他表现	72
心血管系统	54	48,XXYY	72
泌尿生殖系统	54	48,XXXY	72
其他异常	54	49,XXXXY	72
解剖学研究	54	男性 46,XX	73
肿瘤	55	鉴别诊断	75
鉴别诊断	55	实验室辅助检查	75
实验室辅助检查	55	男性 47,XYY 和其他多 Y 染色体疾患	75
4 号染色体短臂缺失综合征 (Wolf-Hirschhorn 综合征)	55	生长特点	76
5 号染色体短臂缺失综合征 (Cri-du-chat 综合征)	57	中枢神经系统及行为特点	76
8 号染色体三体 (Warkany) 综合征	59	性征特点及生育能力	76
9 号染色体短臂复制综合征	59	先天性畸形	76
11 号染色体短臂 13 位点缺失综合征 (无虹膜-Wilms 瘤综合征, WAGR)	61	皮肤异常	76
		牙列	76
		鉴别诊断	76
		实验室检查	77

47,XXX, 48,XXXX, 和 49,XXXXX 综合征.....	77	6 号染色体长臂重复综合征	100
47,XXX	77	7 号染色体短臂缺失综合征	101
48,XXXX	77	7 号染色体短臂重复综合征	101
49,XXXXX	78	7 号染色体长臂缺失综合征	102
三倍体综合征	79	7 号染色体长臂重复综合征	103
脆性 X 染色体综合征 (Martin-Bell 综 征, 巨睾丸标志物 X 染色体综合征)	82	7 号环状染色体综合征	104
面部	83	8 号染色体短臂缺失综合征	104
中枢神经系统	83	8 号染色体短臂重复综合征	104
结缔组织	83	8 号染色体短臂嵌合四体综合征	105
泌尿生殖系统	83	8 号染色体长臂重复综合征	105
口腔表现	84	9 号染色体短臂缺失综合征	105
鉴别诊断	84	9 号染色体短臂四倍体综合征	106
实验室检查	85	9 号染色体长臂缺失综合征	107
		9 号染色体长臂重复综合征	107
		9 号染色体三体综合征	108
第四章 染色体综合征: 少见变异型	87	10 号染色体短臂缺失综合征	109
1 号染色体短臂缺失综合征	87	10 号染色体短臂重复综合征	109
1 号染色体短臂重复综合征	87	10 号染色体长臂缺失综合征	110
1 号染色体长臂缺失综合征	88	10 号染色体长臂重复综合征	110
染色体近端缺失	88	11/22 号染色体不平衡易位	111
染色体中间缺失	88	11 号染色体短臂缺失综合征 (Potocki- Shaffer 综合征)	112
染色体末端缺失	88	11 号染色体长臂缺失综合征 (Jacobsen 综合征)	112
1 号染色体长臂重复综合征	89	11 号染色体长臂重复综合征	113
2 号染色体短臂缺失综合征	89	Pallister-Killian 综合征 (12 号染色体短臂 嵌合四体, 12 号等臂染色体综合征)	113
2 号染色体短臂重复综合征	89	14 号染色体长臂缺失综合征	115
2 号染色体长臂缺失综合征	90	14 号染色体长臂重复综合征	116
2 号染色体长臂重复综合征	91	14 号染色体嵌合三体综合征	116
2 号染色体 2p12-q14 臂间倒位综合征	92	14 号染色体单亲二体征	116
3 号染色体短臂缺失综合征	92	父系 14 号染色体单亲二体	116
3 号染色体短臂重复综合征	93	母系 14 号染色体单亲二体	116
3 号染色体长臂缺失综合征	93	15 号染色体长臂缺失综合征	117
3 号染色体长臂重复综合征	93	15 号染色体长臂重复综合征	117
4 号染色体短臂重复综合征	94	15 号染色体嵌合三体和四体综合征	118
4 号染色体长臂缺失综合征	95	15 号染色体倒位重复综合征	119
4 号染色体长臂重复综合征	96	16 号染色体短臂重复综合征	119
5 号染色体短臂重复综合征	97	16 号染色体长臂缺失综合征	119
5 号染色体长臂缺失综合征	98	16 号染色体长臂重复综合征	120
5 号染色体长臂重复综合征	98	16 号染色体三体和部分三体征	120
6 号染色体短臂缺失综合征	99	Smith-Magenis 综合征 [17 号染色体短臂 (11.2 片段) 缺失综合征]	121
6 号染色体短臂重复综合征	99	17 号染色体短臂重复综合征	122
6 号染色体长臂缺失综合征	100		
近端缺失 (6q11-q16)	100		
中间缺失 (6q15-q25)	100		
末端缺失 (6q25-末端)	100		