

病残儿疾病学

BINGCANER JIBING XUE

王经伦 高锦声 主编

中国人口出版社

107957

病残儿疾病学

主 编 王经伦 高锦声

中 国 人 口 出 版 社

图书在版编目 (CIP) 数据

病残儿疾病学/王经伦, 高锦声主编. -北京: 中国人口出版社, 1997. 12
ISBN 7-80079-419-9

I. 病… II. ①王… ②高… III. 残疾人: 少年儿童-疾病- IV. R449

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (97) 第 26769 号

病残儿疾病学

王经伦 高锦声 主编

*

中国人口出版社出版发行

(北京市海淀区大慧寺 12 号 邮政编码: 100081)

北京师范大学印刷厂印刷

新华书店经销

*

开本: 787×1092 毫米 1/16 印张: 17.5 字数: 347 千字

1998 年 4 月第 1 版 1998 年 4 月第 1 次印刷

印数: 1—5 000 册

ISBN 7-80079-419-9/R·111

定价: 65.00 元

主 编 王经伦 高锦声

副主编 刘权章 孙朝琪 孟 平 徐凯诗
何政贤 王福先

编 者 (按姓氏笔划为序)

王经伦	王太哈	王福先	刘 浩	刘永琴
刘权章	叶滨滨	曲 鸥	朱雪明	孙朝琪
孟 平	何政贤	张士义	周淑芳	张桂芳
罗素玉	赵淑琴	袁 壮	高锦声	徐凯诗
鹿占成	韩维田	温明祥	管 宇	潘恩元

摄 影 王 强 姚玉成

审 阅 邱淑华 朱耀华

序

实行计划生育，不仅要严格控制人口数量，还要努力提高人口质量，改善人口结构，着眼于人的全面发展，人民生活质量的提高和妇女的进一步解放，促进人口与经济、社会、资源、环境的协调发展和可持续发展，为我国社会主义现代化建设提供一个良好的人口环境。

据 1986 年我国出生缺陷调查研究表明，全国出生缺陷发生率为 13.07‰，不仅严重影响了人口质量，也给家庭和社会带来沉重的负担。科学地进行病残儿鉴定与管理，是减少出生缺陷和其他劣质儿童出生的一个重要环节。目前，虽然各地在进行独生子女病残儿医学鉴定和管理过程中，积累了丰富的经验，取得了很大成绩。但是，由于国内迄今尚无专题研究病残儿医学鉴定的技术专著，给业务和管理工作带来许多不便。王经伦、高锦声同志在对辽宁省病残儿流行病学和二胎再发风险调查研究的基础上，组织有关专家经过二年多的努力，终于编撰出有关病残儿疾病鉴定的参考书，为计划生育和医学事业做了一件非常有意义的工作。

该书资料源于调查材料，经分析、综合、归类，汇编成册，实用性和指导性很强。知识系统，内容简明扼要，层次分明，形式新颖，书后附有专家们的建议，便于查考指导，是指导病残儿医学鉴定和管理，提高专业人员业务素质、宣传普及优生科学一部有价值的科技参考书。为此，我欣然为之作序，向广大读者推荐此书。相信，作者和编辑们的热情和辛勤笔耕会收到良好的效果，并将受到广大读者的欢迎。

李宏规

1997 年 12 月

前 言

病残儿鉴定是一项政策性、技术性都很强的工作，直接关系到我国民族身体素质和群众的切身利益，是全面贯彻落实人口政策，提高民族整体素质的重要环节，其重要性已被社会普遍关注，受到有关部门的重视。据我国 1986 年出生缺陷调查资料表明，出生缺陷发生率为 13.07‰，加上出生后病、伤致残，病残儿童比例增大，严重影响了人口质量优化，给家庭和社会带来沉重的负担。降低出生缺陷发生率，提高人口素质，一直是医学和计划生育工作者的愿望和奋斗目标。防止劣生，实现优生，首先需要探讨病残儿致病的原因，以便采取预防对策。同时，需要加强对病残儿鉴定和管理的指导，防止再生育的二胎发生缺陷。可是，迄今国内外尚没有见到系统的专门指导病残儿医学鉴定的科技专著，急需为广大专业和管理工作者提供这类科学、简明、实用的业务和管理指导用书。基于这一点，我们承担了国家计划生育委员会的《生育病残儿后审批二胎优生准则的研究》课题，对辽宁省 1990~1992 年三年中全省所有市县区城乡 8508 例第一胎病残儿疾病的种类、类型、顺位、患病率、病因学和生育病残儿后再生育的 6092 例第二胎健康状况进行了调查。在此基础上将发现的 398 种疾病选出高发常见病种，并将一些调查中虽没被发现，但危害较重的其他国内常见病种一起进行分析、综合、归纳，最后筛选出具有代表性的疾病 270 种，按吴瑞萍、胡亚美、江载芳主编《诸福堂实用儿科学》（第六版）和杜传书、刘祖洞主编《医学遗传学》（第二版）核准疾病名称、系统，参考国家计划生育委员会和一些省、市的有关病残儿管理文件，按概念、病因、遗传方式、发病率、发病年龄、鉴定主要依据、再发风险、产前诊断措施、预后与治疗原则进行阐述，并附典型体征和辅助检查图象 330 余幅，汇集成册，编写成本书。

全书内容共分十四章。以骨骼系统疾病、肌肉系统疾病、呼吸系统疾病、消化系统疾病、心血管系统疾病、血液系统疾病、结缔组织疾病、神经系统疾病和精神心理障碍、泌尿和生殖系统疾病、内分泌系统疾病、染色体疾病、代谢缺陷疾病、眼、耳和口腔疾病、皮肤疾病的系统分类为纲，以疾病的病种为条目，纲举目张，易于查阅，便于应用。

病残儿从年龄上分本属儿科范围，但是，其疾病涉及儿、内、外、妇、眼、耳、鼻、喉、影像等临床各科以及遗传、心理等诸领域，儿科学已不能包括其全部内容。因此特聘请多种学科，经验丰富的专家、教授编写与审阅。同时，病

残儿鉴定与管理科学密不可分，随着医学和计划生育事业的发展，病残儿医学鉴定与管理已自成体系，成为一门科学。为此，本书同时将如何加强对病残儿鉴定与科学管理，生育病残儿后再生育的优生指导的建议写成编后语，附于书后，以保证本书的科学性和完整性。本书的编写过程中，注意普及与提高相结合，理论与实践相结合，地方与全国相结合。书中资料全部取自国内，采取图文并茂的形式，深入浅出的写法，力求知识系统、内容科学，文字简炼、深入浅出、形式新颖、通俗易懂，经济实用，有利于指导工作。

本书的出版是许多同志共同努力的集体成果，书中的大量病例照片和资料由国内众多专家提供，特别是中国医科大学陈丽英、高士濂、范先阁、李欣芳、王亚坤、王志超、张丽华、刘东风、张卫，哈尔滨医科大学梁品容、王德启等专家、学者积极提供资料和图象，对此表示衷心感谢。编写出版过程中，有关领导、专家和同行给予热情鼓励与鼎力帮助，特别是国家计划生育委员会副主任李宏规为本书作序，中国计划生育协会副会长邱淑华，国家计划生育委员会科技司司长朱耀华等领导同志亲自审阅和指导，为此，我们深表敬意和感谢。但愿本书的出版能对病残儿医学鉴定起到指导作用，使管理和专业人员有所收益，这样，我们就将感到莫大的欣慰。由于我们水平有限，时间仓促，书中难免存在许多不足、缺点甚至错误，恳请广大读者批评指正，以便再版时充实提高。

王经伦 高锦声

1997年3月

目 录

第一章 骨骼系统疾病

先天性颅骨畸形（舟状头 短头 不对称头 尖头）	1
下颌-面骨发育异常	2
颅锁骨发育不全	3
先天性高肩胛症	4
先天性漏斗胸	5
脊柱畸形（脊柱侧弯 脊柱裂 半椎体畸形 先天性颈椎融合）	6
多指（趾）	8
并指（趾）	9
蜘蛛指（趾）	10
短指（趾）	11
缺指（趾）	11
先天性前臂骨缺如	12
先天性马蹄内翻足	14
先天性髋脱位	15
骨与关节感染性疾病	16
大骨节病	17
软骨发育不全	18
多发性骨骺发育不全	19
成骨不全 I 型	20
一侧肥大症	21
石骨症	22

第二章 肌肉系统疾病

先天性斜颈	24
进行性肌营养不良（假肥大型 良性假肥大型 面肩肱型 肢带型 眼肌型 眼咽型 远端型）	25
先天性肌强直	27

重症肌无力	28
家族性周期性麻痹	29
纤维织化肌炎	30
进行性骨化性肌炎	30

第三章 呼吸系统疾病

外鼻畸形（先天性缺鼻畸形 钮扣鼻 管形鼻 鼻裂畸形 双鼻 鼻翼 菱陷 驼峰鼻 鞍鼻 塌鼻 柱状鼻）	32
鼻后孔闭锁	34
软腭过短	34
喉软骨软化病	35
慢性支气管炎	36
支气管哮喘	36
支气管扩张	37
Kartagener 综合征	39
不动纤毛综合征	39
肺脓肿	40
慢性肺炎	41
支气管肺发育不全	42
先天性肺囊肿	42
肺隔离症	44
先天性腺瘤样肺囊肿	45
纵隔肿瘤	45
肺不张	46
肺气肿	47
泡性肺气肿	48
特发性肺含铁血黄素沉着症	49
特发性致纤维化肺泡炎	50
肺泡性蛋白沉着症	50
肺泡微石症	51

第四章 消化系统疾病

先天性食管闭锁和气管食管瘘	52
食管异常（双食管 先天性食管狭窄 短食管先天性食管扩张 贲门弛缓）	53

食管烧伤和瘢痕狭窄	54
食管静脉曲张症	54
先天性肥大性幽门狭窄	55
胃扭转	56
消化性溃疡	57
小儿慢性胃炎	58
先天性胃壁肌层缺损	58
先天性肠闭锁	59
先天性肠狭窄	60
先天性肠旋转不良	60
美克尔憩室	61
先天性巨结肠	62
多发性家族性息肉病	63
色素沉着肠道息肉综合征	63
先天性直肠肛门畸形	65
腹股沟斜疝	66
先天性膈疝	67
先天性膈膨升	68
脐疝	68
腹裂	69
先天性肝囊肿	70
先天性胆总管囊肿	71
肝硬化	72
α_1 -抗胰蛋白酶缺乏症	73
遗传性慢性再发性胰腺炎	73

第五章 心血管系统疾病

先天性心脏病	75
房间隔缺损	76
室间隔缺损	77
动脉导管未闭	79
法乐氏四联症	81
大动脉转位	82
肺动脉狭窄或闭锁	83
主动脉缩窄	84

总动脉干	85
先天性肺动静脉瘘	85
家族性二尖瓣脱垂	86
心内膜弹力纤维增生症	87
心-手综合征	87
高脂蛋白血症 I 型	88
病毒性心肌炎	89
原发性心肌病 (扩张型心肌病 肥厚型心肌病 限制型心肌病)	90

第六章 血液系统疾病

先天性红细胞生成异常性贫血	92
遗传性球形红细胞增多症	93
遗传性椭圆形红细胞增多症	93
自身免疫性溶血性贫血	94
重型 β -地中海贫血	95
巨大血小板综合征	96
血小板功能缺陷 (Glanzmann 氏病 遗传性血小板无力 灰色血小板 综合征)	96
特发性血小板减少性紫癜	97
继发性血小板减少性紫癜	99
血友病 (血友病 A 血友病 B 血友病 C)	99
白血病 (急性白血病 慢性白血病 特殊类型白血病)	101
再生障碍性贫血	104
葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	105
X 连锁低 γ 球蛋白血症	106

第七章 结缔组织疾病

风湿热	107
慢性肉芽肿病	108
幼年型类风湿关节炎	108
强直性脊柱炎	109
系统性红斑狼疮	110
皮炎	112
硬皮病	112
过敏性紫癜	113

结节性多动脉炎·····	114
--------------	-----

第八章 神经系统疾病和精神心理障碍

智力低下·····	115
头小畸形·····	116
脑积水·····	117
颅裂·····	119
脑脊膜膨出·····	119
脊柱裂（囊性）（脊膜膨出 脊膜神经膨出 脊柱裂脊膜脊髓膨出 脊柱裂脊髓外翻）·····	120
脑性瘫痪·····	123
癫痫·····	123
脊髓小脑性共济失调·····	124
多发性神经纤维瘤·····	125
家族性黑朦性痴呆·····	126
扭转痉挛·····	126
先天性感觉神经病·····	127
结节性硬化症·····	127
言语发育延迟·····	128
特殊性语言发育障碍·····	129
婴儿孤独症·····	129
婴儿痴呆症·····	130
小儿精神分裂症·····	130

第九章 泌尿和生殖系统疾病

肾不发育·····	132
多囊肾·····	132
遗传性肾炎·····	134
乙型肝炎病毒相关肾炎·····	135
肾血管性高血压·····	135
迁延性肾小球肾炎·····	136
慢性肾小球肾炎·····	137
先天性肾病综合征·····	138
肾性尿崩症·····	138
肾性糖尿病·····	139

眼-脑-肾综合征	140
甲髌综合征	140
膀胱外翻	141
尿道上裂	142
尿道下裂	142
尿道直肠瘘	143
小阴茎	143
鞘膜积液	144
睾丸下降不全	144
假两性畸形 (男性假两性畸形 女性假两性畸形)	145
真两性畸形	147

第十章 内分泌系统疾病

垂体性侏儒	149
垂体性巨大畸形	150
散发性克汀病	151
地方性克汀病	152
甲状腺功能亢进症	153
儿童期甲状腺功能减低	154
甲状旁腺功能亢进	155
甲状旁腺功能不全	156
先天性肾上腺皮质增生症	157
糖尿病	159
尿崩症	159
睾丸女性化综合征	160
17 α -羟化酶缺乏症	161
17 β -还原酶缺乏症	162
17, 20-碳链酶缺乏症	163
劳-蒙-毕综合征	164
家族性柯兴氏综合征	165

第十一章 染色体疾病

唐氏综合征	166
21-单体综合征	168
21q-综合征	169

18-三体综合征	169
18q-综合征	171
13-三体综合征	171
猫叫综合征	172
4p ⁺ 综合征	174
4p ⁻ 综合征	175
特纳氏综合征	175
克氏综合征	177
XXX 综合征	178
XYY 综合征	179
脆性 X 综合征	180

第十二章 代谢缺陷疾病

半乳糖血症	182
果糖血症	183
遗传性果糖不耐受症	183
糖原贮积症	184
黏多糖贮积症 I 型	186
黏多糖贮积症 II 型	186
葡糖神经酰胺贮积症	187
遗传性酪氨酸血症	188
组氨酸血症	189
白化病	189
黑酸尿症	190
苯丙酮尿症	191
枫糖尿症	192
同型胱氨酸尿症	193
精氨基琥珀酸尿症	193
GM ₁ 神经节苷脂贮积症 I 型	194
神经鞘磷脂贮积症 I 型	195
家族性高胆固醇血症	196
抗维生素 D 性佝偻病	196
自毁容貌综合征	198
肝豆状核变性	199

第十三章 眼、耳、口腔疾病

先天性上睑下垂·····	201
先天性无眼球·····	202
先天性角膜异常（大角膜 小角膜）·····	202
先天性小眼球·····	203
先天性斜视·····	204
先天性白内障·····	204
先天性青光眼·····	205
先天性无虹膜·····	206
视网膜母细胞瘤·····	207
眼距增宽症·····	208
先天性眼球震颤·····	208
近视·····	209
远视·····	210
弱视·····	210
散光·····	211
盲·····	211
夜盲·····	212
全色盲·····	213
红绿色盲·····	213
聋哑症·····	214
先天性外耳道闭锁·····	214
先天性耳廓畸形（无耳廓 招风耳 猿耳 大耳廓 副耳廓 小耳） ·····	215
先天性小耳·····	216
先天性耳前瘘管·····	217
唇裂·····	218
腭裂·····	219
唇裂伴腭裂·····	220
舌异常（舌系带过短 地图舌 沟纹舌 舌下囊肿）·····	221
无舌症·····	222
面横裂·····	223
面斜裂·····	224
面部正中裂综合征·····	225

Sturge-Weber 综合征	226
Ascher 综合征	226

第十四章 皮肤疾病

寻常性鱼鳞病	228
先天性鱼鳞病样红皮病	229
先天性层板状鱼鳞病	229
豪猪状鱼鳞病	230
疣状肢端角化症	231
弥漫性掌跖角化症	232
残毁性掌跖角化症	233
遗传性毛发红糠疹	233
银屑病	234
色素失禁症	235
Koebner 型单纯性大疱性表皮松解症	236
Herlitz-Pearson 型致死性大疱性表皮松解症	237
Pasini 型显性营养不良性大疱性表皮松解症	238
Hellopeau-Siemcn 型营养不良性大疱性表皮松解症	239
无汗性外胚层发育不良	239
有汗性外胚层发育不良	240
早老症	241
先天性皮肤异色病	242
着色性干皮病	242
全身多毛症	243
皮肤松弛症	244
血管瘤 (毛细血管瘤 海绵状血管瘤 蔓状血管瘤)	245
色素痣	247
淋巴管瘤	248
畸胎瘤	249
先天性风疹综合征	250
郎格罕细胞组织细胞增生症	251
恶性组织细胞病	251
编后语	253
主要参考文献	260

第一章 骨骼系统疾病

骨骼系统疾病涉及的学科很多,自60年代始正式称为“骨科学”。其疾病包括损伤、感染、先天性畸形、营养与代谢性疾病、肿瘤、自身免疫性疾病等。成人的骨骼畸形多起源于儿童,先天性骨骼畸形是小儿多发的常见病,约占新生儿的1/20。小儿骨骼系统具有一定的解剖生理特点和生长发育特点。影响小儿生长的因素很多,遗传、母体健康状况、产前骨骼生长等因素固然重要,小儿自身的健康和营养也与生长密切相关。

先天性颅骨畸形

Congenital malformation of cranial bone

舟状头	短头	不对称头	尖头
-----	----	------	----

先天性颅骨畸形为颅骨膜性化骨胚基的先天性异常,可发生颅缝早期骨化,因而造成颅骨畸形(图1-1~2)。

病因 遗传、环境等多种因素使颅骨膜性化骨胚基先天性异常。

遗传方式 常染色体显性遗传,亦有常染色体隐性遗传。

估计发病率 不详。

发病年龄 出生即有。

鉴定主要依据

(1) 颅骨畸形与颅缝骨化的解剖部位有关:

① 舟状头:矢状缝融合过早,颅骨两侧生长受限,前后径长而两侧距离窄,形成舟状头畸形。

② 短头:冠状缝融合过早,而头前后径短,向两侧发育。侧面观,前额变大,向上突出,因而称为短头畸形。

③ 不对称头:只一侧冠状缝和鳞状缝融合过早,头部产生不对称畸形。

④ 尖头:所有颅缝均过早骨化闭合,颅骨各方向发育均受限制,而朝阻力最小的前凶方向生长,成为尖头畸形。

(2) 患者眼球突出,视神经乳头水肿,视神经萎缩,斜视和眼球活动受限。

(3) 脑部受压可有智力不全,严重者可有惊厥。

(4) 常合并有蝶骨小翼过分发育,腭弓过高和鼻后孔闭锁等畸形,后者每使鼻咽腔受阻,鼻部黏液分泌物过多。