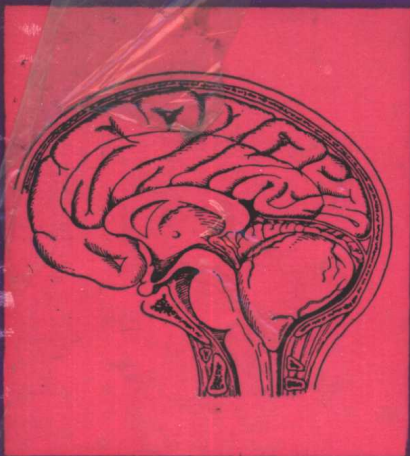




● 主编 刘玉光/郭洪志/卢 浩/朱树干

先天性颅脑疾病

XIAN TIAN XING LU NAO JI BING

济南出版社

先天性颅脑疾病

刘玉光 郭洪志 主编
卢 浩 朱树干

济南出版社

(鲁)新登字 14 号

先天性颅脑疾病

刘玉光 郭洪志 主编
卢浩 朱树干

责任编辑:戴永夏 特约编辑:叶西
济南出版社出版
(济南市经七路 251 号)

封面设计:侯文英
山东省新华书店发行
临朐县印刷厂照排印刷

开本:787×1092 毫米 1/16
印张:20.75
字数:460 千字

1993 年 12 月第 1 版
1993 年 12 月第 1 次印刷
印数 1—3000

ISBN 7—80572—810—0/R·49 定价:平装 11.00 元
精装 15.00 元

(如有倒页、缺页、白页直接到印刷厂调换)

主 编 刘玉光 郭洪志 卢 浩 朱树干
副主编 李义召 房思兵 张均珠 潘树茂
张东君 李 玉

审 校 张庆林 鲍秀峰

编 者 (以姓氏笔画为序)

兰丰科 卢 浩 刘玉光 刘素君
李 玉 李义召 李良民 朱树干
祁智慧 杜升荣 张东君 张均珠
房思兵 郭洪志 高 山 高玉友
商善刚 潘树茂

内 容 提 要

本书共分五篇,系统全面地阐述了先天性颅脑疾病的基础与临床。第一篇为绪论,介绍了先天性颅脑疾病的分类与头围异常;第二篇是细胞源性疾病,包括苯丙酮尿症、粘多糖病、先天性脑性瘫痪、遗传性共济失调及先天愚型;第三篇为组织源性疾病,包括神经皮肤综合征、先天性颅内肿瘤、先天性脑血管病;第四篇是器官源性疾病,介绍了闭合障碍、憩室形成障碍、神经元增生障碍、神经元移行障碍及破坏性病变;第五篇是其他先天性颅脑疾病,有先天性颅骨疾病及先天性蛛网膜囊肿等。本书可供神经(内、外)科、小儿内科、内科、放射科等临床医师和科研人员阅读,也可供高等医学院校大学生、研究生参考使用。

序

先天性颅脑疾病为一类出生时即存在的颅脑疾病,它可以出生时即发病,也可以到老年时才发病,有的甚至终生不发病。其发病与否及发病时间与病变的严重程度密切相关。先天性颅脑疾病的致畸率、致愚率和致残率都很高,并且早期诊断及治疗比较困难,故预后欠佳。

近年来随着 CT 或 MRI 等高新检查技术的临床应用,人们对这类颅脑疾病的认识有了很大的提高,但是目前国内尚没有一部完整的介绍先天性颅脑疾病的专业书。以往其他专业书中虽有颅脑疾病的记载与介绍,但大多数内容陈旧,简单,甚至某些少见病或罕见病没有提及,这就给广大医务人员系统地全面地掌握这类疾病带来一定的困难。鉴于上述原因,作者根据积累的临床经验,吸收了国内外最新见解和科研成果,编写了这本书,以期对提高临床医师及科研人员的业务水平有所帮助。

纵观全书,“新”、“全”、“详”为其特点。“新”指本书力求反映出近十年来国内外有关先天性颅脑疾病的最新研究成果,尤其是 CT 或 MRI 对这类疾病研究的新进展。“全”指内容丰富、全面,包括各种常见病、多发病、少见病及罕见病,并且对有关综合征和先天性颅脑疾病关系密切的某些疾病也加以简介,使人们更好地从侧面了解这类疾病。“详”指书中每种疾病的内容既有广度,又有深度,既具有为基层医务人员和临床医师实用之价值,又可作为科研人员查阅有关先天性颅脑疾病的工具书。每种疾病基本上从历史回顾、命名、发生率、病理、病因、临床表现、辅助检查(包括 CT 及 MRI)、诊断、鉴别诊断、治疗及预后等方面加以详细叙述。

书中内容既求全面,又求重点突出。每篇中都有重点介绍的病种,例如第一篇着重介绍“先天性颅脑疾病的分类”,第二篇重点叙述“遗传性共济失调”,第三篇以“先天性脑动脉瘤”为重点,第四篇及第五篇则分别以“先天性脑积水”和“狭颅症”为重点内容。这样,便于读者抓住重点,迅速掌握先天性颅脑疾病的常见病和多发病,从而较快地熟悉这类疾病的诊断与治疗,在此基础上逐步地全面了解各种先天性颅脑疾病。

总之,该书反映了目前国内外对先天性颅脑疾病的诊断水平和发展状况,具有较高的理论水平及实用价值,是有关专业临床医师的优秀参考书籍之一。

中华医学会山东神经外科学会

主任委员 张庆林(教授)

副主任委员 鲍秀峰(教授)

1993年8月

目 录

第一篇 绪论	(1)
第一章 先天性颅脑疾病的分类	(3)
第一节 狄美氏分类法	(3)
第二节 先天性颅脑疾病的 CT 分类	(5)
第二章 头围异常	(6)
第一节 头小畸形	(6)
第二节 头大畸形	(7)
第二篇 细胞源性疾病	(11)
第一章 苯丙酮尿症	(11)
第二章 粘多糖病	(20)
第一节 粘多糖病 I 型	(21)
第二节 粘多糖病 II 型	(23)
第三节 粘多糖病 III 型	(23)
第四节 粘多糖病 IV 型	(24)
第五节 粘多糖病 V ~ VI 型	(25)
第三章 先天性脑性瘫痪	(26)
第四章 遗传性共济失调	(34)
第一节 Friedreich 共济失调	(37)
第二节 腓肌萎缩性共济失调与遗传性后柱性共济失调	(40)
第三节 遗传性痉挛性截瘫	(41)
第四节 棘红细胞— β —脂蛋白缺乏症	(42)
第五节 共济失调—毛细血管扩张症	(42)
第六节 遗传性痉挛性共济失调	(44)
第七节 脊髓—桥脑变性	(45)
第八节 橄榄桥脑小脑萎缩症(Menzel 型)	(46)
第九节 遗传性共济失调—白内障—侏儒—智力缺陷综合征	(47)
第十节 齿状核—红核萎缩症	(48)
第十一节 小脑—橄榄萎缩(Holmes 型)	(49)
第五章 先天愚型	(51)
第三篇 组织源性疾病	(58)
第一章 神经皮肤综合征	(58)
第一节 结节性硬化	(58)

第二节 神经纤维瘤病	(64)
第三节 脑面血管瘤病	(67)
第四节 共济失调毛细血管扩张症	(69)
第五节 色素失禁症	(72)
第六节 小脑视网膜血管瘤	(74)
第七节 其他神经皮肤综合征	(74)
第二章 先天性颅内肿瘤	(77)
第一节 颅咽管瘤	(80)
附 小儿颅咽管瘤	(90)
第二节 上皮样囊肿	(92)
第三节 皮样囊肿	(97)
第四节 脊索瘤	(99)
第五节 胶样囊肿	(103)
第六节 脂肪瘤	(109)
第七节 畸胎瘤	(112)
第八节 错构瘤	(115)
第九节 生殖细胞瘤	(115)
附 异位松果体瘤	(119)
第十节 其他先天性肿瘤	(122)
第三章 先天性脑血管疾病	(124)
第一节 先天性脑动脉瘤	(124)
附 I 脑血管痉挛	(174)
附 II 小儿脑动脉瘤	(182)
第二节 脑血管畸形	(184)
附 隐匿性脑血管畸形	(188)
第三节 脑动静脉畸形	(192)
附 硬脑膜动静脉畸形	(212)
第四节 大脑大静脉畸形	(216)
第五节 遗传性出血性脑血管病	(221)
第六节 其他脑血管畸形	(223)
第七节 烟雾病	(226)
第八节 其他先天性脑血管病	(235)
第四篇 器官源性疾病	(239)
第一章 闭合障碍	(239)
第一节 颅裂畸形	(239)
第二节 胼胝体畸形	(243)
附 Aicardi 综合征	(244)
第三节 Dandy-Walker 畸形	(244)

第四节 Arnold—Chiari 畸形	(247)
第五节 无脑畸形	(251)
第二章 憩室形成障碍	(253)
第一节 全前脑畸形	(253)
第二节 视一隔发育不全	(255)
第三章 神经元增生障碍	(256)
第一节 脑小畸形	(256)
第二节 巨脑症	(256)
第三节 先天性脑积水	(257)
第四章 神经元移行障碍	(271)
第一节 无脑回畸形	(271)
第二节 巨脑回畸形与脑回小畸形	(271)
第三节 灰质异位症	(272)
第四节 脑裂畸形	(273)
第五章 破坏性病变	(276)
第一节 脑穿透畸形	(276)
第二节 积水性无脑畸形	(279)
第六章 其他畸形	(281)
第一节 小脑发育不良或缺如	(281)
第二节 透明隔畸形	(281)
第三节 脑干畸形和垂体畸形	(282)
第五篇 其他先天性颅脑疾病	(283)
第一章 先天性颅骨疾病	(283)
第一节 狭颅症	(283)
第二节 枕骨大孔区畸形	(291)
第三节 石骨症	(299)
第四节 成骨不全	(301)
第五节 软骨发育不全症	(302)
第六节 多发性骨发育不全症	(303)
第七节 进行性骨干发育异常	(304)
第八节 先天性颅锁骨发育不全	(305)
第九节 致密性成骨不全	(306)
第十节 颅骨纤维结构不良症	(307)
第十一节 颅骨陷窝	(307)
第十二节 先天性顶骨孔扩大和对称性顶骨菲薄	(308)
第十三节 先天性颅骨缺损	(308)
第二章 先天性蛛网膜囊肿	(310)
第一节 中颅窝蛛网膜囊肿	(314)

第二节	鞍区蛛网膜囊肿.....	(315)
第三节	大脑凸面蛛网膜囊肿.....	(317)
第四节	后颅窝蛛网膜囊肿.....	(318)
第五节	脑室内蛛网膜囊肿.....	(318)
第六节	其他部位的蛛网膜囊肿.....	(319)
第三章	少见的先天性颅脑疾病.....	(320)

第一篇 绪 论

根据 1963 年世界卫生组织(WHO)对先天异常的定义,先天性颅脑疾病是指出生时就存在的一类颅脑疾病;能够明辨出是偏离普通状态的异常者。另外,凡是由特殊基因所产生的任何异常状态,不论其形态有无异常均包括在内。它可以出生后即出现,亦可以以后才发病。多数是由于各种外在因素导致胚胎脑发育异常以及遗传因素引起,对于因生产时引起的脑损伤导致的颅脑疾病,很难与先天性发育异常鉴别,故所指的先天性颅脑疾病有时亦含有这部分疾病。

胚胎脑的发育过程中,可分为几个阶段,而每一个阶段都有一定的时限。当在某一发育阶段出现障碍时,势必影响到下一个发育阶段,最终会导致先天性颅脑疾病。例如,在胚胎脑发育期间,因某些因素使神经管闭合延缓或使中枢神经系统的某些部分发育障碍,即可导致先天性颅脑异常。即使神经管闭合正常,当其内部结构分化时,由于某些外在因素和内因(遗传因素)的作用,亦可引起某些部位的发育迟缓而造成异常。

一般来说,脑发育障碍出现得越早,其异常程度亦越严重。轻者可无明显的临床表现,外形上看不出病变,功能上也常无异常表现,仅在详细检查时偶然发现,这部分病人几乎与正常人一样,故临床上无重要意义。严重者,不仅外形上异常,功能上也有障碍,甚至有些胎儿不能存活,多在胎儿期或出生后不久死亡。

导致先天性颅脑疾病的病因很多,其中 60% 无明显的原因可查,20% 为遗传性因素,10% 为自发性染色体突变,10% 由外在因素如感染、缺血、中毒等所致。先天性颅脑疾病的发病机理目前尚不完全明确。概括起来,引起先天性颅脑疾病的常见原因有以下几种因素:

一、遗传和染色体因素

神经系统遗传病是遗传病的一个重要组成部分,由于其致畸、致愚、致残率很高,所以与优生学的关系极为密切。迄今人们已发现的人类基因遗传病已达 4000 余种,其中一半累及中枢神经系统,而中枢神经系统遗传病的病种现已达 200 余种。遗传是决定先天异常的内在因素,多数先天性颅脑疾病与遗传有直接关系,但并非所有的先天性疾病都与遗传有关,有些是可以预防的,随着现代分子遗传学及染色体技术的迅速发展,可以证实某些先天性颅脑疾病是由于染色体异常(染色体病)造成的,如染色体数目的增多或减少。

遗传病具有家族性与终身性两大特点。可发生在任何年龄,有些在出生后即出现,有时则在中老年以后才发病。神经系统遗传病的遗传方式与其他遗传病一样,分为单基因遗传、多基因遗传、染色体病三种。

单基因遗传包括常染色体显性遗传,约一半以上的中枢神经系统遗传病属于常染色体显性遗传;常染色体隐性遗传,绝大多数的遗传性代谢疾病属于此方式遗传;X 连锁隐性遗传,此种遗传方式的神经系统遗传病较少;X 连锁显性遗传。属于多基因遗传方式的

病种虽不多,但是患这些病种的例数却大大超过单基因遗传病。染色体病即染色体结构或数目的异常,最常见的是先天愚型,即 Down 综合征,为 21—三体染色体,无嗅脑畸形为 13,15—三体染色体。

二、外在因素

(一)子宫内环境 子宫内环境是影响胚胎脑发育的重要外在因素,它直接影响着胚胎的发育,尤其是头 3 个月。胚胎的营养、代谢和损伤都与子宫的状况有密切关系。例如各种毒性物质或使子宫内环境温度改变都可引起胎儿代谢的障碍,造成各种畸形;胚胎脑硒中毒即可导致胚胎脑坏死及发育生长受阻。宫内缺氧(胎盘功能不良等)的胎儿可发生小脑回畸形等。宫外孕也常因缺氧而使胚胎发育不良或造成畸形。

(二)母体因素 母体的感染、中毒、缺血、缺氧以及用药等均可影响胚胎的发育引起先天性疾病。很多细菌、病毒或原虫等的母体感染,都可通过胎盘侵犯胎儿导致胚胎发育异常。除梅毒外,病毒和细菌的毒素均可直接进入胎儿的血液循环。例如母体早期妊娠时风疹、灰质炎病毒、弓形体原虫、梅毒螺旋体等的感染,可造成胎儿小脑畸形、脑积水、胼胝体缺如、脑膜脑炎、神经管发育不良、视神经炎等各种先天性颅脑疾病。母体一氧化碳中毒亦可累及胎脑发育。某些药物可通过胎盘引起胚胎发育异常,而发生各种先天性颅脑疾病。例如 VitA 过量中毒可导致碳水化合物代谢障碍而发生大脑畸形;VitE 缺乏可致无脑畸形,其他可导致脑发育异常的常用药物有雄性激素、雌性激素、肾上腺皮质激素、抗癌药物、抗癫痫药物及安定剂等。母体的代谢障碍、母体缺血性缺氧性疾病、营养不良、重度贫血、糖尿病及重度肝肾心脏疾病均可导致胎脑发育障碍。

(三)放射线 放射线不仅对母体有害,更重要的是可引起胚胎发育障碍,导致各种畸形。例如,母体盆腔深部 X 线照射或镭放疗可引起小脑回畸形、小脑及丘脑畸形等。

(四)原因不明 有些外在因素尚未发现或目前无法查明。

三、遗传因素与外在因素共同作用

有些先天性颅脑疾病,既具有遗传倾向又有外在因素的作用。

第一章 先天性颅脑疾病的分类

第一节 狄美氏分类法

先天性颅脑疾病的分类法很多,其中以狄美氏(DeMyer)分类法应用最广(见表 1—1—1)。狄美氏将先天性颅脑疾病分为三大类,即①细胞源性疾病:属于遗传性疾病及染色体病;②组织源性疾病:多数属于遗传性疾病,例如神经皮肤征候群;③器官源性疾病:包括的疾病很多,如神经管闭合障碍、憩室形成、神经元增生障碍或移位症、传导通路病变以及破坏性病变等。其病变发生在脑发育不同的时期就造成不同的疾病。另外,有些疾病的病源尚未明确,故也就难以对其分类或归类。

表 1—1—1

先天性颅脑疾病的狄美氏分类法

1. 细胞源性疾病	1. 颅咽管瘤
(一)遗传性疾病	2. 上皮样囊肿、皮样囊肿
1. 先天性代谢异常	3. 生殖细胞瘤
(1)氨基酸尿	4. 脊索瘤
(2)粘多糖病	5. 胶样囊肿
(3)脂质沉积症	6. 错构瘤
2. 脑白质变性症	7. 脂肪瘤
3. 神经元变性	(五)先天性脑血管疾病
4. 轴索营养不良	1. 先天性脑动脉瘤
(二)染色体病	2. 脑血管畸形
1. 常染色体疾病	3. 烟雾病
(1)染色体缺失	4. 其他
(2)三体综合征	■. 器官源性疾病
(3)染色体易位	(一)闭合障碍
(4)环状染色体	1. 颅裂畸形(无脑畸形、空颅脑、脑膜脑膨出)
2. 性染色体疾病	2. 胼胝体发育不良
(1)XYY 综合征	3. Aicardi 综合征
(2)XXY 综合征(Klinefelter 综合征)	4. 胼胝体脂肪瘤
(3)XO 综合征	5. 畸胎瘤
(4)XXXY 综合征	6. Chiari 畸形
(三)细胞浆内小器官疾病	7. Dandy-Walker 综合征
■. 组织源性疾病	(二)憩室形成性疾病
(一)结节性硬化症(Bourneville 病)	1. 无脑室畸形
(二)脑三叉神经血管瘤病(Sturge-Weber 综合征)	2. 前脑无裂畸形(全前脑病)
(三)神经纤维瘤病(von Recklinghausen 病)	3. 视一隔发育不良
(四)先天性脑肿瘤	4. 无眼症

(续表)

5. 13、14、15、18 三体畸形

(三)神经元增生障碍

1. 小头畸形

2. 巨脑症

3. 脑积水

(四)神经元移位症

1. 无脑回畸形

2. 脑回过多或巨脑回畸形

3. 孔洞脑(脑裂性)

4. 脑回小或多发脑回小畸形

5. 异位症

(五)传导通路疾病

1. 神经突触病

2. 胼胝体发育不全

3. 非交叉性锥体束

4. 大理石症

5. 纤维有髓斑

(六)破坏性病变

1. 积水性无脑畸形

2. 脑穿通畸形

3. 缺氧、中毒、炎症等

* 本书稍加改动。

一、神经皮肤综合征

神经皮肤综合征是指病变主要累及神经系统及皮肤器官。在胚胎发育早期,约3周左右,其背侧正中线的神经板逐渐增厚成神经板,以后发育成神经嵴,中间凹陷成神经沟,再形成神经管。以后神经管演化成脑、脑干等,而外胚层演化成皮肤组织。若胚胎在此发育过程中,由于遗传或其他因素导致外胚层分化发育异常,即可引起神经组织、皮肤组织同时受累而发生神经皮肤综合征。其详细病理机制尚未明确。常见的神经皮肤综合征有神经纤维瘤病(von Recklinghausen 病)、结节性硬化(Bourneville 病)和脑面血管瘤病(Sturge-Weber 综合征)等,均属于常染色体显性遗传。

二、先天性颅内肿瘤

先天性颅内肿瘤是指出生时即存在的一类颅内肿瘤。通常在出生前已存在,但发病年龄不同,可在小儿期发病,亦可在成人期发病。最常见的先天性颅内肿瘤是颅咽管瘤,其次为表皮样囊肿和皮样囊肿及畸胎瘤,脊索瘤和错构瘤少见,胶样囊肿和脂肪瘤罕见。

三、先天性脑血管疾病

最常见的先天性脑血管疾病是脑动脉瘤,是由于脑动脉血管壁中层及外层发育不良所致。大约在血管分化到3.0mm时,有些较大的动脉与静脉内皮吻合,当原始血管吻合时可出现瘘管,因此可发生血管畸形。动静脉畸形也可以是由于原始通道没有消失而发生。烟雾病亦可能是一种先天性脑血管疾病,这是部分学者的一种观点。其他少见的先天性脑血管疾病有先天性颈内动脉缺失、先天性颈内动脉弯曲和扭结以及颈内动脉纤维肌肉发育不良等。

四、神经管闭合障碍性疾病

神经管闭合障碍导致的先天性颅脑疾病是最常见的一类颅脑先天性畸形。闭合障碍系指在妊娠第3~20周之间胎儿神经管发育缺陷或闭锁所导致的颅脑疾病,常有一定的家族遗传倾向。如果原始神经管不完全闭合则发生颅裂畸形,轻者可仅有脑膜膨出,重者可为无脑畸形或空颅腔;如果神经管不完全闭合导致中线结构缺失,可发生胼胝体发育不良或缺失;如果中线结构内有异常组织加入即可发生胼胝体脂肪瘤或畸胎瘤。Chiari 畸

形、Aicardi 综合征与 Dandy-Walker 综合征亦属于闭合障碍性疾病。

五、憩室形成性疾病

胎儿的原始前脑在第 4~8 周时进行分裂与憩室化形成端脑、间脑并分化出脑室系统,若此过程发生障碍,即引起一系列复杂的颅脑畸形,如无脑室畸形、前脑无裂畸形等。

六、神经元增生障碍

神经元增生障碍发生在妊娠第 8~20 周。如果脑神经细胞增生过多则引起巨脑症,若增生过少则发生小头畸形。

七、神经元移位症

在妊娠第 12~24 周可发生神经元移位症。神经元的移位可导致脑组织位置的异常,脑沟形成障碍时,可发生无脑回畸形及孔洞脑畸形。在胚胎脑发育过程中,如果成神经细胞没有及时移到皮层表面,即会发生灰质异位症。

八、破坏性病灶

在妊娠的晚期或分娩时,各种破坏性因素均可造成胎儿脑的损害。如感染、中毒及缺氧均可引起积水性无脑畸形和脑穿通畸形等。

第二节 先天性颅脑疾病的 CT 分类

CT 以直接显示出某些先天性颅脑疾病的形态学上的异常改变,故对于这类疾病的定位、定性诊断很有价值。形态学上,先天性颅脑疾病的 CT 分类见表 1—1—2。但是对于某些先天性颅脑疾病,仅根据 CT 是不能做出诊断的,需要配合其他检查方法。

表 1—1—2

先天性颅脑疾病的 CT 分类

I. 脑脊液腔病变	(一)颅缝早闭症
(一)脑积水	(二)颅骨骨膜窦
(二)异常脑脊液腔	(三)其他
1. 蛛网膜囊肿	IV. 枕大孔区畸形
2. 脑穿通畸形	(一)颅底凹陷症
3. 积水性无脑畸形	(二)扁平颅底
4. 全前脑病	(三)其他
5. Dandy-Walker 囊肿	V. 神经皮肤综合征
6. 胼胝体发育不良	(一)神经纤维瘤病(von Reckling hausen 病)
7. 间隔囊肿	(二)结节性一皮脂腺瘤(Bourneville-Pringle 病)
8. 硬膜下病变	(三)脑面血管瘤(Sturge-Weber 病)
(三)中线异常腔隙	(四)小脑视网膜血管瘤病(von Hippel-Lindau 病)
1. 透明隔腔	VI. 先天性脑肿瘤
2. 脑室间腔	VI. 先天性脑血管病变
(四)脑萎缩	(一)先天性脑动脉瘤
I. 闭锁不全症	(二)脑血管畸形
(一)颅裂	(三)烟雾病
(二)Chiari 畸形	(四)其他
(三)其他	VII. 其他
II. 颅缝病变	

第二章 头围异常

头围异常是指病人的头围超过其相应年龄头围的上限值或小于其下限值。当头围超过其上限值时为头大畸形或称头围扩大,若小于其下限值时为头小畸形。头围的大小可间接地反映出脑和颅骨的发育情况,当颅脑发育障碍时可表现为头围异常,许多先天性颅脑疾病常伴有头围异常,因此,测量头围对诊断先天性颅脑疾病有一定临床价值。头围异常除见于先天性颅脑疾病外,尚可见于家族性巨颅症或家族性小头症。头围异常仅为疾病的一个体征。

第一节 头小畸形

一、定义

头小畸形指头围较正常人低于2个标准差(SD)以上时,方能诊断为头小畸形。2个标准差一般为2.5cm大小。

二、分类

头小畸形一般可分为原发性头小畸形、继发性头小畸形和颅缝早闭症。原发性头小畸形属于良性头小畸形,其脑功能多正常,包括家族性以及染色体异常性头小畸形。继发性头小畸形多伴有脑萎缩,常继发于孕期感染(巨细胞包涵体病、放射损害、梅毒、弓形体病、单纯性疱疹等)、母体低血压、胎盘功能不良、缺氧、母体全身性疾病(糖尿病、慢性肾病、苯丙酮尿症)、胎儿宫内及产后窒息、感染、外伤、脑血管损害、变性疾病、慢性心肺肾疾病。继发性头小畸形常伴有不同程度的脑功能损害,出现精神运动性障碍等。颅缝早闭症常因颅缝过早闭合使脑发育受阻,而出现脑实质损害。头小畸形的病因主要有五大类。

(一)遗传性 包括①家族性头小畸形(Penrose-Böök 综合征);②家族性无脑回畸形;③伴有钙化的家族性头小畸形(Cockayne 综合征);④氨基酸尿性链头小畸形;⑤鸟头侏儒综合征(Bird-Headed Syndrome);⑥deLange's 综合征;⑦Smith-Lemli-Opitz 综合征;⑧进行性脑皮层萎缩(Alper 氏病);⑨苯丙酮尿症;⑩卷毛病(Kinky hair 病)

(二)染色体畸变 包括①伸舌样白痴(先天愚型、Down's 综合征);②17、18—三体畸形;③18—染色体缺失;④猫叫综合征(Cri-du-chat 综合征);⑤18—染色体环状畸形;⑥范可尼贫血(Fanconi's 贫血)。

(三)宫内损伤与感染 包括①放射损害;②风疹;③弓形体病;④糖尿病;⑤巨细胞包涵体病。

(四)围产期及产后疾病 包括①弥漫性脑皮层萎缩;②多发性囊性脑软化症;③脑炎;④色素失调症。

(五)原因不明 包括①快乐木偶综合征(Happy puppet Syndrome);②Beckwith's 综合征;③Rubinstein's 综合征。

三、诊断与治疗

头小畸形的诊断与治疗涉及到多科领域。多数病人不需要神经外科治疗,故在此不详细叙述,有关疾病将在以后章节介绍。

第二节 头大畸形

一、定义

头大畸形指头围较正常人超过2个标准差(SD)以上者。

二、分类

头大畸形的主要病因有四大类。

(一)脑脊液循环异常与脑脊液腔异常。

(二)颅内占位性病变 包括脑外占位性病变和脑内占位性病变两种。

1. 脑外占位性病变 包括硬膜下积液、硬膜下血肿、硬膜下积脓、蛛网膜囊肿、软脑膜囊肿及其他。

2. 脑内占位性病变 包括脑肿瘤、脑脓肿及其他。

(三)脑实质增加性病变 包括巨脑症和脑水肿。

1. 巨脑症 有解剖性巨脑症和代谢性巨脑症两种。

解剖性巨脑症包括软骨发育不全、神经纤维瘤病、结节性硬化症、巨人症、侏儒症、男性假两性畸形、甲状旁腺—肾上腺皮层功能减退。

代谢性巨脑症包括神经节苷脂沉积症、粘多糖沉积症、脑硫酸酯沉积症、Hunter's 综合征、Hurler's 综合征。

2. 脑水肿。

(四)颅骨异常增厚 包括颅骨发育不良、贫血及其他。

各种原因造成颅内脑脊液循环障碍,均可导致颅内压增高而出现头大畸形,最典型的疾病代表是脑积水。

巨脑症是指脑实质的重量和体积的异常增加,临床上罕见。巨脑症患者初生时脑重量即可达1500g,最重可达2850g,而正常人出生时脑重量仅有340g左右,成人1400g。有的患者在出生时脑重量可在正常范围,但生后不久即迅速增加。解剖性巨脑症指脑细胞数目增多,体积增大,这类病人多颅内压正常。而代谢性巨脑症则是由于神经细胞代谢物在脑内积蓄所致,多伴有颅内压增高,因此常出现退行性脑发育不良。中毒、内分泌障碍、半乳糖血症、良性颅内压增高等由于脑实质内水分增多,可出现脑水肿,导致脑室缩小或头大畸形,有时需要外科手术治疗。

三、诊断

(一)头围测量 头围测量是诊断头大畸形最简单方法。自眉弓上方最突出处经枕后结节绕头一周的长度即为头围。当头围超过正常人头围数值2.5cm时即为头大畸形,小儿正常头围平均值见表1—2—1。