

遗传与出生缺陷综合征

主编 刘朝裕

YI CHUAN
YU CHU SHENG
QUE XIAN
ZONG HE
ZHENG



四川科学技术出版社

遗传与出生缺陷综合征

主编 刘朝裕
编译 刘 萍 李秀普
张丽玲 王 玲
汪宪萍
审校 郑德元

四川科学技术出版社

(川) 新登字 004 号

书 名/遗传与出生缺陷综合征

编著者/刘朝裕 主编

责任编辑·杜英杰

封面设计·陈云松

版式设计·李 虎

责任校对·易 卫

出版、发行 四川科学技术出版社

成都猛追湾13号 邮编 610012

经 销 四川省新华书店

印 刷 温江人民印刷

版 次 1992年8月成都第一版

1992年8月第一次印刷

规 格 787×1092毫米 1/32

印 张 5.5 110千字

印 数 1—4000册

定 价 2.6元

ISBN7-5364-2243-1/R·341

前 言

遗传性疾病与出生缺陷二者密切相关,各种遗传性疾病和没有遗传倾向的先天畸形均属于出生缺陷范畴。目前,已知的人类遗传病达 4000 种以上。新生儿的出生缺陷发生率为 20~30%,由此推测,我国每年约有 60 万左右的出生缺陷新生儿降生,严重地危及社会和人类健康。为促进优生,减少劣生,提高人口素质,我国 80 年代初已建立了全国性出生缺陷监测网,遗传咨询已在县以上医疗、儿童保健和计划生育机构中普遍展开。但我国医学遗传学起步较晚,应用性的遗传与出生缺陷方面的专业开展不久,这类专业书籍尚少,远远不能适应日益发展的需求。《中华医学遗传学杂志》编辑部曾收到很多读者来信,询问和购买这类书籍。为此,我们根据国内资料及国外文献,经过整理,编译成本书。

本书内容包括三部分,第一部分,介绍 42 种临床常见出生畸形的诊断标准及其临床意义;第二部分,包括 156 种遗传与出生缺陷综合征的发病率、临床表现、实验室检查、遗传学、治疗等方面;第三部分,为 22 种常见畸形与有关综合征的检索表格。最后,我们编制了英中文病名索引。

本书出版,得到四川省社会科学联合会学会处蒋晓华同志及四川省科协学会处郑佰群同志的大力支持,在此一并致

以谢意。

我们希望本书对儿科、产科、外科、计划生育及儿童保健工作者有所帮助，我们只是抱定贡献微小力量的愿望着手这一工作的。知识水平及工作经验十分有限，书中错误和遗漏在所难免，竭诚欢迎专家、同行和读者批评指正，以便今后补充修订。

编 译 者

1991年10月5日于成都

目 录

第一部分 常见微小畸形

1. 小下颌	1
2. 前额突出	2
3. 枕部平坦	2
4. 凸枕	3
5. 后颈赘皮	3
6. 异常发型	4
7. 内毗赘皮	4
8. 睑裂上斜	5
9. 睑裂下斜	6
10. 短睑裂	7
11. 眼距宽	8
12. 上睑下垂	9
13. 小耳	10
14. 两耳大小不对称	10
15. 猿耳	11
16. 低位耳	11
17. 斜耳	13
18. 耳前和/或耳赘生物	13
19. 耳前瘻管(耳前小凹或窦道)	14
20. 耳垂痕迹(耳垂横向裂纹)	15

21. 人中异常(鼻唇距离过长或过短)	15
22. 小嘴(口过小)	16
23. 大舌(巨舌)	17
24. 高腭弓	18
25. 悬雍垂裂	18
26. 通贯手(猿线)	19
27. 指(趾)弯曲	20
28. 第五指单一屈曲褶皱	20
29. 第二、三指部分并趾	21
30. 第一、二趾距宽	21
31. 脚趾异常——脚趾宽、脚趾发育不良、脚趾背屈	22
32. 足跟突出	22
33. 短胸骨	23
34. 附乳(多乳头)	23
35. 乳距宽	24
36. 脐疝	24
37. 腹股沟疝	25
38. 中度腹直肌分离	26
39. 血管瘤	26
40. 大色素痣及咖啡牛奶斑	27
41. 单一的脐动脉	28
42. 深骶部下凹(骶部瘻管)	28

第二部分 遗传与出生缺陷综合征

1. 面一手一指(趾)生殖器综合征	30
2. 羊膜粘连综合征	31
3. 无脑畸形	31
4. 尖头并指(趾)综合征	32
5. 尖头多指(趾)畸形综合征	33

6. 肌肉运动失调及毛细血管扩张综合征	33
7. Ballar—Gerold 综合征	34
8. 基底细胞痣综合征	34
9. Beckwith—Wiedemann 综合征	35
10. 布卢姆氏综合征	36
11. Sottos 综合征 (巨脑)	36
12. 脑—肝—肾综合征	37
13. 肝动脉发育不良	38
14. 唇裂伴或不伴腭裂	39
15. Coffin—Siris 综合征	39
16. 颅—腕—面综合征	40
17. 颅面发育不全	41
18. 皮肤松垂	41
19. 独眼畸形	42
20. 隐眼畸形综合征	42
21. de Lange 综合征	43
22. 杜波维奇氏综合征	44
23. 外胚层发育不全——原发性汗腺皮肤病	44
24. 外胚层发育不全——缺汗症	45
25. Fryns 综合征	45
26. Cockayne 综合征	46
27. 缺指 (趾)——外胚层发育不全——唇腭裂综合征	46
28. Ehlers—Danlos 综合征	47
29. 三己糖神经酰胺累积病	48
30. 范可尼贫血	49
31. 胎儿酒精综合征	50
32. 胎儿巨细胞病毒综合征	50
33. 胎儿苯妥英钠综合征	51
34. 胎儿弓形体病综合征	52

35. 胎儿苯丙酮香豆素综合征	53
36. 灶性皮肤发育不全	53
37. 面中部裂综合征	54
38. 岩藻糖苷累积病	55
✓ 39. 半乳糖血症	56
40. GM ₁ 神经节苷酯累积病 I 型	56
41. GM ₁ 神经节苷酯累积病 II 型	57
42. GM ₂ 神经节苷酯累积病伴氨基己糖苷酶 A 缺陷	58
43. GM ₂ 神经节苷酯累积病伴氨基己糖苷酶 A 和 B 缺陷	58
44. 眼—耳—脊椎发育不良	59
45. 眼—下颌—面部综合征	59
46. 睑裂狭小—上睑下垂—倒转型内眦赘皮综合征	60
47. 面半部短小	61
48. 先天性下颌瞬目现象	62
49. Setlests 综合征	62
50. 全前脑无裂综合征	63
51. 心—手综合征	64
52. 舌下神经—缺指(趾)畸形	64
53. 先天性甲状腺机能减退症	65
54. 色素失调症	65
55. 三叶草状颅骨	66
56. Klippel—Feil 综合征	67
57. Larsen 综合征	68
58. Laurence—Moon—Biedl 氏综合征	68
✓ 59. 自毁容貌综合征	69
60. 线性皮脂腺痣综合征	70
61. 唇部凹陷或小疣	71
62. 马凡氏综合征	71
63. 麦克尔氏综合征	72

64. 脊髓脊膜膨出	73
65. 卷发病	73
66. 柠檬酸血症	74
67. 家族性小头	75
68. 粘脂病 I 型	75
69. 粘脂病 II 型	76
70. 粘脂病 III 型	76
✓71. 粘多糖累积病 I 型	77
72. 粘多糖累积病 V 型	78
73. 粘多糖累积病 II 型	79
74. 粘多糖累积病 III 型	79
75. 粘多糖累积病 IV 型	80
76. 粘多糖累积病 VI 型	81
77. 粘液膜神经瘤综合征	81
78. 大脑萎缩性高氨血症	82
79. 多发性外生骨疣	82
80. 多发性斑点综合征	83
81. 强直性肌营养不良	84
82. 指甲—脑骨综合征	84
83. 神经纤维瘤病	85
84. 鲁南氏综合征	86
85. 眼—脑—肾综合征	87
86. 眼齿骨质发育异常	88
87. 口—面—指综合征 I、II 型	88
88. 成骨不全	89
89. 耳—腭—指综合征	90
90. Peutz—Jeghers 综合征	91
91. 尖头并指 V 型	92
✓92. 苯丙酮尿症	92

93. Poland 畸形后遗症	93
94. 扇翼状臂肉综合征	93
95. 波特综合征 (双侧肾发育不全)	94
96. 帕德—威里综合征	94
97. 早老症	95
98. 杏梅样腹综合征	96
99. 假性反应停综合征	97
100. 家族性植物神经功能不全	98
101. 罗宾畸形 (小颌畸形)	98
102. Robinow 综合征	99
103. 宽拇指 (趾) 综合征	100
104. Saethre—Chotzen 综合征	100
105. Schwartz—Jampel 综合征	101
106. Siliver—Russell 综合征	102
107. Smith—Lemli—Opitz 综合征	102
108. Stickler 综合征	103
109. 脑面血管瘤综合征	104
110. 遗传性血小板减少症伴桡骨头缺失	104
111. 下颌骨发育不全	105
112. 结节性硬化症	106
113. Vater 综合征	106
114. Waardenburg 综合征	107
115. William 综合征	108
116. 无软骨形成	108
117. 软骨发育不良	109
118. 窒息性胸部发育不良	110
119. 前肢曲骨侏儒症	111
120. 点状软骨发育不良 (点状软骨钙化型)	112
121. 点状软骨发育不良——髌肩型	112

122. 锁骨颅骨发育不良	113
123. 外颅骨发育不良	114
124. 颅骨骨骺发育不良	115
125. 脊柱发育不良	115
126. 范一艾二氏综合征 (软骨外胚层发育不良)	116
127. 肋部发育不全	117
128. Kniest 综合征	117
129. 骨骺软骨发育不良	118
130. 变形骨发育不良	119
131. 假性软骨发育不良	120
132. 肋骨部脊柱发育不良	121
133. 先天性脊柱骨骺发育不良	121
134. 脊柱骨骺发育不良	122
135. 胸椎骨发育不良	122
136. 致死性发育不良	123
137. 猫眼综合征	124
138. 4 号染色体短臂缺失综合征	124
139. 5 号染色体短臂缺失综合征 (猫叫综合征)	125
140. 13 号染色体长臂缺失综合征	126
141. 18 号染色体短臂缺失综合征	127
142. 18 号染色体长臂缺失综合征	127
143. 3 号染色体长臂重复综合征	128
144. 4 号染色体短臂重复综合征	129
145. 8 号染色体重复综合征	129
146. 10 号染色体长臂重复综合征	130
147. 11 号染色体长臂重复综合征	131
148. 9 号染色体三体综合征	131
149. 13 号染色体三体综合征	132
150. 18 号染色体三体综合征	133

151. 21 三体综合征 (唐氏综合征)	134
152. 22 三体综合征	135
153. XXY 综合征 (先天性睾丸发育不全)	136
154. XYY 综合征	137
155. XO 综合征 (Turner 氏综合征)	137
156. 脆性 X 染色体综合征	138

第三部分 畸形相关的综合征索引表

表 1 颜面粗糙有关的综合征	140
表 2 小头畸形有关的综合征	140
表 3 巨头畸形有关的综合征	141
表 4 眼距宽有关的综合征	141
表 5 眼距窄有关的综合征	142
表 6 眼睑裂下斜有关的综合征	142
表 7 眼睑裂上斜有关的综合征	142
表 8 低位耳有关的综合征	143
表 9 耳聋有关的综合征	143
表 10 唇裂有关的综合征	144
表 11 小下颌畸形有关的综合征	145
表 12 短颈有关的综合征	145
表 13 先天性心脏病有关的综合征	146
表 14 肝脾大有有关的综合征	147
表 15 肾脏畸形有关的综合征	147
表 16 生殖系统畸形有关的综合征	148
表 17 短手畸形有关的综合征	149
表 18 多指 (趾) 畸形有关的综合征	149
表 19 指 (趾) 弯曲有关的综合征	150
表 20 指 (趾) 甲发育不全有关的综合征	150
表 21 与重度智力低下有关的综合征	150

表 22 出生低体重儿及小于胎龄儿有关的综合征	151
英中文病名索引	152

第一部分

常见微小畸形

1. 小下颌

(Small Mandible)

发病率 0.3~0.8%，多见于男孩。

遗传 可能为多基因遗传。

诊断 X线照片是唯一的客观标准。测定颏点与下颌角之间的距离，即测量下颌的最前点与连接下颌支后缘横切线中点距离。这种测定，在新生儿中不实用，不能作为临床诊断的客观标准。并且较繁琐。非典型病例，可作为微小畸形。明显的下颌发育不全则为主要的缺陷。

年龄 无年龄依赖

综合征 小下颌常见于许多综合征，在小颌畸形综合征或下颌面骨发育不全综合征，是一种特征性的畸形。而在猫叫综合征、不对称身材—矮小—性发育异常综合征、Turner 综合征、Noonan 综合征、脑—肝—肾综合征、4p—综合征和 8 号染色体三体综合征中，常作为一种轻微的畸形。

临床意义 本身无意义，易被误诊。

2. 前额突出

(Prominent Forehead)

发病率 0.1~1.0%。

遗传 不明。

诊断 无客观标准，但表现很明显。

年龄 在部分病例中，可随年龄增长而消失。

综合征 可见于骨硬化病、颅骨面骨发育不全、GM₁ 神经苷脂沉积病 I 型、粘多糖累积病 I-H、I-细胞病、磷酸脂酶过多症、马歇尔氏病、耳-腭-指综合征、Robinow 综合征、不对称身材-矮小-性发育异常综合征、8 号染色体三体综合征、16 号染色体短臂部分单体型。

临床意义 本身无诊断价值，但常提示应作进一步检查。

3. 枕部平坦

(Flat Occiput)

发病率 0.05~0.3%。

遗传 不明。其发生可能与胎儿在子宫内位置的变化有关。

诊断 当婴儿平躺时，不能观察到与颈部的角度，背、颈和枕部在同一水平面上。

年龄 无年龄依赖。

综合征 见于先天愚型、尖头并指畸形、尖头多指并指畸形、脑-肝-肾综合征，偶尔也见于 XXXXY 综合征。

临床意义 很少。

4. 凸 枕

(Prominent Occiput)

发病率 0.5~1.0%。

遗传 具有家族倾向性。常见于臀先露。

诊断 后颈线与枕骨间角度大于 45°。当婴儿仰卧时，检查者很容易将手放于其颈下。

年龄 在婴儿期常消退或消失，不留后遗。

综合征 见于 Opitz—Frias 综合征、耳腭指综合征、Weaver 综合征、18 号染色体三体综合征。

临床意义 这种先天性异常本身并无诊断价值。多数病例为臀头，臀头可能是分娩过程中产伤的因素。因此，对出生时有后枕凸的婴儿应作神经学随访。

5. 后颈赘皮

(Extra posterior cervical skin)

发病率 约为 0.3%。

遗传 与遗传无关。

诊断 皮肤部分重叠，伴有中度的蹼颈或短颈。要注意大胎龄儿。只有当颈部皮肤过度卷曲或折叠时，才能确定。临床上一种简便易行的诊断方法：当婴儿仰卧，头向右或左侧转动时，后颈赘皮拉紧而成翼状，便可诊断。

年龄 部分病例在新生儿期后消失。

综合征 见于染色体畸变、Noonan 综合征、Ehlers—Danlos 综合征、短颈综合征、多发性翼状颈皮综合征。

临床意义 本畸形提示患者染色体畸变和某些结缔组织