



骨病與大骨節病

钱致中 杨广夫 钱连忠 著



陕西科学技术出版社

骨病与大骨节病

钱致中 杨广夫 钱连忠 著

孙继鹏 制图

陕西科学技术出版社

霍乱与大肠杆菌

钱致中 杨广表 孙继忠 著

孙继忠 制图

陕西科学技术出版社出版发行

(西安北大街 131 号)

陕西省地矿局测绘印刷厂印刷

787×1092 毫米 16 开本 23.375 印张 80 插页 50 万字

1991 年 11 月第 1 版 1991 年 11 月第 1 次印刷

ISBN 7-5369-1082-7/R·316

定 价: 21.80 元

前 言

骨病种类繁多。大骨节病的骨关节改变比较广泛，有很多与其他骨病相似之处。为了从现代医学基础了解这些疾病、鉴别诊断以及达到防治的目的，我们写了这本书。

骨病的命名比较复杂，同一疾病可有很多不同名称，为此，多次国际会议统一命名，为了以后叙述方便起见，我们将命名材料作为首章。第二章简要地介绍了大骨节病的研究现况，以便对该病有所了解。

第三章按部位介绍骨病与大骨节病的临床 X 线征象，因为患者的主诉首先是部位症状，在这一章内列举 X 线片，可以对大骨节病与一些骨病作比较观察，也能由此了解该部位可能疾病，为临床及 X 线医生提供方便的诊断途径。

第四章叙述了大骨节病的一般临床 X 线征象，目的是深入了解大骨节病的本质及与骨病不同之处。

第五章介绍骨病纲要，可比较系统了解骨病的概况。每个疾病后附参考文献，供深入研究的参考。

第六、七章分别为骨病的临床及 X 线征纲要，列举了各种征象的可能疾病，按临床及 X 线检查的主要所见，可由此找到鉴别诊断范围，进一步一一排除，最后作出正确诊断。

代谢性骨病及关节病两章是为了全面及补充前述不足而附加的。由于遗传在骨病中非常重要，又加上遗传性骨病一章。最后一章叙述了大骨节病的本质及 X 线研究结果。

为了鉴别诊断和深入研究，本书收罗与骨有关的疾病较多，有些疾病可以在教书中找到，书内未作详细解释。

影响骨生长、发育及代谢的因素很多，对儿童和老年尤为重要，儿童矮小及老年骨质疏松是社会和医学界普遍关心的问题。对此给予特别重视。

我们希望本书有助于临床及 X 线医生对各种骨关节病及大骨节病的诊断，并在计划生育、儿童保健及骨病包括大骨节病的防治中起积极作用。由于我们知识有限，错误之处在所难免，欢迎指正。

钱致中

1991 年 10 月

目 录

第一章 骨病国际命名释注 (1)

第一节 骨疾病的标准诊断名词(根据1969年欧洲儿科放射学会命名) ... (2)

一、原因不明的骨体质性疾病 (2)

(一) 骨软骨发育异常 (2)

(二) 骨发育不全 (4)

(三) 特发性骨溶解 (5)

(四) 原发性生长障碍 (5)

二、原因已明的骨系统性疾病 (6)

(一) 染色体畸变 (6)

(二) 原发代谢异常 (6)

钙磷代谢异常 (6)

粘多糖病 (6)

粘脂病及脂类疾病 ... (6)

继发于骨外系统性疾病

的骨异常 (7)

第二节 骨体质性疾病的国际命名(1977年修订) (7)

一、骨软骨发育异常 (8)

(一) 管状骨或/和脊椎的生长缺陷 (8)

(二) 骨的软骨和纤维成分发育紊乱 (9)

(三) 骨干的结构、密度或/和干骺部塑形的异常 (10)

二、骨发育不全 (10)

(一) 颅面骨 (10)

(二) 轴心骨 (11)

(三) 四肢骨 (11)

三、特发性骨溶解 (12)

四、原发代谢异常 (12)

第三节 骨体质性疾病国际命名(1983年修订) (13)

一、骨软骨发育异常 (13)

(一) 管状骨及/或脊椎的生长缺陷 (13)

新生时可认知者 (13)

出现症状较晚者 (15)

(二) 骨的纤维及软骨成分

发育紊乱 (16)

(三) 干骺部塑形及或骨干皮

质结构与密度的异常 (18)

二、骨发育不全 (18)

(一) 颅面部骨发育不全 ... (18)

(二) 主要累及轴心骨的骨发育不全 (18)

(三) 主要累及四肢骨的骨发育不全 (19)

三、特发性骨溶解 (20)

四、其他累及骨的疾病 (20)

五、染色体畸变 (21)

六、原发代谢异常 (21)

第二章 大骨节病研究概况 (24)

第一节 大骨节病的流行情况 ... (26)

第二节 大骨节病的临床所见 ... (27)

附录: 大骨节病研究资料节录— 手指毛细血管及肘屈伸运动 (28)

第三节 大骨节病的病理解剖 ... (29)

第四节 大骨节病系统器管改变 (32)

一、五官及皮肤 (32)

二、神经系统 (32)

三、内分泌器管 (33)

四、消化系统	(33)	第三节 肘部	(56)
五、血液	(33)	一、大骨节病	(56)
六、代谢	(33)	二、骨病	(57)
第五节 大骨节疾病因	(35)	三、肘部疾病特点与鉴别	(58)
一、食物真菌中毒	(35)	(一) 系统性疾病	(58)
二、有机质中毒	(35)	(二) 桡骨不发育	(58)
三、地球生物化学学说	(36)	(三) 桡骨小头发育不良或/ 及半脱位	(58)
第三章 局部临床 X 线征象	(39)	(四) 桡尺骨上端骨性连合	(58)
第一节 掌指骨	(39)	(五) 肘部职业病	(58)
一、大骨节病及有关骨病	(39)	(六) 其他	(59)
(一) 骺线	(39)	第四节 肩部	(59)
(二) 骨髓	(41)	一、大骨节病	(59)
(三) 干骺	(43)	二、骨病	(60)
(四) 干骺骨髓	(44)	三、肩部疾病特点及鉴别	(61)
(五) 掌指骨无骺端 (骨端)	(46)	(一) 反射性疼痛	(61)
(六) 干骺骨端	(47)	(二) 软组织疾病	(62)
(七) 干骺骨髓骨端	(47)	(三) 先天性发育异常	(63)
(八) 骨干	(48)	(四) 肩关节疾病在肱骨上段 形成囊肿者	(63)
二、骨病	(48)	(五) 其他	(63)
三、掌指骨疾病特点及鉴别	(50)	第五节 头部	(63)
(一) 2~5 掌指骨先天畸形	(50)	一、大骨节病	(63)
(二) 拇指先天畸形	(51)	二、骨病	(64)
(三) 指末节远端病变	(51)	三、颅面疾病特点及鉴别	(64)
(四) 特发于掌指骨的疾病	(52)	(一) 染色体畸变	(65)
(五) 短管状骨远端变细	(52)	(二) 牙齿缺损或发育迟缓	(65)
(六) 关节病	(52)	(三) 儿童颅骨增厚或硬化	(65)
第二节 腕部	(53)	(四) 颅内钙化	(65)
一、大骨节病	(53)	第六节 脊柱	(67)
二、骨病	(54)	一、大骨节病	(67)
三、腕部疾病特点及鉴别	(54)	二、骨病	(68)
(一) 腕角	(54)	三、脊柱病变特点及鉴别	(69)
(二) 先天畸形	(54)	(一) 腰椎先天畸形	(69)
(三) 腕骨无菌坏死	(55)	(二) 颈枕部先天畸形	(69)
(四) 关节病	(55)		
(五) 其他	(56)		

(三) 环枢椎不稳定或齿状突发育不良	(70)
(四) 脊柱侧弯	(70)
(五) 脊柱后突(驼背) ...	(70)
(六) 椎体后面凹陷	(70)
(七) 椎体过大	(70)
(八) 方形椎体	(70)
(九) 腰椎前缘帆状畸形 ...	(70)
(十) 扁平椎体	(70)
(十一) 骺骨发育低下或不发育	(70)
(十二) 椎体双凹畸形	(70)
(十三) 侵犯脊柱之关节病	(71)
(十四) 颈椎	(71)
(十五) 腰椎	(72)
第七节 骨盆及髋部	(72)
一、大骨节病	(73)
二、骨病	(74)
三、髋部疾病特点及鉴别	(75)
(一) 先天性髋关节脱位 ...	(76)
(二) 股骨头骺滑脱	(76)
(三) 股骨头骺碎裂	(76)
(四) 关节病	(77)
(五) 髋部滑囊炎	(78)
第八节 膝部	(78)
一、大骨节病	(78)
二、骨病	(80)
三、膝部疾病特点及鉴别	(81)
(一) 髌骨小或不发育	(81)
(二) 双侧膝外翻	(81)
(三) 单侧膝外翻与膝关节松弛	(81)
(四) 膝内翻	(81)
(五) 特发于膝部的疾病 ...	(82)
(六) 好发于膝部的疾病 ...	(82)
第九节 踝部	(82)
一、大骨节病	(82)

二、骨病	(86)
三、踝部疾病特点及鉴别	(87)
(一) 先天性垂直距骨	(88)
(二) 先天与后天畸形足之区别	(88)
(三) 先天畸形	(88)
(四) 踝部后天疾病	(88)
第十节 足	(89)
一、大骨节病	(89)
二、骨病	(91)
三、足部疾病特点及鉴别	(91)
(一) 拇趾先天畸形	(91)
(二) 其他跖趾骨先天畸形	(92)
(三) 跖趾骨后天疾病	(92)
(四) 好发于足部的疾病 ...	(92)

第四章 大骨节病的一般临床 X 线

征象

第一节 骨骼系统损害与部位特点

..... (93)

一、部位发病率	(93)
二、部位损害的规律性	(94)
三、双侧发病与对称性	(95)
四、部位组合	(95)

第二节 骨的原发损害及其发展

趋向

一、骺板软骨的解剖生理	(96)
二、骺板软骨的原发损害	(97)
三、骨骺的损害	(98)
四、干骺部的改变	(99)
五、短管状骨无骺端的改变 ...	(100)
六、手指骨 X 线型类与其他关节损害的关系	(101)

第三节 大骨节病对骨发育的影响

..... (103)

一、骨塑型异常	(104)
二、骺线闭合的异常	(104)
三、骨成熟的异常	(104)

四、骨生长的异常	(105)	十七、其他可能致死的新生儿	
第四节 大骨节病骨密度异常 ...	(105)	侏儒	(124)
一、骨密度增高	(105)	第二节 短肢侏儒	(124)
二、骨质疏松	(107)	一、软骨发育不良	(124)
三、骨破坏	(109)	二、软骨发育低下	(125)
第五节 大小形态与结构的改变		三、窒息性胸廓发育异常(Jeune)	
.....	(113)		(125)
一、骨大小的改变	(113)	四、软骨外胚层发育异常(Ellis-	
(一) 匀称性侏儒	(113)	Van-Creveld)	(125)
(二) 短躯干侏儒	(113)	五、多发性骨骺发育异常	(125)
(三) 短四肢侏儒	(114)	六、点状软骨发育异常	(126)
(四) 畸形性侏儒	(115)	七、干骺软骨发育异常	(127)
二、骨形态的改变	(115)	八、肢中发育异常	(128)
三、骨结构的改变	(117)	九、肢端肢中发育异常	(129)
第五章 骨病综合征纲要	(119)	十、肢根发育异常	(130)
第一节 新生儿致死性短肢侏儒		十一、软骨发育低下与异常	
.....	(119)	(Grebe)	(130)
一、软骨发生不全	(119)	第三节 脊椎骨明显受累的骨发育	
二、致死性发育异常	(119)	异常	(131)
三、同合子软骨发育不良	(120)	一、假性软骨发育不良	(131)
四、窒息性胸廓发育异常 (Jeune)		二、脊椎骨骺发育异常	(131)
.....	(120)	三、脊椎干骺发育异常	(132)
五、短肋骨综合征	(120)	四、脊椎骨骺干骺发育异常 ...	(133)
六、肢根型点状软骨发育异常		五、脊椎骨骺干骺发育异常与	
.....	(121)	关节松弛	(133)
七、管状骨弯曲发育异常综合征		六、脊椎骨骺干骺发育异常与肌	
.....	(121)	强直 (肌强直性软骨发育异常或	
八、先天性成骨不全	(121)	Schwartz 综合征)	(133)
九、致死性低磷酸酶症	(122)	七、变型发育异常	(133)
十、软骨内异常纤维形成	(122)	八、硬干酪状软骨发育异常	
十一、软骨形成低下	(122)	(Kniest 综合征)	(134)
十二、脊椎股肱骨发育低下 ...	(123)	九、弯扭性发育异常	(134)
十三、脊柱分节不良性发育异常		十、骨软骨营养不良精神痴呆型	
.....	(123)		(134)
十四、飞镖状骨发育异常	(123)	十一、肢曲性发育异常	(135)
十五、胎儿短肢与腓尺骨三角形		十二、骨成熟迟缓性发育异常	
畸形综合征	(123)	(手足脊椎综合征)	(135)
十六、蜗牛状骨盆发育异常 ...	(124)	十三、骨挖空状发育异常 (颅面	

畸形与干骺部纤维性骨缺损综合征)	(135)
第四节 软骨与纤维组织发育	
异常	(136)
一、半肢骨骺发育异常	(136)
二、多发软骨外生骨疣(骨干连续症)	(136)
三、内生软骨瘤病(Ollier)	(136)
变性软骨瘤病	(136)
脊椎发育异常与内生软骨瘤病	(136)
四、内生软骨瘤病并发血管瘤(Maffucci)	(137)
五、神经纤维瘤病	(137)
六、骨纤维结构不良(Jaffe-Lichtenstein)	(137)
七、骨纤维结构不良伴皮肤色素沉着及性早熟(Mc Cune-Albright)	(138)
八、下颌骨纤维结构不良	(138)
九、症候性纤维瘤病	(138)
骨化过度综合征(Leris pleonosteosis)	(138)
掌腱膜皱缩综合征(Dupuy-tren's contracture)	(138)
附 骨软骨生成困难(Leri-weill综合征)	(138)
第五节 骨硬化	(139)
一、良性或晚发型石骨症	(139)
二、恶性或先天型石骨症	(139)
三、石骨症—中间类型	(140)
四、石骨症并发肾小管酸中毒	(140)
五、致密性骨发育不全	(140)
六、中轴骨致密(轴心骨硬化)	(140)
第六节 骨增生	(141)

一、骨内膜增生症(Van Buchem)	(141)
二、骨内膜增生症(Worth) ...	(141)
三、硬化性骨肥大	(141)
四、眼齿骨发育异常(眼齿指发育异常)	(142)
五、骨干发育异常(Camurati-Engelmann)	(142)
六、婴儿骨皮质增生症(Caffey)	(142)
七、骨扩张合并高磷酸酶症 ...	(142)
八、畸形性骨炎(Paget) ...	(143)
第七节 营养不良性骨硬化与增生	(143)
一、条纹状骨病	(143)
二、骨斑点症	(143)
三、厚皮性骨膜增生症	(144)
四、蜡流样肢骨硬化症	(144)
五、长骨干增生硬化与颅面部骨发育异常(Stanescu)	(144)
六、肢远段骨硬化	(145)
七、体格精神与胫腓骨发育异常综合征(Weismann-Netter-Stuhl)	(145)
八、尚未成为明确综合征的骨硬化增生	(145)
第八节 骨塑型异常	(146)
一、干骺发育异常(Pyle) ...	(146)
二、颅骨干骺发育异常	(146)
三、颅骨骨干发育异常	(147)
四、额骨干骺发育异常	(147)
五、骨形成障碍(Melnick-Needles)	(147)
六、管状骨狭窄(Kennedy-Caffey)	(148)
七、发育不全性骨硬化	(148)
第九节 骨密度减低	(148)

一、晚发型成骨不全 (Lobstein)	(148)
二、青年特发性骨质疏松	(149)
三、骨质疏松与假性胶质瘤综合征	(149)
四、特发性骨溶解	(149)
五、低磷酸酶症	(151)
六、抗维生素 D 佝偻病 (家族性低血磷症)	(151)
七、维生素 D 依赖性佝偻病 (假性缺乏佝偻病或假性抗维生素 D 佝偻病)	(151)
八、假性甲状旁腺功能低下 (低血钙型及正常血钙型) 或 Albright 遗传性骨营养不良	(152)
第十节 颅面部骨发育不全	(152)
一、颅骨狭窄症	(152)
二、颅面骨发育不全 (Crouzon)	(153)
三、尖头并指畸形	(154)
四、尖头多指并指畸形	(154)
五、宽眼距多并指综合征 (Greig)	(154)
六、颌面骨发育不全 (Treacher Collin)	(155)
七、肢端面骨发育不全 (Nager)	(155)
八、下颌发育不良 (Pierre Robin)	(155)
九、脑肋骨下颌综合征	(155)
十、下颌肢端发育异常 (类早老综合征)	(155)
十一、眼下颌面综合征 (Haller-mann-streiff-Francois)	(156)
十二、颅骨、额骨与鼻骨发育不全	(156)
十三、肢端胼胝体综合征	(156)
第十一节 脊椎发育不全	(157)

一、颈椎融合综合征 (Klippel-Feil)	(157)
二、颈眼听综合征 (Wilder-vanck)	(157)
三、眼耳脊椎发育不全 (Goldenhar)	(157)
四、脊椎肋骨发育不全	(158)
脊椎融合、肛门闭锁、食管食管瘘、肾发育异常及桡骨畸形联合 (VATER)	(158)
脑面胸发育异常 (Castroviejo)	(158)
枕面颈胸腹指发育异常 (Perez Comas)	(158)
肋骨脊椎畸形并有短掌骨及下颌囊肿 (Koutnik)	(158)
肋骨脊椎发育异常并发肢中侏儒 (Wadia)	(158)
五、翼状肩 (Sprengel 畸形)	(158)
六、手腰发育不全	(158)
七、脊椎骨软骨发育不良 (Scheuermann)	(159)
第十二节 四肢骨畸形综合征	(159)
一、全鳍状肢畸形综合征	(159)
二、先天性长骨弯曲	(159)
三、肢骨成角后弯发育异常	(159)
四、近侧股骨局部发育不全	(159)
五、胫骨缺失综合征	(160)
六、胫骨畸形性骨软骨炎 (Blount)	(160)
七、先天性皮肤缺损与横断截肢综合征	(160)
八、全血细胞减少肢畸形综合征 (Fanconi)	(160)
九、血小板减少与桡骨形成不全综合征	(160)
十、其他桡侧骨发育异常	(160)

十一、软骨骨生成障碍及 Madelung 畸形	(161)
十二、多指畸形	(161)
十三、并指畸形	(162)
十四、指关节粘联畸形	(162)
十五、短指畸形	(162)
十六、缺指与缺指综合征	(163)
十七、心肢综合征 (Holt-Oram)	(163)
十八、口面指综合征	(163)
十九、耳腭指综合征 (Taybi)	(164)
二十、口端综合征	(164)
二十一、灶状皮肤发育异常 (Goltz)	(164)
二十二、指畸形与胸大肌缺损综合征 (Poland)	(164)
二十三、手足生殖器综合征 ...	(165)
二十四、先天性贫血与拇指三节畸形综合征	(165)
二十五、毛发鼻指发育异常 (Ciedion)	(165)
二十六、肢端发育异常、色素性视网膜炎及肾病 (Saldino-Mainzer) 综合征	(165)
第十三节 结缔组织疾病	(165)
一、蜘蛛指 (Marfan) 综合征	(166)
二、皮肤弹性过度症 (Ehlers-Danlos)	(166)
三、家族性关节过度活动综合征	(167)
四、进行性骨化性纤维结构不良 (进行性骨化性肌炎)	(167)
五、矮小身材球形晶体综合征 (Weill-Marchesani)	(167)
六、同型胱氨酸尿	(168)
七、黑尿酸病 (褐黄病)	(168)

八、紧皮综合征	(168)
皮肤异色病	(168)
硬皮样遗传性挛缩综合征	(169)
九、皮肤松弛综合征	(169)
皮肤韧带松弛及发育迟缓	(169)
怪形矮人	(169)
皮肤皱褶综合征	(169)
十、铜代谢异常	(169)
枕角综合征	(169)
卷发综合征 (Menkes)	(169)
第十四节 关节挛缩强直综合征 ...	(170)
一、先天性多关节屈曲畸形 ...	(170)
二、遗传性强直综合征	(170)
关节强直与肺发育低下综合征 (Pena-Shokeir 综合征 I) ...	(170)
脑眼面骨综合征 (Pena-Sholeir II)	(170)
指曲畸形、纤维组织增生及骨发育异常综合征 (Goodman) ...	(171)
指趾紧握综合征 (Emery-Nelson)	(171)
肘手腕综合征 (Liebenberg)	(171)
曲肘、低智、角膜混浊综合征 (Mietens)	(171)
负重关节固定畸形 (Kuskokwim)	(171)
青年玻璃状软骨及纤维瘤病	(171)
三、手足关节强直综合征	(171)
指曲、髌裂、畸形足综合征 (Gordon)	(171)
指骨距骨成形不良 (Sallis)	(171)
指尺侧偏斜综合征	(171)
牙关紧闭与假性指曲畸形	

综合征 (Tsukahara)	(171)
四、指曲综合征	(172)
近侧指间关节屈曲 (Camp-	
todactyly)	(172)
指桡侧偏斜 (Clinodactyly)	
.....	(172)
指扭曲畸形 (Streblodactyly)	
.....	(172)
小指末节屈曲及桡侧偏斜	
(Kirner)	(172)
小趾外侧偏斜 (Transkei 足)	
.....	(172)
五、拇指内收综合征	(172)
六、翼状赘肉综合征	(173)
胸翼综合征	(173)
致死性翼状赘肉综合征	(173)
第十五节 原发性生长障碍	(173)
一、垂体性侏儒	(173)
二、多毛与桡指骨畸形 (Cornelia	
De Lange) 综合征	(174)
三、鸟头侏儒	(174)
四、不对称性侏儒与性早熟	
(Russell-Silver) 综合征	(174)
五、衰老综合征	(175)
儿童早老 (Hutchinson-Gilford)	
.....	(175)
不典型性早老性综合征	(175)
恶病质综合征 (Cockayne)	
.....	(175)
成人早老 (Werner)	(175)
六、侏儒与面部毛细血管扩张	
(Bloom)	(176)
七、面指生殖器综合征 (Aarskog)	
.....	(176)
八、老皮性骨形成不全	(176)
九、其他新生儿低体重侏儒 ...	(176)
GAPO 综合征	(176)
Dubowitz 综合征	(176)

Nathalie 综合征	(176)
眼脑胥发育异常及侏儒综合征	
.....	(177)
胎儿酒精综合征	(177)
第十六节 过度生长综合征	(177)
一、一般性过度生长	(177)
(一) 起病于儿童晚期 ...	(177)
(二) 起病于婴儿时期 ...	(177)
脊椎干骺发育异常及骨	
早熟 (Weaver) 综合征	(177)
脑性巨大畸形 (Sotos)	(177)
躯体过大巨舌脑小 (Beckwith-	
Wiedemann) 综合征	(178)
胎儿巨大畸形与肾肿瘤综	
合征 (Perlman)	(178)
性链遗传巨人症 (Behmel)	
.....	(178)
二、肥胖综合征	(178)
(一) 低张、低智、性机能	
不全与肥胖综合征	
(Prader-Willi)	(178)
(二) 视网膜色素变性、肥	
胖、低智、与多指畸形综合征	
(Laurence-Moon-Biedl-	
Bardet)	(179)
(三) 晚发肥胖低智综合征	
(Cohen)	(179)
三、局部过度生长综合征	(179)
(一) 血管及骨肥大综合征	
(Klippel-Trenaunay-Weber)	
.....	(179)
(二) 多形综合征	(180)
(三) 先天性半身肥大 ...	(180)
(四) 巨肢	(180)
四、指过度生长综合征	(180)
(一) 先天性单纯性巨指	
(二) 先天性脂瘤性巨大营养	
不良	(180)

第十七节 未归类的骨病综合征		七、新生儿正常、6个月后始显症状者	(186)
.....	(181)	八、学龄期发病者	(187)
一、锁颅骨发育异常 (Marie-Sainton)	(181)	九、青春期发病者	(187)
二、遗传性关节眼病 (Stickler)	(182)	十、成人发病者	(197)
.....	(182)	第二节 体格发育状况	(187)
三、多关节脱位综合征 (Larsen)	(182)	一、以体格发育状况命名的骨病	(187)
.....	(182)	二、侏儒病的主要类型	(187)
四、遗传性面指精神滞呆 (Coffin-Lowry) 综合征	(182)	均称性侏儒	(187)
附 Coffin-Siris 综合征	(183)	短躯干侏儒	(188)
五、吹口哨样面 (Freeman-Sheldon) 综合征	(183)	短四肢侏儒	(188)
六、爪髯综合征	(183)	三、肢体左右不对称	(188)
七、脑肝肾综合征 (Zellweger)	(183)	四、肢体扭弯并呈特殊的蹲状 (击球) 姿势者	(188)
.....	(183)	第三节 头颅	(188)
八、脑肝肾综合征 (Smith-Lemli-Opitz)	(184)	一、头颅综合征	(188)
九、复发性多软骨炎 (Von Meyenburgs)	(184)	二、前额部凸起的可能疾病	(188)
十、宽拇指综合征 (Rubinstein-Taybi)	(184)	三、头颅过小的诊断意义	(188)
十一、痣样基底细胞癌综合征	(184)	四、头颅较大的可能疾病	(189)
.....	(184)	第四节 颈部	(189)
十二、颅骨外胚层发育异常	(184)	一、颈部综合征	(189)
第六章 骨病综合征临床提要	(185)	二、短颈之可能疾病	(190)
第一节 性别与年龄	(185)	三、有颈蹼的综合征	(190)
一、男女表现不同的骨病综合征	(185)	第五节 面部	(191)
.....	(185)	一、以面部异常为特征的综合征	(191)
二、仅见于男性或男性较多的骨病综合征	(185)	二、有面部改变的骨病综合征	(191)
.....	(185)	圆脸 (满月状面容)	(191)
三、仅见于女性或女性较多者	(186)	面容粗鲁	(191)
.....	(186)	面部低平 (上颌骨及颧骨发育低下)	(191)
四、与年龄有关的骨病综合征	(186)	三角形脸	(191)
.....	(186)	狮面	(191)
五、新生儿死亡或死胎	(186)	其他	(191)
六、新生儿期显症状但能存活的骨病	(186)	第六节 眼	(192)
		一、眼病综合征	(192)

二、有重要鉴别诊断价值的		四、先天横纹肌缺损综合征 ...	(200)
眼异常	(192)	五、肌营养不良综合征	(201)
眼睑残缺裂开	(192)	六、神经性肌病综合征	(201)
白内障	(192)	第十二节 皮肤	(201)
眼距增宽	(193)	一、皮肤病与骨异常	(201)
眼距过窄	(193)	二、有牛奶咖啡样皮肤色素沉着	
眼裂外上斜	(193)	的骨病	(202)
眼裂下斜	(193)	三、有血管瘤或毛细血管扩张	
第七节 耳	(194)	的骨病	(202)
一、耳病综合征	(194)	四、皮肤黄色瘤	(202)
二、几种耳部改变的诊断意义		五、毛发过多骨病	(202)
.....	(194)	六、毛发稀少骨病	(202)
耳低位	(194)	七、通乳管	(203)
耳聋	(194)	八、侏儒并发皮肤病者	(203)
第八节 鼻	(195)	九、有指甲异常之骨病	(203)
一、鼻病综合征	(195)	十、皮肤色素过多之骨病	(203)
二、鼻部形态异常诊断意义 ...	(195)	第十三节 泌尿生殖系统	(203)
鼻翼不发育或发育不全	(195)	一、泌尿生殖综合征	(203)
鼻梁凹陷或低平	(195)	二、有肾畸形的骨病综合征 ...	(204)
钩形鼻	(195)	三、有外阴畸形的综合征	(204)
鼻孔上翻	(195)	四、性机能低下疾病	(204)
人中隆起	(195)	五、性早熟	(205)
第九节 口腔	(196)	第十四节 系统器官及其他	(205)
一、口腔畸形综合征	(196)	一、胰腺	(205)
二、骨病综合征有口腔畸形者		二、与肝脏有关的骨病	(205)
.....	(196)	三、血液病与骨病	(206)
三、裂腭之诊断意义	(197)	四、循环系统疾病与骨病	(206)
第十节 神经系统	(197)	五、呼吸系统疾病与骨病	(206)
一、脑综合征	(197)	六、消化系统疾病与骨病	(206)
二、骨病与神经系统异常	(198)	七、淋巴及胸腺与骨关节病 ...	(207)
三、神经系统疾病与骨异常 ...	(198)	八、感染与骨关节病	(207)
四、有精神滞呆的骨病综合征		第七章 骨病综合征的 X 线征象纲要	
.....	(199)		(208)
第十一节 横纹肌及有关组织		第一节 骨量减少	(208)
.....	(200)	一、不同骨量减少的 X 线表现	
一、肌张力增高综合征	(200)		(208)
二、肌张力减低综合征	(200)	二、骨质疏松	(209)
三、肌麻痹与张力失调	(200)	三、骨质软化	(209)

四、甲状旁腺机能亢进	(210)	九、缺血性坏死	(215)
第二节 骨密度增高	(210)	第五节 骨发育	(215)
一、普遍性骨硬化无明显轮廓		一、婴儿骨龄过快	(215)
异常者	(210)	二、骨龄过快见于较大儿童者	
二、骨增生并有骨扩张与密度			(215)
异常者	(210)	三、严重骨龄落后	(215)
三、颅骨硬化与长管状骨塑型		四、轻中度骨龄落后	(215)
不良	(211)	五、骨发育不协调	(215)
四、骨增生与骨吸收并存的疾病		六、神经皮肤综合征引起的	
.....	(211)	不对称	(216)
五、有特殊硬化形态的骨病 ...	(211)	七、不对称性骨发育异常	(216)
六、新生儿及婴儿骨髓或骨突内		八、骨成熟过早由于充血者 ...	(216)
钙化斑点	(211)	九、骨成熟延迟由于骨髓外伤者	
七、其他有骨硬化增生的疾病			(216)
.....	(211)	十、手部头状骨发育延缓	(216)
第三节 骨膜反应	(212)	第六节 骨内局限透明区	(216)
一、骨膜反应的性质	(212)	一、良性与恶性的区别要点 ...	(216)
二、先天性骨硬化	(212)	二、骨发育异常并发透明区	
三、可能有骨膜反应的骨病 ...	(212)		(216)
四、骨髓病变引起骨膜反应者		三、非膨胀性界限清楚的局限性	
.....	(212)	骨缺损	(217)
五、维生素异常引起的骨膜反应		四、膨胀性界限清楚的骨局限性	
.....	(213)	缺损	(217)
六、代谢病	(213)	五、其他可能出现多发局限缺损	
七、皮肤及软组织病	(213)	的疾病	(217)
八、其他	(213)	第七节 关节病	(218)
第四节 外伤	(213)	一、X线征象	(218)
一、容易发生骨折的骨脆弱		二、代谢性关节病	(218)
疾病	(213)	三、皮肤病与关节病	(218)
二、容易发生假骨折（有时为真		四、神经性关节病	(219)
骨折）的疾病	(214)	五、关节病综合征	(219)
三、容易形成假关节的骨病 ...	(214)	六、继发性骨关节病（增生或肥	
四、多关节脱位	(214)	大性关节炎）	(219)
五、关节内松解体（骨或钙化		七、关节畸形	(219)
块）	(214)	八、关节周围骨质疏松	(219)
六、多发外生骨疣	(214)	九、关节病的部位特点	(220)
七、局部外生骨疣	(214)	十、仅有关节痛而无客观指征的	
八、疲劳骨折	(215)	可能疾病	(220)

第八节 软组织钙化	(220)	四、颈椎后弯与普遍骨发育异常	(227)
一、钙化的种类	(220)	五、椎体形态改变较特异的疾病	(227)
二、不同组织钙化的形态	(220)	六、严重普遍椎体变扁	(227)
三、以钙化为特点的疾病	(221)	七、异形脊椎	(228)
四、可能引起关节周围软组织钙化的疾病	(221)	八、单个椎体变扁	(228)
五、遗传性疾病	(221)	九、高椎体	(228)
六、脊柱的钙化和骨化	(221)	十、一个或数个椎体增大	(228)
第九节 颅骨	(222)	十一、脊柱分节异常有特殊诊断价值者	(228)
一、颅骨狭窄症	(222)	十二、脊柱分节异常仅作为一种征象者	(228)
二、小头	(222)	十三、椎体冠状裂	(229)
三、巨大头颅	(222)	十四、椎体后缘扇边状凹陷	(229)
四、颅骨硬化	(222)	十五、椎体前缘扇边状凹陷	(229)
五、颅骨硬化与管状骨发育异常	(222)	十六、齿状突发育低下	(230)
六、颅骨与管状骨骨质增生	(222)	十七、椎间孔扩大、椎弓根消失或椎弓根间距离增加	(230)
七、颅底硬化	(222)	十八、椎弓根间距狭窄	(230)
八、额骨内板增生硬化	(223)	十九、椎间盘钙化	(230)
九、颅缝过宽与前囟长存	(223)	第十二节 骨盆	(230)
十、缝间骨	(223)	一、骶肠切迹缩小	(230)
十一、颅骨膨胀	(223)	二、肠骨嵴齿状不整	(231)
十二、颅内钙化	(223)	三、骨盆化骨延迟	(231)
十三、蝶鞍	(224)	四、骨盆狭窄	(231)
十四、扁平颅底	(224)	五、骨盆畸形	(231)
第十节 颌面部	(225)	六、耻骨联合增宽	(231)
一、眼眶	(225)	七、耻骨联合骨化	(231)
二、鼻及副鼻窦	(225)	八、三叉状髌臼	(231)
三、下颌骨发育低下	(226)	九、髌臼凸出	(231)
四、下颌角增大	(226)	十、股骨头髌骨软骨炎 (Perthes) 样改变	(231)
五、凸颌畸形	(226)	十一、股骨头髌骨不发育、发育低下或显著迟缓	(232)
六、下颌骨纤维囊肿	(226)	十二、股骨头坏死	(232)
七、牙齿	(226)	十三、股骨头髌骨早熟	(232)
第十一节 脊柱	(226)	十四、髌内翻	(232)
一、侧弯后弯并发普遍椎骨畸形	(226)		
二、侧弯后弯并发局限性椎体异常者	(226)		
三、胸腰段椎体楔状变形	(226)		

十五、髌外翻	(232)
第十三节 胸部	(233)
一、肋骨	(233)
(一) 短肋骨与胸廓狭窄 ...	(233)
(二) 缺肋骨	(233)
(三) 多肋骨	(233)
(四) 细肋骨	(233)
(五) 肋骨变宽	(233)
(六) 肋骨分化异常	(233)
(七) 肋骨前端凹陷	(234)
(八) 肋骨骨干局限性缺损	(234)
二、锁骨	(234)
三、胸骨	(234)
四、肩胛骨	(234)
第十四节 四肢长骨	(235)
一、长骨弯曲畸形	(235)
二、长骨变细 (过度收缩或管型化)	(235)
三、长骨干变宽	(235)
四、长骨干骺部变宽	(236)
五、长颈瓶状畸形	(236)
六、干骺部纵行密度增高线纹	(236)
七、干骺部横行密度增高带 ...	(236)
八、干骺部横行密度减低带 ...	(237)
九、肢根型骨缩短 (股肱缩短)	(237)
十、肢中发育异常手足正常者	(237)
十一、肢中发育异常并有手足异 常者	(237)
十二、点状骨骺	(237)
十三、骨骺发育低下或不良 ...	(238)
十四、桡尺骨粘联	(238)
十五、桡骨不发生或发育低下	(238)
十六、桡骨发育低下并有脱位或	

半脱位	(238)
十七、小腿弯曲与膝外翻	(239)
十八、孤立性胫骨弯曲	(239)
十九、髌骨发育低下或异常 ...	(239)
二十、腓骨过长	(239)
二十一、腓骨发育低下	(239)

第十五节 手足	(240)
一、指骨缩短	(240)
二、掌骨缩短	(240)
三、多指(趾)畸形	(240)
四、腕骨或跗骨融合	(240)
五、附加(多余)腕骨或跗骨	(241)
六、拇指发育低下或不发育 ...	(241)
七、拇指三节畸形	(241)
八、先天性遗传性神经性肢端 溶解	(241)
九、先天性非遗传性神经性肢端 溶解	(241)
十、后天性神经性肢端溶解 ...	(241)
十一、遗传性骨病并有肢端溶解 者	(241)
十二、后天性肢端溶解	(242)

第八章 遗传性骨病

第一节 遗传与遗传性疾病	(243)
第二节 基因	(245)
第三节 染色体	(248)
第四节 遗传型类	(249)
一、常染色体显性遗传	(249)
二、常染色体隐性遗传	(250)
三、性链遗传	(250)
四、多基因遗传	(252)
五、其他遗传方式	(252)
(一) 共显性遗传	(252)
(二) 限性遗传	(252)
(三) 半显性遗传	(252)

第五节 遗传变异

一、基因突变	(253)
--------------	-------