



先天 畸形

——早期诊断与出生后的处理

〔日〕铃木雅洲 等著
杜 明 烹 译
雷建章 姚警钟 校

中国医药科技出版社

83083

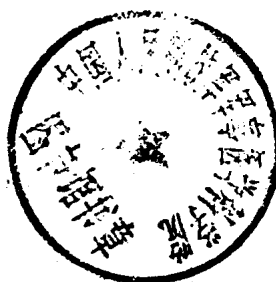
先天畸形

—早期诊断与出生后的处理

〔日〕 铃本雅洲 等著

杜明熹 译

雷建章 姚警钟 校



C0154699



中国医药科技出版社

内 容 提 要

本书是由铃木雅洲等三十多位日本专家以专题报告的形式,对畸形的分类、病因、形成过程、出生前诊断、预防及治疗等方面的最新成果作了系统的介绍,是一部畸形学专著。书中的重点是预防畸形的发生,介绍通过遗传咨询、孕期保健等,以防止异常妊娠;通过产前检查,早期发现畸形胎儿,以防止严重畸形儿的出生。还介绍了有关先天异常监测及对缺陷儿童的功能训练等。可供计划生育、妇幼保健、妇产科、小儿内外科及有关科研教学人员参考。

L225/17

先天畸形

——早期诊断与出生后的处理

〔日〕铃木雅洲 等著

杜明熹 译

雷建章 姚雪钟 校

中国医药科技出版社 出版

(北京西外北礼士路甲38号)

北京昌平马池口印刷厂 印刷

新华书店北京发行所 发行

开本787×1092mm¹/₁₆ 印张16³/₄

字数399千字 印数1—2000

1990年6月第1版 1990年6月第1次印刷

ISBN 7-5067-0087-5/R·0088

定价:11.50元

原编者序(节译)

胎儿先天异常,可分为遗传病、染色体异常、畸形及神经系统功能障碍等,在这些异常中,唯有畸形在新生儿期即可被发现。当畸形儿出生时,不论是活产或死产,都会使医务人员、小儿的父母及其亲属感到烦恼。胎儿发生畸形的原因很多,虽然当畸形儿出生时,就想明确其原因,但这在临床上,往往是不可能的。有相当数量的畸形是属于遗传病、特别是隐性遗传性疾病,另一部分是由染色体异常所致。此外,环境因素也可导致胎儿畸形。

最近,人类先天异常学有了飞速的发展,本书将这些新知识及新成果加以编辑,提供给临床上,用以处理畸形儿的各种问题。

畸形的分类方法很多,如国际疾病分类,即为其中的一例。但在临床上仍以将畸形分为二、三种大分类的方法较为方便。畸形的大分类法有:分为大畸形及小畸形的分类法,也有分为内脏畸形及外表畸形的分类法,还有根据其原因为遗传病所致的畸形,染色体异常所致的畸形及环境因素所致的畸形等。但不论那种分类法,都很难说是最恰当的。在还没有更好的分类方法以前,暂时还以采用以上任何一种大分类的方法较为适宜。

根据最近调查的结果表明,在由环境因素所致的畸形中,由于医疗措施,如X线诊断或用药等所致畸形的比例,并不象想象的那样大,而正在明确妊娠偶发合并症,才是致畸的重要原因。对于这些妊娠偶发合并症所致的畸形,还有待于作进一步深入地研究。

近年来胎儿诊断学有了迅速的进步,本书介绍了如何早期发现胎儿畸形,遇到畸形儿分娩时,产科医务工作者应如何处理,应如何向其亲属说明,应如何对畸形儿进行随访、治疗及护理指导等,以及从妇产科临床医务工作者的立场出发,进行涉及各方面的解释。目前,自然界中畸形的发生频率,已经基本确定。本书还介绍了当畸形儿妊娠或分娩时,医务工作者所必须作的工作,并对畸形的种类及其发生的机制,也作了介绍。因此,希望本书将能成为处理分娩的妇产科医务工作者的极其重要的参考书。

铃木雅洲

1983年8月

序

为了民族昌盛、社会安定和家庭幸福,进行有目的地生育调控,改变以往人口繁殖中的盲目性,已成为全民关注的大事。因此,当前在人口生育改革方面,限制人口数量和提高人口素质,少生优生,实行计划生育,已逐渐为全民所理解。但是,如何实现优化生命素质,包括体力素质、智能素质和寿命素质?如何监测、控制先天缺陷胎儿,包括先天性结构异常、先天性功能代谢异常和先天性行为异常的形成和出生?如何认识亲代本身的优劣基因,并做到子代有目的地扬长避短?以及如何对先天性缺陷儿进行后天的临床表现性手术矫正和药物补救,则是当前医学界和生物学界亟待认真探索的课题。

随着医疗保健事业的发展,一些传染病、流行病和地方病,已经或正在得到控制和消灭,而先天性疾病的病种及发病率,则相反地在人类生活中随着时间的推移日益突出其重要性,特别是伴随着环境污染,社会心理因素的改变,正潜在地增加着人群遗传中的恶性负荷,加剧着对人类素质的侵袭。据统计,近年来已被认识的遗传病至少有3500个以上,其中很大一部分属于先天性畸形或伴有不同程度的结构异常。另据上海市对773例新生儿尸检发现,畸形儿占10%。北京市1974~1976年统计15岁以下的死亡儿童中,先天性畸形居第一位,竟占全部死亡的23.44%。西方国家的统计数字也说明畸形的发病率在逐年上升。由此可见,认识畸形、早期发现畸形以及进行新生儿畸形医学对策,已成为势在必行、刻不容缓的事情,遗憾的是我国目前还缺少一本包括多方面内容的畸形学参考论著。现在杜明熹同志这本译著的出版,恰好在这交叉性学科领域内,为大家做了一件令人欣慰的学术工作。

铃木雅洲是日本有声望的学者,以他为首集中了日本三十多位专家,以专题报告形式完成了一部图文并茂、生动活泼、非常新颖而实用的畸形学专著,在日本广泛地引起了强烈地反响。杜明熹同志的翻译本非常忠实于原著,行文流畅,词句严谨,术语使用得很科学,读后使人获得一个完整的边缘学科知识。从本书涉及的学术内容来看,其读者面是非常广泛的,除可供胚胎学、遗传学、优生学、生殖生理学、药理学、毒理学、病理解剖学、人口学、男科学、妇产科、小儿内、外科以及临床各科教师、医师、研究人员参考之外,还可供计划生育管理人员及相关学科研究人员参考。如果作为高等院校医药专业或生物专业研究生课及高年级学生选修课的教材也是很适用的。

河北医学院 组织胚胎教研室教授 雷建章
社会医学教研室主任医师 姚警钟

1988年4月27日

译者序

目前,世界人口已超过50亿,开展计划生育、控制人口增长,已成为一项全球性的迫切任务。我国政府早已把计划生育列为一项基本国策,提倡少生优生,在限制人口数量的同时提高人口素质。这样就给我们医务工作者,提出一项艰巨的任务,就是要作好计划生育,控制人口过快增长,同时还要作好婚前检查、遗传咨询、产前诊断及围生保健等一系列工作。以防止异常妊娠及出生先天异常儿,确保少生优生,提高人口质量。

在先天异常中,畸形占有很大的比例,减少各种类型畸形儿的出生,对提高人口质量,有极其重要的意义。《奇形——早期发现と出生后への対策》一书,是由铃木雅洲等30多位日本胚胎学、病理学、遗传学、妇产科、小儿科及矫形外科专家,参考日本国内外400余篇最新文献,以专题报告的形式,对先天畸形的病因、形成过程、出生前诊断、预防及治疗等方面的新成果,作了系统的介绍。书中的重点,在于预防畸形的发生。详细地介绍了通过遗传咨询、孕期保健等,以防止异常妊娠;通过超声波及羊水检查等各种胎儿诊断法,以早期发现异常胎儿,防止畸形儿的出生。此外,书中还介绍了对畸形诊断及治疗方面的新进展。对一些发达国家的先天异常监测工作及使各类缺陷儿童能独立生活于社会的康复训练等也作了介绍。这些工作,在我国有的正在起步,有的尚待开展,也可以作为我们今后工作上的借鉴与参考。

本书内容新颖实用,是计划生育、妇幼保健、妇产科、小儿内外科医务工作者,在实际工作中很好的参考书。

因此将其译成中文,奉献给广大读者。希望能对计划生育,少生优生,提高人口素质,起到一定的作用。由于本书涉及范围广泛,而译者水平有限,难免有不妥甚至错误之处,尚希读者不吝指正。

译者

1988年5月

目 录

第一章	人体畸形的定义与分类	(1)
第二章	人体外表畸形	(14)
第三章	人体内脏畸形	(28)
第四章	遗传所致人体畸形的特征及系谱调查法	(35)
第五章	染色体异常所致人体畸形的特征及染色体检查法	(48)
第六章	环境因素与先天性畸形	(79)
第七章	妊娠中胎儿畸形的早期发现	(101)
第八章	中枢神经系统畸形的诊断与治疗	(116)
第九章	颈部畸形的诊断与治疗	(124)
第十章	眼部畸形的诊断与治疗	(131)
第十一章	耳鼻畸形的诊断与治疗	(136)
第十二章	唇裂及腭裂的诊断与治疗及言语训练	(142)
第十三章	新生儿心脏畸形的诊断与治疗	(154)
第十四章	呼吸器官畸形的诊断与治疗	(189)
第十五章	消化器官畸形的诊断与治疗	(198)
第十六章	骨骼畸形的诊断与治疗	(206)
第十七章	指趾畸形的诊断与治疗	(218)
第十八章	泌尿生殖器官畸形的诊断与治疗	(227)
第十九章	先天异常监测系统与遗传咨询网	(236)
第二十章	对畸形儿的处理及孕期保健指导	(249)
第二十一章	有关畸形儿童的社会福利及康复训练	(257)

第一章 人体畸形的定义与分类

发生、发育是在受精卵内部的遗传物质和体内外的环境条件影响下，从卵裂开始，形成形态、结构、功能与代谢过程。如果这些条件中的某一个或两者均发生某种异常，阻碍了形态、结构、功能与代谢的正常进行，其结果就会产生先天异常。所谓先天，是指生前既已存在的；所谓异常，是指与正常之间存有不同之处。

一、概 论

(一) 历 史 背 景

在日本绪方等人的著作中，对畸形作了最精辟的论述。对其历史、名称及定义等，作了详细的阐述。他给畸形所下的定义是：个体在发育过程中出现发育异常，并且呈固定不变的状态。这种生来的缺陷，可发生于某一器官或系统，甚至全身均可发生。而且不只限于形态学，还可涉及生物化学方面。但在实际上，一般往往限于包括形态、大小、数量及位置等广义的形态学内容。

绪方、村上以上述论点为基础，又引用了1906年Schwalbe的定义，即畸形是发育过程中形成的一个或几个器官或系统以至全身发生的异常形态变化，而且是其种属变异领域以外的形态上的变化。

据此，又进一步作了如下的论述：畸形是个体在胚胎期发生的（发育过程中发生的）发育障碍所引起的永存的异常状态。

根据以上所述，当时“畸形”这一术语，显然是与“先天异常”作为同义语而使用的。但在另一方面，形态学的观点，仍然受到非常的重视。

其后，随着实验发生学、实验畸形学、分子遗传学、细胞遗传学等领域研究的迅速进步，逐渐地阐明了胚胎期发生的疾病（先天异常）的发生原因，畸形学的概念也随之发生了变化。日语中的“异常”被作为“Anomaly”的同义语使用。与此有关的学会，日本先天异常学会的英语是The Japanese Teratology Society，，美国和欧洲也使用 Teratology Society这一词汇。Teratology 以前被译为畸形学，而现在日本则作为先天异常的同义语。

因此，首先应当明确，现在所使用的先天异常的概念及包涵在其中的先天畸形的概念。

(二) 先天异常的定义

很多学者，对先天异常的定义作了论述，他们所用的词句虽稍有差别，但其实际的意义是相同的。现将其概括如下：

先天异常是由于某种原因，使先天发育发生障碍，偏离了染色体内遗传密码所规定的时间的、空间的均衡发育。即出生前已经偏离了正常的发育轨道，并且是不可逆转的，或

先天异常是在出生前（妊娠中），由于某种原因的影响而出现的偏离一般理想状态，发生了不可逆转的改变（平均、标准、变异）。

在发育过程中的任何时期，被诱发的某种发育障碍，影响发育，分化及形态形成的均衡，而且这种状态，生后仍然存在。

1963年世界卫生组织（W H O）对先天异常的定义，作了如下的规定：出生前即已存在的，能够明确辨认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。

（三）原因 成因 病因论（学）

原因指的是诱发先天异常的因素，即破坏正常发育稳定性的因素。附以“论”字是指有关的学说或研究。正如很多书刊所记载的那样，这些因素，概括起来可以分为遗传、环境及遗传与环境相互作用的三大类。

1. 遗传因素 由单——基因异常（常染色体显性及隐性遗传，伴性X连锁遗传，基因病）所致者，称为遗传性疾病，先天性代谢性疾病也属于此类。还有染色体数目与结构的异常（常、性染色体异常，配子病）所致的疾病也包括在内。两者相加约占先天异常的25%。

2. 环境因素 有母体的情况（年龄，营养，疾病等），物理的（放辐线、缺氧等），化学的（药物、重金属等），生物学的（病毒，弓形体原虫等）及免疫异常等原因。根据受影响的时期不同，有胚胎病及胎儿病，在围生期受某种因素的影响而诱发者，称为围生期疾病。此类约占先天异常的10%。

环境因素给予生殖细胞影响的能力，称为变异原性。由该因素引起先天异常的能力，称为出生前发育毒；能引起胎儿期胎儿死亡或发育迟缓者，称为胎儿毒（狭义），引起从生殖细胞的形成、受精至出生、成熟直到死亡时的发育障碍的能力，称为发育毒。谷村建议对诱发形成发育毒的环境因子，称为致发育毒因子或发育毒原；对作用于发育期中的胚胎或胎儿，使之发生先天异常的环境因子，称为致畸因子。

3. 遗传与环境的相互作用 由遗传与环境因素的累加作用而诱发的先天异常，称为多因子遗传。先天异常只有在超过其阈值时才能被诱发，易于出现先天异常的程度，称为易感性（度）。由遗传与环境相互作用所诱发的先天异常，约占先天异常的65%。

当遇到某种原因时，可以引起基因的突然变异（诱发这种突然变异的因子，称为变异原）或染色体不分离（称为变异原性），有丝分裂障碍，核酸机能的变化，氧化作用物质，即基质的前体物质等的缺损，能源缺乏，酶抑制，膜特性的变化，渗透压的不平衡等。基因突变或染色体不分离发生于性细胞，并将其传给后代时，称为由遗传所致的先天异常。又如在配子发育过程中的任何时期，遇到上述原因而形成先天异常时，其中出现基因型的比例，称为遗传率（度）。

在遗传实验方面，为了明确致畸因子的实验，称为生殖实验，其中包括致畸形实验。观察投予的物质对生殖或后代的影响的实验，称为多世代实验。

（四）基因型与拟表型

一般由遗传因子所致的异常，称为基因型；由环境因素所致的异常，称为拟表型。不

论那种原因所致者，其形态的表现都是相似的。若为畸形时，从形态学角度观察则无差异。只有进行系谱调查或临床调查，才能确定导致畸形的原因。除此之外，别无其他方法可资鉴别。

(五) 形成异常的原则

1. 发育时期的特异性 在性细胞生成过程中受到致畸因子作用时，可以发生不孕、基因或染色体的异常。若由此妊娠而出现后代的异常，则为由遗传所致的异常。若在胚胎期受到致畸因子作用时，可以引起死亡、吸收及流产，有时也可以得到修复，继续正常发育，或者发生发育迟缓。所谓临界期或易感期，是特定的先天异常形成的时期，相当于器官形成期，但脑的异常生后仍能发生。

2. 作用物质的特异性 例如反应停（酞胺哌啶酮）主要作用于四肢，放射线主要发生小头畸形等，因接触的物质不同，而形成不同器官的异常。就是同一种药物，因其剂量、使用途径、吸收和代谢等的不同，其发生异常的类型也不相同。

3. 种属或系统的特异性 这是有关基因型的问题，虽然是同一的物质，但因种属或系统的不同，可以发生不同的异常。

4. 孕妇的生理及病理状态 异常的发生可与母体的年龄、营养、内分泌和既往疾病（自身免疫）等，有密切的关系。

(六) 发育原理与发育过程 病原（论）

1. 正常发育过程 在正常的发育过程中，成长、分化及形态形成三个过程，极其紧密的相互制约，以保持均衡的生长发育。

成长是细胞分裂繁殖，增加其数量，从而获得体积增大，其中也包括生物化学方面的变化。分化是形态（身体的一部分以及器官的形态或类型）、构造（细胞组织学的或超微结构的）及功能（细胞与器官的生物化学或代谢过程）的特殊化过程，形成细胞迄今为止所没有的新的特征。形态的发育，使细胞获得移动、附着等功能，形成具有各种不同功能的组织和器官。

作为与上述三种术语的同义语而使用的：有时间分化的组织发生、空间分化的区域化、形态分化的形态发生、组织发生和器官发生等。

2. 异常发育过程 形成异常的方式，是上述正常发育过程（从最低级阶段的胚胎开始向更复杂的成熟个体进行的自然过程）受到阻碍，向偏离正常的成长、分化及形态发育的方向进行，非连续的或连续的发生异常的发育过程。

这种过程，因致畸因子的种类和器官的不同而各异。致畸因子作用于发育阶段的细胞时，可致细胞死亡或细胞间相互作用障碍，生化合成低下，形态形成受阻及功能的破坏等。由于以上这些细胞的变化，最终导致形态形成和功能建立的细胞或细胞产物的不足，结果使组织和细胞的发育受到抑制（形成抑制），诱发左右原基发育颠倒、原基融合、发育过剩及细胞异常等情况的单独或合并发生。

经过以上异常所形成的个体、组织或器官，偏离了正常标准的质、量及空间，因而出现结构、功能和代谢的永久性缺陷。

这种状态，英语则称为 congenital anomalies, defets. 指的是偏离了正常的结构、功

能或代谢的异常，呈现出质的或量的变异。这些均相当于日语的先天异常。

变异是指形态、结构及功能偏离正常或偏离基因型，变异的结果形成变异体。分娩损伤，虽属于分娩时的故障，而由此产生的异常，也包括在广义的先天异常之内。

3. 先天异常与先天畸形 综上所述，先天异常应包括：①胚胎及胎儿死亡；②发育迟缓；③易感性；④致癌性；⑤生育障碍；⑥功能及智力障碍；⑦寿命缩短；⑧代谢异常；⑨先天畸形congenital malformation等。但这些异常单独存在者较少，一般多合并存在，这是因为结构与功能是紧密相联系的。所有的先天畸形，均包括于先天异常之内，而先天异常，并不全是先天畸形，这就可以充分说明了两者的关系。

4. 先天畸形的定义 此处不考虑历史上的术语。先天畸形的定义是：缺乏正常的发育，表现为异于正常的形态和结构，而这种情况永存不变，不可逆转。从这个定义出发，本书将以形态学的异常为中心加以阐述。从广义来说，结构与功能之间，存在着不可分割的关系，因此其中也将包括功能方面的异常。对于这种发育障碍的过程，称为畸形形成。

关于出生后行为功能的研究，称为行为畸形学。已形成另外一个研究领域。

二、先天畸形各型的术语

1931年绪方等人将畸形分为双胎畸形与单胎畸形。在单胎出现的畸形，称为单胎畸形。可分为：①全身的大、小畸形；②身体各部位的畸形（头部、躯干、四肢、胎膜）；③器官或组织的畸形（大小，有无，数量，位置，形态，连接，内腔）。

有关畸形的术语，是在明确其来源的基础上，经过周密思考而制定的。从这一角度出发，绪方等人的有关畸形的术语，是有历史性的，是基本的，具有很高的价值。因此，本书仍沿用他的术语。但在分类方面，未采用绪方的形态学的分类法，而是以发生学为中心来进行分类的。但这种分类法，在目前仍有很多不完善的地方，只作为试用，希望将来能随着研究的进展，而逐步加以完善。

（一）个体的结构与畸形

1. 个体的结构 构成个体的器官分为对称性与非对称性两种，又有实质性与非实质性（管腔）的区别，而且构成它们的胚层起源也不相同。各种器官的发生过程也有各自的特征，有很多不同之处。因此，表示两种器官之间的异常的术语，也各具有其特征性。

2. 畸形的类型 在畸形的诊断上，存在着各种不同的观点。根据畸形存在的部位，可以分为：①只限于外表的异常（外表畸形）；②外表并无异常，通过各种检查才得以确认者（内脏畸形）；③外表及内脏均存在异常者。

另一方面，还有从肉眼可以观察到的，直到细胞水平的检查，才能确定的各种阶段的异常。

此外，个体的畸形，有单独发生的，也有各种器官或组织的畸形合并存在的。在合并存在的畸形中，其形成方式，有与发生学相关的连续发生的，也有相互无关各自发生的。

关于畸形的名称，本书采用发生学的观点来加以阐述。一个名称可以包括形成过程不同，原因各异的同一类型的畸形（异质性）。如永存（残存）是因形成不全或融合不全而保持胎生期状态者（动脉干永存），或正常时应退化而未退化者（左上腔静脉永存）。又

如小头畸形，有因遗传所致者，也有由于环境因素所引起的。因此，这些名称，可以经过学术的进展而再加以斟酌，希望不久的将来能使用与其发生异常的本质更加确切的用语。

此外，关于畸形的诊断上，各学者之间也存在不同的意见。因此，考虑将来有必要制定出一定的诊断标准，以便统一诊断意见。

(二) 发育抑制、形成抑制及发生缺如（不发生）

1. 低形成、减形成、形成不全 指形成正常结构的组织或器官的发育不良。

(1) 形成缺如（不形成）形成不全：组织或器官虽有原基形成，但因发育不良，身体的一部分组织或器官发生缺损，在形态学上不易与下述的发生缺如相鉴别。

(2) 发生缺如（不发生）、发育缺如（不发育）：为发育抑制中最为严重者，因组织或器官原基未形成，以致发生身体一部分组织或器官缺损，也称为缺如。

完全不发育者，称为完全缺如；部分不发育者，称为部分缺如。在对称性器官中两侧均有异常者，称为两侧性；只有一侧发生异常者，称为一侧性。必须形成三个而只形成两个者，冠以二字，如二瓣性主动脉等。

缺损时冠以无字，如无眼症、无脾症、无耳症、无头颅症、无脑症、甲状腺无形成等。下颌骨缺损（无颌症），其部位向耳方接近相互融合，形成合耳症、小口症、无口症等。此等异常，称为耳头症。

躯干的缺损或形成不全（左右肢芽的形成不全及与其相似的异常）。两下肢的一部分或全部互相融合，形成人鱼形畸胎或并肢畸形。依下肢融合的程度，称为并肢畸形，有两足并肢畸形及单足并肢畸形或无足并肢畸形等。这些畸形常合并泌尿生殖系统或消化系统的发生缺如或发育不全。

小于正常形态者，用小字来表示。如小眼症、小耳症等。隐而不见者，称为隐在，如隐眼症等。

形成管腔的器官，如血管的一部分形成不全或缺如，或全然未形成管腔。管腔呈不连续状态者，称为离断（如主动脉弓离断）。管腔呈闭锁状态者，称为闭锁。管腔的一部分发育不全，形成狭窄者，称为狭窄或缩窄。与此相反，管腔不通者，称为闭塞。

全身整体非常小，而各部分匀称的人，称为侏儒症。

2. 融合不合 正常应融合的部位不融合，称为裂。经常合并与其连接部位的器官或组织的畸形。

颅骨融合不全，称为颅裂。脊椎融合不全，称为脊椎裂或脊椎分裂。两者合并发生融合不全，称为颅脊椎裂。

在面部有颜面裂、唇裂。唇裂又依其位置不同有侧裂、正中裂、斜裂、横裂等。

胸部正中中线融合不全，称为胸裂。其中有胸骨裂及心脏异位（体外心脏）等。

腹部正中中线仍然开放者，称为腹裂。重症腹裂者，称为扭体露脏畸形或体裂。其他还有腹疝、腹壁裂、腹部内脏脱出、内脏异位等名称。轻度者有脐带裂、脐疝。下腹部正中中线融合不全，腹部呈纵行裂开者，称为膀胱裂。膀胱外翻是它的一种类型。泌尿生殖器的下方融合不全，形成尿道上裂或尿道下裂。

这些融合不全，可分为两种类型：一种为完全性的；另一种为局部性的。前者称为完全性；后者称为局限性的。

(1) 膨出：邻近器官的一部分通过融合不全的部位向外突出，称为膨出。例如脑或脑脊膜向外膨出，称为脑膨出或脑脊膜膨出，两者合并时，称为脑脊膜脑膨出。重度者，称为脑外露畸形。小脑扁桃体向下突入第四脑室，称为阿-希二氏畸形 (Arnold-Chiari malformation)。无脑与脑膜膨出合并者，称为无脑、脑膜膨出畸形。

(2) 疝：是内脏的一部分或全部通过体腔壁的裂孔突出。常为裂与膨出的同义语，脐疝即为脐突出，中肠袢的脐带起始部向胚外体腔突出者，为生理性脐疝。

先天性膈疝，是因心包腹膜管闭锁不全，腹腔脏器通过该部进入胸腔。

(3) 囊肿：是突出体腔壁的含有气体、液体或半固体的异常包裹。例如脊髓闭锁后，中心管有扩张者，称为脊髓囊肿。

又如尾骶部正中线上有较小的融合不全，形成一个皮肤凹陷，称为先天性皮窦（骶骨部窦）。

若米勒氏管尾部融合不全，则形成双子宫，双阴道或双角子宫（一侧米勒氏管退化者，则形成单角子宫）。

在心脏及大血管方面，左右主、肺动脉嵴下降不全与两嵴未融合，则形成动脉干永存。若上下心内膜垫不融合，则形成房室管永存。“共通” (common) 一词是表示形成的状态，应考虑与“永存” (persistence) 的意义不同。

气管与食管分隔不全，可形成气管食管瘘。

3. 分裂不全 因原基的分裂不全而形成的畸形。其中典型者为前脑的分裂不全而形成的憩室形成障碍，未分裂成半球与叶者，称为单前脑症。若为连续的形态形成领域发育障碍，称为复合型单前脑症。

此类畸形在形态学上有各种类型：如两眼窝合并在一起同时合并共同轮状脑半球融合畸形的单眼症（独眼症）；保持长形鼻原基痕迹，呈鼻孔闭锁的筛头症（漏斗状头颅）；无鼻而两眼紧凑，面部与猿相似的猿头症（类猿头症），以及面部形成异常等均属此类。面部异常的合并症，还有正中唇裂、眼窝间距缩短和前颌骨发育缺如等。

这些脑形态的异常，有无叶性 (alobar)，半叶性 (semilobar)，叶性 (lobar) 三型。一侧或两侧嗅脑缺如，连痕迹也不存在的无嗅脑症，很早就已经有过报道。

4. 移动不全 有些器官从其胚胎初期的位置迁移到一定的部位而完成其发育过程，如这种迁移发生障碍，停留于其初期的位置或移动的途中继续发育，依其情况不同，分别称为上行异常或下降异常。例如肾脏早期存在于骶部，发育过程中迁移至腰部，若发生迁移障碍，称为异位肾或盆腔肾，这种情况属于上行异常。睾丸若在发育途中发生下降异常，而停留于腹腔内，称为隐睾，是属于下降异常。

5. 退化不全 存在于胚胎早期，但在发育过程中必须消失（退化）的组织或器官，到出生后仍然残存者，依其器官不同而有各种名称。

(1) 永存（残存）开放：例如左上腔静脉仍未退化，称为左上腔静脉永存。动脉导管生后仍未关闭，称为动脉导管未闭（开放）。另外还有 chiari 综合征、三房心，以及走行异常的右锁骨下动脉均属于此类。

(2) 瘘（管）、囊肿：有甲状腺舌管残存，通向外的颈瘘；若不与外方相通，则形成囊肿，如腮囊肿等。

(3) 多、副、过多：乳腺嵴残存称为多乳头、多乳房或副乳头等。多指与其稍有不

同,是由于生理细胞死亡减少所致。

在正常情况下,卵黄管应在胎儿3个月时,便自行消失,如残存到出生时,称为卵黄管残存或脐肠管残存;若其形成异常的囊时,称为卵黄管囊肿;若残存部位接近肠管,则形成美克尔憩室。

脐尿管残存呈开放状态,则形成脐尿管瘘或膀胱脐瘘。形成囊肿者,称为脐尿管囊肿。

另外,尚有管腔再开通失败者,如十二指肠闭锁,直肠闭锁等。

(三) 原基左右差异发育的异常

非对称性器官有时左右的构造或位置形成颠倒,有时变为左右差异不显著。

1. **转位、颠倒** 个体的各个器官均有其固定的位置,称为正常位置。如心脏不位于左侧而位于右侧,则称为右位心。

全部内脏呈正常位置的镜像位置时,称为内脏转位。一部分器官呈正常的镜像位置时,称为部分内脏转位。

2. **非对称性** 器官发育形成左右形态上的特征不明显,辨别不清哪个是左侧,哪个是右侧时,称为等成长性发育。如有时左右心房、心室的构造不明显时,则属于此类。

3. **左、右侧位性** 这种异常多合并无脾症或多脾症。左侧器官的构造呈右侧器官的形态时,称为两侧性右位症。右侧性器官的构造呈左侧性的形态时,称为两侧性左位症。

还有与此意义不同的肠回转或旋转异常。

4. **结合异常** 见于大血管与心室,心房与心室,静脉与心房等处,呈正常连结时,称为一致。呈异常连结时,称为不一致。

大血管与心室结合不正常(大血管心室不一致),有主动脉起于右室或肺动脉起于左室的大血管转位。两大血管均起始于右室(左室)的右(左)室双出口,主动脉起始部偏右的主动脉右移等。

心房与心室结合异常(心房心室不一致),其中任何一方倒错,则可形成右心房→左室,左心房→右室的连结。还有两种异常合并出现者(纠正型大血管转位)。二个房室口向一个心室开口,称为房室瓣左(右)室开口。静脉结合异常,称为回流异常或静脉结合异常。

(四) 原基融合

器官原基相互融合发育,例如在发育过程中,左右肾原基在正中线上相互融合,一般是在下部,偶而也有在上部,呈带状结合形成蹄铁肾或称融合肾。

(五) 发育过多增生

因组织或器官的细胞数量增多,而该部位的组织或器官的容积增大。例如男性激素分泌过多所致的先天性肾上腺皮质增生症。

1. **肥大** 指构成组织或器官成分的自身增大所致的容积增大。即由体积增大所致的量的增大。

2. **形成过多、发育过度** 包括增生和肥大两重意义,称为形成过多。这种情况,有

时出现于全身器官，有时见于局部。前者称为内脏肥大症。Beckwith—Wiedman综合征，即内脏肥大合并巨舌、脐膨出、肾及脾发育过度、副肾皮质巨细胞发育过多及肠回转异常或横膈异常等。后者见于肌肉、血管、骨骼或神经系统等，如巨口症，巨舌，巨大膀胱及先天性鱼鳞病等。

另有身体一侧肥大者，称为一侧肥大。

3. 其他 (1) 数量的异常。器官与组织的数量多于正常，如多脾症。因集合管穿入部的过度发育形成的多囊肾或后肾憩室，因输尿管的早期分裂形成的双输尿管等均属此类。

(2) 重复。正常只有一个的器官，而出现两个时，称为重复，如重复脊髓等。

(3) 卵巢或脾等呈现数量过多时，用过多或副等来称呼，如副脾等。

(4) 有时一个器官的原基分为三分时，称为三份。如三份舌（三裂舌），三份肾（多余肾）等。

(六) 发育中的病理变化

包括发育中的组织或器官的退行性变化、炎症、循环障碍及由于机械的原因所致的发育障碍。由这些异常所造成的继发的变化，称为变形或阻断。

因滋养层增殖所引起的绒毛膜、脉络膜的绒毛基质发生变性，导致绒毛膜绒毛发生水泡状变形成为囊状，称为葡萄胎。

又如因羊水减少，而使羊膜腔狭小，或由于炎症致使羊膜破裂，胎儿的一部分与羊膜粘连，而形成异常，因粘连的部位不同，可形成各种异常。如头面部粘连则可影响正中线的融合，形成无头颅或无脑症。这些异常，被称为羊膜索综合征，缢痕综合征，阻断序列征，羊膜原畸形或羊膜粘连等。

器官的一部分被羊膜索切断，称为羊膜性离断或阻断症。例如单足即属于此类。因在子宫内的强制性胎位所致的形态异常，称为先天性胎位变形。有关节弯曲症、斜颈、侧弯及弯曲手（足）等。属于此类情况者，还有异位、脱臼及转位等。

(七) 分化异常

1. 发生异常（形成异常） 因原基发育不充分，构成成分不均等，而发生的发育异常，称为发生异常或形成异常。

2. 形成变异（形成异类） 组织迁移至其他部位，发生与该器官正常时不应有的细胞学、组织学的成分，被称为形成异类或形成变异。因这种变化所形成的形态表现，称为异形症或变形症。

异常发生，普通是指同一部位构成成分的异常。例如性腺发育异常，包括半阴阳，混合性性腺异常发育等。还有因集合小管的分歧异常与集合小管先端与穿入部的异常所致的多囊肾等，也属于此类。

由三种胚层细胞中的一种所致的异常形成，称为单一异常形成。由二种胚层细胞所致的异常形成，称为多异常形成，或异常形成一畸形综合征。其中包括痣，软骨发育不全，Klippel-Trenaunary-Weber综合征，牛奶咖啡斑点，多毛症等。

心脏的爱勃斯坦畸形，心内膜弹力纤维增生症等也属于此类。

另一方面，也有组织在正常的解剖位置，但其发育异常，如带有肿瘤性质的错构瘤。这是由于构成胚层成分的异常所致。如神经纤维瘤与Hippel-Lindau病等也属于此类。

形成变异（形成异类）中，有的组织离开正常的解剖位置，在另一部位形成变异，称为迷离肿，如皮样囊肿。

3. 异位形成（异位性发育） 指的是某种细胞或组织，发生于不应存在的部位。例如脑和脊髓的灰白质，发生于不应存在的部位，称为异位性神经组织。再如胰腺组织存在于胃、肠粘膜下或肌层等处，也属于此类。

又如胚层细胞的分化与分化类型的异常。全能细胞的残余或原始生殖细胞的单性生殖发育，向器官形成进行者，被称为畸胎瘤。常发生于生殖腺、后腹壁、骶骨部、头颈部及前纵隔障等处。因寄生体占有结合体的一定位置，故也很难说它与寄生体毫无关系，也有人考虑畸形与肿瘤之间存在某种关系。

4. 营养障碍 这是由于细胞或组织的代谢异常所致。主要是全身性骨及软骨的异常，有骨软骨营养不良症，一般称为致死性四肢短小型侏儒症。其中有软骨发育不全Ⅰ型、Ⅱ型，致死性软骨营养不良，先天性成骨不全，短肋—多指综合征Ⅰ型、Ⅱ型，低碱性磷酸酶血症等。

其他，有脂肪营养障碍，肌肉营养障碍。还有因使用抗凝血剂苄丙酮香豆素所致的点状软骨营养障碍等。

5. 萎缩（营养不足） 有细胞数减少及消耗等情况。

6. 其他 尚有管腔脏器或体腔有液体的积聚。如先天性脑积水。水胸。由尿路梗阻所致的一侧或两侧肾盂及肾盏扩张的肾盂积水。还有因血型不合所致的胎儿成红细胞增多症的胎儿水肿等。

三、先天性畸形的分类

（一）双胎的分类

一般合子分裂发育成为一胎。但在日本约有3.8%左右的双胎出生。即使双胎是分开的，但从发生学的角度来看，也认为是属于异常的。所谓异常，是因为一卵性双胎的脐带附着于共有的胎盘，有相互吻合的血管（脉络膜—血管结合体）等。

双胎分为单体双胎与联体双胎两类。

1. 单体双胎 其中包括一卵性双胎，压扁胎儿（纸状胎）及无心畸胎。

2. 联体双胎 联体性双胎，可分为对称性与非对称性双胎两种。

非对称性双胎中的一个个体发生发育障碍，常见有发育障碍的个体寄生于另一个体（发育正常的个体），故称为寄生体；发育正常的个体，则称为自生体。自生体的任何部位，均可包涵各种发育阶段的寄生胎儿，称为胎儿中的胎儿（胎中胎）或包涵胎儿。寄生体一般常存在于自生体的颅内、胸腔、腹腔以及其他部位（如上颌寄生体，眼眶寄生体，骶骨寄生体等）。

像这样的异常，并非单胎而应考虑为双胎。其中有肉眼即可作出诊断的，也有经组织学检查才能确诊者（组织畸形），又称为畸胎瘤，为由各种分化程度的细胞所组成。

(二) 个 体

对一卵性双胞胎,从个人医学角度作为一胎对待,在统计学上也多如此进行处理。从发生学的角度,因为是双胞胎,在研究方面,将来可以作为一个类型来处理。最好能在一胎和二卵性双胞胎群体之间存在的差异上,来加以观察比较。

关于个体先天畸形的分类,因为其目的不同,有很多的分类方法。一般可以分为临床医学和统计学的两大分类方法,前者是以治疗为目的,以诊断正确为目标;后者则是以形成原因或社会对策等为目的的命名法。

1. 临床医学上的分类

从总体和器官类别来看,对现行的分类法存在着很多的分歧,对先天畸形的诊断范围与程度,也存在很多不一致的看法。

从临床的立场出发,有以对日常生活影响的程度,将畸形分为大畸形与小畸形的分类法。其结构与功能的异常,构成对生命有影响的畸形,称为大畸形;对与正常的形态有量的差异,离开了一定范围的变化,但对日常生活没有妨碍的畸形,称为小畸形。当出现几个以上的小畸形时,常常还会合并有其他器官或组织的畸形。因此,在临床上,它可作为标志征候,为发现其他异常提供线索,而具有一定的价值。

此外还有病因论的分类法。目前国际上也提出建议,希望能制定出一个统一的分类方案。

现今国际上,按其形成方式,归纳成五大类:

(1) 单纯畸形(单一的或局部的):各种畸形的原因虽然不同,凡由某种原因直接引起的,某一器官单一的、局部的形态或结构的异常,均属于此类(如唇裂)。

(2) 合并畸形(联合症):多种原因,即由于不明的原因引起的同一个体的各种器官,同时合并出现畸形。这些合并畸形,经过统计学处理,发现其出现的频率,并非是简单的偶合。因此,将来随着其原因与形成机理的逐渐阐明,考虑再将下述的复合畸形与畸形综合征,再进行重新分类。由脊柱—肛门—气管食管痿—肾发育不全所组成的VTER畸形与Wilms肿瘤型畸形(合并虹膜缺损,一侧肥大)等皆属于此类。

(3) 复合畸形:复合畸形又称多发性畸形,多发异常,异态等。

由原发的(或一个)或继发的(或二个)异常形成过程中,所引发的畸形。又称为发生领域复合畸形,形态形成领域复合畸形,连合畸形,共同综合征或称为发生于同一个体的两个发生领域的多发性异常等,以形容其各自的特征。但仍以复合畸形更为确切。单前脑症,人鱼形畸胎等皆属于此类。

(4) 畸形综合征:指已知其病因学上的关系,并已确证其异常类型的总合,呈多态畸形现象。现已发现有遗传病(错构瘤综合征),染色体异常(Down综合征,18—三体综合征)所致的畸形综合征,及酒精,氨基喋呤,苡丙酮香豆素,三甲双酮及乙内酰妥因等环境因素所引起的综合征等。

(5) 变形复合体、阻断序列症:正常形态形成之后,因羊膜索的异常,羊水过多或过少所引起的畸形,称为变形复合体。此外,还有因局部血肿、感染或出血等原因所形成的畸形,称为阻断序列症。也有人认为这种变形不属于畸形的范畴。

2. 统计学的分类 1975年世界卫生组织(WHO)在国际疾病、外伤及死因分类中,