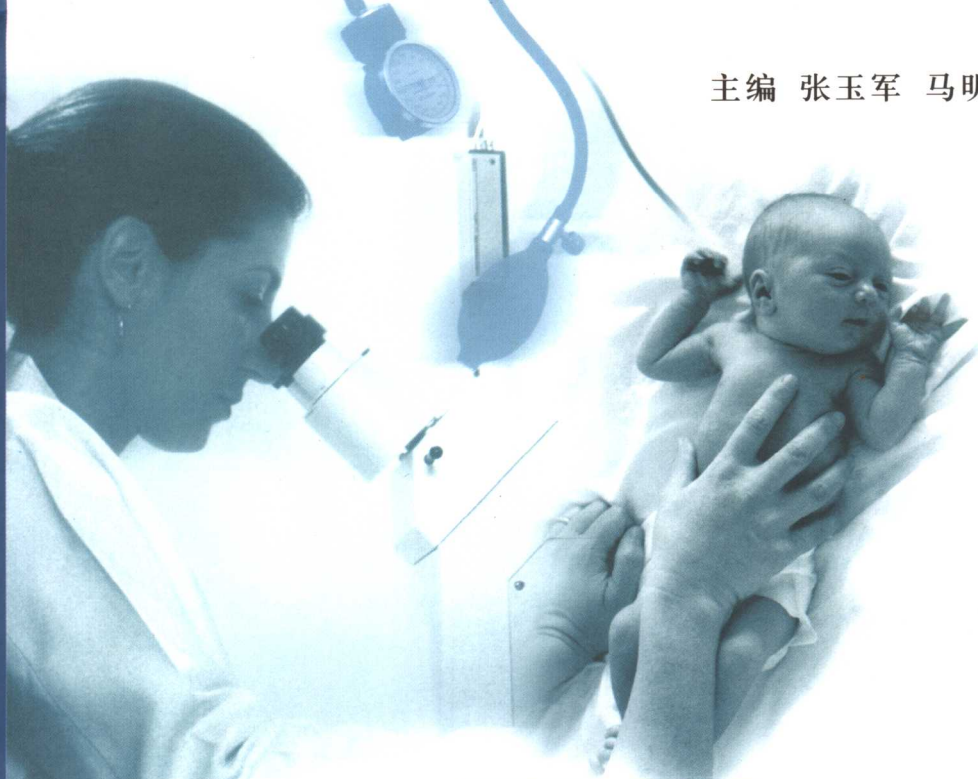


主编 张玉军 马明福



# 病残儿 医学

鉴定

## 及再生育指导

西南师范大学出版社

# 病残儿医学鉴定及再生育指导

主 编

张玉军

马明福

西南师范大学出版社

## 图书在版编目(CIP)数据

病残儿医学鉴定及再生育指导/张玉军,马明福主编.  
重庆:西南师范大学出版社,2005.10

ISBN 7-5621-3139-2

I. 病… II. ①张…②马… III. 小儿疾病—残疾—鉴定 IV. R720.4

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2005)第 128678 号

## 病残儿医学鉴定及再生育指导

主编 张玉军 马明福

责任编辑:杨光明

封面设计:郭秋余

---

西南师范大学出版社出版、发行

(重庆 北碚)

(网址:<http://www.xscbs.com>)

印刷:重庆科情印务有限公司

开本:890mm×1240mm 1/32

印张:8.5

字数:245千字

版次:2005年11月第1版

印次:2005年11月第1次印刷

书号:ISBN 7-5621-3139-2/R·31

---

定价:22.00元

## 编委会成员

主 编： 张玉军      马明福

副主编： 叶联顺      李川海      杨 皓      刘 鸿

编委(以姓氏笔画为序)：

马明福      王有华      卢有明      叶联顺      付新云

李川海      李练兵      李家菊      余 奇      杨 皓

# 内容简介

这是一本具有科学性、实用性和指导性的病残儿医学鉴定参考书,由专门从事病残儿医学鉴定、具有实践经验的专家、技术服务人员共同编著而成。本书以国家人口和计划生育委员会颁发的《病残儿医学鉴定管理办法》为依据,紧紧围绕病残儿医学鉴定诊断标准及其父母再生育指导原则,结合实际工作经验,借鉴国内外医学新观念、新进展,简明扼要地介绍了病残儿医学鉴定中各系统常见的遗传性、非遗传性疾病,明确鉴定诊断标准,强调再生育指导原则,着重于实际应用。目的是使参与病残儿医学鉴定的医学专家、技术服务人员科学、准确地掌握病残儿医学鉴定诊断标准,正确地把握再生育指导原则,降低出生缺陷儿的发生率,促进中华民族人口素质的提高。本书可作为专门从事病残儿医学鉴定工作的医学专家、技术服务人员的工具书,同时适合于内科、外科、妇科、儿科、五官科、皮肤科等临床医师、计划生育技术服务人员及医学专业学生阅读参考。

## 前 言

病残儿医学鉴定是我国在实行计划生育过程中,为满足育龄夫妇的再生育权利和愿望,为降低出生缺陷儿的发生率,提高出生人口素质,进行的一项特殊工作。通过病残儿医学鉴定,不仅依法维护了育龄夫妇的再生育权利,同时,也为育龄夫妇提供了再生育优生指导。其目的是保证育龄夫妇再生育时能有一个健康睿智的孩子。病残儿医学鉴定,事关中华民族的繁荣昌盛和千家万户的健康幸福,与群众的切身利益息息相关,因此受到全社会的极大关注和政府部门的高度重视。

病残儿医学鉴定涉及的疾病病因繁杂,病种繁多,有的疾病在检查、诊断、鉴定等方面困难较大。因此,专门从事或参与病残儿医学鉴定的医学专家、技术服务人员及管理干部迫切需要一本能指导实际工作的病残儿医学鉴定工具书。本书是由专门从事病残儿医学鉴定,具有实践经验的医学专家、技术服务人员在共同参与重庆市 40 个区县近 6 000 例病残儿鉴定的基础上,参考国内相关文献,共同编写完成。

本书来源于实践,应用于实际,强调实用性和指导性,根据《病残儿医学鉴定诊断标准及其父母再生育的指导原则》所列非遗传性和遗传性疾病撰写,同时考虑到在鉴定中常涉及儿童生长发育、先天畸形、家系调查和社会调查等知识,因此增加了相应内容。本书共分为 4 个部分:第一部分为病残儿医学鉴定相关基础知识,第二部分为非遗传性疾病,第三部分为遗传性疾病,第四部分为与病残儿鉴定相关的辅助检查。各种疾病根据各系统所列病种编排,便于在应用时查阅参考。

本书的出版,既是编委们共同努力的结果,也包含了参考文献所列专家学者们的智慧结晶,同时得到了各级领导的大力支持和帮助,特深表敬意和衷心感谢!但愿本书的出版既能对病残儿医学鉴定起到指导作用,又能使参与病残儿医学鉴定的医技工作者受益。若能如此,则符合我们编写本书的初衷,使编者感到极大的欣慰。本书由于编写时间仓促,编者水平所限,书中缺点错误难免,个别地方定有不当之处,恳请读者批评指正。

编委会

2005 年元月于重庆

# 目 录

## 第一部分 病残儿医学鉴定相关基础知识

|                       |      |
|-----------------------|------|
| 第一章 人体胚胎发育与先天畸形 ..... | (1)  |
| 一、人体胚胎发育 .....        | (1)  |
| 二、先天畸形 .....          | (5)  |
| 第二章 年龄分期与生长发育 .....   | (7)  |
| 一、年龄分期 .....          | (7)  |
| 二、生长发育 .....          | (8)  |
| 三、儿童神经心理发育测试 .....    | (10) |
| 第三章 家系调查分析与社会调查 ..... | (11) |
| 一、家系调查及系谱绘制 .....     | (11) |
| 二、亲缘关系 .....          | (12) |
| 三、家系分析 .....          | (14) |
| 四、家系调查分析时应注意的问题 ..... | (15) |
| 五、社会调查 .....          | (16) |

## 第二部分 非遗传性疾病

|                  |      |
|------------------|------|
| 第一章 呼吸系统疾病 ..... | (17) |
| 一、支气管扩张 .....    | (17) |
| 二、弥漫性肺疾患 .....   | (19) |
| 三、慢性肺炎 .....     | (21) |
| 四、支气管哮喘 .....    | (21) |

|                          |      |
|--------------------------|------|
| 五、鼻、咽、喉呼吸道严重畸形 .....     | (22) |
| 六、严重胸部、肺部疾病 .....        | (23) |
| 七、先天性肺囊肿 .....           | (24) |
| <b>第二章 消化系统疾病</b> .....  | (25) |
| 一、肝硬化 .....              | (25) |
| 二、先天性胆总管囊肿 .....         | (26) |
| 三、食道烧伤及瘢痕狭窄 .....        | (26) |
| <b>第三章 心血管系统疾病</b> ..... | (28) |
| 一、房间隔缺损 .....            | (28) |
| 二、室间隔缺损 .....            | (29) |
| 三、动脉导管未闭 .....           | (31) |
| 四、法洛氏四联症 .....           | (32) |
| 五、完全性大动脉转位 .....         | (33) |
| 六、心肌炎 .....              | (34) |
| 七、心肌病 .....              | (35) |
| 八、风湿性心脏病 .....           | (40) |
| <b>第四章 泌尿系统疾病</b> .....  | (44) |
| 一、严重的泌尿生殖系统畸形及发育不全 ..... | (44) |
| 二、慢性肾脏疾病 .....           | (46) |
| <b>第五章 血液系统疾病</b> .....  | (52) |
| 一、再生障碍性贫血 .....          | (52) |
| 二、溶血性贫血 .....            | (54) |
| 三、特发性血小板减少性紫癜 .....      | (55) |
| 四、白血病 .....              | (56) |
| 五、淋巴瘤 .....              | (58) |
| 六、骨髓增生异常综合症 .....        | (59) |
| 七、恶性组织细胞增生症 .....        | (59) |
| 八、郎格罕细胞组织细胞增生症 .....     | (60) |
| <b>第六章 结缔组织疾病</b> .....  | (62) |
| 一、风湿热 .....              | (62) |

|                          |             |
|--------------------------|-------------|
| 二、幼年型类风湿关节炎 .....        | (63)        |
| 三、强直性脊柱炎 .....           | (64)        |
| 四、系统性红斑狼疮 .....          | (65)        |
| 五、皮炎 .....               | (66)        |
| 六、硬皮病 .....              | (67)        |
| 七、过敏性紫癜 .....            | (68)        |
| 八、结节性多动脉炎 .....          | (69)        |
| <b>第七章 神经系统疾病 .....</b>  | <b>(70)</b> |
| 一、病毒性脑炎 .....            | (70)        |
| 二、细菌性脑炎、脑膜炎 .....        | (70)        |
| 三、结核性脑膜炎 .....           | (71)        |
| 四、脊髓灰质炎 .....            | (71)        |
| 五、脑性瘫痪 .....             | (72)        |
| 六、继发性癫痫 .....            | (74)        |
| 七、脑血管疾病 .....            | (76)        |
| 八、格林—巴利综合征 .....         | (77)        |
| 九、脑肿瘤 .....              | (78)        |
| <b>第八章 内分泌系统疾病 .....</b> | <b>(79)</b> |
| 一、尿崩症 .....              | (79)        |
| 二、巨人症和肢端肥大症 .....        | (81)        |
| 三、地方性克汀病 .....           | (82)        |
| 四、先天性甲状腺功能减退症 .....      | (83)        |
| 五、甲状旁腺功能减低 .....         | (84)        |
| 六、肾上腺皮质功能不全 .....        | (85)        |
| 七、肾上腺皮质功能亢进 .....        | (86)        |
| <b>第九章 运动系统疾病 .....</b>  | <b>(87)</b> |
| 一、脊柱畸形 .....             | (87)        |
| 二、双下肢残疾 .....            | (89)        |
| 三、双上肢残疾 .....            | (91)        |
| 四、外伤所致残疾 .....           | (93)        |

|                          |       |
|--------------------------|-------|
| <b>第十章 眼、耳、鼻、喉及口腔科疾病</b> | (94)  |
| 一、上睑下垂                   | (94)  |
| 二、视网膜毛细血管扩张症             | (95)  |
| 三、高度近视                   | (95)  |
| 四、家族性卵黄状型及少年型黄斑变性        | (96)  |
| 五、共转性外斜视                 | (97)  |
| 六、视神经萎缩                  | (97)  |
| 七、双眼角膜白斑                 | (98)  |
| 八、双眼转移性眼内炎               | (99)  |
| 九、先天性无眼球                 | (100) |
| 十、先天性囊状眼球                | (100) |
| 十一、隐眼                    | (100) |
| 十二、先天性眼睑缺损               | (101) |
| 十三、角膜营养不良                | (101) |
| 十四、大角膜                   | (102) |
| 十五、圆锥角膜                  | (103) |
| 十六、先天性红绿色盲和色弱            | (103) |
| 十七、先天性后鼻孔闭锁              | (103) |
| 十八、鼻部脑膜脑膨出               | (104) |
| 十九、咽狭窄及闭锁                | (105) |
| 二十、拔管困难                  | (105) |
| 二十一、先天性喉疾病               | (106) |
| 二十二、喉狭窄                  | (107) |
| 二十三、舌的疾病                 | (108) |
| 二十四、耳聋                   | (109) |
| 二十五、先天性耳廓畸形              | (111) |
| 二十六、先天性耳前瘘管              | (111) |
| 二十七、耳硬化症                 | (112) |
| 二十八、外耳道胆脂瘤               | (112) |
| 二十九、大前庭导水管综合征            | (113) |

|                        |              |
|------------------------|--------------|
| 三十、先天性耳蜗畸形 .....       | (113)        |
| 三十一、非遗传性耳聋 .....       | (114)        |
| <b>第十一章 其他疾病 .....</b> | <b>(115)</b> |
| 一、残毁性掌趾角化症 .....       | (115)        |
| 二、银屑病 .....            | (115)        |
| 三、血管瘤 .....            | (116)        |
| 四、淋巴管瘤 .....           | (117)        |
| 五、畸胎瘤 .....            | (118)        |
| 六、色素痣 .....            | (119)        |
| 七、烧伤烫伤 .....           | (119)        |

### 第三部分 遗传性疾病

|                         |              |
|-------------------------|--------------|
| <b>第一章 单基因遗传病 .....</b> | <b>(120)</b> |
| 常染色体显性遗传病 .....         | (121)        |
| 一、软骨发育不全 .....          | (122)        |
| 二、缺指(趾) .....           | (122)        |
| 三、并指(趾)症 .....          | (123)        |
| 四、成骨发育不全 .....          | (124)        |
| 五、马凡氏综合征 .....          | (125)        |
| 六、下颌面骨发育不全 .....        | (126)        |
| 七、先天性肌强直 .....          | (127)        |
| 八、扭转性痉挛 .....           | (128)        |
| 九、周期性麻痹 .....           | (128)        |
| 十、家族性多发性胃肠息肉 .....      | (129)        |
| 十一、神经纤维瘤 .....          | (130)        |
| 十二、遗传性球形红细胞增多症 .....    | (131)        |
| 十三、地中海贫血 .....          | (132)        |
| 十四、可变性红斑角化性皮肤病 .....    | (133)        |

|                                |       |
|--------------------------------|-------|
| 十五、特发性致纤维化肺泡炎 .....            | (134) |
| 十六、慢性进行性舞蹈病 .....              | (135) |
| 十七、先天性白内障 .....                | (135) |
| 十八、先天性小角膜 .....                | (136) |
| 十九、先天性无虹膜 .....                | (137) |
| 二十、视网膜母细胞瘤 .....               | (137) |
| 二十一、先天性外耳道闭锁 .....             | (139) |
| 二十二、寻常性鱼鳞病 .....               | (139) |
| 二十三、先天性鱼鳞病样红皮病 .....           | (140) |
| 二十四、豪猪状鱼鳞病 .....               | (141) |
| 二十五、疣状肢端角化症 .....              | (141) |
| 二十六、遗传性毛发红糠疹 .....             | (142) |
| 二十七、有汗性外胚层发育不良 .....           | (142) |
| 二十八、全身多毛症 .....                | (143) |
| 二十九、先天性直肠肛门畸形 .....            | (143) |
| 三十、 $\alpha_1$ -抗胰蛋白酶缺乏症 ..... | (144) |
| 三十一、遗传性慢性再发性胰腺炎 .....          | (145) |
| 常染色体隐性遗传病 .....                | (146) |
| 一、白化病 .....                    | (147) |
| 二、苯丙酮尿症 .....                  | (148) |
| 三、半乳糖血症 .....                  | (149) |
| 四、糖原贮积症 .....                  | (149) |
| 五、鞘磷脂贮积症 .....                 | (150) |
| 六、粘多糖贮积症 I 型 .....             | (151) |
| 七、胱氨酸尿症 .....                  | (152) |
| 八、黑尿酸症 .....                   | (153) |
| 九、婴儿性家族性黑蒙性痴呆 .....            | (154) |
| 十、肝豆状核变性 .....                 | (155) |
| 十一、小头畸形 .....                  | (156) |
| 十二、进行性肌营养不良(肢带型) .....         | (156) |
| 十三、劳蒙毕综合征 .....                | (157) |

|                                               |       |
|-----------------------------------------------|-------|
| 十四、遗传性小脑性共济失调 .....                           | (158) |
| 十五、着色性干皮病 .....                               | (158) |
| 十六、早老症 .....                                  | (159) |
| 十七、脑-肝-肾综合征 .....                             | (160) |
| 十八、Q-T 间期延长综合征 .....                          | (161) |
| 十九、心内膜弹力纤维增生症 .....                           | (162) |
| 二十、婴儿型遗传性粒细胞缺乏症 .....                         | (162) |
| 二十一、婴儿型进行性脊肌萎缩症 .....                         | (163) |
| 二十二、肺泡微石症 .....                               | (164) |
| 二十三、垂体性侏儒症 .....                              | (164) |
| 二十四、散发性克汀病 .....                              | (166) |
| 二十五、先天性小眼球 .....                              | (168) |
| 二十六、原发性先天性青光眼 .....                           | (168) |
| 二十七、先天性全色盲 .....                              | (169) |
| 二十八、视网膜色素变性 .....                             | (170) |
| 二十九、遗传性先天性耳聋 .....                            | (171) |
| 三十、Herlitz-Pearson 型致死性大疱性表皮松解症 .....         | (171) |
| 三十一、Hallopeau-Siemen 型营养不良性大疱性<br>表皮松解症 ..... | (172) |
| 三十二、先天性皮肤异色病 .....                            | (172) |
| 三十三、先天性层板状鱼鳞病 .....                           | (173) |
| 三十四、皮肤松弛症 .....                               | (173) |
| X 连锁隐性遗传病 .....                               | (175) |
| 一、进行性肌营养不良 .....                              | (175) |
| 二、血友病 .....                                   | (176) |
| 三、性连锁丙种球蛋白缺乏症 .....                           | (177) |
| 四、无汗性外胚层发育不良 .....                            | (178) |
| 五、粘多糖贮积症(Ⅱ型) .....                            | (178) |
| 六、自毁容貌综合征 .....                               | (179) |
| 七、性连锁性脑积水 .....                               | (180) |
| 八、无脉络膜症 .....                                 | (180) |

|                         |              |
|-------------------------|--------------|
| X 连锁显性遗传病 .....         | (182)        |
| 一、抗维生素 D 佝偻病 .....      | (182)        |
| 二、遗传性肾炎 .....           | (183)        |
| 三、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症 .....  | (184)        |
| 四、原发性先天性眼球震颤 .....      | (185)        |
| 五、色素失禁症 .....           | (186)        |
| <b>第二章 多基因遗传病 .....</b> | <b>(187)</b> |
| 一、小儿精神分裂症 .....         | (187)        |
| 二、躁狂抑郁精神病 .....         | (188)        |
| 三、脊柱裂 .....             | (189)        |
| 四、无脑儿 .....             | (190)        |
| 五、重症肌无力 .....           | (191)        |
| 六、原发性癫痫 .....           | (192)        |
| 七、脑积水 .....             | (193)        |
| 八、尿道上下裂 .....           | (194)        |
| 九、隐睾症 .....             | (195)        |
| 十、先天性食管闭锁和气管食管瘘 .....   | (195)        |
| 十一、先天性肥大性幽门狭窄 .....     | (196)        |
| 十二、先天性巨结肠 .....         | (197)        |
| 十三、儿童期糖尿病 .....         | (198)        |
| 十四、唇裂和腭裂 .....          | (199)        |
| 十五、智力低下 .....           | (200)        |
| <b>第三章 染色体病 .....</b>   | <b>(202)</b> |
| 一、21-三体综合征 .....        | (203)        |
| 二、特纳氏综合征 .....          | (205)        |
| 三、克氏综合征 .....           | (206)        |
| 四、脆性 X 染色体综合征 .....     | (207)        |
| 五、13-三体综合征 .....        | (209)        |
| 六、18-三体综合征 .....        | (210)        |
| 七、猫叫综合征 .....           | (211)        |

|                 |       |
|-----------------|-------|
| 八、真两性畸形 .....   | (211) |
| 九、XYY 综合征 ..... | (212) |
| 十、XXX 综合征 ..... | (213) |

#### 第四部分 与病残儿鉴定相关的辅助检查

|                                    |       |
|------------------------------------|-------|
| <b>脑电图</b> .....                   | (215) |
| 一、基本原理 .....                       | (215) |
| 二、电极的安放和组合 .....                   | (216) |
| 三、脑电图检查前准备 .....                   | (217) |
| 四、脑电图的基本内容 .....                   | (217) |
| 五、脑电图的诱发试验 .....                   | (219) |
| 六、脑电图的影响因素 .....                   | (220) |
| 七、儿童脑电图 .....                      | (221) |
| 八、脑电图在病残儿医学鉴定工作中的作用 .....          | (222) |
| <b>视觉诱发电位</b> .....                | (223) |
| 一、定义 .....                         | (223) |
| 二、刺激与记录方法 .....                    | (223) |
| 三、主要波名及命名 .....                    | (223) |
| 四、VEP 在病残儿鉴定工作中的应用 .....           | (224) |
| <b>听觉脑干诱发电位</b> .....              | (227) |
| 一、定义 .....                         | (227) |
| 二、刺激与记录方法 .....                    | (227) |
| 三、主要波形及命名 .....                    | (227) |
| 四、BAEP 的诊断标准 .....                 | (227) |
| 五、听觉阈值的判定 .....                    | (228) |
| 六、听觉脑干诱发电位在病残儿医学<br>鉴定工作中的作用 ..... | (228) |
| 七、BAEP 在耳神经学上的应用 .....             | (229) |
| 八、手术监护 .....                       | (230) |

|                           |              |
|---------------------------|--------------|
| 九、其他 .....                | (230)        |
| <b>韦克斯勒智力测验 .....</b>     | <b>(231)</b> |
| 一、智力测验及内容 .....           | (231)        |
| 二、施测须知 .....              | (232)        |
| 三、智力商数的计算方法和分级标准 .....    | (234)        |
| <b>超声心动图 .....</b>        | <b>(235)</b> |
| 一、超声诊断基础 .....            | (235)        |
| 二、M 型、二维和经食管超声心动图 .....   | (235)        |
| 三、多普勒超声心动图 .....          | (236)        |
| 四、彩色多普勒血流显像 .....         | (236)        |
| 五、超声心动图在先天性心脏病中的应用。 ..... | (237)        |

## 附件

|                                     |              |
|-------------------------------------|--------------|
| <b>病残儿医学鉴定管理办法 .....</b>            | <b>(240)</b> |
| 第一章 总 则 .....                       | (240)        |
| 第二章 鉴定组织 .....                      | (241)        |
| 第三章 鉴定申请与审批 .....                   | (242)        |
| 第四章 管理监督与法律责任 .....                 | (243)        |
| 第五章 附 则 .....                       | (244)        |
| <b>病残儿医学鉴定诊断标准及父母再生育的指导原则 .....</b> | <b>(245)</b> |
| 一、非遗传性疾病 .....                      | (245)        |
| 二、遗传性疾病 .....                       | (248)        |
| 三、其他 .....                          | (251)        |
| <b>主要参考文献 .....</b>                 | <b>(252)</b> |
| <b>致谢 .....</b>                     | <b>(255)</b> |