

Diagnostic Imaging Atlas of
Constitutional Bone Diseases



主编 曹庆选 徐文坚 刘红光 李文华

体质性骨病 影像诊断图谱



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE

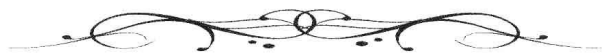
Copyright Clearance Center, Inc.
222 Rosewood Drive, Danvers, MA 01923
www.copyright.com



ISBN 978-7-309-05855-5

体质性骨裂 影像诊断图谱

张 颖 主编



体质性骨病影像诊断图谱



名誉主编 夏宝枢 李联忠 徐爱德

主 编 曹庆选 徐文坚 刘红光 李文华

副主编 刘吉华 王子轩 张 通 龙从杰

审 阅 夏宝枢 李联忠

制 图 王昭波

人民卫生出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

体质性骨病影像诊断图谱 / 曹庆选等主编. —北京: 人民卫生出版社, 2012.5

ISBN 978-7-117-15722-3

I. ①体… II. ①曹… III. ①骨疾病—影像诊断—图谱
IV. ①R681.04-64

中国版本图书馆CIP数据核字 (2012) 第045423号

门户网: www.pmph.com	出版物查询、网上书店
卫人网: www.ipmph.com	护士、医师、药师、中医师、卫生资格考试培训

版权所有, 侵权必究!

体质性骨病影像诊断图谱

主 编: 曹庆选 徐文坚 刘红光 李文华

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里19号

邮 编: 100021

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-67605754 010-65264830

010-59787586 010-59787592

印 刷: 北京汇林印务有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 24

字 数: 599千字

版 次: 2012年5月第1版 2012年5月第1版第1次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-15722-3/R·15723

定 价: 90.00元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社销售中心联系退换)



谨将此书献给敬爱的导师曹来宾教授





体质性骨病影像诊断图谱



编写人员（以姓氏笔画为序）

马 民	王其军	王国华	王昭波	王立忠	王子轩
方 奋	方龙江	龙从杰	冯 磊	刘吉华	刘红光
刘 凯	孙 亮	孙媛媛	李瑞江	李明志	李文华
宋修峰	张 通	张玉林	张代勇	陈海松	陈子敏
姜传武	徐文坚	徐海滨	曹庆选	崔新建	韩国庆
鞠志国					



“体质性骨病影像诊断图谱”主要创作人员

前排左起：徐文坚 夏宝枢 曹来宾
李联忠 徐爱德
后排左起：张 通 龙从杰 刘吉华
王子轩 李文华 刘红光
曹庆选

序1

体质性骨病是一组庞大的骨发育障碍和原发性代谢异常，常累及全身骨骼，且多伴发其他系统的发育异常，因而其临床和影像学表现复杂，诊断困难。针对这一难题，《体质性骨病影像诊断图谱》的作者们殚精竭虑，聚各自十余年乃至数十年临床实践经验和研究之大成，结合世纪相交二十余年来国内外相关文献和新进展，费时数载，工成此书。

本书病种齐全，加之在医学影像设备高速发展的条件下，尽可能多的采用了平片、CT、MRI等多种影像资料对疾病进行比较展示。做到以图为鉴，图文并茂。文字部分简洁、明了；全面列举了疾病的同义词（曾用名），方便读者查询归类。此外，系统、详细的附图说明，既可提高影像专业医师的诊断及报告书写水平，也有利于临床医师认识和掌握体质性骨病的影像表现特点。实为一部图文精美、内容丰富、实用性强的体质性骨病影像诊断学专著。相信本书的出版，会很大地提升我国广大医务工作者在体质性骨病影像诊断与鉴别诊断方面的水平，从而福泽患者，造福社会。

余今当八秩又六寿之时，欣然应邀作此序，向广大同道们荐举此书。

曹来宾

2011年12月6日于青岛

序2

由曹来宾教授的女公子曹庆选教授及弟子徐文坚、刘吉华、刘红光教授等撰写的《体质性骨病影像诊断图谱》一书即将问世，它是影像学界可喜可庆的事情。

曹来宾教授是我国著名的骨放射专家，也是我国骨放射学奠基人之一，集医、教、研于一身的资深教授，正如在他八十寿辰时学生赠送贺幛所写“六十载辛勤耕耘桃李满天下 八十翁喜庆华诞共祝老寿星”，横批“一代宗师”。曹老先生毕生对骨放射学的开发做了大量研究工作，除著有《氟骨症X线诊断学》、《实用骨关节影像诊断学》等多部专著外，还积累了很多资料和珍贵图片，特别是有关体质性骨病的资料和图片均十分丰富、罕见，如何将这些珍贵的资料整理出来留给后人，在曹老先生耄耋之年经本人同意，其弟子曹庆选、徐文坚、刘吉华、刘红光、王子轩、李文华等人主编，并邀请国内专家及组织有关人员共同完成了本书的编写工作。该书在曹老先生的资料、图片的基础上，又增添了许多现代检查技术及资料，使它更具有阅读性，同时也完成了曹老先生最后的心愿，我想这就是该书撰写的初衷吧。

体质性骨病是多学科、多门类的疾病，它既含内、外、妇、儿、五官、皮肤科领域，同时也含遗传学及影像学领域。体质性骨病的病因迄今尚未完全明了，不可否认的是与染色体的变异有着密切关联，其中人们的生存空间及环境受到严重污染是主要原因之一。毋庸置疑的事实是随着科技的飞速发展，周围环境污染越来越严重，体质性骨病的发生率也在增高。为此，医务工作者除了努力提高对本病的客观认识外，亦有责任和义务呼吁社会增强环保意识，减少体质性骨病的发生，造福人类。

本书以图谱为主，增加必要的文字，内容丰富、文字简练、图文并茂、易看易懂。阅读图谱是学习诊断疾病的捷径，图片好似一面镜子，它反映了疾病在某个阶段病理、解剖、病理生理及临床状态等的变化。阅读图谱是正确认识和理解疾病的最好方法之一。相信该书将成为医学影像百花园中的一朵奇葩。

夏宝枢 李联忠
2011年7月31日于青岛

前言

体质性疾病系全身系统性病变，是一组庞大的骨发育障碍和原发性代谢异常，病因多与遗传有关，常累及全身骨骼，易伴发其他系统的发育异常，影像学表现复杂，诊断困难。在临床工作中经常会遇到一些特殊骨病，到底是否属于体质性骨病？哪些征象能够提示考虑体质性骨病？影像医师和临床医师都颇感困惑，难以作出确切诊断与鉴别诊断。

撰写本书的目的旨在从庞大的骨骼系统疾病中帮助读者提高对体质性骨病的认识，以图片的形式将作者们半个世纪所积累的大量病例展现给读者，同时对体质性骨病的定义、范围、临床特点和影像学征象进行简明扼要的阐述，以提高对体质性骨病的诊断水平。

当前也有将体质性骨病称为遗传性骨病（genetic diseases of bone），不无道理。由于在病因、病理等方面的研究尚未完善，而遗传性骨病名称并未得到国际相关学术组织共识，故仍旧使用传统的体质性骨病。20世纪90年代，国内先后出版过两本有关体质性骨病的X线诊断专著，基本反映和呈现了此前国内外该领域的研究成果。本书纳入体质性骨病或综合征220余个，亚分类小病种113个，图片1800余幅，无论从病种涵盖的范围、图片数量等方面均有大幅度的提升。

在医学影像设备高速发展的条件下，本书尽可能采用平片、CT、MRI、PET/CT等多种影像资料对疾病进行展示，做到以图为鉴，图文并茂，使读者在阅读中，通过比较影像学，加深对体质性骨病的认知。文字部分力求简洁，临床及影像学表现重点突出，全面列举其同义词（曾用名等），以方便读者查询归类。对已证明的疾病遗传特性尽量写出，以助读者明确遗传分类。对于从事医学影像专业的初、中级医师，可以通过阅读本书，对体质性骨病有深刻的理解和认识；对本专业的高级专家，在指导临床、教学、科研、教材编写时有较高参考价值。此外骨、内、外、妇、儿、五官、皮肤、内分泌等临床专业医师在工作中均会接触到体质性骨病，本书丰富的患者人像和临床资料对诊断有很大的帮助，为各专业医师不可或缺的参考书籍。

本书的主编、副主编大多为放射专业国内影像学杂志的编委和中青年专家，在相关学科中著述颇多，有着丰富的临床及编著经验。笔者之所以能够完成这部著作，借用伊萨克·牛顿的一句话：“如果说我们看得比别人更远些，那是因为我们站在了巨人的肩膀上”，正是由于我国著名放射学家曹来宾等一批老专家、老教授集半个世纪病例资料的积累及研究经验之大成，我们才得以为大家呈现一部内容丰富、图片精美、特点突出、简明实用的体质性骨病影像诊断专著。为了使本书能更全面地反映当代体质性骨病门类及病种，除笔者自己的资料外，还引用了部分国内外作者的图片，为此向他们表示衷心地感谢！由于种种原因个别作者联系不上，在此表示深深的歉意！

在本书编写过程中，各位作者都倾注了大量心血，对本书的策划、编写、审阅、选片、制作等，不分节假日任劳任怨勤奋工作，本书方能较圆满地完成。在撰写即将完成之际，曹来宾教授不幸因病与世长辞，巨星陨落极为悲痛，曹老先生生前对本书编写给予了大力支持和厚望，我们愿将此书敬献给他，完成其生前夙愿，慰藉曹老先生在天之灵。我们虽倾尽全力，欲打造一部精品，但是由于水平能力所限，难免存在不足和疏漏，祈请诸位同道批评、指正。

编 者

2012年1月31日于青岛

目录

第一章 骨关节发育畸形	1
第一节 颅骨发育畸形	1
一、狭颅症	1
二、颅底凹陷症	8
三、颅骨陷窝症	9
四、脑膜或脑膜脑膨出	10
五、茎突过长	12
第二节 肩胛骨及上肢骨先天性畸形	15
一、锁骨发育不全及先天性假关节	15
二、先天性肩胛骨高位症	18
三、先天性肩胛骨低位症	19
四、肩关节畸形	20
五、先天性肱骨缺如	22
六、先天性肱骨外髁分离	22
七、先天性前臂骨缺如	22
八、先天性尺桡骨融合	24
九、马德隆畸形	25
十、先天性手畸形	27
第三节 下肢畸形	35
一、先天性髋关节脱位	35
二、先天性髋内翻	36
三、先天性髋外翻	38
四、先天性髋臼发育不良	38
五、股骨畸形	38
六、髌骨畸形	39
七、胫腓骨不发育或发育不全	41
八、长骨弯曲症	43

九、先天性胫骨假关节	45
十、先天性多肢畸形	46
十一、先天性海豹肢畸形	48
十二、先天性足部畸形	49
第四节 躯干骨盆畸形	55
一、肋骨畸形	55
二、寰枢椎畸形	59
三、椎体融合	61
四、移行椎	62
五、半椎畸形	63
六、脊椎裂	65
七、裂椎	68
八、脊柱侧弯	69
九、骶尾椎不发育或发育不良	70
十、椎弓崩裂与脊椎滑脱	70
十一、耻骨联合分离	72
十二、髂骨角	72
十三、联体双生畸形	73
第二章 骨骺异常	76
第一节 多发性骨骺发育异常	76
第二节 半肢骨骺发育异常	79
第三节 斑点骨骺	82
第四节 脊柱骨骺发育不良	83
一、早发型脊柱骨骺发育不良	83
二、晚发型脊柱骨骺发育不良 (X性连型)	85
三、晚发型脊柱骨骺发育不良 (常染色体显性和隐性遗传型)	89
四、晚发型脊柱骨骺发育不良伴进行性关节炎	91
第三章 干骺异常	96
第一节 干骺软骨发育不良	96
一、干骺软骨发育异常-Jansen型	96
二、干骺软骨发育异常-Schmid型	99
三、干骺软骨发育异常-Mckusick型	105
四、干骺端发育异常	106
五、干骺端软骨发育异常并色素性视网膜炎和短指畸形	107
第二节 颅骨干骺发育异常	108
第三节 脊柱干骺发育异常	110
一、脊柱干骺发育不良 (常见型)	110
二、脊柱干骺发育不良 (少见型)	113

三、脊柱干骺发育不良（特殊型）	115
第四章 骨干异常	117
第一节 进行性骨干发育异常	117
第二节 颅骨骨干发育不良	123
第三节 颌骨骨干发育不良	125
第四节 皮肤骨膜肥厚症	125
第五节 婴儿骨皮质增生症	129
第六节 骨内膜增生症	131
一、常染色体显性型，Worth型	131
二、常染色体隐性型，Van Buchem病	132
三、常染色体隐性型，骨质硬化症	135
第七节 管状骨狭窄症	136
第八节 多发性骨干硬化症	139
第九节 髓内骨硬化症	141
第十节 马方综合征	145
第五章 短肢侏儒	149
第一节 软骨发育不全	149
第二节 软骨发育低下	156
第三节 软骨发生不全	158
第四节 肢端骨发育不全（周围性骨发育障碍）	159
第五节 肢中部发育不良（软骨—骨生长障碍）	159
第六节 肢端—肢中部侏儒	160
第七节 致死性侏儒（致死性软骨发育异常）	161
第八节 变向性侏儒	163
第六章 短肢短躯干侏儒	165
第一节 假性软骨发育不全	165
第二节 软骨—外胚层发育障碍	170
第三节 扭曲性侏儒（畸形性发育异常）	171
第四节 窒息性胸廓发育异常	172
第五节 早老症	173
第七章 骨密度减低的发育异常	176
第一节 成骨不全	176
第二节 骨质疏松-假性胶质瘤综合征	189
第三节 Bruck综合征	190
第四节 老年皮肤性骨发育不良	191
第五节 特发性骨质溶解	194

第六节	家族性扩张性骨溶解症	205
第七节	下颌骨、肢端发育不良	206
第八节	Torg-Winchester综合征	208
第九节	Hedju-Cheney综合征	211

第八章 骨密度增高的发育异常

第一节	致密性骨发育不全	215
第二节	蜡流骨	221
第三节	石骨症	228
第四节	条纹状骨病	232
第五节	骨斑点症	233
第六节	婴儿骨皮质增生症	237

第九章 骨发育不良

第一节	颅锁骨发育不全	240
第二节	毛发-鼻-指(趾)骨综合征	241
第三节	骨和指甲发育不良	241

第十章 肿瘤样骨发育异常

第一节	遗传性多发性外生骨疣	243
第二节	多发性内生软骨瘤病	245
第三节	Maffucci综合征	248
第四节	骨纤维异常增殖症	249
第五节	Jaffe-Campanucci综合征	263
第六节	进行性骨化性肌炎	264
第七节	纤维性骨皮质缺损	267
第八节	神经纤维瘤病	273
第九节	巨颌症	275

第十一章 贮积型综合征

第一节	常见贮积型综合征	280
一、	黏多糖贮积症 I 型	280
二、	黏多糖贮积症 IV 型	286
第二节	少见贮积型综合征	290
一、	黏多糖贮积症 II 型	290
二、	黏多糖贮积症 III 型	291
三、	黏多糖贮积症 VI 型	292
四、	黏多糖贮积症 VII 型	294
五、	岩藻糖苷贮积症	295
六、	α -甘露糖苷贮积症	296

七、GM1神经节苷脂贮积病	297
八、多种硫酸酯酶缺乏症	299
九、Ⅱ型、Ⅲ型黏脂质贮积症	300
十、天冬酰胺基葡萄糖尿症	302
第三节 其他贮积型综合征	303
一、戈谢病	303
二、尼曼-皮克病	307
第十二章 染色体异常综合征	311
第一节 染色体单体综合征	311
一、4号P部分单体综合征	311
二、5号P部分单体综合征	312
三、21号单体综合征	314
第二节 染色体三体综合征	315
一、8号三体综合征	315
二、9号P部分三体综合征	316
三、13号三体综合征	318
四、18号三体综合征	319
五、唐氏综合征	320
第三节 性染色体异常综合征	322
一、Turner综合征	322
二、Klinefelter综合征	324
三、超X综合征	325
第四节 其他	327
第十三章 原发性代谢性疾病	330
第一节 低磷酸酶血症	330
第二节 高碱性磷酸酯酶血症	332
第三节 遗传性维生素D依赖性佝偻病	338
第四节 抗维生素D佝偻病	340
第五节 晚发佝偻病	345
第六节 特发性高钙尿症	348
第七节 假性甲状旁腺功能低下	350
第八节 假-假性甲状旁腺功能低下	354
第九节 新生儿甲状旁腺功能亢进	356
第十节 家族性低尿钙高血钙症伴一过性新生儿甲状旁腺功能亢进	358
第十一节 腺苷脱氨酶缺乏症	359
第十二节 Menkes卷发综合征	362
第十三节 肝豆状核变性	365
第十四节 同型胱氨酸尿症	367

第一章

骨关节发育畸形

第一节 颅骨发育畸形

一 狭颅症

【概述】

狭颅症为颅缝早期闭合引起的先天性头颅畸形，颅缝早闭导致该处颅骨发育障碍，不闭的颅缝代偿性过度发育，形成各种类型的头颅畸形。当颅骨代偿不能适应脑组织的发育，则引起颅压增高和智力障碍。

【影像学表现】

不同的颅缝早闭可引起尖头、舟状头、短头、扁头和小头畸形，颅缝早闭继发颅骨变薄与脑回压迹增多（图 1-1-1）。

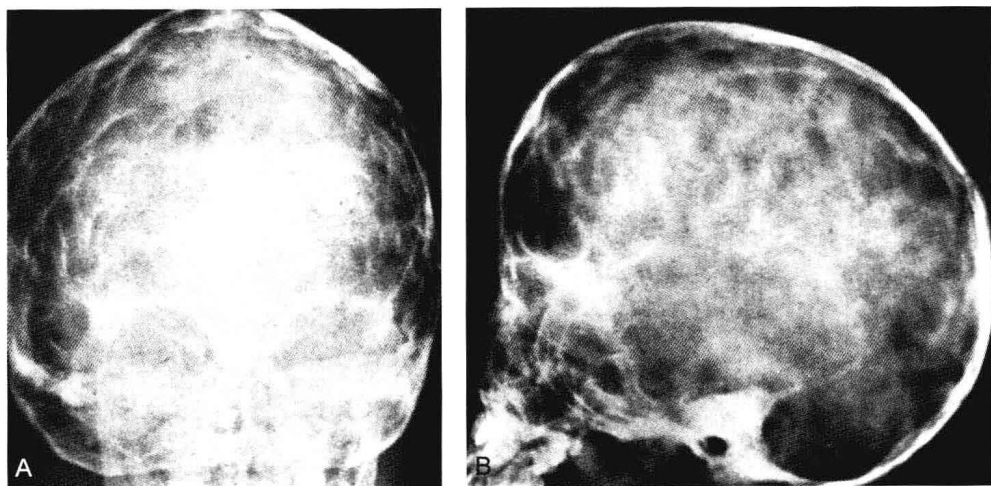


图 1-1-1 尖头畸形

头颅垂直径增加，头顶部变尖，颅压增高致颅骨变薄，脑回压迹增多

（一）尖头畸形

尖头畸形为冠状缝和矢状缝早期闭合，可分为 3 型：

1. 单纯畸形 头颅垂直径增加，前后径变短（图 1-1-2、图 1-1-3）。