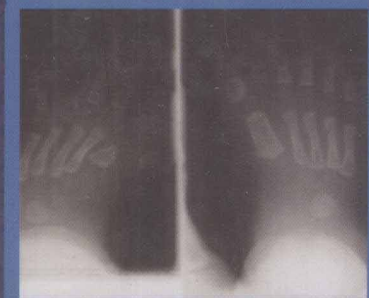
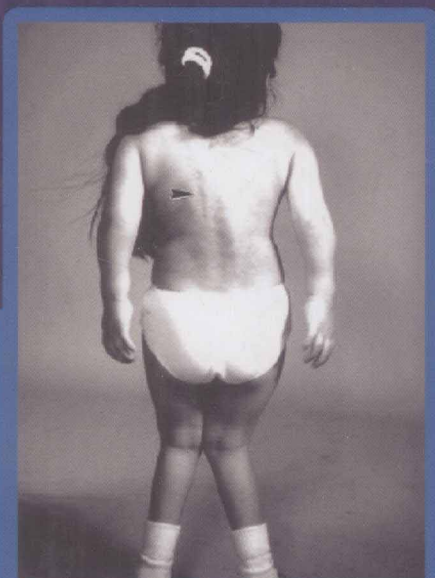
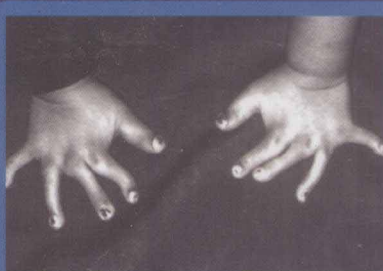
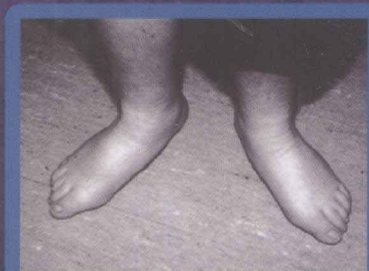


ERKELINCHUANGZONGHEZHENG
YUGUGUANJIEJIXING

儿科

临床综合征与骨关节畸形

赫荣国 梅海波 顾章平 编著
祝益民 主审



中南大学出版社
www.csupress.com.cn

CHINESE JOURNAL OF PEDIATRIC RADIOLOGY
第15卷第1期 2011年1月

儿科

临床综合征与骨关节畸形

张颖 王颖

张颖 王颖

张颖 王颖

张颖 王颖

张颖 王颖

张颖 王颖



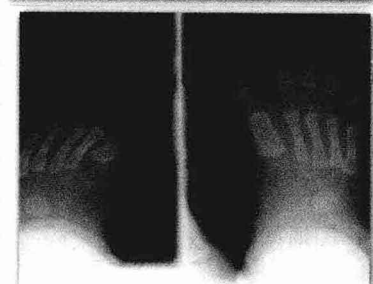
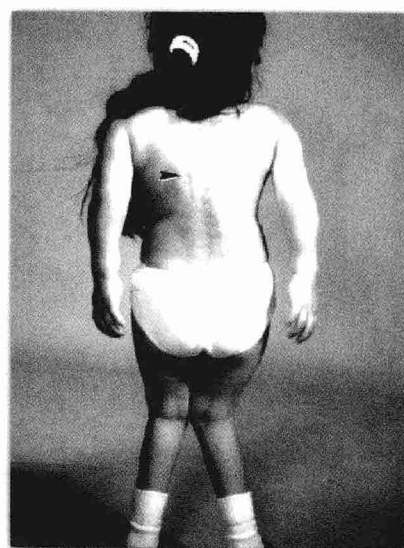
中国小儿放射学杂志

ERKELINCHUANGZONGHEZHENG
YUGUGUANJIEJIXING

儿科

临床综合征与骨关节畸形

赫荣国 梅海波 顾章平 编著
祝益民 主审



中南大学出版社
www.csupress.com.cn

本书介绍临床相对少见或罕见的儿科综合征 150 种, 根据每种综合征的突出特征所累及的解剖部位或系统将其分为十四类别, 其中每一综合征都存在骨骼、关节异常或畸形。依照定义与病因、临床表现、影像学诊断和矫形外科处理原则及方法的体例, 对每一临床综合征予以简明扼要的描述, 提供从文献上收集的大体图片、X 线影像片和 MRI 扫描影像共 1000 余幅, 对临床医生、特别是小儿内科医生、新生儿科医生作出正确诊断更有裨益。本书对从业儿科、新生儿科、儿童骨科、成年人骨科、内科等专业医生有学习指导作用, 能协助临床医生提高儿科各种综合征的诊断与鉴别诊断水平。

图书在版编目(CIP)数据

儿科临床综合征与骨关节畸形/赫荣国, 梅海波, 顾章平编著.
—长沙: 中南大学出版社, 2011. 6
ISBN 978 - 7 - 5487 - 0240 - 5

I. 儿... II. ①赫... ②梅... ③顾... III. ①小儿疾病—综合征—
诊疗②小儿疾病: 关节疾病: 骨畸形—诊疗 IV. R72

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2011)第 064683 号

儿科临床综合征与骨关节畸形

赫荣国 梅海波 顾章平 编著

-
- ☐责任编辑 谢新元
☐责任印制 周 颖
☐出版发行 中南大学出版社
社址: 长沙市麓山南路 邮编: 410083
发行科电话: 0731-8876770 传真: 0731-8710482
☐印 装 长沙利君漾印刷厂
-

- ☐开 本 787 × 1092 1/16 ☐印张 26.5 ☐字数 654 千字 ☐插页
☐版 次 2011 年 6 月第 1 版 ☐2011 年 6 月第 1 次印刷
☐书 号 ISBN 978 - 7 - 5487 - 0240 - 5
☐定 价 80.00 元
-

序

随着国家对儿科学的重视,儿童医疗服务体系不断完善,儿童健康得到有效保障,儿童发病率和死亡率得到了有效控制。有关数据显示,国家“十一五”时期,婴儿死亡率从2005年的19.0‰下降到2009年的13.8‰,5岁以下儿童死亡率从2005年的22.5‰下降到2009年的17.2‰。预防接种普及,传染病发生率下降,婴幼儿及少年青春期的健康生长发育水平逐年上升,特殊需要儿童、残疾儿童的保障体系不断完善,使儿童疾病谱呈现出相应的变化。从20世纪50年代之后,每隔20年都会有比较明显的变化,过去30年中传染性疾病和呼吸系统疾病在儿科最常见,近5年来儿童恶性肿瘤、先天性疾病和出生缺陷、儿童意外伤等更为常见,疑难、少见和罕见疾病也在增加。人们的生活水平在提高、生存环境在改变、医疗事业在发展,对儿科医疗也提出了新的要求。

儿科号称“哑科”,儿童因为自身的特点,不会自己表述病情,需要家长代述,也不能像成人一样配合检查和用药,很多患儿都得靠医生的经验以及症状来判断病情。给儿科医生增添了许多诊疗困难和潜在的医患矛盾,容易发生误诊、漏诊甚至事故,加上儿科疾病常具有起病急、病情重、变化快、死亡率高等特点,使儿童诊疗的风险变得特别高。面对复杂的症状和体征,尤其是各种先天畸形,在难于理清临床思维的过程中需要联想一些临床综合征。

儿科临床综合征很多,因为综合征所产生症状或体征不仅缺乏一致性,也不能追溯到单一的致病因素,加上多器官或多系统同时出现病理改变和临床少见或罕见两大特征,一般只有文献的零散报告病例,不容易被临床医生所认识。湖南省儿童医院梅海波教授与赫荣国教授根据自己大量的临床积累,参考了大量的国内外文献,克服许多困难,编写并完成了《儿科临床综合征与骨关节畸形》一书,全书整理了儿科领域与骨关节异常的临床综合征150种,按照临床表现分系统描述各种临床综合征的特征和诊治要点,让儿内科和儿外科医生共同青睐,特别难能可贵,因为患儿和他们的家长初诊时并不知道看哪一科的医生,所以,医生在临床实践中遇到疑难复杂疾病,尤其是一般临床思维不能找到诊断线索时能够随时进行查阅,会使医生豁然开朗。因此,本书不愧为儿科领域中一本难得的参考书,不但我在审阅学习时受益,也相信广大儿科医生、儿外科医生、骨科医生和相关专业的同道们读后会同样受益。

湖南省儿童医院院长 祝益民
湖南省儿科医学研究所所长

2011年4月

前言

综合征(syndrome)源于希腊词汇,意指同时出现或发生的症状或事件(concurrence)。传统上将同时出现3个或更多的症状或体征的组合,定义为临床综合征。临床综合征是相对于疾病而言的另一种命名方法。疾病的定义比较明确,一般认为已经确定影响健康的潜在性生物学原因、容易清晰界定的一组症状或体征、始终产生一致的解剖学改变等三个诊断标准,将冠以某一疾病。临床综合征则不具备疾病的某些特征,因其所产生的症状或体征缺乏一致性,也不能追溯到单一的致病因素。纵观疾病命名学的发展史,某种综合征一旦确定发病机制,或者发现解剖学及生理学变化规律之后,则被命名为某一疾病。例如Hurler综合征一经确定是黏多糖代谢异常,便命名为黏多糖病。由此可见,综合征与疾病始终存在着相互转变的可能性,但在文献中还有沿用综合征抑或疾病的双重称谓现象。

临床综合征具有两个突出特征:首先是多器官或多系统同时出现病理改变,再则是临床少见或罕见。早期以个案报告或新疾病记述形式首次在文献中发表时,发病原因都未明确,甚至不被认同是一种新的综合征。随着具有相同或相似病例数量的增加,才使学者们认知为新的独立性疾病,因此,以往将病理改变尚未阐明的病例冠名为某一综合征。换言之,综合征曾是某些尚未明确病因或病理改变疾病的代名词。随着文献资料的积累和遗传学研究的进展,临床综合征不仅数量剧增,病因学和基因学研究也获得了令人瞩目的进展,多数综合征的致病基因已基本明确。即使尚未找到致病基因的综合征,其遗传方式也基本确定。

临床综合征的资料大多分散在浩如烟海的各种专业期刊之中,而中英文的临床专著中往往只介绍几种抑或十几种常见的综合征。正是在这种背景下,编者萌发了收集与儿童骨骼肌肉系统相关综合征各种研究文献的兴趣,决定编写《儿科临床综合征与骨关节畸形》,旨在为儿童内科医师、骨科医师提供一本实用的工具书,或许只能为临床医师诊断复杂、罕见的综合征提供线索或参考作用。

鉴于作者学识和编写经验的限制,对症状或体征的描述,甚至引用的文献资料,都可能存在未被觉察的错误,恳请专家和读者指正。

本书在编写过程中承蒙湖南省儿童医院院长祝益民教授为儿童内科的有关内容予以严谨的审阅,并欣然为此书作序。本书之所以能在短期内与读者分飨,受益于中南大学出版社的领导与编辑们不吝辛劳的认真审校,均在此致以诚挚的谢意。

编者

目 录

一、颅、面部异常

1. 耳 - 腭 - 指综合征 (2)
2. 遗传性颅锁骨发育不良 (4)
3. 颅面部异常 - 多指综合征 (7)
4. 毛发 - 鼻 - 手指异常综合征 (9)
5. 歌舞伎脸谱综合征 (12)
6. 13q 缺失综合征 (15)
7. Antley-Bixler 综合征 (17)
8. Bohring-Opitz 综合征 (20)
9. Catel-Manzke 综合征 (22)
10. Cohen 综合征 (24)
11. Cornelia de Lange 综合征 (26)
12. Costello 综合征 (28)
13. Frank-Ter Haar 综合征 (30)
14. Freeman-Sheldon 综合征 (33)
15. Goldenhar 综合征 (35)
16. Gorlin-Cohen 综合征 (37)
17. Hallermann-Streiff 综合征 (40)
18. Hutchinson-Gilford 早老衰综合征 (43)
19. Marden-Walker 综合征 (47)
20. Marshall-Smith 综合征 (49)
21. Meckel-Gruber 综合征 (52)
22. Meier-Gorlin 综合征 (55)
23. Pierre-Robin 综合征 (57)
24. Robinow 综合征 (60)
25. Schwartz-Jampel 综合征 (62)
26. Van Den Ende-Gupta 综合征 (64)

二、颈部、躯干、脊柱异常

27. 短躯干综合征 (68)
28. 哥本哈根综合征 (71)
29. 脊索纵裂综合征 (73)

30. 模塑婴儿综合征	(76)
31. Grisel 综合征	(77)
32. Klippel-Feil 综合征	(81)
33. Noonan 综合征	(84)
34. Poland 综合征	(87)
35. Sandifier 综合征	(89)

三、手、足、四肢异常

36. 弹响髌综合征	(92)
37. 小髌骨综合征	(95)
38. 指屈曲 - 关节病 - 髌内翻 - 心包炎综合征	(98)
39. 指间关节粘连 - 耳聋综合征	(100)
40. Apert 综合征	(102)
41. Beals 综合征	(105)
42. Bruck 综合征	(108)
43. Jeffe-Campanacci 综合征	(111)
44. Nievergelt-Pearlman 综合征	(113)
45. Proteus 综合征	(116)
46. Rubinstein-Taybi 综合征	(122)

四、皮肤、毛发、指甲异常

47. 表皮痣综合征	(127)
48. 多发性翼状皮蹼综合征	(130)
49. 骨发育不良性老年样皮肤综合征	(133)
50. 蓝色橡皮疱样痣综合征	(135)
51. 梅干腹综合征	(137)
52. 毛发 - 牙齿 - 骨骼综合征	(139)
53. 翼状腭窝综合征	(141)
54. 指甲 - 髌骨异常综合征	(144)
55. Blau 综合征	(146)
56. Bloom 综合征	(148)
57. Buschke-Ollendorff 综合征	(150)
58. Conradi-Hunermann-Happle 综合征	(152)
59. Ehlers-Danlos 综合征	(155)
60. Goltz 综合征	(157)
61. Klippel-Trenaunay 综合征	(160)
62. McCune-Albright 综合征	(163)
63. Rothmund-Thomsom 综合征	(167)
64. Sjögren-Larsson 综合征	(170)

65. Winchester 综合征	(172)
--------------------------	-------

五、身材矮小或侏儒症

66. 假性黏多糖病综合征	(175)
67. 快乐性情发育不良	(178)
68. Du Pan 综合征	(181)
69. Dubowitz 综合征	(184)
70. Dyggve-Melchior-Clausen 综合征	(186)
71. Ellis-van Creveld 综合征	(189)
72. Kenny-Caffey 综合征	(192)
73. Leri-Weill 综合征	(194)
74. Maroteaux-Lamy 综合征	(197)
75. Morquio-Brailsford 综合征	(200)
76. Myhre 综合征	(204)
77. Sanjad-Sakati 综合征	(206)
78. Turner 综合征	(208)

六、视力、听力异常

79. 骨质疏松 - 假性神经胶质瘤综合征	(213)
80. Al-Gazali 综合征	(215)
81. Bardet-Biedl 综合征	(218)
82. Behr 综合征	(220)
83. Marinesco-Sjögren 综合征	(221)
84. Stickler 综合征	(224)
85. Van der Hoeve 综合征	(227)
86. Weill-Marchesani 综合征	(229)

七、智力障碍与神经系统异常

87. 脆性 X 综合征	(232)
88. 胎儿酒精综合征	(234)
89. 胸廓出口综合征	(236)
90. Charcot-Marie-Tooth 综合征	(238)
91. Coffin-Lowry 综合征	(242)
92. Down 综合征	(244)
93. Guillain-Barre 综合征	(249)
94. Hurler 综合征	(251)
95. Langer-Giedion 综合征	(255)
96. Lesch-Nyhan 综合征	(258)
97. Mietens-Weber 综合征	(260)

98. Pelizaeus-Merzbacher 综合征	(262)
99. Prader-Willi 综合征	(264)
100. Rett 综合征	(267)
101. Riley-Day 综合征	(269)
102. Shprintzem-Goldberg 综合征	(271)
103. Smith-Magenis 综合征	(275)
104. Walker-Warburg 综合征	(277)
105. Zellweger 综合征	(279)

八、血液、心血管与代谢、内分泌异常

106. 碳水化合物缺乏性糖蛋白综合征	(282)
107. Aase-Smith 综合征	(285)
108. Diamond-Blackfan 综合征	(287)
109. Fanconi 全血细胞减少综合征	(288)
110. Gaucher 病	(290)
111. Holt-Oram 综合征	(293)
112. Kasabach-Merritt 综合征	(295)
113. Loeys-Dietz 综合征	(298)
114. Marfans 综合征	(302)
115. McArdle 综合征	(305)
116. Shwachman 综合征	(307)
117. TAR 综合征	(309)
118. Wolcott-Rallison 综合征	(312)

九、呼吸系统异常

119. Desbuquois 综合征	(316)
120. Jarcho-Levin 综合征	(319)
121. Jeune 综合征	(321)
122. Melnick-Needles 综合征	(323)
123. Pena-Shokeir 综合征	(325)

十、泌尿系统异常

124. 手-足-生殖器综合征	(328)
125. 生殖器-髌骨异常综合征	(330)
126. 蛇形腓骨-多囊肾综合征	(333)
127. Aarskog 综合征	(335)
128. Juberg-Hayward 综合征	(337)

十一、全身炎症性改变

- 129. 婴幼儿慢性神经-皮肤-关节综合征 (341)
- 130. Muckle-Wells 综合征 (343)
- 131. Reiter 综合征 (345)
- 132. SAPHO 综合征 (347)

十二、多发性骨骺、骨骼与关节异常

- 133. 多发性关节挛缩综合征 (351)
- 134. 椎体-巨骨骺-干骺端发育不良 (357)
- 135. Hajdu-Cheney 综合征 (360)
- 136. Keutel 综合征 (362)
- 137. Larsen 综合征 (365)
- 138. Lemierre 综合征 (370)
- 139. Maffucci 综合征 (372)
- 140. Stuve-Wiedemann 综合征 (375)

十三、过度生长、肢体肥大与肢体不等长

- 141. Beckwith-Wiedemann 综合征 (380)
- 142. Nevo 综合征 (382)
- 143. Russell-Silver 综合征 (384)
- 144. Simpson-Golabi-Behmel 综合征 (387)
- 145. Sotos 综合征 (389)
- 146. Touraine-Solente-Gole 综合征 (392)
- 147. Weaver 综合征 (395)

十四、其他

- 148. 美人鱼综合征 (398)
- 149. 18 三体综合征 (400)
- 150. VACTERL 综合征 (403)

- 索引 (406)

一、颅、面部异常

1. 耳-腭-指综合征
2. 遗传性颅锁骨发育不良
3. 颅面部异常-多指综合征
4. 毛发-鼻-手指异常综合征
5. 歌舞伎脸谱综合征
6. 13q 缺失综合征
7. Antley-Bixler 综合征
8. Bohring-Opitz 综合征
9. Catel-Manzke 综合征
10. Cohen 综合征
11. Cornelia de Lange 综合征
12. Costello 综合征
13. Frank-Ter Haar 综合征
14. Freeman-Sheldon 综合征
15. Goldenhar 综合征
16. Gorlin-Cohen 综合征
17. Hallermann-Streiff 综合征
18. Hutchinson-Gilford 早老衰综合征
19. Marden-Walker 综合征
20. Marshall-Smith 综合征
21. Meckel-Gruber 综合征
22. Meier-Gorlin 综合征
23. Pierre-Robin 综合征
24. Robinow 综合征
25. Schwartz-Jampel 综合征
26. Van Den Ende-Gupta 综合征

1. 耳 - 腭 - 指综合征

【定义与病因】耳 - 腭 - 指综合征 (Otopalatodigital syndrome) 在临床上以面部异常、骨骼发育不良, 以及脑、心脏、泌尿生殖系统和肠道等骨骼外畸形为特征。1962 年, Taybi 首次所描述的病例被称为 I 型病变, 而 1976 年 Fitch 所报道的病例为 II 型病变。

耳 - 腭 - 指综合征的病因尚未完全阐明, 一般认为是一种性连锁显性遗传性疾病。最近的基因学研究提示为细胞骨架蛋白丝蛋白 A 编码的基因 FLNA 错义突变, 可能是引起 II 型病变的致病基因。

【临床表现】耳 - 腭 - 指综合征 I 型主要表现为轻度的智力障碍、身材矮小、中度耳聋以及面部异常, 后者包括前额及后枕部突出、眼距增宽和口鼻过小。

骨骼与关节发育异常主要有肘关节伸展活动受限、胫骨弓状畸形, 以及跗趾外翻、拇指远节指骨及足跗趾远节趾骨短粗。

耳 - 腭 - 指综合征 II 型通常比 I 型畸形更为严重, 面部异常也更为明显, 表现为前额严重突出、眼距增宽、眼裂向外下倾斜、鼻梁宽阔、双耳低位和下颌小, 并有面中部发育不良 (图 1-1A、C、D), 往往还有腭裂畸形。

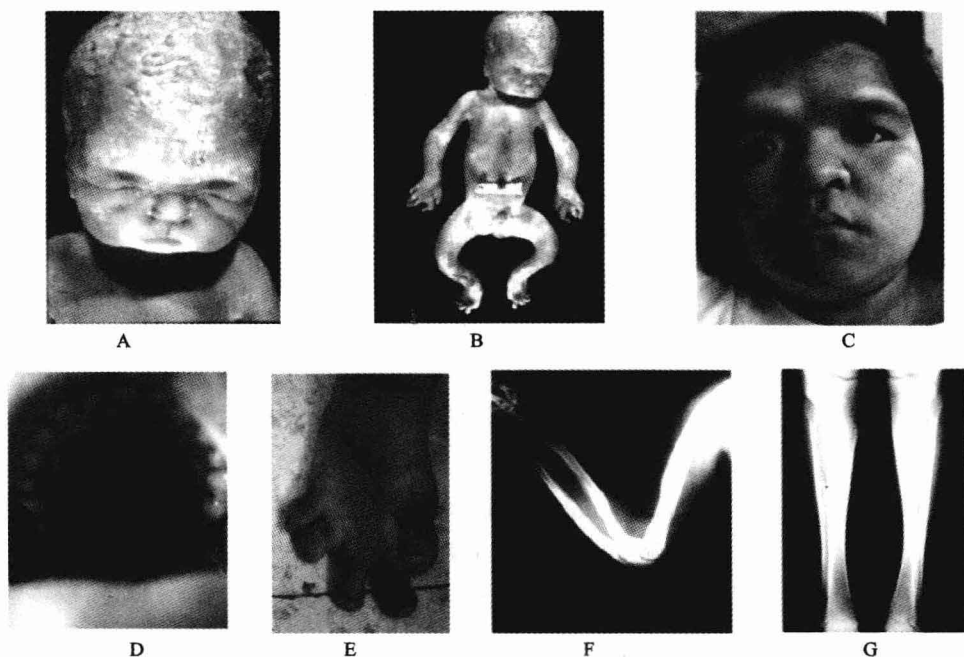


图 1-1 耳 - 腭 - 指综合征的头面部及骨骼畸形

耳 - 腭 - 指综合征 II 型病变的骨骼及关节异常也比 I 型严重, 手足畸形例如手指屈曲并重叠畸形、拇指及第一足趾短粗, 以及多指 (趾) 或并指 (趾) 等 (图 1-1E)。其次为四肢关节

屈曲挛缩和关节脱位或半脱位,前者多见于肘关节和膝关节(图1-1B),后者通常累及上肢的肘腕关节和下肢的髋膝关节(图1-1F)。

【X线影像学诊断】耳-腭-指综合征I型病变的X线表现包括足第1足趾近节发育不全并有跖趾外翻畸形,脊柱侧位X线片可见腰椎前凸增大,肘关节侧位X线片显示尺骨滑车发育不全以及髌髁关节分离。

耳-腭-指综合征II型病变的X线异常则比较广泛,在胸部正位X线片可见肋骨成角畸形、后方肋骨间隙增宽以及椎体扁平,整个胸廓似钟样异常(图1-2A);脊柱正位X线片腰骶部椎板裂、第4、5骶椎缺如和髌髁关节分离(图1-2E);在上肢X线片上可见桡尺骨弯曲畸形、桡骨头脱位,以及掌骨短粗、指骨发育不全或拇指缺如(图1-2B、C);下肢X线检查往往可发现股骨和胫骨短缩及弯曲畸形(图1-1G)、腓骨缺如,以及第4、5跖骨缺如、趾骨发育不全(图1-2D)。

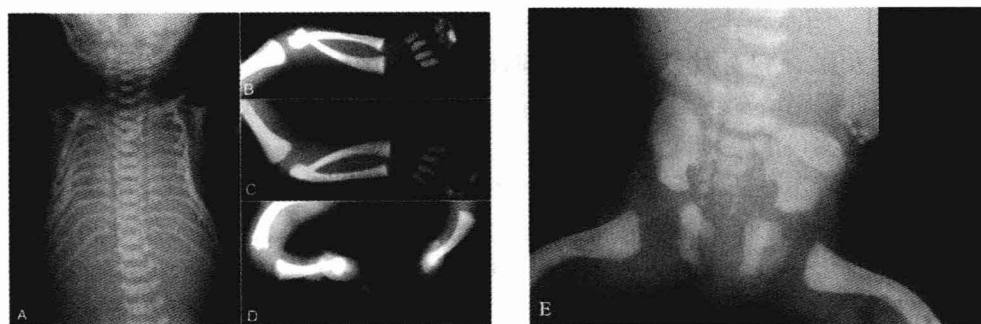


图1-2 耳-腭-指综合征II型病变的骨骼畸形

【矫形外科治疗原则与方法】罹患耳-腭-指综合征II型病变的新生儿往往发生流产,或者因呼吸道疾病在5月龄前死亡,因此,矫形外科治疗的对象主要是耳-腭-指综合征I型病变患儿。

肘关节伸展受限为滑车发育不全所致,还没有有效的矫正滑车异常的治疗方法,但对上肢功能没有明显的影响。

足跖趾外翻可能影响负重和行走功能,采取第1跖骨截骨可重建跖趾的解剖轴线,从而改善患足的外形和功能。

【参考文献】

- [1] Hidalgo-Bravo A, Pompa-Mera EN, Kofman-Alfaro S, et al. A novel filamin A D203Y mutation in a female patient with otopalatodigital type 1 syndrome and extremely skewed X chromosome inactivation. *Am J Med Genet A*. 2005, 136:190-193.
- [2] Marino-Enriquez A, Lapunzina P, Robertson SP. Otopalatodigital Syndrome Type 2 in Two Siblings With a Novel Filamin A 629G>T Mutation; Clinical, Pathological, and Molecular Findings. *Am J Med Genet Part A*. 2007, 143A:1120-1125.
- [3] Robertson SP. Otopalatodigital syndrome spectrum disorders: otopalatodigital syndrome types 1 and 2, frontometaphyseal dysplasia and Melnick-Needles syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2007, 15:3-9.

2. 遗传性颅锁骨发育不良

【定义与病因】 颅锁骨发育不良又称为 Scheuthauer-Marie-Sainton 综合征。在临床上以颅骨过大、囟门持续未闭、锁骨发育不全或缺失、牙齿异常，以及骨盆、股骨近端发育异常为特征。由 Scheuthauer 和 Marie 及 Sainton 于 1897 年独立描述本病，Fitzwilliams 于 1910 年系统复习文献所报道的病例，提出锁骨发育的理论，并将本病命名为“遗传性颅锁骨发育不良”。

Scheuthauer-Marie-Sainton 综合征的病因基本明确，遗传学研究证明是一种常染色体显性遗传性疾病，位于 6p21 的 CBFA1 基因为致病基因。约有 2/3 病例为家族性发病，另 1/3 则是新的基因突变所致。

【临床表现】 颅面部异常为本病主要特征，患儿头颅横径增宽、前额突出、囟门持续未闭合，而上颌骨及颧骨相对发育不良，引起面部相对小于头颅，从而产生“小精灵”面容(图 2-1A)；患儿眼距增宽、颧弓增高及偏窄、乳牙萌出正常，但恒牙通常有明显异常，延迟出现并牙齿数量增多(图 2-1B)。

锁骨缺失或发育不全通常伴有胸廓狭窄，往往产生双肩下垂(图 2-1C)和双肩间距明显缩短(图 2-1D)的体征；由于骨膜成骨异常为本病主要的病理改变，除了颅骨和锁骨，胸骨也是以骨膜成骨为主要生长机制的骨骼之一，因此，患儿通常存在严重程度不同的鸡胸或漏斗胸畸形。

骨骼与关节异常包括患儿身材矮小，其成人身高通常介于第 15~50 百分位数；双手示指短缩、手足拇指、脚趾增宽；胸腰段脊柱侧凸、髋关节内翻引起步态异常。

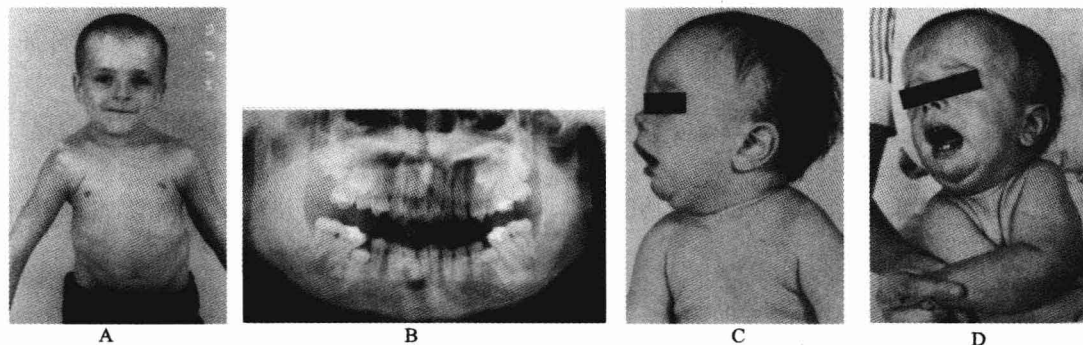


图 2-1 Scheuthauer-Marie-Sainton 综合征头面部、恒牙及锁骨缺失特征

A. 呈“小精灵”面容；B. 恒牙数量增多而牙齿拥挤；C. 患儿因锁骨缺失产生双肩下垂；D. 双肩关节间距明显缩短。

【X 线与影像学诊断】 颅骨 X 线检查通常显示颅骨变薄、前额部突出、存在许多缝间骨以及鼻骨、颧骨和上颌骨发育不良(图 2-2A)，或者单侧顶骨缺失(图 2-2B)。

双侧锁骨缺失(图 2-2C)或发育不全(图 2-2D)为本病特征性 X 线诊断，通常还伴有肩胛骨发育不良和肱骨头骨骺增大。

手足 X 线检查可发现双手示指短缩，第 2~5 指中节指骨变短(图 2-2E)，第 2 掌骨过

长，腕骨和足跗骨骨化延长以及双足跖趾增宽(图 2-2F)。

骨盆 X 线片通常可发现股骨头形态异常，即股骨头骨骺横径窄纵径长，形成所谓的“厨师帽”样征(图 2-2G)或股骨颈干角减少产生髋内翻(图 2-2H)，以及骨盆狭窄、髂骨翼发育不全、骶髂关节间隙增宽和耻骨联合延迟骨化(图 2-2L)。

脊柱 X 线检查可能发现脊柱侧凸(图 2-2I)、腰椎滑脱和隐性脊柱裂等畸形。

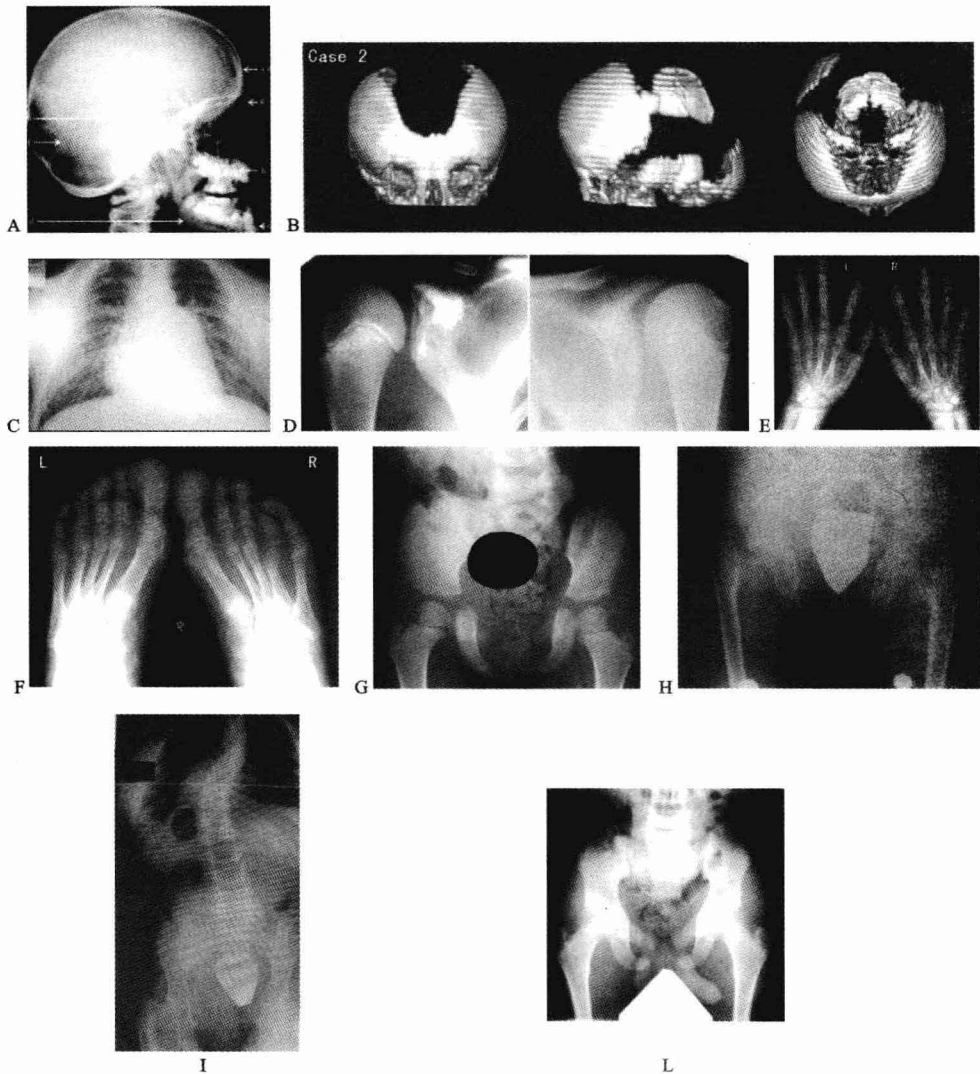


图 2-2 Scheuthauer-Marie-Sainton 综合征骨骼的 X 线影像

A. 在颅骨侧位 X 线片可见颅骨变薄、前额部突出、存在许多缝间骨，以及颧骨、上颌骨发育不良；B. 3 岁患儿颅骨三维 CT 重建，显示单侧顶骨发育不全；C. 12 岁儿童双侧锁骨缺失和胸廓狭窄；D. 双侧肩部正位 X 线片，显示右侧锁骨和肩胛骨发育不全、肱骨头增大，而左侧锁骨外侧发育不良；E. 双手示指短缩、第 2-5 指中节指骨变短；F. 双足跖趾明显增宽，并有轻度外翻；G. 股骨头骨骺横径窄纵径长，形成所谓的“厨师帽”样征；H. 双侧髋内翻畸形；I. 12 岁患儿出现胸腰段脊柱侧凸畸形；L. 骨盆狭窄、髂骨翼发育不全、骶髂关节间隙增宽和耻骨联合延迟骨化。

【矫形外科治疗原则与方法】 锁骨发育不全可能伴有起自锁骨的胸锁乳突肌、三角肌部分发育异常，患儿可能出现手臂麻木或疼痛等臂丛神经刺激症状，切除发育不全的小段锁骨，通常能够解除臂丛神经受压所引起的疼痛或麻木症状。

如果患儿股骨颈干角 $<90^\circ$ 或 HE 角 $>60^\circ$ 者，应该进行股骨近端外翻截骨（图 2-3），以恢复股骨近端的解剖力线，从而改善髋关节外展功能。

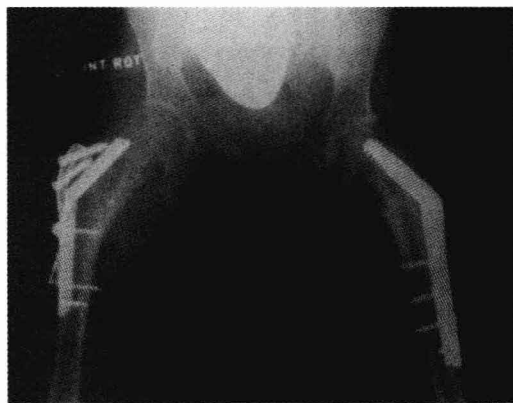


图 2-3 双侧股骨近端外翻截骨术后 X 线影像

脊柱侧凸早期允许使用支具固定，控制脊柱侧凸的发展，但往往不需要手术治疗。

【参考文献】

- [1] Cunningham ML, Seto ML Hing AV, et al. Cleidocranial Dysplasia with Severe Parietal Bone Dysplasia: C-Terminal RUNX2 Mutations. *Birth Defects Research*(Part A). 2006,76:78-85.
- [2] Golan I, Baumert U, Held P, Feuerbach S, Müssig D. Radiological findings and molecular genetic confirmation of cleidocranial dysplasia. *Clin Radiol*. 2002,57(6):525-529.
- [3] Herring JA. Tachdjian Pediatric Orthopaedics, 4th Edition, Philadelphia; W. B. Saunders Company, 2008, 1568.
- [4] Pamuk ON, Mundlos S, Cakir N. Cleidocranial dysplasia in a mother and her two children. *Joint Bone Spine*. 2008,75:725-727.