

INSPECTION GUIDEBOOK ATLAS OF MALFORMATION SYNDROMES



望诊指南 畸形综合征图谱

天津科学技术出版社



27278

Shen Yuan-jin
沈元健

Zhang Xiao-zhong
张孝中

Zhu Ming
朱明

Yang Xing-ji
杨兴基

Han Pei-zheng
韩培贞

Editor
编著

Photographer
摄影

Verifier
审校

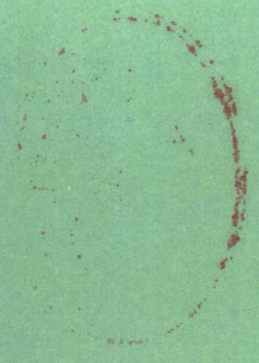
LNSPECTION GUIDEBOOK

ATLAS OF MALFORMATION SYNDROMES

望诊指南

——畸形综合征图谱——

一九八八年十月四日



天津科学技术出版社

1988/4-06

责任编辑: 张洪善
曹知非

望诊指南

—畸形综合征图谱

编著 张孝中 沈元津

摄影 朱 明

审校 杨兴季 韩培祯

*

天津科学技术出版社出版

天津市张自忠路189号 邮编300020

天津人民印刷厂印刷

新华书店天津发行所发行

*

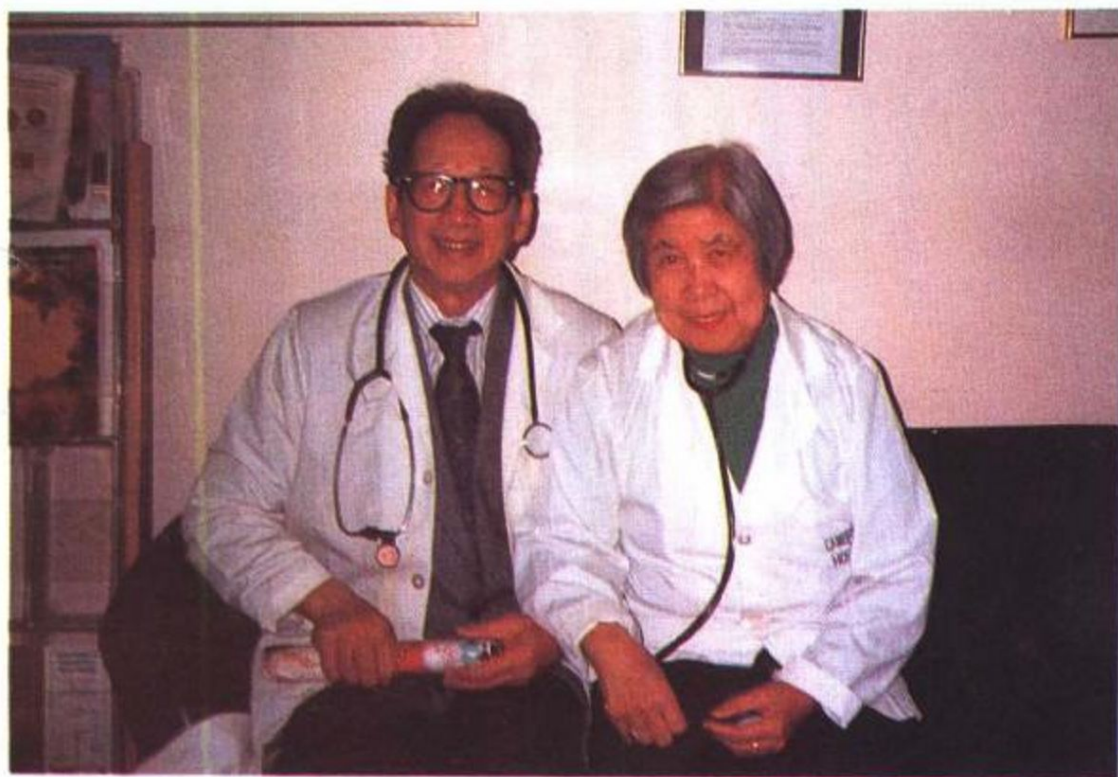
开本 787×1092 1/32 印张 3.25 插页 2 字数 67 000

1998年1月第1版

1998年1月第1次印刷

印数:1—3 000

ISBN 7-5308-2256-X
R·648 定价:26.00元



本书作者张孝中(右)与沈元津

张孝中医师 1949 年毕业于齐鲁大学,在山东医学院(前齐鲁大学)为高年儿科医师、教授,专长儿科、遗传及风湿性疾病

Zhang Xiao—zhong MD. graduated from Cheeloo University, 1949, in China. She worked in Shandong Medical University (previous Cheeloo University) as a senior pediatrician, professor, Specialist in Pediatrics, Genetics, Rheumatic diseases

沈元津医师毕业于齐鲁大学医学院,毕业后在山东医科大学工作,为临床医师、教授,专长免疫学、遗传学,现在美国 Cellcor 公司任生物医学技术员

Dr. Shen Yuan—jin MD, graduated from Cheeloo Uneversity, School of Medicioe, Shandong, China. After graduation he worked in the Shandong Medical University, as a physician professor, specialist in Immunology and genitics. Now he is a Biomedical Technologist in Cellcor Inc. U. S. A

认识畸形、防治畸形
提高人民健康素质

周华康
一九九四年
十月

序

临床综合征种类繁多,病因复杂,表现多样,涉及人体的各个系统和医学的各个领域,给临床识别和诊断带来了很大困难。由于相当多的综合征缺乏实验室证据,因此表型特征对于确立诊断十分重要;为此,我国著名儿科教授张孝中等编写了《望诊指南——畸形综合征图谱》一书。

张教授从事儿科工作近50年,治学严谨,博览群书,积累了丰富的实践经验。她亲自诊治儿科综合征达数百种之多,这里仅将资料齐全的100余种整理成册。

书中每个综合征都附有数幅照片,从不同的角度、不同的部位突出该综合征的形态特征,并用英汉两种文字对其异常形态特征进行描述,可谓言简意赅、文图并茂,对临床综合征的诊断有不可估量的指导意义。对临床医师、遗传工作者、医学生都有重要的学习和参考价值。这本书的问世,是对医学界的一重大贡献,也是对优生咨询和提高人口素质的一大贡献。

山东医科大学附属医院院长 杨兴季

1996年12月

目 录

contents

颜面、手指 生殖器综合征	
AARSKOG SYNDROME	1
软骨发育不良综合征	
ACHONDROPLASIA SYNDROME	3
视网膜变性、糖尿病、耳聋综合征	
ALSTROM SYNDROME	4
羊膜带综合征	
AMNIOTIC BANDS SYNDROME	5
尖头并指趾畸形综合征	
APERT SYNDROME	6
先天性多发性关节挛缩综合征	
ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA SYNDROME	7
共济失调,毛细血管扩张综合征	
ATAXIA TELANGIECTASIA SYNDROME	9
脐膨出,巨舌,巨体综合征	
BECKWITH WIEDEMANN SYNDROME	10
眼裂狭小综合征	
BLEPHAROPHIMOSIS SYNDROME	10
尖头并指趾、多指趾畸形综合征	
CARPENTER SYNDROME	11
唇 腭裂综合征	
CLEFT LIP AND PALATE SYNDROME	13
唇裂综合征	
CLEFT LIP SYNDROME	13

颅、锁骨发育不良综合征	
CLEIDO CRANIAL DYSOSTOSIS SYNDROME	14
先天性低甲状腺功能综合征	
CONGENITAL HYPOTHYROIDISM SYNDROME	17
挛缩性蜘蛛脚样指趾综合征	
CONTRACTURAL ARACHNODACTYLY SYNDROME	18
浓眉、小头、短肢综合征	
CORNELIA DE LANGE SYNDROME	18
猫叫综合征	
CRI DU CHAT SYNDROME	19
颅面骨成骨不全综合征	
CROUZON SYNDROME	20
皮质醇增多症	
CUSHING SYNDROME	21
皮肤松垂综合征	
CUTIS LAXA SYNDROME	22
先天愚型(新生儿、婴儿、儿童)	
DOWN SYNDROME	23
侏儒、湿疹、怪面综合征	
DUBOWITZ SYNDROME	26
外胚叶发育不良综合征	
ECTODERMAL DYSPLASIA SYNDROME	27
先天性结缔组织发育不良综合征	
EHLERS DANLOS SYNDROME	28
头发育不良、牙异常、侏儒综合征	
FRANCOIS I SYNDROME	29
肥胖、生殖无能综合征	
FROHLICH SYNDROME	30
额鼻发育不良综合征	
FRONTONASAL DYSPLASIA SYNDROME	31

龈纤维瘤、多毛综合征	
GINGIVAL FIBROMATOSIS HYPERTRICHOSIS SYNDROME	32
眼、耳、脊椎发育不良综合征	
GOLDENHAR SYNDROME	33
牙齿、关节、骨发育不良综合征	
HAJDU CHENEY SYNDROME	34
眼、下颌、颅骨、毛稀少综合征	
HALLERMANN STREIFF SYNDROME	35
汉-许-克综合征	
HAND SHULLER CHRISTIAN SYNDROME	36
偏侧颜面矮小综合征	
HEMIFACIAL MICROSOMIA SYNDROME	36
半侧肢体肥大综合征	
HEMIHYPERTROPHY SYNDROME	37
先天性巨结肠症	
HIRSCHPRUNG SYNDROME	38
粘多糖病Ⅰ型	
HUNTER SYNDROME	39
全前脑发育不良综合征	
HOLOPROSENCEPHALY SYNDROME	40
粘多糖病ⅠH型	
HURLER SYNDROME	41
色素失禁症	
INCONTINENTIA PIGMENTI SYNDROME	42
巨血管瘤,血小板减少综合征	
KASABACH MERRITT SYNDROME	42
先天性睾丸发育不良综合征	
KLINEFELTER SYNDROME	44
先天性颈椎融合综合征	
KLIPPEL FEIL SYNDROME	45

毛发、鼻、指发育不良综合征	
LANGER GIEDION SYNDROME	47
性幼稚、色素视网膜炎、多指趾畸形综合征	
LAURENCE MOON BIEDL SYNDROME	47
先天性泛发性静脉曲张	
LOHUIZEN SYNDROME	49
蜘蛛样指趾综合征	
MARFAN SYNDROME	51
先天性外展神经、面神经麻痹症	
MOBIUS SYNDROME	51
粘多糖病Ⅳ型	
MORQUIO SYNDROME	52
神经皮肤黑色素沉着综合征	
NEURO CUTANEOUS MELANOSIS SYNDROME	53
神经纤维瘤综合征	
NEURO FIBROMATOSIS SYNDROME	54
先天性侏儒、痴呆综合征	
NOONAN SYNDROME	55
眼、皮肤、白化病综合征	
OCCULOCUTANEOUS ALBINISM SYNDROME	56
成骨不全综合征	
OSTEOGENESIS IMPERFACTA SYNDROME	57
耳、颚、指综合征	
OTO-PALATO-DIGITAL SYNDROME	59
皮肤粘膜色素斑,肠鼻肉综合征	
PEUTZ JEGHER SYNDROME	60
小颌畸形综合征	
PIERRE ROBIN SYNDROME	61
胸大肌缺损、短肢并指综合征	
POLAND SYNDROME	61

低肌张力、低智能、低性腺功能、肥胖综合征(婴儿)	
PRADER WILLI SYNDROME	62
早老综合征	
PROGERIA SYNDROME	64
先天性腹肌缺损综合征	
PRUNE BELLY SYNDROME	65
大脑萎缩性高氨血症	
RETT SYNDROME	66
先天性皮肤异色综合征	
ROTHMUND THOMSON SYNDROME	67
风疹综合征(新生儿)	
RUBELLA SYNDROME	68
阔拇指趾综合征	
RUBINSTEIN TAYBI SYNDROME	69
脑、肝、肾综合征	
SMITH LEMLI OPITZ SYNDROME	70
鱼鳞癣样红皮病、痉挛性瘫痪、智力低下综合征	
SJOGREN LARSEN SYNDROME	71
儿童类风湿病	
STILL SYNDROME	72
神经、皮肤、血管瘤综合征	
STURGE WEBER SYNDROME	73
进行性肌营养不良 DUCHENNE 型	
SYNDROME OF DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY	74
进行性肌营养不良,面、肩、肱型	
SYNDROME OF FACIOSCAPULO HUMERAL MUSCULAR DYSTROPHY	75
下颌颜面发育不良综合征	
TREACHER COLLINS SYNDROME	76

13 三体综合征	
TRISOMY 13 SYNDROME	77
18 三体综合征	
TRISOMY 18 SYNDROME	78
结节性脑硬化综合征	
TUBEROUS SCLEROSIS SYNDROME	78
先天性卵巢发育不良综合征	
TURNER SYNDROME	79
糖元累积病	
VON GIERKE SYNDROME	81
性连脑积水综合征	
X-LINKED HYDROCEPHALUS SYNDROME	82
性连低血磷性佝偻病	
X-LINKED HYPOPHOSPHATEMIC RICKETS SYNDROME....	83
XXXXY 综合征	
XXXXY SYNDROME	83
先天性耳聋、眼病、白额发综合征	
WAARDENBURG SYNDROME	84
皮肤炎	
WAGNER UNVERRICHT SYNDROME	85
婴儿脊髓型进行性肌萎缩	
WERDNIG HOFFMANN SYNDROME	87
吹口哨面容综合征	
WHISTLING FACE SYNDROME	87
主动脉瓣上狭窄综合征	
WILLIAM SYNDROME	88
肝豆状核变性(精神神经型、肝型)	
WILSON SYNDROME	89

颜面、手指、生殖器综合征

1. 前额突、眼距宽,轻度反先天愚型眼裂,上颌发育不良,下唇下有轻度褶皱痕,露孔鼻,人中宽。
2. 身材矮小(10 岁相当 7 岁身高),轻度漏斗胸,手指短宽。
3. 阴囊皱褶包绕阴囊根部呈围巾状。

AARSKOG SYNDROME

1. Prominent forehead, hypertelorism. Slight antimongoloid slant of the palpebral fissures. Maxillary hypoplasia Slight crease below the lower lip, antiverted nares, broad philtrum.
2. Short stature (10 years old compatible with 7 years old high), mild pectus excavatum, broad brachydactyly.
3. Shawllike formation of the scrotal folds above the root of the penis.



2



3

1

颜面、手指、生殖器综合征

1. 身材矮小,手指短宽。
2. 前额突出,上颌发育不良,下唇下有轻度褶皱,人中宽。
3. 围巾样阴囊。

AARSKOG SYNDROME

1. Short stature, fingers short and broad.
2. Prominent forehead, maxillary hypoplasia, slight crease below the lower lip, broad philtrum.
3. shawl scrotum.

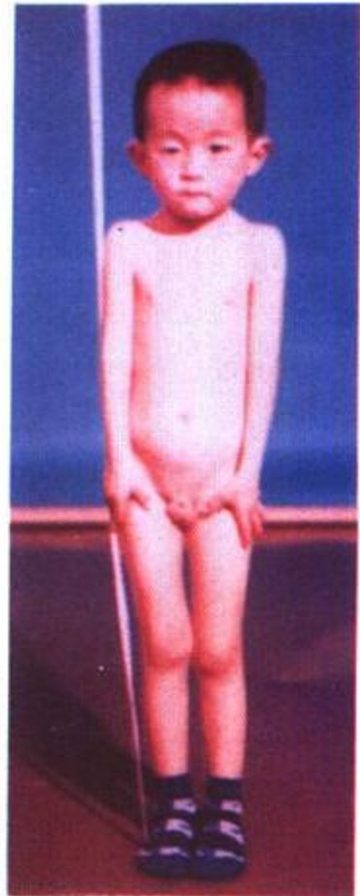


2

3



2



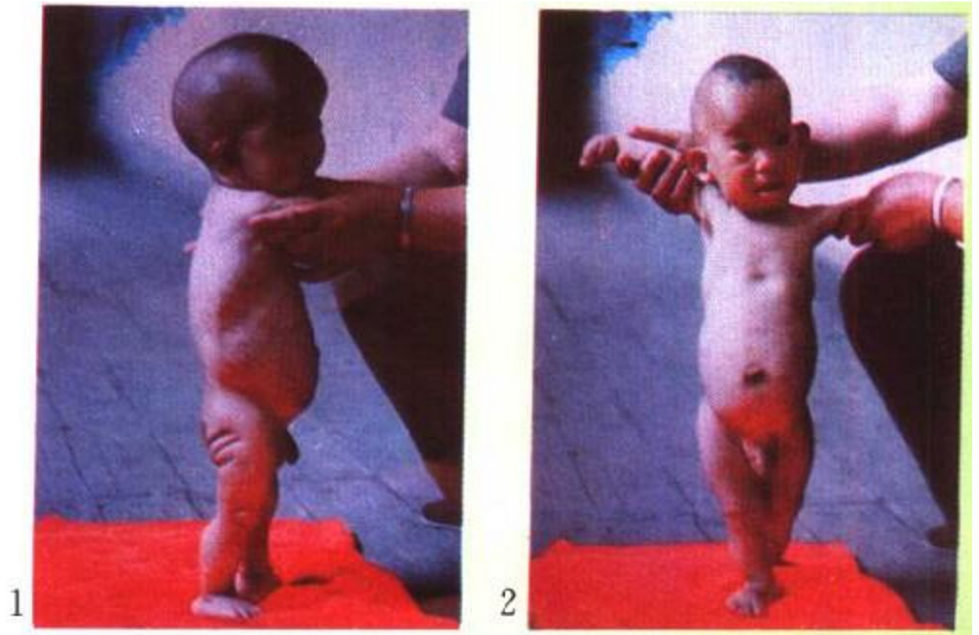
1

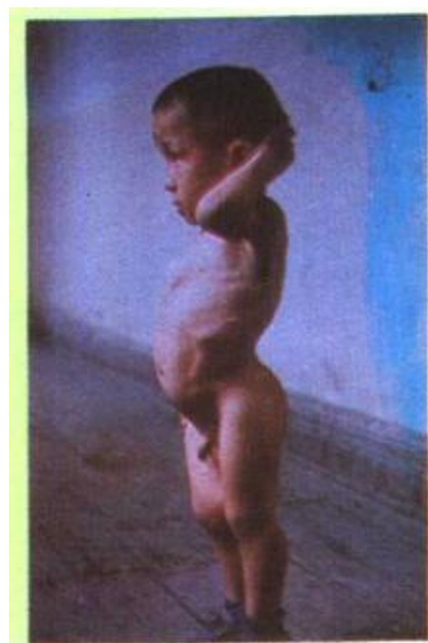
软骨发育不良综合征

1. 身材矮小,头大,前额突出,相对躯干长四肢短,右大腿后上部有皱褶。
2. 前额突出,鼻根低,躯干长,腿短。
3. 舟状头,前额突出,鼻梁低,腰前突。
4. 前额突,鼻梁低,四肢短,躯干长,智力正常。

ACHONDROPLASIA SYNDROME

1. Small stature, megalecephaly, prominent forehead, comparatively long trunk and short limbs, folds on upper posterior part of right thigh.
2. Prominent forehead, low nasal root, long trunk and short legs.
3. Scaphocephaly, prominent forehead, low nasal bridge, lumbar lordosis.
4. Prominent forehead, low nasal bridge, shortness of extremities and long trunk, normal intelligence.





3



4

视网膜变性、糖尿病、耳聋综合征

1. 2. 全身性肥胖, 视力差, 视网膜退行性病变, 智力正常。(约 20 岁发生糖尿及耳聋)

ALSTROM SYNDROME

1. 2. Generalized obesity, poor vision, degeneration of retina, normal intelligence. (about 20 years developping diabetes and deafness)



1



2

羊膜带综合征

1. 食指近端有一环形沟,远端截指,环指近端有一环形沟伴水肿。
2. 右大趾发育不良,2、3趾融合,3趾无趾甲。

AMNIOTIC BANDS SYNDROME

1. Circular groove involving the proximal part of the index finger, amputation distally, circular groove at proximal part of the ring finger with swelling.
2. Right big toe hypoplasia, 2nd and 3rd toe fuse together, 3rd toe no nail.

