

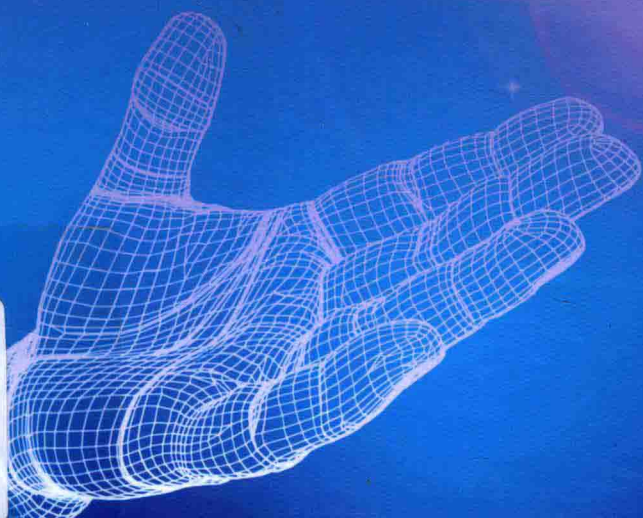


积水潭

手部先天性畸形 诊断图谱

Diagnostic Atlas of Congenital
Malformations of Hand

主 编◎田 文 赵俊会 田光磊 郭 源



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

积水潭

手部先天性畸形诊断图谱

主 编 田 文 赵俊会 田光磊 郭 源

编 者 (以姓氏笔画为序)

于龙彪 马 炜 卢 鹏 田 文
田光磊 朱 瑾 刘 坤 刘 波
孙丽颖 杨 勇 李 淳 赵俊会
钟文耀 殷耀斌 郭 阳 郭 源
薛云皓

编写助理 杨 勇

人民卫生出版社

图书在版编目(CIP)数据

手部先天性畸形诊断图谱/田文等主编. —北京:人民
卫生出版社, 2017

ISBN 978-7-117-25128-0

I. ①手… II. ①田… III. ①手-骨先天畸形-诊断-
图集 IV. ①R682.104-64

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2017)第 218155 号

人卫智网 www.ipmph.com 医学教育、学术、考试、健康,
购书智慧智能综合服务平台

人卫官网 www.pmph.com 人卫官方资讯发布平台

版权所有,侵权必究!

手部先天性畸形诊断图谱

主 编: 田文 等

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: 010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷: 三河市宏达印刷有限公司(胜利)

经 销: 新华书店

开 本: 889×1194 1/16 印张: 16

字 数: 484 千字

版 次: 2017 年 10 月第 1 版 2017 年 10 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-25128-0/R·25129

定 价: 139.00 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市场营销中心联系退换)

主编简介



田文 教授

主任医师,北京大学医学部教授。现任北京积水潭医院手外科副主任,中华医学会手外科学分会候任主任委员,中国医师协会手外科医师分会副总干事,北京医学会手外科学分会主任委员,中华医学会手外科学分会骨关节学组组长,华北地区手外科学术委员会副主任委员。《中华手外科杂志》编委,《实用手外科杂志》编委,《中国修复与重建外科杂志》编委,《中国骨与关节杂志》编委,《中华骨与关节外科杂志》编委,《中华医学杂志英文版》编委,《中华外科杂志》通讯编委,《中华骨科杂志》审稿专家,《Orthopedics (Am)》审稿专家等。

曾先后在美国路易斯安那州 Tulane 大学医学院外科系显微外科实验室任访问学者,美国俄克拉荷马骨科与重建外科中心手外科任临床及研究访问学者,兼实验室主任,美国路易斯安那州 Ochsner 基金会临床医院血管外科博士后 Fellow。

目前主要从事先天性手部及上肢畸形、腕关节疾患和手部肿瘤的临床及研究工作。北京市十百千卫生人才“十层次”基金获得者。

主编简介



赵俊会 教授

北京积水潭医院手外科副主任医师。从事手外科临床医疗工作 30 余年,在临床工作实践中积累了大量丰富的临床经验。目前主要从事手部先天性畸形诊断与治疗的相关研究。曾荣获北京市卫生局优秀临床医师一等奖,“瘢痕皮瓣(片)与腹部带蒂皮瓣互换的修复方法”荣获北京市卫生局科技成果一等奖,“游离末节拇指和末节拇指甲皮瓣移植再造拇指”获北京市卫生局技术改进一等奖,“软组织扩张术在手外科的应用”获北京市卫生局技术改进一等奖,“指浅屈肌移位重建屈肌功能”获北京市科技三等奖。参与十余部专著的编写,包括《手外科检查》、《手部创伤的修复》、《手外科手术学》、《手外科学》、《手外科手术图谱》、《手部先天性畸形》、《手外科诊断学》、《中华骨科学》、《残缺肢体的修复重建》、《临床技术操作规范》、《小儿矫形外科》,担任《手部先天性畸形》副主编,共发表论文 24 篇。

主编简介



田光磊 教授

北京积水潭医院手外科主任、主任医师。北京大学医学部教授、硕士生导师,清华大学骨科医学院兼职教授、博士生导师。兼任中国医师协会手外科分会候任会长,中华医学会手外科学分会前任主任委员。《中华外科杂志》编委,《中华骨科杂志》编委,《中华手外科杂志》副总编辑,《实用手外科杂志》副总编辑。

参与编写了《手部创伤修复》、《手外科学》、《骨科学》、《手外科手术图谱》、《手外科诊断学》、《手外科手术学》、《积水潭实用骨科学》、《临床技术操作规范:手外科分册》、《临床诊疗指南·手外科分册》、《实用腕关节镜学》、《手和腕关节手术技术》、《腕关节外科学——高级理论与手术技巧》、《格林手外科手术》上、下卷、《骨科特殊病例大讨论丛书-手外科》等 10 余部书籍的撰写与翻译工作。并承担卫生部及国家十五攻关项目的基金资助。获得首都医学发展基金,北京市十百千人材基金等多项科研项目。在国内外的手外科专业期刊上发表了近 40 余篇学术论文。1989 年获北京市卫生局优秀临床青年医师三等奖、1992 年,获北京市政府优秀青年知识分子奖。1995 年“腕三角纤维软骨先天性穿孔”获北京市科委北京市科技进步三等奖。

主编简介



郭源 教授

北京积水潭医院小儿骨科主任、主任医师。北京大学医学部副教授、硕士研究生导师。中华医学会小儿外科学分会常委、骨科学组组长,中华医学会骨科学分会儿童创伤与矫形学组组长,《中华骨科杂志》编委,《中华小儿外科杂志》常务编委,《临床小儿外科杂志》编委。

1982年12月毕业后分配到北京积水潭医院骨科工作。作为一名小儿骨科医生在积水潭医院工作近35年,始终坚持临床一线工作。特别是领导着国内最大的小儿骨科专业科室,在后备人才培养、疑难病例诊治、教学及科研以及对外交流等方面做出突出的贡献,科室学术水平始终处于国内的领先地位。2007年获北京市总工会“北京市经济技术创新标兵”,2012年获北京市卫生局“创先争优优秀共产党员”,2013年获北京大学医学部“优秀教师”,2016年北京市医院管理局优秀共产党员,2017年获北京市卫计委及首都卫生计生系统精神文明建设协调委员会第六届“首都十大健康卫士”提名奖。

前言

五十多年前,王澍寰院士为首的一批手外科先驱们,在北京积水潭医院创建了中国第一个手外科专业科室,历经半个世纪的努力、奋斗与拼搏,在全国手外科同仁们的辛勤耕耘下,手外科事业在中国大地上蓬勃发展,由小到大、由弱到强,在创伤后组织修复与重建的显微外科应用和研究、周围神经损伤和疾患诊断治疗的研究、手外伤后功能重建的研究与治疗等领域,取得了令世人瞩目的成果,中国的手外科事业已成为世界临床医学研究领域的一颗明珠!随着手外科专业在我国的不断发展壮大,其各个亚专业的发展也突飞猛进,手部先天畸形虽然在手外科专业病种内仅占有少部分,但近十年来,其求治的数量、畸形的种类、畸形的复杂程度、治疗的方法等,均发生了巨大的变化。目前,北京积水潭医院手外科年平均手术治疗手部先天性畸形约600例(次),并且求治的数量仍呈上升趋势,畸形的复杂程度也在不断变化。数十年来,在洪光祥、王伟、韦加宁等前辈的开拓和引领下,专业内的部分临床医师逐渐开始从事固定的手部先天性畸形的临床与研究工作,他们坚持不懈地在这个“偏僻弱小”的领域辛勤地耕耘着,其诊疗水平已取得了长足的进步和快速的发展。但就全国范围而言,手部先天性畸形领域的发展仍不平衡,从事该项工作的医疗人员少、区域分布不均匀、诊断水平相对较低、治疗方法单一,当面对大量新的病例、新的畸形种类时,许多临床医生尚不能做出准确的判断,尤其是手部先天性畸形的形态学特点极其复杂,即使是同一种畸形,其临床表现也千差万别,简单与复杂、轻与重,相互间的跨度之大难以想像,由此造成了对畸形诊断的不准确和不统一,特别是对畸形引起的病理解剖改变判断不准确,将会导致最终治疗方案存在偏差,严重影响治疗结果,同时也无法为评判治疗方法提供一个科学的标准。因此,提高手部先天性畸形的诊断水平成为了一个迫在眉睫需要解决的问题。为此,我们决定编写这本专著,以北京积水潭医院手外科多年对先天性手部畸形诊疗的临床经验和研究结果为依据,同时参考国外相关领域的研究,特别是形态学分型的相关经验,全部使用自己的临床病例,采用彩色图片的形式,配合简单扼要的文字描述,系统、全面地向广大读者介绍各种手部先天性畸形的形态学特点、分型,并简要地将我们的治疗经验和相关治疗原则介绍给读者。期望我们的编写工作未来能在提高先天性手部畸形的诊断水平上发挥一定的作用,为广大的手外科、整形外科、小儿骨科同仁的临床工作提供参考。

我们深知,该编写工作仅为一家之言,其涉及的内容不可能涵盖所有,书中观点也不完全正确,甚至可能会有错误或偏颇,恳请同仁们能够给予批评和指正,以便将来进一步完善书稿。同时,我们也深深的感谢我们的前辈们在手部先天性畸形领域所做出的巨大贡献,引领着我们一步步向前进步。

更要衷心地感谢我们诊疗过的每一位孩子和家长,是他们的不幸和痛苦,是他们坚定和不懈的求治信念,是他们对健全身体的渴望给了我们知识,给了我们战胜疾病的动力,真诚地谢谢他们!

田文 赵俊会 田光磊 郭源

2017年9月

目 录

第一章 手及上肢先天性畸形概述	1	第四章 综合征手畸形	92
第一节 手及上肢先天性畸形的病因	1	第一节 Apert 综合征	92
一、遗传因素	1	一、概述	92
二、环境因素	1	二、手部畸形形态学特点	93
第二节 手部先天性畸形的分类	2	第二节 Poland 综合征	96
一、肢体形成障碍	2	一、概述	96
二、肢体分化障碍	5	二、手部畸形形态学特点	97
三、肢体重复畸形	13	第三节 束带综合征(并指畸形)	104
四、生长过度	15	一、概述	104
五、生长不足	15	二、束带并指畸形形态学特点	106
六、束带综合征	18	第四节 海神综合征	110
七、广泛骨发育异常	19	一、概述	110
第二章 多指	21	二、形态学特点及诊断	110
第一节 桡侧多指	21	第五节 吹笛手面容综合征	111
一、概述	21	一、概述	111
二、形态学特点	21	二、形态学特点	111
三、三拇指畸形	53	第六节 肌源性肢体肥大综合征	113
第二节 尺侧多指	55	一、概述	113
一、概述	55	二、形态学特点及诊断	113
二、形态学特点	55	三、双侧上肢肌源性肥大	117
第三节 中央型多指	60	四、单侧下肢肌源性肥大	117
一、概述	60	第五章 分裂手(中央纵列发育不良)	119
二、形态学特点	60	一、概述	119
第四节 镜影手	68	二、形态学特点	119
一、概述	68	第六章 巨指(趾、肢)	128
二、形态学特点	68	一、概述	128
第五节 混合型多指	70	二、形态学特点	128
一、概述	70	第七章 拇指发育不良	148
二、形态学特点	70	一、概述	148
第三章 并指	74	二、形态学特点	148
第一节 并指的基本类型	74	第八章 桡骨远端发育不良引起的腕部	
一、概述	74		
二、形态学特点	74		
第二节 综合征并指	91		

畸形	158	第十六章 肌肉、肌腱发育不良或变异	206
一、概述	158	一、概念	206
二、形态学特点(X线分类)	158	二、形态学特点	206
第九章 桡侧纵列发育不良	167	第十七章 长指、短指及缺指畸形	211
一、概述	167	一、概述	211
二、形态学特点	167	二、形态学特点	211
第十章 尺侧纵列发育不良	172	第十八章 肿瘤性疾病	224
一、概述	172	第一节 甲下色素痣	224
二、形态学特点	172	一、概述	224
第十一章 关节挛缩症	176	二、形态学特点及诊断依据	224
一、概述	176	第二节 Ollier 病	226
二、形态学特点	176	一、概述	226
第十二章 桡尺骨、肘关节骨性融合	185	二、形态学特点及诊断依据	228
一、概述	185	第三节 Maffucci 综合征	230
二、形态学特点	185	一、概述	230
第十三章 腕骨、掌骨融合	189	二、形态学特点及诊断依据	230
一、概述	189	第四节 神经纤维瘤病	231
二、形态学特点	189	一、概述	231
第十四章 脉管系统发育不良	195	二、形态学特点及诊断依据	231
第一节 血管瘤	195	第十九章 手指偏斜	234
一、概述	195	一、概述	234
二、形态学特点及诊断	195	二、形态学特点	234
第二节 淋巴管瘤	199	第二十章 关节发育不良	240
一、概述	199	一、概述	240
二、形态学特点及诊断	199	二、形态学特点	240
第三节 动静脉瘘	200	第二十一章 营养不良性大疱性表皮松解症	243
一、概述	200	一、概述	243
二、形态学特点及诊断	200	二、形态学特点及诊断依据	243
第十五章 三节指骨拇	202	参考文献	245
一、概述	202		
二、形态学特点	202		

手及上肢先天性畸形概述

英文文献中,用不同的词来描述“先天性畸形”,如“congenital deformities”“congenital malformations”“congenital disorders”“birth defects”“anomalies”等,虽然英文字面上其意义有所不同,但基本意义接近,究竟如何用中文来表述不同器官或组织结构在形态发生过程中某一个环节发生异常而产生的结果,比如“缺陷”“畸形”“畸变”“疾患”“形成障碍”“扰乱”等,尚需胚胎学、解剖学、病理学、遗传学及相关的临床学家等共同研讨后来确定。手是一个解剖形态学特点显著的外露器官,其功能与手的组织结构及形态学特点有着密切的关系,而形态学结构的异常是做出先天异常这种病理状况诊断的主要依据,手的任何外在形态学特点的改变,都预示着其解剖或组织结构发生了明显的异常,均可导致相应的功能障碍甚至功能丧失。因此,用“畸形”来描述手部形态发生过程中产生的异常及其结

果,似乎是可以接受的,鉴于此,国内多数临床学者称其为“手部先天性畸形”似可理解。当然,许多学者更赞同用“出生缺陷”来描述人体形态发生过程中所产生的问题,笔者认为,这仍然是一个值得探讨的问题。

从临床诊疗学角度看,手部先天性畸形一般涉及手外科、小儿外科、整形外科、临床遗传学等相关领域,其内容复杂而又丰富。近十年来,手部先天畸形的发生率、病因学、流行病学规律、诊疗及预防策略等均发生了显著地变化,特别是其有关遗传学规律的研究越来越受到重视,手部先天性畸形的诊断水平逐步向基因诊断靠近,部分手部先天畸形已经达到基因诊断的水平,在此基础上,人们对未来由常规治疗过渡到基因治疗的渴望也越来越大,为未来防治和从根本上治愈手部先天畸形带来了希望。

第一节 手及上肢先天性畸形的病因

与其他器官的先天畸形一样,引起手部先天性畸形的原因也比较复杂,有些畸形的确切原因及致病机制至今仍不是十分清楚。一般可分为内在因素(即遗传因素)和外在因素(即外界环境因素)。目前的研究结果表明,引起畸形的最终原因很可能是遗传因素与环境因素互相作用的综合结果,或多种环境因素共同作用的结果。

一、遗传因素

其遗传规律主要表现为以下几种:①常染色体遗传,此种遗传与性别无关系,家族中不同性别的人患病机会均等;②家族中表现为连续几代的人患病;③患病者与正常人结婚,其下一代的患病概率为50%,如配偶双方均为病人,下一代发病的概率

可达75%;④同一基因型的不同个体中,其表现的度可不一致;⑤近亲结婚畸变发病的概率可高达25%~50%,为正常情况下发生畸形率的250~500倍。

二、环境因素

1. 营养因素 如某些维生素的缺乏可导致机体发育不良。

2. 药物因素。

3. 放射线因素。

4. 内分泌因素 如糖尿病病人的后代发生畸变的可能性较正常人高5~7倍。

5. 病毒感染 特别是孕早期的病毒感染尤其容易引起先天畸形。

6. 创伤因素 外伤可导致正常胚胎发育的抑制。

7. 酒精中毒。

8. 吸烟及毒品 尤其是母亲吸烟或吸食毒品。

9. 环境污染 如空气污染、食物污染等。

10. 精神因素,甚至肥胖等。

上述病因仅仅为我们熟知的一部分原因,实

际上手部先天性畸形的病因远比我们已知的要复杂,许多未知因素以及致畸过程仍有待去研究发现。特别是环境因素与遗传因素交互作用机制的研究,环境病因因果理论模式向生命历程理论和发育可塑性理论的延伸,已经大大拓宽了先天性畸形领域的研究视野,其中理所应当包括手部先天性畸形。

第二节 手部先天性畸形的分类

手是人体中组织结构特点最为复杂的器官之一,错综复杂的致畸原因导致最终形成的手部畸形的多样性和复杂性,其形态学特点至今仍令人难以精确地了解和掌握,因此,对手部先天性畸形进行精确的形态学分类也就显得十分困难。过去,曾有不同的手部先天性畸形分类方法,但各自存在不足,学者们对此看法也不尽一致。美国手外科协会、国际手外科联合会、国际假肢和矫形器协会所采用的分类,是目前为止最为详尽和广为接受的先天性肢体畸形分类法,该分类在充分吸收和总结前人经验的基础上,依据肢体畸形的解剖和胚胎学特点制定。Swanson(1983)对于这种分类有详细的论述。即使如此,在我们的临床应用中,仍发现其存在一定的局限性,比如,仍然无法涵盖所有的手部

畸形类型,尤其是对某些多发的或复杂的手部先天性畸形,仍无法归类到上述分类方法中。

一、肢体形成障碍

肢体形成障碍属于肢体完全或部分形成障碍的先天性缺陷,这类缺陷分为两型:横向和纵向。

(一) 横向缺陷

1. 先天性缺肩。
2. 先天性缺臂。
3. 先天性缺肘。
4. 先天性缺前臂。
5. 先天性缺腕。
6. 先天性缺腕骨。
7. 先天性缺掌(图 1-2-1)。

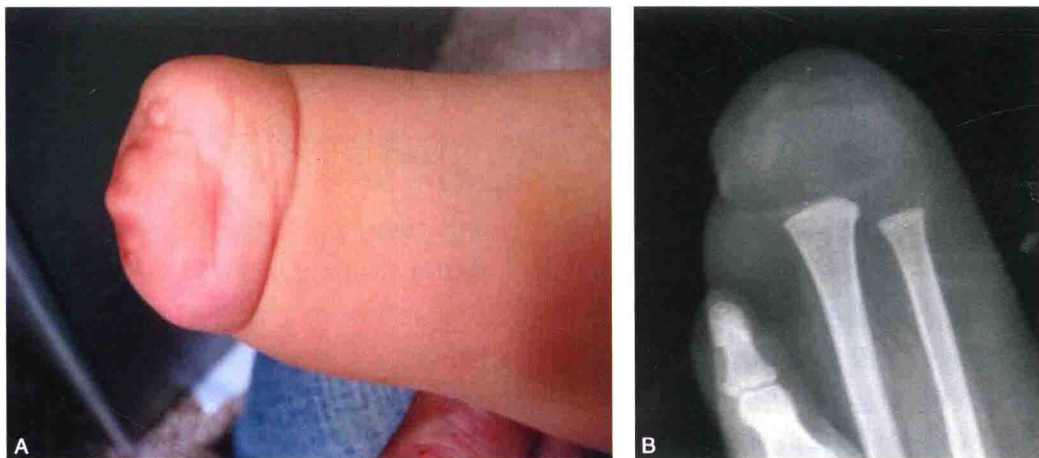


图 1-2-1 先天性缺掌病例

A. 右手掌以远缺如;B. X 线片显示腕关节以远骨关节结构未发育(也可能为腕缺如)

8. 先天性缺指(图 1-2-2)。

(二) 纵向缺陷

1. 桡侧纵列缺如

(1) 桡骨发育不良(图 1-2-3)。

(2) 桡骨部分缺如(图 1-2-4)。

(3) 桡骨完全缺如(图 1-2-5)。

(4) 拇指发育不良(图 1-2-6、图 1-2-7)。

2. 尺侧纵裂缺如

(1) 尺骨部分缺如(图 1-2-8)。

(2) 尺骨全部缺如。



图 1-2-2 先天性缺指病例

A. 左侧先天性手示、中、环指掌指关节水平缺如，小指远侧指间关节桡侧“肉赘样”赘指；B. X 线片显示示、中、环指掌指关节以远骨关节结构未发育



图 1-2-3 桡骨发育不良病例

X 线片显示先天性右前臂桡侧纵列发育不良，桡骨外形存在，但发育短小，合并漂浮拇



图 1-2-4 桡骨部分缺如病例

X 线片显示右侧桡骨远端部分缺如，尺骨短粗，拇指漂浮拇

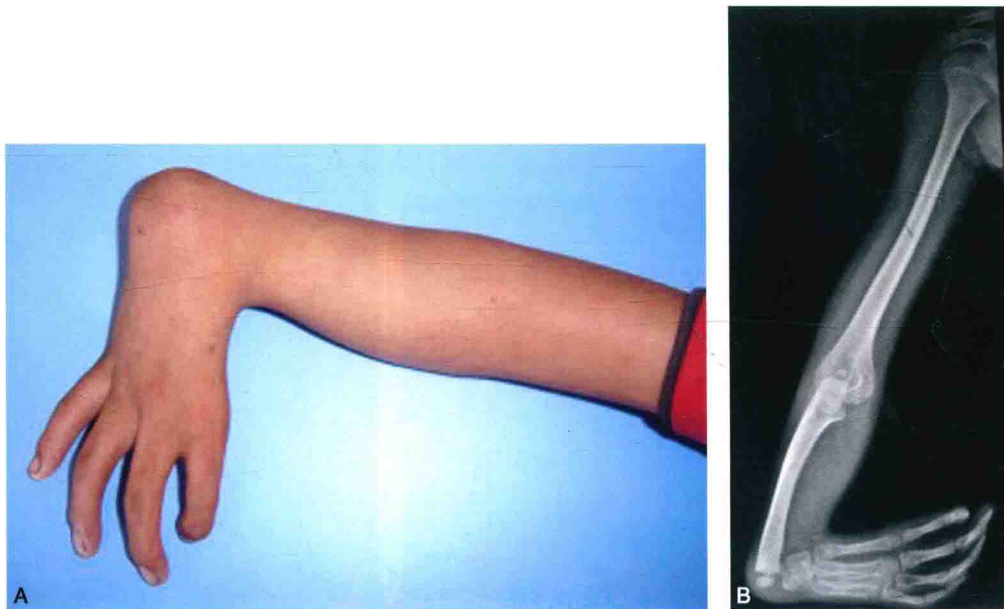


图 1-2-5 桡骨完全缺如病例

A. 右侧前臂桡侧纵列发育不良, 拇指完全缺如; B. X 线片显示桡骨完全缺如, 腕关节极度桡偏、脱位



图 1-2-6 左侧拇指发育不良(漂浮拇)

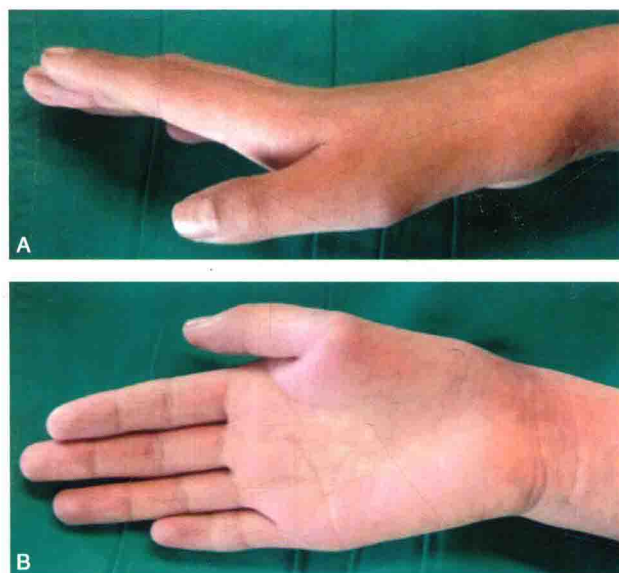


图 1-2-7 右侧拇指发育不良及大鱼际缺如

A. 右侧拇指发育不良, 大鱼际缺如(侧面观); B. 掌面观显示大鱼际缺如, 拇指内收、旋后

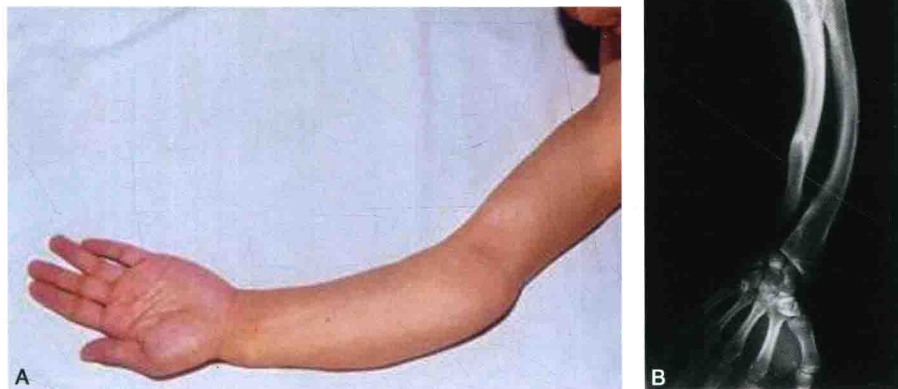


图 1-2-8 尺骨部分缺如

A. 左侧前臂尺侧纵列发育不良;B. X 线片显示尺骨远端缺如,桡骨继发性侧弯

(3) 尺骨缺如或发育不良合并肱骨、桡骨骨性联合或桡尺骨联合(图 1-2-9)。



图 1-2-9 左侧前臂尺骨发育不良合并桡尺骨近端融合

(4) 小鱼际发育不良。

3. 中央纵列缺如(分裂手)

(1) 典型:见图 1-2-10。

(2) 非典型:包括并指型和多指型(图 1-2-11)。

4. 中央纵向停止(海豹手) 是肢体中段在胚胎发育过程中空缺所致畸形。

(1) 完全性海豹手:上臂及前臂未发育,手直接附在肩上(图 1-2-12)。

(2) 近端型海豹手:上臂没有发育,手附在前臂上,而前臂附着在躯干上。

(3) 远端型海豹手:前臂缺如,手直接附在上臂末端。

二、肢体分化障碍

在分化障碍类中,上肢基本成分的形成主要在胚胎早期,从第 3 周开始,至第 7 周已基本形成。肢体分化障碍的不同临床表现,被认为是产生胚胎侧壁外胚间质团的不同程度的破坏,影响正常肢芽分化成单独的骨骼、皮肤、筋膜或神经、血管组织成分。任何因素、环境或其他原因,在此期间干扰这种分化都将产生相对应的肢体缺陷。

(一) 软组织受累

1. 先天性多发关节挛缩症 分为重度、中度和轻度(图 1-2-13)。

2. 肩部

(1) 肩下降不全。

(2) 胸肌缺如:分成胸大肌缺如及胸大肌和胸小肌均缺如(图 1-2-14)。

3. 肘和前臂

(1) 伸肌腱滑脱。

(2) 屈肌腱滑脱。

(3) 固有肌腱滑脱。

4. 腕和手

(1) 皮肤并指:

1) 桡侧皮肤并指:第一、二指间。



图 1-2-10 典型中央纵裂缺如病例

A. 双手分裂手,病人母亲(图左侧)右手分裂手畸形;B. X 线片显示病人双手中央列骨发育不良或缺如



图 1-2-11 非典型中央纵裂缺如病例

A. 左手分裂手合并并指畸形;B. X 线片显示中央列骨发育不良或缺如,拇指、小指骨关节发育不良



图 1-2-12 完全性“海豹手”畸形



图 1-2-13 先天性多发关节挛缩症病例

A. 先天性多发关节挛缩症，累及双手关节；B. 同时合并有肩关节、肘关节挛缩；C. 该病例还合并有膝、踝关节挛缩