



中国医学临床百家

穆雄铮 吴颖之 / 著

颅缝早闭症

穆雄铮 2016 观点

CRANIOSYNOSTOSIS



科学技术文献出版社
SCIENTIFIC AND TECHNICAL DOCUMENTATION PRESS

中国医学临床百家

穆雄铮 吴颖之 / 著

颅缝早闭症

穆雄铮 2016 观点

CRANIOSYNOSTOSIS



科学技术文献出版社
SCIENTIFIC AND TECHNICAL DOCUMENTATION PRESS

· 北京 ·

图书在版编目 (CIP) 数据

颅缝早闭症穆雄铮2016观点 / 穆雄铮, 吴颖之著. —北京: 科学技术文献出版社, 2017.1 (2017.12重印)

ISBN 978-7-5189-1832-4

I. ① 颅… II. ① 穆… ② 吴… III. ① 颅—小儿疾病—研究
IV. ① R726.2

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2016) 第 203859 号

颅缝早闭症穆雄铮2016观点

策划编辑: 王云晶 责任编辑: 王云晶 王镭韞 责任校对: 赵 媛 责任出版: 张志平

出 版 者	科学技术文献出版社
地 址	北京市复兴路15号 邮编 100038
编 务 部	(010) 58882938, 58882087 (传真)
发 行 部	(010) 58882868, 58882874 (传真)
邮 购 部	(010) 58882873
官 方 网 址	www.stdp.com.cn
发 行 者	科学技术文献出版社发行 全国各地新华书店经销
印 刷 者	虎彩印艺股份有限公司
版 次	2017年1月第1版 2017年12月第4次印刷
开 本	880×1230 1/32
字 数	98千
印 张	6.5 彩插10面
书 号	ISBN 978-7-5189-1832-4
定 价	88.00元



版权所有 违法必究

购买本社图书, 凡字迹不清、缺页、倒页、脱页者, 本社发行部负责调换

序一

Foreword

韩启德

欧洲文艺复兴后，以维萨利发表《人体构造》为标志，现代医学不断发展，特别是从 19 世纪末开始，随着科学技术成果大量应用于医学，现代医学发展日新月异，发生了根本性的变化。

在过去的一个世纪里，我国现代化进程加快，现代医学也急起直追。但由于启程晚，经济社会发展落后，在相当长时期里，我国的现代医学远远落后于发达国家。记得 20 世纪 50 年代，我虽然生活在上海这个最发达的城市里，但是母亲做子宫切除术还要到全

市最高级的医院才能完成；我患猩红热继发严重风湿性心包炎，只在最严重昏迷时用过一点青霉素。20 世纪 60~70 年代，我从上海第一医学院毕业后到陕西农村基层工作，在很多时候还只能靠“一根针，一把草”治病。但是改革开放仅仅 30 多年，我国现代医学的发展水平已经接近发达国家。可以说，世界上所有先进的诊疗方法，中国的医生都能做，有的还做得更好。更为可喜的是，近年来我国医学界开始取得越来越多的原创性成果，在某些点上已经处于世界领先地位。中国医生已经不再盲从发达国家的疾病诊疗指南，而能根据我们自己的经验和发现，根据我国自己的实际情况制定临床标准和规范。我们越来越有自己的东西了。

要把我们“自己的东西”扩展开来，要获得越来越多“自己的东西”，就必须加强学术交流。我们一直非常重视与国外的学术交流，第一时间掌握国外学术动向，越来越多地参与国际学术会议，有了“自己的东西”也总是要在国外著名刊物去发表。但与此同时，我们更需要重视国内的学术交流，第一时间把自

己的创新成果和可贵的经验传播给国内同行，不仅为加强学术互动，促进学术发展，更为学术成果的推广和应用，推动我国医学事业发展。

我国医学发展很不平衡，经济发达地区与落后地区之间差别巨大，先进医疗技术往往只有在大城市、大医院才能开展。在这种情况下，更需要采取有效方式，把现代医学的最新进展以及我国自己的研究成果和先进经验广泛传播开去。

基于以上考虑，科学技术文献出版社精心策划出版《中国医学临床百家》丛书。每本书涵盖一种或一类疾病，由该疾病领域领军专家撰写，重点介绍学术发展历史和最新研究进展，并提供具体临床实践指导。临床疾病上千种，丛书拟以每年百种以上规模持续出版，高时效性地整体展示我国临床研究和实践的最高水平，不能不说是一个重大和艰难的任务。

我浏览了丛书中已经完稿的几本书，感觉都写得很好，既全面阐述有关疾病的基本知识及其来龙去脉，又介绍疾病的最新进展，包括笔者本人及其团队

的创新性观点和临床经验，学风严谨，内容深入浅出。相信每一本都保持这样质量的书定会受到医学界的欢迎，成为我国又一项成功的优秀出版工程。

《中国医学临床百家》丛书出版工程的启动，是我国现代医学百年进步的标志，也必将对我国临床医学发展起到积极的推动作用。衷心希望《中国医学临床百家》丛书的出版取得圆满成功！

是为序。



2016 年 5 月

序二

Foreword

仔细阅读了《颅缝早闭症穆雄铮 2016 观点》书稿，深深为该书所描述的内容和其深入浅出的叙述所吸引。

20 世纪 60 年代，Tessier P 创建颅面外科，其实颅面外科实践已有百余年历史，它的诞生就和颅缝早闭相关，Apert (1906)、Crouzen (1912) 报告的综合征早于颅面外科成为学科之前。

张涤生老师 1976 年在中国率先开展眶距增宽症治疗，1982 年正式创建颅面外科独立学科，在 1982—1994 年，Marchac D (法)、David D (澳)、Kavamoto H (美)、Wolfe AS (美) 等多次来华交流和手术示范，学科积累

了数以千计的颅面外科治疗经验，穆雄铮是颅面外科的重要成员，由张涤生老师主编的中国第一部《颅面外科学》（1997），穆雄铮是主要作者之一。

颅缝早闭是颅面外科的常见疾病，其发病率是新生儿出生率的 $1/5000 \sim 1/1700$ 。颅缝早闭不仅仅造成头颅形态畸形，而且可伴有智力障碍和相应的面部器官畸形。颅缝早闭可以单独发生，产生尖头、歪头、斜头、扁平头、舟状头等畸形，也可是多种综合征的症状表现。Marchac D 1982 年编著出版了颅缝早闭的颅面部手术一书——《Chirurgie Cranio-faciale des Craniost é noses》。如今，阅读到穆雄铮编著的有关颅缝早闭研究进展的新书很高兴，该书取委婉叙事方式，将颅面外科的高深内容流畅地告诉读者。颅面外科原本是技术要求较高、多学科组合协同完成的疾病医疗的学科，一般医生认为该领域精深而不易触及或深入掌握；但阅读《颅缝早闭症穆雄铮 2016 观点》以后，您会觉得颅面外科并非高不可攀。在书中，对于颅缝早闭的病因、表现、治疗方法及治疗结果评估有深入浅出的叙

述，展现了当今世界同行的经验和笔者几十年经验积累的概括。笔者用多篇幅描述了颅缝早闭的产生机制及当今世界对基因治疗的认识。基因治疗是颅缝早闭治疗的新亮点，有关颅缝早闭症预测性基因检测，提早预防和采取有效的干预措施是一研究方向。笔者提醒在颅面外科治疗中，重视认识、语言等高级神经功能的研究和评估，认为精神心理量表是“宏观”评估，而“微观”上，颅缝早闭症患者大脑功能区发生的变化，常规影像学技术无法回答。笔者介绍了逐渐兴起和成熟的脑功能成像技术，功能性磁共振成像和功能性近红外光谱技术应用。在治疗上提出细胞 3D 打印技术应用和前景，设想第三代 3D 生物芯片打印，可以设计细胞芯片，在细胞上加工各种芯片传感器……这些设想实现后，或许将来可以由“人工超级智能化”（Artificial super intelligent）控制，用于医疗发展创新，今日的幻想或许几十年后能成为现实。

在此祝贺《颅缝早闭症穆雄铮 2016 观点》的出版，希望此书面世不仅在对疾病的认识上提高读者的认知，

而且在创新性思维中能有所启示，目的是在颅面外科学发展中，增加来自东方的话语。

路漫漫兮，求索之途并非总崎岖！

上海交通大学医学院附属第九人民医院终身教授

王 炜

2016.3.9

作者简介

Author introduction

穆雄铮，现任复旦大学附属华山医院教授。

穆教授已完成千例头颅和颜面畸形的整形治疗，包括颅缝早闭症、眶距增宽症、面裂畸形、颅面综合征、颜面发育不全、唇腭裂后畸形、颅面外伤等，为颜面畸形患者重建了容貌，被称为“改头换脸”的手术先锋，深得患者好评，并因此获得了上海市科技进步一等奖、卫生部科技进步二等奖和国家科技进步三等奖等。他首创的眼眶放射治疗后畸形的一期整形手术被收入美国、日本等专著中。他撰写的关于面部轮廓整形总结报告，作为亚洲代表性美容整形论文，受

到美国“面部整形外科档案 (Archives of Facial Plastic Surgery)”的推荐,成为该杂志 2011 年度最受欢迎的十大论文之一。

他在国际整形外科领域,显示了强大的学术实力和活动能力。2011 年当选为国际颅面外科学会理事和常务委员,是历年来该学会仅有的 3 个亚洲代表之一。2010—2012 年当选为第九届亚太颅面学会主席。目前担任《颅面外科杂志》(美国)国际编委、《整形外科杂志》(美国)国际编审、《中华整形外科杂志》编委等。

前言

Preface

就在一年前，有个家长带着4岁的颅缝早闭症患者辗转找到了我。小小患儿已经接受了两次开颅手术；看着头皮上错综的瘢痕和CT片上虽经多次截开而又再次闭合的颅骨，我感到佩服和遗憾。佩服的是，家长为了救治孩子，不惜花费重金治疗，即使手术效果不佳还是继续为孩子奔波；遗憾的是，以前两次手术，选用的是已经淘汰的单纯颅缝切开术，这种早年教科书中描述的手术方法目前仍在使用的。

实际上，自我的恩师——已故张涤生院士于1978年首先在国内开展颅面外科以来，颅缝早闭症的治疗

方法已经有了革命性的改变。1998 年我在法国巴黎和美国达拉斯医学中心接受 Daeniel Marchac 等医生的颅面外科培训，对此疾病有了更为深入的了解。

在欧美地区，颅缝早闭症必须由多学科医生一起会诊，明确诊断和损害程度、制订分期治疗方案、评估手术风险。在联合会诊时，争论很激烈，各科医生会为了先矫正外形还是先改善功能各抒己见。随着近年影像技术和基因诊断水平的不断提高，学界对各种不同类型的颅缝早闭症病因和特点已经有了较为深入的了解，治疗手段也不单纯局限于颅缝切开，而更关注以颅底扩大为主的外形重建和颅面联合应用牵引成骨技术。

反观国内，近 20 年来医学治疗和研究的重点放在重大疾病和常见病方面。对于颅缝早闭症，无论是治疗和科研，均没有引起业界足够的重视，以致半个世纪前的手术方法仍在各大医院作为经典术式被选用，术后复发常见。更有甚者，有些儿科医生、神经外科医生接诊颅缝早闭症后，告诉患者家属无须治疗

或无法治疗，以致延误手术治疗时机。另一方面，此病目前尚未纳入新生儿出生缺陷监测中，医疗保险也因为其外形整复而无法覆盖。如此种种，令人唏嘘不已。

对于颅缝早闭症这个有潜在智力伤害的颅面外形异常疾病，是时候引起业界和社会的重视了。当我们面对受疾病之苦的患者和家属，医者的仁心不单单是同情，而更多的是如何用精湛和最新的技术帮助他们攻克疾患，建立信心和勇气。《中国医学临床百家》丛书在我国医疗事业蒸蒸日上的当下，拾遗补缺，重点突破，正好满足了我上述的担忧，其创意之适时和英明，如雪中送炭，无疑对全民健康水平的提高有莫大帮助。

十分感谢我学生杨君毅、卢云鹤、潘思妲对本书无私贡献希望本篇如滴水入河，汇成医疗集成之大海。祝《中国医学临床百家》丛书更上层楼。

复旦大学附属华山医院整形外科

穆雄铮

目 录

Contents

颅缝早闭症的定义和认识 / 001

1. 颅缝早闭症的定义 / 001
2. 颅缝早闭症的历史 / 002
3. 颅骨生长、颅缝、颅缝链和头围 / 003
4. 颅缝早闭症的病因及流行 / 006
5. Virchow 定律 / 009
6. 颅缝早闭症的症状概述 / 010
7. 颅缝早闭症的治疗概述 / 012

常见的颅缝早闭症畸形 / 013

8. 额部前斜头畸形 / 014
9. 枕部后颅斜头畸形 / 015
10. 短头和扁头畸形 / 015
11. 舟状头畸形 / 018
12. 头颅畸形导致的智力发育受限及心理障碍 / 020