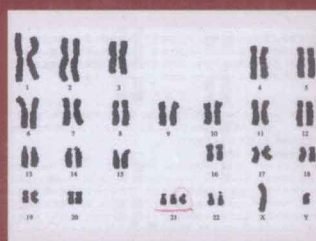


出生缺陷临床图谱

Clinical Atlas of Birth Defects

◎主 编 周 沫



出生缺陷临床图谱

Clinical Atlas of Birth Defects

主编 王 健



R726.2-64
20101

出生缺陷临床图谱

Clinical Atlas of Birth Defects

主 编 周 沫

主编助理 杨春艳 周 骞



广东省出版集团
广东科技出版社
· 广州 ·

图书在版编目 (CIP) 数据

出生缺陷临床图谱 / 周沫主编. —广州: 广东科技出版社,
2009. 11

ISBN 978-7-5359-5122-9

I. 出… II. 周… III. 小儿疾病—先天性畸形—图谱
IV. R726.2-64

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2009) 第 085743 号

责任编辑: 李旻

装帧设计: 刘媚

责任校对: C.S.H.

责任印制: 罗华之

出版发行: 广东科技出版社

(广州市环市东路水荫路 11 号 邮码: 510075)

E-mail: gdkjzbb@21cn.com

http: //www.gdstp.com.cn

经 销: 广东新华发行集团股份有限公司

印 刷: 广州市伟龙印刷制版有限公司

(广州市沙太路银利工业大厦 1 栋 邮码: 510507)

规 格: 889mm × 1194mm 1/16 印张 8.75 字数 200 千

版 次: 2009 年 11 月第 1 版

2009 年 11 月第 1 次印刷

印 数: 1~3000 册

定 价: 98.00 元

如发现因印装质量问题影响阅读, 请与承印厂联系调换。

Preface

Dr. Zhou Mo invited me to write a preface for this atlas. It was my pleasure and honor to read this book before its publication. The atlas is a rich collection of clinical photos, ranging from common congenital malformations to rare clinical entities. These were collected painstakingly by Dr. Zhou in her 30 years career as an obstetrician. Now her experience is put into a book, to be shared by other obstetricians. There are some limitations in the book as some of the cases collected many years ago did not have complete chromosome or genetic studies. However, this does not make the book less valuable as a reference in perinatal medicine. I hope this book will stimulate further researches in congenital malformations.

I like the two photos of a row of healthy babies in the last section of the book. The legends read "Let's go for a bath" and "We come back nice and clean", with a touch of humor. I feel that these babies are the main motivation behind a life time of hard work for an obstetrician. It is every obstetrician's hope that all babies can be healthy.

LEE chin- peng

July 2009

Queen Mary Hospital/ University of Hong Kong

Introduction

The past three decades have witnessed significant advancement in the field of fetal–maternal medicine around the world. But In China, fetal–maternal medicine developed from the later 80’ of the last century. During 20 years, prenatal diagnosis is included ultrasonography, MRI and serum screening test. There are a lot of books focused on ultrasonography, serum screening test in China, but no one about fetus malformations atlas. And it is the aim of this book to fill the vacancy.

This atlas represents almost 30 years of study of fetuses and prenatal dead infants. It includes more than 400 illustrations in color, with a brief text of essential concepts and comments. Generous use of tables is made to replace more extensive text.

A catalog of genetic syndromes with updated references is available through Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) (<http://3.ncbi.nih.gov/omim/>). In general, OMIM does not provide specific testing sites but often discusses the potential for molecular testing and gives references that can be used to contact experts in the field.

It is our hope that this volume will be a useful reference for obstetricians engaged in fetal–maternal and reproductive medicine, geneticists, and pediatricians–neonatologists.

Zhou Mo

June 2009

前言

出生缺陷是指人类出生就存在着的各种发育异常，包括结构、功能、代谢、遗传及行为等方面的所有异常。据统计出生缺陷的新生儿约占出生婴儿总数的 13%~20%，而其中有半数左右的婴儿能够存活下来，大量残疾儿童的存在会给家庭与社会带来沉重的负担。如何能及早识别和发现出生缺陷，尤其是在分娩前就能准确地诊断出缺陷所在，为及时采取相应措施提供科学依据，是产前诊断的基本内容。目前产前诊断已经从单纯的抽取羊水或脐血进行染色体分析层面，发展到包括产前咨询、产前教育、产科遗传学知识普及、血清学筛查、各式超声波检查等综合性预防体系。

不论是临床，还是教学或者普及宣传，产前诊断都非常需要鲜明生动的病例图谱配合，这样才能取得更好的效果。在世界范围内，已经出版的产前咨询、产科遗传学、血清学筛查、超声波检查、染色体分析等方面以文字叙述为主的书籍很多，但是直到今天，尚没有一本相对而言比较有系统性、病种丰富、图片真实且直观性强的专业性出生缺陷图谱出版，本书尝试填补这个知识空间。

本人在 30 年的产科临床工作和科学研究中，一直关注胎儿畸形学和母胎医学的发展，致力于产前诊断技术的提高和知识的普及，为此积累了大量的临床经验和千余张第一手临床图片资料，其中有些图片资料是极为难得和罕见的。本书是本人从事临床工作 30 年来的工作累积与总结，书中每张出生缺陷儿的照片均鲜明地反映了其特征，并结合简要的文字，能最大限度让读者直观了解到各种出生缺陷的含义，以供临床诊断参照借鉴。

特别需要指出一点，书中还列出一些目前产前诊断出生缺陷知识不能明确分类的畸形图片，深入研究这些图片的畸形类别，或许会对人类的遗传学、发育生物学添砖加瓦。作者相信并期待“出生缺陷”将会从人类遗传学的大分类中突显出来，而成为将来的重要学科。

由于我国广泛开展产前诊断工作的历史不长，各地工作水平程度不平衡，作者撰写本书又无前例可循，书中难免有不当之处，恳请同行指正。

特别申明：本书的图片仅供医学研究之用，不得用作其他用途。

周沫

2009 年 7 月于广州

致 谢

非常感谢广东省人民医院各级领导对我的培养和支持。

非常感谢香港玛丽医院李之朋高级顾问百忙之中为本书作序。

非常感谢香港玛丽医院潘定中高级顾问提供的帮助。

非常感谢杨春艳、周骞为本书付出的辛勤劳动。

非常感谢广东省人民医院妇产科李志刚、闻安民、杜娟、胡小平、韩风珍、李萍、江燕萍、冯锦铃、余月梅、冯庆敏等同事给予的帮助。

非常感谢广东科技出版社对本书顺利出版给予的大力支持。

目 录

一、脑与脊柱	1
1. 无脑畸形 (anencephaly)	1
2. 脊柱裂 (spina bifida)	4
3. 无脑畸形合并脊柱裂 (anencephaly with spinal rachischisis)	7
4. 脑膨出 (encephalocele) - 脑膜膨出 (meningocele)	9
5. 枕骨裂露脑畸形 (iniencephaly)	11
6. 脑积水 (hydrocephalus)	12
7. 头皮缺损 (scalp defect)	13
8. 前脑无裂畸形(全前脑畸形) (holoprosencephaly)	13
二、头部器官	18
1. Robin 综合征	18
2. 耳头畸形 (otocephaly)	20
3. 无眼球 (anophthalmia)	22
4. 眼睑下垂 (blepharoptosis)	22
5. 鼻翼外翘 (nasal ala anomalies)	22
6. 嘴歪 (mouth abnormal)	23
7. 面横裂 (horizontal facial cleft)	23
8. 唇裂 (cleft lip) 和腭裂 (cleft palate)	24
9. 颈蹼 (webbing of neck)	30
10. 耳廓畸形 (malformation of auricle)	30
三、躯体畸形	33
1. 胎儿淋巴水囊瘤 (cystic hygromas)	33
2. 肢体/体壁缺陷 (limb/body wall defect, LBWD)	36
3. 内脏膨出 (visceracele)	38
4. 腹裂畸形 (gastroschisis)	39
5. 羊膜粘连带序列征(羊膜带序列征) (aminotic adhesion band sequence)	41
6. 脐膨出 (omphalocele)	42
7. 膈疝 (diaphragmatic hernia)	44
四、骨骼畸形	46
1. 致死性侏儒 (thanatophoric dwarfism)	46
2. 成骨不全 (osteogenesis imperfecta)	48
3. 横向肢体短缺畸形 (截肢畸形) (transverse limb reduction defects,TLRD)	48
4. 纵向肢体短缩畸形 (长骨缺如) (deficiency of skeletal limb)	50

5. 未分类肢体缺失 (limbs defection)	52
6. 脊柱侧弯 (scoliosis)	53
7. 多指 (趾) (polydactylism) 畸形	54
8. 膝关节异常 (膝关节反屈) (knee joint abnormal)	56

五、染色体异常 58

1. 21-三体综合征 (唐氏综合征) (21-trisomy syndrome, Down's syndrome)	58
2. 18-三体综合征 (18-trisomy syndrome)	61
3. 13-三体综合征 (13-trisomy syndrome)	66

六、外生殖器肛门异常 68

1. 肛门闭锁 (anal atresia)	68
2. 外生殖器异常 (external genitalia abnormalities)	69

七、双胞胎异常 72

1. 连体双胞胎 (conjoined twins)	72
2. 双胞胎反向动脉灌注序列征 (无心无头综合征) (twin reversed arterial perfusion, TRAP)	76
3. 双胞胎之一死亡 (fetal death of one twin)	78
4. 双胞胎宫内死亡 (fetal death of twin)	79
5. 双胞胎之一肠外翻 (visceracele of one twin)	80

八、胎盘异常 81

1. 副胎盘 (accessory placenta)	81
2. 帆状胎盘 (velamentous placenta)	81
3. 球拍状胎盘 (battledore placenta)	82
4. 轮廓胎盘 (车轮状胎盘) (circumvallate placenta)	83
5. 胎盘钙化 (placenta calcification)	83

九、产伤 84

1. 锁骨骨折 (clavicular fractures)	84
2. 肱骨骨折 (humeral fractures)	85
3. 面神经麻痹 (facial paralysis)	85
4. 鼻损伤 (nose trauma)	85
5. 臂丛神经损伤 (brachial plexus injury)	86

十、地中海贫血 87

1. 重度 α -地中海贫血 (α -thalassemia), 巴氏水肿胎 (Barts hydrops)	87
2. 重度 β -地中海贫血 (β -thalassemia)	89
3. 单纯胎儿水肿 (hydrops fetal)	91

十一、残角子宫	93
残角子宫 (rudimentary horn of uterus)	93
十二、部分性葡萄胎	100
部分性葡萄胎 (partial hydatidiform mole)	100
十三、胎死宫内	103
1. 胎盘早剥 (placenta abrupture)	103
2. 脐带脐轮狭窄 (stricture of cord)	104
3. 鼻梁横断 (nose abnormal)	105
4. 脐带锁颈 (cord round neck)	106
5. 脐带绕颈 (cord round neck)	107
6. 原因不明的胎死宫内 (unknown)	107
7. 宫内感染 (intra-uterus infection)	108
8. 脐血管梗塞 (cord infarction)	108
十四、其他畸形	109
1. 三关节畸形 (three joints abnormalities)	109
2. 遗传性大泡征 (inheritance bulla)	109
3. 自发性子宫穿孔 (spontaneous uterine perforation)	111
4. 胎儿单脐动脉 (single cord artery)	111
5. 胎儿先天梅毒 (congenital syphilis)	112
6. 产妇吸毒针孔 (drug abuse)	113
7. 新生儿出生体重异常 (infant weight abnormal)	113
8. 先天性血管瘤 (hemangioma)	114
9. 皮肤色素沉着 (痣) (skin pigmentation)	115
10. 白化病 (albinism)	116
11. “马牙” (teeth)	116
12. 产妇急性胰腺炎血样标本 (高脂血症) (hyperlipidemia)	117
13. 并腿畸形 (sirenomelia complex)	117
十五、其他参考图片	121
1. 11w 胎儿像 (11 weeks fetal)	121
2. 新生儿们 (neonate)	122
3. 新生儿足内翻 (cross foot)	122
4. 三胞胎妊娠分娩后照片 (triplets)	123
5. 三对双胞胎照片 (twins)	124
6. 妊娠纹 (striae of pregnancy)	124
7. 新生儿听力筛查 (newborn hearing screening)	124
8. 助产工具 (forceps and vacuum delivery)	125

一、脑与脊柱

1. 无脑畸形(anencephaly)

特征：以颅骨穹隆及其覆盖的皮肤全部或部分缺如，大脑半球及额叶缺如，脑干和小脑裸露，头顶平坦，可有脑组织存留，呈软的不规则的红色样组织被覆于表面。眼球明显突出，面容如“蛙样”，耳际低，耳廓卷曲成环状，突出而巨大的颊部、鼻子、嘴巴和舌头。腭部的穹顶常很高。其他畸形还包括颈部短，脊柱异常，胸部短，胸腺巨大，肺部发育不良，畸形的四肢，如畸形足。诊断：①B超诊断可提早至孕14w；②母血及羊水甲胎蛋白（AFP）明显高于正常，属于神经管畸形之一。

病例1：无脑儿，胎龄23⁺w，B超发现并诊断后引产，重440g，身长27cm，男性（图1-1~图1-5）。



图 1-1 23w 无脑儿（全身正面观）



图 1-2 无脑儿右侧面部像。头顶平坦



图 1-3 无脑儿左侧半身像。可见头顶有脑组织存留，呈软的不规则红色样组织



图 1-4 无脑儿正面半身像。眼球明显突出



图 1-5 无脑儿侧卧面部像。头顶平坦，眼球突出，面容如“蛙样”

病例 2：胎龄 26w，女性，体重 390g，身长 26cm，母亲 35 岁。产检 B 超提示：未见颅骨光环及明显脑组织结构（图 1-6~图 1-16）。

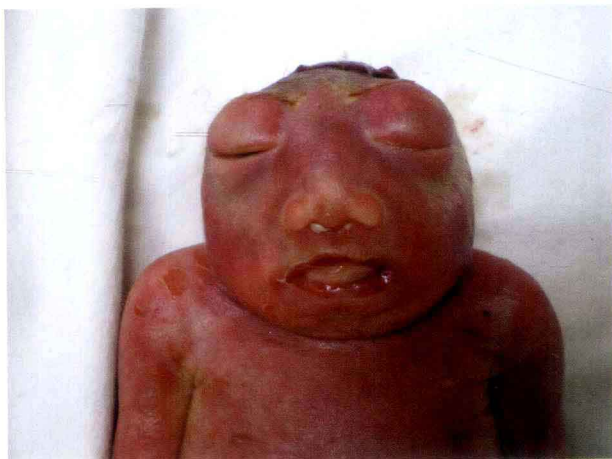


图 1-6 26w 无脑儿(半身正面观)。可见突出而巨大的颊部



图 1-7 无脑儿背面全身像



图 1-8 无脑儿头顶部近照。见脑组织留存，呈软的不规则红色样组织



图 1-9 无脑儿全身像。坐姿，眼球明显突出，面容如“蛙样”



图 1-10 无脑儿仰卧位照。注意头与身的比例



图 1-11 无脑儿坐姿俯瞰照



图 1-12 无脑儿全身正面像。身長 26cm



图 1-13 无脑儿全身正位 X 光照

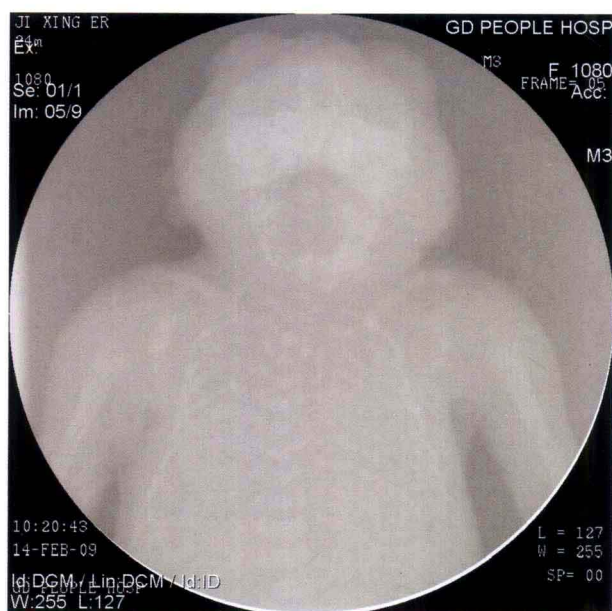


图 1-14 无脑儿头部正位 X 光照



图 1-15 无脑儿上身背部 X 光照

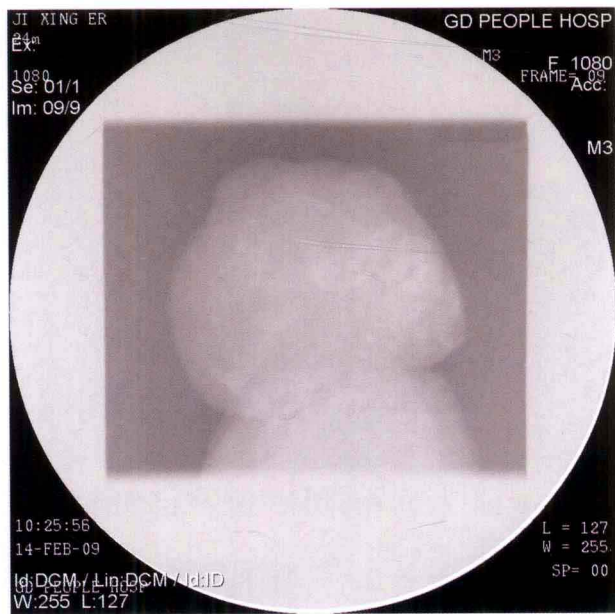


图 1-16 无脑儿头部侧位 X 光照

2. 脊柱裂 (spina bifida)

特征：以脊髓和/或脊膜通过未完全闭合的脊柱而疝出或暴露于外为特征的先天性畸形。包括以下 3 种：

- (1) 脊膜膨出 (meningocele)：囊内只有脑脊液。
- (2) 脊膜脊髓膨出 (meningomyelocele)：囊内有脑脊液和脊髓等神经成分。
- (3) 脊髓外翻 (myeloschisis)：无囊肿，神经组织直接暴露于外。

病例 1：此为脊柱裂分类中的第一种——脊膜膨出 (meningocele)：可见胎儿背部脊柱部位有一个囊性物，囊内有脑脊液 (图 1-17)。



图 1-17 脊柱裂。脊膜膨出，囊内有脑脊液

病例 2：胎龄 38w，重 3 700g，顺产。此为脊柱裂分类中的第二种——脊膜脊髓膨出 (meningomyelocele)：特征为囊内有脑脊液和脊髓等神经成分。此病例位于骶尾部有一柑橙大小囊状物，质软，软中有实物，覆盖皮肤较薄、较软，中间还有一小息肉状物 (图 1-18~图 1-22)。



图 1-18 38w 脊柱裂 (全身正面观)。脊膜脊髓膨出

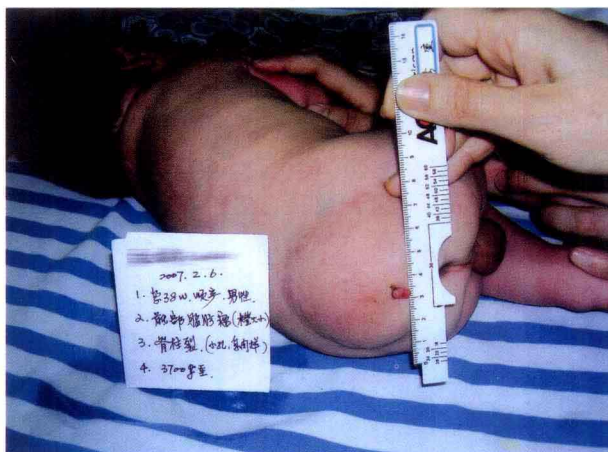


图 1-19 脊膜脊髓膨出, 骶尾部囊肿 (6cm×6cm 大小)



图 1-20 骶尾部囊肿 (正面观), 如橙子大小



图 1-21 骶尾部囊肿 (侧面观)



图 1-22 囊肿中间有一小息肉状物

病例 3: 此为脊柱裂分类中的第二种 —— 巨大型骶尾部脊膜脊髓膨出 (sacroccygeal teratoma)。骶部巨大肿物，囊底部皮薄穿破，有液体流出，合并有肛门闭锁。也有称其为骶尾部畸胎瘤 (图 1-23~图 1-26)。



图 1-23 脊柱裂 (全身正面观)。脊膜脊髓膨出，骶部巨大囊肿

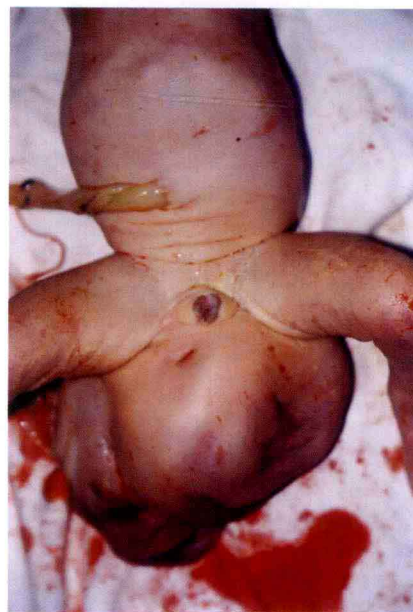


图 1-24 骶部囊肿近照



图 1-25 骶部囊肿侧位像



图 1-26 骶部囊肿破裂后拉起周边囊膜像