



# 临床综合征 影像学

LINCHUANG ZONGHEZHENG YINGXIANGXUE □ 主编 陈祖培 杨小庆

田 科学技术文献出版社

R443  
CZP  
C.11

110576

# 临床综合征影像学

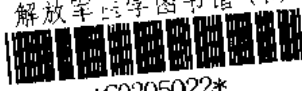
主编：陈祖培 杨小庆  
编者：陈祖培 杨小庆 王汉卿  
      汤仕忠 储成凤 张春波  
主审：郑守瑾

科学技术文献出版社

Scientific and Technical Documents Publishing House

北京

解放军医学图书馆(书)



\*C0205022\*

**图书在版编目 (CIP) 数据**

临床综合征影像学/陈祖培, 杨小庆主编. - 北京: 科学技术文献出版社, 2000. 3

ISBN 7-5023-2316-3

I. 临… II. ①陈… ②杨… III. 临床-影像诊断学 IV. R445

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (99) 第 03854 号

**出 版 者:** 科学技术文献出版社

**图 书 发 行 部:** 北京市复兴路 15 号 (中央电视台西侧) /100038

**图 书 编 务 部:** 北京市西苑南一院东 8 号楼 (颐和园西苑公汽站) /100091

**邮 购 部 电 话:** (010) 68515544-2953, (010) 68515544-2172

**图 书 编 务 部 电 话:** (010) 62878310, (010) 62878317 (传真)

**图 书 发 行 部 电 话:** (010) 68514009, (010) 68514035 (传真)

**E-mail:** stdph@istic. ac. cn; stdph@public. sti. ac. cn

**策 划 编 辑:** 科 文

**责 任 编 辑:** 平 平

**责 任 校 对:** 李正德

**责 任 出 版:** 周永京

**封 面 设 计:** 宋雪梅

**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:** 北京国马印刷厂

**版 ( 印 ) 次:** 2000 年 3 月第 1 版第 2 次印刷

**开 本:** 787×1092 16 开

**字 数:** 608 千

**印 张:** 23.75

**印 数:** 3001~7000 册

**定 价:** 36.00 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。

(京)新登字 130 号

### 内 容 简 介

本书共收集了 1041 条目与影像学有关的临床综合征。每个综合征按照英文原名、中文原名、同义名、病理、病因、临床表现和影像学表现等加以叙述。尤其在影像学方面，除普通 X 线表现外，还有 CT、MRI、B 超和核医学等表现的叙述。书末附有英、中文索引，以便读者查阅。

本书对加强影像学科与临床科之间的相互联系，尤其是影像学医务人员在阅读文献和诊断工作中，提高影像诊断的正确性很有帮助。可供影像学科、临床各科医师以及医学院校高年级学生作参考。

2012/8/06

我们所有的努力都是为了使您增长知识和才干

科学技术文献出版社是国家科学技术部所属的综合性出版机构，主要出版科技政策、科技管理、信息科学、农业、医学、电子技术、实用技术、培训教材、教辅读物类图书。

## 前 言

随着医学的不断发展，各种综合征与日俱增，名目繁杂。许多综合征的诊断与影像学科有关，而医学影像学的发展日新月异，这给广大临床、影像学科医务人员阅读文献和诊断工作带来不少困难。为此，我们参阅国内外有关文献资料，结合我们在日常诊疗工作中的一些粗浅体会，编写了这本《临床综合征影像学》。

本书共收集 1041 条与影像学有关的综合征。以英文字序为例。每个综合征按照英文原名、中文原名、同义名、病因、病理、临床表现、影像学表现（包括 X 线、CT、MRI、B 超和核医学等表现）加以叙述。书末附有中、英文索引，以便查阅。

本书对加强影像学科与临床各科之间的相互联系、提高影像及临床诊断正确性，具有较为重要的帮助。可供影像学科，以及医学院校高年级学生，尤其是影像学系学生参考。

由于我们专业水平有限，经验不足，书中缺点与错误之处在所难免，还请读者给予批评指教。

# 目 录

## A

- 1 Aase-Smith 综合征 (先天性贫血-拇指三指骨畸形综合征) ..... ( 1 )
- 2 Abetalipoproteinemia 综合征 (无 $\beta$ 脂蛋白血症综合征) ..... ( 1 )
- 3 Achondrogenesis (软骨成长不全) ..... ( 1 )
- 4 Achondroplasia (软骨发育不全) ..... ( 1 )
- 5 Acrocephalopolysyndactyly type I [尖头多发并指(趾)畸形 I 型] ..... ( 2 )
- 6 Acrocephalopolysyndactyly type II [尖头多发并指(趾)畸形 II 型] ..... ( 2 )
- 7 Acrocephalopolysyndactyly type III [尖头多发并指(趾)畸形 III 型] ..... ( 2 )
- 8 Acrocephalosyndactyly type I [尖头并指(趾)畸形 I 型] ..... ( 2 )
- 9 Acrocephalosyndactyly type II [尖头并指(趾)畸形 II 型] ..... ( 3 )
- 10 Acrocephalosyndactyly type III [尖头并指(趾)畸形 III 型] ..... ( 3 )
- 11 Acrocephalosyndactyly type IV [尖头并指(趾)畸形 IV 型] ..... ( 3 )
- 12 Acrocephalosyndactyly type V [尖头并指(趾)畸形 V 型] ..... ( 3 )
- 13 Acrodermatitis enteropathica (肠病性肢端皮炎) ..... ( 3 )
- 14 Acrodysostosis (肢端发育不全) ..... ( 4 )
- 15 Acrofacial dysostosis of Weyers [肢、面发育不全 (Weyers)] ..... ( 4 )
- 16 Acromesomelic dwarfism (肢端肢中段性侏儒症) ..... ( 4 )
- 17 Acrorenal malformation 综合征 (肢端、肾脏畸形综合征) ..... ( 4 )
- 18 Acute infantile hemiplegia 综合征 (急性小儿偏瘫综合征) ..... ( 4 )
- 19 Adams-Stokes 综合征 (急性心源性脑缺氧综合征) ..... ( 4 )
- 20 Addison 综合征 (慢性肾上腺皮质功能不全) ..... ( 5 )
- 21 Adie-Critchley 综合征 (运动前区皮质综合征) ..... ( 5 )
- 22 Adrenoleukodystrophy (ALD) (肾上腺性脑白质营养不良) ..... ( 5 )
- 23 Adrenogenital 综合征 (肾上腺性变态综合征) ..... ( 5 )
- 24 Adrenogenital 综合征 (congenital) [肾上腺、性器官综合征 (先天性)] ..... ( 6 )
- 25 Adult respiratory distress 综合征 (ARDS) (成人呼吸窘迫综合征) ..... ( 6 )
- 26 Afferent loop 综合征 (输入肠袢综合征) ..... ( 7 )
- 27 Aglossia-Adactylia 综合征 [缺舌-缺指(趾)综合征] ..... ( 7 )
- 28 Aicardi 综合征 (点头癫痫、胼胝体发育不全、视网膜、脉络膜色素脱失综合征)  
..... ( 7 )
- 29 AIDS (艾滋病) ..... ( 8 )
- 30 Ainhum 综合征 ..... ( 8 )
- 31 Alagille 综合征 (先天性肝内胆管发育不良症) ..... ( 8 )

- 32 Albatross 综合征 (信天翁综合征) ..... ( 9 )
- 33 Albright 综合征 (纤维性骨营养不良症) ..... ( 9 )
- 34 Albright-Butler-Bloomberg 综合征 ..... ( 10 )
- 35 Albright's hereditary osteodystrophy (Albright 遗传性骨营养不良) ..... ( 10 )
- 36 Alcoholic cardiomegaly-Emphysema 综合征 (酒精性心脏扩大-肺气肿综合征)  
..... ( 10 )
- 37 Alder-Reilly 综合征 (白血球异常) ..... ( 10 )
- 38 Alexander (W. S) 综合征 (巨脑性婴儿白质营养不良) ..... ( 11 )
- 39 Alpers 综合征 (弥漫性进行性脑灰质变性) ..... ( 11 )
- 40 Alpha-1 antitrypsin deficiency 综合征 ( $\alpha$ -1 抗胰蛋白酶缺乏综合征) ..... ( 11 )
- 41 Alport 综合征 (遗传性肾炎-神经性耳聋综合征) ..... ( 11 )
- 42 Alveolar-Capillary block 综合征 (肺泡毛细血管阻塞综合征) ..... ( 12 )
- 43 Alzheimer's 病 (老年性痴呆综合征) ..... ( 12 )
- 44 Aminopterin-Induced 综合征 [氨喋呤 (白血宁) 引致的综合征] ..... ( 12 )
- 45 Analgesic abuse 综合征 (滥用止痛药综合征) ..... ( 12 )
- 46 Andersen I 型综合征 (支气管扩张-胰腺囊性纤维化-维生素 A 缺乏综合征)  
..... ( 13 )
- 47 Aniridia-Wilms tumor 综合征 (无虹膜-Wilms 肿瘤综合征) ..... ( 13 )
- 48 Anonychia-Ectrodactyly 综合征 [无甲畸形-先天性缺指 (趾) 综合征] ..... ( 13 )
- 49 Anterior spinal arteria 综合征 (脊髓前动脉综合征) ..... ( 14 )
- 50 Anterior tibial 综合征 (胫骨前肌综合征) ..... ( 14 )
- 51 Aortic arch pseudocoarctation 综合征 (主动脉弓褶曲畸形) ..... ( 14 )
- 52 Aortic arch 综合征 (主动脉弓综合征) ..... ( 14 )
- 53 Aortic valve prolapse 综合征 (主动脉瓣脱垂综合征) ..... ( 14 )
- 54 Aortoiliac steal 综合征 (肠系膜动脉综合征) ..... ( 15 )
- 55 Aplasia cutis congenita 综合征 (先天性皮肤发育不全综合征) ..... ( 15 )
- 56 Aqueduct stenosis (大脑导水管狭窄) ..... ( 15 )
- 57 Arachnodactyly (congenital contractural) 综合征 [蜘蛛指 (趾) 畸形  
(先天性挛缩) 综合征] ..... ( 16 )
- 58 Argonzdel Castillo 综合征 (非垂体瘤所致的非产后泌乳闭经综合征) ..... ( 16 )
- 59 Arnold-Chiari 综合征 (先天性小脑扁桃体和延髓下疝综合征) ..... ( 16 )
- 60 Arteriohepatic dysplasia 综合征 (动脉、肝脏发育异常综合征) ..... ( 17 )
- 61 Arthrochhalasis multiplex congenita (先天性多发性关节松弛症) ..... ( 17 )
- 62 Arthrogyroptosis 综合征 (关节弯曲综合征) ..... ( 17 )
- 63 Asherman 综合征 (创伤后闭经综合征) ..... ( 17 )
- 64 Asphyxiating thoracic dysplasia (窒息性胸廓发育异常) ..... ( 18 )
- 65 Asplenia 综合征 (无脾综合征) ..... ( 18 )
- 66 Ataxia telangiectasia 综合征 (毛细血管扩张性共济失调症) ..... ( 18 )
- 67 Auriculo-Osteodysplasia 综合征 (耳、骨发育异常综合征) ..... ( 18 )

## B

- 68 Baastrup 综合征 (唇样骨赘增生) ..... ( 19 )
- 69 Bachelor 综合征 (坏血病) ..... ( 19 )
- 70 Bailey-Cushing 综合征 (小脑中线综合征) ..... ( 19 )
- 71 Balo 综合征 (同心性轴周性脑炎综合征) ..... ( 20 )
- 72 Banti 综合征 (脾性贫血) ..... ( 20 )
- 73 Bar 综合征 (妊娠大肠杆菌菌血症综合征) ..... ( 21 )
- 74 Bard-Pic 综合征 (胰腺恶性病变综合征) ..... ( 21 )
- 75 Barlow 综合征 (婴儿坏血病综合征) ..... ( 22 )
- 76 Barre-Lieou 综合征 (颈后交感神经综合征) ..... ( 22 )
- 77 Barrett 综合征 (溃疡伴食管炎综合征) ..... ( 22 )
- 78 Barsony-Polgar 综合征 (节段性食管痉挛) ..... ( 22 )
- 79 Barton 骨折 ..... ( 23 )
- 80 Bartschi-Rochain 综合征 (椎动脉压迫综合征) ..... ( 23 )
- 81 Bartter 综合征 (先天性醛固酮增多症) ..... ( 23 )
- 82 Basal cell nevus 综合征 (基底细胞痣综合征) ..... ( 23 )
- 83 Blount-Barber 综合征 (非佝偻病性弓形腿) ..... ( 24 )
- 84 Battered child 综合征 (虐儿综合征) ..... ( 24 )
- 85 Bazin 综合征 (结节性血管炎) ..... ( 24 )
- 86 Beckwith-Wiedemann 综合征 (突脐、巨舌、巨体综合征) ..... ( 24 )
- 87 Behcet 综合征 (眼、口、生殖器综合征) ..... ( 25 )
- 88 Benedikt 综合征 (红核综合征) ..... ( 25 )
- 89 Benign recurrent cholestasis 综合征 (良性反复性胆汁郁积综合征) ..... ( 26 )
- 90 Bennett 骨折 ..... ( 26 )
- 91 Berendes-Bridges-Good 综合征 (慢性家族性肉芽肿综合征) ..... ( 26 )
- 92 Bergstrand 综合征 (骨样骨瘤) ..... ( 26 )
- 93 Bernard 综合征 (颈交感神经激惹综合征) ..... ( 26 )
- 94 Bernheim 综合征 (右心室阻塞性衰竭综合征) ..... ( 27 )
- 95 Bertolotti 综合征 (腰椎骶化-脊柱侧弯-坐骨神经痛综合征) ..... ( 27 )
- 96 Besnier-Boeck-Schaumann 综合征 (结节病) ..... ( 27 )
- 97 Biailsfovd 病 (髌白骨软骨炎) ..... ( 28 )
- 98 Bianchi 综合征 (顶叶综合征) ..... ( 28 )
- 99 Bielschowsky 综合征 (晚发性婴儿黑蒙性家族性痴呆) ..... ( 28 )
- 100 Bielschowsky-Lutz-Cogan 综合征 (内侧纵束综合征) ..... ( 29 )
- 101 Biernond ( I 型) 综合征 (短指畸形-眼球震颤-小脑运动失调) ..... ( 29 )
- 102 Biernond ( II 型) 综合征 ..... ( 29 )
- 103 Bile gastritis 综合征 (胆汁返流性胃炎综合征) ..... ( 29 )
- 104 Bile plug 综合征 (胆汁阻塞综合征) ..... ( 29 )
- 105 Biliary tract dyskinesia 综合征 (胆道运动功能障碍综合征) ..... ( 30 )



- 106 Binswanger's 病 (皮质下动脉硬化性脑病) ..... ( 30 )
- 107 Bird fancier's lung 综合征 (养鸟者肺病综合征) ..... ( 30 )
- 108 Bird-Headed dwarfism 综合征 (鸟头样侏儒) ..... ( 30 )
- 109 Blackfan-Diamond 综合征 (原发性红细胞发育不全综合征) ..... ( 31 )
- 110 Bland-Garland-White 综合征 (左冠状动脉起始异常综合征) ..... ( 31 )
- 111 Blatt 综合征 (颅、眶、眼球-神经管闭合不全和脑膜突出综合征) ..... ( 31 )
- 112 Bleomycin (博莱霉素) 肺炎 ..... ( 31 )
- 113 Blind loop 综合征 (盲袢综合征) ..... ( 32 )
- 114 Bloch Sulzberger 综合征 (色素失禁病) ..... ( 32 )
- 115 Bloom 综合征 (面部红斑侏儒综合征) ..... ( 32 )
- 116 Blount 病 (胫骨内髌骨软骨炎) ..... ( 32 )
- 117 Blue diaper 综合征 (蓝尿布综合征) ..... ( 33 )
- 118 Blue rubber-Bleb nevus (蓝色硬血管痣) ..... ( 33 )
- 119 Bobble-Headed doll 综合征 (点头娃娃综合征) ..... ( 33 )
- 120 Boerhaave 综合征 (自发性食管破裂) ..... ( 33 )
- 121 Bonnet-Dechaume-Blanc 综合征 (神经视网膜-血管瘤病综合征) ..... ( 34 )
- 122 Bonnier 综合征 (前庭外侧核综合征) ..... ( 34 )
- 123 Book 综合征 (遗传性过早白发综合征) ..... ( 34 )
- 124 Bouillaud 综合征 ..... ( 34 )
- 125 Bourneville-Pringle 综合征 (结节性硬化症) ..... ( 34 )
- 126 Brachymesodactylia-Nail dysplasia 综合征 [短中指 (趾) 畸形-指 (趾) 甲发育不良综合征] ..... ( 35 )
- 127 Brachiale plexus 综合征 (臂丛综合征) ..... ( 35 )
- 128 Bristowe 综合征 (胼胝体肿瘤综合征) ..... ( 35 )
- 129 Broca aphasia 综合征 (运动性失语) ..... ( 36 )
- 130 Brock 综合征 (右肺中叶综合征) ..... ( 36 )
- 131 Brodie 脓肿 (慢性局限性骨脓肿) ..... ( 36 )
- 132 Bronchopulmonary dysplasia (支气管肺发育不良) ..... ( 36 )
- 133 Brown-Sequard 综合征 (脊髓半切综合征) ..... ( 37 )
- 134 Brunner 病 (十二指肠腺增生症) ..... ( 37 )
- 135 Bruns 综合征 (体位改变综合征) ..... ( 37 )
- 136 Brushfield-Wyatt 综合征 (偏瘫-智能缺陷综合征) ..... ( 37 )
- 137 Bruton 综合征 (性联  $\gamma$ -球蛋白缺乏症) ..... ( 37 )
- 138 Bruton's agammaglobulinemia (Bruton 缺丙种球蛋白血症) ..... ( 38 )
- 139 Budd-Chiari 综合征 (肝静脉阻塞综合征) ..... ( 38 )
- 140 Burger-Grutz 综合征 (急腹症-高脂血症综合征) ..... ( 39 )
- 141 Burkitt 淋巴瘤 (非白血病性淋巴瘤) ..... ( 39 )
- 142 Burnier 综合征 (多种垂体激素缺乏综合征) ..... ( 39 )
- 143 Burst 骨折 ..... ( 39 )

## C

- 144 C syndrome of multiple congenital anomalies (多发性先天性畸形 C 综合征) ..... ( 39 )
- 145 Cacchi-Ricci 综合征 (髓质海绵肾) ..... ( 40 )
- 146 Caffey's infantile cortical hyperostosis (Caffey 婴儿骨皮质增生症) ..... ( 40 )
- 147 Calcinosis-Raynaud's phenomenon-Sclerodactyly-Telangiectasia [钙质沉着-雷诺现象-指(趾)皮硬结-毛细血管扩张] ..... ( 40 )
- 148 Calcinosis universalis (全身性钙质沉着) ..... ( 40 )
- 149 Calve 病 (椎体骨软骨炎) ..... ( 41 )
- 150 Camera 综合征 (骨病性腰坐骨神经痛综合征) ..... ( 41 )
- 151 Campomelic dwarfism (弯肢性侏儒) ..... ( 41 )
- 152 Caplan 综合征 (类风湿关节炎-尘肺综合征) ..... ( 41 )
- 153 Canavan 综合征 (脑白质海绵状变性综合征) ..... ( 42 )
- 154 Cancer family 综合征 (癌家族综合征) ..... ( 42 )
- 155 Carcinoid 综合征 (类癌综合征) ..... ( 42 )
- 156 Cardio-Auditory 综合征 [心、耳综合征 (耳聋和心脏病)] ..... ( 43 )
- 157 Cardiofacial 综合征 (心、面综合征) ..... ( 43 )
- 158 Cardio-Cerebral 综合征 (心、脑综合征) ..... ( 43 )
- 159 Cardiofacial (pulmonary valve dysplasia) 综合征 [心、面 (肺动脉瓣发育异常) 综合征] ..... ( 43 )
- 160 Cardiorespiratory 综合征 (心脏、呼吸道病变综合征) ..... ( 43 )
- 161 Cardio-Vocal 综合征 (心脏-声带综合征) ..... ( 43 )
- 162 Carinii 囊虫肺炎 (浆细胞性肺炎) ..... ( 44 )
- 163 Carotic arteria cavernous sinus shunt 综合征 (颈内动脉海绵窦瘘综合征) ..... ( 44 )
- 164 Carotic steal 综合征 (颈动脉盗血综合征) ..... ( 44 )
- 165 Carotidynia 综合征 (颈动脉痛综合征) ..... ( 44 )
- 166 Carpal tunnel 综合征 (腕管综合征) ..... ( 45 )
- 167 Cast 综合征 (石膏综合征) ..... ( 45 )
- 168 Castlemen 病 (纵隔淋巴结增生) ..... ( 45 )
- 169 Cat-Eye 综合征 (猫眼综合征) ..... ( 45 )
- 170 Cauchois-Eppinger-Frugoni 综合征 (血栓静脉炎性脾大综合征) ..... ( 46 )
- 171 Cauda equina 综合征 (马尾神经综合征) ..... ( 46 )
- 172 Caudal dysplasia 综合征 (骶尾发育异常综合征) ..... ( 46 )
- 173 Ceelen 综合征 (特发性肺含铁血黄素沉着综合征) ..... ( 46 )
- 174 Celiac axis compression 综合征 (腹腔动脉压迫综合征) ..... ( 47 )
- 175 Celiac 综合征 (乳糜泻综合征) ..... ( 47 )
- 176 Central pontine myelinolysis (CPM) 综合征 (桥脑中央髓鞘溶解症) ..... ( 47 )
- 177 Cephaloskeletal dysplasia (头颅骨骼发育异常) ..... ( 48 )
- 178 Cerebro-Costo-Mandibular 综合征 (脑-肋骨-下颌骨综合征) ..... ( 48 )

- 179 Cerebrohepatorenal 综合征 (脑、肝、肾综合征) ..... ( 48 )
- 180 Cerebro-Splanchnic linkage 综合征 (脑-内脏联合综合征) ..... ( 48 )
- 181 Cervical canal stricture 综合征 (颈椎部椎管狭窄综合征) ..... ( 49 )
- 182 Cervical rib 综合征 (颈肋综合征) ..... ( 49 )
- 183 Cervical 综合征 (颈椎综合征) ..... ( 49 )
- 184 Cestan-Chenais 综合征 (延髓外侧联合综合征) ..... ( 50 )
- 185 Chance 骨折 ..... ( 50 )
- 186 Chandra-Khetarpal 综合征 (支气管扩张-鼻旁窦不发育-左位心综合征) ..... ( 50 )
- 187 Charcot 综合征 (间歇性跛行综合征) ..... ( 50 )
- 188 Charcot-Joffroy 综合征 (硬膜外上升性脊髓麻痹综合征) ..... ( 51 )
- 189 Charcot-Wilbrand 综合征 (视觉失认综合征) ..... ( 51 )
- 190 Charcot's 关节 (神经营养性关节病) ..... ( 51 )
- 191 Cheatles 病 (乳腺纤维增生症) ..... ( 52 )
- 192 Chediak-Higashi 综合征 (先天性白细胞异常白化病综合征) ..... ( 52 )
- 193 Cheiro-Oral 综合征 (手掌-口综合征) ..... ( 52 )
- 194 Cherubism (颌骨增大症) (娃娃脸) ..... ( 52 )
- 195 Chiari-Frommel 综合征 (产后闭经泌乳综合征) ..... ( 53 )
- 196 Chilaiditi 综合征 (膈肌下结肠嵌入综合征) ..... ( 53 )
- 197 Chiray 综合征 (胆囊弛缓综合征) ..... ( 53 )
- 198 Cholecystic duct partial obstruction 综合征 (胆囊管部分阻塞综合征) ..... ( 53 )
- 199 Cholestasis 综合征 (胆汁郁积综合征) ..... ( 53 )
- 200 Chondrodysplasia punctate 综合征 (斑点状软骨发育异常) ..... ( 54 )
- 201 Christmas 综合征 (血友病乙) ..... ( 54 )
- 202 Chronic brain 综合征 (慢性脑综合征) ..... ( 55 )
- 203 Churg-Strauss 综合征 (变应性肉芽肿病综合征) ..... ( 55 )
- 204 Citelli 综合征 (注意力减退综合征) ..... ( 55 )
- 205 Clarke-Hadfield 综合征 (胰腺幼稚症) ..... ( 55 )
- 206 Claude 综合征 (红核下部综合征) ..... ( 56 )
- 207 Cleft-Lip-Palate tetraphocomelia and genital enlargement (唇腭裂、四肢短小畸形和生殖器增大综合征) ..... ( 56 )
- 208 Cleidocranial dysplasia 综合征 (颅骨、锁骨发育异常) ..... ( 56 )
- 209 Cloverleaf skull 综合征 [三叶草 (苜蓿叶) 状颅骨综合征] ..... ( 57 )
- 210 Clutton 综合征 (梅毒性膝关节滑膜炎) ..... ( 57 )
- 211 Cockayne 综合征 (侏儒、视网膜萎缩、耳聋综合征) ..... ( 57 )
- 212 Codman 综合征 (良性成软骨细胞瘤) ..... ( 57 )
- 213 Coffin 综合征 (软手综合征) ..... ( 58 )
- 214 Colles 骨折 ..... ( 58 )
- 215 Collet-Sicard 综合征 (枕骨髁颈静脉孔结合部综合征) ..... ( 58 )
- 216 Combettes 综合征 (小脑发育不全综合征) ..... ( 58 )

217	Combined connective tissue diseases 综合征 (结缔组织疾病性重叠综合征)	( 59 )
218	Comfort-Steinberg 综合征 (家族性遗传性胰腺炎)	( 59 )
219	Condorelli 综合征 (肥胖性静脉压迫综合征)	( 59 )
220	Cone-Shaped epiphyses-Nephropathy-Retinitis pigmentosa (锥形骨骺-肾病-色素性视网膜炎)	( 59 )
221	Congenital cardiopathy-Sternum-Diaphragm-Abdominal wall 综合征 (先天性心脏病及胸骨、膈、前腹壁综合征)	( 59 )
222	Congenital immunodeficiency 综合征 (先天性免疫缺陷综合征)	( 60 )
223	Congenital primary megaduodenum (先天性巨十二指肠症)	( 60 )
224	Conn 综合征 [原发性醛固酮增多症 (primary aldosteronism)]	( 60 )
225	Coronary artery dysplasia 综合征 (冠状动脉发育不良综合征)	( 60 )
226	Cornelia de Lange 综合征 (浓眉、小头、短肢综合征)	( 61 )
227	Cortical blindness 综合征 (皮质盲综合征)	( 61 )
228	Cortical hyperostosis with hyperphosphatemia (骨皮质增生合并高磷酸盐血症)	( 61 )
229	Costo-Clavicular 综合征 (肋锁综合征)	( 61 )
230	Cotugno 综合征 (坐骨神经痛)	( 62 )
231	Courvoisier-Terrier 综合征 (Vater 壶腹阻塞综合征)	( 62 )
232	Cowden 综合征 (颜面畸形-口粘膜乳头状瘤病综合征)	( 62 )
233	Craniodiaphyseal dysplasia (颅骨骨干发育异常或发育不全)	( 62 )
234	Cranio-metaphyseal dysplasia (颅骨干骺端发育异常或发育不全)	( 63 )
235	Creutzfeldt-Jakob 综合征 (皮质-基底节-脊髓变性综合征)	( 63 )
236	Cri-du-Chat (cat-cry) 综合征 (猫叫综合征)	( 63 )
237	Crohn 综合征 (克隆病)	( 64 )
238	Cronkhite-Canada 综合征 (多发性消化道息肉综合征)	( 64 )
239	Crosti 综合征 (网状组织细胞瘤)	( 64 )
240	Crouzon's craniofacial dysostosis (Crouzon 颅、面发育不全)	( 64 )
241	Crush orbital apex 综合征 (挤压性眶尖综合征)	( 65 )
242	Cruveilhier-Baumgarten 综合征 (克-鲍二氏综合征)	( 65 )
243	Cryptophthalmia 综合征 (隐眼畸形综合征)	( 65 )
244	Cubital tunnel 综合征 (肘管综合征)	( 65 )
245	Curtius I 综合征 (面部偏侧肥大综合征)	( 66 )
246	Cushing 综合征 (柯兴氏综合征)	( 66 )
247	Cushing II 综合征 (小脑桥脑角综合征)	( 66 )
248	Cushing III 综合征 (视交叉综合征)	( 67 )
249	Cutis laxa 综合征 (皮肤松弛综合征)	( 67 )
250	Cutis verticis gyrata and mental retardation 综合征 [回状头皮 (或头皮松垂) 和智力低下综合征]	( 67 )

- 251 Cyclical edma 综合征 (周期性水肿综合征) ..... ( 68 )
- 252 Cyriax 综合征 (滑动性肋骨综合征) ..... ( 68 )
- D
- 253 Dandy-Walker 综合征 (侧孔、正中孔闭锁综合征) ..... ( 68 )
- 254 Darier-White 综合征 (毛囊角化病) ..... ( 69 )
- 255 Davis 综合征 (葡萄膜炎-类风湿关节炎综合征) ..... ( 69 )
- 256 Deaf-Mutism-Goiter-Euthyroidism 综合征 (聋哑、甲状腺肿、甲状腺功能正常综合征) ..... ( 69 )
- 257 Degos 综合征 (恶性萎缩性丘疹病) ..... ( 69 )
- 258 Dejans 综合征 (眼眶底综合征) ..... ( 70 )
- 259 Dejerine 综合征 (延髓旁正中中部综合征) ..... ( 70 )
- 260 Dejerine-Roussy 综合征 (丘脑综合征) ..... ( 70 )
- 261 Dejerine-Thomas 综合征 (橄榄-桥脑-小脑综合征) ..... ( 70 )
- 262 De Morsier 综合征 (透明隔、眼发育异常和垂体性侏儒) ..... ( 71 )
- 263 De Morsier II 型综合征 (后间脑性自发性癫痫综合征) ..... ( 71 )
- 264 Deprivation dwarf syndrome and pseudoincreased intracranial pressure (营养缺乏性侏儒综合征和假性颅内压增高) ..... ( 71 )
- 265 Dermo-Chondro-Corneal dystrophy of Francois (Francois 皮肤、软骨、角膜营养不良) ..... ( 71 )
- 266 De Sanctis-Cacchione 综合征 (干皮症痴呆) ..... ( 72 )
- 267 Des spieluhr 综合征 (音乐钟综合征) ..... ( 72 )
- 268 Determann 综合征 (间歇性失运动综合征) ..... ( 72 )
- 269 Diastrophic dwarfism (畸形性侏儒) ..... ( 72 )
- 270 Dietl 综合征 (肾下垂) ..... ( 73 )
- 271 Dietlen 综合征 (心包-膈肌粘连综合征) ..... ( 73 )
- 272 Diffuse sclerosis (弥漫性硬化) ..... ( 73 )
- 273 Di George 综合征 (先天性胸腺不发育) ..... ( 73 )
- 274 Di Guglielmo 综合征 (红白血病) ..... ( 73 )
- 275 Disconnexion 综合征 (离断综合征) ..... ( 74 )
- 276 Disseminated necrotizing leukocephalopathy (播散坏死性脑白质病) ..... ( 74 )
- 277 Distal lung lesion 综合征 (末梢肺病变综合征) ..... ( 74 )
- 278 Distichiasis-Lymphema 综合征 (双行睫毛、淋巴水肿综合征) ..... ( 74 )
- 279 Diverticulosis of jejunum-Macrocytic anemia-Steatorrhea 综合征 (空肠憩室病-巨红细胞性贫血-脂肪下痢综合征) ..... ( 75 )
- 280 Divry-Van Bogaert 综合征 (弥漫性大脑皮层-脑膜血管瘤病) ..... ( 75 )
- 281 Doan-Wright 综合征 (原发性脾性全血细胞减少综合征) ..... ( 75 )
- 282 Dodichocarotid 综合征 (颈动脉过长综合征) ..... ( 75 )
- 283 DOOR 综合征 [耳聋-指(趾)甲发育不全-骨发育不全-智力发育迟缓综合征] ..... ( 75 )

284	Dow-Van Bogaert 综合征 (小脑半球切除后舞蹈样综合征)	( 76 )
285	Down 综合征 (21 号染色体三体综合征)	( 76 )
286	Drug-Induced lupus erythematosus 综合征 (药物性狼疮综合征)	( 76 )
287	Dubin-Johnson 综合征 (先天性非溶血性黄疸直接 I 型)	( 76 )
288	Duchenne's pseudohypertrophic muscular dystrophy (Duchenne 假性肥大性肌营养不良)	( 77 )
289	Dumping 综合征 [倾卸 (倾倒、倾泻) 综合征]	( 77 )
290	Dudley-Klingenstein 综合征 (空肠新生物综合征)	( 77 )
291	Duodenum-Colon 综合征 (十二指肠-结肠综合征)	( 77 )
292	Duplay 综合征 (肩关节周围炎)	( 78 )
293	Dupuytren 综合征 (掌筋膜挛缩综合征)	( 78 )
294	Duverney 综合征 (肠道气囊肿病)	( 78 )
295	Dyke-Davidoff-Masson 综合征	( 78 )
296	Dysmorphogenesis of joints brain and palate syndrome (关节、脑和腭形态发生异常综合征)	( 78 )
297	Dysgammaglobulinemia-Congenital anomalies-Dwarfism (异常丙种球蛋白血症、先天畸形和侏儒症)	( 78 )
298	Dysgammaglobulinemia and lymphoid hyperplasia of intestine (异常丙种球蛋白血症和肠道淋巴样增生症)	( 79 )
299	Dysplasia epiphysealis capitis femoris (股骨头骨骺发育异常)	( 79 )
300	Dysplasia epiphysealishemimelica (半肢骨骺发育异常)	( 79 )
E		
301	Eaton-Lambert 综合征 (肌无力伴发支气管肿瘤)	( 79 )
302	Eagle 综合征 (紫腹综合征)	( 79 )
303	Eaton pneumonia (支原体肺炎)	( 80 )
304	Ebstein 综合征 (三尖瓣下移畸形)	( 80 )
305	Ectodermal dysplasia (hypohidrotic) 综合征 [外胚叶发育异常 (少汗) 综合征]	( 80 )
306	Ectopic ACTH 综合征 (异源性 ACTH 综合征)	( 81 )
307	Ectopic erythropoietin 综合征 (异源性促红细胞生成素综合征)	( 81 )
308	Ectopic growth hormone 综合征 (异源性生长激素综合征)	( 81 )
309	Ectopic gonadotropin 综合征 (异源性促性腺激素综合征)	( 81 )
310	Ectopic parathyroid hormone 综合征 (异源性甲状旁腺激素综合征)	( 81 )
311	Ectopic prolactin releasing factor 综合征 (异源性催乳激素综合征)	( 82 )
312	Ectromelia and ichthyosis 综合征 (肢不全畸形和鱼鳞癣综合征)	( 82 )
313	EFC 综合征	( 82 )
314	Efferent loop 综合征 (输出袢综合征)	( 82 )
315	Ehlers-Danlos 综合征 (皮肤弹性过度综合征)	( 82 )
316	Eisenmenger 综合征 (肺动脉高压性右向左分流综合征)	( 83 )

- 317 Ellis-Van Creveld 综合征 (软骨、外胚层发育不良) ..... ( 83 )
- 318 Elongated styloid process 综合征 (茎突过长综合征) ..... ( 83 )
- 319 Empty sella turcica 综合征 (空蝶鞍综合征) ..... ( 84 )
- 320 Engelmann 综合征 (进行性骨发育不良) ..... ( 84 )
- 321 Epidermolysis bullosa dystrophica 综合征 (营养不良性大泡性表皮松解综合征)  
..... ( 84 )
- 322 Eppinger Bianchi 综合征 (异型肥大型肝硬化综合征) ..... ( 85 )
- 323 Erb-Goldflam 综合征 (重症肌无力综合征) ..... ( 85 )
- 324 Escheler 综合征 ..... ( 85 )
- 325 Esophageal achalasia 综合征 (食管贲门失弛张综合征) ..... ( 85 )
- 326 Essex-Lopresti 骨折 ..... ( 85 )
- 327 Evans Lloyd-Thomas 综合征 (悬垂心) ..... ( 86 )
- 328 Ewings 综合征 (内皮细胞骨髓瘤) ..... ( 86 )
- 329 Exostosis (multiple cartilaginous) (多发软骨性外生骨疣) ..... ( 86 )
- 330 Extrinsic allergic alveolitis 综合征 (外源性过敏性肺泡炎) ..... ( 86 )
- F
- 331 F 综合征 ..... ( 87 )
- 332 Fabry 综合征 (弥漫性体血管角质瘤) ..... ( 87 )
- 333 Facial-Digital-Genital 综合征 [颜面-指(趾)-生殖器综合征] ..... ( 88 )
- 334 Fahr 综合征 (对称性大脑钙化综合征) ..... ( 88 )
- 335 Fallot 综合征 (Fallot 四联症) ..... ( 88 )
- 336 Fallot trilogy 综合征 (法乐三联症) ..... ( 89 )
- 337 Familial idiopathic osteoarthropathy (家族性特发性骨关节病) ..... ( 89 )
- 338 Familial osteodysplasia (家族性骨结构不良或骨发育异常) ..... ( 89 )
- 339 Fanconi's anemia (Fanconi 贫血) ..... ( 89 )
- 340 Fanconi 综合征 (范可尼综合征) ..... ( 90 )
- 341 Fanconi I 型综合征 (儿童型范可尼综合征) ..... ( 90 )
- 342 Fanconi II 型综合征 (成人型范可尼综合征) ..... ( 90 )
- 343 Farber 综合征 ..... ( 90 )
- 344 Fat embolism 综合征 (脂肪栓塞综合征) ..... ( 91 )
- 345 Felty 综合征 (关节炎-粒细胞减少-脾大综合征) ..... ( 91 )
- 346 Fibrogenesis imperfecta ossium (骨纤维发生不全) ..... ( 91 )
- 347 Femur-Fibula-Ulna (FFU) 综合征 (股骨-腓骨-尺骨综合征) ..... ( 91 )
- 348 Fibrous dysplasia (polyostotic) [纤维结构不良或纤维异常增殖症 (多骨症)]  
..... ( 91 )
- 349 Fiedler 综合征 (心内膜纤维化) ..... ( 92 )
- 350 First arch 综合征 (第一弓综合征) ..... ( 92 )
- 351 First thoracic rib 综合征 (第一肋骨综合征) ..... ( 92 )
- 352 Fisher 综合征 (眼肌麻痹-共济失调-深反射消失综合征) ..... ( 92 )

353	Fisher-Volavsek 综合征 (指甲弯曲-脊髓空洞综合征)	( 93 )
354	Fitz 综合征 (急性出血坏死性胰腺炎)	( 93 )
355	Flexure 综合征 (结肠曲综合征)	( 93 )
356	Floppy valve 综合征 (松软瓣膜综合征)	( 93 )
357	Fluckiger 综合征 (紫绀-杵状指-肝病综合征)	( 94 )
358	Focal scleroderma 综合征 (局限性硬皮病综合征)	( 94 )
359	Foix I 型综合征 (海绵窦综合征)	( 94 )
360	Foix II 型综合征 (红核上部综合征)	( 95 )
361	Foix-Alajouanine 综合征 (血管畸形性坏死性脊髓病)	( 95 )
362	Foramen lacerum 综合征 (破裂孔综合征)	( 95 )
363	Foramen occipital magnum 综合征 (枕大孔区综合征)	( 95 )
364	Forbes 综合征 (糖原贮积病Ⅲ型)	( 96 )
365*	Forbes-Albright 综合征 (闭经泌乳综合征)	( 96 )
366	Forearm osteofascial compartment 综合征 (前臂骨筋膜间隔综合征)	( 96 )
367	Fort-Bragg 综合征 (胫前疹-发热综合征)	( 96 )
368	Fossa pterygopalatina 综合征 (翼腭窝综合征)	( 96 )
369	Foster Kennedy 综合征 (一侧视神经萎缩对侧视乳头水肿综合征)	( 97 )
370	Fothergill 综合征 (三叉神经痛)	( 97 )
371	Foville 综合征 (桥脑内侧部综合征)	( 97 )
372	Francois 综合征 (家族性皮肤软骨角膜营养不良综合征)	( 98 )
373	Francois-Haustate 综合征 (耳-上颌骨发育障碍)	( 98 )
374	Frankl-Hochwart 综合征 (松果体-神经病-眼病综合征)	( 98 )
375	Freeman-Sheldon 综合征 (吹口哨面容综合征)	( 98 )
376	Freiberg 病 (跖骨头骨软骨炎)	( 99 )
377	Friedlander 肺炎 (肺炎杆菌肺炎)	( 99 )
378	Friedreich ataxia (遗传性共济失调多发性神经炎综合征)	( 99 )
379	Frohlich 综合征 (肥胖性生殖无能综合征)	( 99 )
380	Frontodigital 综合征 [额、指(趾)综合征]	( 99 )
381	Frontometaphyseal dysplasia (额骨、干骺端结构不良)	( 100 )
G		
382	G 综合征	( 100 )
383	Galactorrhea-Amenorhea 综合征 (溢乳闭经综合征)	( 100 )
384	Galeazzi 骨折	( 100 )
385	Galen's 静脉瘤	( 101 )
386	Ganglio-Biliary syndrome of de Vincentis (de Vincentis 淋巴结压迫胆道综合征)	( 101 )
387	Garcin 综合征 (一侧颅底综合征)	( 101 )
388	Gardner 综合征 (家族性结肠息肉症)	( 101 )
389	Garre 骨髓炎 (硬化性骨髓炎)	( 102 )



- 390 Gasperini 综合征 (桥脑被盖外侧综合征) ..... (102)
- 391 Gastro-Colon-Cardia 综合征 (胃-结肠-心综合征) ..... (102)
- 392 Gastro-Esophageal reflux (GER) 综合征 (胃-食道返流综合征) ..... (102)
- 393 Garrod 综合征 (黑酸尿综合征) ..... (103)
- 394 Gatti-Lux 综合征 (短肢侏儒免疫缺损症) ..... (103)
- 395 Gaucher 综合征 (脑苷脂沉积病) ..... (103)
- 396 Gelfarb-Hyman 综合征 (皮肤-肾综合征) ..... (103)
- 397 Geophagia-Dwarfism-Hypogonadism 综合征 (食土癖、侏儒、性腺机能减退综合征) ..... (104)
- 398 Geroderma osteodysplastica hereditaria (遗传性骨结构不良老年状皮肤) ..... (104)
- 399 Gerstmann 综合征 (角回综合征) ..... (104)
- 400 Gilbert 综合征 (家族性非溶血性黄疸间接胆红素增高型) ..... (104)
- 401 Glomus jugulare tumor (颈静脉球瘤) ..... (104)
- 402 Glossopalatine ankylosis microglossia hypodontia and anomalies of the extremities (舌腭固连、小舌、牙齿发育不全和四肢畸形) ..... (105)
- 403 Glucagonoma 综合征 (胰升糖素瘤) ..... (105)
- 404 Goldenhar 综合征 (眼-耳-脊柱发育不良综合征) ..... (105)
- 405 Goltz 综合征 (局限性真皮发育不全) ..... (105)
- 406 Goodpasture 综合征 (肺出血-肾炎综合征) ..... (106)
- 407 Gorlin-Chaudhry-Moss 综合征 (颜面畸形-动脉导管未闭综合征) ..... (106)
- 408 Gouley 综合征 (肺动脉缩窄性心包炎综合征) ..... (106)
- 409 Gradenigo 综合征 (岩尖综合征) ..... (106)
- 410 Grebe 综合征 (短肢性侏儒综合征) ..... (107)
- 411 Greig 综合征 (眼距过宽综合征) ..... (107)
- 412 Griesinger 综合征 (钩虫性十二指肠炎) ..... (107)
- 413 Grisel 综合征 (鼻咽性斜颈) ..... (107)
- 414 Gruner-Bertolotti 综合征 ..... (107)
- 415 Guerin 骨折 (上颌骨体部水平骨折) ..... (108)
- 416 Guillain-Alajouanine-Bertraud-Garcin 综合征 (小脑中、下脚综合征) ..... (108)
- 417 Guillain-Barre 综合征 (急性感染性多发性神经根炎) ..... (108)
- H
- 418 Hahn-Steinthal 骨折 (全肱骨小头骨折) ..... (108)
- 419 Hallermann-Streiff 综合征 (下颌、眼、面部、颅骨发育不全、毛发稀少综合征) ..... (109)
- 420 Hamman-Rich 综合征 (特发性弥漫性肺间质纤维化) ..... (109)
- 421 Hammond 综合征 (手足徐动症样综合征) ..... (110)
- 422 Hand fascial compartment 综合征 (手筋膜间隔区综合征) ..... (110)
- 423 Hand-Foot 综合征 (手-足综合征) ..... (110)
- 424 Hand-Foot-Uterus 综合征 (手-足-子宫综合征) ..... (110)

- 425 Hand-Schuler-Christian 综合征 (慢性特发性黄色瘤病) ..... (110)
- 426 Hanhart 综合征 (四肢不全并发小下颌畸形) ..... (111)
- 427 Hangmans 骨折 ..... (111)
- 428 Hanot 综合征 (原发性胆汁性肝硬化) ..... (111)
- 429 “Happy puppet” 综合征 (“快乐木偶”综合征) ..... (111)
- 430 Hartnup 综合征 (色氨酸代谢障碍综合征) ..... (112)
- 431 Heberden 综合征 (心绞痛综合征) ..... (112)
- 432 Heberden 结节 (手指骨增殖性关节炎) ..... (112)
- 433 Hedblom 综合征 (急性原发性膈肌炎) ..... (112)
- 434 Heidenhain 综合征 (早老性痴呆-皮质盲综合征) ..... (112)
- 435 Heiner 综合征 (牛奶过敏肺综合征) ..... (113)
- 436 Helmholtz-Harrington 综合征 (角膜混浊-颅骨发育障碍综合征) ..... (113)
- 437 Hemifacial microsomia 综合征 (半面、体小畸形综合征) ..... (113)
- 438 Hemihypertrophy (congenital) 综合征 [偏身肥大 (先天性) 综合征] ..... (113)
- 439 Hemolytic urmic 综合征 (溶血性尿毒性综合征) ..... (114)
- 440 Hepatic fibrosis-Renal tubular ectasia 综合征 (肝脏纤维化、肾小管扩张综合征) ..... (114)
- 441 Hepato-Renal 综合征 (肝肾综合征) ..... (114)
- 442 Herrick 综合征 (镰状细胞贫血) ..... (114)
- 443 Hertwig-Magendie 综合征 (偏斜视) ..... (114)
- 444 Hippel-Lindau 综合征 (视网膜及中枢神经血管瘤病) ..... (115)
- 445 Hirschprung 综合征 (先天性巨结肠症) ..... (115)
- 446 Histiocytosis 综合征 (组织细胞增生综合征) ..... (115)
- 447 Histiocytic dermatoarthritis (familial) [组织细胞性皮肤关节炎 (家族性)] ..... (116)
- 448 Hodgkin 综合征 (何杰金氏病) ..... (116)
- 449 Hoffa 综合征 (髌骨后脂肪垫综合征) ..... (117)
- 450 Holmes I 型综合征 (小脑橄榄变性综合征) ..... (117)
- 451 Holmes II 型综合征 (视觉定向障碍 I 型综合征) ..... (117)
- 452 Holmes III 型综合征 (家族性小脑皮质萎缩综合征) ..... (118)
- 453 Holoprosencephaly (全前脑畸形) ..... (118)
- 454 Holt-Oram 综合征 (心血管-肢体综合征) ..... (118)
- 455 Homen 综合征 (拳击家综合征) ..... (118)
- 456 Homocystiuria (高胱氨酸尿或同型胱氨酸尿症) ..... (119)
- 457 Honeycomb lung 综合征 (蜂窝状肺综合征) ..... (119)
- 458 Horner 综合征 (颈交感神经麻痹综合征) ..... (119)
- 459 Housemaid knee 综合征 (髌前滑囊炎) ..... (120)
- 460 Hughes-Stovin 综合征 (肺动脉栓塞综合征) ..... (120)
- 461 “Humoral” 综合征 (“体液”综合征) ..... (120)

- 462 Hunter-Russell 综合征 ..... (120)
- 463 Huntington's chorea (Huntington 舞蹈病) ..... (121)
- 464 Hydrometrocolpos with polydactyly (hereditary) [子宫阴道积水并发多指  
(趾) 畸形 (遗传性)] ..... (121)
- 465 Hypokinetic heart 综合征 (高动力心脏综合征) ..... (121)
- 466 Hyperammonemia (congenital) (先天性高氨血症) ..... (122)
- 467 Hypercalcemia (idiopathic) 综合征 [高钙血 (特发性) 综合征] ..... (122)
- 468 Hypereosinophilic 综合征 (嗜酸性粒细胞增多综合征) ..... (122)
- 469 Hyperostosis corticalis generalisata (type Worth) (全身性骨皮质增生)  
(Worth 型) ..... (123)
- 470 Hyperphosphatasemia (高磷酸酯酶血症) ..... (123)
- 471 Hypersplenism 综合征 (脾功能亢进综合征) ..... (123)
- 472 Hypertelorism-Hypospadias 综合征 (两眼分离过远和尿道下裂综合征) ..... (123)
- 473 Hypertelorism microtia and facial clefting (两眼分离过远、小耳和面裂综合征)  
..... (124)
- 474 Hypochondroplasia (晚发性软骨发育不全) ..... (124)
- 475 Hypoparathyroidism and steatorrhea 综合征 (甲状旁腺机能减退和脂肪下泻  
综合征) ..... (124)
- 476 Hypophosphatasia (磷酸酯酶过少症) ..... (124)
- 477 Hypoplastic anemia-Triphalangeal thumb 综合征 (再生不良性贫血和三节拇指  
综合征) ..... (125)
- 478 Hypoplastic hypocalcified enamel-Onycholysis and functional hypohidrosis  
综合征 (牙釉质发育不全与钙化不全、甲脱离和功能性少汗综合征) ..... (125)
- 479 Hypoplastic left heart 综合征 (左心发育不全综合征或左心室发育不全综合征)  
..... (125)
- 480 Hypoplastic right heart 综合征 (右心发育不全综合征或复征) ..... (125)
- 481 Hypothenar hammer 综合征 (小鱼际捶打综合征) ..... (126)
- 482 Hypothalamus 综合征 (下丘脑综合征) ..... (126)
- I
- 483 Idiopathic respiratory distress 综合征 (IRDS) (特发性呼吸窘迫综合征) ..... (126)
- 484 Ileocecal valve 综合征 (回盲瓣综合征) ..... (126)
- 485 Immotile cilia 综合征 (不活动纤毛综合征) ..... (127)
- 486 Immune deficiency and dwarfism (免疫缺陷和侏儒) ..... (127)
- 487 Indifference to pain (congenital) [无痛症 (先天性)] ..... (127)
- 488 Infantile fatty 综合征 (小儿肥胖综合征) ..... (127)
- 489 Inferior vena caval obstruction 综合征 (下腔静脉阻塞综合征) ..... (128)
- 490 Inspissated milk 综合征 (浓缩牛奶综合征) ..... (128)
- 491 Intermediate coronary 综合征 (中间冠状动脉综合征) ..... (128)
- 492 Intestinal knot 综合征 (肠扭结综合征) ..... (128)

- 493 Intracranial hypertension 综合征 (颅内压增高综合征) ..... (129)
- 494 Irritable colon 综合征 (应激性或过敏性结肠综合征) ..... (129)
- 495 Ischemic enteropathy 综合征 (缺血性肠病综合征) ..... (129)
- J
- 496 Jackson 综合征 (迷走、副、舌下神经综合征) ..... (130)
- 497 Jacod 综合征 (岩蝶间隙综合征) ..... (130)
- 498 Jaffe 综合征 (色素性绒毛小结节性滑膜炎) ..... (130)
- 499 Jaffe-Lichtenstein 综合征 (单骨性纤维发育不良) ..... (131)
- 500 Jakob-Creutzfeld 综合征 ..... (131)
- 501 Janbon 综合征 (伪膜性肠炎) ..... (131)
- 502 Jansen 综合征 (干骺端发育不良综合征) ..... (132)
- 503 Jefferson 骨折 ..... (132)
- 504 Jervis 综合征 (空肠综合征) ..... (132)
- 505 Jensen 综合征 (近视神经乳头脉络膜视网膜炎) ..... (133)
- 506 Jervell-Lange-Nielsen 综合征 (聋哑心综合征) ..... (133)
- 507 Jervis 综合征 (家族性早期小脑变性综合征) ..... (133)
- 508 Joubert-Boltshauser 综合征 ..... (133)
- 509 Juberg-Hayward 综合征 [口、颅脑、指(趾)综合征] ..... (133)
- 510 Juxtaposition of atrial appendages (心耳并列) ..... (134)
- K
- 511 Kahler-Bozzolo 综合征 (多发性骨髓瘤) ..... (134)
- 512 Kaposi 综合征 (多发性特发性出血性肉瘤) ..... (134)
- 513 Kartagener 综合征 (支气管扩张-鼻旁窦炎-内脏转位综合征) ..... (135)
- 514 Kasabach-Merritt 综合征 (伴血小板减少性紫斑的毛细血管瘤综合征) ..... (135)
- 515 Kashin-Bek (Kashin-Beck) 综合征 (大骨节病) ..... (135)
- 516 Kenny-Caffey 综合征 (管状骨管腔狭窄症) ..... (136)
- 517 Keratoderma palmariset plantaris familiaris (家族性掌、跖角皮病) ..... (136)
- 518 Keutel 综合征 ..... (136)
- 519 Kienbock 病 (月骨骨软骨炎) ..... (136)
- 520 Kinky-Hair 综合征 (卷发综合征) ..... (136)
- 521 Kirklin 综合征 (半月综合征) ..... (137)
- 522 Kirner 综合征 (小指末节内弯畸形) ..... (137)
- 523 Kleine-Levin 综合征 (周期性嗜睡-贪食综合征) ..... (137)
- 524 Klinefelter 综合征 (小睾丸症) ..... (137)
- 525 Klippel-Feil 综合征 (颈椎融合畸形) ..... (138)
- 526 Klippel-Trenaunay 综合征 (血管扩张性肢体肥大症) ..... (138)
- 527 Kluver-Bucy 综合征 (颞叶切除后行为综合征) ..... (138)
- 528 Knee plica 综合征 (膝关节皱襞综合征) ..... (138)
- 529 Kniest 综合征 (骨结构不良、视网膜剥离和耳聋综合征) ..... (139)

- 530 Knuckle pads-Keratosis 综合征 (指节垫综合征) ..... (139)
- 531 Kocher-Debre-Semelaigne 综合征 (克汀病肌肥大综合征) ..... (139)
- 532 Koehler 病 (髌骨骨软骨炎) ..... (139)
- 533 Koerber-Salus-Elschnig 综合征 (中脑导水管综合征) ..... (140)
- 534 Kohler 病 (跗舟骨骨软骨炎) ..... (140)
- 535 Kojevenikoff 综合征 (持续部分性癫痫) ..... (140)
- 536 Konig 病 (剥脱性骨软骨炎) ..... (141)
- 537 Krabbe I 型综合征 (球形细胞型白质营养不良) ..... (141)
- 538 Krause 综合征 (眼-脑发育不全综合征) ..... (141)
- 539 Kummell 综合征 (脊椎压缩性变性) ..... (142)
- 540 Kuskokwin 综合征 (关节挛缩综合征) ..... (142)
- 541 Kussmaul-Maier 综合征 (结节性动脉周围炎) ..... (142)
- 542 Kwashiorkor 综合征 (营养不良综合征) ..... (142)

## L

- 543 Lacrimo-Auriculo-Dento-Digital 综合征 [泪管、耳、齿、指(趾)综合征]  
..... (143)
- 544 Ladd 综合征 (十二指肠狭窄综合征) ..... (143)
- 545 Lambert-Eaton 综合征 (恶性肿瘤合并肌无力综合征) ..... (143)
- 546 Laron 综合征 (假性生长激素过低症) ..... (143)
- 547 Larsen 综合征 (腭裂、先天性脱位综合征) ..... (144)
- 548 Larsen-Johansson 综合征 (髌骨副骨化中心骨软骨炎综合征) ..... (144)
- 549 Launois 综合征 (部分性垂体功能低下巨人症) ..... (144)
- 550 Laurence-Moon-Biedl-Bardet 综合征 (性幼稚、色素视网膜炎、多指畸形  
综合征) ..... (144)
- 551 Lawrence-Seip 综合征 (先天性全身脂质营养不良) ..... (145)
- 552 Leber I 型综合征 (家族性遗传性视神经萎缩) ..... (145)
- 553 Legg-Calve-Perthes 综合征 (股骨头骨骺软骨病) ..... (145)
- 554 Legionnaires disease (LD) (嗜肺杆菌军人病) ..... (146)
- 555 Leigh 综合征 (婴儿型亚急性坏死性脑病综合征) ..... (146)
- 556 Leitner 综合征 (肺结核-嗜酸细胞增多综合征) ..... (146)
- 557 Lemmel 综合征 (十二指肠憩室致梗阻性黄疸综合征) ..... (146)
- 558 Lentiginosis profusa 综合征 (大量着色斑综合征) ..... (147)
- 559 Lenz 综合征 (小眼球、小头畸形) ..... (147)
- 560 Lepoutre 综合征 (原发性高草酸尿综合征) ..... (147)
- 561 Leprechaunism (矮妖精貌综合征) ..... (147)
- 562 Leriche 综合征 (主动脉自发性血栓形成) ..... (148)
- 563 Leri-Weill 综合征 (骨软骨发育障碍) ..... (148)
- 564 Lesch-Nyhan 综合征 (自毁性咬伤) ..... (148)
- 565 Letterer-Siwe 综合征 (急性弥漫性网状内皮细胞增多症) ..... (148)

566	Lhermitte-Delthil-Garnier 综合征 (红核幻觉症) .....	( 149 )
567	Libman-Sacks 综合征 (无菌性疣状心内膜炎) .....	( 149 )
568	Lichtenstein-Jaffe 综合征 (嗜酸性粒细胞肉芽肿) .....	( 149 )
569	Liebenberg 综合征 (手指和肘关节畸形) .....	( 150 )
570	Lightwood 综合征 (肾小管性酸中毒) .....	( 150 )
571	Liner sebaceous nevus 综合征 (线状脂腺痣综合征) .....	( 150 )
572	Lip fistula and cleft lip and or palate 综合征 (唇瘘、唇裂和或腭裂综合征) .....	( 150 )
573	Lipodystrophy (partial) 综合征 [脂肪营养不良 (部分性) 综合征] .....	( 150 )
574	Lipoid dermato-Arthritis 综合征 (类脂、皮肤、关节炎综合征) .....	( 151 )
575	Lipoid proteinosis (类脂蛋白质沉积症) .....	( 151 )
576	Lisfranc 骨折 .....	( 151 )
577	Lissencephaly 综合征 (平脑或无脑回畸形综合征) .....	( 151 )
578	List 综合征 (扁桃体疝) .....	( 152 )
579	Listeriose 菌病肺炎 .....	( 152 )
580	Lobstery 爪形手 (手裂畸形) .....	( 152 )
581	Locked-in 综合征 (闭锁综合征) .....	( 152 )
582	Locked lung 综合征 (肺闭锁综合征) .....	( 153 )
583	Loeffler 综合征 (单纯型嗜酸细胞增多性肺浸润) .....	( 153 )
584	Lofgren 综合征 (妊娠-肺结节病-皮肤红斑综合征) .....	( 153 )
585	Loin pain-Hematuria 综合征 (腰痛-血尿综合征) .....	( 153 )
586	Lorain-Levi 综合征 (垂体性侏儒症) .....	( 153 )
587	Lowe 综合征 (眼、脑、肾综合征, OCRS) .....	( 154 )
588	Lubarsch-Pick 综合征 (原发性淀粉样变伴巨舌症) .....	( 154 )
589	Luder-Sheldon 综合征 (家族性肾小管葡萄糖及氨基酸重吸收缺陷综合征) .....	( 154 )
590	Lumbocostovertebral 综合征 (腰椎、肋骨综合征或腰肋综合征) .....	( 154 )
591	Lutembacher 综合征 (房缺伴二尖瓣狭窄综合征) .....	( 154 )
592	Lysine malabsorption 综合征 (赖氨酸吸收不良综合征) .....	( 155 )
M		
593	Macarthur-McCullough 畸形 (香蕉指畸形) .....	( 155 )
594	Macrodystrophia lipomatosa (脂瘤性营养异常性巨大发育) .....	( 155 )
595	Madelung 综合征 (对称性腺脂瘤病) .....	( 155 )
596	Madelung 畸形 .....	( 156 )
597	Maffucci 综合征 (软骨发育不良并发血管瘤) .....	( 156 )
598	Malabsorption 综合征 (吸收不良综合征) .....	( 156 )
599	Mallory-Weiss 综合征 (贲门撕裂综合征) .....	( 157 )
600	Maranon 综合征 .....	( 157 )
601	Marchiafava-Bignami 综合征 (原发性胼胝体变性) .....	( 157 )

- 602 Marfan 综合征 (蜘蛛指症) ..... ( 157 )
- 603 Marie 综合征 (肢端肥大症) ..... ( 158 )
- 604 Marie ataxia 综合征 (遗传性痉挛性共济失调综合征) ..... ( 158 )
- 605 Marie-Bamberg 综合征 (肺性继发性肥大性骨关节病) ..... ( 158 )
- 606 Marie-Foix-Alajouanine 综合征 (迟发性小脑皮质萎缩综合征) ..... ( 159 )
- 607 Marie-See 综合征 (维生素过多性脑积水) ..... ( 159 )
- 608 Marinesco-Sjogren 综合征 (遗传性智力发育不全、小脑、晶体变性综合征)  
..... ( 159 )
- 609 Marshall 综合征 (早熟和成长不良综合征) ..... ( 160 )
- 610 Maxillonasal dysplasia (上颌窦、鼻发育异常) ..... ( 160 )
- 611 May-White 综合征 (家族性肌阵挛-小脑共济失调-耳聋综合征) ..... ( 160 )
- 612 Meadow 综合征 (产后心脏病) ..... ( 160 )
- 613 Meckel 综合征 (头颅异常和内脏囊肿) ..... ( 160 )
- 614 Meconium aspiration 综合征 (MAS) (胎粪吸入综合征) ..... ( 161 )
- 615 Meconium plug 综合征 (胎粪栓塞综合征) ..... ( 161 )
- 616 Median cleft face 综合征 (正中面裂综合征) ..... ( 161 )
- 617 Mediastinica de neoplasma 综合征 (赘瘤性纵隔综合征) ..... ( 161 )
- 618 Mediterranean fever (familial) [地中海热 (家族性)] ..... ( 161 )
- 619 Megacolon 综合征 (巨结肠综合征) ..... ( 161 )
- 620 Megacystic microcolon intestinal hypoperistalsis 综合征 (巨膀胱-小结肠-肠  
蠕动低下综合征) ..... ( 162 )
- 621 Megacystis 综合征 (巨大膀胱综合征) ..... ( 162 )
- 622 Megalencephaly (巨脑症) ..... ( 162 )
- 623 Megalocephaly 综合征 (巨头综合征) ..... ( 163 )
- 624 Megasigmoid 综合征 (巨大乙状结肠综合征) ..... ( 163 )
- 625 Meigs 综合征 (卵巢-腹水-胸水综合征) ..... ( 163 )
- 626 Melnick-Needles 综合征 (骨结构不良或发育异常) ..... ( 163 )
- 627 Melorheostosis (蜡油骨病) ..... ( 164 )
- 628 Mendelson 综合征 (急性吸入性肺水肿) ..... ( 164 )
- 629 Menetrier 综合征 (巨大胃粘膜肥厚症) ..... ( 164 )
- 630 Meningeal carcinomatosis (脑膜癌病) ..... ( 164 )
- 631 Meretoya 综合征 (神经淀粉样变性IV型综合征) ..... ( 165 )
- 632 Merkel 憩室 (回肠远端憩室) ..... ( 165 )
- 633 Merwarth 综合征 (Rolandic 静脉栓塞症) ..... ( 165 )
- 634 Mesencephalic artery 综合征 (中脑动脉综合征) ..... ( 165 )
- 635 Mesomelic dwarfism (Langer) [肢中性侏儒 (Langer) 型] ..... ( 166 )
- 636 Metachromatic leukodystrophy (异染性脑白质营养不良) ..... ( 166 )
- 637 Metaphyseal chondrodysplasia (Jansen) [干骺端软骨发育不良 (Jansen 型)]  
..... ( 166 )

- 638 Metaphyseal chondrodysplasia (McKusick) [干骺端软骨发育不良 (McKusick 型)] ..... (166)
- 639 Metaphyseal chondrodysplasia (Schmid) [干骺端软骨结构不良或发育异常 (Schmid 型)] ..... (167)
- 640 Metatropic dwarfism (间向性侏儒) ..... (167)
- 641 Microencephaly (脑小畸形) ..... (167)
- 642 Microphthalmia and digital anomalies [小眼球和指(趾)畸形] ..... (168)
- 643 Midsystolic click 综合征(中收缩期卡嗒音) ..... (168)
- 644 Mictens-Weber 综合征(角膜混浊-眼球震颤-肘部挛缩-精神障碍侏儒综合征) ..... (168)
- 645 Mikulicz 综合征(唾、泪腺肥大症) ..... (168)
- 646 Milk-Alkali 综合征(碱乳综合征) ..... (169)
- 647 Milkman 综合征(假性骨折) ..... (169)
- 648 Millard-Gubler 综合征(桥脑外侧综合征) ..... (169)
- 649 Miller-Dieker 综合征 ..... (169)
- 650 Mills 综合征(进行性上行性瘫痪综合征) ..... (169)
- 651 Mirizzi 综合征(肝管狭窄综合征) ..... (170)
- 652 Mitral leaflet prolapse 综合征(二尖瓣脱垂综合征) ..... (170)
- 653 Mobile cecum 综合征(活动盲肠综合征) ..... (170)
- 654 Mobius 综合征(先天性外展神经和面神经麻痹) ..... (170)
- 655 Moersch-Woltmann 综合征(僵人综合征) ..... (171)
- 656 Monakow 综合征(脉络膜前动脉综合征) ..... (171)
- 657 Monge 综合征(慢性高山病) ..... (171)
- 658 Monteggia 骨折 ..... (171)
- 659 Morian 综合征 ..... (172)
- 660 Morvan 综合征(脊髓空洞症伴上肢肢端营养不良) ..... (172)
- 661 Mounier-Kuhn 综合征(巨气管、支气管症) ..... (172)
- 662 Moya-Moya 火焰状血管瘤(烟雾病) ..... (172)
- 663 Muco-Cutaneous-Lymphnode (MCL) 综合征(皮肤、粘膜、淋巴结综合征) ..... (173)
- 664 Mucopolipidosis, GM, gangliosidosis I [粘脂(贮积)病, GM, 神经节甙脂症 I 型] ..... (173)
- 665 Mucopolipidosis II [粘脂(贮积)病 II 型] ..... (173)
- 666 Mucopolipidosis III (粘脂病 III 型) ..... (174)
- 667 Mucopolysaccharidosis I -H/S 型(粘多糖病 I -H/S 型) ..... (174)
- 668 Mucopolysaccharidosis I (MPS1-H) [粘多糖病 I H 型 (MPS1-H)] ..... (174)
- 669 Mucopolysaccharidosis II (粘多糖病 II 型) ..... (175)
- 670 Mucopolysaccharidosis III (粘多糖病 III 型) ..... (175)
- 671 Mucopolysaccharidosis IV (粘多糖病 IV 型) ..... (175)



- 672 Mucopolysaccharidosis IS (粘多糖病 IS 型) ..... (176)
- 673 Mucopolysaccharidosis VI (粘多糖病 VI 型) ..... (176)
- 674 Mucopolysaccharidosis VII (粘多糖病 VII 型) ..... (176)
- 675 Muir-Torre 综合征 (皮脂腺瘤伴内脏肿瘤综合征) ..... (177)
- 676 Multiple endocrine neoplasia III 型综合征 (多发性内分泌肿瘤 III 型) ..... (177)
- 677 Multiple epiphyseal dysplasia (多发性骨骺结构不良或发育不良) ..... (177)
- 678 Multiple operated back 综合征 (多次手术腰背痛综合征) ..... (178)
- 679 Murchison-Sanderson 综合征 ..... (178)
- 680 Murri 综合征 (实质性小脑萎缩综合征) ..... (178)
- 681 Multiple sclerosis (多发性硬化) ..... (178)
- 682 Myositis ossificans progressive (进行性骨化性肌炎) ..... (179)
- 683 Myotonic dystrophy (肌强直性营养不良) ..... (179)
- N
- 684 Naffziger 综合征 (前斜角肌综合征) ..... (180)
- 685 Narrow lumbar spinal canal 综合征 (腰椎椎管狭窄综合征) ..... (180)
- 686 Nelsen 综合征 ..... (180)
- 687 Nephronophthisis of Fanconi (Fanconi 肾脏囊性病) ..... (181)
- 688 Nephrotic 综合征 (肾病综合征) ..... (181)
- 689 Netter-Musset 综合征 (结核性子宫内腔粘连) ..... (181)
- 690 Neuro-Behcet 综合征 (神经白塞综合征) ..... (182)
- 691 Neurocutaneous 综合征 (神经、皮肤病综合征) ..... (182)
- 692 Neuroendocrine dysplasia (神经内分泌结构异常) ..... (182)
- 693 Neutrophil dysfunction 综合征 (classification) [嗜中性白血球功能紊乱综合征 (分类)] ..... (183)
- 694 Neutrophil dysfunction 综合征 [嗜中性白血球功能紊乱综合征 (儿童慢性肉芽肿病)] ..... (183)
- 695 Neutrophil dysfunction 综合征 (Job's) [嗜中性白血球功能紊乱综合征 (Job 型)] ..... (183)
- 696 Nevo-Xantho-Endothelioma (痣-黄色-内皮瘤) ..... (183)
- 697 Nezelof 综合征 (胸腺发育不良) ..... (183)
- 698 New lymphoma 综合征 (新型淋巴瘤综合征) ..... (184)
- 699 Nicolau-Balus 综合征 (全身性巨细胞-组织细胞瘤) ..... (184)
- 700 Nielsen I 型综合征 (神经肌肉耗竭综合征) ..... (184)
- 701 Nielsen II 型综合征 (扣带回综合征) ..... (184)
- 702 Niemann-Pick 综合征 (病) (鞘磷脂沉积病) ..... (185)
- 703 Nievergelt 综合征 (肢中段性侏儒) ..... (185)
- 704 Nonne-Milroy-Meige 综合征 (遗传性淋巴性水肿) ..... (185)
- 705 Noonan 综合征 (先天性侏儒痴呆综合征) ..... (185)
- 706 Normal pressure hydrocephalus (NPH) 综合征 (正常压力脑积水综合征)

.....	( 186 )
707 Normann-Tingey 综合征 (小头-纹状体、小脑钙化-脑白质营养不良症) .....	( 186 )
708 Nothnagel 综合征 (动眼神经麻痹-小脑共济失调综合征) .....	( 186 )
O	
709 Observation hip 综合征 (疑似结核性髋关节综合征) .....	( 187 )
710 Obul-Himo 综合征 (背袋综合征) .....	( 187 )
711 Oculo-Cerebello-Myoclonic 综合征 (眼、小脑、肌阵挛性综合征) .....	( 187 )
712 Oculo-Deuto-Osseous dysplasia (眼、齿、骨骼发育异常) .....	( 187 )
713 Oddi 氏括约肌闭锁不全 .....	( 188 )
714 Ogilvie 综合征 (结肠假性梗阻) .....	( 188 )
715 Ollier 综合征 (多发性内生软骨形成症) .....	( 188 )
716 Omento-Adhesion 综合征 (大网膜粘连综合征) .....	( 188 )
717 Ondine 综合征 (下丘脑-肺换气低下综合征) .....	( 189 )
718 Open-Negative 综合征 (结核空洞开放-菌阴综合征) .....	( 189 )
719 Ophthlmo-Mandibulo-Melic-Dysplasia (眼、下颌、肢发育异常) .....	( 189 )
720 Ormond 综合征 (原发性腹膜后纤维化) .....	( 189 )
721 Orofaciodigital 综合征 I 型 (口、面、指综合征 I 型) .....	( 190 )
722 Orofaciodigital 综合征 II 型 (口、面、指综合征 II 型) .....	( 190 )
723 Orzechowski 综合征 (眼调节障碍躯体震颤良性脑炎综合征) .....	( 190 )
724 Osgood-Schlatter 病 (胫骨前结节骨软骨炎) .....	( 191 )
725 Osler-Rendu-Weber 综合征 (广泛性胃肠道血管瘤病) .....	( 191 )
726 Osteochondritis 综合征 (骨软骨炎综合征) .....	( 191 )
727 Osteogenesis imperfecta congenita (先天性成骨不全) .....	( 191 )
728 Osteogenesis imperfecta tarda (晚发成骨不全) .....	( 192 )
729 Osteolysis (acro-osteolysis familia) [骨质溶解 (家族性肢端骨质溶解)] .....	( 192 )
730 Osteolysis (Cheney's 综合征) [骨质溶解 (Cheney 综合征)] .....	( 192 )
731 Osteolysis (cranioskeletal dysplasia with acroosteolysis) [骨质溶解 (头颅 及骨骼发育异常伴肢端骨质溶解)] .....	( 192 )
732 Osteolysis (Gorham's massive osteolysis) [骨质溶解 (Gorham 大量骨质 溶解)] .....	( 193 )
733 Osteolysis, hereditary multicentric (遗传性多中心骨质溶解) .....	( 193 )
734 Osteolysis (hereditary osteolysis) (遗传性骨质溶解) .....	( 193 )
735 Osteolysis with nephropathy (non-familial) (非家族性骨质溶解合并肾脏病) .....	( 193 )
736 Ostco-Onychodysplasia (骨、甲发育异常) .....	( 193 )
737 Osteopathia condensans disseminata (全身脆弱性骨硬化或播散性致密性骨病) .....	( 194 )
738 Osteopathia striata (条纹状骨病) .....	( 194 )
739 Osteopetrosis (石骨症或骨硬化病) .....	( 194 )

- 740 Osteoporosis (idiopathic juvenile) [骨质疏松 (非特异性、青年性)] ..... (195)
- 741 Osteoporosis of the hip (transient) [髋关节骨质疏松 (暂时性)] ..... (195)
- 742 Otopalatodigital 综合征 (耳、腭、指综合征) ..... (195)
- 743 Ostertag 综合征 (遗传性淀粉样肾病综合征) ..... (196)
- 744 Otto 骨盆 (髋臼向内突出症) ..... (196)
- 745 Ovarian veinpyelitis 综合征 (卵巢静脉-肾盂炎综合征) ..... (196)
- 746 Overmovement 综合征 (过度运动综合征) ..... (196)
- P
- 747 Paget 综合征 (变形性关节炎) ..... (196)
- 748 Paget 偷窃综合征 ..... (197)
- 749 Paget-Schrotter 综合征 (腋静脉创伤性血栓形成) ..... (197)
- 750 Paine 综合征 (小头-精神发育不全-痉挛性双侧瘫痪综合征) ..... (197)
- 751 Pancoast 综合征 (肺上沟瘤综合征) ..... (197)
- 752 Pancreatic insufficiency-Chronic respiratory disease-Chronic liver damage  
综合征 (胰腺功能不全、慢性呼吸道病变和慢性肝损害综合征) ..... (198)
- 753 Papillon-Lefevre 综合征 (掌跖角化过度、牙周过早破坏综合征) ..... (198)
- 754 Paraneoplastic 综合征 (肿瘤伴随综合征) ..... (198)
- 755 Paraneoplastic neurologic 综合征 (副肿瘤性神经系统综合征) ..... (199)
- 756 Parastremmatic dwarfism (类扭伤性侏儒) ..... (199)
- 757 Parinaud 综合征 (核上性垂直运动麻痹综合征) ..... (199)
- 758 Parkinson's 病 (震颤麻痹综合征) ..... (199)
- 759 Parkinson-Dementia 综合征 (震颤麻痹-痴呆综合征) ..... (200)
- 760 Parrot I 型综合征 (Parrot 梅毒性骨软骨炎综合征) ..... (200)
- 761 Pelizaues-Merzbacher 综合征 (先天性皮层外轴索再生障碍症) ..... (200)
- 762 Pellegrini-Sticda 综合征 (膝关节周围钙化症) ..... (200)
- 763 Pellizzi 综合征 (松果体综合征) ..... (201)
- 764 Pelvic congestion 综合征 (盆腔淤血综合征) ..... (201)
- 765 Pelvic lipomatosis (盆腔脂肪过多症) ..... (201)
- 766 Pelvic-Shoulder dysplasia (骨盆、肩胛骨发育异常) ..... (201)
- 767 Pendred 综合征 (家族性甲状腺肿聋哑综合征) ..... (202)
- 768 Pepper 综合征 ..... (202)
- 769 Peripheral dysostosis (Brailsford) [周围性骨发育不全 (Brailsford 型)] ..... (202)
- 770 Persistent Mullerian duct 综合征 (永久性苗勒管综合征) ..... (202)
- 771 Petit 病 (膈膨升症) ..... (203)
- 772 Peutz-Jeghers 综合征 (黑色素斑-胃肠多发息肉综合征) ..... (203)
- 773 Peyronien 病 (阴茎硬结症) ..... (203)
- 774 Phalangeal microgeodic syndrome of infancy [婴儿指 (趾) 骨小空泡综合征]  
..... (203)
- 775 Phenylpyruvic oligophrenia (苯基丙酮性智力发育不全) ..... (204)

776	Pick (A) 综合征 (脑叶硬化症)	(204)
777	Pick (F) 综合征 (缩窄性心包炎)	(204)
778	Pickwickian 综合征 (肥胖-肺换气低下综合征)	(205)
779	Pleonosteosis (骨化过度或骨化过早)	(205)
780	Plummer-Vinson 综合征 (缺铁性贫血、吞咽困难综合征)	(205)
781	Poland 综合征 (胸大肌缺损、短指并指综合征)	(205)
782	Polycythemia associated with tumors and cysts (红细胞增多症伴发肿瘤和囊肿)	(206)
783	Polydactyly-Imperforate anus-Vertebral anomalies 综合征 [多指(趾)、锁肛和脊柱畸形综合征]	(206)
784	Polysplenia 综合征 (多脾综合征)	(206)
785	Poly X 综合征 (超雌综合征)	(206)
786	Pompe 综合征 (糖原累积症)	(207)
787	Poncet 综合征 (结核性风湿症)	(207)
788	Popliteal artery entrapment 综合征 (腓动脉“陷阱”综合征)	(207)
789	Popliteal pterygium 综合征 (腓翼状胫肉综合征)	(207)
790	Popoff 肿瘤 (血管球瘤)	(208)
791	Porencephalic cyst (脑穿通畸形囊肿)	(208)
792	Porter 综合征 (急性特发性良性心包炎)	(208)
793	Postapoplexy 综合征 (脑卒中后综合征)	(208)
794	Postcardiotomy 综合征 (心脏手术后综合征)	(209)
795	Postcholecystectomy 综合征 (胆囊切除术后综合征)	(209)
796	Postcoarctectomy 综合征 (主动脉缩窄切开术后综合征)	(209)
797	Post-Gastrotomy 综合征 (胃切除术后综合征)	(209)
798	Postmyocardial infarction 综合征 (心肌梗塞后综合征)	(209)
799	Postphlebitic 综合征 (静脉炎后综合征)	(210)
800	Postthrombotic 综合征 (血栓形成后综合征)	(210)
801	Pott 骨折 (踝部外展骨折)	(210)
802	Potter 综合征 (双侧肾不发育综合征)	(210)
803	Prader-Willi 综合征 (肌张力智力低下、性功能减退、肥胖综合征)	(211)
804	Prefrontal lobe 综合征 (前额叶综合征)	(211)
805	Premyocardial infarction 综合征 (心肌梗塞前综合征)	(211)
806	Primary 综合征 (原发综合征)	(211)
807	Primary pulmonary hypertension 综合征 (原发性肺动脉高压综合征)	(212)
808	Prioficket 综合征 (局限性钙盐沉着综合征)	(212)
809	Progeria (早老症)	(212)
810	Progressive multifocal leukoencephaly (进行性多灶性脑白质病)	(212)
811	Progressive muscle spasm alopecia and diarrhes 综合征 (进行性肌痉挛、脱毛和腹泻综合征)	(213)

- 812 Protein-Losing gastroenteropathy 综合征 (蛋白质丢失性胃肠病) ..... (213)
- 813 Prune-Belly 综合征 (先天性腹肌缺损综合征) ..... (213)
- 814 Pseudoachondroplastic dysplasia [假性软骨发育不全性结构不良 (形成障碍)]  
..... (213)
- 815 Pseudo-Gout 综合征 (假痛风综合征) ..... (214)
- 816 Pseudo-Hirschprung 综合征 (假性先天性巨结肠症) ..... (214)
- 817 Pseudotumor cerebri 综合征 (假性脑瘤) ..... (214)
- 818 Pseudoxanthoma elasticum (皮肤弹性假黄瘤) ..... (214)
- 819 Pubic osteitis 综合征 (耻骨骨炎综合征) ..... (215)
- 820 Pulmonary alveolar proteinosis (肺泡蛋白沉积症) ..... (215)
- 821 Pulmonary infiltration with eosinophilia (PIE) 综合征 (嗜酸细胞增多性肺  
浸润) ..... (215)
- 822 Pyknodysostosis (致密性骨发育不全) ..... (215)
- 823 Pyle 综合征 (骨性狮面) ..... (216)
- R
- 824 Radiation liver 综合征 (放射肝综合征) ..... (216)
- 825 Raeder 综合征 (三叉神经旁交感综合征) ..... (216)
- 826 Rapunzel 综合征 ..... (217)
- 827 Rathk's 囊肿 ..... (217)
- 828 Raymond-Cestan 综合征 (桥脑上部被盖综合征) ..... (217)
- 829 Raynaud 综合征 (雷诺病) ..... (217)
- 830 Reifenstein 综合征 (男子乳房女性化尿道下裂综合征) ..... (217)
- 831 Rebeitz-Kolodny-Richardson 综合征 (皮质齿状核黑质变性伴神经元色素缺乏)  
..... (218)
- 832 Reiter 综合征 (尿道炎-结膜炎-关节炎综合征) ..... (218)
- 833 Relapsing polychondritis 综合征 (复发性多发软骨炎综合征) ..... (218)
- 834 Renal dwarfism 综合征 (肾性侏儒综合征) ..... (219)
- 835 Rendu-Osler-Weber 综合征 (家族性出血性毛细血管扩张症) ..... (219)
- 836 Repeated infection 综合征 (反复感染综合征) ..... (219)
- 837 Retinal blindness polycystic kidneys and brain malformation (视网膜性视觉  
缺失、多囊肾和脑畸形) ..... (220)
- 838 Ribbing's hereditary multiple diaphyseal sclerosis (Ribbing's 遗传性多发性骨  
干硬化症) ..... (220)
- 839 Riddoch 综合征 (视定向障碍 II 型综合征) ..... (220)
- 840 Ridley 综合征 (心脏性喘息) ..... (220)
- 841 Rieger 综合征 (伴幼年青光眼的 Axenfeld 综合征) ..... (220)
- 842 Rigid spine 综合征 (脊柱僵硬综合征) ..... (221)
- 843 Riley 综合征 ..... (221)
- 844 Riley-Day 综合征 (家族性植物神经失调综合征) ..... (221)

845	Riley-Smith 综合征 (巨头-假性视乳头水肿-多发性血管瘤综合征)	( 221 )
846	Robert 综合征 (短肢畸形、唇颌腭裂综合征)	( 222 )
847	Robert-Jones 骨折	( 222 )
848	Robin 综合征 (小颌-舌根下沉-吸气性气道阻塞综合征)	( 222 )
849	Robinow-Silverman 综合征 (胎儿面孔综合征)	( 222 )
850	Rochon-Duvigneaud 综合征 (眶上裂综合征)	( 222 )
851	Roger 病	( 223 )
852	Rollet 综合征 (眶尖综合征)	( 223 )
853	Romberg 综合征 (进行性面偏侧萎缩症)	( 223 )
854	Rothmund 综合征 (先天性皮肤异色病)	( 223 )
855	Rubelle 综合征 (congenital) [风疹综合征 (先天性)]	( 224 )
856	Rubinstein-Taybi 综合征 (阔拇指、趾综合征)	( 224 )
857	Rudiger 综合征	( 224 )
858	Russell 综合征 (婴儿间脑综合征)	( 225 )
859	Russell-Silver 综合征 (身材矮小、不对称、性早熟综合征)	( 225 )
860	Rutherford 综合征	( 225 )
861	Ruvalcaba 综合征	( 225 )

## S

862	Saldino-Noonan 综合征 [短肋骨、多指 (趾) 畸形]	( 226 )
863	Sandifer 综合征 (颈扭转合并食道裂孔疝)	( 226 )
864	Scheuermann 病 (椎体骺板骨软骨炎)	( 226 )
865	Schilder 综合征 (弥漫性轴周性脑炎)	( 226 )
866	Schmidt (A) 综合征 (迷走、副神经综合征)	( 227 )
867	Schonlein-Henoch 综合征 (过敏性紫癜)	( 227 )
868	Schull 畸形性头颅血肿	( 227 )
869	Schwartz-Jampel 综合征 (软骨营养不良性肌强直)	( 227 )
870	Schwarz-Lelek 综合征	( 228 )
871	Scimitar 综合征 [军刀综合征 (或镰刀综合征)]	( 228 )
872	Scleroderma (硬皮病)	( 228 )
873	SC-Phocomelia 综合征 (SC 短肢综合征)	( 228 )
874	Sea-Blue histiocyte 综合征 [海蓝组织细胞综合征 (病)]	( 229 )
875	Seat bell 综合征 (安全带综合征)	( 229 )
876	Senior 综合征	( 229 )
877	Sever 病 (跟骨骨软骨炎)	( 229 )
878	Shapiro 综合征 (胼胝体发育不全)	( 229 )
879	Sharp rib 综合征 (锐肋综合征)	( 230 )
880	Shoehan 综合征 (席汉综合征)	( 230 )
881	Shepherd 骨折	( 230 )
882	Short small bowel 综合征 (短小肠综合征)	( 230 )

- 883 Shoulder loose 综合征 (肩关节松动综合征) ..... (230)
- 884 Shwachman 综合征 (干骺端发育不全和胰功能不全) ..... (231)
- 885 Silo-Filler 病 (农民肺) ..... (231)
- 886 Singleton-Merten 综合征 ..... (231)
- 887 Sipple 综合征 (甲状腺髓样癌和嗜铬细胞瘤) ..... (231)
- 888 Simmonds 综合征 (西蒙兹综合征) ..... (232)
- 889 Sinobronchiales 综合征 (鼻旁窦-支气管病变综合征) ..... (232)
- 890 Sjogren 综合征 (口眼干燥和关节炎综合征) ..... (232)
- 891 Sjogren-Larsson 综合征 (鱼鳞癣-痉挛性双瘫-智力发育不全综合征) ..... (232)
- 892 Small heart 综合征 (小心脏综合征) ..... (233)
- 893 Small left colon 综合征 (左侧小结肠综合征) ..... (233)
- 894 Smith 骨折 ..... (233)
- 895 Smith-Lemeli-Opitz 综合征 (小头、小颌、并趾综合征) ..... (233)
- 896 Sotos 综合征 (脑性巨人症) ..... (234)
- 897 Spahr 综合征 (干骺端成骨不全综合征) ..... (234)
- 898 Spondyloepiphyseal dysplasia congenita (先天性脊椎骨骺结构不良) ..... (234)
- 899 Spondyloepiphyseal dysplasia (Tarda) (晚发性脊椎骨骺结构不良) ..... (234)
- 900 Spondylometaphyseal dysplasia (Kozlowski) [脊椎干骺端结构不良 (Kozlowski 型)] ..... (235)
- 901 Spondylothoracic dysplasia (脊椎胸廓结构不良) ..... (235)
- 902 Sprengel 综合征 (先天性肩部抬高综合征) ..... (235)
- 903 Stanesco 综合征 ..... (235)
- 904 Steel-Richardson-Olszewski 综合征 (进行性核上性麻痹) ..... (236)
- 905 Steinbrocker 综合征 (肩手综合征) ..... (236)
- 906 Stein-Leventhal 综合征 (多囊性卵巢综合征) ..... (236)
- 907 Stevens-Johnson 综合征 (重型大疱性多形红斑) ..... (236)
- 908 Stewart-Morel 综合征 (肥胖-多毛-额骨肥厚综合征) ..... (237)
- 909 Stewart-Treves 综合征 (乳腺切除后综合征) ..... (237)
- 910 Stickler 综合征 (遗传性关节、眼病变) ..... (237)
- 911 Stiff heart 综合征 (强直心脏综合征) ..... (237)
- 912 Still 综合征 (儿童类风湿病) ..... (238)
- 913 Straight back 综合征 (直背综合征) ..... (238)
- 914 Stress ulcer 综合征 (应激性溃疡综合征) ..... (238)
- 915 Sturge-Weber 综合征 (脑三叉神经血管瘤病) ..... (238)
- 916 Subclavian steal 综合征 (锁骨下动脉盗血综合征) ..... (239)
- 917 Sudeck 综合征 (交感神经营养不良) ..... (239)
- 918 Superior cerebellar artery 综合征 (小脑上动脉综合征) ..... (239)
- 919 Superior mesenteric artery 综合征 (肠系膜上动脉综合征) ..... (240)
- 920 Superior vena cava 综合征 (上腔静脉综合征) ..... (240)

- 921 Supra-Scapula nerve distress 综合征 (肩胛上神经窘迫综合征) ..... (240)
- 922 Supraspinatus 综合征 (网上肌综合征) ..... (241)
- 923 Supravalvular pulmonary stenosis-Abnormal facies 综合征 (瓣膜上肺动脉狭窄和面部异常综合征) ..... (241)
- 924 Swyer-James 综合征 (一侧或肺叶性透明肺) ..... (241)
- 925 Symphalangism-Surdity 综合征 [指 (趾) 关节粘连和耳聋综合征] ..... (241)

## T

- 926 Takayasu 综合征 (无脉症) ..... (242)
- 927 Tapia 综合征 (迷走、舌下神经综合征) ..... (242)
- 928 Tarsal tunnel 综合征 (跗管综合征) ..... (242)
- 929 Taussing-Bing 综合征 ..... (242)
- 930 Tay-Sachs 综合征 (GM<sub>2</sub> 神经节苷脂沉积病 I 型) ..... (243)
- 931 Temporal lobe agenesis 综合征 (颞叶发育不全综合征) ..... (243)
- 932 Temporomandibular 综合征 (颞颌关节综合征) ..... (243)
- 933 Tennis elbow 综合征 (网球肘综合征) ..... (243)
- 934 Terry 综合征 ..... (244)
- 935 Terson 综合征 (蛛网膜下腔出血) ..... (244)
- 936 Thalidomide embryopathy (反应停胎儿病) ..... (244)
- 937 Thanatophoric dwarfism (濒死性侏儒) ..... (244)
- 938 Thevenard 综合征 (肢体多发性溃疡综合征) ..... (245)
- 939 Thiemann 综合征 (青年性手指骨骺骨软骨炎) ..... (245)
- 940 Thoracic outlet 综合征 (胸腔出口综合征) ..... (245)
- 941 Third lumbar processus transversus 综合征 (第三腰椎横突综合征) ..... (245)
- 942 Thoraco-Abdominal wall defect 综合征 (胸腹壁缺损综合征) ..... (246)
- 943 Thorn 综合征 (失盐性肾炎综合征) ..... (246)
- 944 Thrombocytopenia-Absent radius (Tar) 综合征 [血小板减少和桡骨阙如综合征 (Tar 型)] ..... (246)
- 945 Thymic tumor 综合征 (胸腺瘤综合征) ..... (246)
- 946 Thyroid acropachy 综合征 (甲状腺性杵状指综合征) ..... (247)
- 947 Tietze 综合征 (肋软骨交界部综合征) ..... (247)
- 948 Tolosa-Hunt 综合征 (痛性眼麻痹综合征) ..... (247)
- 949 Touraine-Solente-Gole 综合征 (厚皮骨膜病) ..... (247)
- 950 Toyama-Suzuki 综合征 (TS 综合征) (户山-铃木综合征) ..... (247)
- 951 Tracheopathia osteoplastica (骨形成性气管病) ..... (248)
- 952 Transient tachypnea of the newborn (新生儿暂时性呼吸急促) ..... (248)
- 953 Traumatic spreading depression 综合征 (外伤性抑制扩散综合征) ..... (248)
- 954 Treacher Collins 综合征 (下颌面骨发育障碍) ..... (248)
- 955 Tricho-Rhino-Phalangeal 综合征 [毛发、鼻、指 (趾) 综合征] ..... (249)
- 956 Trisomy 8 综合征 (三体 8 综合征) ..... (249)



- 957 Trisomy 9 综合征 (三体 9 综合征) ..... (249)
- 958 Trisomy 13 综合征 (三体 13 综合征) ..... (250)
- 959 Trisomy 17 综合征 (三体 17 综合征) ..... (250)
- 960 Trisomy 18 综合征 (三体 18 综合征) ..... (250)
- 961 Trisomy 22 综合征 (三体 22 综合征) ..... (250)
- 962 Troll-Junet 综合征 (肢端肥大-毒性甲状腺肿-颅骨增生-糖尿病综合征) ..... (251)
- 963 Trotter 综合征 (鼻咽部恶性肿瘤侵犯上下颌神经综合征) ..... (251)
- 964 Tuberosity of femur 综合征 (转子综合征) ..... (251)
- 965 Tumoral calcinosis (肿瘤样钙质沉着) ..... (251)
- 966 Turcot 综合征 (家族性结肠腺瘤伴多发肿瘤综合征) ..... (251)
- 967 Turner 综合征 (原发性卵巢功能不全) ..... (252)
- 968 Twin-to-Twin transfusion 综合征 (双生胎儿血流交换综合征) ..... (252)
- 969 Type II neonatal respiratory distress 综合征 (新生儿呼吸窘迫 II 型综合征)  
..... (252)
- U
- 970 Uhl 综合征 (右心室心肌发育不全) ..... (253)
- 971 Ullman 症 (脊椎滑脱症) ..... (253)
- 972 Ulnar tunnel 综合征 (尺神经管综合征) ..... (253)
- 973 Ulna-Tibular dysplasia of Reinhardt and Pfeiffer (Reinhardt-Pfeiffer 尺骨、  
腓骨结构不良) ..... (253)
- 974 Ulrich-Feichtiger 综合征 [颅骨发育障碍、指(趾)、生殖器畸形] ..... (254)
- 975 Unverricht-Lundberg 综合征 (进行性肌阵挛性癫痫) ..... (254)
- V
- 976 Valsalva 动脉瘤 (主动脉窦动脉瘤) ..... (254)
- 977 Van Bogaert-Scherer-Epstein 综合征 (脑脊髓胆固醇沉积综合征) ..... (254)
- 978 Van Buchem 综合征 (家族性普遍性骨皮质增生) ..... (255)
- 979 Van Lohuizen 综合征 (伴有多处先天畸形的大理石色皮肤毛细血管扩张症)  
..... (255)
- 980 Vaquez-Osler 综合征 (真性红细胞增多症) ..... (255)
- 981 VATER 综合征 ..... (255)
- 982 Vedian nerve 综合征 (翼管神经综合征) ..... (256)
- 983 Verbrycke 综合征 (胆囊-结肠肝曲粘连综合征) ..... (256)
- 984 Verner-Morrison 综合征 (肠血管活性肽瘤) ..... (256)
- 985 Vernet 综合征 (颈静脉孔综合征) ..... (256)
- 986 Vesical neck 综合征 (膀胱颈部综合征) ..... (256)
- 987 Vesico-Ureteral reflux 综合征 (膀胱-输尿管返流综合征) ..... (257)
- 988 Villaret 综合征 (腮腺后间隙综合征) ..... (257)
- 989 Vogt 综合征 (先天性双侧手足徐动症) ..... (257)
- 990 Vohwinkel 综合征 (角化性厚皮症和耳聋) ..... (257)

- 991 Von Bekhterev-Strumpell 综合征 (变形性脊椎关节强直综合征) ..... (258)
- 992 Von Bergmann 综合征 (滑动性膈疝综合征) ..... (258)
- 993 Von Gierke 综合征 (糖原贮积病 I 型) ..... (258)
- 994 Von Herrenschwand 综合征 (交感神经性异色综合征) ..... (259)
- 995 Von Meyenburg II 型综合征 (复发性多软骨炎) ..... (259)
- 996 Von Recklinghausen I 型综合征 (多发性神经纤维瘤) ..... (259)

## W

- 997 Waardenbury 综合征 (先天性耳聋、眼病、白额发综合征) ..... (260)
- 998 Wagner-Unverricht 综合征 (皮炎) ..... (260)
- 999 Waldenstrom 综合征 (原发性巨球蛋白血症) ..... (261)
- 1000 Wallenberg 综合征 (延髓外侧综合征) ..... (261)
- 1001 Wartan berg 综合征 (感觉异常性手痛) ..... (261)
- 1002 Weber 综合征 (大脑脚综合征) ..... (262)
- 1003 Weber-Christian 综合征 (非化脓性结节脂膜炎) ..... (262)
- 1004 Wegener 综合征 (坏死性肉芽肿) ..... (262)
- 1005 Weill-Marchesani 综合征 (眼-短肢-短身材综合征) ..... (263)
- 1006 Weil 病 (肺钩端螺旋体病) ..... (263)
- 1007 Weinberg-Himelfarb 综合征 (心内膜弹力纤维增生症) ..... (263)
- 1008 Weingarten 综合征 (热带性嗜酸粒细胞增多症) ..... (263)
- 1009 Weismann-Netter 综合征 (胫腓骨骨干弓形骨增厚伴侏儒) ..... (264)
- 1010 Werdnig-Hoffmann 综合征 (脊髓性肌萎缩综合征) ..... (264)
- 1011 Wermer 综合征 (多发性内分泌肿瘤 I 型) ..... (264)
- 1012 Werner 综合征 (白内障并发硬皮病) ..... (264)
- 1013 Wernicke (K) 综合征 (颠顶综合征) ..... (265)
- 1014 West 综合征 (婴儿痉挛症) ..... (265)
- 1015 Weyers 综合征 (眼、椎综合征) ..... (265)
- 1016 Wet lung 综合征 (湿肺综合征) ..... (265)
- 1017 Whiplash 综合征 (车祸颈伤综合征) ..... (265)
- 1018 Whipple 综合征 (肠道脂质代谢障碍症) ..... (266)
- 1019 White lung 综合征 (白肺综合征) ..... (266)
- 1020 Wildervanck 综合征 (颈-眼-耳综合征) ..... (266)
- 1021 Williams 综合征 (主动脉瓣上狭窄综合征) ..... (266)
- 1022 Williams-Campbell 综合征 (先天性软骨缺损支气管扩张综合征) ..... (267)
- 1023 Willis 环动脉瘤 (脑底动脉环瘤) ..... (267)
- 1024 Willson-Mikity 综合征 (肺成熟障碍综合征) ..... (267)
- 1025 Wilm's 瘤 (肾胚胎瘤) ..... (268)
- 1026 Wilson 综合征 (肝豆状核变性综合征) ..... (268)
- 1027 Winchester-Grossman 综合征 (假性类风湿性关节炎和粘多糖病) ..... (269)
- 1028 Wiskott-Aldrich 综合征 (湿疹-血小板减少性免疫缺陷病) ..... (269)

1029	Wissler 综合征 (变应性亚脓毒病) .....	( 269 )
1030	Wolf 综合征 (4 号染色体短臂部分三体综合征) .....	( 269 )
1031	Wolman 综合征 (肾上腺皮质类脂质沉积综合征) .....	( 270 )
1032	Wyburn-Mason 综合征 (脑视网膜动静脉瘤综合征) .....	( 270 )
X		
1033	X 综合征 .....	( 270 )
1034	XY 纯性腺发育不全 .....	( 271 )
1035	XYY 综合征 .....	( 271 )
Y		
1036	Yellow nail 综合征 [黄指 (趾) 甲综合征] .....	( 271 )
1037	Yousser 综合征 .....	( 271 )
Z		
1038	Zappert 综合征 (婴儿小脑性共济失调综合征) .....	( 271 )
1039	Zenker 憩室 (下咽部后壁憩室) .....	( 272 )
1040	Zimmermann-Laband 综合征 (齿龈瘤-指畸形-肝脾肿大) .....	( 272 )
1041	Zollinger-Ellison 综合征 (胃泌素瘤) .....	( 272 )
英文索引 .....		( 273 )
中文索引 .....		( 303 )

## A

### 1 Aase-Smith 综合征 (先天性贫血-拇指三指骨畸形综合征)

本征 (Amemia congenital-Triphalangeal thumb syndrome) 病因不明。

遗传方式: 可能为性联隐性遗传。

临床表现: 均为男性, 出生后即有症状, 表现为贫血貌、畸形、囟门闭合延迟、肝脾肿大、骨髓呈增生像。

X线表现: (1) 拇指三指节畸形; (2) 桡骨发育不全; (3) 窄肩; (4) 心室间隔缺损; (5) 囟门闭合延迟; (6) 肝脾肿大。

### 2 Abetalipoproteinemia 综合征 (无 $\beta$ 脂蛋白血症综合征)

同义名: Bassen-Kornzweig 综合征; 棘细胞病 (多刺红细胞); 棘红细胞 (增多) 症; 无 $\beta$ 脂蛋白血症。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: (1) 退行性神经系统病变侵犯小脑、长束和周围神经, 并伴有类似遗传性运动失调; (2) 红细胞常有刺状突起; (3) 非典型色素性视网膜炎; (4) 脂肪下痢; (5) 血清缺乏 $\beta$ 脂蛋白质; (6) 胆固醇含量低; (7) 痴呆。此综合征常起病于儿童期。

X线表现: (1) 小肠粘膜皱襞增粗 (十二指肠、空肠最明显), 结肠袋增粗, 粘膜异常突起; (2) 后期病例有心衰 (间质性心肌纤维化)。

### 3 Achondrogenesis (软骨生长不全)

同义名: 骨生长不全。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

髂骨翼呈方形，坐骨切迹短而窄，髌臼顶扁平；(4) 肢根性小肢畸形，上肢短小畸形，管状骨特别是肱骨短而粗，髌板凹陷似 V 形，干骺端张开，近节和中节指骨短而宽；(5) 胸骨短而粗厚，肋骨短且其末端深凹。

## 5 Acrocephalopolysyndactyly type I [尖头多发并指(趾)畸形 I 型]

同义名：Noack 综合征。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床和 X 线表现：(1) 颅骨畸形与 Apert 综合征相同；(2) 拇指增大，跗趾大并伴有重复畸形；(3) 并指(趾)畸形；(4) 智力正常。

## 6 Acrocephalopolysyndactyly type II [尖头多发并指(趾)畸形 II 型]

同义名：Carpenter 综合征。

遗传方式：常染色体隐性遗传。

临床表现：(1) 尖头畸形；(2) 特异面容；(3) 肥胖；(4) 生殖腺机能迟钝；(5) 短指并连畸形；(6) 内侧多趾和并趾畸形；(7) 智力迟钝；(8) 其他异常：先天性心脏病间隔缺损，小角膜，角膜混浊，低位耳并畸形，手尺侧多指畸形等。

X 线表现：(1) 颅缝早闭；(2) 短中指和手指软组织并连；(2) 内侧多趾畸形和并趾畸形；(4) 其他异常：髌外翻，膝外翻，弓形足，髂骨翼张开，髌骨移位，先天性心脏病，疝等。

## 7 Acrocephalopolysyndactyly type III [尖头多发并指(趾)畸形 III 型]

同义名：Sakati 综合征。

临床和 X 线表现：(1) 颅骨骨性连合和尖头畸形；(2) 异常面容；(3) 手短指畸形，足多趾并连畸形；(4) 膝部异常畸形，包括股骨弯曲、胫骨发育不全、腓骨向后上移位。

## 8 Acrocephalosyndactyly type I [尖头并指(趾)畸形 I 型]

同义名：Apert 综合征。

遗传方式：多数病例为散发性，有些为双亲对子女的显性遗传。

临床表现：(1) 头颅畸形：前额高、宽而扁平，短头畸形，两眼分离过远，塌鼻梁，逆蒙古白痴斜眼(眼裂向外下倾斜)，突眼，张口，腭弓高而窄，凸颌畸形，牙齿密集；(2) 手指并连似连指手套状，趾并连无缝似穿短袜状；(3) 智力减退。

影像学表现：(1) 塔形短头畸形，颅缝早闭(特别是冠状缝)，眶窝浅，上颌骨发育不全，下颌凸出；(2) 手、足分节错乱，并有进行性骨性连接；(3) 其他畸形：①气脑造影、CT、MRI：脑积水，皮层萎缩，脑畸形；②多指(趾)畸形，跗趾内翻，大关节僵硬，长骨融合，椎体融合。

## 9 Acrocephalosyndactyly type II [尖头并指(趾)畸形 II 型]

同义名: Vogt 头、指(趾)畸形; Apert-Crouzon 病。

遗传方式: 无家族遗传性。

临床和 X 线表现: (1) 呈 Crouzon 病的面容特征; (2) 手、足畸形似 Apert 综合征, 但属轻型, 而且拇指和小指常不受侵犯。

## 10 Acrocephalosyndactyly type III [尖头并指(趾)畸形 III 型]

同义名: Chotzen 综合征; 头面(骨)畸形 (Saethre-Chotzen 型); 假性 Crouzon 家族性狭颅症。

遗传方式: 常染色体显性遗传。

临床表现: (1) 尖头畸形, 两腿分离过远; (2) 智力较低下; (3) 并指(趾)畸形(部分性, 软组织)。

X 线表现: (1) 颅缝早期闭合; (2) 小头畸形; (3) 颅内压增高; (4) 并指(趾)畸形; (5) 小指弯斜畸形, 有些病例有大趾外翻。

## 11 Acrocephalosyndactyly type IV [尖头并指(趾)畸形 IV 型]

同义名: Waardenburg 型尖头并指(趾)畸形综合征。

遗传方式: 常染色体显性遗传。

临床表现: (1) 尖头畸形, 眼眶或面部畸形; (2) 短指(趾)畸形伴有轻度软组织并指(趾)畸形; (3) 斜视; (4) 鼻子细长而尖; (5) 眼水肿; (6) 先天性心脏病。

X 线表现: (1) 斜头畸形; (2) 第 2、第 3 指(趾)骨末端分裂和第 1 跖骨阙如(有些病例); (3) 膝、肘、指关节挛缩(有些病例)。

## 12 Acrocephalosyndactyly type V [尖头并指(趾)畸形 V 型]

同义名: Pfeiffer 综合征。

遗传方式: 常染色体显性遗传。

临床表现: (1) 尖头畸形; (2) 轻度软组织并指(趾)畸形; (3) 拇指和拇趾增宽; (4) 智力正常。

X 线表现: (1) 矢状缝、冠状缝早期闭合, 两眼分离过远, 前颅窝变浅, 鼻梁扁平; (2) 拇趾内翻畸形, 第 1 跖骨增宽, 拇趾第 1 节呈斜方形; (3) 拇指近节部分膜性并连畸形; (4) 髌骨角和髌骨指数变小。

## 13 Acrodermatitis enteropathica (肠病性肢端皮炎)

同义名: Danbolt 综合征; Brandt 综合征; Danbolt-Closs 综合征, 非典型性连续性肢端皮炎; 异型大疱性表皮松懈症。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: 症状起始于婴儿或幼童期。(1) 皮肤病变(红斑性和疣状大泡性); (2) 脱发; (3) 甲沟炎; (4) 眼部病变: 睑缘炎、结膜炎和角膜混浊; (5) 腹泻; (6) 衰竭或健壮。

X线表现：表现为吸收不良。

#### 14 Acrodysostosis (肢端发育不全)

同义名：周围性发育不全综合征；鼻发育不全和智力低下。

临床表现：(1) 生长缓慢；(2) 身材矮小；(3) 肢端性短肢畸形；(4) 两眼分离过远；(5) 鼻短而呈鞍形；(6) 性腺机能减退；(7) 精神运动迟缓。

X线表现：(1) 短头畸形，鼻骨形成不全，下颌角增大，颌凸畸形，颅骨增厚，牙齿形成迟缓；(2) 周围性发育不全〔掌骨、跖骨和指(趾)骨短小，骨骺呈锥状，骨早熟多见于手足骨〕，长骨侵犯较轻(皮质增厚和管腔狭小)；(3) 其他表现：胸腰椎骺板不规则，后突畸形，椎弓根间距离窄小，小椎体。

#### 15 Acrofacial dysostosis of Weyers (肢、面发育不全(Weyers))

同义名：肢、面发育不全；肢、面畸形。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床和 X 线表现：(1) 六指(趾)畸形；(2) 下颌裂；(3) 牙缺少。

#### 16 Acromesomelic dwarfism (肢端肢中段性侏儒症)

遗传方式：常染色体隐性遗传。

临床表现：初生表现畸形、侏儒，前臂和小腿短小，手指短而粗，面容正常。

X线表现：(1) 头长呈舟状，基底角在 135~140 度之间；(2) 下腰椎椎弓根间距离变小，椎体较短；(3) 全部管状骨变短(特别是前臂)，桡骨弯曲，桡骨头脱位，尺骨远端发育不全，长骨骨骺近于正常，掌、跖、指(趾)骨短而粗壮，手足骨骺早期愈合。

#### 17 Acrorenal malformation 综合征(肢端、肾脏畸形综合征)

临床表现：(1) 肢端异常；(2) 泌尿道发育不良。

X线表现：(1) 肢端异常：少指(趾)畸形，缺指(趾)、短指(趾)和多指(趾)畸形，可不同程度的合并发生；(2) 泌尿道发育不良：单侧肾不发育，收集系统重复畸形。

#### 18 Acute infantile hemiplegia 综合征(急性小儿偏瘫综合征)

是指小儿出生后，由各种原因导致急性脑缺血而发生的偏瘫，不包括产前的先天性畸形、染色体异常或产前感染及围产期中的产伤或产程中感染等因素所致的偏瘫。

病理：(1) 外伤；(2) 脑栓塞；(3) 脑血管解剖异常；(4) 感染；(5) 部分原因不明。

临床表现：发病年龄多见 6 个月~8 岁。急性发生偏侧面及舌的中枢性瘫及该侧上、下肢中枢性瘫，可伴有失语、感觉障碍。

X线胸片、颅脑 X 线平片、脑血管造影、CT 扫描或 MRI 检查，可进一步明确病因和梗塞部位。

#### 19 Adams-Stokes 综合征(急性心源性脑缺氧综合征)

同义名：Spens 综合征；Stokes 综合征；Morgagni-Adams-Stokes 综合征；Stokes-Adams

综合征；全心传导阻滞综合征；阿-斯综合征。

**临床表现：**(1) 心率突然改变伴有短暂的意识丧失，可有（或无）惊厥，紫绀，瞳孔散大反射消失；(2) 心搏出量减少；(3) 血压降低；(4) 面色苍白；(5) 心跳恢复后面色潮红。

**X线表现：**由于病因不同而有不同表现，如先天性心脏病、心肌炎、瓣膜病变、心肌梗死、代谢疾病、心肌浸润性病变、药物中毒、电解质紊乱、肿瘤等各有其特殊的表现。

## 20 Addison 综合征（慢性肾上腺皮质功能不全）

**同义名：**肾上腺皮质功能不全；Addison 黑皮病；肾上腺性黑斑病（黄褐病）；青铜色皮病；Addison 病。

**临床表现：**(1) 虚弱易倦；(2) 消化功能紊乱（厌食、呕吐、腹泻或便秘）；(3) 皮肤色素过多；(4) 口腔、阴道、直肠粘膜色素沉着；(5) 嗜盐；(6) 贫血。

**X线、CT表现：**(1) 肾上腺钙化（10%~25%病例）；(2) 小心脏；(3) 其他异常：肾脏缩小，脾大，外耳钙化或骨化，胆囊病变发病率高，龋齿，齿槽周围骨质吸收。

## 21 Adie-Critchley 综合征（运动前区皮质综合征）

本征（Premotor cortex syndrome）是以强迫性抓握和摸索为其临床特点。

**同义名：**强迫性抓握和摸索综合征；Fultion 综合征。

**病因：**可见于肿瘤、血管瘤及变性病。

**病理：**病灶位于额叶背侧面的皮质运动前区（第6区）。

**临床表现：**突出的表现是强迫性的抓握和摸索动作；兼有肢体运动障碍。

**CT、MRI表现：**表现为额叶病变，有助于病因诊断。

## 22 Adrenleukodystrophy (ALD)（肾上腺性脑白质营养不良）

**同义名：**肾上腺-弥漫性轴周性脑炎。

**遗传方式：**罕见的伴性隐性遗传。

多发于3~12岁男孩，偶也见于成年人。

**临床表现：**本来正常的男孩出现行为异常及功课下降，几年后呈进行性智力低下、视力丧失、失聪、小脑性共济失调及四肢瘫。

**CT表现：**病灶从大脑后部白质呈不对称性向额部蔓延伸展，病灶周围出现对比增强。一些平扫时无异常改变的部位如内囊、胼胝体、大脑脚等造影后可出现对比增强。多伴有脑萎缩，以白质萎缩为主。萎缩常从脑的后部开始，逐步向前发展，最后导致全脑萎缩。可有程度不一的巨脑症。

**MRI表现：**显示的病变范围与CT一致。在IR序列上病变区后部的灰白质界限消失。髓鞘脱失区呈长 $T_1$ 与长 $T_2$ ，其范围相当于CT上显示的低密度区。MR可显示CT不显影的局灶性脱髓鞘改变，因而MR优于CT。轴面 $T_2$ 加权像上，侧脑室后角周围的白质呈典型的蝴蝶状长 $T_2$ 信号。

## 23 Adrenogenital 综合征（肾上腺性变态综合征）

本征是由于先天性酶缺乏或肾上腺皮质网状层发生增生或肿瘤致使性激素分泌异常而引



起性变态的一组综合征。包括雄激素分泌过多则引起男性化，称为肾上腺性男性化；雌激素分泌过多则引起女性化，称为肾上腺性女性化，性激素分泌减少则使性分化异常，称为肾上腺性分化异常。

**病因：**分为先天性及后天性两大类。先天性者为常染色体隐性遗传性疾病；后天性者多为网状层肿瘤，少数为皮质增生。

**临床表现：**(1) 胎儿期发病，女性呈假两性畸形和男性化现象的外生殖器异常；(2) 青春前期发病，女性呈男性化，多毛症；男性为假性早熟，但睾丸不发育，无精子，提早出现第二性征；(3) 成年期发病，女性出现男性变态、性器官萎缩。

**X线表现：**(1) 腹膜后充气造影可发现肾上腺增大，甚至可压迫和侵及邻近蜂窝组织，阻止气体进入肾上腺区；(2) 胎儿期及青春前期发病者，由于雄激素作用于骨骼，加速骨骼生长发育，但至青春后期，骨骼均提前融合，其结构正常。

**CT表现：**肾上腺实质性肿块，密度均匀或不均匀，边缘多规则，一般均较大，但无特异性，需结合临床及实验室检查才能作出诊断。

## 24 Adrenogenital 综合征 (congenital) (肾上腺、性器官综合征 (先天性))

**遗传方式：**常染色体隐性遗传，突变基因。

**临床表现：**三种类型：(1) 单纯女性男性化现象；(2) 女性男性化肾上腺功能不全；(3) 女性男性化伴高血压。

**影像学表现：**(1) 单纯女性男性化：①高度骨早熟；②乳突、副鼻窦高度气化；③肋软骨与喉部早期钙化；④牙齿提前发育；⑤肌肉早期发育，骨性突出；⑥颅骨板障早期发育；⑦女性生殖器造影：不同程度的发育畸形，包括假性半阴阳和真性半阴阳；⑧B超、气腹造影：显示内生殖器正常的解剖部位，小子宫，卵巢正常或增大；⑨腹膜后充气造影：肾上腺增大。(2) 肾上腺功能不全：①由于脱水而使饮组织厚度减小；②肺部透亮度增大；③小心脏；④胃肠道无气体，类似高位胃肠道梗阻；⑤心脏扩大，甚或有充血性心衰。

## 25 Adult respiratory distress 综合征 (ARDS) (成人呼吸窘迫综合征)

本征常于休克、严重创伤或感染后，在治疗中突然发生的一种急性呼吸衰竭。

**同义名：**成人急性呼吸窘迫综合征；成人呼吸困难综合征；成人呼吸衰竭综合征；进行性呼吸窘迫症；创伤后肺功能不全；休克肺；低氧性通气不足；成人肺透明膜病；创伤后肺不张；充血性肺不张；广泛性肺塌陷；进行性肺实变；创伤性湿肺；出血性肺综合征；脂肪栓塞；硬肺综合征；僵硬肺综合征；苍白肺综合征；支气管肺结构不良综合征；肺微血管栓塞；呼吸机肺；体外循环肺；泵肺；移植肺；氧中毒；灌注后肺。

**临床表现：**进行性发绀和气急。

**X线表现：**早期胸片大致无异常；中期可见双肺弥漫性小片状浸润和毛玻璃状阴影，常于起病后 12~24 小时出现，48 小时后最明显；晚期胸片上浸润阴影可融合成大片实变，甚至出现肺不张，纵隔气肿和气胸。

**CT表现：**CT 扫描可有助于显示早期肺内异常，了解病变后期的合并症及继发间质纤

维化。(1) 早期表现为肺血管影增粗或有小斑片影；(2) 中、晚期两肺有多发斑片状阴影，肺野外围部多见，包括叶间胸膜附近。也有的病例在肺的中、内带病变相对较多。合并感染时可见有胸水，大灶性实变及空洞等。在显示继发的肺间质纤维化方面，CT 扫描优于普通 X 线检查。

## 26 Afferent loop 综合征 (输入肠袢综合征)

同义名：医源性近端肠袢综合征，Steinberg 综合征。

临床表现：症状出现于胃切除或胃空肠吻合术后；(1) 上腹部不适；(2) 上腹疼痛；(3) 腹胀；(4) 呕吐胆汁；(5) 腹泻；(6) 体重减轻；(7) 贫血。

X 线表现：(1) 近端空肠袢扩张，大量钡剂充盈；(2) 扩张的近端肠袢强力的蠕动收缩；(3) 输入袢内的钡剂为胰、胆汁所稀释；(4) 空肠胃吻合口反流；(5) 近端肠袢钡剂滞留。

## 27 Aglossia-Adactylia 综合征 [缺舌-缺指(趾)综合征]

遗传方式：无家族性，无性别差异。

临床表现：(1) 完全性或接近完全性无舌；(2) 肢体远端发育阙如 [特别是指(趾)]；(3) 其他异常：下门齿阙如，腭裂或高腭弓，口内索带，舌下与颌下腺增生肥大。

X 线表现：(1) 下颌畸形；(2) 四肢发育不全 [四肢不全至远侧指(趾)阙如]；(3) 牙齿异常 (下颌门齿阙如，乳牙)；(4) 其他异常：右位心，腹腔内脏转位。

## 28 Aicardi 综合征 (点头癫痫，胼胝体发育不全，视网膜、脉络膜色素脱失综合征)

遗传方式：可能为 X 连锁显性遗传；也可能是基因突变。

临床表现：(1) 显著的智能障碍；(2) 精神活动发育迟缓；(3) 强直性痉挛发作；(4) 肌张力低下或小头症；(5) 其他：眼的异常；婴儿癫痫与脑电波异常；骨的异常。

X 线表现：(1) 脊柱侧弯、后弯，半脊椎，脊椎融合、楔状椎、二分椎；(2) 肋骨缺损、肋骨分叉、第 13 肋骨；(3) 头颅或颜面不对称；(4) 气脑造影可见脑室扩大。

CT 表现：两侧侧脑室分离，三脑室扩大、上移并向前延伸。冠扫可见两侧脑室前角呈八字状分离、扩大及上移的第三脑室。

MRI 表现：(1) 胼胝体全部或部分阙如；(2) 海马回、前连合或后连合全部或部分阙如；(3) 额角小、双额角分离，伴内侧凹陷，外侧角变尖；(4) 孟氏孔 (外侧) 延长；(5) 第三脑室增大并上抬；(6) 由于胼胝体压部阙如及发育不良，致侧脑室体增大、变圆；(7) 侧脑室内侧壁分离，形成一个向前开放的角；(8) 脑沟沿脑室内壁呈放射状排列，顶枕裂与距状裂不会聚，内侧裂与狭窄的半球下缘垂直；(9) 异常的矢状方向走行的胼胝体带，形成侧脑室体部分与额角的内侧壁；(10) 大脑皮层形成异常，可呈无脑回、脑回肥厚、多发小脑回及灰质异位症；(11) 海马回形成异常，伴开放扩张形颞角；(12) 完全交通性或多发分叶状半球间裂，可像肿瘤一样使邻近的大脑半球移位或受压；(13) 胼周动脉与大脑内静脉因第三脑室上抬而向两侧分离。

MR 是目前诊断部分性或完全性胼胝体发育不良的首选方法，在评价伴发的各种其他颅脑畸形方面，MR 与 CT 可以互相印证补充。

## 29 AIDS (艾滋病)

同义名：获得性免疫缺陷综合征；Acquired immune deficiency syndrome (AIDS)。

人体免疫缺陷病毒(HIV病毒)是AIDS的直接致病原，同性恋和滥用静脉药物是常见的致病途径，死亡率高达100%。AIDS病人机体免疫力下降，易引起许多机会性感染和并发其他疾病，患者可出现全身性广泛感染。

**脑部感染的CT、MRI表现：**(1) HIV性脑炎：正常或仅有轻微脑萎缩，偶尔可见脑白质内弥漫性的低密度区或MRI T<sub>2</sub>高信号区。(2) 进行性多发性脑白质病(PML)：受累白质内有低密度区，以顶、枕叶为主，极少累及灰质；MRI T<sub>1</sub>低信号，T<sub>2</sub>高信号，但无特异性。(3) 巨细胞病毒性脑炎：局部水肿和占位效应，增强CT表现为室管膜弥漫性强化，MRI表现为脑室周围的高信号。(4) 新型隐球菌感染：大部分病人的CT和MRI表现正常，极少见到基底池和脑室变化。(5) 弓形体病：CT平扫表现为脑实质内低密度区，增强后呈不规则结节状或环形强化，病灶弥散分布时，多位于脑深部灰质，75%的病人有基底节受累。MRI所见T<sub>1</sub>低信号，T<sub>2</sub>等高信号。

**AIDS胸部改变：**(1) 肺囊虫肺炎：双侧肺门旁或肺底网状或网状结节浸润，并迅速发展为弥散性肺实变。(2) 分支杆菌感染：表现近似初染肺结核。(3) 巨细胞病毒感染：X线表现与肺囊虫肺炎相似。(4) 真菌感染：肺周围结节、单发或多发，可互相融合成空洞或为肺实变。(5) Kaposi肉瘤：表现为肺门和纵隔淋巴结病变，结节性浸润和胸腔积液，可波及淋巴结、内脏，特别是胃肠道等，诊断较困难。

## 30 Ainhum 综合征

同义名：自发性指脱落症；原发性指脱落症；阿洪病。

遗传方式：有家族病例报道。

**临床表现：**侵犯指、趾，过度角化索带部分或完全包绕指(趾)骨，与其相应部位有深的软组织沟缝，皮肤增厚，可发生溃疡。

**X线表现：**(1) 骨骼有界限明确的变薄变细，继之骨折或骨质吸收；(2) 有些病例显示自家截指(趾)。

## 31 Alagille 综合征 (先天性肝内胆管发育不良症)

先天性肝内胆管发育不良症(Congenital aplasia of interhepatic bile duct)具有特殊面容、脊柱畸形、心脏杂音及智力发育迟缓等临床特征。

同义名：肝内胆管闭锁。

**临床表现：**肝内胆汁郁积、面容特殊、心脏杂音，脊柱畸形和智力发育迟缓等。

**X线表现：**细针经皮肤肝穿刺胆管造影往往不成功；术中穿刺胆管造影也不能成功。

**B超：**可见肝内胆汁郁积征象。

**CT示肝内胆汁郁积等征象。**

## △附：先天性胆道闭锁综合征 (Congenital biliary atresia syndrome)

本病是胚胎期或生后原因不明的肝内外胆道闭锁的一种疾患。

**临床特点：**持续性黄疸，如不解除胆道闭锁，可发生胆汁性肝硬化，数年内因肝功能衰竭，感染或食道静脉曲张破裂出血而死亡。

胆管闭锁可以发生于胆道任何部位，按胆管闭锁的部位可分为7种类型。

I型：肝管、胆囊、胆总管完全闭锁。

II型：胆囊内含有少量透明粘液，其余胆管均闭锁。

III型：肝管闭锁，胆囊、胆囊管和胆总管与十二指肠相通。

IV型：肝外胆管正常，肝内胆管闭锁。

V型：肝管及胆管囊正常，胆总管闭锁。

VI型：肝管正常，胆囊及胆总管闭锁。

VII型：肝管及胆囊正常，其余肝外胆管全部闭锁。

上述7型以前4型为最多见，占全部病例的90%~95%，尤以I型更为多见，此4型均不能施行手术治疗，预后差。后3型占全部病例的5%~10%，可以进行手术治疗，预后较好。

### 32 Albatross 综合征（信天翁综合征）

本征指原有精神异常者胃切除术后，由于精神因素的作用，出现胃肠道症状。

**同义名：**胃切除后-人格缺陷综合征（Postgastrectomy-Personality defect syndrome）。

**临床表现：**患者在胃手术后（无论何种术式）出现无器质性原因的腹痛、间断恶心、呕吐、严重的营养不良。止痛药可缓解症状。

**X线表现：**钡餐检查未发现胃肠器质性病变。

**诊断：**根据典型的病史及临床表现及钡餐检查即可确诊。

### 33 Albright 综合征（纤维性骨营养不良症）

本征（Osteodystrophia fibrosa）病因不明，其主要临床表现为弥漫性纤维性骨炎、皮肤褐色斑及以性早熟为主的内分泌异常。

**同义名：**多发性骨纤维化，纤维异常增殖症或纤维结构不良并发皮肤色素沉着和青春期早熟；Fuller-Albright 综合征；McCune-Albrights 综合征。

**临床表现：**发病于童年时期。（1）性早熟，月经早潮，偶尔有甲状腺功能异常；（2）皮肤色素沉着（咖啡斑）常为单侧，位于骨骼病变的同一侧；（3）纤维性骨炎。

**X线表现：**（1）骨早熟，骺板早期闭合导致侏儒。（2）常累及四肢长骨，表现为多骨型、单侧性，骨皮质变薄、膨胀，髓质骨小梁粗糙或呈毛玻璃样改变，其中还可见大小不等的钙化影，长骨可弯曲畸形，可见到梭形囊状透亮区。（3）下肢可发生病理性骨折。（4）颅骨（包括面颅骨和脑颅骨）可分为①硬化型：多发生于颅底骨、面颅骨，呈一片均匀性密度增高，骨质增厚；②囊肿型：多见于颅盖骨，呈单囊或多囊状透亮区，边缘硬化，局部外板膨胀，密度呈磨玻璃样或透亮度更高；③混合型：多见于颅盖骨，既有囊状破坏，又有颅板膨胀、增生，可达数厘米。囊内部分透亮度较高，部分呈磨砂玻璃样，还伴有片状致密区。（5）骨盆：髌骨见单囊状或多囊状透亮区，边缘硬化而不规则，坐骨和耻骨也常有膨胀，并可有不规则钙化，髌臼内陷，以致骨盆明显畸形。

### 34 Albright-Butler-Bloomberg 综合征

同义名：抗维生素丁佝偻病，低磷酸盐血性家庭性佝偻病，伴性遗传的低磷酸盐血性佝偻病，磷酸盐多尿症，顽固性佝偻病。

遗传方式：伴性显性遗传。

临床表现：症状起病于幼儿期。(1) 侏儒，生长缓慢；(2) 小腿弯曲呈“O”形腿；(3) 步态蹒跚；(4) 肋骨端佝偻病性串珠；(5) 腹部膨隆；(6) 低磷酸盐血症伴有肾小管无机磷吸收降低；(7) 佝偻病，对一般维生素D的治疗量无反应；(8) 血清碱性磷酸酶升高。

X线表现：(1) 佝偻病或骨质软化症；(2) 管状骨短而弯曲；(3) 有些病例可见假性骨折透亮带；(4) 骨质密度增高，骨小梁粗糙；(5) 关节周围和肌肉附着处可出现骨刺或小骨块；(6) 颅骨骨性连接；(7) 股骨头骨骺滑脱；(8) 成人退行性关节炎；(9) 成人脊髓压迫征；(10) 有牙齿异常表现。

### 35 Albright's hereditary osteodystrophy (Albright 遗传性骨营养不良)

同义名：假性甲状旁腺机能减退 (PH)，Seabright-Bantam 综合征；假-假性甲状旁腺机能减退 (PPH)，脑、掌、跖骨营养不良。

遗传方式：显性特点，并有不同程度的基因表现度，PH 和 PPH 有人报告于同一家族中，可能为同一病变的变异。

临床表现：(1) 身体矮小；(2) 圆脸，鼻梁凹陷；(3) 肥胖；(4) 智力迟钝；(5) 短指(趾)，指(趾)“关节征”阳性；(6) 白内障；(7) 牙列异常；(8) 低血钙和高磷酸盐症，在 PH 给予足量的甲状旁腺激素无反应，在 PPH 中血钙、磷均正常。

X线表现：(1) 颅骨增厚 (1/3 病例)；(2) 颅内钙化；(3) 软组织钙化或骨化；(4) 掌、跖、指(趾)骨不成比例的变短和畸形；(5) 手的骨骺早期愈合，且骺呈锥状；(6) 其他异常：长骨弯曲，骨质疏松，少数为骨质硬化，髓内翻或外翻，并指(趾)畸形，骨软骨瘤。

### 36 Alcoholic cardiomegaly-Emphysema 综合征 (酒精性心脏扩大-肺气肿综合征)

本征是指嗜酒者反复诱发支气管和肺部炎症所引起的慢性心肺功能不全。

临床表现：长期嗜酒的男性，饮酒后反复发作支气管炎，逐渐发展为肺气肿、心脏扩大出现心肺功能不全。

X线表现：两肺气肿，心脏呈肺心病样改变。

### 37 Alder-Reilly 综合征 (白血球异常)

此疾患由 Alder (1938) 首先报道，它显示骨骼改变并有白血球异常。

病理：异常颗粒的白血球存在于血液、脾或骨髓中，骨髓血管扩张，几乎达到血管癌的程度，骨髓化骨迟缓，出现骨畸形改变。

X线表现：显示肱骨头与股骨头的骨破坏以及明显的骨硬化。长骨骨髓化骨的迟缓，颅

骨穹窿有类似毛刷状的条状阴影。

### 38 Alexander (W.S) 综合征 (巨脑性婴儿白质营养不良)

本征 (Megalencephalic infantile leukodystrophy) 病因不明, 可能系干扰脑白质髓鞘形成所致。

同义名: 星形细胞纤维蛋白样变性综合征; 髓鞘形成不良性白质营养不良伴巨颅脑综合征; 白质营养不良伴巨颅脑综合征。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: 罕见、婴儿期起病, 多见于男婴。头颅进行性增大, 进行性反应迟钝、全身痉挛、惊厥。

CT表现: (1) 以额部增大为主的巨脑畸形; (2) 低密度病损区主要发生在额叶深部白质; (3) 增强后可被强化。MR T<sub>2</sub> 加权像脑室周围白质高信号。

### 39 Alpers 综合征 (弥漫性进行性脑灰质变性)

本征 (Diffuse progressive degeneration of cerebral gray matter) 见于婴幼儿, 迄今病因未明, 除与常染色体隐性遗传有关外, 缺氧、癫痫发作、脑炎、外伤和婴儿性坏死性脑病等均可能为致病因素。

同义名: 婴儿进行性脑灰质营养不良; Christensen-Krabbe 综合征。

病理: 以脑灰质变性为主, 白质相对正常, 萎缩的皮质、小脑、脑干可呈囊性变。

临床表现: 进行性痴呆、痉挛性发作和共济失调为特征。

CT、MR 检查可见脑灰质变性、脑萎缩等改变。

### 40 Alpha-1 antitrypsin deficiency 综合征 ( $\alpha$ -1 抗胰蛋白酶缺乏综合征)

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: (1)  $\alpha$ -1 抗胰蛋白酶缺乏; (2) 喘息; (3) 40 岁以前起病, 由于阻塞性肺病而发生进行性呼吸困难。

X 线表现: (1) 肺气肿下叶为重, 肺透亮度增加, 可有肺大疱; (2) 肺底部均质性减低, 而上肺叶血流量增加; (3) 心脏扩大, 肺心病, 肺动脉及其近侧分支扩张。

### 41 Alport 综合征 (遗传性肾炎-神经性耳聋综合征)

同义名: Diekinson 综合征; 遗传性肾病和神经性耳聋; 出血性家族性肾炎; 肾-耳-眼综合征; Guthrie-Alport 综合征。

遗传方式: 可能为常染色体显性遗传伴有异常等位基因分离。

临床表现: (1) 肾脏病变: 血尿、蛋白尿, 进行性肾脏衰竭; (2) 感觉神经性耳聋; (3) 眼部异常: 圆锥形晶状体, 小圆形晶状体, 白内障。

X 线表现: (1) 肾衰竭的 X 线表现; (2) 继发于高血压的充血性心力衰竭; (3) 肾动脉造影: 皮质密度较淡, 皮质与髓质交界处血管迂曲、集拢。

## 42 Alveolar-Capillary block 综合征 (肺泡毛细血管阻塞综合征)

病因：肺泡细胞癌，结节病、肺间质性纤维化，肺泡蛋白沉积症，粟粒性肺结核，组织细胞增生症 X，肺含铁血黄素沉着等。

临床表现：肺气弥散容量减少，表现为呼吸困难、弥漫性啰音、发绀、杵状指（趾）。

X线表现：不同病因有不同的表现，(1) 一般表现为颗粒状密度增高阴影；(2) 可发生肺源性心脏病。

## 43 Alzheimer's 病 (老年性痴呆综合征)

同义名：老年性痴呆；老年前期痴呆；老年性痴呆；Alzheimer 综合征；弥漫性大脑萎缩症。

病因：不明，可能与遗传、病毒感染、免疫因素，以及铅中毒有关。

病理：以弥漫性脑萎缩为特征。

临床表现：发病多在 50~60 岁，症状逐渐发展，早期为记忆力减退，继而定向障碍，说话不流利，最后发展为痴呆。

CT、MRI 表现：(1) 脑室系统普遍扩大和脑沟增宽；(2) 脑萎缩以颞叶最明显；(3) 脑灰白质界限模糊较为明显；(4) 近来高磁场 MRI 资料表明，本病的脑铁沉积明显高于正常人，但作为诊断依据尚待进一步研究。

## 44 Aminopterin-Induced 综合征 (氨喋呤 (白血宁) 引致的综合征)

同义名：氨喋呤和氨甲喋呤 (氨甲叶酸) 胎儿病综合征。

病因：在妊娠初期应用氨喋呤和氨甲喋呤形成的畸形胎。

临床表现：(1) 新生儿体重轻；(2) 颅骨发育异常；(3) 异常面容：低位耳，眼睛突出，两眼分离，鼻梁扁平，小下颌，腭裂；(4) 四肢混合畸形；(5) 智力迟钝；(6) 身体发育迟缓；(7) 近视。

X线表现：(1) 颅骨发育异常：新生儿颅骨缺乏正常的骨化，追踪观察显示颅骨骨化不全，多数缝间骨、颅裂、顶骨可见迷走的纵缝；(2) 其他异常：四肢短 (前臂更明显)，长骨髓腔先天性狭窄，桡骨小头半脱位，畸形足，手、足骨性连接，髋关节脱位，细肋骨，髌骨指数低，坐耻骨骨化迟缓，骨骺发育迟缓。

## 45 Analgesic abuse 综合征 (滥用止痛药综合征)

由于长期大量服用含非那西汀的止痛剂引起反复无菌性脓尿或尿路感染。

临床表现：(1) 有长期滥用镇痛剂史；(2) 出现反复发生不易控制的肾盂炎；(3) 尿培养阴性；停药止痛药后病情好转。

X线表现：静脉尿路造影有肾乳头坏死的征象。

#### 46 Andersen I 型综合征 (支气管扩张-胰腺囊性纤维化-维生素 A 缺乏综合征)

支气管扩张-胰腺囊性纤维化-维生素 A 缺乏综合征 (Bronchiectasis-Pancreatic-Fibrosis vitmine A dificit syndrome) 系指人体多系统的外分泌腺先天分泌异常, 表现为分泌粘稠度较高的粘液和汗液中排氯化钠浓度增高的一类临床征象。

同义名: Andersen 综合征; Clarke-Hadfield 综合征; 囊性纤维化病; 粘液粘稠病; 胰腺囊性纤维化; 胰纤维化囊肿病; 胰管粘稠物阻塞症; 胰性幼稚性综合征; 先天性胰腺外分泌腺发育不全综合征; 胰腺囊性纤维变时的肺囊性变。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: 多见于婴幼儿, 于生后数天即可发病, 表现为呼吸道反复感染, 肺部病变逐渐严重, 胎粪性肠梗阻。化验检查: 胰蛋白酶缺乏; 汗液和唾液中氯化钠的含量增加。

影像学表现: (1) 腹部平片可见胎粪性肠梗阻改变 (与一般小肠梗阻表现相似); 并发肠穿孔时, 可见气腹征象; 还可见胎粪性腹膜炎征象, 表现为腹膜的钙化, 呈细线状或斑片状, 常位于右侧腹部, 尤其是右上腹或右下腹。(2) 钡剂灌肠可显示结肠细小, 如铅笔样; 不完全性梗阻时, 结肠内常有大量胎粪积存, 钡剂常不能通过脾曲充盈横结肠以上的结肠。(3) 胸部: 早期, 为慢性的支气管肺炎, 呈多发性小叶实变影, 伴有小叶性节段性肺不张影, 以及泡性肺气肿征象。后期, 则见两肺有弥漫性网织结节样阴影, 伴有增粗的支气管索条影, 最后可出现肺原性心脏病。胸膜常有肥厚粘连。(4) 胆系造影中可见小胆囊, 胆系不充盈或部分充盈及胆系结石等。(5) 骨骼: 可见长骨干骺端和扁骨边缘显示骨生长障碍表现, 常多发并对称出现。(6) 慢性上颌窦炎改变。(7) B 超、CT 检查可明确胰腺囊肿的大小、多少、位置和性质。CT 表现为胰腺轮廓缩小伴形态不规则, 有大小不等的囊肿形成; 胰实质密度增高, 残存点状钙化影散在分布; 强化扫描胰腺强化不明显。

#### 47 Aniridia-Wilms tumor 综合征 (无虹膜-Wilms 肿瘤综合征)

同义名: AWT 综合征。

本征主要表现为无虹膜、泌尿系及外生殖器异常、智力低下的 AGR 三联征并发 Wilms 肿瘤。

遗传方式: 常染色体显性遗传。

临床、X 线、B 超表现: Wilms 肿瘤伴有某些先天畸形, 以无虹膜为最常见, 其他畸形包括半侧肥大畸形、颅骨和颅面畸形、小头畸形、各种骨骼畸形; 血管瘤; 先天性心脏病; 肾脏发育不良、马蹄肾、双尿道、尿道下裂、隐睾、双侧纤维性小卵巢; 多发性神经纤维瘤以及智力低下等。

#### 48 Anonychia-Ectrodactyly 综合征 [无甲畸形-先天性缺指 (趾) 综合征]

遗传方式: 可能为常染色体显性遗传。

临床表现: (1) 部分或完全性无指甲; (2) 不同程度的缺指 (趾) 或缺腕骨和跗骨。

X 线表现: (1) 不对称性指 (趾) 畸形, 缺乏正常的分节; (2) 弯曲指 (趾); (3) 掌、



跖、指（趾）部分缺如；（4）并指（趾）畸形；（5）多指（趾）畸形。

#### 49 Anterior spinal arteria 综合征（脊髓前动脉综合征）

同义名：Beck 综合征。

本征系指供应脊髓腹侧 2/3 区域的脊髓前动脉发生闭塞所引起的病变水平以下的中枢性瘫痪，分离性感觉障碍（痛觉和温觉缺失而震动觉和位置觉存在）和膀胱直肠功能障碍。

**X 线表现：**血管造影可见脊髓前动脉呈节段性或区域性闭塞。

CT、MR 检查可见病变区梗塞和水肿。

#### 50 Anterior tibial 综合征（胫骨前肌综合征）

同义名：胫前间隙综合征；间隔综合征。

**病因：**由于肌肉损伤或过度劳损，压迫胫前动脉和淋巴管，引起胫前间隙积液。

**临床表现：**（1）疼痛；（2）感觉改变：小腿和足部感觉丧失；（3）肿胀；（4）压痛；（5）胫前间隙张力增高，血液循环不足；（6）缺血性坏死。

**X 线表现：**（1）如为外伤，则可见骨折；（2）软组织肿胀；（3）血管造影：显示血管阻塞。

#### 51 Aortic arch pseudocoarctation 综合征（主动脉弓褶曲畸形）

同义名：假性主动脉缩窄症。

本症为一种先天发育畸形。其病因与动脉导管韧带短缩牵引和主动脉过长有关。

**临床表现：**由于本畸形并无特殊的病理意义，故一般可不产生任何临床症状。

**X 线表现：**胸片可见主动脉弓略小，位置抬高，主动脉弓与降主动脉之间有一小而浅的切迹，在透视时可见其搏动与主动脉弓一致。在斜位照片中，有时可以显示其褶曲部分，主动脉后三角区缩小。主动脉造影可显示其褶曲部位的影像。

#### 52 Aortic arch 综合征（主动脉弓综合征）

主动脉弓部位由于炎症或动脉粥样硬化等原因，使无名动脉、左锁骨下动脉或左颈总动脉开口处发生狭窄或闭塞而引起其灌注区产生血液供应不足的临床表现，称为主动脉弓综合征。

**同义名：**上肢无脉症；慢性锁骨下动脉-颈动脉梗阻综合征；主动脉弓分支血栓闭塞性动脉炎；胸颈阻塞性病变。

**病因：**（1）炎症；（2）风湿、类风湿及胶原性病变；（3）动脉粥样硬化；（4）主动脉夹层动脉瘤；（5）其他。

**临床表现：**多见于青年女性；症状因阻塞部位及阻塞程度而定；上肢血压脉搏消失，颈动脉搏动减弱或消失。

**X 线表现：**主动脉造影可确定诊断，并可确定狭窄部位及严重程度。

#### 53 Aortic valve prolapse 综合征（主动脉瓣脱垂综合征）

主动脉瓣脱垂与二尖瓣瓣脱垂相同，是由于瓣叶粘液样变性所引起。

**临床表现:** 本征多并发于二尖瓣脱垂病例, 但亦可单独存在。如不并发主动脉瓣关闭不全, 则病人并无症状及体征。

**影像学所见:** 本征确定诊断主要根据心脏切面超声检查: (1) 舒张期主动脉瓣脱入左室流出道; (2) 瓣膜非对称性增厚, 接合点偏移。

## 54 Aortoiliac steal 综合征 (肠系膜动脉综合征)

**病理生理:** 肠道血循环不足, 由: (1) 腰段交感神经切除; (2) 髂股动脉侧支通路形成以解除双侧髂动脉阻塞, 增加下肢的血流量, 并降低经狭窄硬化的肠系膜动脉供应肠道的血循环; (3) 腹主动脉远段阻塞等所引起。

**临床表现:** (1) 由于肠缺血而发生腹部绞痛; (2) 有时肠坏死。

**X线表现:** 血管造影显示异常的血循环, 特别是肾动脉以下的远侧腹主动脉的阻塞, 使部分血液从肠系膜上动脉经肠系膜下动脉和下腹动脉偷渡至下肢。

## 55 Aplasia cutis congenita 综合征 (先天性皮肤发育不全综合征)

**同义名:** 先天性缺皮; 先天性颅骨和头皮缺损。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传或不完全的显性遗传, 女性多于男性。

**临床表现:** (1) 皮肤缺损, 多见于头皮中线部, 其次是躯干和四肢, 缺损区呈圆形或卵圆形, 边缘清晰, 初生时为溃疡或覆盖以薄膜, 数月后逐渐愈合, 并伴有疤痕形成; (2) 可为多发性缺损 (8%); (3) 上矢状窦出血 (很少见)。

**影像学表现:** (1) 少数病例于皮肤病变下面有颅骨缺损; (2) 其他异常: 手足畸形, 缺指 (趾)、并指 (趾), 短掌骨, 血管瘤, 异常头皮静脉引流至颅内静脉窦, 眼面部血管性病变, 脑积水, 脑畸形, 硬膜缺损, 多囊肾, 脑膜膨出, 气管食管瘘, 动脉导管开放心脏病; (3) CT MRI 对显示脑膜膨出及膨出内容物较为理想。CT 表现: 颅骨缺损和由此向外膨出具有脑脊液密度的囊性肿物, 如合并脑膨出则为软组织密度, 脑室受牵拉、变形并移向病变一侧; MRI 表现: ①小头畸形伴颅骨裂; ②头皮下脂肪与外突的脑膨出囊壁组织相连; ③脑脊液与一定数量的脑组织通过颅裂突入囊内; ④扩张的脑室、血管、脉络丛及硬膜可与脑组织一起突入囊内; ⑤囊壁可见岛叶的异常神经胶质组织。

## 56 Aqueduct stenosis (大脑导水管狭窄)

**病因:** 为先天性脑的发育畸形。

**病理:** 一般狭窄发生于导水管口以下 3~4mm 处, 狭窄的形态可呈线状、鸟嘴状、漏斗状、隔膜状或分叉状。狭窄以上脑室呈阻塞性脑积水, 狭窄以下第四脑室正常。

**临床表现:** 症状常开始于幼儿, 呈慢性脑积水表现, 大多无定位体征。

**X线表现:** 平片显示颅腔增大、颅板变薄、颅缝增宽、囟门增大, 由于天幕上脑积水严重, 后颅窝却狭小, 故窦汇和横窦位置低下。

**CT、MRI 表现:** (1) CT 仅表现出导水管以上脑室明显扩大, 即第三脑室扩大和两侧侧脑室对称性扩大, 第四脑室正常或略小; (2) MRI 是显示导水管狭窄最清晰的方法, 尤其矢状面的中线图像, 可显示导水管狭窄形态, 呈线状、鸟嘴状、漏斗状或隔膜状。幕上脑室明显扩大, 幕下第四脑室正常或偏小。

## 57 Arachnodactyly (congenital contractural) 综合征〔蜘蛛指(趾)畸形(先天性挛缩)综合征〕

同义名: Marfan 挛缩蜘蛛指(趾)综合征。

遗传方式: 常染色体显性遗传。

临床表现: (1) 颅面表现: 卵圆形头, 眼窝深陷、小嘴, 下颌活动稍有限制, 外耳畸形(对耳轮碎裂, 耳轮扁平, 耳甲部分阻塞); (2) 儿童进行性脊柱侧弯; (3) 蜘蛛指(趾)畸形; (4) 手指近侧指间关节屈曲挛缩, 膝、肘关节屈曲畸形; (5) 细长肢畸形。

X线表现: (1) 骨质减小; (2) 细长骨; (3) 长骨轻度弯曲; (4) 近节指(趾)骨变长。

## 58 Argonzdel Castillo 综合征(非垂体瘤所致的非产后泌乳闭经综合征)

同义名: 特发性泌乳闭经综合征(包括产后泌乳闭经综合征)。

本征系指原因不明的下丘脑垂体功能障碍引起女性非产后闭经及泌乳。

临床表现: 泌乳, 月经稀少或完全闭经; 性欲减退, 生育障碍。

X线表现: 头颅片示无蝶鞍扩大, 无蝶鞍破坏征象。

## 59 Arnold-Chiari 综合征(先天性小脑扁桃体延髓下疝综合征)

同义名: Celand-Arnold-Chiari 综合征; Chiari 畸形; Arnold-Chiari 畸形。小脑扁桃体延髓联合畸形; 颅底扁平症; 先天性环枕部畸形。

临床表现: 小脑、脑干和四脑室向下疝出。(1) 小脑表现: 共济失调, 眼球震颤, 动作性震颤; (2) 脑干、脊髓受压: 锥体束征, 下部颅神经侵犯, 感觉障碍; (3) 阻塞性脑积水。

X线表现: (1) 颅颈部异常表现: 枕大孔增大, 岩骨后内下缘呈扇形波浪状, 后颅窝扁平, 斜坡凹陷, 上颈椎畸形; (2) 脊髓造影: 上颈段阻塞, 其下缘分叉呈分叶状, 脊髓水肿横径增大, 神经根向上方; (3) 脑室造影: 第三脑室前部形态异常, 中间块增大, 透明隔前部缺损, 侧脑室下缘于室间孔部呈锐利的尖角状突出; (4) 脑血管造影: 脑积水症, 基底动脉向前移位, 椎动脉进入枕大孔后迂曲, 小脑上动脉下压, 后颅窝血管痉挛, 大脑大静脉拉长并呈凹面向上的弧形。

小脑扁桃体延髓联合畸形本身及伴发之中脑导水管狭窄、脑积水、脊髓空洞症、四脑室异常和脑发育不良等改变, 主要依靠 CT 和 MRI 诊断。根据病变程度不同, 可分三型。I 型表现: CT 诊断主要通过非离子型碘水作椎管造影和脑池造影后 CT 扫描, 结合矢状面重建图像, 可见小脑扁桃体下疝至枕大孔平面之下, 扁桃体常呈舌状, 紧贴在延髓和上颈髓之后方。MRI 矢状面图像可显示下疝的扁桃体呈扁平舌状, 延髓和上颈髓可下移, 第四脑室亦轻度下移, 还可显示脊髓空洞症的情况, 空洞腔内的脑脊液在 T<sub>1</sub> 加权图像上呈低信号, 在 T<sub>2</sub> 加权图像上呈高信号, 病变多数限于颈段。CT 和 MRI 对伴发之脑积水显示效果很好。II 型表现: 后颅凹内容物的小脑扁桃体和蚓部下疝至枕大孔平面之下, 几乎均伴有脊髓脊膜膨出, 下脑干向下延伸加上寰椎枕骨化和颅底凹陷的压迫, 使延髓及上颈髓呈“S”形弯曲

或受压改变，第四脑室变形下移进入椎管。枕大孔、天幕孔扩大。中脑导水管狭窄、脑积水。约1/3的病人伴有脊髓空洞症。Ⅲ型表现：此型少见，均有明显的颅底凹陷、颈椎畸形、枕大孔扩大及脑脊膜或脑膜脑膨出，延髓及桥脑、小脑蚓部及小脑半球均下疝进入上颈部，第四脑室常受压，常伴有脑积水及脊髓积水等。

**应注意：**Chiari I型畸形MR诊断主要依据是小脑扁桃体疝入椎管内；Ⅱ型则为第四脑室向下移位。

## 60 Arteriohepatic dysplasia 综合征（动脉、肝脏发育异常综合征）

**遗传方式：**常染色体显性遗传，并有不同的外显率。

**临床表现：**（1）奇异面容；（2）新生儿肝脏病：常有阻塞性黄疸，类似胆管闭锁或新生儿肝炎，轻度持续性肝功能紊乱。

**X线表现：**先天性肺动脉发育不全和狭窄，有时伴发心血管畸形。

## 61 Arthrochhalasis multiplex congenita （先天性多发性关节松弛症）

**同义名：**关节松弛；先天性关节弛缓。

**遗传方式：**可能为常染色体隐性遗传。

**临床表现：**（1）先天性关节松弛；（2）复发性关节脱臼；（3）其他异常：内眦赘皮，鼻梁凹陷，小下颌畸形，膈疝，皮肤松软。

**X线表现：**（1）小关节脱位：多见于指、趾、腕、肘、肩、膝；（2）其他异常：脑积水，脊椎裂，平足畸形，弧形足底畸形。

## 62 Arthrogryposis 综合征（关节弯曲综合征）

**同义名：**无天多发性关节弯曲；神经关节肌肉发育异常；Guerin-Stern综合征；Otto综合征；Bocher-Sheldon综合征；Rossi综合征；先天性多发关节挛缩（Arthrogryposis multiplex congenita）（AMC）；先天性肌营养不良；多发性先天性挛缩合并肌缺损；先天性畸形性肌营养不良；先天性关节肌肉发育不良；胎儿畸形性肌营养不良。

**临床表现：**（1）新生儿多发性关节挛缩，关节活动受限；（2）下肢僵硬畸形；（3）腕部屈曲并向尺侧偏位；（4）畸形足；（5）肌肉薄瘦。

**X线表现：**（1）短头畸形；（2）下颌发育不良；颞颌关节融合；（3）肌块瘦小，皮下脂肪增多，肌束间脂肪增加；（4）管状骨细长；（5）骨质疏松；（6）容易发生骨折；（7）关节脱节；（8）腕骨、跗骨相互融合（发生于10岁以后）；（9）并指（趾）多指（趾）畸形；（10）髓内翻或外翻；（11）股骨、胫骨短小；（12）距骨竖起。

## 63 Asherman 综合征（创伤后闭经综合征）

**同义名：**创伤性子宫粘连；外伤性无月经症。

**本征（Post-Traumatic amenorrhea syndrome）**是指产后或刮宫术后引起子宫粘连造成闭经、月经过少甚至影响生育的一组综合征。

**临床表现：**多数无自觉症状，一旦发生广泛粘连则可引起月经异常。多为经量减少或闭

经。可有腹痛。广泛粘连可造成不孕症，或习惯性流产。

**X线表现：**子宫造影可见恒定的充盈缺损。

#### 64 Asphyxiating thoracic dysplasia (窒息性胸廓发育异常)

**同义名：**窒息性胸廓营养不良，Jeune 病或综合征；婴儿胸廓营养不良；胸廓、骨盆、指（趾）营养不良；家族性窒息性胸廓营养不良。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**(1) 新生儿不同程度的呼吸困难；(2) 胸廓窄小而狭长；(3) 短肢性侏儒；(4) 其他异常：反复发作性呼吸道感染，早期肾脏病，多指（趾）畸形，鸡胸，内脏转位，畸形足。

**X线表现：**(1) 胸廓小，且呈钟形；肋骨呈水平走向，肋骨前端不规则似球状；(2) 小骨盆，髌骨短而张开，髌臼缘呈三叉形，坐骨切迹下外缘骨刺；(3) 股骨头早期骨化；(4) 掌、指骨骺呈锥形，早期闭合，短指（趾）。

#### 65 Asplenia 综合征 (无脾综合征)

**同义名：**Ivemark 综合征。

**病理：**(1) 脾脏发育不全；(2) 内脏转位；(3) 复合性发绀型心脏病（大血管转位，房、室隔缺损等）。

**X线表现：**(1) 腹部：水平状肝，肠道转位异常，胆囊位于中线；(2) 肺：双侧三叶肺（两侧水平叶间隙），两侧动脉上支气管；(3) 心血管造影：根据畸形性质而有不同表现，腹主动脉与下腔静脉在脊柱的同一侧，通常在腹部右侧，这是一个特征性征象，脾动脉阙如。

**B超检查：**能显示下腔静脉与腹主动脉位置关系以及内脏位置。

**核医学：**放射性核素锝胶态硫进行肝、脾扫描可以显示脾阙如。

**CT检查：**可显示肺部畸形，腹部内脏如肝、胆囊、胃肠道及泌尿道的位置异常和畸形，以及脾阙如。在增强 CT 扫描见主动脉和下腔静脉位于同一侧可提示无脾综合征。而在本征很少见到下腔静脉肝段缺如伴奇静脉连接。

#### 66 Ataxia telangiectasia 综合征 (毛细血管扩张性共济失调症)

**同义名：**Louis-Bar 综合征；Boder-Sedgwick 综合征；脑、眼、皮肤毛细血管扩张症；副鼻窦、肺感染综合征，共济失调毛细血管扩张免疫缺损症。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传，约半数有家族史。

**临床表现：**(1) 眼、皮肤毛细血管扩张；(2) 进行性小脑运动失调；(3) 细胞免疫和免疫球蛋白系统缺陷；(4) 易发生恶性肿瘤；(5) 内分泌紊乱；(6) 对放射线有高度感受性；(7) 智力不全（1/3 病例）；(8) 症状开始于儿童期。

**X线、CT、MRI表现：**非特性表现：(1) 反复发作性副鼻窦、肺部感染；(2) 支气管扩张；(3) 肺纤维化；(4) 小脑萎缩。

#### 67 Auriculo-Osteodysplasia 综合征 (耳、骨发育异常综合征)

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现:** (1) 身材矮小; (2) 耳发育异常: 外耳垂长而贴近, 稍近后部并有一小耳垂; (3) 肘关节活动受限; (4) 跛行。

**X线表现:** (1) 桡骨小头关节发育异常伴发桡骨头脱位 (有特征性, 常为双侧); (2) 肩峰基底部增大; (3) 桡骨远端向尺侧倾斜, 并失去向掌侧的正常倾斜度; (4) 有时掌骨缩短; (5) 肩胛骨腋缘凹陷呈扇状; (6) 髋关节发育异常, 并有脱位和过早的关节炎改变。

## B

### 68 Baastrup 综合征 (唇样骨赘增生)

**同义名:** Michotte 综合征。

本征 (kissing osteophytes) 为 X 线表现, 在二个相邻骨赘之间有骨桥形成, 而非老年性脊柱强直。

**病因:** 各种因素以及不明原因的因素均可能使骨质出现唇样增生。常见的病因有类风湿性关节炎、关节慢性劳损、局部出血等。

**临床表现:** 部位不同, 表现亦不一样, 可有各该部位邻近区疼痛, 神经受压症状。

**X线表现:** 骨质增生为本病的特征, 好发部位以腰椎、颈椎为多见。除可见唇样骨赘增生外, 还可见骨赘间有骨桥形成。

### 69 Bachelor 综合征 (坏血病)

**同义名:** 维生素 C 缺乏病 (Vitamin C deficiency); 抗坏血酸缺乏症 (Scurbic acid deficiency); 海员综合征 (Sailor syndrome)。

**临床表现:** (1) 毛囊角化性丘疹、皮肤淤点、淤斑; (2) 牙龈炎、牙龈出血; (3) 心动过速, 血压下降; (4) 慢性坏血病: 小腿皮损呈“木头样”硬性水肿。

**X线表现:** (1) 骨密度减低, 骨小梁细、少, 甚至不见, 皮质薄如铅笔所划; (2) 临时钙化带增宽; (3) 临时钙化带下见一透亮带, 称坏血病带; (4) 干骺端边缘呈骨刺状突出, 称为角征; (5) 骨骺化骨中心中央密度低, 呈无结构像, 而周围见密度增高之环状影, 称环征, 此征亦见于腕、跗骨, 有时骨骺可分离; (6) 肋骨前端膨大, 呈圆凸状, 与佝偻病之杯口状凹陷相反; (7) 骨膜下出血, 新鲜出血表现为沿骨干长轴的棱状阴影, 密度稍高, 且有薄的线状致密边缘。陈旧出血则可见血肿部分或全部钙化; (8) 病理性骨折。

### 70 Bailey-Cushing 综合征 (小脑中线综合征)

**同义名:** 原发性小脑综合征; 蚓部综合征; 绒球小结叶综合征。

本征 (Midline cerebellar syndrome) 病变区主要限于小脑蚓部, 多见于患小脑蚓部髓母细胞瘤的儿童, 头与躯干的平衡障碍为其特征。

**临床表现:** 常见于儿童期发病; 颅内压增高; 头与躯干的平衡障碍、共济失调。

**X线表现:** (1) 早期头颅平片无甚阳性发现, 晚期可出现颅内压增高表现; (2) 以往依气脑或脑室造影以明确诊断; (3) 目前多采用 CT 或 MRI 检查。

CT 平扫时见小脑蚓部均匀的略高密度或等密度, 外形呈圆形或卵圆形, 周围有一圈很

典型的水肿区，静脉注射造影剂后呈均匀增强；MRIT<sub>1</sub>和T<sub>2</sub>加权图像上，分别呈现为低、等或高信号；无钙化、出血、囊变和坏死；四脑室受压向前移位，三脑室、两侧侧脑室对称性扩大。

## 71 Balo 综合征（同心性轴周性脑炎综合征）

**同义名：**同心圆性硬化。

本病为一种中枢神经系统慢性、进行性脱髓鞘疾病。整个临床症状与弥漫性轴周性脑炎相似。故也称同心性轴周性脑炎综合征（Encephalitis periaxialis concentrica syndrome）病因未明，可能与病毒感染有关。

**病理：**大脑白质弥漫性脱髓鞘，病灶常以血管为中心，呈同心性扩展，如同树木年轮或大理石花纹。

**临床表现：**儿童时期起病，精神异常，受累大脑区域出现相应神经症状和体征；痉挛性截瘫，去大脑皮层状态；脑脊液检查正常。

气脑造影、CT、MRI 检查可明确诊断。

**CT表现：**（1）低密度斑块。病程早期在双枕叶、顶叶、额叶与颞叶白质内可见类圆形或不规则形的低密度区。增强检查时部分病变可出现强化。（2）脑萎缩。晚期患者可见髓质型脑萎缩，脑室系统扩大，以病变重侧最明显。

## 72 Banti 综合征（脾性贫血）

**同义名：**充血性脾大综合征；脾肝综合征；慢性充血性脾肿大；肝脾纤维化；纤维化充血性脾肿大综合征。

本征是指具有脾大、贫血、肝硬化的一组病症，也称脾性贫血（Splenic anemia）。

**临床表现：**（1）脾肿大；（2）白细胞减少；（3）贫血；（4）中等度血小板减少；（5）上消化道出血；（6）不同程度的肝衰竭表现。

**影像学表现：**（1）胸腹部X线平片：可见奇静脉扩张，肝、脾形态及大小改变，以及腹水征象。（2）上消化道钡餐造影：显示食管、胃底静脉曲张征象，最为常见；脾大致胃及结肠脾曲的压迫、移位征象。（3）血管造影：①动脉造影可见肝动脉血流量增加，可见肝动脉迂曲、扩张、延伸，脾动脉扩张，肝内动脉分支迂曲延长，如蛇行状，常见急剧变窄，形成枯枝状形态，合并再生结节时，可见局部血管增多征象，实质期显示肝脏形态变化，萎缩或肥大；②胃左动脉造影可显示食管及胃底静脉曲张征象；③肝静脉造影显示肝内静脉分支稀少、细小、管壁不规则，并可阻塞造影剂逆入门静脉分支，可长时间滞留；④门静脉造影：合并门脉高压时，可观察各种侧支循环状态。（4）核素显像：用Tc-99m-植酸钠于静脉注射10min后照相，显像图上可见肝右叶缩小，左叶增大。肝内放射性分布普遍不均匀，有时可见大小不等的放射性减低区。此外，可见脾显影、肿大，放射性摄取多于肝。肝血流减慢也有助于诊断。（5）超声检查：①肝脏形态、大小异常；②肝脏被膜回声不规则；③肝脏内部回声异常；④门脉高压征象：脾肿大，脾脏内部回声轻度增多，脾门部静脉增粗、迂曲；门静脉系统血管增宽，其中脾静脉、肠系膜上静脉常更显著，实时超声加压探测时可见张力较高；侧支循环征象，如胃冠状静脉扩张、胃食道静脉曲张、胰十二指肠肠静脉曲张和开放脐静脉等；腹水；⑤其他：可见下腔静脉扩张；肝静脉扩张等。（6）CT检查：①门静脉

高压征象：脾大。脾静脉及门静脉迂曲、扩张，侧支循环形成。胃短静脉、胃冠状静脉以及食管静脉曲张，呈现一堆小球形或扭曲的条虫形软组织影，造影增强可证实为血管影像，还可显示其他侧支循环径路。腹水形成。②肝脏大小的变化：肝硬变时，肝各叶体积大小的比例关系失常。肝左叶外侧段及尾状叶增大较为常见。晚期，也可见肝脏普遍萎缩。③肝脏形态异常表现为肝表面明显凹凸不平，边缘变钝；肝实质密度一般与正常肝无变化，部分脂肪变性时，则肝密度不均一。肝硬变之再生结节则显示为相对的高密度。

### 73 Bar 综合征（妊娠大肠杆菌菌血症综合征）

本病（Colibacillosis in pregnancy syndrome）为妊娠期乃至产褥期，由于便秘，导致肠腔内的大肠杆菌经血管或淋巴管进入血行，引起菌血症，并常诱发胆囊、输尿管以及阑尾部炎症的一组综合征。

临床表现：（1）发烧等全身症状；（2）局部症状：如诱发胆囊炎，则表现为右季肋下疼痛及压痛，胆囊肿大，Murphy 征阳性。

X 线检查多无阳性征象，即使胆囊造影，也无异常发现。鉴于胆囊造影等对孕妇有一定损害，应尽可能避免 X 线检查。B 超检查可见有意义征象。

### 74 Bard-Pic 综合征（胰腺恶性病变综合征）

同义名：胰腺恶性综合征；胰头癌梗阻性黄疸综合征。

胰腺恶性病变综合征（Pancreatic malignant syndrome）系指由于胰头癌压迫总胆管或胰体、胰尾癌侵犯胰头及肝胆系统，出现一系列临床表现的一组综合征。

临床表现：（1）腹痛；（2）黄疸；（3）肝肿大，胆囊肿大；（4）症状性糖尿病；（5）消瘦；（6）恶液质；（7）发烧；（8）腹水。

影像学表现：（1）钡餐（十二指肠双对比造影）可见十二指肠弯扩大、双边征、反“3”字征，垫压征；（2）ERCP 示主胰管头部中断、狭窄、变形和移位，双管征；（3）PTC 示胰上胆总管梗阻且内收左移，梗阻上肝内、外胆管扩张；（4）B 超检查：对显示胰头肿块，胆、胰管扩张，周围、血管受累以及肝转移，腹水较为理想。

CT 检查：（1）直接征象：胰腺肿块或局部增大。较大的肿瘤致胰腺外形增大，多数为局限性增大或肿块，边缘呈分叶状。胰腺正常光滑连续的曲线被中断。较小的肿瘤（直径  $\leq 2.0\text{cm}$ ）局限于胰腺内，可不造成任何轮廓改变。平扫时多数肿块与胰实质成等密度或略低密度，当肿瘤较大时（直径  $\geq 5.0\text{cm}$ ），往往表现为偏低密度影或混合密度影。部分肿瘤中心或偏心有不规则且边界模糊的低密度区为肿瘤坏死或液化的表现。增强扫描时大多数肿块强化不明显而呈低密度影，相反周围正常胰腺强化明显且密度均匀，故使肿瘤轮廓、形态显示更清楚。尤其是团注法薄层动态增强 CT 扫描对发现早期胰腺癌和肝内是否有转移病灶效果更佳。胰头癌时肿瘤使胰管排泄受阻，故胰体和尾部常有不同程度的萎缩改变。（2）间接征象：①胰腺周围血管或脏器受累、侵犯，表现为：胰腺和血管间的脂肪层消失；血管被肿块部分或全部包绕；血管形态不规则，即变细、僵直和边缘不整齐等；血管不显影或有癌栓形成；②梗阻性胆管扩张，表现为胆总管、胆囊、肝总管及肝内胆管梗阻性扩张；③主胰管扩张；④少数胰腺癌可在肿瘤远端胰腺组织内出现继发性假性囊肿；⑤淋巴转移，表现为以腹腔动脉和肠系膜上动脉根部旁淋巴结肿大；⑥肝转移和腹水。



**MRI表现:** 癌肿部位的胰腺形状、轮廓发生改变。肿块形状不规则,边缘清楚。 $T_1$ 加权像约60%表现为低信号,其余表现为等信号。 $T_2$ 加权像约40%表现为高信号,余表现为等或低信号。由于肿瘤出血坏死、液化等原因, $T_2$ 加权像表现为混杂不均匀的信号,肿瘤性囊腔表现为不规则形的高信号。MRI能很好地显示梗阻上方扩张的胆管和胆囊。胰腺癌容易引起淋巴结的转移。肿瘤向后发展进入血管周围,主要是肠系膜上动脉周围的脂肪组织。侵犯腹膜时,出现腹水。脾静脉,肠系膜上动、静脉、门静脉、下腔静脉和腹主动脉等可受压变窄,被包绕,形成瘤栓等。这些继发改变MRI易于显示。

## 75 Barlow 综合征 (婴儿坏血病综合征)

**同义名:** Cheadle-Moeller-Barlow 综合征; 骨膜下血肿综合征。

婴儿坏血病综合征 (Infantile scurvy syndrome) 指婴幼儿缺乏维生素 C 引起的坏血病,其临床特征为血管通透性增加所致的出血和骨骼病变。

**临床表现:** (1) 出血现象; (2) 骨骼症状: 骨膜下出血、肿胀及疼痛。

**X线表现:** 改变以膝关节最为明显,早期为临时钙化带致密增厚,略不规则,普遍性骨质稀疏,骨皮质多变薄,骨小梁细小。严重时上述表现加重,干骺端可出现坏血病线及有侧刺、骨折及骨骺分离和移位。

## 76 Barre-Licou 综合征 (颈后交感神经综合征)

**同义名:** 颈性偏头痛; 颈椎综合征; 颈综合征; 车祸头, 颈部受伤综合征 (Whiplash 综合征); 后部 (深部) 颈交感神经综合征。

本征 (Sympathic posterior cervical syndrome) 患者几乎均有颈椎病,使颈后部交感神经及颈椎神经受刺激,导致深部项肌异常紧张或椎动脉管腔狭窄而引起的综合征。

**临床表现:** (1) 头部症状: 后头部剧痛,转头瞬间可有眩晕、耳鸣、视力障碍; (2) 颈部症状: 哑音或一过性失声,颈部不适,该部可闻杂音; (3) 伴随症状: 易疲劳、血压低。

**X线表现:** (1) 颈椎4、5、6有骨刺; (2) 两侧椎动脉造影可见骨刺压迫椎动脉。

## 77 Barrett 综合征 (溃疡伴食管炎综合征)

**同义名:** Barrett 食道; Allison 和 Johnstone 异常; Barrett 溃疡。

**病理:** (1) 柱状上皮覆盖食道 (常位于食道中部); (2) 消化性溃疡。

**临床表现:** (1) 烧心; (2) 咽下困难; (3) 胸骨后痛; (4) 呕吐; (5) 出血。

**X线表现:** (1) 食道裂孔疝; (2) 食道和胃的接头部显著扩张; (3) 贲门上段食道狭窄; (4) 食道溃疡,其龛影一般位于食管下段,单发或多发,轮廓光滑,1cm左右大小,常呈椭圆形,其长轴与食管纵轴一致,切面凸出腔外,以较宽广的口部或狭颈与食管相连,邻近的粘膜正常。

## 78 Barsony-Polgar 综合征 (节段性食管痉挛)

**同义名:** Barsony-Teschendorf 综合征,非特性弥漫性食管痉挛。

**临床表现:** (1) 胸痛; (2) 咽下困难; (3) 食道内压记录可发现异常收缩。

**X线表现:** 三期收缩在食道照片上呈“珍珠项圈”状外观 (多数狭窄区伴有小囊状扩

张), 挛缩狭窄区可停留在一个部位或形成强大的蠕动波。

## 79 Barton 骨折

系指一种通过部分桡骨远端关节面的骨折, 且腕关节伴随远端骨片向掌侧产生不同程度移位者。

**临床表现:** 临床症状与 Smith 骨折基本相似, 故二者易混淆, 而治疗上因本型骨折不稳定, 不易维持固定, 若不注意则影响治疗效果。

**X 线表现:** 桡骨远端多呈斜形骨折, 或呈纵形劈裂, 使桡骨形成大小不等的三角形或楔状骨片, 自桡骨远端掌侧面撕脱, 并与腕骨一起向掌侧与近端移位。

## 80 Bartschi-Rochain 综合征 (椎动脉压迫综合征)

**同义名:** 脊椎间歇压迫综合征; 颈性眩晕综合征。

本征 (Pressure on arteriae verterbralis syndrome) 是指因颈椎病及椎动脉粥样硬化所致的发作性椎动脉供血不足的一组临床综合征。

**临床表现:** 多见于 50 岁以上, 在情绪紧张、头部转动或伸仰时突然发病, 表现为椎动脉供血不足的症状, 间歇期正常。

**X 线表现:** 颈椎片可显示生理弯曲消失, 骨质增生, 韧带钙化及椎间孔变小。椎动脉造影可见其受压、迂曲及变细。

由于椎节失稳、滑椎、钩椎关节骨赘及髓核移位等引起椎动脉受压、痉挛, 在显示横突孔狭窄及椎动脉受压方面 MR 与 CT 可相互补充印证。CT 表现; (1) 钩突增生; (2) 颈椎后骨嵴增生及骨赘形成; (3) 颈椎椎管狭窄, 以双侧为主; (4) 后纵韧带钙化; (5) 侧隐窝狭窄; (6) 椎间孔狭窄。MR 表现; 除可显示钩椎关节骨赘、小关节肥大、横突孔狭窄外, MR 可直接显示椎动脉横径及其痉挛、狭窄, 在梯度回波快速扫描序列上椎动脉因反常性增强而呈高信号, 当受骨赘、炎性软组织压迫时其口径变小, 狭窄处血流加速而呈流空现象。

## 81 Bartter 综合征 (先天性醛固酮增多症)

**同义名:** 弥漫性肾小球旁细胞增生; 先天性低血钾症; 肾小管碱中毒。

本征 (Congenital aldosteronism) 为儿童先天遗传性疾病; 主要病变为肾小球旁细胞增生, 肾素分泌增多, 继发性醛固酮增多。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** 儿童发育迟缓呈侏儒、多尿厌食、周期性低钾麻痹及低钾性碱中毒但血压正常。

**X 线表现:** 静脉肾盂造影显示肾肿大和肾锥体异常突出, 输尿管粗长, 膀胱张力低而容量大, 但无输尿管逆流, 亦无残余尿。

## 82 Basal cell nevus 综合征 (基底细胞痣综合征)

**同义名:** 基底细胞痣、齿原性角化性囊肿、骨发育异常; Gorlin 综合征; 遗传性皮肤、下颌骨多发性肿瘤病; 多发性类痣基底细胞癌综合征; Gorlin-Goltz 综合征。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**临床表现：**儿童期发病；(1) 多发性类痣基底细胞癌；(2) 手掌和足底角化不良；(3) 齿源性角化囊肿；(4) 出牙缺陷；(5) 其他异常；男性性机能不足，两眼分离过远，眼球陷没及其他几种眼异常，可有新生物（卵巢纤维瘤、淋巴系膜囊肿等），智力低下。

**X线表现：**(1) 上下颌骨齿源性囊肿；(2) 肋骨畸形（分叉、增宽，发育不全，融合，颈肋）；(3) 脊椎异常（侧弯，后突侧弯，隐性脊柱裂，棘突融合，椎间隙窄小）；(4) 掌骨短小；(5) 大脑镰层状钙化（2/3 病例）；(6) 其他异常；额骨突出，两眼分离过远，先天性脑积水。

### 83 Blount-Barber 综合征（非佝偻病性弓形腿）

**同义名：**胫外翻综合征；胫骨畸形性骨软骨病；Erlacher-Blount 综合征。

本征（Bowlegs without rickets）系指胫骨骨髓发生原因不明的异常生长及骨化延迟因而造成胫外翻畸形。

**临床表现：**(1) 幼儿型；腿呈弓形，并进行性加重，跛行；(2) 少年型；患侧下肢较健侧短 1~2cm，内髌肿大，胫内旋，膝活动度受限。

**X线表现：**胫骨近侧端骨髓线外形不规则，肿大的干骺端内可见到疏松区。

### 84 Battered child 综合征（虐儿综合征）

**同义名：**外伤儿童综合征；婴儿未被发现的骨损伤；Ambroise-Tardieu 综合征；Silvremann 综合征；Caffey-Cempe 综合征。

**临床表现：**(1) 头颅损伤；(2) 淤血斑；(3) 皮肤擦破；(4) 结疤；(5) 撕裂伤；(6) 烧伤；(7) 内伤征象；(8) 发育不良；(9) 营养不良。

**X线表现：**(1) 骨髓、干骺端和骨干骨折（微小或大的损伤）；(2) 常常是多发性骨损伤，不同愈合阶段；(3) 脊髓损伤；(4) 内脏损伤（肝撕裂、胰腺假性囊肿、肠道破裂）；(5) 硬膜下血肿。

### 85 Bazin 综合征（结节性血管炎）

**同义名：**硬结性皮肤结核（Tuberculosis cutis indurativa）。

结节性血管炎（Nodular vasculitis）为硬结性红斑（Erythema induratum）的一型。是皮下小动脉和小静脉的血管炎，有不同程度的血管腔闭塞和脂肪坏死。

**临床表现：**小腿后侧对称性结节或浸润性斑块，可以破溃，发生萎缩性瘢痕。

**X线检查：**可发现有结核病灶。

### 86 Beckwith-Wiedemann 综合征（突脐、巨舌、巨体综合征）

**同义名：**Beckwith 综合征；Wiedemann-Beckwith 综合征；巨舌、脐膨出综合征；眼突、大舌巨人综合征（EMG 综合征）。Wilms 瘤和半身肥大综合征；新生儿低血糖巨内脏巨舌小头综合征。

**遗传方式：**常染色体隐性或显性遗传。

**临床表现：**(1) 巨舌；(2) 脐膨出成脐疝；(3) 巨体；(4) 内脏肿大；(5) 耳垂线状凹痕；(6) 低血糖（ $\frac{1}{3} \sim \frac{1}{2}$ ）；(7) 两眼分离过远；(8) 新生儿红细胞增多症；(9) 面部焰色

痣；(10) 儿童牙齿咬合不良。

**X线表现：**(1) 大舌；(2) 脐膨出成脐疝；(3) 巨大肾脏；(4) 巨脾；(5) 骨早熟；(6) 其他少见征象：长骨干骺端增宽且皮质增厚，偏身肥大，新生儿巨心症，膈后部膨出，小头畸形，恶性肿瘤，生长过速。

### 87 Behcet 综合征 (眼、口、生殖器综合征)

**同义名：**Behcet 病；复发性生殖、口腔鹅口疮和眼色素层炎伴发前房积脓，Behcet 三联综合征；Adamentiades-Behcet 综合征；Gilbert-Behcet 综合征；狐惑病（张仲景综合征）。

**临床表现：**(1) 鹅口疮性口腔炎，表浅溃疡；(2) 生殖器溃疡，尿道炎；(3) 眼色素层炎伴前房积脓，结膜炎等；(4) 其他：发烧，皮肤和粘膜溃疡，40%有消化道症状，常有腹泻、咯血，菌状舌乳头消失或变小，关节炎，脑病，周围神经炎，心包炎，胰腺炎，指(趾)甲下梗塞形成，恶性淋巴瘤，咽下困难。

**影像学所见、X线表现：**(1) 肺实质性浸润；(2) 肺门淋巴结肿大；(3) 主动脉瘤；(4) 深部静脉血栓形成；(5) 肺栓塞；(6) 颅内血栓性静脉炎，脑组织灶性软化；(7) 小肠、结肠炎伴溃疡形成；(8) 食道蠕动减弱，溃疡形成；(9) 可有肝脾肿大；(10) 病变早期：少数病例可有十二指肠球部溃疡，但均有不同程度的小肠功能性改变，表现为部分小肠粘膜皱襞增粗、钡柱中断，雪片状阴影见于钡柱节裂之间，部分空肠肠曲的肠壁平直呈香肠状外形，部分肠腔增宽；病变晚期：胃、小肠和结肠见广泛性小息肉样充盈缺损影，患者病程多长达十年以上；(11) 肠系膜血管造影：可见末端动脉有压迫像及溃疡周围血管缺如。若患者伴有消化道出血，血管造影可观察到出血部位。

**胸部 CT 表现：**(1) 肺动脉瘤：可单发或多发。多发肺动脉瘤可发生在肺段动脉分支，胸部平扫时可见一侧或两侧肺门部球形、边缘光滑清楚的肿块，增强后扫描根据 CT 值可证明为肺动脉，在肺动脉瘤壁上可见半月形低密度影为肺动脉血栓形成表现。(2) 肺动脉高压：表现肺门较大，肺动脉增粗，肺段以下肺动脉分支管径与肺门区较大肺动脉管径不成比例。(3) 上腔静脉梗阻：累及上腔静脉可发生血栓性静脉炎，于主动脉弓以上平面可见血管断面较正常增多，增强后可明确为上腔静脉梗阻形成的侧支。可合并胸腔积液。(4) 肺内病变：肺出血或肺梗塞。肺出血在肺内为腺泡或小叶范围病灶，肺梗塞表现为肺内多发球形或不规则高密度影。

### 88 Benedikt 综合征 (红核综合征)

**同义名：**中脑被盖麻痹综合征；中脑被盖综合征。

凡一侧病变引起同侧动眼神经麻痹和对侧上下肢不自主运动障碍，尽管病变的范围不同可出现各种类型的症状，但可统称为红核综合征 (Nucleus ruber syndrome)，因此从广义上讲，本征不仅是指红核病变所致的 Benedikt 综合征，也包括红核下部病变 Claude 综合征和红核上部病变的 Foix 综合征。

**临床表现：**一侧病变引起同侧动眼神经麻痹，对侧上、下肢不自主运动障碍。

**影像学检查：**脑血管造影、气脑造影和 CT 检查可进一步明确病因，MRI 对红核及其附近病变的显示优于其他检查方法。

## 89 Benign recurrent cholestasis 综合征 (良性反复性胆汁郁积综合征)

同义名: 良性复发性肝内胆汁郁积; 间歇性家族性肝内胆汁郁积性黄疸; 良性反复性肝内阻塞性黄疸。

本征系指在同一家族内, 青少年反复发生肝内胆汁郁积, 但不引起永久性肝脏损害的一组综合征。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: 梗阻性黄疸伴疲劳, 食欲减退, 右上腹疼痛, 体重减轻。但不导致永久性肝脏损害。

X线表现: 胆囊造影多不显影; 直接胆道造影可见肝内胆管轻度扩张。

B超、CT可见肝内胆汁郁积。

## 90 Bennett 骨折

系指第一掌骨基底部骨折合并腕掌关节脱位者。

临床表现: 第一掌骨基底向背侧突出, 局部肿疼, 活动受限。若治疗不当可能影响手的功能与劳动。

X线表现: (1) 骨折特点是第一掌骨近端凹形关节面为一半骨折、一半脱位。骨折线由掌骨基底部掌骨内侧斜向背上而进入腕掌关节。凹形关节面骑在大多角骨的鞍状关节面上; (2) 内侧三角形小骨块和大多角骨保持正常位置, X线正位相骨块在尺侧和掌侧, 留在关节内, 仍骑在大多角骨关节面之上, 基底部则向桡侧和背侧脱位。

## 91 Berendes-Bridges-Good 综合征 (慢性家族性肉芽肿综合征)

本征 (Familial chronic granulomatosis syndrome) 为家族伴性隐性遗传性疾病。

病理改变: 几乎全身各种组织都有弥漫性粟粒状肉芽肿形成。

临床表现: 多见于男性儿童, 表现为反复感染发作。

X线表现: 肺部有浸润性炎性病变。

## 92 Bergstrand 综合征 (骨样骨瘤)

本征又称骨样骨瘤 (Osteoid osteoma) 以病变处局限性疼痛为特征。

临床表现: (1) 好发于 10~25 岁青少年; (2) 疼痛, 夜间加重; (3) 无肿胀, 无隆起。

X线表现: 好发部位为股骨和胫骨, 表现为骨皮质内或骨皮质外有质地稀疏的结节, 其大小在 0.2~2cm 间, 结节中可能有些局部密度增加之阴影, 透亮区周围有骨质增生之硬化环环绕病灶, 如硬化范围广泛可将病巢遮盖, 需过度曝光片显示, 如病变发生在松质骨内, 则病巢之缺损可达 4~5cm, 其膨胀倾向不明显, 周围有少量骨质硬化反应。

## 93 Bernard 综合征 (颈交感神经激惹综合征)

同义名: Claude-Bernard 综合征; Pourfour du petit 综合征, 颈交感神经系统刺激综合征。

本征 (Cervical sympathetic irritation syndrome) 为颈交感神经中枢或其周围传导径路受

刺激所致。多为脑干、颈和纵隔病变，如肿瘤、动脉瘤、感染或任何机械性压迫等侵犯交感神经。

**临床表现：**颈交感神经受刺激而出现病变同侧瞳孔散大、眼裂增宽、眼球突出、流泪和多汗。若病变后期常转为交感神经麻痹的症状和体征则称 Horner 综合征。

**影像学检查：**胸、颈和头颅 X 线检查，血管造影和 CT 等检查，可明确病因；MRI 对脑干病变的显示和定性较为理想。

#### 94 Bernheim 综合征 (右心室阻塞性衰竭综合征)

**病理：**左心室肥大并扩张，侵犯室间隔进入右心室，结果导致右心室狭窄或血流障碍，最后引起大循环静脉充血（右心衰竭）。

**临床表现：**心导管检查：与右心室对比，肺动脉压力降低。

**X 线表现：**(1) 心脏高度增大（左心为主）；(2) 左心室推压右心室，使右心室腔相对变小；(3) 显示原发性病变：瓣膜上主动脉狭窄所引起的左心室肥大，主动脉瓣狭窄，主动脉狭窄，主动脉发育不全，主动脉缩窄等，如若室间隔动脉瘤小，平片没有特殊改变，只有作左心室造影才能确诊，如果动脉瘤大可以挤压室壁向外移位，心脏普遍增大但肺血管纹理无明显改变；如若由于主动脉根部 Valsalva 窦瘤向右心室流出道脱出，所致右心室流出道阻塞，一般平片难于发现，心导管检查及压力测定亦不能鉴别，必须作右心室造影或逆行胸主动脉造影直接显示 Valsalva 瘤大小、位置与右心室的关系。

#### 95 Bertolotti 综合征 (腰椎骶化-脊柱侧弯-坐骨神经痛综合征)

本征 (Sacralization-Scoliosis-Sciatica syndrome) 为具有腰椎骶化，脊柱 X 线的典型改变和坐骨神经疼痛的一组综合征。

**临床表现：**沿坐骨神经走行部位感到麻木，过敏或疼痛，背下部痛僵直，脊柱侧弯。

**X 线表现：**脊柱侧弯，第五腰椎骶化。

#### 96 Besnier-Boeck-Schaumann 综合征 (结节病)

**同义名：**Boeck 结节病 (肉样瘤病)；Hutchinson-Boeck 综合征；Jungling 病；Moller-Boeck 病；冻疮样狼疮，良性淋巴肉芽肿病。

**临床表现：**(1) 全身症状：发烧，体重下降，呼吸困难，咳嗽；(2) 胸外表现 (约占 25%)：皮肤、眼、中枢神经系统，心脏、肝、肾、唾液腺等可发生病变；(3) 化验检查：低度贫血，血清球蛋白升高 ( $\gamma$ -球蛋白为主)，血钙及尿钙增多；(4) 活检：非干酪性肉芽肿。

**X 线表现：**(1) 胸部：气管旁和肺门 (单或双侧) 淋巴结肿大，肺内淋巴结肿大，肺实质病变 (网粒状、粟粒状多发小结节，相互融合，多囊性，大结节状，或较淡浸润性病灶)；肺纤维化，气胸，结节病之空洞性病灶内可有真菌肿形成；肺心病，淋巴结压迫食道，偶有胸腔积液。(2) 骨骼表现：指 (趾) 骨小圆形成卵圆形溶骨性囊状病变，亦可呈“花边”状骨质破坏；长骨可呈溶骨性病变和骨膜下新月形成；密度减低的颅骨缺损和散在密度增高病变；关节炎等。(3) 泌尿系：肉芽肿形成而使肾脏增大，静脉肾盂造影显影不良。(4) 消化系：小肠结节性淋巴样过度增生，胃窦僵直、狭窄，胃和十二指肠球溃疡，粘膜异常，小囊状影。(5) 唾液腺：腺管扩张，早期为腺管扩大，进而因肿胀使腺管移位，最后腺管系统破坏。

**CT、MRI表现：**颅内结节病分为肉芽肿性脑膜炎和脑内肉芽肿两种。(1)肉芽肿性脑膜炎 CT 示基底池模糊，脑室扩大，增强后表现为脑膜弥漫性或局灶性增强，表现为线条状、片状或结节状脑膜强化；MRIT<sub>1</sub> 表现为基底池内信号不改变或信号略高，T<sub>2</sub> 为不规则高信号，增强后基底池信号显著增强，交通性脑积水常见；(2)脑内肉芽肿 CT 表现为略高密度的肿块，边界清楚，周围轻度水肿，增强后肿块不均匀强化，结节状或环状强化，多数位于皮质下或室管膜下；MRI 表现多种多样，部分病灶 T<sub>1</sub> 和 T<sub>2</sub> 上均呈低或等信号，部分病灶 T<sub>1</sub> 呈轻微不均匀低信号病灶，T<sub>2</sub> 为高信号。

**胸部 CT 表现：**可有肺门、纵隔淋巴结增大，肺门病变及胸腔积液。(1)肺门、纵隔淋巴结增大：两肺门淋巴结不同程度增大，多见于结节病。轻度淋巴结增大时，如不作胸部 CT 增强扫描，可被误诊为正常；明显淋巴结增大时，平扫可以发现。纵隔淋巴结增大可发生在主动脉弓旁、上腔静脉后及分岐上下间隙内。(2)肺内病变：①肺内可见多发直径 1cm 以下圆形或不规则形状实性结节病灶，以及粟粒病灶。②支气管壁不规则增厚和肺动脉或肺静脉影不规则增大。③肺内纤维化改变。④肺大泡：在肺纤维化病灶相邻部位，呈大小不同薄壁且壁厚均匀的空腔。(3)胸膜病变：①胸膜增厚：沿胸廓内侧可见凹凸不平胸膜增厚，还可见叶间胸膜增厚，这不但是胸膜本身病变，还包括胸膜下病变。②胸腔积液表现为胸廓内侧见半月形液性密度影像。

## 97 Biailsfod 病 (髌白骨软骨炎)

**同义名：**髌白缺血性坏死。

**临床表现：**发病年龄在 12~15 岁之间，男性较多，表现为髌及腿部疼痛，运动及走远路后加重，轻度跛行。

**X 线表现：**髌白发育不良，浅而宽并呈“Y”型，多囊性变，其周围有广泛性不规则的骨增生，软骨层不规则骨化或环状钙化，股骨头增大，股骨颈增粗变短，并有髌外翻，半脱位等，晚期可并创伤性关节炎。

## 98 Bianchi 综合征 (顶叶综合征)

**同义名：**失语-失用-失读综合征 (Aphasia-Apraxia-Alexia syndrome)。

本征 (Parietallobe lobe syndrome) 是由于顶叶损害或是顶叶为主兼有其他邻近脑叶的损害，临床上表现以失语、失读、失用为主要特征的一组综合征。

常见的病因是血管病 (以大脑中动脉皮质支闭塞最多见)、外伤、肿瘤等。侵犯顶叶的肿瘤以脑膜瘤和转移瘤居多，神经胶质瘤少见。

**临床表现：**(1)失语：感觉性失语为主，亦可伴有健忘性失语；(2)失用：运动性失用、观念性失用、观念运动性失用、结构性失用症；(3)失读：可为单纯性失读，亦可伴有失写；(4)常在病灶对侧偏身感觉障碍、暂时性偏瘫、同侧偏盲、失认、失算等表现。

**X 线表现：**(1)脑血管造影可示大脑中动脉皮质支闭塞；(2)头颅平片可见顶部骨折线；(3)CT、MRI 检查对顶部病变可明确病变部位和病因。

## 99 Bielschowsky 综合征 (晚发性婴儿黑蒙性家族性痴呆)

**同义名：**Jansky-Bielschowsky 综合征；Dollinger-Bielschowsky 综合征；Bernheimer-Seite-

berger 综合征; 神经节甾脂病 II 型; 幼年性神经节甾脂病。

本征是一种常染色体隐性遗传和氨基己糖酶 A 呈严重或部分缺乏的代谢缺陷性疾病。

病理: 大脑、小脑和基底节神经细胞广泛肿胀, 胞浆脂质浸润。

临床、影像学表现: 大致同 Tay-Sachs 综合征, 不同处是发病比它晚, 常于 3~6 岁开始发病, 且进展缓慢, 呈进行性痴呆和运动性共济失调, 手足徐动症; 失语; 进行性痉挛和轻的惊厥。

### 100 Bielschowsky-Lutz-Cogan 综合征 (内侧纵束综合征)

同义名: 核间性眼肌麻痹; Chermittre 综合征; 一个半综合征 (One-and-a-half syndrome)。

内侧纵束 (Medial longitudinal fasciculus) 综合征, 简称 MLF 综合征, 是脑干内侧纵束的病变, 出现双眼同向侧视协同运动障碍等一类的综合征。

病因: 多为脑干的血管病、脑炎, 次为外伤、肿瘤、多发性硬化及 Wernicke 脑病。

临床表现: 眼球侧视时, 出现不同协同运动障碍。

CT、MRI 检查对确定病变部位, 明确病因有诊断价值。

### 101 Biemond (I 型) 综合征 (短指畸形-眼球震颤-小脑运动失调)

临床表现: (1) 短指 (趾) 畸形; (2) 眼球震颤; (3) 小脑运动失调; (4) 智力不全; (5) 斜视。

X 线表现: 由于掌和跖骨短而形成短指 (趾) 畸形。

### 102 Biemond (II 型) 综合征

同义名: Biemond-Van-Bogaert 综合征。

遗传方式: 常染色体不规则显性遗传。

临床表现: (1) 肥胖; (2) 生殖机能不全; (3) 虹膜缺损; (4) 多指 (趾) 畸形; (5) 智力迟钝; (6) 其他异常: 尿道下裂, 脑积水。

X 线、CT 表现: (1) 尺侧多指 (趾) 畸形; (2) 脑积水。

### 103 Bile gastritis 综合征 (胆汁返流性胃炎综合征)

同义名: 返流性胃炎综合征; 碱性返流性胃炎 (Alkaline reflux gastritis); 胃切除后胆汁返流性胃炎。

本征系指胃空肠吻合术后或幽门括约肌功能失调, 使碱性十二指肠液返流入胃内而引起胃粘膜的炎症。

临床表现: (1) 上腹部疼痛; (2) 呕吐胆汁; (3) 贫血; (4) 体重减轻。

X 线表现: 钡餐检查有助于除外输入袢或输出袢综合征; 此外胃或残胃的张力明显减弱, 排空延迟, 对本征具有诊断价值。

### 104 Bile plug 综合征 (胆汁阻塞综合征)

同义名: 浓缩胆汁综合征 (Inspissated bile syndrome); 胆汁变浓综合征; 胆栓综合征;



先天性免疫性溶血性肝炎。

本征系指新生儿溶血性疾病后出现明显梗阻性黄疸的一组综合征。

**临床表现:** (1) 梗阻性黄疸; (2) 贫血; (3) 肝脾肿大。

**X线表现:** 经皮肝穿胆管造影或术中胆管造影, 可显示填塞的胆汁栓子。

CT 检查示肝内胆管扩张。

## 105 Biliary tract dyskinesia 综合征 (胆道运动功能障碍综合征)

本征系指由于胆道的运动功能障碍 (奥狄氏括约肌痉挛或张力增高) 致使胆囊及胆管排出受限, 内压增高而形成的一组综合征。

**临床表现:** (1) 上腹部疼痛; (2) 消化不良; (3) 恶心和呕吐; (4) 轻度黄疸。

**X线表现:** (1) 口服胆囊造影: 造影剂到达胆总管末端, 胆总管持续显影; (2) 静脉胆系造影: 对诊断有帮助, 发作期造影时, 胆囊排出受限, 肝外胆管扩张, 且肠内不见造影剂, 发作缓解后, 胆囊胆管可显示正常; (3) 诊断本征必须排除胆囊炎、胆石症、胆道蛔虫症及胆道感染等器质性疾病。

CT、B 超检查可排除器质性病变。同位素标记测定胆汁流出时间来判断胆道的紧张度。

## 106 Binswanger's 病 (皮质下动脉硬化性脑病)

**同义名:** 动脉硬化性皮层下脑病。

本病是一种发生于脑动脉硬化基础上, 临床上以进行性痴呆为特征的脑血管病。

**临床表现:** (1) 多见于 60 岁以上的老年人; (2) 多数潜隐起病, 逐渐进展加重; (3) 表现为高血压、卒中发作与慢性进行性痴呆三大特征。

**CT 表现:** (1) 脑室周围白质区与半卵圆中心显示散在性或融合性低密度区, 对称或大致对称, 无强化效应; (2) 基底节、内囊与丘脑区可见多发性腔隙性梗塞灶; (3) 重者伴脑室扩大, 其室管膜面多参差不齐, 呈碎布状。

**MRI 表现:** 在脑室周围白质与半卵圆中心显示散在或融合性病变区,  $T_1$  加权像呈低信号,  $T_2$  加权像为高信号; 同时伴基底节、内囊区、脑干  $T_2$  加权高信号像, 重者可见脑室扩大。

**正电子发射断层扫描 (PET):** 本病病变区氧代谢率降低, 即在脑室周围及半卵中心白质区、基底节与内囊多发梗塞区由正常的红色, 变为橙色及至蓝色。

## 107 Bird fancier's lung 综合征 (养鸟者肺病综合征)

**同义名:** 养鸽人病; 养鸟者肺病。

**临床表现:** (1) 过敏性肺炎; (2) 急性型: 寒战, 发烧, 呼吸困难, 咳嗽, 疲劳; (3) 皮肤反应: 对鸽抗原产生抗体。

**X线表现:** 间质性或肺泡病变, 有多种不同表现: (1) 肺血管支气管纹理增粗; (2) 网状小结节状阴影; (3) 片状浓密影; (4) 蜂窝状外观。

## 108 Bird-Headed dwarfism 综合征 (鸟头样侏儒)

**同义名:** Seckel 综合征; Virchow-Seckel 侏儒; 小头综合征。

**遗传方式:** 可能为常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 新生儿体重轻, 侏儒症; (2) 智力迟钝; (3) 鸟头样外观 (小头畸形, 鼻子呈鸟嘴状突出, 面骨发育不全, 眼睛突出, 两眼分离过远, 小下颌畸形); (4) 其他异常: 低位耳畸形, 无耳垂, 高腭弓, 腭裂, 隐睾症, 泌尿生殖器畸形。

**X线表现:** (1) 小头畸形; 两眼分离过远, 上下颌发育不全; (2) 其他异常: 颅缝早闭, 牙齿脱落或萎缩, 脊柱后凸及侧凸畸形, 胸骨畸形, 桡骨小头脱位, 远侧指 (趾) 骨向内弯曲, 畸形指, 骺骨缺损, 胫腓关节缺损, 短腓骨。

### 109 Blackfan-Diamond 综合征 (原发性红细胞发育不全综合征)

**同义名:** Joseph-Diamond-Blackfan 综合征; Kaznelson I 型综合征; 不全性红细胞发生; 慢性特发性成熟红细胞缺乏症; 慢性先天性再生障碍性贫血; 红细胞病综合征; 先天性单纯红细胞性再生障碍性贫血。

本征 (Primary red cell aplasia) 是单纯红细胞系统受抑制的先天性慢性增生低下性贫血。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 进行性贫血; (2) 异常面容: 两种发色, 两眼分离较远, 狮子鼻, 上唇厚; (3) 先天性畸形: 斜眼、翼状胬肉、六指或十一对肋骨畸形、软骨增生不良症、突眼症、泌尿系畸形。

**X线表现:** (1) 生长迟缓; (2) 心脏扩大, 严重的心力衰竭; (3) 骨骼畸形如六指或十一对肋骨; (4) 肾盂积水、双输尿管。

### 110 Bland-Garland-White 综合征 (左冠状动脉起始异常综合征)

**同义名:** Coronary left artery of anomalous origin syndrome.

本征是一种少见的先天性心血管病, 主要异常是左冠状动脉开口于肺动脉, 病人出现冠状动脉供血不足的临床表现。

**临床表现:** 患儿常在出生后 2~4 个月内出现症状, 表现为消瘦、无力、面色苍白、心率快、呼吸困难, 6 个月~1 岁后可出现左室肥大及心力衰竭。

**X线表现:** (1) 肺动脉选择性造影, 可显示左冠状动脉; (2) 胸片: 婴儿无特殊征象, 心影有不同大小和外形。儿童期一般示心脏扩大, 心尖圆钝, 向外和向下突出至左腋, 左心缘饱满凸起。合并二尖瓣关闭不全者, 左心房可显示扩大。右心房正常或轻度扩大, 肺门因心力衰竭而有充血现象。成人期心脏大小正常, 或仅有轻度左心室和右心房扩大。

### 111 Blatt 综合征 (颅、眶、眼球-神经管闭合不全和脑膜突出综合征)

本征 (Caniooculoorbital dysraphia-Meningocele syndrome) 病因不明。

**遗传方式:** 有人认为是常染色体显性遗传。

**临床表现:** 出生时发病, 两眼屈光不等, 两眼距增宽; 双行睫毛; 睑板腺缺乏。

**X线表现:** 头颅和颜面骨畸形; 脑膜膨出。

### 112 Bleomycin (博莱霉素) 肺炎

**同义名:** 博莱霉素肺纤维化。

本病为博莱霉素在肺部的毒性反应，主要表现是非特异性炎症。

**临床表现：**(1) 咳嗽、咳痰、胸闷、气短 低热；(2) 肺部可闻细小水泡音或捻发音，后期出现大量干、湿性啰音，多在肺下部。

**X线表现：**(1) 肺间质浸润和肺纤维化，早期为细网状或网状及细小结节影，也可呈斑片状浸润，两侧对称性或不对称性分布，多以下部肺野和近肋膈角明显；(2) 晚期严重者并有粗大条索状阴影，合并感染可呈广泛的斑片状浸润病灶。

### 113 Blind loop 综合征 (盲袢综合征)

**同义名：**盲袋综合征。小肠郁滞综合征；郁滞肠袢综合征；小肠被污染综合征；细菌过度繁殖综合征。

**病理：**小肠侧侧吻合后囊袋形成。

**临床表现：**(1) 体重减轻；(2) 发育迟缓；(3) 腹部痉挛；(4) 营养不良；(5) 腹部膨胀；(6) 黑粪；(7) 吸收不良；(8) 巨细胞性贫血；(9) 缺乏多种维生素。

**X线表现：**(1) 腹部平片可见圆形、管状或棒状含气影；(2) 如充以液体或食物残渣，则可见假肿瘤征象；(3) 胃肠造影检查：可显囊袋状阴影。

### 114 Bloch Sulzberger 综合征 (色素失禁病)

**同义名：**Bloch-Siemens 综合征；真皮变性黑变病。

**遗传方式：**多为伴性显性遗传。

**临床表现：**(1) 炎症红斑性小泡状病变继之为疣状，过度角化和色素性病变；(2) 白内障，斜视，视神经萎缩，视胶质瘤；(3) 癫痫发作；(4) 1/3 病例有牙齿发育不全；(5) 萎缩性斑秃 (1/5 病例)。

**X线表现：**(1) 头小畸形；(2) 脑积水；(3) 脑穿透畸形性囊肿；(4) 骨骼异常 (20%)：脊柱畸形，并指 (趾)，额外肋骨，半身萎缩，腿及前臂短小，骨发育迟缓；(5) 牙齿发育不全，咬合不良，出牙晚。

### 115 Bloom 综合征 (面部红斑侏儒综合征)

**同义名：**Bloom-German 综合征；先天性毛细血管扩张性红斑；染色体破裂综合征；染色体不稳定综合征。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**(1) 面部毛细管性红斑；(2) 长头畸形并发颧骨发育不全；(3) 体重轻，侏儒 (成比例的矮小)；(4) 对阳光过敏；(5) 免疫球蛋白缺陷；(6) 易发生恶性肿瘤。

**X线表现：**非特性。(1) 反复感染；(2) 四肢畸形：并指 (趾) 畸形，多指 (趾)，指 (趾) 弯曲，缺趾畸形，短肢，马蹄足。

### 116 Blount 病 (胫骨内髌骨软骨炎)

**同义名：**胫骨内髌骨缺血性坏死；胫内翻。

**临床表现：**多发于婴儿或儿童期，常为双侧性，严重病例有胫骨内髌畸形，小腿向外弯曲，轻者可无明显改变并能自行愈合。

**X线表现:**胫骨内髁增大,变形并向内、下、后方倾斜凸出或呈尖突状。骨质密度不均匀及有不规则透明区。有的骨干向外弯曲呈膝内翻状。

### 117 Blue diaper 综合征 (蓝尿布综合征)

**同义名:**蓝色尿综合征;尿布蓝染综合征;单纯性肠道色氨酸吸收不良;家族性高血钙;肾钙盐沉着,尿蓝母尿综合征。

本征系一先天性代谢异常,因肠道对色氨酸的吸收障碍,导致患儿排蓝色尿液。

**临床表现:**本征有家族性发病倾向;突出表现是出生后不久即排泄蓝色尿液;发育迟缓,智力低下,极易感染。

**影像学表现:**肾脏及脑基底节钙化。

### 118 Blue rubber-Bleb nevus (蓝色硬血管瘤)

**同义名:**Bean 综合征;皮肤和胃肠道海绵状血管瘤;蓝色橡皮样球形斑综合征。

**遗传方式:**常染色体显性遗传。

**病理:**(1)皮肤海绵状血管瘤,多见于小腿和躯干;(2)肠道海绵状血管瘤,好发于小肠,其次是结肠,偶尔侵犯肝、脾和中枢神经系统。

**临床症状:**发病于儿童期。(1)皮下出现单个或多数(可至数百个)蓝色橡皮样硬度小结节;(2)可有消化道出血,反复黑便;(3)贫血。

**X线表现:**肠道血管瘤征象。

### 119 Bobble-Headed doll 综合征 (点头娃娃综合征)

**病理:**(1)第三脑室蛛网膜囊肿;(2)侧脑室扩大。

**临床表现:**频频点头,摇动身体。

**影像学所见:**(1)气脑造影:显示脑室内囊性肿块。(2)脑血管造影:提示脑积水征象。(3)CT表现:平扫可见三脑室扩大,其内充满液体,与脑脊液密度完全一致。增强后无强化现象。可有占位效应或引起梗阻性脑积水。行脑池造影CT扫描,既可勾划出囊肿范围,亦可显示囊肿是否与蛛网膜下腔相通,在临床上意义较大。(4)MR表现:蛛网膜囊肿在 $T_1$ 加权像上表现为低信号, $T_2$ 加权像上为高信号,与脑脊液信号完全一致。

### 120 Boerhaave 综合征 (自发性食管破裂)

**同义名:**自发性食管撕裂综合征;特发性食管破裂。

自发性食管破裂(Esophagus laceration spontaneous)系由于剧烈呕吐而引起横膈上方食管纵行撕裂,空气由破裂口逸出进入纵隔。

**临床表现:**(1)多见于50~60岁的男性;(2)剧烈呕吐动作后,胸骨下端后剧痛;(3)呼吸困难;(4)颈部皮下气肿。

**X线表现:**(1)早期见纵隔局限性气肿,逐渐漫延至颈部皮下;(2)后期见胸腔积液、液气胸,纵隔炎;(3)若吞服少量水溶性造影剂,则可见造影剂进入纵隔,从而确定破裂部位。

## 121 Bonnet-Dechaume-Blanc 综合征 (神经视网膜-血管瘤病综合征)

本征 (Neuroretina-Angioma syndrome) 为血管瘤引起的眼、脑症状群, 包括眼、神经和精神症状。

**病因:** 为先天性非恶性的血管瘤, 发生于视网膜、丘脑、中脑。

**临床表现:** (1) 单侧无搏动性眼球突出及眼球震颤, 结合膜血管扩张, 斜视, 瞳孔对光和调节反射消失, 眼底检查显示弥散性动脉瘤; (2) 智力发育迟缓, 精神衰退, 可出现偏瘫和其他锥体束征。

**X线表现:** 血管造影显示血管瘤特征性改变。

CT、MR 可显示血管瘤征象。

## 122 Bonnier 综合征 (前庭外侧核综合征)

**同义名:** Deiter 核综合征。

本征 (Lateral vestibular nucleus syndrome) 系前庭神经外侧核或合并前庭束受损。损害多为肿瘤、血管病和炎症。

**临床表现:** 突出的表现为前庭性三联征, 即眩晕、眼球震颤和平衡障碍。

**影像学表现:** 脑血管造影、CT 检查尤其是 MRI 检查可显示脑干内的桥、延脑交界处前庭神经核部位异常改变, 对病因诊断有帮助。

## 123 Book 综合征 (遗传性过早白发综合征)

**同义名:** PHC 综合征。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传有强度外显率。

**临床和 X 线表现:** (1) 前磨牙 (P=Premolar) 区牙齿发育不全; (2) 掌、跖多汗症 (H=Hyperhidrosis); (3) 少年白发病 (C=Canities)。

## 124 Bouillaud 综合征

本征亦称 Sokolskii bouillaud 综合征, 系指急性风湿性关节炎而同时合并心包炎、心内膜炎。

## 125 Bourneville-Pringle 综合征 (结节性硬化症)

**同义名:** 结节硬化症; Bourneville 病 (综合征); 遗传多发全身性错构瘤病; 结节硬化综合征; Pringle 综合征; 皮脂腺腺瘤。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**临床表现:** (1) 皮肤病变: 纤维血管性病变, 粗皮革状斑块, 咖啡样斑点, 灰色叶状色素斑, 躯干下部皮革状皮肤, 指甲下纤维瘤; (2) 癫痫发作; (3) 智力不全; (4) 视网膜晶状体瘤。

**X线表现:** (1) 中枢神经系统: 脑组织与脉络丛棉球状钙化, 室管膜下蜡泪样结节, 两侧侧脑室非阻塞性对称扩大, 阻塞性脑积水, 肿瘤 (6%)。 (2) 心血管系统: 心脏横纹肌平

滑肌瘤，主动脉动脉瘤（少见）。(3) 呼吸系统：肺间质网状浸润，进而发展成为蜂窝肺。(4) 骨骼：颅骨硬化呈局限片状浓密影，亦可见于脊椎、骨盆和长骨；指（趾）和掌、跖骨囊状骨缺损，长骨干局限性骨膜增厚，管状骨内生或外生骨疣。(5) 肾脏病变（占 50%～80%）：肾盂造影为单个或多发性错构瘤和囊性病变；血管平滑肌脂肪瘤（动脉造影显示血管增多和小叶间不规则的突出囊袋）。

**CT表现：**(1) 结节硬化症侵犯肾脏通常以多发错构瘤的形式出现，其 CT 表现：双侧肾脏弥漫性小的脂肪性肿瘤和小囊，其囊肿罕有大于 3cm，常伴有肾功能衰竭，甚至非常严重；(2) 头部 CT 上显示室管膜下钙化是定性诊断的主要依据。表现为：室管膜下多发结节状钙化影，或为未钙化的结节并向脑室内突入，也可见单发钙化灶，50% 以上病例为双侧呈多发性。大脑及小脑均可发生。钙化结节均不被强化，而未钙化结节则可被强化。

**MRI表现：**(1) 皮质、皮质下、白质及室管膜下可见结节灶，在质子加权像上呈高信号，在 T<sub>2</sub> 加权像上中央呈低信号，周围为环状；(2) 皮质异位症；(3) 髓鞘脱失斑；(4) 10% 可见透明隔区、脑实质区或弥散性肿瘤，尤其是巨细胞星形细胞瘤；(5) 肿瘤或结节可致梗阻性脑积水；(6) 脑血管病变可致脑梗塞；(7) 可见脑萎缩及脑室扩大。

## 126 Brachymesodactylia-Nail dysplasia 综合征〔短中指（趾）畸形-指（趾）甲发育不良综合征〕

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**短中指（趾）畸形，指甲发育不全。

**X线表现：**中指和外侧四个足趾未发育，拇指末节重复畸形。

## 127 Brachiale plexus 综合征（臂丛综合征）

**同义名：**臂丛神经病；Duchenne-Erb 综合征；上颈神经根综合征；臂丛下部麻痹；Dejerine-Klumpke 综合征；Klumpke 综合征；前臂型臂丛麻痹；低位神经根综合征；内侧束或臂丛神经炎。

本征系指臂丛神经因外伤或其他原因损伤而产生的肌肉麻痹和感觉障碍。本征可分为四种：(1) 臂丛上部综合征（Duchenne-Erb 型）；(2) 臂丛中部综合征；(3) 臂丛下部综合征（Dejerine-Klumpke 型）；(4) 全臂丛麻痹综合征。

**病因：**(1) 外伤；(2) 邻近组织病变或畸形刺激或压迫；(3) 臂丛新生物；(4) 系统性疾病、感染或中毒等。

**临床表现：**肌肉麻痹；感觉障碍。

**X线表现：**脊髓造影可见造影剂经神经根剥离部向硬脊膜外溢出，对诊断臂丛撕裂有价值。

MRI 检查对本征有特殊的诊断价值，可明确病因。

## 128 Bristowe 综合征（胼胝体肿瘤综合征）

**同义名：**胼胝体综合征。

根据肿瘤累及的部位不同，临床表现亦不相同。若侵犯胼胝体后部，病人能读出报刊或信件上的文字，但不理解其意，称为胼胝体后部综合征；若侵犯胼胝体嘴、膝或体部，则出

现精神症状与失用症，亦即称为胼胝体前部综合征。

**临床表现：**精神症状最常见，体检可发现面瘫、偏瘫、四肢瘫、强握或失用症。

**X线表现：**(1) 脑室造影可见一侧或双侧侧脑室扩大，第三脑室变形。(2) CT、MRI 检查可见胼胝体肿瘤征象。

### 129 Broca aphasia 综合征 (运动性失语)

**同义名：**表达性失语；口语性失语；皮层性发音困难；口语运用不能。

**病因：**血管病、炎症、肿瘤、外伤等。

**病理：**额下回后部和中央前下回的病变，血管病所致的大脑中动脉供血区的大片脑梗塞。

**临床表现：**表现口语运用不能，即语言表达障碍。

**影像学表现：**(1) 脑血管造影可见大脑中动脉的分支眶额动脉和前中央动脉阻塞；(2) CT、MRI 检查可显示病变的位置、范围和定性。如缺血性梗塞：CT 平扫在缺血性脑梗塞发病后 6~12 小时内仅少数病例出现边界不清的稍低密度灶，大部分病例在 24 小时后方可见一边界清楚的低密度灶，呈大片楔形或三角形，病灶部位、范围与大脑中动脉供血区相吻合。2~3 周时由于“模糊效应”病灶可缩小或消失。CT 增强扫描可见病灶周围和病灶内出现脑回状、线状、团块状和环状强化，一般在 2~3 周最明显。MR 检查可更早地发现梗塞灶，主要表现为  $T_1$  加权图像上的低信号和  $T_2$  加权图像上的高信号。

### 130 Brock 综合征 (右肺中叶综合征)

**同义名：**右肺中叶不张综合征；中叶-舌部综合征；右肺中叶不张并支气管扩张；右中叶慢性肺不张合并肺炎；中叶慢性炎症和肺不张；急性暂时性中叶疾病；Graham-Burford-Mayer 综合征。

右肺中叶综合征 (Right middle lung lobe syndrome) 是指由于支气管本身病变或管外受压阻塞，引起右肺中叶肺不张、肺叶缩小，或并发炎症实变。但不包括中叶大叶性肺炎。

**临床表现：**反复咳嗽，咳痰，有时咳血或发烧；右胸前有时可听到少许湿啰音。

**X线表现：**脑片尤其是右侧位上可见中叶区呈三角形密度增高影；尖端指向肺门；上下缘呈内凹状；中叶肺容积缩小。支气管造影：根据不同病因，造影片所见亦各异。

### 131 Brodie 脓肿 (慢性局限性骨脓肿)

本征系慢性骨髓炎的一种特殊类型。

**临床表现：**(1) 儿童、青年常见，男多于女；(2) 症状轻微，局部有阵发性疼痛，夜间加重，常伴邻近关节肿痛。

**X线表现：**长管状骨的骨干或干骺部为其好发部位，尤为胫骨、桡骨、肱骨、股骨多见；在骨干或干骺部见有一局限性髓腔破坏之透亮区，呈圆形或椭圆形，周围有一层致密的硬化骨质环绕，透亮区内极少有死骨，无骨膜反应，如脓肿位于边缘部，则见有骨膜反应，一般无软组织肿胀。

### 132 Bronchopulmonary dysplasia (支气管肺发育不良)

**同义名：**呼吸器肺；肺纤维形成。

**临床表现:**为长期使用80%~100%氧气和呼吸器治疗新生儿呼吸困难综合征而发生的肺部疾患,表现为:(1)痊愈期延缓的呼吸困难征群;(2)发展成为慢性肺部疾患;(3)有些病例表现右心衰竭。

**X线表现:**呼吸困难征群常见的征象是生后4~10天肺部密度显著增深,10~20天呈囊性外观和局限性肺气肿,继之为症状性慢性肺病,表现为网格状不规则囊状病灶和索条状浓密影,胸腔容量增大。

### 133 Brown-Sequard 综合征 (脊髓半切综合征)

**同义名:**脊髓偏侧截瘫;偏瘫综合征。

**病理:**由外伤、肿瘤、炎症、变性等不同原因所引起的脊髓单侧病变。

**临床表现:**(1)病变以下同侧不全麻痹或瘫痪,伴发萎缩,关节和肌腱的震感消失;(2)对侧痛觉和温觉丧失。

**脊髓造影或CT扫描**显示不同病因的不同表现。

### 134 Brunner 病 (十二指肠腺增生症)

**病理:**罕见,好发于球部,多发者呈广泛的结节状粘膜增生,单发者则为腺瘤样增生,直径可达1cm。

**临床表现:**上腹痛、恶心、呕吐、呕血等。

**X线表现:**(1)多发者有广泛的卵石样充盈缺损,加压时形态不变;(2)单发者呈腺瘤样充盈缺损,大小约0.5~1cm,局部无刺激现象;(3)大的病变可使十二指肠球部变形,病变若侵及幽门窦,可发生该部肿瘤样充盈缺损或发生梗阻征象,使胃排空延迟。

### 135 Bruns 综合征 (体位改变综合征)

本征(Postural change syndrome)系指脑室内肿瘤在体位改变时,突然阻塞脑脊液循环通路,而引起反复发作的急性颅高压综合征。

**临床表现:**病人转动头位时,突然出现恶心、呕吐、头痛等颅高压症状,改变头位后症状自行缓解。

**X线表现:**脑室造影可显示肿瘤阴影。

**CT、MRI检查**于脑室内可见肿瘤征象。

### 136 Brushfield-Wyatt 综合征 (偏瘫-智能缺陷综合征)

本征(hemiplegic-hypophrenia syndrome)为先天性疾病。

**病理:**大脑半球中有广泛钙化的毛细血管瘤。

**临床表现:**偏瘫、偏盲、智能缺陷和广泛皮肤痣。

**CT扫描**可能会发现大脑半球广泛钙化的毛细血管瘤的病理改变。

### 137 Bruton 综合征 (性联 $\gamma$ -球蛋白缺乏症)

**同义名:**先天性 $\gamma$ -球蛋白缺乏症;Bruton病(Bruton disease)。

本征(Sex-Linked agammaglobulinemia)属性联隐性遗传的体液免疫缺陷为主的疾病。



**临床表现：**本征只见于男性。出生后5~6天开始，即出现反复频繁的感染，特别是化脓菌感染。病人长期感染，但淋巴结和脾脏无肿大。

**X线表现：**(1) 支气管扩张；(2) 慢性间质性肺纤维化；(3) 未见胸腺肥大；(4) 无肺门淋巴结肿大。

### 138 Bruton's agammaglobulinemia (Bruton 缺丙种球蛋白血症)

**同义名：**先天伴性遗传缺丙种球蛋白综合征，先天性丙种球蛋白缺乏症。

**遗传方式：**伴性隐性遗传。

**病因：**浆细胞很少甚至完全没有，淋巴组织发育不全，因此不能形成丙种球蛋白，是典型的体液免疫缺乏疾病。

**临床表现：**(1) 反复性较严重的细菌感染，如副鼻窦炎、肺炎、肺气肿、化脓性关节炎、中耳炎、脑膜炎及败血症等，并产生感染后遗症，如支气管扩张、耳聋及神经系统的损害，初发症状常在出生6个月以后出现；(2) 约1/3病例有类风湿性关节炎样变化和滑膜改变；(3) 淋巴瘤和白白血病的发生率增高；(4) 血清中IgM、IgA和IgG球蛋白减少，淋巴结缺乏浆细胞和几乎没有淋巴生发中心；(5) 血中不含应有的同族血球凝集素。

**X线表现：**(1) 复发性肺炎合并大叶性或节段性肺不张与支气管扩张；(2) 鼻咽部缺乏淋巴样组织，无肺门淋巴结病变；(3) 小肠粘膜纹提示水肿或吸收不良征象；(4) 滑膜增厚，但无骨破坏。

### 139 Budd-Chiari 综合征 (肝静脉阻塞综合征)

**同义名：**肝静脉血栓形成综合征；Rokitansky综合征；Budd病；Chiari病；肝静脉回流障碍综合征。

**病理：**大的肝静脉阻塞(由栓塞或肿瘤引起)。

**临床表现：**(1) 腹痛；(2) 黄疸；(3) 呕血；(4) 下肢水肿；(5) 腹水；(6) 肝肿大；(7) 肝细胞功能不良。

**X线表现：**(1) 腹水；(2) 食道静脉曲张；(3) 选择性腹腔动脉造影或肝动脉造影：动脉分支变窄、伸直和弯曲，肝实质期浓密，时间延长，并可见肝静脉显影；(4) 选择性脾动脉造影：脾内淤积，门静脉不显影；(5) 楔形肝静脉造影：由于血栓形成，因此可显示肝血管内充盈缺损；(6) 下腔静脉造影：其上端可显示内在性充盈缺损；(7) 选择性肝静脉造影：呈蛛网状侧支网或粗的侧支循环网。

**CT表现：**(1) 肝平扫和增强CT可显示下腔静脉肝段阙如及其范围，肝静脉显示或不能显示；(2) 门脉高压表现，如脾肿大，侧枝血管形成等；(3) 由于肝脏尾叶的静脉血由肝短静脉直接回流到下腔静脉，可以不受影响，尾叶的体积保持正常或代偿性增大，增强后其密度高于肝脏其他区域，这一表现具有特征性。3支肝静脉中的某1~2支受累时，平扫和增强CT显示肝脏密度区域性不均等。

放射性核素扫描对肝脏血流分布的测定比较敏感，尾叶往往不受累，可见该区放射性正常密集，而其他部位分布稀疏。

B超、MRI对下腔静脉及肝静脉的显示较佳。

#### 140 Burger-Grutz 综合征 (急腹症-高脂血症综合征)

同义名：家族性脂蛋白合脂酶缺乏综合征；家族性高脂蛋白血症 I 型；家族性脂肪诱发的高脂血症；家族性高乳糜微粒血症；肝脾肿大性脂质滞留性高脂血症；原发性家族性高脂血症。

本征 (Acute abdomen hyperlipemia syndrome) 为家族性、常染色体隐性遗传性疾病。

临床表现：摄食脂肪后诱发上腹痛，胰腺炎；肝脾肿大；身体各部 (包括粘膜) 可见黄色瘤；高血脂。

CT 表现：肝脾肿大，胰腺炎。

#### 141 Burkitt 淋巴瘤 (非白血病性淋巴瘤)

同义名：非洲儿童淋巴瘤。

病理：好发于颌面骨部 (累及其他骨骼较少)，其次为淋巴结、胃肠道 肝、肾上腺、甲状腺、睾丸，且常侵犯中枢神经系统脑膜、脑、脊髓等，并播散至骨髓。

临床表现：80% 为 1~12 岁儿童，肿瘤生长迅速，病情进展快，多于半年内死亡。

X 线表现：(1) 上、下颌骨破坏，齿槽硬板吸收为最早的征象，齿槽下有斑点状浸润病变，并迅速出现大块膨胀性溶骨病变，可有眼眶缺损；(2) 盆腔与腹内大的软组织块，常为卵巢病变所致；(3) 其他相应部位的 X 线表现。

B 超检查可见盆腔、腹内大的软组织块。

#### 142 Burnier 综合征 (多种垂体激素缺乏综合征)

本征 (Multiple pituitaryhormone deficiencies syndrome) 是指由于原发或继发性原因引起垂体多种内分泌激素分泌不足。

临床表现：(1) 生长迟缓；(2) 低血糖现象；(3) 性腺功能低下；(4) 肾上腺皮质功能不全；(5) 甲状腺功能减退。

X 线表现：(1) 骨骼较短小，骨化中心生长发育迟缓，骺部常不融合，骨龄明显小于年龄；(2) 垂体肿瘤征象。

#### 143 Burst 骨折

指椎体的劈裂性骨折，发生原因是由于髓核因撞冲力使之突入椎体时，而引起椎体的垂直形劈裂性骨折，同时有椎体向后下角的后移，损伤脊髓，产生截瘫，椎间关节一般保持完整，故骨折较稳定。

### C

#### 144 C syndrome of multiple congenital anomalies (多发性先天性畸形 C 综合征)

同义名：软骨发育异常、面部畸形和多指 (趾) 畸形。

遗传方式：不详，但不能排除隐性遗传。

临床表现：(1) 初生时身材矮小；(2) 异常面容：鼻梁扁而宽，眼脸上斜，巨口，下颌畸形，外耳畸形；(3) 尺侧六指（趾）畸形；(4) 皮肤性并趾畸形；(5) 皮肤松弛；(6) 膝反屈。

X线表现：(1) 腕、指发育不全；(2) 软组织并指（趾）畸形；(3) 肋骨畸形；(4) 胸骨化骨中心融合；(5) 眶间骨质缺损。

#### 145 Cacchi-Ricci 综合征（髓质海绵肾）

同义名：弥漫性肾盏前肾小管扩张症（Precaliceal diffuse canalicular ectasia）；海绵肾。

本征（Medullary sponge kidney）较少见，病因不明。可能为先天发育异常。其病理特征为肾盏前肾小管扩张。

临床表现：如无并发症可无任何症状，主要并发症为感染和肾功能不全。

X线表现：(1) 腹平片见两肾实质内多发呈簇状小致密影；(2) 肾盂造影见肾盏呈花簇样延长。

CT检查：(1) 平扫两肾正常或髓质内见到钙质沉着；(2) 增强可见钙化周围扩张的收集管内造影剂聚集，造成钙化影增大的假象。从乳头伸向髓质的低密度囊状影代表未显影的扩张肾小管，而增强的条状影则代表造影剂在扩张肾小管内的积聚；(3) 还可显示髓质海绵肾常见的并发症，如感染和阻塞。

#### 146 Caffey's infantile cortical hyperostosis（Caffey 婴儿骨皮质增生症）

同义名：Caffey 病，Caffey-Smyth 病，Caffey-Silverman 病，Roske-de Toni-Caffey-Smyth 病。

临床表现：症状出现于幼婴儿：(1) 过敏，发热，苍白；(2) 病变处软组织肿胀；(3) 假性麻痹；(4) 血沉增快；(5) 血小板增多症；(6) 碱性磷酸酶升高。

X线表现：(1) 骨膜下皮质增生（轻度骨膜增厚，浓密层状骨膜下新骨形成或皮质显著增宽和密度增高）；(2) 长骨干骺端增宽；(3) 最易发病的部位是下颌骨、锁骨和肋骨；(4) 颅骨溶骨性病变（很少见）；(5) 后遗症：下颌骨不对称，前臂、肋骨和小腿等骨性连接。

#### 147 Calcinosis-Raynaud's phenomenon-Sclerodactyly-Telangiectasia 〔钙质沉着-雷诺现象-指（趾）皮硬结-毛细管扩张〕

同义名：CRST 综合征。

临床表现：发病年龄平均为 45 岁。(1) 指（趾）皮硬结并发皮肤溃疡；(2) 雷诺现象；(3) 毛细管扩张；(4) 咽下困难。

X线表现：(1) 指（趾）软组织钙化；(2) 骨质减少；(3) 指间关节骨质糜烂；(4) 食道运动功能异常。

#### 148 Calcinosis universalis（全身性钙质沉着）

同义名：De Profichet 综合征；钙化性肌腱筋膜炎；弥漫性钙质沉着；“Pierre dela peau”

综合征；Teutschlander 综合征。

**临床表现：**多发病于 20 岁以前，女性多见。(1) 疲劳；(2) 行动困难；(3) 肌肉痛；(4) 低热；(5) 于皮下或深部组织内可摸到钙化斑。

**X 线表现：**(1) 长条状、片状对称性皮下钙化，并逐渐向深层结缔组织（肌腱，韧带，神经鞘）扩散，钙化范围广泛，常见于四肢软组织；(2) 钙化点可经皮肤向外漏出。

弥漫性钙化约有 1/3 病例继发于硬皮病或皮肌炎。

### 149 Calve 病（椎体骨软骨炎）

**同义名：**椎体骨缺血性坏死；扁平椎。

**病因不明，**部分病例曾有外伤史，感染。

**病理：**椎体原发骨化中心发生萎陷，椎体压扁呈致密薄板状，好发于下段胸椎，亦可发病于腰椎及颈椎，常涉及一个椎体，极少侵犯多个椎体。

**临床表现：**多见于 2~5 岁儿童，男多于女；腰背酸痛，驼背或后突畸形。

**X 线表现：**(1) 椎体萎陷，边缘不规则和密度增高，可呈双凹变形或扁平畸形，如平置的厚纸片状，椎体前后经增加有的产生局限性脊柱后突；(2) 邻近的椎间隙正常或增宽；(3) 病变可修复再生，椎体可恢复到正常厚度的 2/3 或正常（10~20 年后可完全复原）。

### 150 Camera 综合征（骨病性腰坐骨神经痛综合征）

**同义名：**神经痛性骨病综合征。

**本征（Osteopathic lumbosciatalgia syndrome）**好发于中年以上年龄的患者，全身任何部位的骨质均可发病，但疼痛则限于腰部或坐骨神经分布区为主。

**临床表现：**急剧发病，且有间隙性或进行性加重的，夜间重、白昼轻；疼痛范围在全身骨组织的任意一点均可发生；能明确寻找到疼痛触发点。

**X 线表现：**即使对有明显触发点的骨质进行各方向的拍片，亦无异常所见。

### 151 Campomelic dwarfism（弯肢性侏儒）

**同义名：**弯肢综合征。

**遗传方式：**散发性。

**临床表现：**(1) 侏儒；(2) 由气管发育异常而产生的新生儿呼吸困难；(3) 特异小面容；(4) 腭裂；(5) 出生前下肢弯曲；(6) 胫前皮肤凹窝；(7) 普遍性张力不足；(8) 中枢神经系统异常；(9) 婴儿期死亡。

**X 线表现：**(1) 颅骨大而长，前额高而平，枕骨突出，颅底相对狭小；(2) 颈椎发育不全，骨化不足；(3) 钟形胸，11 对肋骨，胸骨不骨化，气管气柱窄小；(4) 肩胛骨发育不全，上肢短，桡骨头脱位，手管状骨短粗，远端指（趾）骨方形棱角消失，第 5 指（趾）弯斜；(5) 骨盆收缩，髂骨翼弯窄，骶骨翼和耻骨骨化不全或不骨化，髋关节脱臼；(6) 股骨干近端成角而其尖端向前外，胫骨、腓骨发育不全并成角畸形；(7) 距骨不骨化，马蹄内翻畸形。

### 152 Caplan 综合征（类风湿关节炎-尘肺综合征）

**同义名：**类风湿尘肺综合征；Caplan-Collinet 综合征；Caplan 病；矽肺关节炎。

**临床表现:** (1) 类风湿关节炎的体征和症状; (2) 咳嗽和呼吸困难。

**X线表现:** (1) 肺纤维性变; (2) 弥散性结节, 可伴发空洞; (3) 类风湿关节炎的X线表现。

### 153 Canavan 综合征 (脑白质海绵状变性综合征)

**同义名:** Van Bogaert-Bertrand 综合征; Canavan's 弥漫性硬化; 海绵状脑病; 海绵状退行性变。

**遗传方式:** 家族遗传性性连隐性遗传。

**病理:** 大脑白质呈海绵状退行性变, 基底节和小脑亦可受累, 有时尚可波及脑干和脊髓。弥散性脱髓鞘。

**临床表现:** 多见于婴幼儿。早期为表情淡漠、抬头困难、肌肉松弛; 随之出现抽搐发作、肢体痉挛、智能减退、失明; 头围不断增大、颅缝分离, 可有颅内压增高。

**CT表现:** 头颅巨大, 颅缝分离, 表现为巨脑症。两侧大脑半球皮质下呈现对称性大片低密度区, CT值为24~28Hu。注射造影剂后不强化。大脑皮质与基底节密度显示正常, 与白质低密度形成鲜明对比。

**MRI表现:** 冠状位扫描较充分地显示病变。除显示巨脑外, 病变白质呈较对称而弥漫的长 $T_1$ 和长 $T_2$ 信号, 脑皮质和弓状纤维也被累及, 此为海绵样变性之特征。若作MRI随访, 见髓鞘发育停止, 但头围却继续增大。

### 154 Cancer family 综合征 (癌家族综合征)

**同义名:** 遗传性腺癌综合征。

本征系指在同一家族中, 腺癌, 尤其是结肠和子宫内膜癌的发病率增加; 多发性原发性恶性新生物发病率增加; 癌发生时患者年龄较轻, 称之为癌家族综合征。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**临床、X线表现:** 随癌的种类、部位不同而表现不同。

### 155 Carcinoid 综合征 (类癌综合征)

**同义名:** Thorson-Bjorck 综合征; Cassidy 综合征; Hedinger 综合征; 恶性类癌综合征; Scholte 综合征; 嗜银细胞瘤综合征; 潮红综合征。

**遗传方式:** 有家族性。

**临床表现:** (1) 皮肤潮红, 颈和面部毛细管扩张; (2) 可有腹泻和腹部痉挛发作, 消化道出血, 肠梗阻; (3) 营养缺乏征群; (4) 哮喘发作; (5) 顽固性右心衰竭, 心瓣膜病变(常为右心), 心包炎; (6) 高血压; (7) 血中五羟色胺增高, 尿中五羟吲哚醋酸(5-HIAA)增高。

**X线表现:** (1) 小肠是该瘤最好发的部位。早期表现为壁内不典型充盈缺损, 后期表现为肠腔内小分叶状新生物。当肿瘤直接侵犯肠系膜时, 可造成粘膜扇形外观, 并可见肠梗阻、肠套迭、肠穿孔, 而且钡剂通过加快。血管造影: 显示放射状血管影像, 深部肠系膜血管分支变细, 淡或中等度肿瘤染色, 看不到引流的静脉。(2) 支气管肿瘤。(3) 心脏扩大及右心衰竭征象(左心衰竭少见)。(4) 肿瘤(支气管和胃)内骨质形成。(5) 骨转移, 多为成骨型。

### 156 Cardio-Auditory 综合征〔心、耳综合征（耳聋和心脏病）〕

临床和 X 线表现：(1) 心电图 Q-T 间期特别长，并有聋哑 Jervell and Lange-Nielsen 综合征；(2) 肺动脉狭窄（瓣膜、漏斗部或二者并存）和聋哑；(3) 左心室肥厚，有时右心室肥厚，并有聋哑；(4) 二尖瓣闭锁不全，传导性耳聋，侏儒和虹膜色素沉着。

### 157 Cardiofacial 综合征（心、面综合征）

临床表现：(1) 新生儿轻度到明显单侧部分下面部软弱无力；(2) 先天性心脏病；(3) 染色体变化。

X 线表现：先天性心脏病表现，50% 病例为严重先天性心脏病。

### 158 Cardio-Cerebral 综合征（心、脑综合征）

心脑血管综合征是指由于心排血量减少（或血含氧量过低）引起脑缺氧，心脏脱落栓子引起脑栓塞或高凝状态的血液，同时作用于心脑血管而引起心肌梗塞及脑血栓形成等致使病人出现脑部症状的一组病症。

临床表现：昏厥、抽搐、癫痫及偏瘫、失语。

CT 表现：脑部可见散在小的脑栓塞病灶。

本征的诊断除脑部症状外，尚须有原发心脏病的基础或心脏同时受累的证据。有时心肌梗塞后出现脑部症状时，脑症状可较突出而忽视了心肌梗塞的诊断。故诊断时必须加以注意。

### 159 Cardiofacial (pulmonary valve dysplasia) 综合征〔心、面（肺动脉瓣发育异常）综合征〕

遗传方式：可能为隐性遗传因子。

临床表现：(1) 临床化验所见与肺动脉瓣膜狭窄相似，但无排出卡嗒音；(2) 异常面容（两眼分离过远，内眦赘皮，低位耳）；(3) 身材矮小；(4) 精神发育迟缓。

X 线表现：心血管造影；(1) 右心室阻塞伴发肺动脉瓣叶增厚和固定，并伴有圆顶消失；(2) 无环形发育不全；(3) 出现三个明显的瓣尖而无联合融合。

超声心动图检查可提示诊断。

### 160 Cardiorespiratory 综合征（心脏、呼吸道病变综合征）

同义名：慢性气道阻塞综合征；气道阻力增大综合征。

定义和病理生理：慢性气道阻塞（腺样增殖体和扁桃体增大、Crouzon 病、喉软化症等）引起肺动脉高压、肺原性心脏病和肺水肿。

临床表现：(1) 鼾息性呼吸困难；(2) 昏睡；(3) 嗜睡病；(4) 心电图显示右心房、室增大肥厚；(5) 低氧症；(6) 高碳酸血；(7) 心导管：右心室和肺动脉压升高。

X 线表现：(1) 心脏增大；(2) 肺水肿；(3) 不同病因有不同表现。

### 161 Cardio-Vocal 综合征（心脏-声带综合征）

同义名：Orther 综合征。

本征是由于主动脉扩大及/或肺动脉扩张，压迫左侧喉返神经而使左声带麻痹。引起本征的最常见的心脏病是风湿性心脏病二尖瓣狭窄。

**临床表现：**除原发病的症状外又出现声音嘶哑，甚至完全失音；检查可见左侧声带活动减弱或麻痹。

**X线表现：**原发性心脏病改变。

**CT表现：**能清楚地显示主动脉扩大和或肺动脉扩张，以排除左肺门部淋巴结肿大、恶性肿瘤等病变所致的左喉返神经受压。

## 162 Carinii 囊虫肺炎（浆细胞性肺炎）

**病因：**属于单孢子虫目的一种原虫传染于肺部的病变。

**临床表现：**(1) 常见于婴儿，有干咳、呼吸困难、低热，紫绀；(2) 肺活检可确诊。血气分析显示肺泡——毛细血管“阻滞样”综合征。

**X线表现：**(1) 在病程早期，主要局限在肺门周围区，几小时内，肺泡病变迅速累及全肺野，仅边缘肺野清亮。在病变中常见到“支气管透明征”；(2) 浸润病灶可局限于一肺，一叶或肺段；(3) 没有胸膜积液及纵隔淋巴结肿大。

## 163 Carotic arteria cavernous sinus shunt 综合征（颈内动脉海绵窦瘘综合征）

颈内动脉海绵窦综合征指颈内动脉和海绵窦之间的动静脉瘘。

**病因：**(1) 外伤：多系颅底骨折，占全部病例的3/4；(2) 血管本身的病变：如动脉硬化、床突下动脉瘤、先天性血管壁薄弱等。

**临床表现：**(1) 突眼；(2) 颅内杂音；(3) 眼球搏动。

**X线表现：**脑血管造影显示造影剂自颈内动脉直接流入海绵窦，使回流入海绵窦的静脉，尤其是眼静脉出现逆行性充盈，有时对侧海绵窦也同时显影。大脑前动脉与大脑中动脉常充盈不佳。

## 164 Carotic steal 综合征（颈动脉盗血综合征）

**同义名：**颈动脉“偷漏”综合征。

本征为颈内动脉闭塞所致的脑盗血综合征，临床上可表现出大脑半球和/或脑干缺血性受损的症状和体征。

**临床表现：**当颈内动脉闭塞时，对侧大脑半球或椎-基底动脉供血区出现供血不足的症状和体征。

**X线表现：**全脑血管造影显示一侧颈内动脉闭塞，而另侧产生供血不足症状的血管区并未发现异常，常是确诊的依据。

## 165 Carotidynia 综合征（颈动脉痛综合征）

本征是由于颈动脉血管病变，引起同侧发作性颈部疼痛，伴颈动脉压痛和局部软组织肿胀的一种血管性综合征。

**病理：**Raskin等(1977)发现其发病机制与偏头痛相似。目前多认为本征可能是一种

异型偏头痛。

**X线表现:**脑血管造影无异常发现。

### 166 Carpal tunnel 综合征 (腕管综合征)

正中神经在腕管内受压所致的手指麻木,刺痛,或鱼际肌麻痹称为腕管综合征。

**同义名:**正中神经挤压综合征;腕管狭窄性腱鞘炎;腕部正中神经损伤综合征;正中神经压迫综合征。

**临床表现:**麻木,感觉异常,无力,腕前部灼痛并向指侧延伸。

**X线表现:**某些病例可能存在肥大性关节炎,桡骨下端陈旧性骨折,腕骨骨折,脱位等。

**MRI表现:**(1)正中神经在豆骨平面上的水肿;(2)腕管内正中神经变平,于钩骨平面检查最有效;(3)屈肌支持带的掌侧弯曲,在钩骨平面检查最有效;(4) $T_2$ 加权像上正中神经的信号强度增强,这与静脉回流受阻、毛细血管压力增高及水肿有关。

### 167 Cast 综合征 (石膏综合征)

**病因:**可能由于治疗脊柱侧凸时,采用长期过度伸展,压迫肠系膜上动脉而引起。

**临床表现:**恶心、呕吐、腹胀。

**X线表现:**胃及十二指肠二三段扩张。

### 168 Castlemen 病 (纵隔淋巴结增生)

**同义名:**淋巴结错构瘤;滤泡性淋巴网状瘤;巨血淋巴结;血管淋巴样错构瘤;Castlemen 淋巴瘤。

**病因:**有认为属于炎症性疾病,或系良性肿瘤。

**临床表现:**本病常发生在纵隔,而腹腔受累罕见。青年多见,可无任何症状,少数可因肿块压迫而产生相应的症状。

**X线表现:**(1)胸片显示纵隔区有巨大的肿块影,轮廓光滑,肿块内可见绒毛状钙化影以及可见中间支气管等轻度受压狭窄;(2)血管造影,病体血管丰富,有营养动脉主要来自肥大的纵隔和支气管动脉,毛细血管期肿瘤染色均匀,静脉期不显影。

**CT表现:**纵隔及肠系膜结节状块影,增强扫描早期见有强化表现,动态扫描显示最佳。

### 169 Cat-Eye 综合征 (猫眼综合征)

**同义名:**虹膜缺损和锁肛综合征。

**临床表现:**(1)肛门直肠畸形:锁肛、直肠阴道前庭瘘;(2)猫眼:低而垂直方向的虹膜和脉络膜缺损;(3)耳异常:耳前结节或瘘管,低位耳;(4)两眼分离过远伴逆蒙古白痴斜眼(眼裂外眦斜向下);(5)泌尿生殖器官异常;(6)染色体异常(47/额外随体染色体);(7)其他异常:心脏畸形,骨骼异常,精神运动迟缓,体格发育迟缓,口腭异常,手掌单一皱褶。

**X线表现:**(1)直肠肛门畸形;(2)骨骼畸形:先天性髌关节脱臼;(3)泌尿生殖器官畸形。



### 170 Cauchois-Eppinger-Frugoni 综合征 (血栓静脉炎性脾大综合征)

同义名：慢性充血性脾大综合征；Frugoni 综合征。

血栓静脉炎性脾大综合征 (Splenic vein thrombophlebitis splenomegaly syndrome) 系指由于门静脉反复发生炎症而导致门静脉、脾静脉血栓形成及闭塞而形成一组门静脉高压综合征。

临床表现：与门脉性肝硬化的表现大致相同，但脾肿大突出，可呈巨脾。

影像学表现：(1) 钡餐示胃底、食管静脉曲张；(2) B 型超声检查示脾肿大等表现；(3) CT 检查：除了发现脾脏增大外，还能发现肝脏呈结节状改变、尾叶增大，腹水、胃底和食管下段静脉曲张和增粗扭曲的侧枝循环血管，脾门区动态扫描可了解脾静脉有无阻塞或血栓形成。

### 171 Cauda equina 综合征 (马尾神经综合征)

同义名：马尾神经根炎；马尾性间歇跛行综合征；马尾神经根病；马尾神经压迫综合征；腰椎管狭窄压迫马尾神经综合征。

病因：(1) 肿瘤；(2) 腰椎管狭窄；(3) 椎间盘突出；(4) 关节强直性脊椎炎；(5) 脊椎动静脉瘘；(6) 脊椎脱位；(7) 硬膜外脓肿；(8) 蛛网膜炎等。

临床表现：下肢与腰痛，下肢运动障碍，跟腱反射减弱或消失，左右下肢症状有差异，马鞍区与下肢感觉障碍，膀胱直肠障碍。

影像学表现：(1) 腰椎平片可见僵直性脊椎炎，脊椎滑脱，椎间盘脱出，腰椎椎管狭窄等；(2) 脊髓造影见当腰伸直时，造影剂易阻塞不通，屈时，阻塞的部位造影剂又可通过；(3) CT、MRI 检查对本征的定位、定性有独特的诊断价值。

### 172 Caudal dysplasia 综合征 (骶尾发育异常综合征)

同义名：骶尾退化综合征；短肢糖尿病性胚胎病。

病因：患糖尿病孕妇的新生儿。

临床表现：(1) 臀部扁平；(2) 臀间沟短；(3) 臀部陷窝；(4) 最严重病例像“美人鱼” (人身鱼尾样畸形)；(5) 较严重患者下肢呈蛙状畸形。

X 线表现：(1) 椎体不发育，从部分骶骨至第 1 腰椎以下全部不发育；(2) 不同类型和程度的肢体畸形，如髋关节脱位、马蹄内翻足；(3) 重型可见髋骨融合；(4) 肠道功能紊乱；(5) 神经性膀胱。

MRI 表现：轻者骶尾部分阙如，重者骶骨、腰椎甚至下胸椎完全阙如。正常脊髓发育差、短，有球形胶质末端。增粗的终丝栓系脊髓并非罕见。MRI 可全面了解病变的范围和程度。

### 173 Ceelen 综合征 (特发性肺含铁血黄素沉着综合征)

同义名：Ceelen 病；非特异性肺含铁血黄素沉着；Ceelen-Gellerstedt 综合征，特发性肺棕色硬结综合征。

**病理:** (1) 反复肺内出血并发含铁血黄素沉着; (2) 后期肺纤维化。

**临床表现:** 婴儿或儿童期开始发病。(1) 咳嗽、气急、咯血, 急性期可有发热; (2) 缓解期持续数月至数年; (3) 血红蛋白过少性小血球贫血; (4) 痰和胃液内有含铁血黄素的巨噬细胞; (5) 需肺活检确定诊断。

**X线表现:** 病变多见于肺门周围和肺基底部。(1) 多发小结节, 弥漫性毛玻璃状浸润和小斑点; (2) 在临床恢复期, 肺部清晰或阴影有改变; (3) 急性出血反复发作恢复后, 可见肺间质纤维化网状条纹阴影; (4) 有时可见肺心病伴心脏增大。

#### 174 Celiac axis compression 综合征 (腹腔动脉压迫综合征)

**同义名:** 弓形韧带综合征; 腹腔动脉陷压综合征; 正中弓状韧带综合征; 腹腔动脉轴压迫综合征; Marable 综合征。

**病理:** 横膈的正中弓形韧带压迫腹腔动脉碰击主动脉, 可能引起从肠系膜上动脉经过侧支循环的“盗血”征象。

**临床表现:** (1) 脐周围痛, 上腹不适, 恶心呕吐; (2) 吸收不良 (偶见); (3) 体重减轻; (4) 上腹部收缩期杂音。

**X线表现:** (1) 侧位腹主动脉造影: 腹腔动脉干狭窄, 其前壁呈光滑偏侧性压迹, 腹腔动脉向后下移位; (2) 选择性肠系膜上动脉造影: 腹腔动脉床侧支循环显影, 腹腔动脉分布区造影剂排出延迟。

#### 175 Celiac 综合征 (乳糜泻综合征)

**同义名:** 乳糜泻; 麸质引起的肠道病变; 口炎性腹泻; Gee-Thaysen 病; Gee-Herter 病; Gee-Herter-Heubner 综合征。

**病因:** 不能耐受麸质而引起的肠道脂肪吸收不良。

**临床表现:** (1) 腹泻; (2) 营养不良; (3) 体重减轻; (4) 腹部膨大; (5) 腹部危象: 突发性失水和酸中毒。

**X线表现:** (1) 肠道运动功能异常: 肠扩张 (空肠宽度大于第3腰椎椎体宽度的65%), 暂时性小肠套叠, 小肠至盲肠通过时间延迟。(2) 小肠内钡剂集结成团块。(3) 粘膜粗糙。(4) 非特异性小肠溃疡 (少见)。(5) 骨质密度减低, 而预备钙化带相对浓密。(6) 骨骼成熟延缓。

#### 176 Central pontine myelinolysis (CPM) 综合征 (桥脑中央髓鞘溶解症)

**同义名:** Adams-Victor-Macall 综合征。

**病因:** 酒精性营养不良患者由于长期处于低血钠状态是导致本病的主要因素, 是一种罕见的致命性脱髓鞘疾病。

**病理:** 桥脑中央广泛性脱髓鞘, 少突胶质细胞缺乏。

**临床表现:** (1) 多见于慢性酒精中毒者; (2) 严重电解质紊乱, 主要为低钠血症 (血钠多低于130mmol/L); (3) 嗜睡、吞咽困难、四肢瘫痪、假性眼球麻痹。

**CT、MRI表现:** CT平扫见桥脑基底部低密度区, 伴有小脑和皮质弥漫性萎缩, 增强后

一般无强化，亦无占位效应；MRI 图像上 T<sub>1</sub> 为低信号，T<sub>2</sub> 加权为均匀高信号强度。

### 177 Cephaloskeletal dysplasia (头颅骨骼发育异常)

同义名：先天家族性侏儒伴头颅骨骼发育异常。

遗传方式：可能为常染色体隐性遗传。

病理：脑发生不全，内生软骨生长严重紊乱。

临床表现：(1) 新生儿体重轻；(2) 小头畸形；(3) 面容异常：眼球突出，鼻梁扁平，高腭弓；(4) 铲状手、足；(5) 智力迟钝，身体发育迟缓。

X线表现：(1) 严重小头畸形，小囟门；(2) 椎间隙增宽，而椎体上下径相对较小；(3) 全部长骨变短，干骺端扩张，其边缘不规则，手足短管状骨末端呈杯口状凹陷。

### 178 Cerebro-Costo-Mandibular 综合征 (脑-肋骨-下颌骨综合征)

同义名：肋骨缺陷合并小下颌畸形。

遗传方式：家族性。

病理：肋骨纤维性或软骨组织缺损。

临床表现：(1) 小下颌畸形；(2) 由于胸廓变形而呼吸困难；(3) 智力不全；(4) 腭裂和功能障碍。

X线表现：(1) 小下颌畸形；(2) 肋骨后部缺损，节段性骨化，缺乏正常的肋椎关节；(3) 其他畸形：脑发育缺陷，椎体畸形，肘关节半脱位，牙齿缺损，喉部和气管畸形。

### 179 Cerebrohepatorenal 综合征 (脑、肝、肾综合征)

同义名：Zellweger 综合征；Zellweger 脑、肝、肾综合征。

遗传方式：常染色体隐性遗传。

病理：(1) 脑生长不良：无脑回，脑回过大，多发脑回过小；(2) 肾皮质囊肿；(3) 其他异常：先天性心脏病，胰岛细胞增生，胸腺异常，屈曲指(趾)畸形，肘外翻，骶部深陷凹，尿道下裂，隐睾病，肥大性幽门狭窄。

临床表现：出生时有异常表现：(1) 面部异常扁平 and 眼虹膜旁小斑点 (Brushfield's spot) 拟似伸舌样白痴；(2) 发育不良；(3) 严重张力过低；(4) 肝肿大；(5) 其他异常：癫痫发作，外耳缺陷，额骨高，囟门大，眶周水肿，屈曲挛缩，白内障，青光眼，蛋白尿。

X线表现：(1) 软骨钙化呈多发性点状，多见于髌骨、髌臼部和舌骨伴先天性钙化性软骨发育不良；(2) 手畸形：手指屈曲畸形；(3) 畸形足，跖骨内翻；(4) 骨龄迟缓；(5) 长头畸形，大囟门，颅缝宽；(6) 脑室扩大。

CT 扫描可见各种脑畸形，肝肿大对确诊有帮助，尤其可发现肾皮质囊肿和肝脏硬化。

### 180 Cerebro-Splanchnic linkage 综合征 (脑-内脏联合综合征)

同义名：脑-内脏综合征。

本征系指因某些脑部疾病而引起神经-体液调节功能紊乱导致内脏器官的形态及功能发生一系列特殊改变的病征，包括以下三部分：(1) 脑-心综合征；(2) 中枢性胃、十二指肠损害；(3) 中枢性肺部病变。

**病理：**导致本征的脑部疾病常见有急性脑血管病如脑溢血、蛛网膜下腔出血等。

**临床表现：**(1) 脑-心综合征：急性脑血管病可合并心律失常，出现心肌梗塞；(2) 中枢性胃、十二指肠损害：引起脑缺氨及脑水肿的脑部病变均可并发应激性溃疡；(3) 中枢性肺部病变：脑部病变可并发肺水肿（神经性肺水肿），此外，急性脑血管病可并发肺动脉血栓栓塞。

**影像学表现：**(1) CT、MRI 检查可查出脑部急性脑血管病变，如脑出血、脑水肿和其他脑部病变；(2) 中枢性肺部病变：胸部 X 线表现与一般肺水肿基本相似，但肺部阴影常可局限于一侧或两侧肺上野，若并发肺动脉血栓栓塞可见“梗塞性肺炎”的表现。

### 181 Cervical canal stricture 综合征（颈椎部椎管狭窄综合征）

**病因：**先天发育异常，后天因素有韧带肥厚、骨质增生，以及损伤引起局部组织反应性水肿等。

**临床表现：**(1) 痉挛性麻痹；(2) 深感觉障碍；(3) 少数以疼痛为主诉。

**X 线表现：**颈椎椎管的前后径低于 13mm 时，可以考虑是颈椎椎管狭窄症，但必须同时有脊髓受压的临床表现。

CT、MTI 检查可清楚显示椎管的前后径变化，脊髓受压情况，有利于诊断。

CT 测量颈部椎管前后径 < 10~11mm 即为狭窄。椎管狭窄的 CT 表现为：(1) 特发性椎管狭窄，系发育性异常，致一个或多个脊椎段椎管狭窄。只在脊椎退行性变时才引起症状，这种颈椎管狭窄多为混合型。即椎管前后径 < 10~11mm，伴硬膜外脂肪间隙受压变形；(2) 后天性颈椎管狭窄，以后纵韧带钙化最多见，伴钩突增生，颈椎后骨嵴增生及骨赘形成，椎小关节骨质增生。椎管可呈三叶形，侧隐窝狭窄（前后径 < 3mm）。

MR 显示后纵韧带钙化不如 CT 清晰，但后纵韧带压迫脊髓在矢状面与轴面上仍很清楚，只是钙化的后纵韧带呈无信号区。脊髓受压内陷。MR 可清晰地显示颈椎管狭窄，脊髓在数个间盘处受压，呈羊肉患状，使椎管及蛛网膜下腔变窄，在正中矢状面的 T<sub>2</sub> 加权像上最清楚。旁正中矢状面上可见椎间孔脂肪移位并压迫脊神经。

### 182 Cervical rib 综合征（颈肋综合征）

本病是由于第七颈椎的先天性畸形——颈肋压迫邻近的臂丛神经和锁骨下动脉而致的一组病征。

**临床表现：**患肢疼痛，麻木，特别是肩部下压或转颈，体位变更能使症状发生变化；交感神经受压，致血管舒缩功能障碍；锁骨下动脉受压时，同侧桡动脉搏动减弱或消失。

**X 线表现：**先天性畸形颈肋，起自第七颈椎横突。

### 183 Cervical 综合征（颈椎综合征）

**同义名：**颈神经根压迫综合征；Rust 综合征；颈肋；过度内收综合征；颈臂综合征；颈椎炎。

**病理和病因：**可能由于骨关节病骨赘形成软骨软化、炎症性关节变化和腱鞘、滑膜炎性粘连等压迫或刺激颈神经根而引起症状。

**临床表现：**(1) 病变神经分布区有疼痛、感觉运动和营养性改变；(2) 颈部活动受限；

(3) 可能出现耳鸣、失平衡、恶心、呕吐、心率快；(4) 局部压痛和肌肉痉挛；(5) 肌萎缩；(6) 瞳孔扩大等 Horner 综合征。

**X线表现：**生理弧度改变，骨赘形成，退行变性，椎间隙变窄或变宽；脊髓造影可显示脊髓受压情况。

**CT、MRI 表现：**能清楚地显示以上 X 线表现，尤其 MRI 对显示脊髓受压、神经根改变特别理想。

**CT 表现：**(1) 钩突增生；(2) 颈椎后骨嵴增生及骨赘形成；(3) 颈椎椎管狭窄，以双侧为主；(4) 后纵韧带钙化；(5) 侧隐窝狭窄；(6) 椎间孔狭窄。

**MRI 表现：**除显示钙化（包括骨赘形成）不如 CT 清晰之外，MR 兼有常规 X 线与 CT 的各项优点。与 CT 相比 MR 具有下列优势：(1) 能从矢状面上显示多节颈椎、椎间盘、脊髓、前后纵韧带、黄韧带及其相互关系；(2) 能从轴面上显示每节颈椎体及骨刺、前后纵韧带及钙化、椎间盘及其病变（变性、突出、脱出）、静脉丛及其扩张迂曲、椎动脉本身及横突孔狭窄程度、神经根本身及椎间孔狭窄程度、椎管矢径狭窄及蛛网膜受累程度；(3) 直接显示全部椎间盘早期变性的表现；(4) 显示晚期脊髓全长变性的病理征象如变性、萎缩、胶质增生、囊变、坏死及空洞形成等。

#### 184 Cestan-Chenais 综合征（延髓外侧联合综合征）

**同义名：**Cestan 综合征 II 型。

**病理：**多见于血管病，主要为椎动脉在接近小脑后下动脉与脊髓前动脉分支处发生梗塞；其次是炎症、延髓空洞症和多发性硬化症等所致。

**临床表现：**病灶同侧表现软腭、声带麻痹，颜面感觉障碍，Horner 征，小脑共济失调；病灶对侧偏瘫和感觉障碍。

**影像学检查：**MRI 检查对延髓病变的检出、定性优于其他影像学检查。

#### 185 Chance 骨折

系指椎板水平骨折，骨折线前部到椎体，后部延至棘突，椎体可同时发生轻微压缩，但无关节突半脱位，严重时伴有后部韧带撕裂。

#### 186 Chandra-Khetarpal 综合征（支气管扩张-鼻窦窦不发育-左位心综合征）

**同义名：**Chandra 综合征。

**临床表现：**本征属先天畸形。反复发烧、咳黄脓痰、气促、发绀、双肺可闻固定性湿啰音，心脏左位（levocardia）。

**X线表现：**胸片可见双肺散在或聚集在肺野的某处肺纹理增加、粗糙，或呈卷发样囊状和点片状阴影。支气管碘油造影示囊状柱状支气管扩张。鼻窦窦-Water 位摄片；显示鼻窦不发育。

#### 187 Charcot 综合征（间歇性跛行综合征）

**同义名：**闭塞性动脉硬化症。

间歇性跛行综合征 (Intermittent claudication syndrome) 指因下肢动脉粥样硬化, 管腔狭窄或闭塞而引起下肢血液灌注不足, 导致一系列临床表现的病征。

**临床表现:** 均于老年发病, 男性居多, 下肢肌肉痉挛、疼痛和间歇性行走困难; 若上肢或舌亦因血运不足而引起同样症状, 则称为 Determann 综合征; 血胆固醇可增高。

**X线表现:** 动脉造影可明确受累血管的部位、血管狭窄或闭塞的程度和范围, 以及病变性质。

### 188 Charcot-Joffroy 综合征 (硬膜外上升性脊髓麻痹综合征)

**同义名:** 肥大性脊髓膜炎; Spiller 综合征。

本征 (Ascending epidural spinal paralysis) 为一种慢性肥厚性粘连性硬脊膜炎, 进展缓慢, 常持续数年之久。

**临床表现:** 病变多见于颈段, 有时亦可发生在胸段或腰段, 表现为疼痛, 颈项强直; 受累的相应节段肌群发生萎缩性麻痹和腱反射改变; 最后受压以下节段有感觉障碍及膀胱直肠功能障碍, 同时有血管运动功能障碍和营养性改变。

**影像学表现:** 脊髓碘油造影可见梗阻断面不规则, 颇似粘连性蛛网膜炎。

MRI 检查对诊断、鉴别诊断有价值。

### 189 Charcot-Wilbrand 综合征 (视觉失认综合征)

本征 (Visual agnosia syndrome) 多为大脑后动脉阻塞所致, 也有认为系优势半球的大脑后动脉分支或角回动脉阻塞性病变所致。

**临床表现:** 能看到物体, 并能描述其形状、颜色, 却不能给该物命名, 但当该物体一旦以听觉或触觉的刺激方式出现时, 则能识别, 并能正确命名和说明用途。

**X线表现:** 血管造影可见大脑后动脉阻塞。

CT、MRI 检查对优势半球或两侧半球的枕叶皮质缺血性病变有诊断和鉴别诊断优势。

### 190 Charcot's 关节 (神经营养性关节病)

**同义名:** 脊髓痨性关节畸形; 夏科氏关节。

系一种少见的畸形性关节病, 是由神经系统疾患产生的神经营养障碍和痛觉消失所引起的一种关节病损。

**临床表现:** (1) 常见于 40 岁以上的男性, 病变部位与神经损伤所在有关, 好发于膝、踝、足、髌、肩、肘以及脊柱; (2) 发病突然, 有关节肿胀, 而无疼痛, 关节功能障碍。

**X线表现:** (1) 初期关节内积液, 间隙增宽, 周围软组织肿胀; (2) 关节结构紊乱, 骨端变性增大, 骨质缺损; (3) 常伴有半脱位或脱位; (4) 关节腔内有多量游离碎片; (5) 关节面附近骨质吸收; (6) 可合并骨折; (7) 往往无愈合趋势。

若累及脊柱, 则脊柱破坏和增生均明显, 造成结构上的明显紊乱: (1) 病变多见于下腰椎, 其次为下胸椎; (2) 椎间隙狭窄或消失, 相邻椎体面骨质密度相对增加, 极不规则的边缘骨增生, 并形成骨刺; (3) 椎体破坏碎裂和碎片或压缩变形, 甚至椎体重叠, 明显顺序异常, 侧凸或前、后凸, 并可发生半脱位或脱位; 周围软组织有较多的异位钙化和骨化阴影, 尤其是肌肉和韧带钙化相当广泛。

### 191 Cheatles 病 (乳腺纤维增生症)

**病理:** 乳腺的结构不良为间质性病变, 在组织学上仅为极度纤维组织增生, 而无导管囊性扩张。常为两侧对称性。

**临床表现:** 好发于 30 岁女性, 乳腺外上方为好发区, 往往两侧性, 触诊乳腺变硬为弥漫或圆形结节, 有时扁平状, 结节可稳定数年不变, 有触痛 (常在月经期前较明显), 很少剧痛。

**X 线表现:** 有如青春期乳房的表现, 乳腺呈均匀一致的密度增高影, 外缘仅为一薄层皮下脂肪影, 增生腺体边缘向皮下组织突起, 如果病变局限于一边, 则可显示光滑的毛玻璃样致密影, 病变区很少有脂肪组织的密度减低影或钙化。

### 192 Chediak-Higashi 综合征 (先天性白细胞异常白化病综合征)

**同义名:** Beguez-Cesar-Steinbrinck-Chediak-Higashi 综合征。

**遗传方式:** 常染色体隐体遗传。

**临床表现:** (1) 部分白化病; (2) 虚弱外貌; (3) 易发生感染; (4) 易发生恶性淋巴瘤; (5) 大的嗜苯胺蓝白细胞包含体; (6) 嗜中性细胞减少, 贫血, 血小板减少。

**X 线表现:** 非特性。(1) 肺门和纵隔淋巴结肿大; (2) 肝脾肿大; (3) 淋巴血管造影: 肿大的腹股沟部淋巴结和主动脉旁淋巴结呈网状外观。

### 193 Cheiro-Oral 综合征 (手掌-口综合征)

**同义名:** 视床性手掌-口综合征。

**病理:** 多为丘脑膝状体动脉梗塞所致。

**临床表现:** 以口周围为中心的半侧面部和上肢远端 (特别是手或手掌) 独特分布的感觉障碍。

**X 线表现:** (1) 胸片见主动脉结增宽或蛋壳样钙化; (2) 椎基底动脉血管造影可发现大脑后动脉阻塞。

CT、MRI 检查可能丘脑有梗塞灶。

### 194 Cherubism (颌骨增大症) (娃娃脸)

**同义名:** 家族性下颌骨纤维性肿大, Jones 病; 家族性下颌骨纤维异常增殖症; 家族性颌骨多房性囊肿病; 先天性颌骨增大症。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传, 有不同的基因表现度, 女性有不完全外显率。

**临床表现:** 发病在 1.5~4 岁, 青春期后自然消退。(1) 下颌骨常常对称性肿大、发硬, 但不痛; (2) 口唇外翻增厚; (3) 淋巴结肿大 (有些病例); (4) 牙列异常。

**X 线表现:** (1) 儿童: ①下颌骨膨胀; ②多囊性边缘清晰的皂泡状密度减低区, 可以磨牙区至下颌切迹, 但其他骨很少受侵犯; ③牙齿表现: 发育不全, 牙根吸收, 未出牙, 牙齿移位, 牙齿未发育。(2) 成人: 原颌骨病变活动的部位发生颗粒状或硬化性改变 (上颌很少受侵犯, 其表现轻微)。

### 195 Chiari-Frommel 综合征 (产后闭经泌乳综合征)

同义名: 泌乳性子宫萎缩 (Lactation atrophy of uterus)。

本征 (Postpartum amenorrhea-Galactorrhea syndrome) 由于丘脑下部-垂体功能障碍或垂体肿瘤引起催乳激素分泌增多所致。

临床表现: 产妇停止哺乳后仍长期闭经; 乳汁分泌; 第一性征减退。

X线表现: 有时可见垂体肿瘤征象。

### 196 Chilaiditi 综合征 (膈肌下结肠嵌入综合征)

同义名: 肝膈肌间结肠间位综合征; 肝膈间位肠综合征; 膈下间位肠综合征; 游走肝综合征; 间位结肠。

膈肌下结肠嵌入综合征 (Colon interposes under diaphragm syndrome) 系指由于结肠嵌入肝与横膈之间, 临床上出现上腹痛、呕吐、腹胀及便秘等一组综合征。

临床表现: 儿童患者常出现明显症状, 而成人患者常无症状。

X线表现: 在横膈与肝脏之间有积气的结肠影及结肠袋影。

### 197 Chiray 综合征 (胆囊弛缓综合征)

同义名: 惰性胆囊综合征; 胆囊运动障碍综合征; 胆系张力过低综合征。

胆囊弛缓综合征 (Atony gallbladder syndrome) 系指由于胆囊排空延迟, 临床上出现消化不良、不能耐受脂肪食物并有右上腹疼痛的一组综合征。但必须排除胆囊和胆道的器质性疾病。本征与胆道功能障碍综合征属同一范畴。

临床表现: 女性多见。右上腹痛, 但无胆绞痛; 厌油; 消化不良。

X线表现: 胆囊造影可发现胆囊增大, 脂肪餐后胆囊收缩功能不良。

### 198 Cholecystic duct partial obstruction 综合征 (胆囊管部分阻塞综合征)

同义名: 胆囊运动障碍; 胆囊综合征; 胆囊漏斗颈运动障碍; 胆囊颈管综合征; 原发性慢性胆囊管炎; 胆囊虹吸症 (Gallbladder siphonopathy)。

本征是原因不明的胆囊管慢性非特异性炎症、纤维化。

临床表现: 特征为胆绞痛, 但无明显感染征象。

X线表现: 口服胆囊造影仅见胆囊收缩欠佳, 但在服药后 36 小时胆囊仍显影, 而且无胆系结石。

### 199 Cholestasis 综合征 (胆汁郁积综合征)

本征较常见, 系指因多种病因引起的胆汁分泌障碍或胆汁流出受限所致的黄疸, 临床表现为皮肤瘙痒、黄疸、粪便呈陶土色, 而一般情况良好的一组症状群。

近年来, 影像检查已成为本征定性、定位, 病因诊断的重要方法。常见的检查方法有 B 超、十二指肠低张造影、经皮肝穿胆道造影、逆行胰胆管造影、胆系动态核素扫描、胰腺扫描以及选择性血管造影、CT 检查。



### △附：Caroli 综合征（先天性胆管扩张综合征）

**同义名：**Caroli 病；肝内胆管先天性多发性囊状扩张症；肝内胆管扩张综合征；先天性肝内胆管扩张症。

本征原因不明，可能为常染色体隐性遗传。

**病理：**(1) 单纯型：肝内胆管囊状扩张，囊状扩张部可互相连通，内含胆汁，肝实质正常。(2) 胆管纤维瘤型：除具有单纯型表现外，还有肝脏弥漫性纤维化并伴有门脉高压症。另外，本征常伴有肾脏畸形、肾盂和上输尿管扩张或肾囊肿。

**临床表现：**(1) 反复发作性疼痛性胆管炎症状；(2) 合并肝纤维化者，后期有肝硬化症状和体征，如门脉高压、脾肿大。

**影像学所见：**(1) B 超检查：对显示肝内胆管囊状扩张极有帮助，并可观察肝外胆管和胆囊有无扩张，同时可了解有无门脉高压、脾肿大以及肾脏异常。(2) 胆管造影：能清楚地显示肝内胆管扩张的部位、形态、大小和数目。表现为左右肝管扩张，呈囊状或梭状或呈均匀性扩张；有的呈节段性囊状扩张，邻近细小肝内胆管常扩张迂曲，包绕在扩张的肝管周围。有时可见肝外胆管也扩张。(3) CT 检查：能显示肝内胆管扩张的情况。

## 200 Chondrodysplasia punctata 综合征（斑点状软骨发育异常）

**同义名：**Conradi 综合征；先天钙化性软骨发育不良；先天性点状骨骺；斑点状骨骺发育异常；钙化性和斑点状软骨血管病；Conradi-Hunermann 综合征；Hunermann 综合征。

**类型：**(1) 肢根型，严重畸形，常于婴儿期死亡。(2) Conradi-Hunermann 型，畸形不严重，预后较好。

**遗传方式：**肢根型为常染色体隐性遗传，Conradi-Hunermann 型为显性遗传。

**临床表现：**新生儿出现畸形。(1) 短肢性侏儒；(2) 由于肌肉纤维化而引起关节挛缩；(3) 两眼分离过远，马鞍鼻，额骨突出，高腭弓；(4) 短颈；(5) 先天性白内障，好发于肢根型；(6) 皮肤和毛发病变：滤泡性皮肤萎缩，脂溢性皮炎，表皮角化病，鱼鳞癣，斑秃，头发稀少而粗细不均；(7) 其他异常：先天性心脏病，疝气，大脑萎缩，Dandy-Walker 畸形，扁平足，膝外翻，视神经萎缩，不同程度的意识运动迟缓，肾脏畸形。

**X 线表现：**(1) 对称性或不对称性长骨变短；(2) 明显干骺端发育异常；(3) 婴儿软骨性骨骼（脊柱、胸骨、肋骨端、喙突和关节盂、腕、跗、骨、坐耻骨、髌骨的 Y 型软骨和舌骨）呈斑点状钙化，关节周围软组织、气管喉头亦有钙质沉着；(4) 椎体纵裂；(5) 其他异常：大头畸形，小头畸形、颅骨骨性融合，小下颌畸形，环椎脱位，并指（趾）畸形，髌关节脱位，膝外翻，扁平足，畸形足，血管钙化。

## 201 Christmas 综合征（血友病乙）

**同义名：**因子 IX 缺乏综合征；血浆凝血活酶成分（Plasma thromboplastin component, PTC）缺乏症。

血友病乙（Hemophilia B）由于凝血因子 IX 缺陷导致凝血障碍而引起出血，发病者几乎全系男性，女性传递者也可发病，但症状甚轻。

**遗传方式：**伴性的部分隐性遗传。

**临床表现:**以出血为主要症状。一般出血部位多在软组织及关节,特别是在轻度外伤后发生。亦可见鼻衄、齿龈出血、血尿、胃肠道出血或外伤及小手术后出血不止。

**X线表现:**关节内出血,主要见于大关节,特别是膝、肘关节。(1)关节积液(血)征象;(2)关节间隙变窄,在膝关节,由于中央部软骨破坏,使髁间凹变深变宽,此为本病特征之一;(3)骨内出血,形成多个不规则凿孔状骨缺损,边界锐利,骨端小梁粗大,似格子状;(4)关节面不规则,骨骺增大;(5)骨膜下出血,形成光滑锐利的溶骨性病变——血友病假肿瘤,并易发生病理骨折;(6)后期多数关节呈纤维强直,脱臼和畸形。

## 202 Chronic brain 综合征 (慢性脑综合征)

**同义名:**器质性脑综合征 (Organic brain syndrome)。

**病因:**由于脑动脉硬化、血管疾病、中毒、感染、内分泌、代谢障碍与营养不良等造成大脑弥漫性或局限性进行性损害。

**临床表现:**常见于50-60岁间发病,男性多见,表现为慢性进行性痴呆。

**X线表现:**脑室造影、气脑造影可见脑室扩大、脑沟增宽。

CT、MRI检查可发现脑萎缩等异常改变。

## 203 Churg-Strauss 综合征 (变应性肉芽肿病综合征)

**同义名:**Strauss-Churg-Zcek 综合征;变应性肉芽肿性脉管炎;血管炎性肉芽肿。

变应性肉芽肿病综合征 (Allergic granulomatosis syndrome) 属 PIE 综合征中结节性多动脉炎中的一型,归属于结缔组织疾病中自身免疫性疾病。

**临床表现:**多见于女性,表现有发烧,躯干和四肢反复发生多形性渗出性红斑、出血性或结节性皮损和重症支气管哮喘样发作等多脏器损害。

**X线表现:**本征胸片异常率约68%,表现肺内散在或融合性浸润,斑点结节状阴影沿肺血管纹理排列,浸润病变常于一处消失,另一处又发生,类似Loeffler综合征。当大动脉因炎症闭塞时可引起肺梗塞,甚至形成空洞,很难与Wegener肉芽肿鉴别。此外还可见到血性胸腔积液、心包积液和心脏扩大,总之胸部虽有异常,但病灶常无特异性。

## 204 Citelli 综合征 (注意力减退综合征)

本病系由腺样体增殖或慢性副鼻窦感染引起的注意力减退综合征 (Aprosexia)。

**临床表现:**注意力不集中,睡眠发生障碍:入睡慢、睡浅、梦多,以致失眠;白天精神不振,呈倦睡状;智能发育不全;因经常鼻阻塞及病理性张口呼吸,可见“增殖腺面容”。

**X线、CT表现:**鼻副窦可见炎症性改变。

## 205 Clarke-Hadfield 综合征 (胰腺幼稚症)

**同义名:**先天性胰腺外分泌发育不全综合征。

胰腺幼稚症 (Pancreas hypoplasia) 病因不明,可能系遗传因素所致的先天性胰腺外分泌发育不全,其病理特征为胰腺萎缩,临床上表现为一组胰腺外分泌不足的综合征。最近Barbero认为,本征系胰腺囊性纤维化的一种类型。

**临床表现:**婴幼儿期发病,全身表现为消瘦、生长发育迟缓;消化系统表现为胰腺外分

泌不足的症状和生化表现。

CT、B超检查可见胰腺萎缩。

## 206 Claude 综合征 (红核下部综合征)

同义名: 中脑震颤; 红核脊髓小脑脚综合征; 红核震颤; Bonhoeffer 舞蹈病; Souquez-Berland 综合征。

病理: 病变位于中脑背侧, 累及红核下部与动眼神经。通常为红核下部旁正中动脉的终末支闭塞所致, 偶见于外伤、肿瘤、炎症和脑干型白塞氏病。

临床表现: 病灶同侧动眼神经麻痹; 睑下垂、眼球外斜固定、复视、瞳孔放大; 病灶对侧上下肢共济失调: 主要为小脑共济失调, 步行障碍, 辨距不良和轮替运动不能。

MRI 检查: 可见中脑梗塞性病灶。

## 207 Cleft-Lip-Palate tetraphocomelia and genital enlargement (唇腭裂、四肢短小畸形和生殖器增大综合征)

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: (1) 两眼分离过远; (2) 眼球突出; (3) 四肢骨不同形态和程度不同地短缩; (4) 阴蒂或阴茎增大; (5) 唇、腭裂。

X线表现: (1) 骨畸形: 短肢畸形, 常见短指(趾); (2) 软组织并指(趾)畸形; (3) 两眼距离过远。

## 208 Cleidocranial dysplasia 综合征 (颅骨、锁骨发育异常)

同义名: 颅骨锁骨发育不全; 突变性骨发育不全; 骨、齿发育不良; 广泛性骨发育不全; 骨盆、锁骨、颅骨发育不全; Scheuthauer-Marie-Sainton 综合征, Hulkrantz 骨形成不全。

遗传方式: 常染色体显性遗传。

临床表现: (1) 新生儿由于胸廓畸形而致呼吸困难; (2) 短头畸形, 囟门大、颅缝宽、闭合晚, 面小, 鞍形鼻; (3) 出牙迟缓, 阻生牙, 多余牙; (4) 肩下垂; 且活动度大; (5) 胸廓窄; (6) 步态异常; (7) 身材较矮小; (8) 其他畸形: 腭裂、耳聋、骨质脆弱。

X线表现: (1) 短头畸形, 顶骨间径增大, 额骨突出, 颅缝宽, 多数缝间骨, 前囟至成年不闭, 后枕软骨连合持续至 4~5 岁, 枕大孔后缘明显凹迹, 蝶骨体发育不全, 面骨发育不全, 宽下颌, 颌突畸形, 额缝闭合迟缓, 高腭弓, 副鼻窦、乳突发育不良; (2) 椎体与椎弓间软骨连合持续存在, 脊椎裂, 脊椎侧突或后突; (3) 短肋骨明显向下倾斜, 胸骨缺乏正常骨化; (4) 锁骨部分或全部不发育, 肩胛骨小, 长管状骨增宽; 手骨不同程度畸形 (第 2、5 掌骨相对较长, 中指短, 末节指骨尖细, 骨骺呈圆锥状, 骨发育迟缓, 不同部位的额外小骨); (5) 耻骨骨化迟缓或阙如, 成人耻骨联合增宽, 髂骨翼发育不良; (6) 髓内翻或外翻, 股骨头、颈畸形, 先天性股骨假关节形成, 腓骨短或阙如, 踝关节畸形, 趾骨锥形骨骺, 跖骨多余骨化中心; (7) 乳牙出生迟缓, 恒齿出现缓慢 (有些不出生), 牙位不规则, 由于牙釉质、骨质和牙质发育缺陷, 因此易生龋齿, 多余牙或阙如, 含牙囊肿, 恒牙早期脱落。

## 209 Cloverleaf skull 综合征〔三叶草(苜蓿叶)状颅骨综合征〕

同义名: Kleeblattschadel 综合征; Kleeblattschadel 畸形; Holtermuller-Wiedemann 综合征; 三叶形颅骨综合征; 先天性脑积水伴了宫内冠状和人字缝的骨性融合。

遗传方式: 可能为常染色体隐性遗传。

临床表现: (1) 三叶颅骨; (2) 低位耳, 鸟嘴鼻、颌凸畸形, 鼻根凹陷, 严重眼球突出; (3) 四肢畸形; (4) 致死性侏儒或严重软骨发育不全; (5) 智力迟钝。

X线表现: (1) 颅缝早期闭合(冠状、人字、鳞状缝)造成奇异外观; (2) 两眼分离过远; (3) 眼眶浅; (4) 颌凸畸形; (5) 脑积水; (6) 四肢畸形: 桡骨头半脱位, 肘关节骨性僵直, 长骨短而弯曲, 髌关节脱位, 蹠状趾(指)。

## 210 Clutton 综合征(梅毒性膝关节滑膜炎)

同义名: Clutton 关节; 梅毒性腱鞘炎。

本征(Syphilitic knee synovitis)为先天性梅毒的一种临床表现, 病变主要侵犯双侧膝关节的滑膜组织。

临床表现: 学龄前期至少年期发病, 病变区无疼痛, 对称性膝关节肿胀, 无游走现象。

X线表现: 由于关节积液, 可见到关节间隙变宽。无关节骨质破坏, 关节造影也无阳性征象发现。

## 211 Cockayne 综合征(侏儒、视网膜萎缩、耳聋综合征)

同义名: 早老症样综合征; 长肢侏儒综合征; Neill-Ding-Wall 综合征。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: (1) 侏儒、生长障碍; (2) 进行性智力减退; (3) 特征性恶病质面容, 脂肪组织减少, 眼睛凹陷, 细长鼻, 上颌突出, 小头畸形; (4) 躯干短, 手足相对较大; (5) 四肢发冷; (6) 视网膜萎缩, 白内障; (7) 中度耳聋; (8) 皮肤薄, 鳞状湿疹样皮炎, 皮肤对光敏感; (9) 严重龋齿。

X线表现: 1岁后畸形渐明显。(1) 小头畸形, 颅骨增厚, 颅内异常钙化; (2) 骨质疏松; (3) 椎体后部窄小; (4) 小方形斜度陡的髌骨角; (5) 肋骨锁骨纤细; (6) 长骨骨干纤细而干骺端和骨骺宽大; (7) 腕、跗骨增大; (8) 手、足指(趾)骨骺多数呈象牙质密度增高; (9) 肘、膝关节屈曲畸形; (10) 掌跖指(趾)骨短而宽; (11) 其他畸形: 乳突硬化发育不全, 副鼻窦气化不全, 下颌骨小, 不同情况的脊椎畸形(椎间盘钙化, 椎体前后径增大, 扇形和后部楔状变形, 椎形双凹畸形), 小蝶鞍, 指不对称, 第2趾短小。

## 212 Codman 综合征(良性成软骨细胞瘤)

病理: 本征(Benign chondroblastoma)侵犯长骨骨骺端, 以股骨和胫骨受累最常见。桡骨次之。

临床表现: 多见于男性青少年。患区局限性肿胀、发热和疼痛及邻近关节活动受限。少数伴有病理性骨折。

X线表现: 长骨骨骺处有边缘清楚的稀疏区, 包绕以较薄的高密度骨骺, 邻近骨膜增

厚。

### 213 Coffin 综合征 (软手综合征)

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1) 智力迟钝或智力较差；(2) 奇特面容：肢端肥大样，两眼分开，扁平鼻，大耳；(3) 手大而松弛，尖指；(4) 鸡胸。

X线表现：(1) 末节指骨呈鼓槌状，其附近骨干细缩；(2) 脊柱畸形，胸椎后突畸形，腰椎驼背畸形。

### 214 Colles 骨折

同义名：桡骨远端伸直型骨折。

系指发生于桡骨远端距关节面 2.5cm 以内之伸展型骨折，并形成向掌侧成角者。

临床表现：多见于青壮年与老人，腕背部肿胀，活动受限，畸形，压痛，骨擦声，可伤及屈肌腱或正中神经。

X线表现：(1) 桡骨远端呈横形骨折，向掌侧成角和桡、背侧移位，断端可互相重叠，嵌入，亦可成斜形，蝶形或粉碎形。儿童常发生桡骨下端骨骼分离。可分为背侧移位型，粉碎型，桡骨茎突型，背侧边缘型和儿童型。(2) 骨折可累及桡腕关节和下桡尺关节，常合并尺骨茎突骨折。

### 215 Collet-Sicard 综合征 (枕骨髁颈静脉孔结合部综合征)

同义名：Sicard-Collet 综合征；腮腺后窝综合征；半侧舌喉咽肩瘫综合征；IX ~ X I I 颅神经瘫痪综合征；髁后破裂孔综合征。

本征 (Occipital condylus-Cervicalis vein syndrome) 为位于颈静脉孔与枕骨髁周围的颅外病变，引起一侧后组颅神经 (IX ~ X I I) 周围性麻痹。

病因：(1) 肿瘤；(2) 外伤；(3) 感染等。

临床表现：(1) 舌咽神经和迷走神经麻痹；(2) 副神经麻痹。

影像学检查：颅骨平片 (颈静脉孔、舌下神经管、枕环关节、颅底片)、颈动脉造影和颈内静脉造影、CT、MRI 检查以利病因诊断及预后的判断。

### 216 Combettes 综合征 (小脑发育不全综合征)

同义名：Nonne 综合征；Nonne-Narie 综合征。

本征 (Cerebellum agenesis syndrome) 起病于新生儿期，以小脑不发育或发育不全为其病理特征。

临床表现：生长发育、说话、走路均延迟，意向性震颤，躯干与上肢有明显的共济失调，肌张力减低，多数伴有精神发育不全，智力障碍。

影像学检查：CT、MRI 检查可见小脑不发育或发育不全，且常与大脑发育不全同时存在。MR 表现为：(1) 小而对称的蚓部残余及前部残余；(2) 小脑后部为脑脊液大腔，压力不高；(3) 小脑脚重度发育不良或阙如；(4) 脑干小，尤其是桥脑小。

## 217 Combined connective tissue diseases 综合征 (结缔组织疾病性重叠综合征)

两个以上的自身免疫反应性结缔组织病以各种形式同时或先后在同一病人出现时,即称为结缔组织疾病性重叠综合征。临床分三型。

**I型:** (1) SLE (Systemic lupus erythematosus 系统性红斑狼疮) + PSS (Progressive systemic scleroderma 进行性系统性硬皮病); (2) PSS + DM (Dermatomyositis 皮肌炎) 或 PM (Dolymyositis 多肌炎); (3) SLE + PSS + PM; (4) RA (Rheumatoid arthritis 类风湿性关节炎) + SLE + PSS; (5) RA + PSS + PM 等。此型有两种可能: ①由于病程的进展,一种疾病向另一种疾病过渡; ②二种或二种以上结缔组织疾病偶然地同时合并存在。

**II型:** 在同一病人的同一时期,具有两种或两种以上结缔组织疾病的不典型症状混合存在,但难以用任何一种单独的结缔组织疾病解释者属II型,又称为混合性结缔组织疾病(简称MCTD)。

**III型:** 结缔组织疾病及其边缘性疾病或其他自身免疫性疾病共存的病例。

**X线表现:** 依不同疾病X线表现亦不同。

## 218 Comfort-Steinberg 综合征 (家族性遗传性胰腺炎)

家族性遗传性胰腺炎 (Familial hereditary pancreatitis) 系一种特殊类型的慢性复发性胰腺炎,其发病有家族聚集现象。

**临床表现:** 女性患者多见,初次发病年龄在5~20岁间,平均10岁。主要症状为反复发作的腹痛及腹泻;发作时血清胰淀粉酶升高至300~500苏氏单位以上。

**影像学检查:** 腹平片查见胰腺钙化或胰管结石。CT对胰腺钙化或胰管结石更具特异性。

## 219 Condorelli 综合征 (肥胖性静脉压迫综合征)

本征 (Obesity-Vena constriction syndrome) 是指重症肥胖患者,因纵隔内大量脂肪贮积压迫心脏周围静脉,使静脉回流受阻而出现的一组症状。

**临床表现:** 颈静脉怒张、青紫及呼吸困难,如发生心力衰竭则可出现肝脏肿大及下肢浮肿。

**X线表现:** 胸片可见上腔静脉影增宽,肺门血管影扩大,肺内有充血现象。

## 220 Cone-Shaped epiphyses-Nephropathy-Retinitis pigmentosa (锥形骨骺-肾病-色素性视网膜炎)

**临床表现:** (1) 肾结核; (2) 色素性视网膜炎; (3) 小脑性运动失调。

**X线表现:** (1) 手足各指(趾)锥形骨骺; (2) 股骨头骨骺扁平,干骺端不规则硬化区; (3) 静脉肾盂造影显示造影剂浓度低,肾脏缩小。

## 221 Congenital cardiopathy-Sternum-Diaphragm-Abdominal wall 综合征 (先天性心脏病及胸骨、膈、前腹壁综合征)

本征是一种罕见的先天性心脏、胸骨,膈和前腹壁缺损综合征。

**临床表现:** 先天性心脏畸形,胸骨下部分离,可伴剑突缺损,横膈缺陷及前腹壁缺损。

**X线表现:** 胸骨缺损或部分分离; 心脏畸形; 心包憩室; 腹腔脏器疝入胸腔或心包。  
本征预后不良, 多在婴儿期死亡。

## 222 Congenital immunodeficiency 综合征 (先天性免疫缺陷综合征)

**同义名:** 先天性反复感染综合征。

本征指一组因抗体和/或细胞免疫系统原发性缺乏或障碍而引起的一种或多种免疫功能不全的一组疾病。

**临床表现:** 自幼出现反复或急、慢性迁延性感染。由于长期感染, 致患儿发育迟钝、精神萎靡、食欲不振、面色苍白、贫血、生活能力低下, 呈现不同程度的消耗症状。

**X线表现:** 胸腺异常, 各部位的炎症表现。

## 223 Congenital primary megaduodenum (先天性巨十二指肠症)

主要是由于肠壁神经肌肉功能紊乱所致。本病可并发先天性巨结肠与食管贲门失弛缓症。

**X线所见:** 十二指肠普遍性扩张, 缺乏蠕动, 粘膜增粗, 无狭窄性改变。改变病人体位不能使之缓解。

## 224 Conn 综合征〔原发性醛固酮增多症(primary aldosteronism)〕

**病理:** 醛固酮瘤 (在束状带或小球带产生醛固酮的肾上腺皮质腺瘤)。

**临床表现:** (1) 系统性动脉性高血压; (2) 醛固酮增高; (3) 血浆肾素活性受抑制; (4) 低钾性碱中毒伴有肌软弱、烦渴、夜间多尿、碱性尿和蛋白尿; (5) 低血钾, 碱中毒。

**X线表现:** (1) 选择性肾上腺静脉逆行造影显示肿瘤推移其外围静脉; (2) 动脉造影显示在密度增高的肾上腺皮质内有边缘清晰锐利的无血管区, 有时为浅淡的均质性浓密影。

**CT表现:** CT可检出70%的醛固酮肿瘤, 单纯在CT图上的醛固酮肿瘤与其他肾上腺腺瘤表现相似, 少数密度低而可似肾上腺囊肿。部分患者表现为肾上腺增生, 或表现为正常。  
(1) 腺瘤: 占原发性醛固酮增多症的90%左右, 皆有包膜, 与周围组织有明显界限, 肿瘤一般均较小, 外形为边缘光整的圆形或卵圆形块影, 平扫示密度均匀、偏低, CT值为33~28Hu单位。增强后, 强化较轻。典型病例肿瘤边缘呈薄纸样环状增强。对侧肾上腺往往正常或略缩小。(2) 皮质增生: 有两种表现 ①多数病例显示一侧或双侧肾上腺弥漫性增生, 增生的腺体较正常为大, 边缘饱满, 肢体较粗, 密度不均, 呈颗粒状, 也可能有等密度的小结节; ②少数病例肾上腺形态和大小仍保持正常, 仅密度变得稍致密。

**核素扫描:** 如双侧肾上腺血样醛固酮浓度虽有升高, 但较接近, 或双侧放射性核素浓聚程度相仿, 支持皮质增生的诊断; 反之若两侧有显著差异, 则倾向于腺瘤诊断。

## 225 Coronary artery dysplasia 综合征 (冠状动脉发育不良综合征)

本征是一种罕见的先天性心脏病, 冠状动脉发育不良, 其中以右冠状动脉发育不良占多数。可引起下壁心肌缺血及心力衰竭的症状, 少数可引起心肌梗塞。

**X线表现:** 常见合并心脏扩大, 二尖瓣或三尖瓣关闭不全的心脏改变; 冠状动脉造影可

显示冠状动脉先天性发育不良，管腔变窄。

## 226 Cornelia de Lange 综合征 (浓眉、小头、短肢综合征)

同义名: Brachmann-de Lange 综合征; de Lange 综合征; Lange 综合征; Amsterdam 侏儒。

遗传方式: 不清楚, 可能为常染色体隐性遗传。

临床表现: (1) 新生儿体重轻, 发育不良; (2) 特征性面容: 发际低, 浓眉、睫毛卷曲, 鼻小且上翻, 小下颌畸形, 上唇宽薄并下翻; (3) 小短头畸形; (4) 多毛症; (5) 隐睾症; (6) 明显的智力、活动力迟钝; (7) 四肢畸形; (8) 起始张力亢进; (9) 哭声低沉微弱; (10) 其他异常: 高腭弓畸形, 眼畸形 (视神经萎缩、近视、斜视、视神经缺损病, 睑下垂), 腭裂、低位耳, 先天性心脏病房室间隔缺损, 大理石样皮斑, 脐和乳头发育不全。

X线表现: (1) 小头短头畸形; (2) 四肢畸形: 小肢畸形, 短肢畸形和半肢畸形; (3) 指 (趾) 畸形: 少指 (趾)、并指 (趾)、弯斜指 (趾) 畸形, 拇指近位, 第 1 掌骨发育不全; (4) 桡骨小头脱位和发育异常, 肘关节屈曲挛缩; (5) 骨髓发育迟缓; (6) 髓臼角扁平; (7) 胸廓变形: 圆形胸廓入口, 上胸廓变宽, 胸骨短, 胸骨化骨中心提前发育; (8) 其他异常: 后鼻孔闭锁, 短食道, 食道裂孔疝, 肠重复畸形, 肠转位不全, 先天幽门狭窄, 腹股沟疝, 长管状骨管腔过度狭窄, Kirner 畸形。

## 227 Cortical blindness 综合征 (皮质盲综合征)

同义名: 脑性盲 (Cerebral blindness); 中枢性盲 (Central blindness); 双眼同侧性偏盲。

病理: 外侧膝状体细胞发出的传导纤维通路即视放射, 包括枕叶皮质视觉中枢 (纹状区~17区亦称距状裂上、下唇) 在内的部分或完全的病损。多见两侧大脑中或大脑后动脉缺血性梗塞, 或椎-基动脉病变脱落的栓子流入大脑后部使血液循环障碍、或血管痉挛、或类似 TIA 所发生的供血障碍。

临床表现: (1) 皮质性两眼失明; (2) 皮质性双眼同向性偏盲; (3) 皮质性双眼同向性象限盲; (4) 皮质性双眼下或上半部盲; (5) 伴随的某些神经、精神症状。

影像学表现: (1) 脑血管造影可见两侧大脑中动脉或大脑后动脉阻塞, 或血管痉挛; (2) CT、MRI 检查可见两侧大脑半球枕叶 17 区梗塞灶。

## 228 Cortical hyperostosis with hyperphosphatemia (骨皮质增生合并高磷酸盐血症)

临床表现: 儿童期发病。(1) 患肢肿胀、疼痛、压痛和发热; (2) 不能解释的高磷酸盐血症。

X线表现: 沿四肢长骨干轻度至广泛骨膜下新骨形成, 可经吸收而痊愈。

## 229 Costo-Clavicular 综合征 (肋锁综合征)

同义名: Falconer-Weddell 综合征。

本病是在锁骨及第一肋间狭窄区域中的斜角肌, 颈肋和第一肋骨压迫臂丛神经及锁骨下动脉, 从而引起第八颈神经和第一胸神经以及邻近血管的损害, 产生感觉与运动症状的一组



综合征。

**临床表现:** (1) 颈、肩与上臂疼痛; (2) 肌力减弱、肌肉萎缩; (3) 感觉异常; (4) 颈交感神经受压; (5) 锁骨下动脉受压; (6) 撑肩试验阳性; (7) Adsons 试验阳性。

**X线表现:** (1) 第一肋发育不全畸形 (未连胸骨); (2) 骨软骨瘤, 第一肋外生骨疣; (3) 锁骨或第一肋骨骨折后形成骨痂。

### 230 Cotugno 综合征 (坐骨神经痛)

坐骨神经痛 (Sciatic neuralgia) 是一种综合症状, 指坐骨神经通路上, 即腰、臀部、大腿后面、小腿及足部的疼痛。可因坐骨神经或其神经根受累而致。

**病因:** 原发性——坐骨神经炎; 继发性——分根性与干性坐骨神经痛。

(1) 根性坐骨神经痛: 病变主要在椎管内, 以腰椎间盘突出多见, 其他如椎管内肿瘤或椎体转移癌、腰椎结核、腰椎狭窄症、腰骶部脊膜炎、黄韧带肥厚, 腰椎骶化, 骶椎腰化等。(2) 干性坐骨神经痛: 病变主要在椎管外坐骨神经的行程上, 病因有骶髂关节炎等。

**X线表现:** 骨盆、腰椎 X 线检查以确定病因诊断。CT、MRI 检查有助于诊断、鉴别诊断。

### 231 Courvoisier-Terrier 综合征 (Vater 壶腹阻塞综合征)

Vater 壶腹阻塞综合征 (Ampulla of Vater obstruction syndrome), 是指壶腹部肿瘤引起总胆管下段梗阻, 产生胆囊肿大, 胆汁郁积性黄疸, 粪便呈陶土色的一组症状群。

**病理:** 引起 Vater 壶腹肿瘤性阻塞的病因主要有: 胰头癌、十二指肠腺癌、十二指肠乳头癌及总胆管下段癌等。

影像检查是本征定性、定位及病因诊断的重要依据。(1) B 超能在出现黄疸前发现胆管扩张, 具有早期诊断意义; (2) 十二指肠低张造影可见: ①粘膜改变, ②反“3”字征, ③垫压征; (3) 逆行胰胆管造影及经皮肝穿胆道造影, 对壶腹部阻塞的定位和病因, 能作出较精确的诊断, 前者尚可直接观察十二指肠乳头或取活组织检查; (4) 选择性血管造影的阳性率及准确性都较高; (5) CT 检查: 壶腹部肿块, 胆总管和/或胰管扩张, 扩张的胆总管中止在壶腹部肿块平面, 梗阻以上肝内、外胆管扩张。

### 232 Cowden 综合征 (颜面畸形-口粘膜乳头状瘤病综合征)

**同义名:** 多发性错构瘤综合征。

本征 (Face deformity-Oral papillomatosis syndrome) 病因不明, 可能与遗传有关。

**临床表现:** 好发于年轻妇女。(1) 乳腺呈女性肥大; (2) 鸟形脸, 上下颌发育不良, 高腭弓, 裂缝舌; (3) 唇和口腔粘膜乳头状瘤病; (4) 多发性甲状腺腺瘤; (5) 胃肠道息肉病 (占 50%); (6) 脊柱侧凸和漏斗胸。

**X线表现:** (1) 胃肠道息肉多发、大小不等, 可带蒂也可不带蒂, 自食管到直肠都有分布, 因其较小而平浅, 用双对比造影显示好。这些息肉可能恶变, 故有时息肉与癌可以同时存在。(2) 甲状腺瘤。(3) 乳腺病变。

### 233 Craniodiaphyseal dysplasia (颅骨骨干发育异常或发育不全)

**遗传方式:** 可能为常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 面骨和颅骨增厚; (2) 大多数病例有智力迟钝和生长缓慢; (3) 鼻阻塞; (4) 耳聋; (5) 视力丧失; (6) 癫痫发作。

**X线表现:** (1) 颅面骨显著增厚硬化 (骨性狮面); (2) 鼻窦腔缩小; (3) 肋骨中等度增宽和硬化; (4) 锁骨广泛增厚和硬化; (5) 长骨骨干和掌、跖骨变直及皮质变薄。

### 234 Craniometaphyseal dysplasia (颅骨干骺端发育异常或发育不全)

**遗传方式:** 不清楚, 有家族病例报告 (常染色体显性和隐性遗传)。

**临床表现:** (1) 颅面外貌异常, 头大而宽, 额骨突出, 两眼分离过远, 鼻根凹陷, 因鼻阻塞而张口; (2) 颅神经侵犯: 视神经萎缩, 进行性耳聋, 面神经瘫痪; (3) 牙齿缺陷; (4) 智力低下和运动迟钝。

**X线表现:** (1) 颅顶、颅底和面骨进行性弥漫性骨质增生, 颅缝周围呈带状骨化; (2) 乳突和副鼻窦填塞; (3) 两眼分离过远; (4) 长骨干骺端张开并增宽。

### 235 Creutzfeldt-Jakob 综合征 (皮质-基底节-脊髓变性综合征)

**同义名:** 痉挛性假性硬化症; 感染性病毒性痴呆; 亚急性病毒性海绵状脑病; CJD (Creutzfeldt-Jakob disease)。

**本征 (Corticostriatal spinal degeneration syndrome)** 是一种中枢神经系统广泛性的疾病。

**病理:** 本病病变广泛, 可侵及大脑皮质、基底节、丘脑、脑干、小脑和脊髓灰质。病理变化可概括为神经细胞变性、脱失、胶质细胞肥大、增生, 脑实质海绵状空泡形成, 但无细胞浸润等炎性改变。

**临床表现:** 常于 40~60 岁之间起病, 表现多样, 进行性智能衰退是主要特征, 首发器质性精神病样症状。可发现锥体系、锥体外系、小脑以及下运动神经元受损体征。由于症状的多样化, 故临床上可分为 (1) 典型的皮质-纹状体-脊髓变性 (CJD) 型; (2) 亚急性海绵状脑病 (Nevin-Jenes) 型; (3) 视神经 (Heidenhaim) 型; (4) 肌肉萎缩型。

**影像学表现:** 气脑或脑室造影检查的改变对本病的定性诊断常无特殊价值。

**CT 扫描**对本病有诊断价值, 可见轻度普遍性脑萎缩。皮层萎缩表现为脑沟、脑裂增宽加深。髓质萎缩表现为脑室扩大, 以侧脑室最明显。第三脑室与第四脑室亦可扩大, 但均不如 Alzheimer 氏病明显。

**MRI 表现:** (1) 脑萎缩主要见于 T<sub>1</sub> 加权图像, 脑室增大, 脑池、脑沟增宽、加深为主要表现; (2) 脑白质异常信号, 在 T<sub>1</sub> 加权像呈低信号, T<sub>2</sub> 高信号, 异常信号以后者为明显。

### 236 Cri-du-Chat (cat-cry) 综合征 (猫叫综合征)

**同义名:** Lejeune 综合征; 5 号染色体短臂部分单体综合征。

**临床表现:** (1) 生长严重缓慢和智力迟钝; (2) 婴儿哭声似小猫惨叫; (3) 满月状脸, 小下颌, 下颌后缩, 小头畸形, 低位耳, 逆蒙古白痴斜眼畸形, 两眼分离过远, 斜视, 拇指背屈; (4) 肌张力不足; (5) 心血管病变; (6) 染色体数目正常, 46/第五号染色体短臂部分阙如或呈环状异常。

**X线表现:** (1) 小头畸形; (2) 两眼分离过远; (3) 小下颌畸形; (4) 长骨发育异常; (5) 其他异常: 中枢神经系、心脏、泌尿生殖系、脊柱异常和指(趾)弯斜畸形。

### 237 Crohn 综合征 (克隆病)

**同义名:** 末端回肠炎; 局限性肠炎; 节段性肠炎; 肉芽肿性小肠结肠炎。

本征系一种不明原因的炎症性肠病, 病变主要侵犯末端回肠和结肠, 呈节段性分布, 病变特征为肠管非连续性纵形溃疡和非干酪性肉芽肿。

**临床表现:** 慢性腹泻、腹痛及发热。

**X线钡造影检查:** 典型的征象为回肠末端或其他病变部位肠腔狭窄、僵硬、粘膜皱襞消失, 呈边缘不整齐的细条状阴影, 即线样征。此外, 尚可见病变呈节段性分布, 肠腔内可见广泛卵石样充盈缺损, 或锯齿状或尖刺状龛影, 病变段肠管形态固定, 蠕动不明显, 肠间距增宽, 可合并肠粘连、肠梗阻和瘘管等改变。

**CT表现:** (1) 无肠管狭窄者, 表现无特征性, 仅表现为小肠皱襞增厚、模糊, 小肠壁轻度增厚。(2) 肠管变形狭窄者, CT具有特征性改变: ①病变多位于末端回肠, 小肠和结肠可同时发病; ②受累的肠壁节段性, 对称性增厚, 内外壁不规则, 管腔狭窄或消失, 部分病例增厚肠壁可呈“双晕征”; ③病变跳跃式分布; ④晚期病例合并系膜改变, 病变肠袢附近系膜脂肪增厚形成肿块样高密度影; ⑤还可以显示 Crohn 病合并症如腹腔、腹壁脓肿、窦道、瘘管以及肠梗阻情况, 对窦道和脓肿的显示率高于常规钡餐检查。

### 238 Cronkhite-Canada 综合征 (多发性消化道息肉综合征)

**同义名:** 息肉、色素沉着、秃发、指甲营养不良综合征; 弥漫性胃肠道息肉症合并外胚叶改变; 外胚层异常胃肠道息肉综合征。

多发性消化道息肉综合征 (Generalized gastrointestinal polyposis syndrome) 罕见, 病因不明。

**临床特征**为中、老年胃肠道多发息肉伴发秃发、指(趾)甲萎缩、皮肤色素沉着。

**X线表现:** (1) 胃和结肠; “息肉病”, 小肠和食道较少见; (2) 小肠粘膜皱襞增厚伴有(或无)息肉状充盈缺损; (3) 小肠钡剂分段; (4) 少数有肠套叠和结肠癌。

### 239 Crosti 综合征 (网状组织细胞瘤)

本征 (Reticulohistiocytoma) 的特征是皮肤及粘膜发生结节, 组织学检查有明显的多核组织巨细胞出现, 由于临床表现的不同分为两型:

(1) 多中心性网状组织细胞增多症 (Multi-Centric reticulohistiocytosis), 又名类脂质皮肤关节炎 (Lipid dermatoarthritis), 以皮肤及粘膜出现单发或多发的棕红色或淡黄色丘疹及结节, 伴有关节病变及全身症状。(详见 Nicotian-Balus 综合征)。

(2) 网状组织细胞肉芽肿: 与上一类不同之处为病变限于局部, 没有全身受累。

### 240 Crouzon's craniofacial dysostosis (Crouzon 颅、面发育不全)

**同义名:** Crouzon 病; 颅面发育不全; 遗传性颅面发育不全; 颅、眶、面发育不全。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传, 约有 1/4 为散发性。

**临床表现:** (1) 尖头畸形; (2) 鸢鹑嘴状鼻; (3) 两侧眼球突出, 双侧散开性假性斜视; (4) 下颌颌凸畸形; (5) 轻度到中度智力低下; (6) 气道阻塞合并肺心病。

**X线表现:** (1) 头颅畸形, 前凶区高起; (2) 两眼分离过远; (3) 似有颅缝早期闭合; (4) 脑回压迹增加; (5) 小上颌骨畸形; (6) 下颌突出畸形; (7) 眼眶浅; (8) 视神经孔变小或畸形; (9) 鼻咽腔狭窄; (10) 由于颅骨畸形而有脑积水, 脑室系统畸形; (11) 副鼻窦发育不良甚至消失; (12) 颅中窝明显凹陷, 蝶鞍增宽。

### 241 Crush orbital apex 综合征 (挤压性眶尖综合征)

**同义名:** 外伤性眶尖综合征; 眼部挤压伤综合征。

本征是头部挤压伤时, 出现眼球突出固定, 结膜充血水肿、上睑下垂、瞳孔强直、视力丧失, 眼底呈明显缺血状态的一组病征。

**临床表现:** 早期具有眶尖综合征 (Rollet syndrome) 的全部症状。并有严重的视力障碍以致完全失明, 眼底呈明显缺血状态。

视神经孔、眶上裂 X 线摄片有助于诊断和鉴别诊断。

### 242 Cruveilhier-Baumgarten 综合征 (克-鲍二氏综合征)

**同义名:** Baumgarten 肝硬化; Pegot-Cru-Veilhier-Baumgarten 综合征。

**临床表现:** (1) 脐周明显静脉曲张; (2) 静脉性震颤或杂音; (3) 肝硬化。

**X线表现:** (1) 食道静脉曲张; (2) 脾肿大; (3) 由于肝硬化而引起肝内性门静脉阻塞; (4) 脐静脉开放并发门静脉高压。

**CT 表现:** 显示肝硬化较为理想。

脐静脉或腹壁静脉造影, 可显示脐静脉开放之证据。此征具有确诊之价值。

### 243 Cryptophthalmia 综合征 (隐眼畸形综合征)

**同义名:** Fraser 综合征, 隐眼并指 (趾) 畸形综合征。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 眼睑融合, 眼球变性, 泪腺管阙如或畸形; (2) 两眼分离过远; (3) 外耳和中耳畸形; (4) 高腭弓; (5) 鼻翼缺损; (6) 发基线异常; (7) 喉部狭窄或闭锁; (8) 脐孔和乳头移位; (9) 并指 (趾) 畸形; (10) 泌尿生殖器官畸形: 尿道下裂, 隐睾症, 双角子宫, 阴道闭锁; (11) 锁肛。

**X线表现:** (1) 并指 (趾) 畸形; (2) 泌尿生殖器官畸形: 假性半阴阳, 肾畸形等; (3) 耻骨联合分离过远; (4) 晶体钙化; (5) 肠道转位不全。

### 244 Cubital tunnel 综合征 (肘管综合征)

由于肘部骨折、骨赘、腱鞘囊肿、肿瘤、先天性解剖学异常、创伤 (包括血肿), 以及术中屈肘时间过长, 尺神经从内上課后面脱位或半脱位等, 均能引起尺神经受压而麻痹。

**临床表现:** 尺神经分布区有恒定的感觉减退、感觉异常, 手部无力和不灵活等。

**X线表现:** 可见引起尺神经受压的原发病变, 如肘部骨折、骨赘、骨肿瘤等。

## 245 Curtius I 综合征 (面部偏侧肥大综合征)

同义名: Steiner 综合征; 先天性面部偏侧肥大; 外胚层发育不良-眼畸形综合征; Friedreich 综合征。

本征 (Facial hemihypertrophy syndrome) 是以一侧颜面肥大性改变为特征的一组综合征。可能与染色体畸变或胚胎期发育异常有关。

临床表现: 以男性居多。出生后即见病态, 特征性表现是一侧颜面性肥大, 多见于右侧颜面, 一侧耳朵、颊部、口唇、舌肌、上下颌骨、颧骨和颅骨均增生肥大, 牙槽扩大, 牙齿发育过早, 有巨齿和错位咬合。

X 线表现: (1) 犬齿直径过大是早期诊断的根据; (2) 一侧面骨肥大。

## 246 Cushing 综合征 (柯兴氏综合征)

同义名: 肾上腺皮质机能亢进; 皮质醇增多症。

病理: (1) 肾上腺皮质增生、癌或腺瘤; (2) 可并发胸腺、胰腺、甲状腺、卵巢等肿瘤。

临床表现: (1) 满月脸; (2) 水牛背; (3) 皮肤瘦薄; (4) 肌肉虚弱无力; (5) 血管脆弱易挫伤; (6) 头痛; (7) 背痛; (8) 智力改变; (9) 皮质醇和其他肾上腺类固醇分泌过多。

X 线表现: (1) 骨质疏松, 病理性骨折, 肋骨和骨盆骨折处大量骨痂形成; (2) 骨囊性改变; (3) 骨髓无菌坏死伴继发性关节病; (4) 椎体压缩性骨折伴椎体边缘硬化; (5) 少数病例可见蝶鞍增大; (6) 有时可见肾上腺钙化; (7) 肾盂造影、腹膜后充气 and 血管造影, 可显示肾上腺肿块 (腺体增大或肿瘤); (8) 气脑造影: 大脑和小脑半球皮层萎缩; (9) 骨骺成熟度: 正常、早熟或迟缓; (10) 用类固醇治疗可见纵隔增宽 (脂肪过多症)。

CT 表现: CT 对肾上腺肿瘤术前定位是高度准确的。腺瘤通常表现为境界清楚的均匀性软组织密度肿块, 但因为腺瘤含很高的脂类成分 (约 40%), 使其衰减值低于软组织, 而常常接近于水, 偶尔可见钙化。

在具有柯兴氏综合征生化依据的患者, CT 检查正常, 常提示为肾上腺增生, 并可排除肾上腺肿瘤的病因。虽然小的腺瘤有可能 CT 不能显示, 但产生柯兴氏综合征的腺瘤通常相当大, 足以被 CT 检出。

肾上腺皮质增生 CT 表现为: 通常为双侧性改变, 表现为肾上腺肢体增粗和延长, 轮廓圆钝, 或外缘轻度隆起, 肢体密度均匀, 强化不明显。少数病例呈结节状皮质增生, 表现为肢体轮廓轻度不规则, 或呈浅的波浪状, 可见局限性肢体增厚或凸出, 密度略增高。

对部分由垂体分泌 ACTH 腺瘤所致的柯兴氏综合征病例进行 CT 扫描、MR 检查可发现垂体异常所致。

## 247 Cushing II 综合征 (小脑桥脑角综合征)

同义名: 桥脑小脑角肿瘤; 异侧小脑综合征。

本征 (Cerebellopontine angle syndrome) 系内耳孔与桥脑间即小脑桥角病变 (以听神经瘤最常见), 侵犯一侧 V ~ VII 颅神经, 进而可累及后组颅神经、脑干和小脑所产生的各种神

经症状。

**临床表现：**头昏、眩晕，单侧耳鸣及耳聋，颞枕部疼痛，小脑功能障碍，颅内压增高。

**X线表现：**(1) 内听道摄片可见内听道扩大、变短，局部骨质吸收、破坏；(2) 脑池充气造影可见桥池侧突内充盈缺损或闭塞；(3) 椎动脉造影可显示小脑桥脑角占位征象。

**CT表现：**平扫时小脑桥脑角池可见均匀等密度或略低密度肿块影，边界不清，肿瘤内可有囊变；增强扫描后病灶出现均匀或不均匀的明显强化，边界清楚，肿瘤以内听道为中心生长，同时伴内听道扩大，呈漏斗状，有时还可见骨质破坏性改变。

当CT阴性或结论不肯定的病例，需行脑池造影CT扫描或MRI检查，能清楚地显示内听道内神经血管束结构，可对较小的肿瘤作出诊断。

**MRI表现：**T<sub>1</sub>加权像上病灶信号强度与正常神经组织类似，但根据瘤体大小及占位效应即可确认。

### 248 Cushing III 综合征 (视交叉综合征)

**同义名：**鞍上脑膜瘤综合征。

本征 (Optocross syndrome) 是指视交叉处病变引起的一组临床症状。

常见病因是垂体腺瘤、鞍上脑膜瘤、颅咽管瘤、Willis氏环前部的动脉瘤等。

**临床表现：**两颞侧偏盲，视野缺损，中心视力减退，可以完全失明。

**影像学表现：**(1) 蝶鞍可正常或扩大；(2) 若是鞍上脑膜瘤或颅咽管瘤，多可见钙化阴影；(3) 脑血管造影：以排除动脉瘤或肿瘤定性；(4) 脑室造影、CT扫描尤其MRI检查可显示肿瘤加以定性。

### 249 Cutis laxa 综合征 (皮肤松弛综合征)

**同义名：**普遍性弹性组织溶解；皮肤松垂；原发性弹性组织溶解症；皮肤溶解。

**遗传方式：**隐性遗传或不完全显性。

**病理：**致死性全身性疾病，并有弹力纤维的量和大小减少，新生儿表现出皮肤松垂。

**临床表现：**(1) 皮肤疏松悬垂，特别是面部最明显；(2) 生长缓慢；(3) 嗓音深沉；(4) 疝气；(5) 直肠和阴道脱垂；(6) 呼吸道症状；(7) 肺原性心脏病；(8) 角膜退行变性；(9) 智力迟钝。

**X线表现：**(1) 肺气肿；(2) 肺原性心脏病；(3) 血管扩张迂曲；(4) 肺动脉狭窄；(5) 主动脉缩窄；(6) 胃肠道和泌尿生殖系憩室；(7) 胃溃疡；(8) 食道扩张；(9) 输尿管扩大迂曲；(10) 疝气；(11) 髌关节脱位。

### 250 Cutis verticis gyrata and mental retardation 综合征 [回状头皮 (或头皮松垂) 和智力低下综合征]

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**(1) 智力低下；(2) 波纹状或脑回状头皮；(3) 其他异常：眼缺陷，大脑性瘫痪，癫痫。

**X线表现：**(1) 头皮皱褶粗厚；(2) 小头畸形和颅骨不对称；(3) 气脑造影：有时见小脑过小或小脑室，亦可见脑室扩大。

## 251 Cyclical edma 综合征 (周期性水肿综合征)

同义名：特发性浮肿综合征；Mach 综合征；单纯性水钠潴留症；水潴留性肥胖。

临床表现：(1) 妇女周期性水肿；(2) 头痛；(3) 周期性少尿；(4) 严重呼吸困难；(5) 便秘；(6) 烦渴；(7) 无力；(8) 动脉性低血压。

X 线表现：淋巴造影显示：(1) 淋巴管脆弱，其数量减少；(2) 于骨盆和下肢临床表现水肿最明显处，可见轻度到严重造影剂外溢。

## 252 Cyriax 综合征 (滑动性肋骨综合征)

同义名：Davies-Colley 综合征；滑动肋架-软骨综合征；肋骨尖端综合征；肋骨滑脱。

病理：第 8、第 9、第 10 肋的软骨间滑膜受伤，使肋骨的前端卷移到肋软骨下方，从而压迫了肋间神经纤维和交感神经纤维。

临床表现：损伤后或无诱因突然发作胸痛。

X 线表现：平片因肋软骨在 X 线下不显影，所以不会有阳性结果；透视下动态观察，可能会发现肋骨尖端的移动度增加，但多数情况下，不易见到这种极为轻微的征象。

# D

## 253 Dandy-Walker 综合征 (侧孔、正中孔闭锁综合征)

同义名：第四脑室中、侧孔先天性闭塞；后颅凹脑积水综合征；非交通性脑积水；Luschka-Magendie 闭锁综合征。

遗传方式：有家族史。

病理：第四脑室和小脑先天性畸形伴发第四脑室中孔和一侧或双侧侧孔闭塞。第四脑室扩大如囊状，小脑发育不全。

临床表现：常见于婴儿和儿童。(1) 头颅明显扩大和面部不相称，前后径增宽，以枕部膨隆为著；(2) 后囟隆突；(3) 眼睛向下倾斜；(4) 一般智力尚可。

X 线表现：(1) 颅骨：颅腔增大呈舟状畸形、颅板变薄、颅缝分离及囟门扩大等典型脑积水表现，但后颅窝膨隆更著，横窦和窦汇明显升高是本症的特点；(2) 脑室造影：倒头位显示整个脑室明显扩大，第四脑室尖端似指状向枕大孔下缘伸出，小脑半球甚小，蚓部阙如或发育不全；(3) 脑血管造影：脑积水征象，胼周动脉弧度增大，大脑中动脉分支抬高，小脑上动脉近端向前上移位；大脑大静脉延长可达 5.5cm (正常 1.2~2cm)，并向顶部移位，窦汇和横窦抬高，自窦汇至颈静脉孔的横窦则斜行而下，因此在额枕位上，正常窦汇形态倒置由“T”形变为“Y”形。

CT、MRI 表现：(1) CT 可见小脑蚓部体积变小或阙如，小脑半球体积也明显缩小，第四脑室向后扩大与扩大的枕大池相连，形成巨大呈脑脊液密度的囊肿，脑干明显推向前，小脑桥脑角池和第四脑室侧隐窝消失，枕骨变薄。小剂量碘水造影 CT 可显示导水管有狭窄，伴第三脑室和侧脑室扩大，天幕、窦汇和横窦向上抬的改变。(2) MRI 明显优于 CT 尤其在矢状面图像上，可显示小脑蚓部、第四脑室、导水管以及后颅窝囊肿的关系，显示天幕上抬

的改变。表现为：①后颅窝极度扩大伴横窦及窦汇抬高，超过人字缝；②天幕上抬，在冠状与矢状面上最清楚；③巨大囊肿占据后颅窝中线的绝大部分，并与扩大的第四脑室相通；④常见侧脑室与第三脑室脑积水征，矢状面上可见大脑导水管扭结不通。在显示颅脑畸形（如胼胝体发育不良及脑灰质异位症）方面 MR 优于 CT。

Dandy-Walker 综合征变异型是一种较轻的后脑畸形。其第四脑室上部与小脑上蚓部相对正常，可见袋状憩室从下髓帆发出，其大小及形态不一。小脑溪加宽，下蚓部发育不全。一般无脑积水，至成年期才引起临床症状。

CT 表现：第四脑室中孔和侧孔闭锁，四脑室呈囊状扩大，小脑半球分离，小脑发育障碍，脑室系统明显扩大。

MRI 表现：(1) 巨脑症伴脑积水；(2) 后颅窝扩张，伴舟状脑及岩锥压迫性侵蚀；(3) 天幕超过人字缝，伴有天幕切迹加宽，近于垂直；(4) 小脑下蚓部阙如；(5) 由于第四脑室扩大及后方的囊腔推挤，小脑上蚓部向上向前移位，进入天幕切迹；(6) 小脑半球发育不良；(7) 气球状第四脑室突入小脑后方的囊腔内，使小脑半球向前侧方移位，并压迫岩锥；(8) 小脑后部中间隔阙如（真正的 Dandy-Walker 氏囊）；(9) 小脑后部的中间隔尚存（变异型 Dandy-Walker 氏囊）。

## 254 Darier-White 综合征（毛囊角化病）

同义名：Darier 病；增殖性毛囊角化不良病；鱼子酱样皮病；White 综合征；毛囊角化综合征。

临床表现：本征是一种少见的遗传性角化不良性疾病，初发于儿童，随着年龄增长而加重。其特点是皮肤出现红色丘疹，位于毛囊口部，对称分布，自觉症状瘙痒可有可无。皮肤活检可确诊，某些病例血清中维生素 A 含量低。

X 线表现：肺部可见弥漫性纤维化性小结节形成，主要累及肺下叶。偶有骨囊性改变。

## 255 Davis 综合征（葡萄膜炎-类风湿关节炎综合征）

本征（Uveitis-Rheumatoid syndrome）指类风湿性关节炎并发眼葡萄膜炎（色素膜炎）。病因未明，可能为胶原病或自身免疫性疾病，常发生于儿童。

临床表现：(1) 眼部症状；(2) 关节症状；(3) 晚期可致关节僵硬和畸形。幼年患者如并有肝、脾、淋巴结肿大者称 Still 氏病，并有尿道炎者称 Reiter 氏病。

X 线表现：类风湿关节炎表现。

## 256 Deaf-Mutism-Goiter-Euthyroidism 综合征（聋哑、甲状腺肿、甲状腺机能正常综合征）

遗传方式：同宗血亲遗传。

临床表现：(1) 聋哑；(2) 甲状腺肿；(3) 甲状腺机能正常；(4) 蛋白结合碘异常增高。

X 线表现：(1) 斑点状骨骺；(2) 骨骺发育迟缓。

## 257 Degos 综合征（恶性萎缩性丘疹病）

同义名：Degos-Delort 综合征；Kohlmeier-Degos 综合征；致命性皮肤肠道综合征；丘疹



鳞状萎缩性皮炎；弥漫性皮肤、肠道血栓性脉管炎；致死性皮肤肠道闭塞性脉管炎综合征。

**临床表现：**多见于20~30岁男性。(1)丘状皮疹进而形成溃疡；(2)粘膜受侵犯；(3)胃肠粘膜表浅溃疡，肠穿孔，腹膜炎。

**X线表现：**(1)肠穿孔；(2)腹膜炎；(3)肠梗塞；(4)肠腔积液；(5)心包积液。

## 258 Dejans 综合征 (眼眶底综合征)

眼眶底综合征 (Orbital floor syndrome) 实质上是恶性肿瘤累及眼眶底部，引起三叉神经支配区感觉障碍，上颌部的疼痛，以及一些眼症状。

**临床表现：**(1)三叉神经第一、第二支的感觉减退和感觉异常；(2)上颌骨一定范围内剧烈疼痛；(3)视神经乳头水肿，眼球突出。

X线头颅片、血管造影、CT以及MRI检查可发现颅内、眶底肿瘤征象，以及眼眶底部骨质破坏。

## 259 Dejerine 综合征 (延髓旁正中中部综合征)

**同义名：**延髓前部综合征；交叉性舌下神经偏瘫综合征；Dejerine 锥体舌下神经综合征；橄榄核间综合征。

本征为延髓上部旁正中病变引起的一组综合征。最常见的病因是椎基动脉系统阻塞性疾病或继发性血运障碍。

**临床表现：**(1)同侧舌下神经麻痹，系舌下神经或其核受损；(2)对侧肢体上运动神经元性偏瘫，系锥体束受损；(3)对侧肢体深感觉障碍，系内侧丘系受损。

MRI检查可见延髓有小梗塞灶。

## 260 Dejerine-Roussy 综合征 (丘脑综合征)

**同义名：**丘脑感觉过敏性麻木；视床综合征；丘脑后外侧综合征；丘脑前外侧综合征；丘脑内侧综合征；

本征 (Thalamic syndrome) 为丘脑脑血管性疾病 (出血或梗塞) 所致。多发生于丘脑膝状体动脉，或丘脑穿通动脉，或乳头体前动脉。

**临床表现：**病灶对侧偏瘫，偏身感觉障碍、偏身共济失调和形体觉障碍，可伴自发性剧烈疼痛 (右丘脑病变时) 及不自主运动。Walker 将本征分为三型：(1)丘脑后外侧综合征；(2)丘脑前外侧综合征；(3)丘脑内侧综合征。

CT扫描可见丘脑及内囊后肢有梗塞灶或出血灶。

## 261 Dejerine-Thomas 综合征 (橄榄-桥脑-小脑综合征)

**同义名：**橄榄桥脑小脑萎缩；橄榄桥脑小脑共济失调；Dejerine-Andre-Thomas 综合征。

本征 (Olivopontocerebellar syndrome) 主要以小脑皮质萎缩变性为特征。

**遗传方式：**大多数病例散发于家族中，少数呈常染色体显性遗传。

**临床表现：**缓慢进行性小脑共济失调，步态蹒跚，言语呐吃，构音困难，晚期可出现精神衰退，病程发展至5~10年后可完全不能活动，常死于并发症。

**影像学表现：**气脑造影、CT检查可见小脑萎缩。MR对其诊断特别敏感，显示小脑萎

缩与桥脑变平，矢状面对显示脑干萎缩最好。

## 262 De Morsier 综合征 (透明隔、眼发育异常和垂体性侏儒)

同义名: 视-膈发育不良 (septo-optic-dysplasia)。

病理: (1) 透明隔不发育; (2) 原发性“视脑室”出现; (3) 视交叉发育不全。

临床表现: (1) 先天性垂体功能不足; (2) 眼缺陷: 弱视; 斜视偏盲, 视神经乳头发育不全。

影像学表现: 气脑造影显示: (1) 透明隔缺损; (2) 第三脑室视隐窝憩室形成 (视脑室)。

CT扫描: 可清楚显示透明隔病变。表现为透明隔阙如, 双侧侧脑室沟通为单一性巨大脑室。

MRI表现: (1) 透明隔阙如; (2) 侧脑室及第三脑室中度扩大; (3) 双额角上方呈方形, 尖端向下; (4) 视神经与视交叉小; (5) 第三脑室的视交叉隐窝扩大。视交叉位置异常, 呈垂直状而不是水平状。在矢状面与冠状面上显示得最清楚。

## 263 De Morsier II型 综合征 (后间脑性自发性癫痫综合征)

本病系间脑性癫痫的范畴, 为一类特殊发作形式的局限性强直性痉挛, 并兼有植物神经症状。常为丘脑下部病变所致。

临床表现: 具有特殊的局限性强直性痉挛。(1) 旋转性发作; (2) “球形”痉挛; (3) “猪咀”痉挛; (4) “弓状”痉挛。同时可伴有咀嚼运动、大量出汗、发热以及短时的意识模糊不清等。

CT、MRI检查提示丘脑下部病变。

## 264 Deprivation dwarf syndrome and pseudoincreased intracranial pressure (营养缺乏性侏儒综合征和假性颅内压增高)

临床表现: (1) 营养缺乏的幼儿得到充分的营养供应后, 在迅速生长时头围增大; (2) 无视乳头水肿; (3) 头颅常在第3百分率以下。

X线表现: 在治疗营养缺乏性侏儒患者时, 颅缝增宽。

## 265 Dermo-Chondro-Corneal dystrophy of Francois (Francois 皮肤、软骨、角膜营养不良)

同义名: Francois 综合征 2号。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: (1) 皮肤黄色瘤性小结节; (2) 角膜营养不良; (3) 骨骺畸形, 挛缩, 半脱位和活动受限。

X线表现: 10岁以前即发现骨软骨畸形。(1) 内生软骨骨化不全, 有些跗骨骨化不全和不规则骨化; (2) 少数病例除脊柱和颅骨外, 全身骨骺可有广泛的骨关节破坏。

## 266 De Sanctis-Cacchione 综合征 (干皮症痴呆)

同义名：色素性干皮病伴神经性并发症；干皮病性白痴综合征；着色性干皮病。

遗传方式：常染色体隐性遗传。

临床表现：发病于婴儿或幼童期，(1) 侏儒；(2) 色素性干皮病；(3) 小头畸形，智力迟钝，语言错乱，惊厥，痉挛状态，舞蹈性手足徐动症，小脑性运动失调；(4) 性腺发育不全；(5) 易发生皮肤肿瘤。

X线表现：小头畸形，颅缝早期闭合，骨骼生长迟缓。

## 267 Des spieluhr 综合征 (音乐钟综合征)

本征 (Musical clock syndrome) 特点是进行性器质性痴呆的患者，出现一种机械性重复语言的症状群。

病理：大脑颞叶局限性皮层萎缩。本征的基础疾病是 Pick 病。属广义的老年性精神病，与 Alzheimer 病一样，都归入早老性痴呆。

临床表现：最突出的表现为机械性重复语言。还具备 Pick 病的主要症状：语言障碍、失认、失用、个性改变、情感淡漠。

CT、MRI 检查可见颞叶萎缩，并可观察萎缩的程度。

## 268 Determann 综合征 (间歇性失运动综合征)

同义名：血管硬化性间歇性运动障碍综合征；血管硬化性间歇性失运动综合征；血管硬化性阵发性肌无力综合征。

本征 (Intermittent akinesia syndrome) 为间歇性跛行综合征的一个特殊类型，有时甚至二者很难区分。

临床表现：下肢感觉异常，痉挛性疼痛，以步行时为甚，严重者足趾紫绀、苍白，动脉搏动减弱或消失；重症肢端发黑坏疽。

X线表现：血管造影可见血管痉挛、狭窄性改变。

## 269 Diastrophic dwarfism (畸形性侏儒)

遗传方式：常染色体隐性遗传。

临床表现：(1) 小肢性侏儒；(2) 畸形足，跖趾畸形；(3) 手向尺侧偏移，手指长短不齐，拇指伸展；(4) 屈曲挛缩和周围关节活动受限，生后进行性关节脱位；(5) 进行性生后脊柱侧弯；(6) 耳垂畸形，前耳轮囊性肿块，并可破裂而伴有明显疤痕形成；(7) 其他畸形：腭裂，腹股沟疝，虹膜根部厚梳状索条形成，小下颌畸形，皮肤弹性过大，隐睾症，葡萄糖代谢异常。

X线表现：(1) 短粗杵形管状骨，骨骺出现迟缓，骨化中心分段，骨骺内陷；(2) 掌、跖、指 (趾) 骨的形态和长度不一致，第一掌骨短伴发拇指近位；(3) 马蹄内翻足；(4) 跖、腕骨畸形 (可呈环状)，腕骨骨化中心发育加快；(5) 髌臼顶退行变性伴发股骨头、颈畸形和大转子升高；(6) 肩关节盂退行变性；(7) 多发性半脱位或脱位；(8) 进行性腰椎侧突畸形，扁平椎和颈椎发育不全，寰枢椎半脱位，腰椎后突，腰椎椎弓根距离窄；(9) 由于

软骨组织异常而使气管萎陷。

### 270 Dietl 综合征 (肾下垂)

同义名：漂浮肾 (Floating kidney)；游走肾。

肾下垂 (Nephroptosis) 为体重减轻或其他原因所致的肾周脂肪减少或肾窝缺陷所致，其肾脏无组织学异常，但位于肾窝以下部位或站立时从肾窝下垂。

临床表现：(1) 常见于老年和无力体型女性；(2) 站立时腰部不适；(3) 季肋部或盆腔扪及可活动的肾脏。

X线表现：肾活动度增大或位于髂嵴联线下；立、卧位肾上下移动超过一个椎体的高度。

### 271 Dietlen 综合征 (心包-膈肌粘连综合征)

本征又称心包膈肌粘连综合征 (Pericardial diaphragmatic adhesion syndrome)。其病因为心包炎、胸膜炎或膈肌炎所致的心包与膈肌粘连。临床表现为吸气时心动过速和心窝部紧束感、透视下动态观察心包与膈肌粘连即可确诊。

### 272 Diffuse sclerosis (弥漫性硬化)

是一种罕见的脱髓鞘疾病。

半数以上见于 10 岁以下的儿童，呈亚急性起病并不断进展恶化，多于致病后数月至 1 年内死亡。

临床表现：因病灶累及不同部位可产生不同的临床症状。

CT、MRI 表现：(1) CT 平扫两侧大脑白质内不对称片状低密度区，多见于侧脑室周围及枕、顶叶，并可占有位表现。增强后大多数无强化，有少数可见沿着病灶边缘的强化。晚期出现脑萎缩；(2) T<sub>1</sub> 加权 MRI 图像上病灶可为低、等或高信号，T<sub>2</sub> 为高信号。病灶多见于枕叶，大而不规则，边缘可清楚也可不清楚。晚期出现脑萎缩。

### 273 Di George 综合征 (先天性胸腺不发育)

同义名：第三和第四咽囊综合征，先天性胸腺发育不全；胸腺不发育，胸腺未形成。

病理：胸腺和甲状旁腺先天性缺乏。

临床表现：(1) 异常面容：宽鼻，上唇人中短小，下颌发育不全，低位耳；(2) 新生儿低血钙性手足抽搐；(3) 经常感染：呼吸道易发生抗酸杆菌、霉菌、病毒、卡氏肺囊虫等的感染；由于免疫缺陷，因此在种牛痘后可引起全身性进行性坏死痘疹；卡介苗接种可引起结核病；(4) 全部免疫球蛋白正常。

X线表现：(1) 胸片于初生数周内看不到胸腺阴影；(2) 纵隔气造影显示无胸腺；(3) 其他异常：主动脉弓畸形，食道闭锁，气管食管瘘，先天性心脏病。

### 274 Di Guglielmo 综合征 (红白血病)

本征是一种急性或慢性骨髓增生性疾病，病程初期为红细胞系异常增生，以后粒细胞及巨核细胞系也发生增生异常而成为全骨髓增生症。

**临床表现:** 本征的发病率占白血病的 1%，急性白血病的 3%，临床表现与其他类型的急性白血病相同，有贫血，感染及出血等，骨髓检查可确诊。

**X 线表现:** 肺内的主要改变为出血和白细胞浸润，X 线表现无特殊性，呈现广泛的肺纹增粗，可夹杂着粟粒状结节阴影散布。

### 275 Disconnexion 综合征 (离断综合征)

一侧大脑半球内的联络通路受损，或连接两侧大脑半球的连合通路受损；或在皮质与丘脑、内囊间的辐射冠内投射纤维合并胼胝体（联合纤维）纤维受损，上述三类通路受损出现失语、失行、失认等症状群称为本综合征。

**病因:** 多为血管病，次为外伤。

**临床表现:** (1) 发病于联合纤维的损伤：①胼胝体及前连合损伤；②胼胝体部分损伤；(2) 联合纤维的损伤；(3) 联合纤维损伤与投射纤维损伤；(4) 联合纤维损伤和大脑皮质损伤。主要表现为失语、失行、失认等症状。

CT、MRI 检查可有助于定位及定性。

### 276 Disseminated necrotizing leukocephalopathy (播散坏死性脑白质病)

**同义名:** 抗叶酸制剂氨甲蝶呤所致脑白质病。

**病因:** 经用氨甲蝶呤 (Methotrexate) 治疗脑膜白血病等，经椎管内注射剂量不当所引起的脱髓鞘疾病。

**临床表现:** 嗜睡、肢体痉挛、癫痫发作、共济失调及痴呆等。

**CT 表现:** 额叶中心与脑室周围可见多发低密度区。增强后可见强化。晚期脑内可出现对称性钙化。

**MRI 表现:** 双侧对称性室旁脑白质与深部脑白质长  $T_1$  长  $T_2$  信号，有时累及皮质  $TU$  形纤维，病变边缘不规则，似火焰状。

### 277 Distal lung lesion 综合征 (末梢肺病变综合征)

**同义名:** 末梢肺损伤综合征。

本征由多种病因引起，以呼吸性细支气管为中心的弥漫性肺间质病变。

**临床表现:** 初起阵发性干咳伴不同程度的呼吸困难、胸闷、胸痛、低热、发绀；双肺可听到小水泡音或和捻发音。用支气管解痉剂治疗效果不好，而用激素治疗时多数病人有效。

**X 线表现:** 可见弥漫性大小不等的斑点，网状阴影分布于双肺，类似毛玻璃状，以呼气像更明显。

### 278 Distichiasis-Lymphema 综合征 (双行睫毛、淋巴水肿综合征)

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**临床表现:** (1) 两行睫毛；(2) 下睑部分外翻；(3) 下肢淋巴水肿；(4) 蹠颈。

**X 线表现:** (1) 淋巴管造影：淋巴管发育不全；(2) 其他异常：脊柱后侧突，脊柱裂，脊椎硬膜外囊肿。

### 279 Diverticulosis of jejunum-Macrocytic anemia-Steatorrhea 综合征 (空肠憩室病-巨红细胞性贫血-脂肪下痢综合征)

临床表现: 脂肪下痢, 巨成红细胞性贫血。

X线表现: (1) 腹部平片立位显示多数散在含气液平面的袋状影; (2) 钡餐检查: 可见小肠 (常限于空肠) 多发性憩室, 其大小在数毫米至数厘米之间; (3) 小肠运动功能缓慢。

### 280 Divry-Van Bogaert 综合征 (弥漫性大脑皮层-脑膜血管瘤病)

同义名: Bogaert-Divry 综合征。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

病理: 大脑皮层和脑膜均有弥漫性血管瘤及弥漫性硬化改变, 但与 Brushfield-Wyatt 综合征不同, 无钙化现象。

临床表现: 婴儿时起病, 痉挛性双侧瘫痪, 生长发育迟缓, 智能低下, 可有癫痫发作, 皮肤大理石样纹理, 手足紫绀。

CT、MRI 检查可能对本征有诊断价值。

### 281 Doan-Wright 综合征 (原发性脾性全血细胞减少综合征)

同义名: 脾性全血细胞减少症; 原发性脾性全血细胞减少症。

本征 (Primary splenic pancytopenia syndrome) 病因不明, 特征为脾肿大及全血细胞减少。

临床表现: 病人感疲乏、心悸、发热及肢体疼痛。脾脏肿大, 淋巴结不大或仅有轻微肿大。

X线、CT、B超表现: 脾脏肿大。

### 282 Dodichocarotid 综合征 (颈动脉过长综合征)

本征系指颈动脉长度增加, 当颈部扭转、屈曲时, 引起间歇性脑供血不足。

临床表现: 眩晕、步态不稳、一侧或两侧肢体无力、感觉异常; 体检转头出现脑供血不足的症状; 颈部及咽部可见到或扪及搏动性肿块。

X线表现: 脑血管造影或颈动脉造影可见颈动脉扭曲。

### 283 DOOR 综合征 [耳聋-指(趾)甲发育不全-骨发育不全-智力发育迟缓综合征]

本征的特征为先天性耳聋(Deafness); 出生时即有指(趾)甲发育不良(Onychodystrophy); 手或足末节指或趾骨发育不良 (Osteodystrophy); 智力发育迟缓 (Retarded mentality) 四大主症。

X线表现: (1) 手足末节畸形、变短或阙如; 软组织发育不良; (2) 颅腔小, 颅缝闭合迟缓。

## 284 Dow-Van Bogaert 综合征 (小脑半球切除后舞蹈样综合征)

本征 (Post-Resective cerebellar choreiform syndrome) 系由于小脑半球肿瘤或其他原因行小脑半球切除术后, 继发的一种复杂的、不自主运动。

**临床表现:** 主要表现为不自主的、无目的、不规则、无节律的舞蹈样动作。

CT、MRI 检查可见小脑半球切除后改变。

## 285 Down 综合征 (21号染色体三体综合征)

同义名: 三体 21 综合征; 21 三体综合征; 先天愚型或伸舌样白痴; 先天愚型样者; 先天愚型样白痴。

**临床表现:** (1) 典型颅面外观: 短头畸形, 眼裂外眦斜向上, 内眦赘皮, 小嘴, 窄腭, 伸舌, 鼻梁扁平, 耳壳变形; (2) 颈部短而宽、皱褶; (3) 出牙迟缓, 牙小而不规则; (4) Brushfield 虹膜旁小斑点; (5) 弯斜指 (趾) 畸形; (6) 第 1、第 2 趾间距离增宽; (7) 肌张力过低; (8) 特征性皮肤纹理表现, 40% 有猿线; (9) 先天性心脏病; (10) 智力低下和运动迟缓; (11) 染色体: 95% 为不分离, 3% 为易位型三体, 2% 为嵌合体。

**X 线表现:** (1) 颅面异常: 短头小头畸形, 面骨副鼻窦发育不全, 短硬腭, 高筛板, 颅骨薄, 颅缝宽而闭合迟, 两眼分离过远, 高眶顶; (2) 牙齿发育不全; (3) 髂骨翼扩张, 髌臼角和髌指数 (两侧髌角和髌臼角总和除以 2) 变小, 坐骨远侧变尖 (1 岁之内); (4) 环枢椎半脱位; (5) 肋骨细长, 第 12 肋骨阙如; (6) 胸骨柄双骨化中心; (7) 腰椎椎体增高, 前后径变短; (8) 短手, 粗壮指, 弯斜指 (趾) 畸形伴发第 5 指中节发育异常 (短、宽, 常为楔形); (9) 不同程度的骨早熟; (10) 先天性心脏病 (间隔缺损、狭窄)、巨结肠、肛门直肠畸形、脐疝; (11) 妊娠后期胎头过度伸直, 并有颈胸段过度后屈。

**CT、MRI 表现:** 可显示轻度对称性小球半球发育不良。

## 286 Drug-Induced lupus erythematosus 综合征 (药物性狼疮综合征)

同义名: 药物诱发的红斑狼疮综合征; 药物性狼疮样综合征; 狼疮样综合征; 系统性红斑性狼疮样综合征; 药物狼疮; 狼疮素质; 胼苯哒嗪狼疮综合征; 假性系统性红斑性狼疮; 药物引起的系统性红斑性狼疮综合征。

本征是因长期用某些药物引起的类似系统性红斑性狼疮表现的一组病征。

**临床表现:** (1) 关节炎; (2) 发热; (3) 胸痛; (4) 皮疹; (5) 雷诺现象。

**X 线表现:** 可见肺不张或胸腔积液, 偶有心包炎。

## 287 Dubin-Johnson 综合征 (先天性非溶血性黄疸直接 I 型)

同义名: Dubin-Sprin 病; 黑肝黄疸综合征; 黄疸肝性色素沉着综合征。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 持续非溶血性高胆红素血症; (2) 肝细胞脂色素样色素沉着; (3) 两小时后碘溴酞 (酚四溴酞钠) 含量水平升高。

**X 线表现:** (1) 口服胆囊造影: 不显影; (2) 静脉胆道造影: 胆囊延迟显影。

## 288 Duchenne's pseudohypertrophic muscular dystrophy (Duchenne 假性肥大性肌营养不良)

同义名: Duchenne-Griesinger 病; Duchenne 营养不良; Becker 综合征; Berker-Kinner 肌病。

遗传方式: 伴性隐性遗传。

临床表现: 起病于幼儿期, 进行性肌无力, 假性肥大, 常侵犯腓肠肌, 心肌受损, 多于 10~20 岁死亡。

X 线表现: (1) 肌肉组织逐渐为脂肪取代, 呈条纹状, 常见于 3~6 岁之间; (2) 6 岁以前肌块增大; (3) 髌外翻; (4) 骨质疏松; (5) 腓骨前后径增粗而横径变窄(侧位片上腓胫骨比率在 0.70 以上, 正常时小于 0.66); (6) 后期脊柱侧突和挛缩; (7) 心脏扩大和肺水肿。

## 289 Dumping 综合征 (倾卸 (倾倒、倾泻) 综合征)

同义名: 胃残端综合征; 胃手术后假性缺乏综合征; 迷走神经切断术后综合征; 餐后综合征; 餐后早卸综合征。

临床表现: 症状发生于胃次全切除或幽门成形术后, 餐后症状有: (1) 饱胀感; (2) 痛性痉挛; (3) 腹泻; (4) 恶心; (5) 血管舒缩症状: 虚弱、心悸、出汗、潮红和眩晕。

X 线表现: (1) 症状可产生于服用钡和食物或 50% 葡萄糖与钡的混合物以后; (2) 胃排空加速; (3) 由于小肠内进入的液体多, 而使进入小肠的钡剂被稀释。

本征可分为早发型和迟发型二型:

(1) 早发型倾倒综合征 (Early dumping syndrome) 又名即刻型或早期倾倒综合征及餐后早期高血糖综合征。倾倒综合征中, 绝大多数属于这一类型。(2) 迟发型倾倒综合征 (Late dumping syndrome) 又名低血糖综合征; 延迟或晚期倾倒综合征。

## 290 Dudley-Klingenstein 综合征 (空肠新生物综合征)

空肠新生物综合征 (Jejunum neoplasm syndrome) 系指空肠新生物 (包括空肠良、恶性肿瘤), 临床表现有黑便、腹痛、腹胀、面色苍白、心动过速等。而且症状取决于肿瘤的类型。若为恶性肿瘤则全身症状比较明显, 病情发展快; 淋巴瘤多有发烧; 血管瘤及平滑肌瘤易引起出血; 良性肿瘤易发生肠套叠等。

X 线表现: 小肠肿瘤的诊断主要依靠钡餐检查、小肠钡剂灌肠以及肠系膜动脉造影术来明确病变部位、大小和性质。

## 291 Duodenum-Colon 综合征 (十二指肠-结肠综合征)

本征不常见, 是指因腹腔炎症或手术粘连以及先天性肠管回转障碍所致的十二指肠与横结肠粘连或融合。

临床表现: 上腹部发作性绞痛, 呕吐胆汁, 多数伴有便秘。

X 线表现: 特征性的 X 线表现是盲肠上部接近十二指肠并形成气泡, 其他尚有胃排空延迟、十二指肠形态、位置和肠腔发生变异, 空肠及回肠近端钡剂通过加速, 回肠末端通过延缓。



## 292 Duplay 综合征 (肩关节周围炎)

同义名：肩峰下滑囊炎；粘连性肩关节囊炎；肩肱关节周围炎；肩周纤维织炎；凝肩综合征；三角肌下滑囊炎；粘连性关节囊综合征；关节周围纤维织炎综合征。

肩关节周围炎 (Periarthritis of the shoulder) 临床上十分常见。

临床表现：肩关节外展和外旋位时，疼痛加剧，重者活动受限；局部肌肉萎缩；局部有明显压痛点。

X线表现：早期无阳性征象；慢性病例可见肱骨上段有脱钙现象 (废用性脱钙)。

## 293 Dupuytren 综合征 (掌筋膜挛缩综合征)

同义名：掌-足底纤维瘤病。

本征 (Palma fascia contracture syndrome) 为病因不清，但有遗传性的一组综合征。

临床表现：(1) 男性 40 岁以上好发；(2) 无明显外伤史，手指掌侧出现小结节及结缔组织增厚，尤以小指多见，进行性伸指困难，活动障碍；(3) 手指有不同程度挛缩。

X线表现：无骨质与关节病理变化。

## 294 Duvernoy 综合征 (肠道气囊肿病)

同义名：肠囊样积气症；肠气肿 (Intestinal emphysema)；腹膜气肿 (Peritoneal pneumatosis)。

本征是指肠道粘膜下或浆膜下有许多小气囊，其临床特征为发作性腹泻，粪便含较多粘液和气泡。

X线表现：直接征象有肠管双重边缘征或沿肠管长轴气带。肠腔充盈后可见其边缘或腔内有大小不等的囊状透光区；间接征象有气腹、间位小肠或结肠、纵隔气肿等。无痛性自发性气腹常为本病的重要征象。

病变可波及一个肠段，也可有几个肠段，其间为正常肠段。

## 295 Dyke-Davidoff-Masson 综合征

同义名：Dyke-Davidoff 综合征。

临床表现：(1) 智力低下，癫痫发作；(2) 面部不对称；(3) 对侧偏瘫。

影像学表现：大脑偏侧萎缩伴有同侧颅骨增厚密度增高，额窦增大，蝶骨翼和岩嵴升高。

## 296 Dymorphogenesis of joints brain and palate syndrome (关节、脑和腭形态发生异常综合征)

出生后即表现：多发性关节挛缩畸形，腭裂和脑形态发生异常 (Dandy-Walker 畸形)。可能是常染色体显性遗传。

## 297 Dysgammaglobulinemia-Congenital anomalies-Dwarfism (异常丙种球蛋白血症、先天畸形和侏儒症)

遗传方式：很可能是常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 新生儿体重低, 侏儒; (2) 小头畸形; (3) 复发性感染; (4) 四肢畸形; (5) 异常皮纹图; (6) 智力低下; (7) 血清 IgA 升高。

**X线表现:** (1) 短指(趾)畸形, 弯斜指(趾)畸形; (2) 跟骨外翻; (3) 股骨头骨化中心扁平; (4) 骨成熟迟缓。

### 298 **Dysgammaglobulinemia and lymphoid hyperplasia of intestine** (异常丙种球蛋白血症和肠道淋巴样增生症)

**临床表现:** (1) 易受感染; (2) 腹泻偶尔为脂肪下痢; (3) 大便内有肠梨形鞭毛虫(儿乎均有); (4) 青年人恶性肿瘤(有些病例); (5) 血清内缺乏 IgA 和 IgM 免疫球蛋白, IgG 减少。

**X线表现:** (1) 小肠内有无数 1~5mm 大小的小结节状病变; (2) 粘膜增粗; (3) 大肠结节状淋巴样组织增生。

### 299 **Dysplasia epiphysealis capitis femoris** (股骨头骨骺发育异常)

**同义名:** Meyer 股骨头发育异常; Meyer 病。

**临床表现:** 可无症状或有跛行和髋关节痛, 男性发病较多, 常见于 5 岁以下幼儿。

**X线表现:** (1) 股骨头骨化中心发育明显迟缓; (2) 散在颗粒状骨化(黑莓状); (3) 骨化逐渐发展, 大多数病例于 6 岁时骨化中心变为正常或接近正常; (4) 有些病例发生股骨头无菌坏死。

### 300 **Dysplasia epiphysealishemimelica** (半肢骨骺发育异常)

**同义名:** 跗骨骨骺连续症; 骨骺骨软骨瘤; Trevoir 病; Fairbank 病。

**临床表现:** (1) 膝和/或踝关节半侧不对称硬肿块, 可有(或无)疼痛或活动受限; (2) 根据病变部位不同而有内翻或外翻; (3) 其他病变部位: 股骨头骨骺, 腕骨和远端尺骨。

**X线表现:** 骨骺一侧过度生长, 轮廓不规则, 骨化不整齐, 可见于股骨远端、胫骨下端、距骨、胫腓骨上端、股骨小转子和跗骨等。

## E

### 301 **Eaton-Lambert 综合征** (肌无力伴发支气管肿瘤)

**临床和 X 线表现:** 肌无力并发支气管肺癌(多为小细胞癌)。多见于中年, 常表现为肌肉痛、腱反射迟钝。

### 302 **Eagle 综合征** (紫腹综合征)

**同义名:** 三联综合征。

本征见于男婴, 呈多处畸形的综合征。常见并发的畸形为腹肌阙如、睾丸未降、巨大膀胱和输尿管, 有时可合并脐尿管开放和下肢畸形等。

### 303 Eaton pneumonia (支原体肺炎)

**同义名:** 肺炎原浆菌肺炎、原发性非典型肺炎。

**临床表现:** (1) 常见于青壮年, 小儿次之; (2) 全身症状较轻, 主要表现为阵发性干咳; (3) 体征不多, 临床与 X 线表现不成比例; (4) 血清冷凝集试验阳性, 痰液、胸液内可查见支原体。

**X 线表现:** (1) 间质性肺炎改变, 病变多见于中下肺, 单侧较多; (2) 肺纹理增多, 呈模糊的羽毛状阴影, 沿增多的肺纹理出现不规则的斑片影。

### 304 Ebstein 综合征 (三尖瓣下移畸形)

**同义名:** Ebstein 畸形。

本征为少见的先天性心脏畸形, 主要异常为三尖瓣向心室移位, 致使右室排血功能减弱, 右房扩大。

**临床表现:** (1) 心悸、气急、乏力、头昏; (2) 心界明显扩大, 心前区收缩期杂音; (3) 心电图常示 P 波高大而尖, 右束支传导阻滞。

**影像学表现:** (1) 心脏多呈中度至高度增大, 外形如烧瓶状, 球形或特征性的方盒形; (2) 右房明显扩大; (3) 心底大血管阴影缩小或正常、肺动脉段不凸, 肺纹理纤细、稀疏, 肺野异常清晰; (4) 右房选择性造影可见到下移畸形的三尖瓣; (5) 心脏切面超声检查可见三尖瓣隔瓣叶和后瓣叶下移, 前瓣增大, 关闭延迟, 动作异常。右心房增大, 室间隔动作也异常; (6) MRI 表现: 隔瓣和后瓣呈现为一薄的中等信号强度结构, 其近端附着向右室内移位。前瓣近端仍附着在原房室瓣环上, 远侧可抵达右心室的小梁部。还可见右房室瓣环的扩大, 房室沟变浅。右房显著扩张, 经由一房间隔缺损与左房交通。房化的右室腔可很大, 在冠状位上超过中线, 右室心尖部分被压迫, 右室流出道可扩张。房化右室是位于房室环和异常瓣叶附着部之间的右室部分。移位瓣叶的附着点代表实际的三尖瓣孔。房化的右室与其余右室部相比, 厚度变小, 左房与左室可向上外侧移位。经常合并卵圆孔未闭, 有时可合并先天性肺动脉狭窄。

### 305 Ectodermal dysplasia (hypohidrotic) 综合征 [外胚叶发育异常 (少汗) 综合征]

**同义名:** Christ-Siemens-Touraine 综合征; Siemens 综合征; Weech 综合征; 闭汗性外胚叶发育异常。

**遗传方式:** 常为伴性隐性遗传, 也有常染色体隐性遗传的报道。

**临床表现:** (1) 少汗症; (2) 毛发缺乏; (3) 少牙或无牙; (4) 异常面容: 盘形脸, 额骨突出, 鞍形鼻, 眶上嵴突出, 嘴唇隆起, 耳突出; (5) 不明原因的发烧; (6) 其他异常: 无乳头和乳腺, 性腺异常, 智力迟钝, 手指畸形, 小眼球。

**X 线表现:** (1) 牙齿发育不全; (2) 反复发作性上呼吸道感染 (可能与粘液腺几乎完全缺乏有关)。

### 306 Ectopic ACTH 综合征 (异源性 ACTH 综合征)

同义名: Liddle 综合征。

本征是由于垂体以外的异位肿瘤分泌大量 ACTH 所致。

临床表现: 主要见于肺癌、胸腺癌及胰腺癌患者, 除恶性肿瘤症状外, 表现为满月脸、向心性肥胖、紫纹、痤疮、糖尿病、高血压、皮肤色素沉着等。

X 线表现: 可见原发肿瘤如肺癌、胸腺癌、胰腺癌、甲状腺癌、消化道、泌尿系癌肿征象。

### 307 Ectopic erythropoietin 综合征 (异源性促红细胞生成素综合征)

本综合征是由于肿瘤分泌促红细胞生成素致使红细胞增多所致。主要见于肾癌 (约占 46%), 其次为小脑血管母细胞瘤 (21%), 肾盂积水囊性腺瘤 (6%), 子宫肌瘤 (6%) 等。

临床表现: 病人除原发癌的症状外尚出现头昏、头痛、耳鸣等症状, 病人有口唇暗红, 肢端紫绀等表现。

X 线表现: 原发癌 X 线征象。

### 308 Ectopic growth hormone 综合征 (异源性生长激素综合征)

本征是由于垂体以外的恶性肿瘤分泌大量生长激素所致, 临床主要表现为肥大性骨关节病。

临床表现: 主要见于肺癌病例, 也可见于胃癌、结节病。病人出现肥大性肺源性骨关节病, 严重者酷似肢端肥大症, 关节肿胀、疼痛。

X 线表现: 可见骨膜增生。

### 309 Ectopic gonadotropin 综合征 (异源性促性腺激素综合征)

本征比较罕见, 是由于垂体以外的某些异位肿瘤分泌过量的促性腺激素所致。

临床表现: 主要见于松果体瘤、异位松果体瘤、松果体畸胎瘤或肝母细胞瘤, 除原发肿瘤症状外, 表现为儿童性早熟、男性乳房发育、女性停经或月经过多。

X 线、MR、CT 检查可查出原发肿瘤征象。

### 310 Ectopic parathyroid hormone 综合征 (异源性甲状旁腺激素综合征)

同义名: 假性甲状旁腺功能亢进; 异源性甲状旁腺功能亢进。

本征是由于甲状旁腺以外的肿瘤分泌大量甲状旁腺激素 (PTH) 所致。

临床表现: 原发癌肿中肺癌约占 35%, 胃癌约占 24%, 其次为卵巢癌, 膀胱癌, 结肠癌。除原发癌的症状外尚有高血钙的表现, 多尿脱水烦渴, 食欲不振, 重则恶心呕吐, 腹胀腹痛, 并可有头痛, 精神失常, 疲乏, 嗜睡甚至昏迷。

X 线、B 超、核素等检查有助于发现原发性肿瘤。

### 311 Ectopic prolactin releasing factor 综合征 (异源性催乳激素综合征)

系由肾上腺癌、肺癌、肾细胞癌等垂体以外的肿瘤分泌具有催乳素样作用的物质所致。

临床主要表现为溢乳症。

X线、CT检查可发现原发灶。

### 312 Ectromelia and ichthyosis 综合征 (肢不全畸形和鱼鳞癣综合征)

临床表现: (1) 单侧鱼鳞癣形红皮症; (2) 脑发育不全。

X线表现: (1) 皮肤病变同侧肢体骨骼不发育或发育不全; (2) 骨盆和肩胛骨发育不全; (3) 肋骨畸形。

### 313 EEC 综合征

临床表现: (1) 外胚叶发育异常 (Ectodermiae dysplasia); (2) 先天性缺指 (趾) (Ectrodactyly); (3) 腭裂 (Cleftpalate)。

X线表现: 腕、跗、掌、跖等各种各样的畸形。

### 314 Efferent loop 综合征 (输出袢综合征)

同义名: 输出袢功能性梗阻; 排空延迟症; 残胃潴留; 残胃无张力症。

本征系胃切除后综合征的一种类型, 系指 Billroth II 式术后, 输出袢肠段运动功能障碍所引起的输出袢功能性梗阻。但因机械因素引起的输出袢梗阻症状则不属于本征范畴。

临床表现: 胃手术后 8~10 天出现腹胀, 呕吐胆汁性内容物。

X线表现: (1) 胃空肠吻合口以下 2~10cm 一段弛缓的输出肠袢充盈不佳; (2) 排空明显延迟; (3) 粘膜纹增粗; (4) 无弥漫性麻痹性肠梗阻征象。

### 315 Ehlers-Danlos 综合征 (皮肤弹性过度综合征)

同义名: Meekeren-Ehlers-Danlos 综合征; 皮肤松弛; 弹性皮肤; 皮肤弹性过高、皮肤毛细血管破裂; 皮肤毛细血管破裂伴有皮肤松弛和关节松弛; 先天性中胚叶营养不良; 全身性弹力纤维发育异常; Sack 综合征; 橡皮人。

遗传方式: 显性遗传特征, 男性较多。

临床表现: (1) 关节活动度过大; (2) 皮肤弹性过高; (3) 皮肤和血管脆弱; (4) 骨质隆突部皮下小结节。

X线表现: (1) 钙化性皮下球形小结节 (2~15mm 环形钙化壳); (2) 关节脱位或半脱位; (3) 成人骨关节病改变; (4) 其他异常: ①颅骨: 颅穹窿骨化迟缓; ②脊柱: 侧凸、后凸和胸椎前突畸形; ③胸壁: 胸部不对称, 胸锁关节半脱位, 漏斗状胸; ④四肢: 尺骨茎突过长, 尺桡骨骨性联合, 肢端骨质溶解, 手小关节屈曲畸形, 先天性髌关节脱位, 爪形和锤状趾, 分娩时耻骨联合分离, 髌关节附近异位骨质形成; ⑤消化道: 扩张, 膈疝, 食道裂孔疝, 憩室, 结肠自发性破裂; ⑥心血管: 主动脉狭窄, 主动脉瓣闭锁不全, 二尖瓣闭锁不

全, 动脉主干自发性破裂, 夹层主动脉瘤, 动静脉瘘, 主动脉弓延长, 体循环动脉和肺动脉迂曲, 小动脉狭窄, 囊性内膜坏死; ⑦呼吸系统: 自发性气胸, 支气管扩张; ⑧泌尿道: 肾盂积水, 膀胱憩室, 膀胱颈部阻塞; ⑨牙齿: 畸形, 牙根发育障碍, 髓石。

### 316 Eisenmenger 综合征 (肺动脉高压性右向左分流综合征)

同义名: Eisenmenger 复征。

临床表现: (1) 肺动脉高压伴有双向或反向分流, 常有室间隔缺损; (2) 发育不良, 紫绀, 劳累性呼吸困难, 复发性肺感染, 右心室肥大。

X线表现: (1) 心脏大小可正常至中等增大, 肺动脉段轻度至严重扩张, 肺动脉内侧段扩张伴有肺中侧带肺动脉突然变细; (2) 有些病例可见肺动脉壁钙化; (3) 主动脉弓在房隔缺损时变小, 室隔缺损时正常或缩小, 动脉导管未闭时主动脉弓扩大; (4) 动脉导管钙化(罕见); (5) 心血管造影: 反向或双向分流, 有助于确定右至左分流的所在部位。

超声心动图检查有助于确定右至左分流的所在部位, 大小, 可以确定室水平右向左分流的的存在并估计右室压力升高程度。

### 317 Ellis-Van Creveld 综合征 (软骨、外胚层发育不良)

同义名: 外胚叶软骨发育异常; 中、外胚叶发育异常; 三胚叶软骨发育异常; 六指侏儒症。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: 出生后即有表现。(1) 不成比例的肢端型侏儒(离心性缩短); (2) 多指(趾)畸形(占20%); (3) 多汗性外胚叶发育异常: 反甲和甲发育不全, 牙齿发育异常(乳儿牙, 出牙迟缓, 牙齿不规则和不完全, 釉质缺损, 龋齿), 毛发稀少; (4) 先天性心脏病占1/2, 房隔缺损多见; (5) 上唇与齿龈先天联合; (6) 其他畸形: 斜视, 腭裂, 大叶性肺气肿, 内脏转位, 肾钙质沉着, 新生儿胆结石, 生殖器畸形, 智力迟钝。

X线表现: (1) 肋骨短, 活动受限; (2) 管状骨短而粗厚; (3) 股骨弯曲, 股骨头骨骺早期骨化, 胫骨近端骨化中心发育不全, 干骺端内斜面短而外侧长, 膝外翻, 胫骨近端内侧外生骨疣, 腓骨显著变短; (4) 髌骨翼张开发育不全(三叉状), 坐骨切迹小; (5) 肱骨弯曲, 新生儿肱骨近侧干骺端内侧骨刺, 尺骨近端和桡骨远端增大, 掌骨联合, 头状骨与钩状骨融合, 腕骨成熟迟缓, 指骨成熟加速, 第2~第5指(趾)中节骨骺呈锥形, 多趾畸形, 跖骨联合畸形, 跗骨阙如; (6) 头颅和脊柱多为正常。

### 318 Elongated styloid process 综合征 (茎突过长综合征)

同义名: Eagle 综合征。

正常茎突多为2.5~3cm, 有时甚至可长达7cm, 茎突过长可引起咽部症状, 称之为茎突过长综合征。

临床表现: (1) 咽部疼痛: 多为持续性, 且在吞咽、头颈转动时加剧, 有时可放射至耳部或颈肩部; (2) 舌部烧灼感; (3) 味觉障碍; (4) 流涎; (5) 吞咽困难; (6) 扁桃体窝可触及纵行质硬的骨性突起。

X线表现: 正常人茎突有较大的差异, 较长不一定引起临床症状, 茎突形态异常的意义

应结合临床症状来评定。有临床意义的茎突异常有下述数种：(1) 茎突过长；(2) 茎突增粗；(3) 茎突弯曲，以向内侧弯曲者较为有意义；(4) 茎突舌骨韧带骨化。

### 319 Empty sella turcica 综合征 (空蝶鞍综合征)

同义名：鞍隔缺损，鞍内蛛网膜囊肿；鞍内蛛网膜憩室；蛛网膜囊肿。

病因：鞍上原因是鞍隔发育不全或鞍隔缺损，由于脑脊液的扑动压力而形成鞍内蛛网膜下腔或“鞍内憩室”；鞍内原因是原发于垂体的鞍内非肿瘤性囊肿或因垂体腺瘤退行变性或出血。

临床表现：女性较多见，临床症状表现不一。(1) 头痛或偏头痛；(2) 妇女可有顽固性头痛和神经症状；(3) 少数病人可有一定的垂体功能障碍，视力减退或有肢端肥大症；(4) 少数病人伴有非外伤性脑脊液鼻溢。

X线表现：(1) 蝶鞍呈球形扩大，鞍背变薄并轻度向后圆隆，但无鞍背后移位，亦无骨质疏松现象；(2) 少数病例蝶鞍大小可正常；(3) 气脑造影病人取仰卧位，可见气体从鞍上脑池进入鞍内；有时可见呈盘状被压缩至鞍底的脑垂体软组织阴影。

有条件者可进行CT或MRI检查，能清楚显示病变。在MR上可见空蝶鞍内充满脑脊液，垂体腺扁平，紧贴鞍底，漏斗明显延长。也可见蝶鞍变形扩大。

### 320 Engelmann 综合征 (进行性骨发育不良)

同义名：Camurati-Engelmann病；进行性骨干发育异常；婴儿多发性骨质增生硬化性骨病。

遗传方式：常染色体显性遗传伴有不同程度的外显率和基因表现度。

病理：骨干皮质增粗伴活动性新骨形成。

临床表现：起病于儿童期。(1) 步态蹒跚，肌无力，小腿痛，无力体型，肌块小；(2) 膝外翻；(3) 上颌与胫骨表面皮肤绷紧并光亮；(4) 眼睑下垂，视力减退；(5) 进行性视力丧失；(6) 性发育迟缓。

X线表现：(1) 额枕骨隆突，颅底部骨质硬化，并可进一步波及穹窿部，面骨少有侵犯，颅神经通道狭窄，龋齿，少数可见颅内压增高；(2) 颈椎骨质硬化；(3) 长骨干进行性皮质(内、外)骨硬化，干骺端很少受侵犯，有些病例为单侧不对称性骨硬化，髓腔变窄；(4) 少数病例侵犯锁骨内2/3和肩胛骨、骨盆。

### 321 Epidermolysis bullosa dystrophica 综合征 (营养不良性大泡性表皮松解综合征)

同义名：Coldschneider综合征。

遗传方式：常染色体显性和隐性遗传。

临床表现：(1) 轻微外伤引致真皮与表皮之间的内聚力中断并形成溃疡，小水泡和大疱；(2) 粘膜溃疡，愈合后有明显瘢痕形成；(3) 指甲缺损或畸形；(4) 龋齿，牙周脓肿形成。

X线表现：(1) 骨质疏松，长骨纤细，手足畸形伴有屈曲挛缩和指(趾)蹠，末端指(趾)节呈楔形或钩状，严重四肢侵犯者可有关节脱位；(2) 上颌骨发育不全，下颌角增大，

颌突畸形；(3) 缺牙、龋齿、牙周脓肿，齿冠呈锯齿状不平，残留牙根；(4) 喉狭窄；(5) 食道溃疡，节段性狭窄，多见于上段或下1/3；(6) 阴茎头溃疡伴疤痕阻塞，产生继发性输尿管扩张和肾盂积水。

### 322 Eppinger Blanche 综合征 (异型肥大型肝硬化综合征)

本征较少见，系肥大型肝硬化的一种特殊类型，临床上腹水伴有溶血性黄疸为其特征。病因可能与中毒性病毒感染有关，病理改变为慢性增殖性肝脾炎。本征除具有肝硬化的一般症状、体征外，肝脏常明显肿大，同时有一系列溶血表现，如溶血性黄疸、脾肿大、血红蛋白尿。

B超、CT检查可见肝、脾肿大，腹水。

### 323 Erb-Goldflam 综合征 (重症肌无力综合征)

同义名：Erd 综合征，Hoppe-Goldflam 综合征。

本征属神经性肌病，可能与自身免疫有关，15%病例可并发胸腺瘤。

临床表现：眼睑下垂，下午和傍晚加重，经休息后症状可消失。

X线检查：可见胸腺瘤。

CT表现：有时可查见胸腺瘤，CT表现为前纵隔实性肿块，位于主动脉或上腔静脉前方或一侧。多数呈圆形或椭圆形，边缘清楚，密度均匀或不均匀，较大肿瘤可压迫血管使之移位。增强扫描可有不同程度强化。

MRI表现：前纵隔卵圆形、圆形或分叶状肿块，其信号通常是均质的。

### 324 Escheler 综合征

本综合征是一种先天性疾病，临床极为少见，主要为运动系统受累，表现为前冲性肌张力和功能二侧不对称，从而引起中等幅度的运动侧向偏斜，行走时有极为特异的行为。肌张力及骨组织二侧均不对称，且有明显的差异。

X线表现：二侧骨质形态上不对称，且可累及多处骨组织。

### 325 Esophageal achalasia 综合征 (食管贲门失弛张综合征)

同义名：巨大食管；贲门痉挛；食管无蠕动症；Chagas病；食管扩张运动异常综合征。

本征系由于下食管括约肌(LES)不能松弛，致使食管下段至贲门口，处于持续收缩状态，食物通过发生障碍。

临床表现：胸骨后或中上腹疼痛，吞咽困难，食物返流等。

X线表现：食管中上段扩张，下段呈漏斗样狭窄，边缘整齐光滑，钡剂通过贲门有困难。使用解痉药物或服热水可以使之缓解，故有别于癌及疤痕性狭窄。从喉头至食管上段蠕动正常，而中下段呈不规则非蠕动性收缩，在狭窄处及贲门则完全无蠕动。有时形成巨大食管而突出于心右缘，致纵隔影普遍性增宽，勿误诊为纵隔肿瘤或纵隔脓肿。

### 326 Essex-Lopresti 骨折

系桡骨头骨折合并下尺桡关节脱位。



**临床表现:**最常见于壮年,局部肿胀,压痛明显,前臂旋转运动受限等。

**X线表现:**桡骨头骨折常为粉碎型,也可呈裂缝、斜行或颈部横形骨折,常合并有骨折端的明显嵌入压缩,下尺桡关节分离,关节间隙增宽以及桡骨向上移位(尺骨小头相对向下脱位)。

### 327 Evans Lloyd-Thomas 综合征 (悬垂心)

本征系指一种生理性变异,心脏呈悬位,故也称悬垂心(Pendant heart),多见于瘦长体型人。一般并无任何症状,少数可有心悸、胸痛、乏力,但其他检查并无器质性心脏病的任何证据。心电图Ⅱ、Ⅲ、aVF导联多呈Rs或qRs型。

**X线表现:**心脏呈悬垂状,肺部正常。

本征在X线片上须与肺气肿所致的心脏转位相鉴别,此时心脏也可呈垂滴状。

### 328 Ewings 综合征 (内皮细胞骨髓瘤)

同义名: Ewings 肉瘤; 尤文氏瘤。

本征(Endothelial myeloma)是一种不常见的恶性肿瘤。

**临床表现:**多见于20~30岁的青年人,好发部位为四肢的长骨,表现为发热及受累部位疼痛、肿胀。

**X线表现:**病变位于骨干及干骺端最多见,其中以股骨、胫骨及肱骨最为好发,可分为骨干中央型与骨干皮质型,干骺端中央型与干骺端边缘型。(1)骨干中央型:病灶位于骨干中段占骨干的1/3~1/2长,骨质呈细小斑点状破坏,边缘不规则,周围有层片状(葱皮样)骨膜反应,两侧对称,病灶呈纺锤状肿胀,病灶沿骨干发展,早期就穿破皮质进入软组织;(2)骨干皮质型:骨皮质外缘呈不同程度的骨质破坏,而内缘保持正常,软组织内肿块很大,病灶长度小于骨干长度的1/4,常呈椭圆形向外发展,骨质表面呈碟状不规则破坏,边缘偶然可呈分叶状;(3)干骺端中央型:骺在干骺端中央产生融骨性破坏,也可有骨质硬化现象出现;(4)干骺端边缘型:单纯溶骨性骨质破坏,骨膜反应及软组织肿块,与骨肉瘤不易鉴别。发生于干骺端者一般不侵犯骨骺。

### 329 Exostosis (multiple cartilaginous) (多发软骨性外生骨疣)

同义名:骨干连续症;遗传性畸形性软骨发育异常;多发成骨性外生骨疣(骨软骨瘤病)。

**遗传方式:**常染色体显性遗传。

**临床表现:**(1)身材矮小;(2)关节活动受限;(3)关节附近肿胀,局部隆突,“枪刺状手”占1/3病例;(4)与脊髓、周围神经或血管压迫有关的症状。

**X线表现:**(1)长骨干骺端的外生骨疣,基底可以很宽或为蒂状,其尖端背向骨骺,软骨帽可发生不规则的钙化,似菜花状;(2)受累骨干骺端增宽,胫、腓骨与尺、桡两端的骨赘增大时,可发生两骨分离或融合;(3)尺骨和腓骨不成比例的短缩,造成前臂和小腿畸形;(4)扁平骨、骰子骨、短管状骨和颅底骨亦可受侵犯。

### 330 Extrinsic allergic alveolitis 综合征 (外源性过敏性肺泡炎)

同义名:过敏性肺泡炎。

本征患者在生活或工作环境中,吸入作为抗原的动、植物有机粉尘而引起肺泡壁等过敏性炎症性疾患。据查明能引起特异性沉淀反应的抗原和能致肺泡炎的,至今有12种以上:农民肺(霉草尘肺)(Farmer's lung);蘑菇培植工人肺(Mushroom worker's lung);甘蔗渣肺(Bagassosis);空调肺(Humidifier or air conditioner lung);剥离枫树皮工人肺(Maple bark stripper's lung);麦芽工人肺;红杉病(Sequoiosis);辣椒粉制造工人肺(Paprika splitter's lung);小麦象鼻虫病(Wheat weevil disease);制干酪工人肺(Cheese worker's lung);软木尘肺(Suberosis);鸟类饲养者肺(Bird breeder's lung);垂体粉工人肺(Pituitary snuff lung);咖啡工人肺。

**临床表现:**急性期吸入有抗原的粉尘后4~6小时呈类似流感或肺炎样症状,约10%患者呈哮喘发作;慢性期类似慢性支气管炎和不同程度的慢性肺功能不全。

**X线表现:**急性期双中下肺野可见微细斑点阴影,呈弥漫性分布,严重时呈片状,类似间质肺水肿或肺炎样改变;慢性期双肺弥漫性斑点状阴影中,夹有增加的肺纹理和网状纤维性病变。甚至其间有大小不等疱性肺气肿,形成类似蜂窝状阴影,有时可伴发单侧或双侧气胸。

## F

### 331 F 综合征

**同义名:**F形肢端-胸部-脊柱发育异常。

**遗传方式:**常染色体显性遗传。

**临床表现:**(1)并指(趾)畸形,多指(趾)畸形;(2)胸骨隆突并有(或无)漏斗状胸。

**X线表现:**(1)腕、跗骨骨性连接,第1、第2指畸形,常有并连畸形;(2)跖骨近端骨性连接,且有发育不全和畸形,趾骨近端多趾畸形和广泛蹠趾;(3)隐性脊柱裂。

### 332 Fabry 综合征 (弥漫性体血管角质瘤)

**同义名:**Fabry病;弥漫性血管角质瘤;遗传性营养不良类脂沉积症;Fabry-Anderson综合征;Ruiter-Pompen综合征;Sweeley-Klionsky综合征。

**病理:**由于特种酶的缺乏引起脂类代谢紊乱,从而导致多数器官脂酰基鞘氨醇已三糖苷(Ceramide Trihexoside)积存。

**遗传方式:**伴性遗传。

**临床表现:**症状出现于儿童期或青春期。(1)手、足疼痛;(2)皮肤血管性角质瘤;(3)发热;(4)恶心、呕吐、腹痛;(5)静脉曲张,痔疮;(6)角膜混浊;(7)反复咯血,支气管炎,哮喘;(8)高血压;(9)脑血管病变;(10)阴茎异常勃起;(11)贫血;(12)尿毒症。

**X线表现:**(1)心脏增大,心力衰竭;(2)高血压性心脏病;(3)肾盂造影:肾功能不良;(4)肠道受侵犯导致肠粘膜增厚,结肠袋消失。

### 333 Facial-Digital-Genital 综合征〔颜面-指(趾)-生殖器综合征〕

同义名：Aarskog 综合征；Aarskog-Scott 综合征。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1) 身材矮小；(2) 特异面容：圆脸，两眼分离过远，眼裂向外下倾斜（与伸舌样白痴相反），眼睑下垂，上颌骨发育不全，宽鼻梁，鼻短粗，长人中；(3) 阴囊鞍状畸形；(4) 手足畸形；(5) 牙咬合不良；(6) 轻度智力迟钝；(7) 关节活动度过大。

X线表现：(1) 手、足畸形：短指，第5指弯斜畸形，轻度并指(趾)畸形，屈曲指(趾)畸形，手指末节发育不全，第5趾末节和中节融合，脚趾中节发育不全；(2) 颈椎畸形；(3) 上颌发育不全。

### 334 Fahr 综合征(对称性大脑钙化综合征)

同义名：Fahr 病；特发性家族脑血管铁钙质沉着病；特发性非动脉硬化性脑血管钙化；对称性大脑钙化综合征；家族性特发性基底节钙化。

遗传方式：常染色体显性遗传和隐性遗传。

临床表现：(1) 癫痫发作；(2) 身体发育迟缓；(3) 智力改变；(4) 进行性痉挛状态，有时伴发手、足徐动症。

X线表现：颅内广泛钙化，呈不规则斑点状，偶尔似尘埃样外观，基底节部最浓密，常常两侧对称。

CT表现：可确定出钙化的部位、大小。同时可显示脑萎缩的改变和脑室扩大。表现为双侧基底节区可见对称性分布的异常钙化斑，大小不规则，可从黄豆大至蚕豆大小，多见于尾状核、豆状核与内囊，部分可达外囊。少数病人还可见基底节区囊性变。除基底节与内囊区外，亦有在丘脑及下丘脑外侧发现异常钙化斑的报道。

### 335 Fallot 综合征(Fallot 四联症)

病理：(1) 肺动脉狭窄或闭锁；(2) 右位主动脉；(3) 室间隔缺损；(4) 右心室肥大。

临床表现：(1) 身体发育迟缓；(2) 紫绀，呼吸困难，缺氧征象；(3) 主动脉第二音增强，心前区左第3、第4肋间可闻及重、短而粗糙的收缩期杂音，收缩期震颤；(4) 右心室肥大。

X线表现：(1) 心脏轻度至中等增大，呈靴形，右心室肥大伴有心尖上翘，肺血管纹理减少，肺动脉主干细小，约1/5病人有右位主动脉弓；(2) 右心室心血管造影：显示右心室漏斗部狭窄，主动脉骑跨，右到左心室分流，肺动脉瓣狭窄。

超声心动图：主动脉根位置前移，骑跨于室间隔上，并可提示骑跨的程度。主动脉根部扩大。当探头追踪探测时，可见到主动脉后壁与二尖瓣前叶之间保持连续不间断。肺动脉狭窄严重时，肺动脉瓣很难见到。

MRI 可以横轴位，矢状位和冠状位成像显示法乐氏四联症的解剖畸形。

#### △附：Fallot 五联症

同义名：Fallot 五联综合征(Fallot pentalogy syndrome)。

本征较为少见，系法乐氏四联症加上房间隔缺损。房间隔缺损存在由于房水平右向左分流，减轻了右心室的负荷，但加重了左心室的负荷，从临床表现上，特别是紫绀出现及其性质与法乐氏三联症及四联症无甚区别，但心电图及 X 线可以显示左心室肥厚，尤其心导管检查及心血管造影有利于明确诊断。

### 336 Fallot trilogy 综合征 (法乐三联症)

本征系指严重的先天性肺动脉口狭窄、右心室肥大及房间隔缺损 (或卵圆孔未闭)。

**临床表现:** (1) 和 Fallot 四联症很相似，但无其显著；(2) 右心导管可由右房进入左房。

**X 线表现:** (1) 肺血管纤细，肺门缩小，肺野清亮；(2) 心脏中度增大并以右心室显著肥大为主，主动脉结稍小，并有右心房增大及肺动脉段常膨出；(3) 右心室选择性造影仅见肺动脉瓣膜部狭窄或漏斗部狭窄或混合型，而无主动脉提早显影，造影剂在右心房收缩时进入左心房，无室间分流。

### 337 Familial idiopathic osteoarthropathy (家族性特发性骨关节病)

**同义名:** 特发性骨关节病和颅骨缺损。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 湿疹性皮炎，掌、跖部出汗增多；(2) 杵状指；(3) 前臂和小腿增粗；(4) 慢性关节周围肿胀、疼痛，复发性关节积液；(5) 低热。

**X 线表现:** (1) 软组织杵状变形 (指、趾)；(2) 骨膜高起和骨膜下新骨形成；(3) 关节积液；(4) 颅缝和囟门增宽。

### 338 Familial osteodysplasia (家族性骨结构不良或骨发育异常)

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 异常面容：中间扁平，窝状脸形，颧骨不突出，颧部膨隆，下颌窄而突出，鼻梁扁平，大耳垂；(2) 血清尿酸升高；(3) 其他异常：多次重复下颌骨折，舒张压升高，牙咬合不良。

**X 线表现:** (1) 上颌骨和颧骨明显变小，颅骨变薄，短头畸形，乳突呈尖形，岩骨发育不全；(2) 颈椎棘突明显变尖而小，胸椎侧突变形；(3) 锁骨皮质增厚；(4) 肋骨细薄；(5) 耻骨升支变薄；(6) 四肢长骨和手足短管状骨骨皮质增厚。

### 339 Fanconi's anemia (Fanconi 贫血)

**同义名:** 全血细胞减少和多发畸形；Fanconi 再生不良性贫血；先天性再生障碍性贫血；全血球减少-四肢骨发育不全综合征。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 血液异常；多见于 5~10 岁，出血倾向，全血球减少 (高色素巨细胞性贫血，粒细胞减少，血小板减少)；(2) 皮肤棕色色素沉着；(3) 上肢远端桡侧发育不全；(4) 身材矮小；(5) 小头畸形；(6) 其他异常：泌尿生殖器官、心脏、耳、眼畸形，智力迟

钝，白血病。

**X线表现：**(1) 四肢畸形：拇指未发育，发育不全或多余指，第1掌骨、大多角骨和舟骨不发育或发育不全，桡骨发育不全或阙如；(2) 骨成熟缓慢；(3) 小头畸形，颅骨增厚；(4) 肾畸形：肾阙如，马蹄肾，肾盂积水；(5) 其他畸形：骨质疏松，并指(趾)畸形，髓关节脱位。

### 340 Fanconi 综合征 (范可尼综合征)

**同义名：**肾性糖尿病性侏儒伴有低磷血症性佝偻病；Fanconi-de Toni 综合征；Fanconi-de Debre 综合征；骨软化-肾性糖尿-氨基酸尿-高磷酸尿综合征；小儿型 Lignac-Fanconi 综合征。

本征系因近端肾小管转运功能障碍引起的一组综合征。

本综合征病因尚未完全确定，可分为原发性与继发性两大类。原发性 Fanconi 综合征中以胱氨酸沉积症最为多见；继发性 Fanconi 综合征的发病与原发病有关，如肝豆状核变性、多发性骨髓瘤、重金属中毒、肾病综合征、服用过期的四环素等。

**临床表现：**生长发育迟缓，肢体疼痛，佝偻病，低血钾，酸中毒，蛋白尿，糖尿，磷酸尿及氨基酸尿。

**X线表现：**佝偻病或骨质疏松改变，用一般剂量的维生素D治疗X线征象无改变。

### 341 Fanconi I 型 综合征 (儿童型范可尼综合征)

**同义名：**小儿型 Lignac-Fanconi 综合征。

Fanconi 综合征分原发性(遗传性)和继发性两种类型。在遗传性 Fanconi 综合征中，又分成人型和儿童型。成人型又称 Fanconi II 型综合征(见后)。本型可分急性型和慢性型。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**儿童期发病，发育迟缓，佝偻病性侏儒，组织内有胱氨酸结晶沉淀，尿糖、高尿氨基酸，很多病人伴胱氨酸尿症。

**X线表现**见 Fanconi 综合征。

### 342 Fanconi II 型 综合征 (成人型范可尼综合征)

本型多在青春期后发病，不表现为佝偻病性侏儒症，而以骨软化、骨质疏松、脱钙、骨折、肾钙化等为主征。体内组织中无胱氨酸结晶，亦无胱氨酸尿。

**X线表现：**骨软化、骨质疏松和脱钙；常可见骨折，且多见坐骨耻骨支骨折，肩胛骨的侧缘、股骨颈、胫骨和肱骨上1/3及肋骨等处也是常见的骨折部位；肾钙化。

### 343 Farber 综合征

**同义名：**弥散性脂肪肉芽肿病；脂肪肉芽肿病；Farber 病。

**遗传方式：**可能为常染色体隐性遗传。

**临床表现：**症状出现于生后数月之内，两岁内死亡。(1) 发育不良；(2) 喷射性呕吐；(3) 骨质突出部位表面皮肤色素沉着性病损，面和手黄脂瘤性病损；(4) 腕、踝等部小关节；(5) 声嘶，后期可有喉阻塞；(6) 感觉过敏；(7) 关节肿胀挛缩；(8) 肝脾肿大；(9) 精神颓废和神经损害。

**X线表现:** (1) 一般性骨质疏松; (2) 肌萎缩; (3) 关节周围小结节性肿大; (4) 关节囊肿胀; (5) 因肿胀而致髌关节半脱位; (6) 关节缘骨质破坏; (7) 肋骨软骨端扩展增宽; (8) 小结节状间质性肺浸润; (9) 脑内积水。

### 344 Fat embolism 综合征 (脂肪栓塞综合征)

在严重的创伤骨折病人, 血中因出现游离的脂肪滴, 阻塞了脏器的小血管, 而引起栓塞、发热、低钙等症状, 称为脂肪栓塞综合征。

**临床表现:** (1) 发热; (2) 肺、脑、肾、皮肤以及视网膜等脂肪栓塞症状; (3) 低血钙。

**影像学表现:** 肺栓塞一般在创伤后 1~2 天即有阳性征象。(1) 肺野呈弥散性不同程度的肺实质和间质性浸润, 以肺门及下肺野明显; (2) 肺纹理增粗、模糊、广泛的线状阴影, 互为交错形成网织状; (3) 心影一般不大, 偶见肺栓塞改变, 表现为局限性血流减少, 局部肺透亮度增加; (4) 肺门阴影增宽, 膈肌升高、动度受限, 以及胸腔积液。脑栓塞主要依据 CT 检查, 表现为多发散在小梗塞灶。

### 345 Felty 综合征 (关节炎-粒细胞减少-脾大综合征)

**同义名:** 原发脾性中性细胞减少伴发关节炎; 风湿性关节炎伴脾机能亢进; 类风湿性关节炎伴脾肿大和白细胞减少; 类风湿性关节炎-脾大综合征。

**临床表现:** (1) 类风湿性关节炎; (2) 脾肿大; (3) 脾机能亢进 (贫血, 白细胞减少, 粒细胞减少); (4) 全身淋巴结肿大; (5) 轻度肝大。

**X线表现:** (1) 类风湿性关节炎; (2) 脾肿大。

### 346 Fibrogenesis imperfecta ossium (骨纤维发生不全)

**临床表现:** (1) 成人期发病, 进行性骨痛; (2) 骨压痛; (3) 无力; (4) 肌萎缩; (5) 挛缩; (6) 碱性磷酸酶显著升高。

**X线表现:** (1) 长骨干骺端骨突部增宽; (2) 骨小梁粗、厚, 且杂乱不清, 无定形; (3) 斑点状密度增高; (4) 骨皮质变薄; (5) 肋骨假性骨折; 关节退行变性。

### 347 Femur-Fibula-Ulna (FFU) 综合征 (股骨-腓骨-尺骨综合征)

FFU 综合征是指股骨短缩, 腓骨系列缺损或发育不全, 伴尺骨系列缺损三大特异性体征组合的一种畸形。

**临床、X线表现:** 本征特点是上、下肢第 5 指 (趾) 系列缺损, 甚或仅残留第 1 指 (趾)。较多见的如肱骨与桡骨的骨性融合, 尺骨缺损或仅留残迹, 或尺骨系列缺损 (包括尺骨及尺侧指骨), 第 5 指系列缺损, 或前臂横断性 (肘关节以下) 缺损, 少数为上臂横断性缺损, 以及无肢症; 股骨缺损包括股骨完全阙如, 发育不全或畸形, 腓骨缺损、腓骨系列缺损, 第 5 趾系列缺损。

### 348 Fibrous dysplasia (polyostotic) [纤维结构不良或纤维异常增殖症 (多骨症)]

**同义名:** Jaffe-Lichtenstein 病; 多骨型纤维结构不良; 全身性纤维骨营养不良。

**病理：**骨内梭形细胞纤维组织过度增殖。

**临床表现：**症状开始于儿童或青年。(1)疼痛；(2)跛行；(3)肢体畸形，两腿长短不一致，病理性骨折；(4)颅骨不对称，骨性狮面；(5)脊椎侧突、前突；(6)胸部畸形。

**X线表现：**(1)有单侧骨骼受侵犯倾向，囊腔状或混合密度增高病变；(2)骨皮质膨胀变薄；(3)长骨弯曲变形；(4)病理性骨折伴大量骨膜新骨形成；(5)少数侵犯骨骺；(6)偶有动静脉畸形；(7)颅骨骨质增生，好发于颅底部，副鼻窦闭塞，眼眶受侵则眶腔变小。

### 349 Fiedler 综合征 (心内膜纤维化)

**同义名：**Fiedler 心肌炎；急性孤立性心肌炎；Albramo-Fiedler 综合征；成人纤维弹力组织增生症；Becker 心肌肥大；Meadow 综合征；营养性心脏病；心内膜下纤维弹力组织增生症；南非心肌病。

本征是由于原因不明的心肌炎症导致心内膜纤维增生，心内膜纤维化 (Endocardial fibrosis)，心脏排血功能障碍而产生心功能不全。

**临床表现：**(1)呼吸困难，心悸；(2)心尖部粗糙收缩期杂音，奔马律心律失常。

**X线表现：**(1)全心增大呈球状，搏动减弱；(2)肺淤血。

### 350 First arch 综合征 (第一弓综合征)

与第一内脏弓发育异常有关的畸形，包括以下几种：(1)Treacher-Collins 综合征；(2)Pierre Robin 综合征；(3)下颌骨发育不全；(4)中、外耳畸形；(5)先天性聋哑症；(6)垂裂和腭裂畸形；(7)两眼分离过远；(8)先天性耳聋和两眼分离过远综合征。

### 351 First thoracic rib 综合征 (第一肋骨综合征)

本病是第一肋骨由于先天性变形，导致血管神经受压迫引起的一组综合征。

**病因：**可能为第一肋骨胚胎期发育异常。

**临床表现：**患侧上肢肌肉萎缩，疼痛，麻木，肌力减退。桡动脉触摸不清，患肢发凉，苍白或紫绀。

**X线表现：**第一肋骨发育不全或其骨端呈游离状，第一肋骨和第二肋骨形成骨性融合或假关节。

### 352 Fisher 综合征 (眼肌麻痹-共济失调-深反射消失综合征)

**同义名：**急性播散性脑脊髓神经根病；急性播散性脑脊髓炎。

**临床表现：**青壮年发病率高，男性多见，多数病前有呼吸道或消化道感染的前驱症状，经数天到数周后出现神经系统症状。(1)两眼眼肌麻痹，呈急性进行性对称性发展；(2)小脑性共济失调；(3)深反射减弱或消失；(4)脑脊液可示蛋白-细胞分离现象。

**CT检查：**可见大脑皮层下髓质弥漫性低密度阴影，以侧脑室周围的髓质最明显。脑室系统可因弥漫性脑水肿的挤压而稍变小。增强检查时低密度一般无强化。随着病情的进展，晚期患者低密度区蔓延扩大，可累及整个大脑。

### 353 Fisher-Volavsek 综合征 (指甲弯曲-脊髓空洞综合征)

同义名: 掌、跖角化-脊髓空洞综合征; 家族遗传性指甲弯曲-脊髓空洞综合征。

本征 (Oncyogryphosis-syringomyelia syndrome) 为常染色体显性遗传而致先天性畸形疾病。

临床表现: 出生后即存在指甲畸形, 生长成钩状。指(趾)端增厚。后期发展为伴有脊髓空洞综合征的症状和体征。

MRI 可清楚地显示脊髓空洞的部位、范围。表现为: 在矢状面质子密度像与 T<sub>1</sub> 加权像上脊髓空洞积水显示得很清楚。不规则的囊状扩张沿髓内扩延, 与脑脊液信号相同, 边界清晰。病变可局限性, 也可扩延至整个脊髓全长, 甚至可达第四脑室后面。

### 354 Fitz 综合征 (急性出血坏死性胰腺炎)

本征 (Acute hemorrhage necrotic pancreatitis) 系一种严重的急性胰腺炎, 其病理特征为胰腺出血和/或脂肪坏死。

临床表现: 持续上腹部剧痛, 并迅速发生一系列并发症, 预后凶险。

X 线表现: (1) 平片: ①反射性肠郁积; ②“横结肠截断征”; ③炎症浸润和扩散表现为胰腺区为密度增高、边界不清的软组织影; ④脂肪坏死表现为呈 1~3cm 大小的密度增高的岛状影; ⑤胸部改变: 左侧膈肌活动受限、左侧胸水、左肺底炎症。(2) CT 表现: ①胰腺体积常有明显增大, 且为弥漫性; ②胰腺密度异常, 胰腺水肿的 CT 值低于正常胰腺, 坏死区的 CT 值更低, 而出血区域的 CT 值则高于正常胰腺, 使整个弥漫性肿大的胰腺密度显得很不均匀; ③胰腺包膜水肿、增厚; 当发生坏死, 或包膜下积液(脓), 包膜即被掀起, 厚 1mm 左右, 规则, 多见于胰腺体尾部之前面, 后面由于后腹膜缺乏脂肪, 不常显示; ④胰周表现为脂肪坏死和积液, 病变范围和程度变化很大, 小网膜囊积液最为常见, 左前肾旁间隙最常受累; ⑤常合并胰腺蜂窝组织炎; 形成脓肿; 假性囊肿形成; 导致门脉系统血管闭塞和静脉血栓形成; 有 50% 左右的病例可同时发现胆道系统结石。

### 355 Flexure 综合征 (结肠曲综合征)

同义名: Payr syndrome; 脾曲综合征; 肝曲综合征。

结肠曲综合征系指结肠肝曲或脾曲部, 由于聚积过多气体而引起腹痛、腹胀等一系列综合征。本征属肠道易激综合征的一部分或是肠道易激综合征的一种变型。

X 线表现: 腹平片见肝脾区部位有气体聚积, 症状缓解后气体消失。

### 356 Floppy valve 综合征 (松软瓣膜综合征)

同义名: 心瓣膜粘液变性; 二尖瓣粘液瘤样变; Read 综合征。

病理: 瓣膜正常结构破坏、丧失和基质增多(常首先侵犯主动脉瓣和二尖瓣)。

临床表现: (1) 呼吸困难, 胸痛; (2) 心脏扩大, 杂音, 充血性心力衰竭, 左心室肥大。

X 线表现: (1) 心脏扩大; (2) 心血管造影显示: 心室增大, 左心室肥厚, 瓣膜闭锁不全, 瓣尖脱出。



**超声检查：**可显示二尖瓣、三尖瓣、主动脉瓣或肺动脉瓣均有不同程度脱垂。

### △附：心脏粘液瘤综合征（Cardiac myxoma syndrome）

**同义名：**色素痣-心房粘液瘤-粘液样神经纤维瘤-雀斑综合征；粘膜皮肤雀斑-心脏、粘膜、皮肤粘液瘤-多发性蓝色痣综合征；粘液瘤-斑块状皮肤色素沉着-内分泌亢进综合征；多发性、复发性、心脏粘液瘤综合征。

心脏粘液瘤是最常见的原发性心脏肿瘤，约3/4的病例发生在左房内。目前将心脏粘液瘤伴发皮肤色素的损伤及内分泌肿瘤称之为心脏粘液瘤综合征。

**临床表现：**（1）全身乏力、发热、贫血；（2）心悸、头晕、心衰；（3）可随体位改变而变化的心脏杂音、肿瘤扑落音；（4）体或肺循环栓塞，出现的相应症状；（5）皮肤病损；（6）心外肿瘤，约40%病人伴有内分泌肿瘤，以肾上腺皮质肿瘤最多见，常有肾上腺皮质功能亢进的表现。

**影像学表现：**（1）超声心动图术前诊断率达98%~100%。左房粘液瘤的M型超声主要特征有：①心房内出现密集的雾状光点异常回声，并随心动周期的出现或消失；②异常回声随二尖瓣前瓣的开闭而改变；③前瓣曲线呈城墙样改变，但前后叶运动反向。右房、右室及左室粘液瘤的特异波征同上，仅部位不同而已。（2）常规X线检查对该征的诊断无特异性；（3）MRI表现：心房粘液瘤，3/4发生在左房内，附着于心房间隔上，有时带蒂，可通过二尖瓣脱入左室。病灶边缘呈分叶状，呈中~高的信号强度。随心动周期的不同相位，其形态与位置会有所变化。

### 357 Fluckiger 综合征（紫绀-杵状指-肝病综合征）

本征（Cynosis-digital clubbing-hepatopathy syndrome）系指肝硬化伴有紫绀，杵状指的一组综合征。其发病机理可能是肝硬化时肝脏产生某种异常物质导致肺内动静脉分流所致。B超、CT检查显示肝硬化改变。

### 358 Focal scleroderma 综合征（局限性硬皮病综合征）

**临床表现：**面部、躯干和四肢有不同大小、形状的皮肤病变，常为单侧。头皮和面部病变似军刀伤（条状硬皮病）表现，早期为红斑和水肿，继之呈蜡样颜色，最后皮肤萎缩和色素减退。

**X线表现：**（1）皮肤病变的下面骨质疏松和肌萎缩；（2）软组织钙化。

### 359 Foix I型 综合征（海绵窦综合征）

**同义名：**垂体蝶骨综合征；海绵窦外侧壁综合征；海绵窦血栓形成综合征；Godtfredsen综合征；海绵窦新生物神经综合征。

本征（Cavernous sinus syndrome）为海绵窦病变引起的一侧动眼神经、滑车神经、外展神经及三叉神经第一支麻痹。

**病因：**（1）肿瘤（最常见）；（2）海绵窦栓塞；（3）颈动脉海绵窦瘘；（4）海绵窦段动脉瘤。

**临床表现：**因病变部位不同，可分为前、中、后三组：（1）前海绵窦综合征：为Ⅲ、

Ⅳ、Ⅵ、Ⅴ<sub>1</sub> 颅神经损害；(2) 中海绵窦综合征：Ⅲ、Ⅳ、Ⅵ和Ⅴ<sub>1</sub>、Ⅴ<sub>2</sub> 颅神经损害、表现病侧全眼肌麻痹和面上部感觉障碍；(3) 后海绵窦综合征：为Ⅲ、Ⅳ、Ⅵ和Ⅴ<sub>1</sub>、Ⅴ<sub>2</sub>、Ⅴ<sub>3</sub> 颅神经损害，表现病侧全眼肌麻痹和面部感觉障碍。

**X线表现：**(1) 颅骨平片：蝶鞍扩大、骨质破坏；(2) 脑血管造影：对动脉瘤的显示较为理想。

**CR、MRI 检查：**可对病变定位、定性。

### 360 Foix Ⅱ型 综合征 (红核上部综合征)

同义名：Chiray 综合征。

本征 (Superior nucleus ruber syndrome) 为红核上部区病变，以对侧上肢意向性震颤为主的异常运动和轻度小脑症状，而无动眼神经受累为其特征。

**病因：**肿瘤、血管病、炎症等。

**病理：**病灶侵犯红核上外侧部，靠近丘脑腹侧。

**临床表现：**病灶对侧肢体高度意向性震颤和不自主运动，并伴有共济失调，而无动眼神经麻痹。

**CT、MRI 检查**可见丘脑腹侧异常病灶，有助于病灶定位、定性。

### 361 Foix-Alajouanine 综合征 (血管畸形性坏死性脊髓病)

同义名：F-A 综合征；亚急性坏死性脊髓炎。

本征 (Angiodyogenetische nekrotisierende myelopathie, ANM) 是一种亚急性、进行性、胸至骶髓变性、坏死的脊髓病变，多为脊髓血管疾患所致。

**临床表现：**坐骨神经痛样疼痛，下肢步行乏力，间歇跛行，肌肉萎缩，膀胱直肠障碍，感觉障碍，呈跨裤状全部感觉减退或消失。

**X线表现：**脊髓碘油造影可见脊髓表面有扩张的血管等。

**MRI 检查**对脊髓病变的定性很理想。

### 362 Foramen lacerum 综合征 (破裂孔综合征)

同义名：颈内动脉瘤综合征。

此征是破裂孔处的外伤、炎症及该处颈内动脉因动脉瘤、先天性动脉中层缺损及硬化等病变侵犯了邻近的颅神经而引起的一组综合征。

**临床表现：**局限性头痛、复视、睑下垂、瞳孔散大、对光及调节反射消失。

**X线表现：**(1) 头颅平片：鞍区弧形钙化，蝶鞍骨质吸收；(2) 脑血管造影片上颈内动脉瘤大多呈球形、椭圆形、葫芦形、瘤腔一般有蒂与动脉干相连。

**CT、MRI 表现：**CT 平扫时呈稍高密度圆形或条形影，增强后呈均一强化或同心圆形强化，MRI 表现为无信号或信号不均匀病灶。

### 363 Foramen occipital manguum 综合征 (枕大孔区综合征)

本征是指枕大孔区肿瘤、先天性畸形所致的一组综合征。

**病因：**(1) 肿瘤：脑膜瘤、神经纤维瘤，室管膜瘤，髓母细胞瘤；(2) 畸形：颅底凹陷

症、环椎枕化、小脑扁桃体下疝等。

**临床表现:** (1) 颈神经根受压及脑膜刺激征; (2) 延髓及颈髓损害症状; (3) 后组颅神经损害症状; (4) 小脑损害症状。

**X线表现:** (1) 头颅平片显示枕大孔区畸形; (2) 脑室造影或脊髓造影可能显示肿瘤阴影。

MRI 检查对枕大孔区的肿瘤、先天性畸形可以定性诊断。

### 364 Forbes 综合征(糖原贮积病Ⅲ型)

**同义名:** Cori 病; 限局性糊精病; 脱支酶糖原贮积病。

本征(Glycogen storage disease type Ⅲ)是糖原贮积病中较为常见的一型。

**临床、X线表现:** 与 I 型(von Gierke 病)糖原贮积病相似,但多数病例表现较 I 型为轻。

### 365 Forbes-Albright 综合征(闭经泌乳综合征)

**同义名:** 非产后闭经、溢乳综合征。

本征(Amenorrhea-Galactorrhea syndrome)是由于垂体肿瘤(主要为嫌色细胞瘤即催乳素细胞瘤)分泌过量的催乳激素所致。

**临床表现:** 妇女闭经及乳汁分泌; 男性则乳房发育、泌乳。

**X线表现:** 蝶鞍扩大。

CT、MRI 检查可见垂体肿瘤(微腺瘤)。

本征需与下列两病区别: (1) Chiari-Frommel 综合征(产后闭经泌乳综合征); (2) Ahumada-del Castillo 综合征或 Argonz-del Casitllo 综合征(非产后非垂体肿瘤引起的闭经泌乳综合征)。

### 366 Forearm osteofascial compartment 综合征(前臂骨筋膜间隔综合征)

前臂的骨筋膜间隔是由桡骨、尺骨、骨间膜、肌间隔和深筋膜等所形成的一个近乎密闭的空间。由于外伤引起间隔内压力升高,从而使其内容出现循环和功能障碍。

**临床表现:** (1) 上肢急性外伤史; (2) 半数以上并发于肱骨骨折; (3) 前臂感觉过敏,而后有严重剧痛及麻木感。

**X线表现:** 可发现致病的肱骨(包括肱骨髁上)骨折。

### 367 Fort-Bragg 综合征(胫前疹-发热综合征)

**同义名:** 胫骨前热。

胫前疹-发热综合征(Pretibial-Fever syndrome)是由钩端螺旋体中的一个血清型引起。

**临床表现:** (1) 发热; (2) 双胫骨前出现对称性红斑样皮疹; (3) 95% 患者出现脾肿大。

B超、X线、CT 检查可见脾肿大。

### 368 Fossa pterygopalatina 综合征(翼腭窝综合征)

指翼腭窝的病变, 侵及翼腭窝内和邻近组织而出现一系列的症状群。

**病因:** 鼻咽腔侧壁深部的内皮瘤, 多见翼腭窝原发或转移的肿瘤, 也可由感染引起。

**临床表现:** (1) 持续顽固性钝性上颌神经痛, 并向三叉神经第二、第三支分布区扩散;

(2) 颊部与眶下孔附近麻木；(3) 同侧耳鸣、传导性听力障碍；(4) 知觉障碍；(5) 颞凹部外观膨隆；(6) 张口时下颌向患侧歪斜；(7) 视力失明、视神经萎缩，眼球运动受限；(8) 单侧或双侧颈深淋巴结肿大。

**X线表现：**上颌窦造影：原发疾患多向前浸润，可见上颌窦后壁前移或破坏。

**CT表现：**能清楚地显示原发病灶，即肿瘤侵犯的范围，可见翼前、翼后脂肪层及上颌窦脂肪带消失、骨板变形、破坏或消失、颅底孔洞有无扩大或破坏，亦可显示颈深淋巴结肿大。

### 369 Foster Kennedy 综合征（一侧视神经萎缩对侧视乳头水肿综合征）

**同义名：**Gowers-Patton-Kennedy 综合征；额叶基底部综合征；假 Foster Kennedy (pseudo-Foster Kennedy) 综合征。

**病理：**本征是额叶及其基底部有占位性病变的重要指征。病变在前颅窝约占 3/4、余在中颅窝及后颅窝。病变性质有 2/3 是肿瘤，约 1/3 不是肿瘤（有半数 Willis 环的动脉硬化性血管病等）。

**临床表现：**一侧视神经萎缩伴同侧中心暗点，同侧嗅觉障碍，对侧视乳头水肿。

脑血管造影、CT 或 MRI 检查可有助于诊断及进一步明确病变的部位与性质。

### 370 Fothergill 综合征（三叉神经痛）

**同义名：**三叉神经痛性抽搐；三叉神经痛综合征。

三叉神经痛 (Trigeminal neuralgia 或 tic douloureux) 以面部三叉神经分布区内，产生反复发作的阵发性闪电式剧痛为其特征。

**病理：**(1) 继发性：桥脑小脑角、三叉神经根或半月神经节等部位的肿瘤、血管畸形、动脉瘤、蛛网膜炎、多发性硬化等所引起。(2) 原发性：病因及发病机理仍无统一认识，主要变化为髓鞘病变。

**临床表现：**多见于 40 岁以上，女性居多，常为单侧的三叉神经第二、第三支分布区反复发作的阵发性闪电式剧痛。

X 线颅底片、CT 或 MRI 可排除继发病变。

### 371 Foville 综合征（桥脑内侧部综合征）

**同义名：**桥脑下部内侧综合征；Foville 下部综合征；桥脑下部被盖综合征；偏视协调麻痹综合征。

本征 (Inside-pontine syndrome) 为桥脑下部基底内侧病变，病灶接近中线处，位于桥脑下部外侧综合征病灶区的内侧。

**病因：**儿童多为肿瘤，成人则以血管病多见，其次是多发性硬化，结核瘤等。

**临床表现：**病灶侧外展神经、面神经麻痹，向病灶侧水平协同运动麻痹和对侧偏瘫。此外，若兼有同侧小脑症状，则表明病变已达桥脑上部，累及结合臂，有的称其为 Foville 上部综合征。

CT、MRI 检查在桥脑可见异常征象，有利于病变定位，定性。

### 372 Francois 综合征 (家族性皮肤软骨角膜营养不良综合征)

本征 (Familial dermato-chondro-cornical denutration syndrome) 比较少见, 是类脂质代谢紊乱的一种特殊类型, 多呈家族性发病, 其主要病变为胆固醇在角膜、皮肤、骨骼等处沉着。

临床、X线表现为: (1) 角膜混浊; (2) 四肢末端出现骨软骨营养不良; (3) 多发性黄色瘤, 好发于肘关节、鼻骨、耳郭、手指关节等处; (4) 病变多呈对称性。

### 373 Francois-Hausrate 综合征 (耳-上颌骨发育障碍)

本征亦为耳-上颌骨发育障碍 (otoman-dibular dysostosis), 系第一腮弓发育畸形的另一种类型, 与遗传的关系尚无定论。由于畸形累及头面部的范围很广, 可认为是一种复合性头面部畸形。亦可以认为是一种偏侧面部的身材矮小症的变异型。

临床特征: 身材矮小, 并伴有偏侧面部的发育障碍, 如单侧上颌骨颧突发育不全、颞上颌关节及外耳发育畸形。

X线表现: (1) 单侧上颌骨发育不全; (2) 病侧咬合不良。

### 374 Frankl-Hochwart 综合征 (松果体-神经病-眼病综合征)

本征 (Pineal-neuropathy-oculopathy syndrome) 为松果体肿瘤所引起的一系列临床症状。

临床表现: (1) 两眼上视不能; (2) 阿-罗瞳孔; (3) 听觉障碍; (4) 小脑征; (5) 颅内压增高; (6) 内分泌症状 (性早熟、垂体功能不足、尿崩症)。本征主要见于儿童或青年。

X线表现: (1) 颅骨平片: 可见松果体区钙化阴影及颅内压增高的征象; (2) 脑室造影: 可见脑室扩大、室间孔阻塞、大脑导水管被压闭塞、第三脑室后部有充盈缺损, 并可显示肿瘤的界限。

CT表现: 在第三脑室后方松果体部位可见均匀等密度和稍高密度影; 呈圆形或类圆形, 前方突入第三脑室使第三脑室撑开扩大, 脑室系统呈轻、中度扩大; 增强后可有轻度至中度强化。

MRI表现: 在  $T_1$  加权图像上呈等低或略低信号,  $T_2$  加权像上呈高或等信号。压迫第三脑室或导水管可比CT显示得更清楚。

### 375 Freeman-Sheldon 综合征 (吹口哨面容综合征)

同义名: 颅-腕-跗骨营养不良。

遗传方式: 散发性, 亦有常染色体显性遗传。

临床表现: (1) 特征面容: 小口, 嘴唇突出似吹口哨状外观, 颈部“H”形沟, 面中部扁平, 小鼻子, 眼睛凹陷, 腭高, 舌小, 两眼分离过远, 长人中, 内眦赘皮; (2) 颈短而宽, 轻度颈蹼; (3) 手向尺侧偏移, 指挛缩, 拇指位置不当, 弯指畸形; (4) 畸形足; (5) 身材矮小; (6) 其他畸形: 斜视, 眼睑下垂, 睑裂狭小, 新生儿体重轻。

X线表现: (1) 颅面不成比例, 舟状头畸形, 前颅窝陡峭, 小颞骨, 小下颌骨; (2) 手向尺侧偏移, 拇指弯曲, 指(趾)挛缩, 马蹄内翻足; (3) 骨发育迟缓; (4) 其他畸形: 漏斗状胸, 脊柱后突或后侧突, 脊柱隐裂, 扁平椎体, 四肢长骨宽度增加, 髋关节挛缩。

### 376 Freiberg 病 (跖骨头骨软骨炎)

同义名: 跖骨头缺血性坏死。

临床表现: 常发病于 18 岁以下, 多见于第二跖骨头, 偶见于第三、第四跖骨头, 单侧多见, 主要表现为局部疼痛。

X 线表现: (1) 早期跖骨头化骨核稍扁、密度均匀性增高或有小透亮区; (2) 随后化骨核呈密度高而不均、分节, 跖骨头增宽、前端凹陷, 关节间隙增宽, 且可见碎骨片游离其中; (3) 骨皮质增厚, 骨干增粗, 以致整个跖骨形如杆状; (4) 相对的趾骨近端也增宽、变扁; (5) 如治疗不当, 可发展为肥大性骨关节病。

### 377 Friedlander 肺炎 (肺炎杆菌肺炎)

临床表现: (1) 常发生于冬季, 儿童、成人均可发生, 成人常有嗜酒、糖尿病及营养不良, 体弱者易染此病; (2) 高热、咳嗽、痰多。

X 线表现: 主要似支气管肺炎, 大叶性肺炎及慢性脓疡的改变。(1) 早期多为大小不一的片状阴影, 随后迅速扩大融合成大叶性。病变多发生在右上叶, 密度浓厚, 叶间隙向下凸出, 类似肿瘤块影; (2) 易形成脓肿, 多发性, 空洞内缘光滑, 规则, 壁薄, 少液平; (3) 常侵犯胸膜, 表现为胸水和胸膜增厚; (4) 病灶愈合慢, 且多数变为慢性肺化脓症, 留下广泛纤维化或支气管扩张改变。

### 378 Friedreich ataxia (遗传性共济失调多发性神经炎综合征)

同义名: Friedreich 运动失调或共济失调; Friedreich 病; 遗传性运动失调; 脊髓性遗传性运动失调; Refsum 综合征。Roussy-Levy 综合征; 共济失调-多发性神经炎遗传病; 多发性神经炎综合征。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: 进行性脊髓小脑变性, 发病于青春前期。(1) 共济失调, 眼球震颤, 呐吃, Babinsky 征阳性, 跟腱反射减弱或消失, 震动和位置感觉损害, 惊厥; (2) 脊柱后突和侧突, 足内翻, 锤状趾; (3) 心脏受损。

X 线表现: (1) 心脏一般性扩大或左心室增大占 50%; (2) 心血管造影显示肥大阻塞性心肌病变; (3) 脊柱后侧突畸形; (4) 足畸形。

### 379 Frohlich 综合征 (肥胖性生殖无能综合征)

同义名: Froehlich 综合征; 肥胖性生殖器退化 (脑性肥胖病); 下丘脑幼稚型肥胖病; Frohlich-Babinski 综合征; Launois-Cleret 综合征。

临床表现: (1) 头痛, 视力障碍; (2) 性征幼稚型; (3) 躯干肥胖; (4) 尿崩症; (5) 智力迟钝。

影像学表现: (1) 骨生长迟缓; (2) 下丘脑和垂体区肿瘤。

### 380 Frontodigital 综合征 [额、指 (趾) 综合征]

遗传方式: 常染色体显性遗传。

**临床表现:** (1) 额骨突出, 骨性矢状嵴明显突起; (2) 大多数病人拇指和 (或) 趾增宽; (3) 有时并指 (趾) 和多指 (趾) 畸形。

**X线表现:** (1) 无颅缝早闭; (2) 拇指和趾骨末节增宽。

### 381 Frontometaphyseal dysplasia (额骨、干骺端结构不良)

**同义名:** 眶上隆突综合征。

**临床表现:** (1) “鬼怪”状外观, 眶上嵴明显突出, 宽鼻梁, 眼裂外下斜, 额部尖小, 眉上多毛; (2) 牙齿异常, 咬合不良; (3) 上下肢进行性屈曲畸形; (4) 手指畸形; (5) 听力缺陷; (6) 翼状肩胛; (7) 肌发育不良; (8) 才智正常。

**X线表现:** (1) 额嵴增厚, 额窦不气化; (2) 下颌骨体下缘前切迹, 下颌髁状突和下颌角明显发育不全; (3) 出牙不全; (4) 肋骨轮廓不规则, 下部肋骨呈“衣架”状畸形; (5) 长骨骨干密度增高, 干骺端呈葫芦状畸形; (6) 桡骨小头脱位; (7) 腕骨融合, 手指近侧指间关节半脱位; (8) 肋骨翼明显扩展; (9) 髌外翻; (10) 其他异常: 腕骨溶骨性病变, 枕大孔增大, 齿状突前移, 颈椎椎体融合。

## G

### 382 G 综合征

**遗传方式:** 伴性或常染色体显性遗传, 限于男性。

**临床表现:** (1) 异常面容: 两眼分离过远, 耳畸形; (2) 哭声嘶哑; (3) 咽下困难; (4) 尿道下裂。

**X线表现:** (1) 神经肌肉功能紊乱, 伴有咽下和食道功能障碍, 胃食道返流; (2) 吸入性肺炎。

### 383 Galactorrhea-Amenorhea 综合征 (溢乳闭经综合征)

非产后妇女出现闭经溢乳, 或产后妇女停止哺乳后长期持续闭经并有乳汁溢出, 称为溢乳闭经综合征。本综合征分为三型: (1) 产后停止哺乳后长期闭经溢乳者称为 Chiari-Frommel 综合征; (2) 因垂体肿瘤引起的溢乳闭经称为 Forbes-Albright 综合征; (3) 非产后非垂体瘤引起的溢乳闭经称为 Argonz-del Castillo 综合征。

**临床、X线表现:** 见 Chiari-Frommel 综合征; Forbes-Albright 综合征及 Argonz-del Castillo 综合征。

### 384 Galeazzi 骨折

系指桡骨干中下 1/3 处骨折合并下桡尺关节脱位或半脱位, 近年把桡骨干骨折或桡尺双骨折伴下桡尺关节脱位者均归于此类。

**X线表现:** (1) 桡骨中下 1/3 骨折: 多呈短斜型或螺旋型, 其次为横断型, 少数呈长斜型及粉碎型; (2) 桡骨远折端多与近折端相互重叠, 并向掌侧或尺侧移位, 有的成角畸形, 并合并尺桡关节脱位; (3) 儿童 Galeazzi 骨折可为青枝型, 下尺桡关节脱位常不明显, 而多

发生尺骨下端的骨骺分离，骨骺常随桡骨远段向背侧移位。

### 385 Galen's 静脉瘤

**病理：**由于动-静脉短路，大量血流进入 Galen's 静脉（大脑大静脉），造成该静脉瘤样扩张。

**临床表现：**少见，约占颅内血管畸形的 5%。可表现为梗阻性脑积水。在幼儿中可伴心脏肥大、心力衰竭。

**X 线表现：**(1) 平片显示颅内高压征象，亦可见 Galen's 静脉瘤壁钙化影。(2) 脑血管造影静脉瘤表现为球形病灶，同时可见扩张的颈动脉或椎动脉分支直接与 Galen's 静脉短路。

**CT、MRI 表现：**CT 平扫见四叠体池内境界清楚的圆形或三角形高密度影，其 CT 值与血液相似，常见病灶边缘钙化；还可见伴发的脑积水；增强后病灶呈边缘清楚的均一强化，有时可显示多根螺旋状增粗的供血动脉和引流静脉。MRI 表现为四叠池内边界清楚的圆形或三角形病灶，而且在一定程度上可反映其内部的血流及血栓情况。

### 386 Ganglio-Biliary syndrome of de Vincentis (de Vincentis 淋巴结压迫胆道综合征)

**病理：**肝门淋巴结肿大压迫肝外胆管。

**临床表现：**阻塞性黄疸。

**X 线表现：**胆道造影时胆囊不显影。

**B 超、CT 表现：**肝内胆管扩张，肝门部胆管梗阻，肝门部可见肿大淋巴结影。

### 387 Garcin 综合征 (一侧颅底综合征)

**同义名：**一侧性颅神经麻痹综合征；一侧多发性颅神经麻痹；一侧多颅神经广泛性进行性损害综合征；Schminke 肿瘤性单侧颅神经麻痹综合征；Guillain-Alajouanine-Garcin 综合征；Garcin-Guillain 综合征；Bertolotti-Garcin 综合征。

**本征 (Halbbasis syndrome)** 是指一侧颅底广泛性病变而致同侧全部颅神经麻痹。

**临床表现：**(1) 广泛的一侧性颅神经损害；(2) 一般无脑实质性损害症状；(3) 无明显颅内压增高征象。

**影像学表现：**颅骨平片常可见颅底广泛性骨质破坏。血管造影、CT 检查有助于诊断。

### 388 Gardner 综合征 (家族性结肠息肉症)

**同义名：**遗传性息肉病和多发性骨瘤；遗传性腺瘤病；Gardner-Bosch 综合征。

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**(1) 软组织肿瘤：皮肤上皮样包涵性囊肿，皮样囊肿，纤维瘤，脂肪瘤，脂肪纤维瘤；(2) 骨肿瘤 (骨瘤)；(3) 结肠息肉病的表现：出血，慢性腹泻。

**X 线表现：**(1) 良性骨瘤病：常见于颅骨、躯干、四肢，尤以下颌角分叶状骨瘤最为特征；(2) 牙齿异常：牙骨质过度增生，额外牙，未出牙；(3) 结肠息肉如地毯状，有癌变倾向；(4) 末端回肠类息肉状淋巴增生；(5) 管状骨可见骨皮质或内外骨膜增厚。



### △附：家族性多发息肉症

此病肠息肉很多，最多见于直肠及左半结肠，一般是全结肠都有，但回肠末端很少有被累及者。5%的病例胃与小肠也有息肉。若胃肠道全被累及则名“广泛性家族性多发息肉症”。此病为常染色体显性遗传。2/3的患者有结肠息肉症的家族史或结肠癌史。症状为腹部隐痛、腹泻、血便、消瘦、直肠息肉脱垂。

**X线表现：**结肠有多发的、大小不等的、带蒂或不带蒂的充盈缺损，用双对比法，显示较清楚。当癌变后，则表现为蕈伞状充盈缺损；或出现对称性、节段性狭窄或典型的环形狭窄。多发的结肠癌也颇常见。由于此种息肉症常会发展成癌，故患者的家属都应作结肠造影普查，以求早日发现而早期治疗。

### 389 Garre 骨髓炎（硬化性骨髓炎）

同义名：干性骨髓炎。

**临床表现：**（1）常见于较大的儿童或成人。多无全身症状，但往往有反复发作史；（2）病骨间歇性酸胀，疼痛，晚间尤甚，局部压痛。

**X线表现：**（1）好发于长骨骨干如胫、腓、尺及跖骨等处，亦可见于下颌骨，其特征为局限性或广泛性骨质增生，硬化现象，骨皮质增厚，骨髓腔狭窄甚至消失；（2）骨干常呈梭形，体积增大，外缘光滑整齐，有时可略不规则，无骨膜抬高现象；（3）骨硬化区内一般无透亮的骨破坏，无死骨形成，软组织多无肿胀。

### 390 Gasperini 综合征（桥脑被盖外侧综合征）

本征（Lateral tegmentum pontine syndrome）系由桥脑被盖尾端外侧部病变所致。

**临床表现：**同侧三叉、外展、面、听神经麻痹；对侧偏身感觉障碍，还可出现眼球震颤，半伴有向病灶侧同向运动麻痹。

CT、MRI 检查可发现桥脑异常病灶。

### 391 Gastro-Colon-Cardia 综合征（胃-结肠-心综合征）

本征系脾曲综合征的一种类型，临床除表现为左上腹疼痛，膨胀，压迫感等脾曲综合征的症状外。还有类似心绞痛样发作，如胸骨下压迫感、胸闷、气短、心悸、窒息感等。但无心绞痛之典型放射痛。X线表现为结肠脾曲积气。

### 392 Gastro-Esophageal reflux (GER) 综合征（胃-食道返流综合征）

本征是指胃内容物频繁地返流到食道的一种远端食道功能不全的表现。

同义名：松弛症（Chalasia）、先天性短食道。

**临床表现：**顽固呕吐、体重不增、呕血、反复肺炎、哮喘。

**X线表现：**（1）食道钡餐可见食道下段明显逆蠕动，钡剂返流；部分可见食管炎、食道溃疡以及食道狭窄表现；（2）肺部炎症改变。

### 393 Garrod 综合征 (黑酸尿综合征)

同义名: 褐黄病综合征, 褐黄病性关节炎。

黑酸尿综合征 (Alkaptonuria) 属遗传性疾病。

临床表现: (1) 尿变黑色; (2) 巩膜和耳郭软骨有蓝黑色色素沉着; (3) 多关节炎; (4) 耻骨联合处剧痛; (5) 尿中测出尿黑酸。

X线表现: 可见脊柱及大关节有肥大性改变, 骨质疏松, 脊柱椎间隙变窄, 椎间盘内有多个钙化层斑, 椎体边缘有骨刺和韧带钙化, 以腰椎的改变最为明显。

### 394 Gatti-Lux 综合征 (短肢侏儒免疫缺损症)

同义名: 软骨毛发发育不全症。

本征 (Immunodeficiency with short-limbed dwarfism) 四肢短小为基本症状。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: (1) 四肢短小; (2) 常并有软骨、毛发发育缺陷; (3) 发生各种感染。

X线检查: 上下肢长骨短, 骨端扩大, 尺、桡、胫、腓骨远端呈杯状变形, 骨盆横径相对扩大。

### 395 Gaucher 综合征 (脑苷脂沉积病)

同义名: Gaucher-Schlagenhauser 综合征; 脑苷脂类脂沉积症; 葡萄糖脑苷脂沉积病; 家族性脾贫血。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: 三种类型, 即: 一型, 非脑性型, 青年或成人; 二型, 婴儿, 急性, 神经性病变, 恶性; 三型, 亚急性伴发脑病变。常见表现为: (1) 骨关节疼痛, 骨压痛; (2) 发烧; (3) 紫癜, 鼻出血, 出血性栓塞, 血尿; (4) 结膜色素沉着; (5) 腹部饱胀, 肝脾肿大; (6) 贫血, 血小板减少, 白血球减少; (7) 骨髓或脾脏活检可见 Gaucher 细胞。

X线表现: (1) 各种类型的骨骼变化, 包括: 骨小梁吸收, 粗的泡沫状外观, 虫蚀状, 病理性骨质硬化, 股骨皮质膨胀似烧瓶状, 病理性骨折, 股骨头塌陷, 脊椎压缩性骨折, 骨膜反应伴浓密或呈花边形的骨膜下新骨形成, 关节退行变性, 颅骨很少受侵犯; (2) 肝脾肿大; (3) 少数有门脉高压和腹水; (4) 有时侵犯肺部。

### 396 Gelfarb-Hyman 综合征 (皮肤-肾综合征)

同义名: 多发性皮肤结节伴肾盂积水综合征。

本征 (Cutaneous-Renal syndrome) 特点是多发性皮肤结节, 伴有肾盂积水。

临床表现: (1) 多发性皮肤结节; (2) 肾盂积水, 或肾结石; (3) 家族成员中可能有同样皮损和肾盂积水; (4) 伴糖尿病及肥胖症。

X线肾盂造影: 可能发现肾结石、肾盂积水。

### 397 Geophagia-Dwarfism-Hypogonadism 综合征 (食土癖、侏儒、性腺机能减退综合征)

同义名：食土综合征。

临床表现：(1) 食土癖；(2) 缺铁并发小细胞贫血；(3) 肝脾肿大；(4) 身材矮小；(5) 发育迟缓。

X线表现：(1) 骨发育迟缓；(2) 胃肠道内浓密异物影；(3) 肝脾肿大；(4) 心脏扩大；(5) 由于贫血而致颅骨增厚。

### 398 Geroderma osteodysplastica hereditaria (遗传性骨结构不良老年状皮肤)

遗传方式：伴性遗传和不完全性显性遗传。

临床表现：婴儿期发病。(1) 身材矮小；(2) 老年面容：眼睛萎陷，小角膜倾向；(3) 皮肤瘦薄、弹性差、易起皱纹，静脉显露；(4) 牙嵌入缺陷；(5) 肌张力差；(6) 关节过度松弛；(7) 严重平足畸形；(8) 疝气。

X线表现：(1) 普遍性骨质疏松；(2) 易发生骨折；(3) 扁平椎，椎体双凹畸形，骨中骨外观，椎体内有多数平行线；(4) 髌关节脱位；(5) 平足畸形。

### 399 Gerstmann 综合征 (角回综合征)

同义名：左侧角回综合征；半球优势综合征。

角回综合征 (Angular gyrus syndrome) 由顶叶-枕叶区域，特别是角回损害所引起，为身体图形障碍或体像障碍的一部分。

病因：最多为脑血管病、脑瘤和脑外伤等。

临床表现：(1) 手指认识不能；(2) 左右定向力障碍；(3) 计算不能 (失计算)；(4) 书写不能 (失写)。

CT、MRI 检查对病变的定位、定性有帮助。

### 400 Gilbert 综合征 (家族性非溶血性黄疸间接胆红素增高型)

同义名：良性非结合性胆红素血症；Gilbert 病；Meulengracht 综合征；非特异性非结合性高胆红素血症；Gilbert-Lereboullet 综合征；青年性间发性黄疸；体质性肝机能不良。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：多见于男性，男女之比为 4:1。恶心，右上腹痛，黄疸，非结合性胆红素，肝活检正常。

X线表现：黄疸出现时胆囊造影正常。

### 401 Glomus jugulare tumor (颈静脉球瘤)

同义名：中耳非嗜铬性副神经细胞瘤，化学感受器瘤。

病理：原发于颈静脉球外膜的副神经节细胞的肿瘤。

临床表现：中年妇女多见。(1) 单侧性搏动性耳鸣；(2) 轻度传导性耳聋；(3) 耳部闷

胀感；(4) IX、X、XI、XII 颅神经瘫痪和 Horner 综合征。

**X 线表现：**颈静脉孔扩大，早期为血管部的扩大，并无骨质破坏，应排除正常变异。如孔壁边缘不规则，骨质破坏明显，累及岩骨、枕骨，乳突混浊，应考虑本症，表现为以颈静脉孔为中心的骨质破坏，逆行颈静脉造影可见颈静脉上端充盈缺损。

**CT、MRI 表现：**均可显示颈静脉孔区骨质破坏及软组织肿块。

#### 402 Glossopalatine ankylosis microglossia hypodontia and anomalies of the extremities (舌腭固连、小舌、牙齿发育不全和四肢畸形)

**同义名：**舌上粘连综合征，先天性舌面增生。

**临床表现：**(1) 舌面粘连于硬腭或上齿槽嵴，小舌畸形，舌尖裂；(2) 四肢畸形，包括皮肤萎缩和缺指甲；(3) 颅神经性瘫痪；(4) 牙发育不全。

**X 线表现：**(1) 四肢畸形：并指(趾)畸形，弯斜指(趾)畸形，拇指或其他发育不全，龙虾爪状手畸形，四肢不全畸形，跗骨部分发育不全；(2) 腭隆突；(3) 颞颌关节僵硬。

#### 403 Glucagonoma 综合征 (胰升糖素瘤)

**同义名：**胰高血糖素瘤综合征。

本综合征较为罕见，是由于胰腺 A 细胞肿瘤分泌大量胰升糖素 (Glucagon) 所致。本征系 McGavran 于 1966 年首先报告。

**临床表现：**轻度或中度糖尿病，广泛的皮肤粘膜病变。血清胰升糖素明显增高。

**影像学检查：**胰动脉造影，胰腺同位素扫描及切面回声显像可提供进一步诊断依据。

**CT 表现：**就诊时肿瘤多数较小，又与胰腺等密度，CT 常不能发现。少数大于 2~3cm 直径又凸出胰表面者，才能为 CT 所确定。而且这种肿瘤虽小却富于血管，所以一次快速注入造影剂，取得动脉期的照片，可能提高这种肿瘤的发现率。

#### 404 Goldenhar 综合征 (眼-耳-脊柱发育不良综合征)

**同义名：**眼、耳、脊椎综合征；眼、耳、脊椎结构不良；下颌、面发育不全并发球上皮样囊肿；第 1、第 2 鳃弓综合征；OAV；眼、脊柱发育不良；耳-脊柱综合征。

**遗传方式：**大多数病例为散发性。

**临床表现：**(1) 眼球上皮样囊肿或脂肪皮样囊肿；(2) 上眼睑缺损 (60%)；(3) 外耳畸形 (外耳道狭窄或闭锁)，耳郭结节，耳聋 (30%)；(4) 巨口畸形伴有外侧面裂；(5) 耳屏前盲管 (10%)。

**X 线表现：**(1) 上下颌骨和颞骨发育不全，一侧或双侧外耳道狭窄或闭锁，中耳狭窄，无听小骨，内耳道发育不全；(2) 脊椎发育不全：半椎体，椎体融合，多余椎体，楔形椎体，脊椎裂，寰椎枕化；(3) 颈外动脉发育不全；(4) 其他畸形：肋骨畸形，肺不发育或发育不全，腭裂，额隆突，前囟不闭，穹窿部骨质缺损，先天性心脏畸形。

#### 405 Goltz 综合征 (局限性真皮发育不全)

**同义名：**局部皮肤发育不全综合征；Goltz-Gorlin 综合征。

遗传方式：散发性。

临床表现：(1) 皮肤异色病伴发局部皮肤发育不全（皮肤萎缩，线状色素沉着，皮肤表层脂肪沉着）；(2) 粘膜乳头状瘤，指（趾）甲营养不良，四肢畸形。

X线表现：(1) 并指（趾）畸形；(2) 牙齿畸形：小牙齿，少牙，牙畸形，出牙迟缓；(3) 其他畸形：小头畸形，颅面骨发育不全，斜坡陡直，脊椎侧突，椎体分段异常，残余尾，锁骨发育不全或不发育，肋骨发育不全，肋骨分叉畸形，少指（趾）或多指（趾）畸形，缺指（趾）畸形，足畸形，骨盆发育不全，可伴发纹状骨病。

#### 406 Goodpasture 综合征（肺出血-肾炎综合征）

同义名：出血性肺、肾病；肺出血病和肾小球肾病。

临床表现：多见于男性青壮年。(1) 身体虚弱，咳嗽，苍白，低热，心动过速，咯血，肺出血，痰中巨细胞内有大量含铁血黄素；(2) 血尿，蛋白尿，尿毒症；(3) 小细胞性贫血；(4) 坏死性肾小球肾炎。

X线表现：(1) 不同类型的肺浸润：片状、细小粉末状、点状、线状、小结节状、斑点状和大叶实变，肺门附近病变明显，但肺尖与肺底相对清晰，病灶可在几天内消失。尤其粟粒样病灶可以消散、复发或迅速消失。(2) 胸腔积液少见。(3) 心影不增大。(4) 肾损害前的尿路造影正常，当肾脏受损时泌尿造影表现与肾小球肾炎相同。

#### 407 Gorlin-Chaudhry-Moss 综合征（颜面畸形-动脉导管未闭综合征）

遗传方式：可能为常染色体隐性遗传。

临床表现：(1) 颅面发育不全，表现为：短头畸形、面上部呈盘形凹陷、眶上嵴下陷、高腭弓；(2) 多毛症；(3) 眼畸形：眼不能完全张开或闭合，眼裂向外下斜，上睑切迹，角膜疤痕，远视；(4) 大阴唇发育不全；(5) 动脉导管未闭；(6) 牙齿畸形。

X线表现：(1) 短头畸形，两眼分离过远，上颌和鼻骨发育不全；(2) 牙齿畸形：间隙过宽，先天缺牙，恒齿未出畸形，下颌切牙向颈侧收缩，牙髓腔和髓管变小；(3) 心脏片表现为：肺血增多，心脏增大，左心室房及右室均可增大，但左室最著，可见“漏斗征”。

#### 408 Gouley 综合征（肺动脉缩窄性心包炎综合征）

肺动脉缩窄性心包炎综合征（Pulmonary artery constrictive pericarditis syndrome）是指粘连性心包炎引起右室流出道缩窄，临床表现酷似肺动脉瓣下狭窄的一组病征。多由结核性心包炎引起，在肺动脉圆锥部发生严重粘连而致缩窄。

X线表现：右室肥厚和扩张致心影增大，可见心包钙化。心导管、超声心动图检查可发现右室与肺动脉间有明显的收缩期压力阶差。

#### 409 Gradenigo 综合征（岩尖综合征）

同义名：Lannois-Gradenigo 综合征；颞骨综合征；岩骨尖综合征；颞骨岩部骨髓炎。

临床表现：(1) 中耳化脓，且脓量可能较多；(2) 三叉神经一支或多支分布区剧痛（常常为间歇性），患侧头痛（其部位较深），眼眶内眼周围痛；(3) 外直肌功能丧失；(4) 同侧

外展神经麻痹，产生复视。

**X线表现：**(1) 乳突炎；(2) 岩尖炎，早期为骨质疏松，晚期为骨质破坏。

#### 410 Grebe 综合征 (短肢性侏儒综合征)

**同义名：**软骨成长不全Ⅱ型；Brazilian型软骨生成不全。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**(1) 侏儒；(2) 由于手、足管状骨和四肢长骨短小而致四肢明显短缩变形，前臂和手外翻，手指似足趾，足短宽伴多趾畸形，多指(趾)畸形；(3) 智力正常；(4) 头颅、躯干正常，早期死亡。

**X线表现：**四肢骨不发育或发育不全、尺桡骨缩短，因椎体钙化不全故椎间隙显示明显。

#### 411 Greig 综合征 (眼距过宽综合征)

**同义名：**Greig两眼分离过远；原发胚胎性两眼分离过远。

**临床表现：**(1) 两眼分离过远伴发鼻根和上颌骨凹陷；(2) 大多数智力迟钝；(3) 其他畸形：并指(趾)畸形，肌张力差，蹠颈，先天性心脏病，听力缺陷，高腭弓，巨舌，唇腭裂，巨牙或小牙，釉质发生不全，外胚叶紊乱。

**X线表现：**(1) 两眼分离过远，短头畸形，大筛窦；(2) 其他畸形：并指(趾)畸形，胸骨不分段，高位肩胛畸形，肾脏发育不全；(3) 颅骨缝无骨性接合。

#### 412 Griesinger 综合征 (钩虫性十二指肠炎)

**同义名：**Gotthard坑道病；坑道贫血综合征；埃及萎黄病；十二指肠溃疡综合征。

钩虫性十二指肠炎(Ancylostoma duodenitis)系指钩虫寄生引起十二指肠炎，其临床表现为上腹痛、黑便等，酷似十二指肠溃疡，但疼痛缺乏十二指肠溃疡那样明显的规律性、节律性。重度感染者常伴有异嗜癖，如喜食生米、泥土等。

**胃肠钡餐：**可发现十二指肠球部变形，蠕动增强，无溃疡征。

#### 413 Grisel 综合征 (鼻咽性斜颈)

**同义名：**环枢椎性斜颈。

**病因：**原发性鼻咽炎，手术后咽炎。

**临床表现：**与鼻咽部炎症或手术后(扁桃体切除)有关的突发斜颈。

**X线表现：**寰椎向前半脱位。

#### 414 Gruner-Bertolotti 综合征

本征是由于中脑顶盖区及其邻近组织广泛受损而导致临床上既有Parinaud综合征之表现；又有Monakow综合征(脉络膜前动脉综合征)之表现。

**病因：**脑炎、第三脑室后部和松果体肿瘤为本征常见的病因。

**临床表现：**(1) 核上性眼球协同性上视麻痹，但会聚功能正常；(2) 病灶对侧可出现三偏征(即偏瘫、偏盲、偏身感觉障碍)，但以偏瘫多见；(3) 脊髓空洞症样的分离性感觉障

碍；(4) 震颤及不同程度的共济失调。

MRI 检查可见中脑顶盖区及邻近部位异常病灶，对三脑室、松果体肿瘤能定位、定性。CT 检查：在第三脑室后部显示圆形略高密度或混杂密度肿块，瘤内有点状钙化，呈均一强化。

#### 415 Guerin 骨折（上颌骨体部水平骨折）

**临床表现：**有严重外伤史，常致面部畸形，甚至有部分面骨活动，牙齿脱落，脑脊液漏和出血等。

**X 线表现：**相当于下抵抗薄弱线（即指上颌薄弱的区域），该线大致和上齿弓相平行，从梨状孔下部开始在牙槽突基底部与上颌结节的上方，水平地向后延至翼状突，骨折就发生在这个上颌骨的薄弱区域（即薄弱线）；因常合并颅底骨折与脑部损伤，X 线观察应注意骨折损伤有无侵犯副鼻窦、颅底、蝶骨翼或视神经孔区，有无空气进入颅腔，产生外伤性气脑；可采用特殊位置了解齿槽突骨折。

#### 416 Guillain-Alajouanine-Bertraud-Garcin 综合征（小脑中、下脚综合征）

本征（Middle inferior cerebellar peduncle syndrome）是由于小脑血管病变引起的小脑中、下脚完全损害，造成小脑中、下脚的联系纤维完全中断，引起继发小脑变性。

**临床表现：**早期出现病侧上臂轻度共济失调，腱反射减低，同侧周围性面神经麻痹及外展神经轻度无力，但无行走不稳；当小脑变性时，小脑功能缺乏，可导致完全不能行走，易向病侧倾倒，病灶对侧有偏侧轻度感觉障碍。

**影像学表现：**(1) 椎动脉造影可见小脑血管狭窄或梗阻。(2) CT 检查示小脑低密度病灶，无强化；MRI 检查对病灶的显示更清楚。

#### 417 Guillain-Barre 综合征（急性感染性多发性神经根炎）

**同义名：**Landry 综合征；Guillain-Barre-Strohl 综合征；Glanzmann-Salaud 综合征；感染后神经根神经病。

**临床表现：**急性多发性神经根病变：(1) 对称迟缓性常为不完全性麻痹，可侵犯面神经和眼神经；(2) 主观感觉症状和不常见感觉丧失；(3) 脑脊液蛋白含量升高，但细胞成分无成比例增高；(4) 无并发症病人的体温、血沉和白细胞计数均正常；(5) 可完全缓解。

**X 线表现：**(1) 呼吸道：复发性肺不张，肺炎，气胸；(2) 胃肠道：消化性溃疡；(3) 尿路感染。

## H

#### 418 Hahn-Steinthal 骨折（全肱骨小头骨折）

**发生机制：**由于跌倒时手过度伸直或在屈肘时因桡骨小头向上撞击肱骨小头，并同时有外翻力，则常发生本型骨折，可伴滑车骨折与内侧副韧带的撕裂。

**X线表现:** 肱骨小头骨折, 向上移位, 因骨折线为沿着肱骨小头冠状面纵行劈, 在正位相常看不到骨折线, 仅见小头区密度减低和边缘不整齐, 而侧位相可见肱骨小头的半圆形骨折片在肱骨下端前面的桡骨窝内, 并有不同程度的旋转变位。

#### 419 Hallermann-Streiff 综合征 (下颌、眼、面部、颅骨发育不全、毛发稀少综合征)

**同义名:** 眼、下颌、头颅发育异常伴毛发缺少, Hallermann-Streiff-Francois 综合征; 下颌、眼、面与头颅发育异常; Francois 综合征; Fremery-Dohna 综合征; 先天性白内障和稀毛症综合征; Audry 综合征 I 型; Ullrich-Fremeiy-Donhna 综合征。

**临床表现:** (1) 头颅发育异常: 长头或短头畸形; (2) 异常面容: 小脸面, 瘦小鼻, 小嘴, 薄唇, 小下颌, 低位耳, 小眼球, 蓝巩膜, 高腭弓; (3) 毛发缺少; (4) 成比例的侏儒; (5) 牙齿畸形; (6) 皮肤萎缩; (7) 先天性白内障; (8) 关节伸展过度; (9) 智力、运动和语言迟钝。

**X线表现:** (1) 短头畸形: 常常有凶门闭合迟缓与颅缝持续增宽; (2) 小脸, 小眼眶; (3) 下颌支发育不全伴有颞颌关节前移位; (4) 新生儿长管状骨纤细; (5) 其他异常: 扁平颅底, 大脑镰钙化, 蝶鞍浅, 鼻、上颌和颞骨发育不全, 骨质疏松, 脊椎异常 (前突、侧突畸形, 扁平椎), 高位肩胛, 牙齿异常 (牙齿发育不全, 位置异常, 乳儿型牙, 部分缺牙)。

#### 420 Hamman-Rich 综合征 (特发性弥漫性肺间质纤维化)

**同义名:** 弥漫性非特异性间质性肺纤维化; 弥漫性间质性肺纤维化; 弥漫性硬化性肺炎。

**遗传方式:** 有些病例为常染色体显性遗传。

**病理:** (1) 早期: 水肿, 肺泡壁细胞浸润和纤维沉积; (2) 后期: 纤维组织增生并侵占肺泡组织结构。

**临床表现:** 隐袭起病, 逐渐发生呼吸困难, 气促, 干咳, 体重减轻, 疲劳, 吐痰, 杵状指, 紫绀, 肺动脉高压征象, 肺心病, 心力衰竭。

**X线表现:** 两肺呈弥漫性索条状和网状影相互交织, 肺纹理增多、增粗, 延伸至外带, 并呈广泛的蜂窝样结构, 含有无数直径为 3~10mm 的囊性透亮区, 囊壁多数较厚, 有时亦可见到直径 3~5mm 左右的结节影, 或呈细颗粒状的磨砂玻璃样阴影; 晚期由于继发感染, 可伴有炎症性的模糊片状影, 以及右心室肥大的征象。如肺部出现弥漫性肺间质纤维变的蜂窝肺样改变, 而不能以肺原性疾病或尘肺解释时, 应多考虑本病的可能性。

**CT表现:** (1) 蜂窝状影: 两肺下叶膈面和背面见有多数边缘较清楚的空腔。病变广泛时, 以下叶为主。空腔大小为 2~20mm, 纤维化病变比较严重时, 蜂窝可小于 5mm。从胸膜下至肺门病变逐渐减轻; (2) 线状影: 胸膜下的小叶间隔增厚, 表现为与胸膜面垂直的细线形影, 长 1~2cm, 宽 1mm 以下, 在两下叶比较多见, 但其他部位也可见到。肺内小叶间隔增厚, 表现为肺中内带的分支状线形阴影; (3) 胸膜下弧形线状影: 表现为胸膜下 0.5cm 以内的与胸壁内面弧度一致的曲线形影, 长 5~10cm, 以两下肺后、外部比较多见; (4) 实变影: 较早期为小叶状影, 边缘不规则, 晚期为肺段甚至肺叶实性影; (5) 小结节影: 在蜂窝、网、线影基础上可见少数小结节影, 边缘较清楚, 以两下叶多见; (6) 可见小叶中心性



肺气肿、全小叶肺气肿以及代偿性肺气肿表现；(7) 支气管扩张。

本征 CT 表现中，以蜂窝状影像、胸膜下弓形线影和网线影较有特征性，特别是蜂窝状影像对诊断有价值。

#### 421 Hammond 综合征 (手足徐动症样综合征)

同义名：手足徐动症样运动；Athetoid 综合征。

本征 (Like-athetoid syndrome) 由多种病因所致，如急、慢性脑炎；婴儿脑性双侧瘫痪，基底节部血管病与肿瘤，肝豆状核变性，结节性硬化，以及各种缺氧状态等。

临床表现：表现为一种缓慢、不规则、手足远端指趾不自主蠕虫样扭转运动与痉挛；常挤眉弄眼，扮作鬼脸；言语发音与构音困难，吞咽困难；伸舌时可见舌体作伸缩运动与左右扭转。

CT、MRI 检查可见基底节区变性病灶。

#### 422 Hand fascial compartment 综合征 (手筋膜间隔区综合征)

临床表现：手部有急性挤压伤的病史，伤后呈进行性肿胀，尤以拇指与食指间的范围内更为明显。手指多呈半屈曲位，但屈伸活动明显受限，拇指内收障碍，指端麻木、感觉迟钝，手背部可出现张力性水疱多处。

X 线表现：能发现掌、指骨骨折。

#### 423 Hand-Foot 综合征 (手-足综合征)

遗传方式：见于同型合子“S”，血红蛋白“S-C”病和镰状细胞地中海贫血。

临床表现：婴儿：(1) 两侧手足肿、痛，发烧，白细胞增高；(2) 多数病例由栓塞引起，少数为骨髓炎；(3) 异常血红蛋白 (同型合子“S”，血红蛋白“S-C”病，镰状细胞地中海贫血)。

X 线表现：手足短管状骨于栓塞梗死区发生骨质吸收，其附近骨膜由于充血刺激而有骨膜抬高和骨膜下新骨形成，有时可见骨质破坏。

#### 424 Hand-Foot-Uterus 综合征 (手-足-子宫综合征)

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1) 小足，短拇趾；(2) 拇指畸形，鱼际发育不全，第 5 指弯斜；(3) 女性生殖器部分重复畸形。

X 线表现：手足各种畸形。(1) 手：第 1 掌骨和第 5 指中节短小，假性骨骺，拇指远节尖细，多角骨与舟状骨融合，腕中央骨、尺骨茎突过长；(2) 足：第 1 跖骨短，第 1 趾末节尖细，跗、趾骨融合，中、末节多数继发性化骨中心不发育，中趾近节短小，舟状骨异常，跟骨短，楔状骨与其他骨融合，内侧和中间楔状骨出现和发育迟缓。

#### 425 Hand-Schuler-Christian 综合征 (慢性特发性黄色瘤病)

同义名：亚急性或慢性弥漫性组织细胞增多症 X。

病理：增殖性组织细胞包块，其中有不同数量的嗜酸性细胞，并有含胆固醇及胆固醇脂的组织细胞。

**临床表现:** 常见于较大儿童和青年成人。发热, 过敏, 不适, 牙龈肿胀, 牙齿松动或脱落, 尿崩, 骨骼异常表现, 眼球突出, 可见肝脾肿大和皮疹。

**X线表现:** (1) 颅顶骨上可见圆形、椭圆形或不规则形的破坏区, 额顶骨最多, 颞枕骨次之, 内外板均可受累, 边缘清楚锐利, 犹如刀刻状而无硬化带, 呈所谓“地图样”外观, 偶见破坏区内有残片呈“岛”状, 颅缝增宽, 脑积水; (2) 眶壁骨质缺损, 在愈合过程中可见眶壁骨质硬化; (3) 病变可累及颅底、蝶鞍及下颌骨, 使牙齿腾空, 易脱落; (4) 骨髓腔膨胀性病变逐渐侵蚀骨皮质, 骨膜增生抬高, 骨干呈梭形膨大似葱皮状外观; (5) 脊柱: 扁平椎, 椎旁软组织梭形肿大; (6) 两肺 (特别是两上肺), 可见弥漫性粟粒状结节影 (0.5~2mm), 伴有广泛的细网状影, 小灶性肺气肿, 亦可有肺大泡性气肿; (7) 肠壁柔韧性丧失, 粘膜消失, 肠壁增厚并呈小锯齿状。

#### 426 Hanhart 综合征 (四肢不全并发小下颌畸形)

**同义名:** 下颌发育不全与四肢不全畸形。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床和 X 线表现:** (1) 上肢或四肢不全畸形; (2) 严重小下颌畸形; (3) 小嘴畸形; (4) 出牙迟缓且常有畸形。

#### 427 Hangmans 骨折

即损伤性脊椎滑脱, 常发生于车祸。由于过伸引起枢椎两侧椎弓骨折, 可有移位。病变虽欠稳定, 但枢椎段椎管前后径较大, 故神经损伤极少见。

#### 428 Hanot 综合征 (原发性胆汁性肝硬化)

**同义名:** 慢性非化脓性破坏性胆管炎; 慢性肝内梗阻性黄疸; 胆管性肝炎 (Cholangitic hepatitis); 黄瘤胆汁性肝硬化 (Xanthomatous biliary cirrhosis); 肥大性肝硬化; 胆管胆汁性肝硬化; 胆管周围性胆汁性肝硬化; 肝内梗阻性胆汁性肝硬化。

本征系指慢性非化脓性肝内小胆管炎症、梗阻与胆汁郁滞所致的肝硬化。确切病因不明。

**临床表现:** 好发于 40~60 岁之女性, 临床特征为皮肤瘙痒, 伴有或不伴有黄疸, 肝脾显著肿大, 肝脏质硬, 晚期出现肝硬化的各种表现。

B 超、CT 检查可见肝脾明显肿大以及其他肝硬化改变。

**X 线检查:** 全身骨质疏松。

#### 429 “Happy puppet” 综合征 (“快乐木偶” 综合征)

**同义名:** Angelman 综合征。

**临床表现:** (1) 智力低下; (2) 头颅短小畸形; (3) 运动失调; (4) 挺直, 反射性木偶样运动和步态; (5) 阵发性大笑, 额手乱动; (6) 伸舌; (7) 不能讲话; (8) 眼畸形; (9) 脑电图异常。

**X 线表现:** (1) 头颅短小畸形, 颅底陡斜, 枕骨水平部凹陷, 颌突畸形; (2) 气脑造影显示脑萎缩。

CT、MR 检查可见脑萎缩改变。

### 430 Hartnup 综合征 (色氨酸代谢障碍综合征)

同义名: Hartnup 病; 遗传性烟酸缺乏症; 中性氨基酸重吸收障碍症; 色氨酸吸收不全综合征。

本征 (Disorder metabolism of tryptophan) 是由于肾小管和肠道对中性氨基酸运输障碍所致。为蓝尿伴有糙皮病样皮疹和一时性小脑共济失调的遗传代谢性疾病。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: 症状多发生于 10 岁以后。(1) 糙皮病样皮疹; (2) 小脑性共济失调、眼球震颤和复视; (3) 中性氨基酸尿和尿中吡啶化合物增多。

X 线表现: 肾、脑钙化。

### 431 Heberden 综合征 (心绞痛综合征)

同义名: Rougnon de Magny 综合征; Elsner 综合征。

心绞痛综合征 (Angina syndrome) 是由于心肌急性缺血所引起, 病人胸部出现短阵闷痛、紧缩、灼热及窒息的感觉。

临床表现: 胸骨后或左胸紧缩、沉重、压迫感, 口含硝酸甘油后或休息后可以缓解。心绞痛通常持续数分钟, 一般不超过 15 分钟。

X 线表现: 本征最确切的诊断依据是冠状动脉造影, 如冠状动脉内腔狭窄 50% 则休息时血流量正常, 运动后血流不足; 如狭窄达 70% 则休息时血流量也不足。故内腔狭窄达 50% 时可认为是冠状动脉的重要病变。

### 432 Heberden 结节 (手指骨增殖性关节炎)

本病系指远端指间关节的软骨增生和骨端膨大。是增殖性关节炎中最轻的一种类型。

临床表现: 女性远多于男性。发病缓慢, 可无症状, 也可有压痛, 位于指间关节的背侧和外侧面。

X 线表现: 以侧位相最佳, 病变限于一个手指, 也可累及多个指间关节。表现为关节周围软组织肿胀, 密度增高。远节指骨的近端和中节指骨的远端背侧面有增生骨刺, 骨端膨大, 使末节指骨基部与中节指骨一端呈蕈菌状增宽以及关节间隙不规则的变窄, 甚至可完全消失。

### 433 Hedblom 综合征 (急性原发性膈肌炎)

本征为病因不明的膈肌炎症。

临床表现: 起病急, 以肩痛或/和上腹部疼痛为主, 当深吸气时可使疼痛加剧, 且呈持续性。

X 线表现: 胸部透视病侧膈肌运动受限。累及胸膜可使膈影模糊, 甚至引起肺底积液或肺底与膈面愈着、肋膈角消失。

### 434 Heidenhain 综合征 (早老性痴呆-皮质盲综合征)

本征 (Presenile dementia-Cortical blindness syndrome) 为一罕见的大脑皮质变性疾病。

**病理:** 脑皮质呈海绵状变性, 主要见于或完全局限于枕、顶皮质。有人将本征和 Creutzfeldt-Jakob 综合征统称为“亚急性海绵状脑病”。

**临床表现:** 进行性皮质性失明、痴呆和锥体外系症状。

**CT表现:** 枕、顶叶皮质大片低密度区, 增强后无强化。

#### 435 Heiner 综合征 (牛奶过敏肺综合征)

**临床表现:** 起病于婴儿期。(1) 慢性咳嗽, 呼吸困难, 喘息, 复发性上呼吸道和肺部感染;(2) 发育不良;(3) 消化道症状;(4) 缺铁性贫血;(5) 对牛奶形成多数循环沉淀素;(6) 肺含铁血黄素沉着。

**X线表现:** 肺内片状浸润, 肺不张, 肺段或大叶实变, 支气管周围浸润, 网状结构, 肺气肿, 胸膜增厚。

#### 436 Helmholtz-Harrington 综合征 (角膜混浊-颅骨发育障碍综合征)

本征 (Corneal opacity-Cranioskeletal dysostosis syndrome) 为一原因不明的先天性疾患, 出生即见。

**临床表现:** (1) 先天性角膜混浊和带状白内障;(2) 颅骨发育障碍;(3) 指、趾畸形;(4) 智力发育障碍;(5) 腰椎弯曲;(6) 肢体活动受限;(7) 肝脾肿大。

**X线表现:** (1) 舟状头畸形;(2) 多指(趾)、并指(趾)、屈曲指(趾)以及营养障碍性爪型萎缩(即龙虾钳, Lobster claw)等肢端畸形。

#### 437 Hemifacial microsomia 综合征 (半面、体小畸形综合征)

**同义名:** 单侧下颌和面发育不全、耳、下颌发育不全, 宫内单侧面坏死, 单侧面发育不全。

**临床表现:** 先天性单侧面异常;(1) 耳发育不全或不发育, 耳郭前皮肤结节;(2) 上、下颌骨发育不全;(3) 眼异常(眼裂低, 小眼球, 囊肿, 缺损病, 斜视);(4) 巨口畸形。

**X线表现:** (1) 单侧上、下颌发育不全;(2) 病侧咬合不良;(3) 病侧肺发育不全(少见)。

#### 438 Hemihypertrophy (congenital) 综合征 [偏身肥大 (先天性) 综合征]

**同义名:** Curtius 综合征; Steiner 综合征; 偏身巨人症; 部分性巨人症; 先天性不对称; 单侧肢体不对称。

**临床表现:** (1) 不对称, 可为一指(趾)增大至整个一侧身体肥大;(2) 其他并发情况: Wilms 瘤, 智力不全, 皮肤病变(血管瘤, 痣, 毛细血管扩张, 咖啡斑等), 斑痣性错构瘤病, 肾上腺皮质癌, 肝母细胞瘤, 成神经细胞瘤, 海绵肾, 泌尿生殖器官畸形, 错构瘤病。

**X线表现:** 表现为不对称和上述并发情况, 约半数病例有其他畸形。

### 439 Hemolytic urmic 综合征 (溶血性尿毒性综合征)

**临床表现:** 初生一年内发生症状。(1) 呕吐, 腹泻, 出血, 少尿或无尿, 高血压, 有些病例有木僵或昏迷;(2) 溶血性贫血, 异形红细胞;(3) 血小板减少;(4) 尿毒症。

**X线表现:** (1) 心脏扩大, 充血性心力衰竭, 肺水肿;(2) 钡灌肠检查: 病变早期, 其表现类似溃疡性结肠炎。

### 440 Hepatic fibrosis-Renal tubular ectasia 综合征 (肝脏纤维化、肾小管扩张综合征)

**遗传方式:** 可能为常染色体隐性遗传。

**临床表现:** 起病于儿童或青壮年。(1) 门静脉高压表现为呕血或黑粪;(2) 肝脾肿大;(3) 复发性胆管炎;(4) 复发性尿路感染和肾绞痛;(5) 肝脏活检: 小叶间胆管扩张, 沿门脉小区成熟的纤维组织明显增加

**X线表现:** (1) 肾小管扩张类似海绵肾伴有(或无)钙化;(2) 肝内胆管系统扩张;(3) 食道静脉曲张;(4) 肝内性门脉高压。

### 441 Hepato-Renal 综合征 (肝肾综合征)

**同义名:** 功能性肾功能衰竭。

由于各种严重的晚期肝病, 特别是有失代偿期肝硬化引起的少尿、氮质血症、酸中毒和电解质紊乱等肾功能衰竭等表现者, 称肝肾综合征。

**临床表现:** 起病常较缓慢, 多表现为原有肝脏疾病进行性加重, 如发生黄疸、顽固性腹水及肝昏迷。在此基础上, 逐渐发生少尿、氮质血症。

**CT表现:** 肝硬化, 肝、脾肿大, 腹水等。

**B超探查肾脏大小正常。**

### 442 Herrick 综合征 (镰状细胞贫血)

**同义名:** Dresback 综合征; S-S 病。

本征 (Sickle cell anemia) 以溶血性贫血、肝脾肿大及血管栓塞症状为其临床特征。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** 慢性贫血, 黄疸, 肝脾肿大, 伴生长发育迟缓, 容易继发感染, 疼痛, 急腹症。

**X线表现:** (1) 颅骨有辐射状短发样骨刺;(2) 脊柱骨如有栓塞可见密度增高或坏死的征象;(3) 可有股骨头及肱骨头坏死及由此造成的畸形。

**CT表现:** 肝、脾肿大及梗塞性改变。

### 443 Hertwig-Magendie 综合征 (偏斜视)

**同义名:** 眼球反侧偏斜; Hertwig-Magendie 现象; 眼球偏斜综合征; 垂直性复视; Magendie-Hertwig 综合征。

本征由各种外伤、血管病变、原发性或转移性新生物、脱髓鞘病变损害小脑中脚(桥

臂), 亦见于双侧内侧纵束、小脑或四叠体受累。

**临床表现:** 双眼球呈反向运动; 垂直性复视; 以及同侧肢体的小脑症状。

**影像学表现:** 脑血管造影, 气脑造影、CT 检查尤其 MRI 检查可见小脑病变, 以便作出病因诊断。

#### 444 Hippel-Lindau 综合征 (视网膜及中枢神经血管瘤病)

**同义名:** Hippel 综合征; 成血管细胞瘤病; 小脑和视网膜综合征; Von Hippel-Lindau 综合征。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传, 中等度外显率。

**临床表现:** (1) 视网膜血管瘤病; (2) 小脑血管瘤性病变 (成血管细胞瘤); 其他畸形: 胰腺囊肿, 肝、肾囊肿, 肾脏血管内皮细胞瘤, 肾癌, 脊髓和内脏血管瘤, 嗜铬细胞瘤。

**影像学表现:** (1) 动脉造影: 显示小脑和内脏的血管瘤; (2) 同位素检查: 颅内血管性病变; (3) 眶内和脑钙化 (少见); (4) 脊髓造影: 显示脊髓肿瘤; (5) 肾盂造影: 显示肾肿块。

**CT 表现:** 不同部位都有各自改变。如这种病例常伴有肾脏的囊性改变, 尤为重要是肾细胞癌又往往与此同时发生, 故特别宜用 CT 检查。然而瘤肿常常弥漫性地侵犯整个肾脏而非局限性肿块, 囊肿亦十分广泛。另外 CT 对脑部肿瘤的正确定位、有无囊肿, 囊壁是否有结节有助于诊断。表现为: (1) 平扫: 小脑血管网状细胞瘤在小脑半球显示有壁结节的囊性病灶, 表现在囊性型为低密度、边界清楚, 有时可见等密度的壁结节。实体性则为等密度或略高密度, 均匀一致。因瘤体占位效应, 可使第四脑室向对侧移位, 严重者第四脑室可闭塞而引起幕上脑积水征。壁结节显示不清的囊性型应注意与胆脂瘤、脑囊虫及脑脓肿鉴别。壁结节显示清楚者应与囊变的胶质瘤鉴别。两型均无周围脑水肿。(2) 增强扫描: 囊壁型可发生环状强化。实体型则呈均一强化。壁结节可呈明显均一强化, 对诊断颇有帮助。

#### 445 Hirschprung 综合征 (先天性巨结肠症)

先天性巨结肠症 (Congenital megacolon) 属巨结肠综合征的一种类型, 系指肌间神经丛的副交感神经节细胞先天性缺乏, 通常发生在直肠、乙状结肠。

**临床表现:** 男性多见, 常有家族史; 顽固性便秘, 腹胀并逐渐加重; 可见有肠型和蠕动波, 肠鸣音亢进。

**X 线表现:** (1) 腹部平片可见结肠充气扩张; (2) 钡剂灌肠: ①狭窄段: 即神经节细胞阙如段, 肠管呈挛缩状态, 边缘呈锯齿状, 新生儿巨结肠有时可以没有狭窄段显示; ②移行段: 位于狭窄与扩张段之间, 可以呈圆锥形, 也可以呈骤然性狭窄, 而无移行段; ③扩张段: 病变近端结肠扩张、肥厚, 可有横向平行的粘膜皱襞, 犹如扩张之空肠。可并发结肠炎, 边缘可呈尖刺样突出; ④钡剂潴留: 24 与 48 小时复查, 结肠内仍有大量钡剂潴留, 是 X 线诊断先天性巨结肠的重要依据。特别是新生儿, 有时无狭窄段显示, 钡剂潴留可以是唯一的 X 线征。

#### 446 Histiocytosis 综合征 (组织细胞增生综合征)

**同义名:** 网状内皮细胞增生症 (Reticuloendotheliosis); 组织细胞增生症 X (Histiocytosis X)。

本征是指一组原因不明而且不伴有肯定感染因素及脂肪代谢异常的组织细胞异常增生疾病。临床上表现有不规则发热、贫血、肝脾和淋巴结肿大及骨质缺损。

按传统分为三种类型：勒-雪病；汉-许-克综合征；嗜酸性肉芽肿。前二者为全身性，后者为局限性，勒-雪病为急性，后二者为慢性。现代多认为三者是同一疾病，只是由于年龄不同、病变范围不同、组织细胞增生程度不同而有不同的临床表现。

**临床表现：**（1）勒-雪氏病（婴幼儿网状内皮细胞增生症）见 Letterer-Siwe's disease。（2）汉-许-克综合征（慢性网状内皮细胞增生症）见 Hand-Schiiller-Christians syndrome。（3）嗜酸性肉芽肿（Eosinophilic granuloma）又称局限性组织细胞增生症：①骨嗜酸性肉芽肿：好发于儿童及青少年，疼痛，多侵犯颅骨、肋骨、骨盆、肱骨及股骨；②肺部嗜酸性肉芽肿：起病较急，持续咳嗽。

**影像学表现：**可见有单个或多个局限性圆形或椭圆形地图样骨质缺损区，病变起始于髓腔或皮质下，可向外侵蚀。发生于颅骨者破坏内、外板，发生于管状骨和肋骨者病变区多呈梭形膨大。于肺部嗜酸性肉芽肿病例的肺部 X 线示弥漫性间质性小结节，伴蜂窝状小囊区。尤其胸部 CT 可见囊肿和结节状病灶，此外还可见肺气肿。

#### 447 Histiocytic dermatoarthritis (familial)〔组织细胞性皮肤关节炎(家族性)〕

**遗传方式：**可能为常染色体显性遗传。

**病理：**组织细胞病变，但缺乏网状组织细胞肉芽肿的特征性图像。

**临床表现：**发病于童年或青年时期。（1）丘疹结节状皮疹；（2）关节炎；（3）眼部病变（青光眼，眼色素层炎，葡萄膜炎，白内障）。

**X 线表现：**手足多发性关节炎，手指明显挛缩畸形。

#### 448 Hodgkin 综合征(何杰金氏病)

**同义名：**淋巴肉芽肿；淋巴肉瘤；Bonfils 综合征；Stenberg 综合征；Pel-Ebstein 综合征。

本征是一种主要累及淋巴结的恶性肿瘤，临床特征是淋巴结及肝脾肿大，淋巴结活检有里-斯氏巨网细胞及反应性细胞成分。

**临床表现：**（1）全身浅表、纵隔、后腹膜淋巴结肿大，肝脾肿大；（2）不明原因发热伴盗汗、疲乏、消瘦；（3）颈淋巴结切片或肝穿刺活检可得确诊。

**X 线表现：**（1）胸部：表现为两侧肺门及纵隔淋巴结明显肿大，形成融合性分叶状肿块影，气管受压变窄。肺实质内可见一侧或两侧的肺叶或肺段实变影，密度高，边界不整，病灶中可出现空洞影。有时表现为肺间质浸润型，自两侧肺门向外呈扇状分布的模糊粗索条影，混有粟粒样的细结节影，颇似癌性淋巴管炎。有时两肺出现多个大小不一的圆结节影（直径 0.5~5cm），以下肺野居多，到后期圆结节影可相互融合成肺段型实变影。少数病例伴有胸腔积液与间隔线出现。（2）胃肠道：钡餐和钡灌肠能显示病变的部位、大小、范围，特别是腔内病变，对诊断和鉴别诊断有重要意义。（3）淋巴造影：下肢淋巴造影显示后腹膜淋巴结改变的准确性为 90%~95%，其特异性和敏感性较高，尤其是可显示淋巴结的内部结构。

**CT 表现：**（1）CT 能清楚显示后腹膜、盆腔肿大淋巴结。早期可见某一局部的淋巴结肿大，呈单发或多发改变，但无融合表现。进一步发展、淋巴结明显肿大，融合成团状，范

围包括后腹膜或盆腔的一部分，甚至全部均被累及，肿大的淋巴结可位于腹主动脉、下腔静脉的前或后方，也可一侧为主。严重的造成邻近大血管和脏器的移位和压迫。(2) 肠系膜淋巴结、腹腔脏器周围淋巴结、膈脚后淋巴结；CT 不但能显示肿大淋巴结的数目、大小和范围，而且能显示肿大淋巴结压迫产生的并发症。(3) 肝脏和脾脏：往往同时发现肝、脾皆受累。平扫为肝脏明显弥漫性增大，密度无明显异常。增强后，肝脾实质呈均匀性增强，门脉血管受压变细或显示不清，但从未见有门脉内癌栓形成。(4) 肾脏：肾脏受浸润时，CT 显示双侧肾脏增大，轮廓欠清晰，动态增强 CT 检查时，动脉期肾皮、髓质交界模糊，皮、髓质交界时间延长。肾脏浓缩造影剂的功能略差。这种表现并无特异性。(5) 胸部：主要发现中纵隔，即气管周围、隆突下和主动脉旁淋巴结肿大，另外还可见肺门区、胸椎旁等部位的淋巴结改变，呈局灶性或弥漫性，中晚期淋巴结融合成团块状，并造成气管和支气管推压、移位和狭窄。肺和胸膜受累时，可见肺门见边缘不清的病灶，呈结节状，或按叶分布，密度较低，支气管通畅。很少见胸腔积液。腋窝淋巴结肿大。(6) 脑部：基底节和胼胝体区域呈无增强的低密度。

**超声表现：**对后腹膜淋巴结肿大，腹部实质性脏器如肝脏、脾脏等，超声检查有一定价值，能明确病灶大小、数目等，但其表现缺乏特征性。

#### 449 Hoffa 综合征（髌骨后脂肪垫综合征）

**同义名：**髌骨下脂肪垫肥大综合征；髌脂肪垫肥大综合征。

本征（Post-Patellar fat pad syndrome）之髌骨后脂肪垫由于慢性劳损等原因，引起局部组织肥厚，从而使膝关节伸直时，造成肥厚的脂肪垫与髌间滑膜皱襞接触摩擦而出现疼痛。

**临床表现：**病程呈渐进性，一般病史较长。症状较重，偶尔可引起剧痛而突然屈膝，患肢无力而跌跤。关节可有轻度肿胀，关节腔稍有积液。

**X 线表现：**无特征性，可见关节腔积液征象。

#### 450 Holmes I 型 综合征（小脑橄榄变性综合征）

**同义名：**橄榄小脑萎缩（Olivo-Cerebellar atrophy）。

本征（Cerebellar-Olivary degeneration syndrome）为家族遗传性疾病，属小脑型家族遗传性共济失调中的一型。

**病理：**小脑萎缩主要在小脑半球与上蚓部。

**临床表现：**进行性小脑机能缺乏，头与肢体的震颤为其临床特征，最先是两下肢步态不稳，继而爆发性言语，部分患者晚期可出现精神衰退而呈痴呆。

气脑造影、CT、MRI 检查可见小脑萎缩。尤其 MR 可见：小脑萎缩的特点是皮质重于髓质。蚓部也明显萎缩，除橄榄外脑干很少有改变。

#### 451 Holmes II 型 综合征（视觉定向障碍 I 型综合征）

**同义名：**空间认识障碍综合征；空间感觉紊乱综合征；空间认识变形综合征。

**病因：**多系外伤和血管性疾病。

**病理：**病变位于顶叶后部或枕叶表面，以双侧受累时症状更为明显。

**临床表现：**视觉定向障碍为突出表现，虽然视力完好，却缺乏定向能力。表现为患者不



能正确地认识自身与环境中他物在空间的位置关系。

CT、MRI 检查可见顶叶后部血管性病变，可对病灶定位定性。

#### 452 Holmes III 型 综合征 (家族性小脑皮质萎缩综合征)

遗传方式：常染色体显性遗传。

病理：两侧小脑半球皮质萎缩，小脑半球体积变小。大脑、中脑、桥脑和脊髓正常。

临床表现：中年发病；两上下肢共济失调；眼球震颤；病程进展缓慢，一般对生命无影响。

CT、MRI 表现：(1) 小脑脑沟扩大；(2) 小脑桥脑池扩大；(3) 第四脑室扩大；(4) 小脑上池扩大。

#### 453 Holoprosencephaly (全前脑畸形)

同义名：无嗅脑畸形；全终脑畸形；Kundrat 综合征；前脑无裂畸形。

病理：在胚胎 4—8 周时前脑形成障碍，使大脑不分裂或分裂不全，伴侧脑室不分离，无大脑镰、胼胝体和透明隔，结果形成单腔脑室。

临床表现：(1) 不分叶全前脑畸形：独眼畸形，头发育不全畸形，正中唇裂；(2) 大叶全前脑畸形。

X 线表现：(1) 两眼距离靠近；(2) 面中部结构与鸡冠发育不全或不发育；(3) 气脑造影显示：单个侧脑室伴有（或无）第三脑室，大脑镰阴影阙如，四脑室常常扩大；(4) 脑血管造影：颈内动脉发育不全，大脑前动脉及其分支阙如，无交叉循环。

CT 和 MRI 表现：(1) 无脑叶型者，CT 和 MRI 均显示无正常大脑半球，仅有一层薄的脑皮质围绕单一扩大的脑室，从额叶累及顶枕叶，丘脑互相融合，第三脑室成为扩大脑室的一部分，位于中线的透明隔，胼胝体、大脑镰和纵裂均阙如。(2) 有脑叶型者，大脑半球分裂清楚，侧脑室扩大，前角融合成单腔，第三脑室亦可分辨，透明隔阙如或部分存在，大脑镰和胼胝体阙如。

#### 454 Holt-Oram 综合征 (心血管-肢体综合征)

同义名：上肢和心血管综合征；心和肢综合征；心房-手指综合征；心房-手指发育不良。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1) 先天性心血管病变（房隔或室隔缺损）；(2) 拇指似小指状或阙如；(3) 肩、肘活动受限，窄肩；(4) 鸡胸。

X 线表现：(1) 拇指畸形，三节指，弯斜指畸形，拇指和掌骨阙如，并指畸形，近位拇指；(2) 第 5 指畸形，中节指短，弯斜指畸形；(3) 腕骨畸形：桡侧腕骨发育不全，腕骨骨化中心缺乏，额外腕骨，尺骨茎突过长；(4) 前臂畸形：桡骨畸形和发育不全，尺桡骨性连合；(5) 肘关节畸形：肱骨内上髁突出，内上髁向后上突出；(6) 肩关节畸形：锁骨发育不全，锁骨端增宽，喙锁关节形成，肱骨头畸形，肩胛骨小并转位，副骨，胸大肌缺损，高位翼状肩胛；(7) 房间隔缺损：肺纹理显著增强、肺野充血，右心房及右心室扩大。

#### 455 Homen 综合征 (拳击家综合征)

拳击家综合征 (Boxer syndrome) 为反复发生的慢性脑部外伤所引起。

**同义名：**反复脑震荡综合征；撞击性头晕综合征；Friedmann 综合征；脑震荡综合征；脑创伤后综合征；脑创伤后人格。

**临床表现：**多为成年男性，具有反复发生的慢性脑部外伤病史；早期具有神经官能症的一般表现，后期可发展为慢性进行性智能衰退和出现运动障碍。

**影像学表现：**气脑造影、CT 检查显示大脑和小脑萎缩及透明隔异常，对诊断有帮助。

#### 456 Homocystiuria (高胱氨酸尿或同型胱氨酸尿症)

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**病因：**胱硫醚合成酶缺陷或不足。

**临床表现：**(1) 类蜘蛛脚样指(趾)表现(占 1/3)；(2) 颧颊皮肤潮红，片状红斑；(3) 头发稀少，干黄；(4) 其他眼部异常：白内障，视神经萎缩，视网膜囊性退行变性，视网膜剥离，青光眼；(5) 晶体半脱位；(6) 肝肿大；(7) 疝气；(8) 智力低下(占 1/3~1/2)；(9) 血管栓塞症状。

**X 线表现：**(1) 骨质疏松；(2) 鱼椎状变形，侧突，后突；(3) 长细肢畸形，易于弯曲或骨折；(4) 肱骨颈内翻畸形；(5) 尺桡远端骨刺；(6) 腕骨增大；(7) 骨成熟加快；(8) 小头畸形，副鼻窦过度发育，颅骨增厚；(9) 鸡胸或漏斗状胸；(10) 血管钙化；(11) 血管造影：血管内膜呈条纹波浪状外观；(12) 体循环和肺血管阻塞(血栓形成，栓塞)。

#### 457 Honeycomb lung 综合征 (蜂窝状肺综合征)

**同义名：**毁损肺。

本征为多种肺疾患演变发展到病程晚期，使肺广泛纤维化和呼吸性细支气管扩张，形成许多小囊泡，肺切面外观呈蜂窝状。

**临床表现：**主要为呼吸困难、发绀等肺功能不全的症状，此外伴咳嗽、咳痰、反复感染和双肺可听到湿啰音。

**X 线表现：**(1) 双肺纹理增多尤其是下叶，错综复杂交织成网状，其间夹杂多发性小圆形透光区；(2) 当下叶肺容积缩小时、横膈上抬、肋间变窄、肺门移位；(3) 可并发气胸，甚至双侧性。

#### 458 Horner 综合征 (颈交感神经麻痹综合征)

**同义名：**Bernard-Horner 综合征；Horner 复合症状；Mitchell 综合征；眼瞳孔综合征；眼和交感神经综合征。

**病理生理：**下丘脑至眼眶的交感神经通路中断，可由肿瘤、中枢神经病变、淋巴结病变或血管病变引起。

**临床表现：**(1) 同侧瞳孔缩小；(2) 上睑下垂；(3) 轻度眼球凹陷；(4) 面部潮红，闭汗。

**X 线表现：**显示不同病因(外伤，肿瘤，栓塞，无名动脉瘤，胸骨后甲状腺)的不同表现。

CT、MRI 检查对发现病灶并定位、定性有助于诊断。

#### 459 Housemaid knee 综合征 (髌前滑囊炎)

同义名：地毯切割样膝综合征；煤矿工膝，铺地毯者膝；撞击膝；修女膝。

本征实质为髌前滑囊的急性损伤或慢性劳损，又称髌前滑囊炎 (Prepatellar bursitis)。

临床表现：髌前区出现持续性进行性疼痛，尤其在屈膝时加重；髌骨前区皮肤轻度紧张、隆起，有压痛。

X线表现：平片无骨质与关节损害，但可见到髌骨前方软组织阴影增厚；慢性病例见滑囊内有不透X线的小体多处。

#### 460 Hughes-Stovin 综合征 (肺动脉栓塞综合征)

同义名：肺动脉动脉瘤综合征；肺动脉血栓和周围静脉血栓综合征。

病理：血栓形成发生于小腿、腔静脉、上矢状窦、颈静脉，或有心伴发肺动脉的动脉瘤。

临床表现：头痛，发烧，咳嗽，咯血和视乳头水肿。

X线表现：(1) 平片：动脉瘤表现为浓密圆形影，肺血管纹理减少；(2) 心血管造影：显示肺动脉分支动脉瘤。

CT表现：平扫可见左右肺动脉、肺动脉上干及下干内高密度或低密度病灶。增强后血栓部位表现为长条状及不规则形状充盈缺损区，血栓部位的CT值明显低于其他部位。血栓肺动脉可有不同程度扩张。

#### 461 “Humoral” 综合征 (“体液”综合征)

同义名：肿瘤和体液综合征。

临床表现：非内分泌性肿瘤产生多肽，引起以下临床内分泌表现：Cushing 综合征，高钙血和低磷酸盐血症（甲状旁腺机能亢进），低血糖，红细胞病，低血钠（抗利尿激素分泌不正常），甲状腺功能亢进，高血浆素血症，青春早熟。

X线表现：(1) 高钙血和低磷酸盐血症：可见于肾、肺、腹膜后、卵巢、子宫、胰腺、结肠和肝脏的肿瘤，常无甲状旁腺机能亢进中的骨改变；(2) 低血糖：肿瘤（肝肿瘤，肾上腺癌，结肠和胆管癌，间充质或梭形细胞瘤肿）；(3) Cushing 综合征：肺燕麦细胞癌，胸腺和胰腺肿瘤；(4) 红细胞增多症：肾脏病变（肾上腺样瘤，腺瘤，肾盂积水，肾钙质沉着、多囊肾、孤立性囊肿），小脑或血管细胞瘤，子宫平滑肌瘤，卵巢囊肿，肾上腺瘤，肝肿瘤。

#### 462 Hunter-Russell 综合征

同义名：水俣病。

本征为有机汞中毒引起的神经症状。

临床表现：向心性视野缩小、耳聋、感觉障碍以及共济失调为主的小脑症状。尿汞定量增高，躯体感觉诱发电位检查，可见反映大脑皮层感觉区的电位 N<sub>20</sub> 完全缺乏。

CT表现：可见与枕叶距状裂一致的对称性低密度区，局限于大脑皮质中央沟附近的萎缩或整个皮质弥漫性萎缩。

### 463 Huntington's chorea (Huntington 舞蹈病)

**同义名:** Lund-Huntington 舞蹈病; 小细胞纹状综合征; 家族性进行性慢性舞蹈病; 慢性进行性舞蹈病; 大舞蹈病。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**病因:** 大脑皮质和基底节的遗传变性病。

**临床表现:** 锥体外系不随意运动(怪相, 僵直, 不能运动, 言语障碍和运动失调), 智力改变, 痴呆, 易激动, 咽下困难, 全身衰竭。

**X线表现:** 脑室造影显示侧脑室和脑沟扩大。尤其气脑造影显示脑室系统双侧对称性扩大, 由于尾状核萎缩脑室前角扩大尤显, 还可见额叶皮质性萎缩, 有一定诊断意义。

**MRI表现:** 尾状核和壳核萎缩。两侧尾状核头、体部相对缩小, 可伴有或不伴有两侧侧脑室扩大和脑沟增宽。对本病的诊断 MRI 优于 CT, 一般情况下, 一旦出现尾状核萎缩即可作出诊断。

**CT表现:** 本病的 CT 表现为普遍性脑萎缩。(1) 脑髓质萎缩: 表现为整个脑室系统中等度或重度对称性扩大。由于尾状核头部萎缩明显, 因此侧脑室前角扩大尤为显著, 测量侧脑室前角间径、尾状核头间径与颅骨横径比率, 可见前角明显地相对增大。(2) 脑皮质萎缩: 表现为脑表面脑沟与脑池增宽, 尤以额叶最明显, 可见该区蛛网膜下腔扩大, 侧裂池增宽。

正电子发射扫描比 CT 与 MRI 更为优越, 在组织萎缩之前能显示尾状核及壳核的低代谢区。

### 464 Hydrometrocolpos with polydactyly (hereditary) (子宫阴道积水并发多指(趾)畸形(遗传性))

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 新生儿腹部肿块; (2) 处女膜封闭或阴道闭锁; (3) 多指(趾)畸形。

**X线表现:** (1) 下腹部包块; (2) 双侧肾盂和输尿管积水; (3) 子宫阴道积水压迫膀胱; (4) 多指(趾)畸形。

### 465 Hyperkinetic heart 综合征(高动力心脏综合征)

**同义名:** 运动员心; 运动员心脏综合征; 运动员心脏; 体育性心脏综合征; 高动力循环症; 心脏运动性增大; Athlete's heart syndrome.

**病理:** 本征指各种原因引起的高动力循环状态。其血液动力学特征为射血时间缩短, 每搏输出量增加。

**临床表现:** 约 20% 为常参加体育活动或从事体力劳动者, 多数无症状, 少数可表现为呼吸困难, 胸部不适。查体脉搏洪大有力, 血压波动, 心底部或胸骨左缘可闻及 4 级收缩期杂音, 肺动脉瓣区收缩期杂音和第二心音分裂。

**影像学表现:** (1) X 线检查: 示心脏增大, 以左心室增大为主者较多见, 左右心室同时增大者较少, 以右心室增大为主者更少。据统计, 在运动员中, 心脏面积大于预计面积 10% 以上者占 36%~48%。训练程度越高, 心脏面积越大。其中以自行车运动员人数最多, 马拉松和游泳运动员次之。(2) 超声心动图检查: 常发现心室舒张末期的内径增大和心室壁

增厚。

#### 466 Hyperammonemia (congenital) (先天性高氨血症)

同义名：遗传性高氨血症。

遗传方式：常染色体隐性遗传，有散发病例。

临床表现：儿童期发病。(1) 发作性头痛，尖叫，呕吐，继之为嗜睡，昏迷不醒，语言不清；(2) 癫痫发作；(3) 周期性运动失调；(4) 昏迷；(5) 不能耐受蛋白质；(6) 智力低下；(7) 血和脑脊液内氨浓度升高；(8) 二氨基戊酸转氨甲酰酶缺乏。

X线表现：气脑造影显示由脑萎缩引起的脑室系统扩大。

CT表现：脑萎缩，脑室扩大。

#### 467 Hypercalcemia (idiopathic) 综合征 [高钙血 (特发性) 综合征]

同义名：婴儿高钙血-智力低下综合征；特发性高钙血症；婴儿特发性血钙过高症。

临床表现：婴儿期发病。(1) 厌食、呕吐，便秘，张力低，身体发育迟缓；(2) 特异面容(顽童样)，并有两眼分离过远，内眦赘皮，宽嘴、厚上唇，耳突出，尖颌，小下颌和小牙齿；(3) 智力低下；(4) 主动脉瓣上狭窄(见Williams综合征)；(5) 婴儿高钙血症；(6) 氮质血症。

X线表现：轻症病例X线表现不明显，重症者，则表现为：(1) 长骨干骺端、椎体上下缘呈横形条状致密影；(2) 腕、跗骨及骨骺之化骨核四周围绕着环形致密影；(3) 颅盖、颅底骨亦可致密增生，颅缝早期闭合呈狭颅畸形。

#### 468 Hypereosinophilic 综合征 (嗜酸性粒细胞增多综合征)

本征是伴有嗜酸性粒细胞显著增加( $1\ 500/\text{mm}^3$ )及内脏器官受累的骨髓增生综合征。由于嗜酸粒细胞浸润使各组织发生机能障碍，可侵犯心脏、肝、脾、神经系统、肺、胸膜及胃肠道而出现相应系统的症状和X线表现。

本征95%以上累及心脏，其影像学表现为：(1) 心脏片：心脏轻度扩大，心胸比率为0.5~0.6之间；(2) 超声心动图：常见心室壁肥厚，二尖瓣或三尖瓣返流，左房增大，有时有心包渗出液。二尖瓣关闭速度下降，提高心室顺应性和舒张期充盈能力降低。

#### △附：嗜酸性细胞性胃肠炎 (Eosinophilic gastroenteritis)

同义名：过敏性胃肠炎综合征 (Allergic gastroenteritis syndrome)；过敏性空肠炎；胃肠道血管神经性水肿综合征；Quincke氏水肿综合征；特发性胃肠道嗜酸性细胞浸润综合征；嗜酸性细胞性胃肉芽肿综合征；胃嗜酸性肉芽肿。

病理：弥漫型 (I型) 和局限型 (II型)。I型：(1) 多发性——胃肠受累部位超过1个以上，其特征是胃窦受累同时伴有病变向空、回肠扩展；(2) 单发性——局限于胃部；局限性——病变累及幽门前区及幽门部边缘；II型：(1) 在胃肠道任何部位产生假性肿瘤和粘膜溃疡；(2) 息肉样改变或有蒂息肉。

临床表现：(1) 以51~60岁常见；(2) 50%有过敏史；(3) 临床表现视病变类型和累

及器官而异；(4) 嗜酸性粒细胞明显增多。

**X线表现：**(1) 局限型：好发于胃窦部，主要改变即充盈缺损，常为单发亦可多发，缺损表现为轮廓光滑、圆形或椭圆形，亦可为分叶状改变，常伴溃疡（腔内龛影），局部粘膜纹增粗、迂曲，可达龛影口部。(2) 弥漫型：常见窦部狭窄而平整，病变部位无蠕动，并有幽门梗阻，或表现为多发的圆形透亮区，大小不一，粘膜纹正常或略增粗，严重者，粘膜面可呈蜂窝状，伴胃窦痉挛。肠道受累时可呈节段性狭窄，另一部分肠袢扩张。胃窦和小肠同时受累，结合临床嗜酸性粒细胞增多有诊断意义。

#### 469 Hyperostosis corticalis generalisata (type Worth) (全身性骨皮质增生) (Worth 型)

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**10岁前发病，口腔顶进行性肿胀（腭隆突）。

**X线表现：**(1) 腭隆突；(2) 骨密度普遍性增高，(特别是颅骨和四肢骨)，长骨骨皮质增厚。

#### 470 Hyperphosphatasemia (高磷酸酯酶血症)

**同义名：**慢性非特征性高磷酸酶；家族性骨扩张；青年性畸形性骨炎；遗传性高磷酸酶；家族性骨弛缓症；Bakwin-Eiger 综合征；青年性畸形性骨皮质增生；特发性高磷酸酶症。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**发病于婴儿或幼童期。(1) 侏儒；(2) 进行性头颅增大，鞍形鼻，短颈；(3) 四肢弯曲；(4) 鸡胸畸形；(5) 肌萎缩无力；(6) 四肢肿胀；(7) 乳牙早期脱落；(8) 血清酸性和碱性磷酸酶升高。

**X线表现：**进行性骨变形。(1) 颅骨增厚变大，板障间隔增宽，外板不清，颅骨钙化不均匀；(2) 扁平椎，脊柱侧突畸形；(3) 长骨弯曲，脆性大，多见于股骨；(4) 管状骨皮质大块状增厚，使髓腔狭窄，甚至闭塞；(5) 下颌骨侧处，表现为骨质稀疏和牙槽骨硬板层消失。

#### 471 Hypersplenism 综合征 (脾功能亢进综合征)

**同义名：**Doan-Wiseman 综合征；原发性脾性嗜中性细胞减少综合征；Wiseman-Doan 综合征。

**临床表现：**(1) 脾肿大；(2) 贫血，白细胞减少，血小板减少，上述单独或合并存在；(3) 骨髓增生是循环血液成分改变的先兆；(4) 脾切除后，细胞减少可以改善。

**CT表现：**脾脏肿大，早期增大伴梗塞，后期可伴钙化。

**B超：**是检查脾脏增大最为简便的方法，它测量脾脏各经线极为方便，判断脾脏有无增大很敏感。

放射性核素<sup>99m</sup>Tc-硫胶体扫描时，增大的脾脏内如果吞噬细胞过度活跃，可以表现为放射性物质浓聚增加，而在形态表现上则无明显特征。

#### 472 Hypertelorism-Hypospadias 综合征 (两眼分离过远和尿道下裂综合征)

**同义名：**BBB 综合征；家族性远视合并畸形；尿道下裂和两眼分离过远综合征；Opitz

综合征。

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**(1) 远视或两眼分离过远；(2) 斜视；(3) 颅骨不对称；(4) 尿道下裂，隐睾症；(5) 智力低下；(6) 其他异常：红斑痣，唇腭裂，脂肪过多症。

**X线表现：**(1) 尿道下裂；(2) 其他畸形：先天性心脏病，输尿管狭窄，锁肛。

### 473 Hypertelorism microtia and facial clefting (两眼分离过远、小耳和面裂综合征)

**同义名：**HMC综合征。

**临床表现：**(1) 两眼分离过远，原发性远视；(2) 外耳发育异常；(3) 鼻尖宽或鼻裂，唇、腭裂；(4) 其他异常：身高和体重在第3百分率以下，智力低下，先天性心脏畸形。

**X线表现：**(1) 两眼分离过远；(2) 外耳道闭锁或发育不全，听骨发育不全；(3) 上面部高度变短，下颌角陡直，下颌支短小；(4) 其他畸形：异位肾。

### 474 Hypochondroplasia (晚发性软骨发育不全)

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**(1) 进行性短肢侏儒(儿童期可发现)；(2) 轻度智力低下；(3) 其他异常：额骨突出，腹部膨隆，腰椎前突，手脚宽大，轻度全身关节松弛。

**X线表现：**(1) 颅骨多为正常，颅底可轻度变短，枕大孔较窄；(2) 腰椎1~5椎弓间距短小；(3) 小骨盆，髌骨短，髌髌切迹小，髌骨后倾，腰椎明显前突畸形；(4) 长骨短，骨干粗，干骺交界处轻度增宽扩展。

### 475 Hypoparathyroidism and steatorrhea 综合征 (甲状旁腺机能减退和脂肪下泻综合征)

**临床表现：**发病时间为幼婴至成人，甲状旁腺机能减退和脂肪下泻的复合症状与化验表现。

**X线表现：**(1) 脂肪下泻的异常胃肠道征象；(2) 各种骨骼异常：干骺端和骨小梁密度增加，骨质疏松，骨骺愈合迟缓；(3) 基底节钙化。

### 476 Hypophosphatasia (磷酸酯酶过少症)

**同义名：**Rathbun病，新生儿骨异常变形病。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**(1) 严重先天型：球形“无骨”头颅，四肢短小严重畸形，长骨成角部皮肤陷窝，蓝色巩膜，死胎或生后死亡，少数成活的转为婴儿型；(2) 婴儿型：初生头一个月显示症状，厌食、呕吐，便秘，发育不良，不明原因的发烧，激惹，惊厥，紫绀发作，高声尖叫，脱水，颅缝宽，囟门膨隆，四肢弯曲成角；(3) 儿童型：常发生于儿童期，开始走路延迟，虚弱，四肢痛，龋齿，乳牙早落；(4) 成人型：骨痛，易发生骨折。

**化验表现：**(1) 血清碱性磷酸酶低或缺乏；(2) 尿和血浆内出现磷酸乙醇胺；(3) 严重型易有高钙血。

**X线表现:** (1) 重型先天型: 显著骨化迟缓, 颅骨部分或全部无钙质沉着, 颅底和面骨部分骨化, 骨骺骨化不足或不规则伴有某些骨骺完全不骨化, 多发性骨折; (2) 婴儿型: 骨化缺损 (特别多见于长骨生长端伴有干骺端不规则骨化和骨小梁粗糙), 颅缝宽, 但可发生颅缝早期闭合; (3) 儿童型: 轻度至中度佝偻病改变, 很少发生颅缝早闭; (4) 成人型: 骨质疏松。

#### **477 Hypoplastic anemia-Triphalangeal thumb 综合征 (再生不良性贫血和三节拇指综合征)**

**遗传方式:** 似为隐性遗传。

**临床和 X线表现:** (1) 先天性再生不良性贫血; (2) 三节拇指畸形; (3) 其他畸形: 先天性心脏病, 舟状骨阙如, 轻度血细胞减少, 身材矮小。

#### **478 Hypoplastic hypocalcified enamel-Onycholysis and functional hypohidrosis 综合征 (牙釉质发育不全与钙化不全、甲脱离和功能性少汗综合征)**

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**临床表现:** (1) 釉质发育不全; (2) 甲脱离; (3) 少汗症。

**X线表现:** 未萌出的牙齿被吸收。

#### **479 Hypoplastic left heart 综合征 (左心发育不全综合征或左心室发育不全综合征)**

**同义名:** 主动脉弓闭锁; 主动脉弓发育不全; 主动脉瓣闭锁; 二尖瓣闭锁。

**病理:** 主动脉瓣和二尖瓣联合瓣膜阻塞 (狭窄或闭塞), 左心房和左心室轻度至严重发育不全。

**临床表现:** 出生后即有充血性心力衰竭。

**影像学表现:** (1) 平片: 心脏中等扩大伴右心房突出, 中等至显著肺动脉扩张和肺水肿; (2) 心血管造影, 主动脉瓣闭锁患者, 在注射造影剂至主动脉弓远端时可发现细小的升主动脉, 并可逆行充盈冠状动脉; 当造影剂注入左心房时, 则可见由左向右的分流和左心房室发育不全, 表现为左心腔有不同程度窄小, 室壁较薄, 与肥厚的右心室形成鲜明对比, 严重病例造影时则呈细小残腔; (3) 超声心动图表现: 可见左心室和主动脉直径极小。得不到二尖瓣回声, 或甚微小。

#### **480 Hypoplastic right heart 综合征 (右心发育不全综合征或复征)**

**病理:** (1) 右心室发育不全; (2) 先天性三尖瓣狭窄; (3) 严重肺动脉狭窄或闭锁。

**临床表现:** 新生儿充血性心力衰竭。

**X线表现:** (1) 轻度至严重心脏增大; (2) 右心房增大; (3) 心血管造影时显示畸形。

#### **△附: 三尖瓣闭锁综合征 (Atresia of the tricuspid orifice syndrome)**

本征为三尖瓣先天性闭合, 不存在瓣孔, 常伴右心室发育不良。



**临床表现：**一般在婴幼儿时期即有青紫、气促，甚或发作性缺氧昏厥。

**影像学表现：**(1) 胸片：心脏常呈中度增大，但也可正常大小，在大血管转位不伴肺动脉口狭窄者心脏可明显增大。肺动脉主干区凹陷或不隆起，肺血流量常减少；(2) 超声心动图：主要表现为三尖瓣回声阙如，以及出现一很小的前心室腔，可见到二尖瓣、半月瓣相连续。

预后不良，半数以上于1岁内死亡。

#### 481 Hypothenar hammer 综合征 (小鱼际捶打综合征)

**病理：**手部反复钝器创伤(捶打、冲击、敲打)引起远端尺动脉或浅掌弓血管闭塞。

**临床表现：**(1) 手指发冷、苍白、溃疡；(2) 小鱼际区增厚、压痛。

**X线表现：**血管造影显示远端尺动脉、表浅掌弓动脉或指动脉阻塞。

#### 482 Hypothalamus 综合征 (下丘脑综合征)

本征是由于多种病因损及下丘脑所致的疾病。常见病因：(1) 先天性或遗传性因素；(2) 肿瘤(约3/4病例由颅内肿瘤引起，其中约近半数均为颅咽管瘤，其次为松果体瘤，丘脑肿瘤，第三脑室肿瘤、室管膜瘤等)；(3) 肉芽肿；(4) 炎症；(5) 退行性变；(6) 脑血管病变；(7) 其他。

**临床表现：**(1) 内分泌代谢功能障碍；(2) 植物神经功能紊乱；睡眠、体液调节及性功能失常；(3) 尿崩症；(4) 肥胖或消瘦；(5) 癫痫。

**影像学检查：**X线、CT、MRI可见下丘脑占位性病变。

## I

#### 483 Idiopathic respiratory distress 综合征 (IRDS) (特发性呼吸窘迫综合征)

**同义名：**新生儿肺透明膜病；新生儿呼吸窘迫综合征。

本征见于新生儿，尤其是早产儿。由于透明膜的形成和肺泡表面活性物质缺乏，造成急性呼吸功能不全。

**临床表现：**出生后几小时内严重呼吸困难、发绀。

**X线表现：**胸部初期双肺透明度降低，呈现网状和颗粒状肺泡弥漫性肺不张阴影。进一步发展，阴影互相融合成大片，整叶肺或几乎全肺呈毛玻璃状，透明度减低阴影，但影内仍可见到支气管充气的透亮条状影。本病多在出生后12小时内发病，故必须及时摄片，明确诊断。

#### 484 Ileocecal valve 综合征 (回盲瓣综合征)

**同义名：**回盲括约肌综合征。

本征系指由各种原因所致的回盲瓣非特异性水肿而言。

**临床表现：**反复发作腹泻，右下腹痛，伴体重下降。

**X线表现:**钡灌肠检查可见与回盲瓣一致的玫瑰花结状、帽徽状、蕈状、伞状缺损,并有局部压痛。正位像缺损呈光滑的圆形,直径小于2cm。

#### 485 Immotile cilia 综合征 (不活动纤毛综合征)

本征为由气管支气管系的纤毛因先天性缺损,蛋白、酶的先天性异常,表现气管、支气管、鼻旁窦和耳道反复感染,男性不育及右位心等内脏完全转位。Mossberg (1977) 提出 Kartagener 综合征 (鼻窦炎-支气管炎-内脏转位综合征),为不活动纤毛综合征的一种。

**病因不明:**可能为常染色体隐性遗传。

**临床表现:**气管、支气管、副鼻窦和耳道反复感染。心尖搏动及心脏浊音区、胃底鼓音区位于右侧。

**X线表现:**心影主要在右胸,胃泡位于右侧。

#### 486 Immune deficiency and dwarfism (免疫缺陷和侏儒)

**同义名:**Swiss 型无丙种球蛋白血症和骨结构不良;胸腺无淋巴形成和骨结构不良;干骺端软骨结构不良合并遗传性淋巴球减少性无丙种球蛋白血症;干骺端软骨结构不良并发胸腺淋巴球减少。

**遗传方式:**常染色体隐性遗传。

**临床表现:**(1)轻至中度四肢短小;(2)反复性肺部感染;(3)顽固性的腹泻;(4)念珠菌病;(5)外胚叶发育异常(有些病例);(6)淋巴球减少;(7)免疫球蛋白减少(特别是 IgA 和 IgM)。

**X线表现:**(1)婴儿缺乏正常的胸腺影;(2)骨发育异常,有各种不同的表现,如肋骨软骨端增宽,骨盆特别是髌骨短而厚,髌臼顶扁平,椎体扁平而椎间隙增宽,干骺端软骨结构不良。

#### 487 Indifference to pain (congenital) [无痛症 (先天性)]

**同义名:**先天性痛觉不敏感;先天性全身性完全痛感缺乏;先天性痛缺失。

**遗传方式:**常染色体隐性遗传。

**临床表现:**(1)痛觉缺失或显著减低,触觉正常;(2)由于咬伤而有唇、舌溃疡;(3)牙齿早落;(4)角膜浑浊;(5)指(趾)和下颌感染;(6)不注意的骨折;(7)多处伤痕。

**X线表现:**(1)细小骨折,大骨折,骨骺分离;(2)骨髓炎(下颌骨,特别多见于手指和足趾);(3)长骨持重关节(髌,膝,髌)无菌坏死;(4)婴儿骨膜下出血;(5)老年患者可见退行性变和关节内游离体。

#### 488 Infantile fatty 综合征 (小儿肥胖综合征)

本征系指因摄食的热量超过了身体的消耗,多余的热量以脂肪形式在体内大量贮积致使小儿体重超过了标准体重的20%以上而引起的一组综合病征。根据病因不同,小儿肥胖综合征大致可出现于下列数种情况:

(1)单纯性肥胖;(2)Cushing 综合征;(3)Frohtish 综合征;(4)Lanrance-Moon-Biedl 综合征;(5)Prader-Willi 综合征;(6)甲状腺机能低下。

临床表现、X线表现参阅有关条目。

#### 489 Inferior vena caval obstruction 综合征 (下腔静脉阻塞综合征)

本征发生原因主要由于血管本身的病变如血栓形成, 栓塞性静脉炎以及恶性肿瘤压迫或肿瘤组织侵入静脉内引起下腔静脉阻塞导致血液回流受阻而出现一系列临床表现的病征。

**临床表现:** (1) 急性型有剧烈腹痛、腹胀、呕吐以及进行性肝肿大, 可并有腹水; (2) 慢性型腹水量多, 腹壁静脉曲张, 肝、脾明显肿大。

**X线表现:** 下腔静脉造影可显示阻塞部位, 病变性质, 血流方向以及静脉的迂曲扩张等改变。(1) 腔内阻塞征象有: ①阻塞端呈杯口或截断现象; ②阻塞部位呈充盈缺损。(2) 腔外阻塞征象为: ①下腔静脉阻塞部成角; ②狭窄段较广泛与正常段逐渐过度。(3) 或下腔静脉呈扭曲的轮廓等。

CT检查有利于对本征的诊断。CT可显示下腔静脉内血栓或癌栓的存在、大小和范围, 可帮助鉴别腔内病变或下腔静脉腔外压迫, 以及了解整个腹膜后腔情况, 但对于鉴别血栓或是癌栓有一定局限性。平扫血栓或癌栓都表现为腔内充盈缺损和局部管腔扩大, 癌栓造成的腔内充盈缺损的密度通常比周围血液的密度低。增强后血栓、癌栓均表现为一个低密度透光的充盈缺损。下腔静脉完全阻塞病例, CT显示广泛侧支循环形成。

MRI图像上肿瘤癌栓与血栓的信号有所不同, 可帮助鉴别, 尤其MRI能从3个方位成像, 可全面观察其大小和范围。

#### 490 Inspissated milk 综合征 (浓缩牛奶综合征)

**临床表现:** 婴儿(常为早产儿)喂以浓缩奶粉或稀释奶粉发生的肠梗阻。

**X线表现:** (1) 浓密, 无定形的肠腔内肿块, 其周围常环以气体; (2) 婴儿肠梗阻, 发生于初次排出胎粪和奶粪之后。

#### 491 Intermediate coronary 综合征 (中间冠状动脉综合征)

**同义名:** 进行性心绞痛; 梗塞前心绞痛; 急性冠状动脉功能不全。

本征是心绞痛综合征的一种类型, 胸痛发作持续时间较一般心绞痛为久, 部分病人于3~6个月内发展为心肌梗塞。Vakil于1961年首先提出本征, 认为是心绞痛与心肌梗塞之间的一种过渡型, 故称为中间冠状动脉综合征, 近来多称急性冠状动脉功能不全(Acute coronary insufficiency)。

**临床表现:** 病人发作胸骨后或心前区疼痛持续达15分钟以上, 硝酸甘油效果不佳。

**X线表现:** 冠状动脉狭窄。如药物治疗效果不佳, 应建议作冠状动脉架桥术或作经导管冠状动脉扩张术。

#### 492 Intestinal knot 综合征 (肠扭结综合征)

**同义名:** 双肠扭转; 复合性肠扭转; 肠结综合征。

**病理:** 末端回肠围绕乙状结肠扭转, 而乙状结肠沿其纵轴旋转。

**临床表现:** 本征多见于男性, 常见于50~60岁发病。临床极为少见, 主要表现为突然发作严重的腹痛和恶心, 腹壁呈板状腹伴弥漫性压痛, 胸部无异常表现。

**X线表现:** (1) 扩张的乙状结肠呈卵圆状位于右腹部, 且较固定; (2) 钡灌肠显示乙状结肠扭结处呈“鸟嘴”状, 当钡剂进入扭结内时, 可见为回肠袢包绕而尖细的分流; (3) 小肠可有气充盈和扩张之肠袢见于右下腹部。

### 493 Intracranial hypertension 综合征 (颅内压增高综合征)

本征是由于各种原因造成颅腔内容物容积增加, 导致病理性持续性颅内压增高的一组综合征。

颅内压增高的主要病理基础是脑水肿。

**临床表现:** (1) 持续而剧烈的头痛; (2) 喷射性呕吐; (3) 视神经乳头水肿; (4) 外展神经麻痹; (5) 抽搐; (6) 意识障碍; (7) 生命体征的变化; (8) 脑疝形成。

**影像学表现:** (1) 平片可见成人有蝶鞍扩大、鞍背及后床突骨质吸收以至破坏, 脑回压迹增加, 儿童有骨缝分离。(2) 脑血管造影、CT、MRI 检查以明确引起本征的颅内原有疾病。

### 494 Irritable colon 综合征 (应激性或过敏性结肠综合征)

同义名: 结肠神经官能症; 痉挛性结肠; 粘液性结肠综合征; 肠道易激综合征; 结肠痉挛。

**临床表现:** 分两型, 即痉挛性结肠型和无痛性腹泻型 (不常见)。常表现为: (1) 腹痛; (2) 左下腹可摸到痉挛的结肠; (3) 压痛; (4) 有些便秘患者, 大便内有粘液; (5) 乙状结肠镜检阴性。

**X线表现:** 痉挛性结肠型: (1) 结肠动力加快, 仅用少量钡浆就可迅速充盈大部或全部结肠。(2) 肠腔变窄, 结肠袋增多而不规则, 有些肠袋边缘呈尖刺状。(3) 也有的肠腔表现为纤细光滑的线条状钡影, 但直肠正常。(4) 粘膜相可见粘膜纹紧缩, 分叉增多, 而无破坏。上述征象以左半结肠为著。

### 495 Ischemic enteropathy 综合征 (缺血性肠病综合征)

本征是指因肠道供血不足而引起的一系列病征。临床上根据发病的急、缓分为急性肠道缺血综合征和慢性肠道缺血综合征。急性者包括急性肠梗塞 (实为肠系膜动脉栓塞) 和缺血性结肠炎, 慢性者也称慢性内脏缺血综合征, 包括肠绞痛和腹腔动脉压迫综合征 (腹腔动脉压迫综合征另有专节论述)。

急性肠梗塞 (Acute bowel infarction)

本病系因肠系膜动脉系统血管栓塞, 血栓形成或其他原因所致的急性肠梗塞。

**临床表现:** 既往有心血管疾病患者, 突发腹部绞痛, 便血为其特征。

**X线表现:** (1) 腹部平片提示肠梗阻和肠扩张, 肠袢壁增厚并有气液平, 病程晚期可发现肠壁内或门脉内有气体; (2) 肠系膜动脉造影可作出定位和定性诊断, 而且直接注射血管扩张剂或溶血栓药物, 可达治疗目的。

缺血性结肠炎 (Ischemic colitis)

同义名: 结肠坏死; 坏死性结肠炎; 急性节段性溃疡性结肠炎; 结肠节段性梗死; 结肠血管性病变; 肠系膜梗塞; 肠系膜动脉功能不全。

本病指因心血管疾病和其他一些因素所致的结肠血液供应障碍。轻者仅为结肠炎，重者可致结肠坏死。

**临床表现：**突发性腹痛、腹泻及血便。分坏疽型、狭窄型和一过型。

**X线表现：**病情许可时可选择钡灌肠检查，或肠系膜血管造影以明确诊断。

**CT表现：**(1) 轻度节段性结肠壁增厚，尤其在左侧，肠壁增厚可呈对称性或轻度分叶状，肠腔不规则狭窄；(2) 肠壁内曲线形积气，门静脉和肠系膜静脉内产生气体及肠系膜上动、静脉内血块，这些常是肠梗塞的征象。虽然肝内门静脉气体不是肠系膜血管梗塞的特异征象，但由于其与肠壁内病变的病理过程有关，因而诊断时具有特异性价值。

**肠绞痛 (Intestinal angina)**

本症指腹腔内脏动脉粥样硬化，餐后肠道供血量不能相应增加而发作剧烈腹部绞痛。

**X线表现：**腹主动脉血管造影发现腹腔动脉，肠系膜上动脉和肠系膜下动脉有两支或三支血管狭窄或梗塞者，即可确诊。

## J

### 496 Jackson 综合征 (迷走、副、舌下神经综合征)

**同义名：**Jackson-Mackenzine 综合征；Hughlings-Jackson 综合征；Mackenzine 综合征。

**本征 (Vago-accesso-Hypoglossal syndrome)** 为一侧迷走、副、舌下神经的周围性麻痹。

**病因：**见于原发性和转移性肿瘤、颅底骨折、后咽腔脓肿、脑底椎动脉瘤、颈静脉孔神经鞘瘤等。

**临床表现：**(1) 迷走神经麻痹；(2) 副神经麻痹；(3) 舌下神经麻痹。

头颅平片、颅底片、脑血管造影、CT 或 MRI 检查有助于病因诊断。

### 497 Jacod 综合征 (岩蝶间隙综合征)

**同义名：**岩蝶交叉综合征 (Carrefour petrosphenoidal syndrome)。

**本征 (Petrosphenoidal space syndrome)** 系指中颅窝的颞骨岩部与蝶骨间隙病变，造成同侧 II ~ VI 颅神经麻痹。

**病因：**中颅窝底部的原发性或转移性新生物，以鼻咽癌和耳咽管周围肉瘤最常见。

**病理：**病变侵犯卵圆孔、圆孔、眶上裂和视神经孔，并累及耳咽管和腭肌，致使病变侧 II ~ VI 颅神经受损。

**临床表现：**单侧三叉神经痛，单侧全眼肌麻痹，单眼失明和视神经萎缩，视束损害可致同侧视野缺损，还可出现耳聋、软腭麻痹，单侧或双侧颈部淋巴结肿大。

**X线表现：**(1) 鼻咽部平片和分层片可见鼻咽癌征象；(2) 颅底片可见中颅窝骨质破坏，尤其可见卵圆孔两侧不对称，骨质破坏。

CT、MRI 检查可进一步明确病变的部位和性质，同时可显示颈部淋巴结肿大程度。

### 498 Jaffe 综合征 (色素性绒毛小结节性滑膜炎)

**同义名：**腱鞘黄色肉芽肿综合征，良性滑膜多形核细胞瘤；腱鞘巨细胞瘤。

本征 (Pigmented villonodular syndrome) 是一种病因不明的在运动器官滑膜和腱鞘上的良性疾病。

**临床表现:** 本病易侵犯大关节, 尤以膝关节更易受累, 关节疼痛, 局部活动功能障碍, 持续性肿胀。关节周围可有肿块突起, 扣之有大小不等可以移动的结节。

**X线表现:** 平片关节软组织肿胀, 轮廓清楚整齐, 可呈结节状或分叶状。结节之密度可较一般软组织略高, 但无钙化。膝关节肿胀常限于髌上囊或以髌上囊为主。髌骨下较透光的脂肪垫也可被结节充填而消失。关节周围软组织之中其他脂肪层可保持正常所见。当病变累及关节骨端时, 关节间隙变窄, 关节面因受压而破坏, 呈不规则锯齿状缺损, 且伴有明显硬化的边缘界, 尤以持重部位为多见。有时可深达骨内, 见单个或多个大小不等的囊状透光区。此外, 可有骨关节退行性改变, 膝内侧副韧带钙化及关节内游离体, 但均少见。

充气造影能清楚显示增厚的滑膜, 高低不平, 并有大小不等的规则结节, 关节囊腔与滑囊腔均被撑大, 并可见条状不透光之粘连带, 相互交织成网。

**MRI 检查:** 除可显示滑膜肥厚外, 在 T<sub>2</sub> 加权像还可看到多个圆形信号强度减低区。

#### 499 Jaffe-Lichtenstein 综合征 (单骨性纤维发育不良)

**同义名:** 骨的非成骨性纤维瘤; Jaffe II 型综合征; Jaffe-Lichtenstein-Uehlingen 综合征。

本病 (Monostotic fibrous dysplasia) 是一种病因不明, 但与先天发育异常有关的骨性病变更综合征。

**临床表现:** 病变区有明显肿胀、疼痛及局部触痛。

**X线表现:** 病变好发于长管状骨或肋骨、面骨, 仅单处发病, 表现为骨皮质区有骨囊肿样改变, 且在长骨的骨骺端。

#### 500 Jakob-Creutzfeld 综合征

**同义名:** 皮质纹状体脊髓变性; 亚急性海绵状脑病; 皮层-纹状体-脊髓变性; 传染性病毒性痴呆。

**病因:** 过去一直被纳入变性范围, 现多数学者认为是一种病毒感染性疾病。

**病理:** 出现明显脑萎缩, 以灰质为主, 亦常累及白质。

**临床表现:** (1) 好发于 40~70 岁人群; (2) 迅速发展的精神衰退和痴呆; (3) 共济失调、肌阵挛; (4) 80% 的病人死于发病后 1 年左右。

**CT、MRI 表现:** 大脑皮质弥漫性萎缩、脑沟、裂加宽, 亦可见两侧脑室扩大, 以侧脑室最明显, 第三脑室与第四脑室亦可扩大, 但均不如 Alzheimer 氏病明显。脑白质内无异常改变。因本病进展较快, 短时间内随访可见脑萎缩明显加重, 再结合病史有时可作出诊断。

#### 501 Janbon 综合征 (伪膜性肠炎)

**同义名:** 手术后肠炎; 抗生素相关性肠炎 (Antibiotic enterocolitis); 伪膜性小肠结肠炎; 肛门-直肠综合征 (Anus-rectum syndrome); 霍乱样综合征; 球菌性肠中毒。

伪膜性肠炎系结肠和小肠粘膜的急性坏死性炎症, 在坏死粘膜上常覆以伪膜。得名伪膜性肠炎 (Diphtheritic enteritis)。

**临床表现:** 腹泻, 腹痛, 以及毒血症症状, 如发热、心动过速等。

**腹部平片：**结肠胀气伴小肠扩张，结肠袋肥大，少数见中毒性巨结肠表现，肠内有液体潴积和指压迹等，有腹水渗出者似毛玻璃样改变。

**钡灌肠检查：**显示结肠粘膜结构紊乱，可有指压迹和溃疡征象，粘膜边缘呈毛刷状，粘膜表面有许多圆形或不规则结节状阴影（伪膜）。

双重造影可见数毫米大小的圆形隆起，类似息肉样改变，常有水肿。

**CT扫描：**正常肠壁厚度在3mm以下，本病可厚达21mm。

**核素扫描：**伪膜性肠炎时枸橼酸<sup>67</sup>Ga闪烁扫描放射性核素浓集于病变部位，是较为敏感检查方法。

## 502 Jansen 综合征（干骺端发育不良综合征）

**同义名：**Pyle 综合征；Schmidt 综合征；Spahr 综合征；干骺端成骨不全综合征；软骨毛发发育不良综合征；锁骨颅骨成骨不全综合征；磷酸酶过少症综合征；多发性外生骨疣综合征；钉状骺骨综合征；致密性成骨不全综合征。

本征（Metaphyseal dysplasia syndrome）是一种原因不明，病变侵犯骨质干骺端，但骨骺却不受累及，也无有效治疗方法的一组综合征。

**临床表现：**在儿童期就有临床表现，主要特征为十分显著的侏儒现象，所见骨骼的干骺端都可表现为增宽，即横向生长、纵向停滞，手足诸骨亦不例外，骨干甚短。

**X线表现：**脊椎椎体有楔形变，表面不规则。长管状骨的骨干普遍较短，髌部、关节盂均有异常的形态学改变。部分病例椎体常压成扁平，骨质密度减低，上下面呈凹陷，极像双面凹形的凹透镜，而椎间盘则相对显示出增宽现象。

## 503 Jefferson 骨折

系指急性颈椎垂直压缩性损伤所致的一种骨折。损伤的压力自枕骨髁突传导于环椎两侧块的上关节，而使环椎两侧发生前后弓骨折，侧块向后侧方移位，并有环椎横韧带撕裂。

**X线表现：**颈椎侧位见颈椎前软组织因出血而膨出，齿状突前缘与环椎前弓后缘间距大于3mm。以体层相、CT检查观察更为清楚。

## 504 Jejunal 综合征（空肠综合征）

**同义名：**特发性空肠假性梗阻。

**病因：**有待进一步研究，其发生机制可能与支配肠蠕动维持肠壁肌张力的植物神经功能紊乱有关。

**临床表现：**（1）腹痛：一般在中上腹部，隐痛、钝痛，偶为绞痛，相应部位有明显压痛；（2）腹胀，气过水声，肠鸣音亢进，腹胀症状不易用药物缓解；（3）消化功能紊乱：嗝气、反酸、恶心及食欲减退，少数病例有呕吐和腹泻；（4）多数患者有轻度贫血。

**X线表现：**（1）空肠扩张：肠腔较正常宽2~3倍，一般在5~6cm，少数在7cm以上；病变范围长约20~100cm，为连续性。（2）肠壁痉挛，肠腔变细，其长度在5~10cm之间。（3）肠袢形态失常：扩张的肠袢拉直，纵行贯穿于左半腹部，位于降结肠部位。（4）粘膜皱襞增粗由水肿所致，肠壁边缘呈深锯齿状，参差不齐。（5）蠕动减弱，排空延迟，张力减低，其排空时间常超过8小时。（6）小肠滞留形成液面。

### 505 Jensen 综合征 (近视神经乳头脉络膜视网膜炎)

同义名: 近视乳头性视网膜脉络膜炎; 软骨-皮角膜营养不良; 皮肤-软骨-角膜营养不良综合征。

本征 (Retino-choroiditis justaps pillaris nervi opticus) 为眼球近视神经乳头部分的脉络膜、视网膜病变。

临床表现: 视力进行性减退, 视野缺损区呈扇形, 先由生理盲点开始, 而后向周边部位扩散。软骨的病变多无自觉症状。

X线表现: 可发现有缺损性软骨内骨化, 病变可发生在管状骨 (长、短骨均可)。

### 506 Jervell-Lange-Nielsen 综合征 (聋哑心综合征)

同义名: 聋哑、心脏综合征。

遗传方式: 可能为常染色体隐性遗传。

临床表现: (1) 先天性双侧神经性耳聋 (聋哑); (2) 心电图 Q-T 间期延长; (3) 晕厥发作; (4) 突然死亡。

X线表现: 心脏无明显器质性病变。

### 507 Jervis 综合征 (家族性早期小脑变性综合征)

本征 (Early familial cerebellar degeneration syndrome) 为一种不常见的家族性小脑变性疾病。

病理: 小脑广泛变性萎缩。

临床表现: 出生后即发病, 表现为不显著和非进行性的小脑共济失调, 且伴有精神缺陷。

CT、MRI 表现为小脑广泛性萎缩。

### 508 Joubert-Boltshauser 综合征

本征有小脑蚓部发育异常、发作性呼吸深快、异常眼球运动、共济失调和精神发育迟缓等一组综合征。

病因: 不明, 可能有家族性, 与先天性发育异常有关。

临床表现: 发作性呼吸深快; 可有发作性无呼吸、不规则眼球运动、无定向的眼球震颤, 部分可伴有其他先天畸形, 癫痫发作。

X线表现: (1) 多指 (趾) 畸形, 腭裂; (2) 气脑造影目前已被 CT、MRI 所取代。

CT、MRI 表现: 可发现小脑蚓部阙如, 小脑半球发育不良, 第四脑室扩大等。

### 509 Juberg-Hayward 综合征 (口、颅脑、指 (趾) 综合征)

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床和 X 线表现: (1) 唇、腭裂; (2) 小头畸形; (3) 发育不全 (掌指骨短), 两拇指向远侧移位, 拇指的指间关节不能弯曲; (4) 肘关节畸形, 伸展受限; (5) 足趾畸形。



## 510 Juxtaposition of atrial appendages (心耳并列)

系一种多处先天性心血管发育畸形的附加畸形，常伴发三尖瓣闭锁、大血管转位、右心室双出口和单心室等。

**病理：**心耳并列于一侧，可为完全性或部分性，心耳并列于左侧者居多。

**X线表现：**胸片上可见左心缘有不连续的小突起阴影，此为两个心耳并列时所构成的影像。如心耳并列于右侧，则右心缘二弓不显示，或二弓变直。心血管造影可见右心耳突出于转位的大血管之后。心脏收缩时，心耳亦收缩，肺动脉扩张；心脏舒张时，心耳也扩张，肺动脉变细。

## K

## 511 Kahler-Bozzolo 综合征 (多发性骨髓瘤)

**同义名：**浆细胞瘤性多发性骨髓瘤；Huppert 综合征；McIntyre 综合征；von Rustitski 综合征。

多发性骨髓瘤 (Multiple myeloma) 的病因未明，病变侵犯以骨髓为主，兼有肝、肾、脾等器官受累。

**临床表现：**可有顽固性风湿性骨痛，晚期常有肝、脾肿大；尿中可查见本周蛋白。

**X线表现：**可见弥漫性骨质疏松征象；也可见溶骨性破坏，边缘清楚，周围无硬化现象，有时可呈现不规则的鼠咬状缺损，同样改变可出现在多处骨骼上，同一骨内也可出现多个病灶。椎体：明显脱钙和压缩，常累及多个椎体，少数可以影响单一椎体，骨质疏松、骨缺损及压缩改变与转移瘤相似。颅骨：多数 1~2cm 大小不等的弥漫性圆形或椭圆形骨质破坏区，边缘清楚整齐，犹如穿凿样，无硬化带。早期病灶起于板障，继而累及内外板。病变增大，可彼此融合成虫蚀破坏，有时肿瘤破入软组织引起局部肿胀。肋骨：肋骨受累呈膨大性、溶骨性破坏。可产生病理性骨折。不典型患者表现为骨质疏松。

本病好发于椎体、肋骨、颅骨和骨盆等有红髓之骨骼中，后期则长骨，如肱骨和股骨也受累。

## 512 Kaposi 综合征 (多发性特发性出血性肉瘤)

**同义名：**特发性出血性肉瘤综合征；Kaposi 肉瘤 (Kaposi sarcoma)。

本征 (Multiple idiopathic hemorrhagic sarcoma) 为一种慢性进行性伴有恶性倾向的血管性结缔组织病。

**临床表现：**其特点为青红或棕红色的斑块或结节，特别易发下肢远端，伴下肢淋巴水肿。内脏损害：胃肠道最常受累，尤以小肠为重；次为肺、肝、肾及腹部淋巴结以及骨骼受损。

**X线表现：**(1) 食道钡餐可能发现滑动型裂孔疝，小肠粘膜可有结节状改变，呈多发性息肉样充盈缺损，常使一侧粘膜皱襞消失；(2) 胸部小点状结节和阴影；(3) 骨骼检查：可见骨质疏松、囊样改变及骨皮质受侵蚀等。

### 513 Kartagener 综合征 (支气管扩张-鼻窦炎-内脏转位综合征)

同义名: 鼻窦支气管综合征; 家族性支气管扩张。

遗传方式: 常染色体隐性遗传伴有不同的外显率。

临床表现: (1) 内脏转位; (2) 鼻窦炎伴发自婴儿期开始的鼻腔脓性分泌物; (3) 其他异常: 呼吸道感染, 鼻息肉, 传导性听力丧失。

变异: (1) 完全性内脏转位和先天性心脏病不伴发鼻窦炎; (2) 右位心、先天性心脏病伴发鼻窦炎和支气管扩张; (3) 鼻窦炎和支气管扩张, 但无内脏转位。

X线表现: (1) 全内脏转位或单纯右位心; (2) 鼻窦炎 (常有, 但不一定都发现); (3) 支气管扩张表现为病变区纹理紊乱, 呈网状或卷发状; (4) 支气管造影, 可显示以囊状为主的支气管扩张影。

CT表现: 胸部CT检查常用于不适合支气管造影的病人及临床症状典型、怀疑有双侧支气管扩张的患者。支气管扩张的CT表现为: (1) 囊状支气管扩张: 表现为多数分布集中, 壁内、外面光滑的空腔, 其内可见液平, 一般位于肺脏中内部。合并感染时周围肺内有不规则高密度灶。(2) 柱状支气管扩张: 伴有粘液栓时, 呈柱状或结节状高密度影像。当管腔内无内容物时, 表现为支气管管径较伴随的肺动脉内径明显增大, 管壁增厚, 形成环状、长环状及管状影像。肺野外围部见到较多的支气管影像。(3) 静脉曲张型支气管扩张: 表现为支气管呈不规则串珠状。(4) 支气管扭曲及并拢时肺体积缩小、相邻肺叶代偿性膨大。

### 514 Kasabach-Merritt 综合征 (伴血小板减少性紫斑的毛细血管瘤综合征)

同义名: 血管瘤伴发血小板减少; 血小板病变性血管瘤。

临床表现: (1) 不同大小和部位 (皮肤、内脏、骨骼、中枢神经系) 的血管瘤或血管内皮细胞瘤; (2) 血管瘤突然长大伴随出血倾向, 血小板减少并发肿瘤内大量出血; (3) 其他异常: 血纤维蛋白元过少, 心力衰竭。

X线表现: 根据病变器官而有不同表现。(1) 骨质溶解性病变; (2) 内脏肿大; (3) 肾盂积水; (4) 脑积水; (5) 肺部受侵犯并伴有气胸。

### 515 Kashin-Bek (Kashin-Beck) 综合征 (大骨节病)

同义名: Urov 病, Tokutze 病, Lin Kuantang-T<sub>2</sub>w 综合征, 柳拐子病。

临床表现: 儿童期发病, 流行于西伯利亚和我国东、西北及朝鲜。(1) 慢性, 退行变性, 全身性骨关节病, 对称性侵犯周围关节和脊柱; (2) 无全身性或内脏症状表现; (3) 发育障碍, 发病越早其关节畸形越重, 而侏儒也越显著。

X线表现: 分为四型: (1) 干骺型; (2) 干骺骨骺型; (3) 骨端型; (4) 骨关节型。主要侵犯四肢关节, 且病变常为多发性、对称性, 以手及踝关节最为多见、距骨改变最为显著。表现为: ①干骺端: 受累最早, 呈模糊、不规则或波浪状, 中央凹陷, 且可向两侧膨大而形成尖角状; ②骨骺: 化骨核轮廓模糊、边缘不齐、碎裂甚至消失, 碎裂之化骨核有时可成为关节之游离体, 骨骺与干骺端早期愈合; ③骨端: 骨骺线闭合后, 骨端中央凹陷、两侧变尖呈喇叭状, 且模糊、硬化、不齐; ④关节: 可因骨端凹陷而间隙增宽, 或可因软骨破坏

而变狭，也可表现为宽狭不均，有时伴有半脱位。

### 516 Kenny-Caffey 综合征 (管状骨管腔狭窄症)

同义名：长骨管腔狭窄；管骨髓腔狭窄；低钙血性惊厥和侏儒。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1) 新生儿体重轻，成比例的侏儒；(2) 暂时性低钙血症伴惊厥，高磷酸盐血症；(3) 近视；(4) 前囟闭合迟缓。

X线表现：(1) 颅骨板障和内外板分界不清，前囟增大；(2) 长管状骨对称性骨皮质内层增厚，髓腔交窄。

### 517 Keratoderma palmariset plantaris familiaris (家族性掌、跖角皮病)

同义名：Meleda 病；掌、跖过度角化病；掌、跖胼胝病；掌、跖角鳞癣；四肢对称性角皮病；残废性掌、跖角化病。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：起病于3~12个月。(1) 弥漫性对称皮肤角质化，开始于掌、跖面，有些病例向脊侧侵犯；(2) 角质瘤；(3) 多汗症；(4) 消瘦；(5) 严重病例有自动截肢。

X线表现：(1) 掌侧正常软组织结构破坏和增厚；(2) 骨质疏松；(3) 指(趾)骨末节变尖，进行性指(趾)掌、跖骨截肢；(4) 关节松弛；(5) 腕骨融合。

### 518 Keutel 综合征

遗传方式：常染色体隐性遗传。

定义：本综合征包括周围肺动脉狭窄(但无心脏异常)、神经性耳聋、广泛异常软骨钙化。

X线表现：(1) 多数远端指节变短，但密度略增高；(2) 骨骺发育异常，这可能是指骨变短的原因；(3) 软骨钙化可见于耳、喉、气管和鼻等软骨。

### 519 Kienbock 病 (月骨骨软骨炎)

同义名：月骨缺血性坏死；月骨骨质软化症；月骨损伤性骨炎；月骨压缩性骨炎。

临床表现：多见于20~30岁的成年人，男多于女，右手多见；起病缓慢，腕部酸痛，局部压痛肿胀，无力，以及腕关节运动障碍。

X线表现：(1) 早期骨质密度增高，外形正常或稍有缩小；(2) 典型表现为月骨致密，碎裂、缩小、变形(其上、下缘趋向平行，呈扁平状)；(3) 可有软骨下裂隙出现，囊性改变以及周边骨质硬化；(4) 邻近骨质无变化或骨质疏松，关节间隙稍增宽；(5) 晚期可引起退行性关节病变。

### 520 Kinky-Hair 综合征 (卷发综合征)

同义名：Menkes 钢毛综合征；Menkes II型综合征；毛发灰质营养不良；Menkes 捻转毛综合征。

**遗传方式：**伴性隐性遗传。

**临床表现：**(1) 头发稀少，粗短、卷曲易断；(2) 发育不良；(3) 精神运动迟钝；(4) 阵挛性发作；(5) 体温过低；(6) 幼童早亡；(7) 血清铜和血浆铜蓝蛋白含量较低、肠道铜吸收缺陷；(8) 尿和头发内铜含量低。

**X线表现：**(1) 婴儿长骨干骺端双侧对称性骨刺；(2) 肋骨增宽；(3) 骨质疏松；(4) 长骨骨干骨膜反应；(5) 肩胛骨与锁骨增厚；(6) 小头畸形，后颅附近多数缝间骨；(7) 气脑造影显示脑萎缩；(8) 血管改变、管腔变窄、扩张、迂曲和延长；(9) 脑血管造影可见“环套环”征象，过多的蛇形分支，显著迂曲环绕。

### 521 Kirklin 综合征 (半月综合征)

本征是诊断局限性溃疡型胃癌的可靠 X 线征象。

**同义名：**Carman 综合征。

**X线钡餐造影表现：**(1) 溃疡位于腔内(腔内龛影)；(2) 龛影较大而浅，常呈半月状，但亦可为椭圆形或多角形；(3) 龛影周围绕有一个边界清楚、宽窄不等、密度不均的环形透亮区即恶性环堤，其中可见大小不等结节状充盈缺损或指压迹，及其间的裂隙征；(4) 常发生在小弯侧；(5) 龛影口部及其邻近粘膜破坏，胃壁僵硬，蠕动消失。

### 522 Kirner 综合征 (小指末节内弯畸形)

**同义名：**远端指节异常，Kirner 畸形，对称性小指末节弯曲(家族性)。

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**儿童期开始为无痛性软组织肿胀，继之为小指末节进行性向掌桡侧弯曲。

**X线表现：**第 5 指末节于干骺端处成角，骨干弯曲，骨骺与骨干在异常成角处融合引起永久性畸形，骺板正常或闭合较迟缓。

### 523 Kleine-Levin 综合征 (周期性嗜睡-贪食综合征)

**同义名：**睡眠过度-食欲过盛综合征；周期性嗜睡-病态饥饿综合征；病态饥饿综合征。

**病因：**尚不清楚，但绝大多数学者主张与器质性病变有关，如脑部肿瘤、炎症、外伤以及某些内分泌或代谢性疾病等。

**临床表现：**周期性发作性嗜睡合并贪食，并伴有运动不安、精神兴奋和轻度意识障碍。

**X线表现：**可能显示脑室扩大变形。

CT、MRI 可进一步明确病变部位，定性诊断。

### 524 Klinefelter 综合征 (小睾丸症)

**同义名：**Klinefelter-Reinfenstein-Albright 综合征；男子乳房发育、无精子综合征；XXY 综合征。

**临床表现：**(1) 男性体瘦而高；(2) 类去睾表现；(3) 阴茎正常或发育不全，睾丸萎缩，精子缺乏；(4) 男子乳房发育；(5) 尿内性腺激素分泌增加，而 17-酮甾类正常或降低；(6) 常有轻度智力减退；(7) 染色质阳性细胞，异常染色体(XXY、XXXY、XXYY、XXXYY)。

**X线表现：**(1) 尺桡骨骨性连接；(2) 阳性掌骨征；(3) 指骨长(正常情况，第 4 掌骨等于其

远、近节指骨相加的长度);(4)指骨末端变尖或呈方形;(5)短中指(趾)伴有(或无)第5弯斜指畸形;(6)高掌骨指数(长/宽);(7)其他异常:肋骨畸形,隐性脊柱裂。

### 525 Klippel-Feil 综合征 (颈椎融合畸形)

**同义名:**先天性短颈;短颈综合征;先天蹼状颈综合征,颈胸椎体先天性骨结合综合征;先天性骨性斜颈综合征。

**遗传方式:**显性遗传。

**临床表现:**(1)短颈或“无”颈;(2)枕后发际低;(3)头颈活动度小;(4)30%有耳聋;(5)其他异常:蹼颈、心脏畸形,面部不对称,斜颈。

**X线表现:**(1)颈椎或颈胸椎融合,半椎体畸形;(2)其他异常:寰枕联合,脊椎裂,高位肩胛,小下颌畸形,肋骨融合,骨性迷路发育不全,听小骨畸形,肾畸形。

按形态学特点,可将本征分为三型:Ⅰ型:2个以上颈椎融合,少见;Ⅱ型:1个或2个颈椎融合,多见,尤以颈2~3最多,其次为颈5~6。Ⅲ型:除颈椎融合外,有颈椎以外的脊椎(下胸椎或腰椎)融合。

### 526 Klippel-Trenaunay 综合征 (血管扩张性肢体肥大症)

**同义名:**Parkes-Weber综合征;Weber综合征;血管性骨肥大综合征;Klippel-Trenaunay-Weber综合征;肥大性静脉曲张痣;肥大性疣状痣;骨肥大性焰色痣;Ollier-Klippel综合征;Trenaunay综合征。

**临床表现:**常为单肢性。(1)表浅静脉曲张;(2)红葡萄酒样毛细血管扩张痣;(3)软组织和骨肥大;(4)蛋白质丧失性肠病;(5)常并发多指(趾)、并指(趾)畸形。

**X线表现:**(1)平片可见软组织肿胀、增厚,脂肪层内见蜿蜒条索状或结节状密度增高影,多发静脉石,四肢骨变长增宽(肥大);(2)有些大的深部静脉发育不全或闭塞;(3)深静脉与扩张的表浅静脉之间有异常侧支交流,有些静脉瓣看不出,表浅静脉代偿失调;(4)动静脉吻合畸形;(5)淋巴发育异常;(6)静脉造影除了可见到浅静脉异常、深静脉发育异常外,尚可见肌肉海绵状血管瘤,表现为造影剂进入并滞留在与静脉沟通的多囊状扩张的血管团块或血窦组织内。

### 527 Kluver-Bucy 综合征 (颞叶切除后行为综合征)

**同义名:**Kluver-Bucy-Terzian综合征。

**病因:**(1)颞叶切除术后(双侧颞叶切除后,立即出现症状);(2)病毒性脑炎。

**临床表现:**食欲过盛,性欲强,恐惧性丧失,活动过度,狂怒反应,情绪不安定,想往口内乱塞东西。

**X线表现:**颞叶局限性脑积水。

**CT、MRI表现:**颞叶切除术后改变。

### 528 Knee plica 综合征 (膝关节皱襞综合征)

膝关节皱襞是指一些胚胎期存在的滑膜隔,至胎儿后期即开始退化,若持续存在到成年就会形成皱襞。凡因膝关节皱襞引起的一系列症状即称皱襞综合征。

**临床表现:**病人有钝性挫伤或膝关节扭伤史,紧接出现位于膝关节上方的间隙性钝痛和肿胀,偶有关节不稳感,活动后加重。剧烈运动时,关节内有响声和髌骨被瞬间嵌顿现象。

**X线表现:**(1) X线拍片只能显示与综合征相关的其他病变,例如游离体和骨软骨炎;(2) 关节空气造影能反映髌上和髌下皱襞的部分情况。

### 529 Kniest 综合征 (骨结构不良、视网膜剥离和耳聋综合征)

**临床表现:**(1) 不成比例的侏儒;(2) 圆脸,眼睛突出,面中部扁平,腭裂;(3) 近视,视网膜剥离、白内障,视觉缺失,假性胶质瘤;(4) 进行性传导性耳聋;(5) 关节活动受限,大关节痛;(6) 脊椎后侧突和前突;(7) 其他畸形:短颈,髌关节脱位,幼儿走路晚,步态异常。

**X线表现:**从婴儿起进行性骨改变。(1) 由于干骺端和骨骺张开,以致使长骨变短并呈“鼓槌”状外观,生长中的骨骺板不规则似绒毛状,骨骺不规则呈斑点状;(2) 正常骨小梁消失,似毛玻璃状;(3) 手短管状骨骨骺变平、方形棱角消失,关节间隙变窄;(4) 三叶状骨盆;(5) 严重髌内翻;(6) 扁平椎,骺板端不规则,婴儿或幼童之椎体中部缺陷,腰椎椎弓根间距窄小。

### 530 Knuckle pads-Keratosis 综合征 (指节垫综合征)

圆形突出的指节,是发生于手指近端指间关节背面的肉垫。

**同义名:** Garrod 脂垫 (Garrod fat pad)。

**临床表现:**自诉关节肿胀,偶尔出现关节疼痛和压痛,自以为是关节炎而心里感到恐慌。本征常伴发杜普伊特伦 (Dupuytren) 掌挛缩,或有杜普伊特伦掌缩的家族史。

**X线表现:**无异常征象,可排除骨关节病。

### 531 Kocher-Debre-Semelaigne 综合征 (克汀病肌肥大综合征)

**同义名:** 克汀病或呆小病伴发肌肉肥大; Hoffmann 综合征; Debre-Semelaigne 综合征。

**临床表现:**(1) 粘液水肿,才智低下,身体、骨骺和牙齿发育缓慢,便秘,心动过缓,特异面容,大舌,头发和皮肤粗糙;(2) 肌块一般性增大(大力士状外观,拳击家或竞技者外观,假性竞技者)。

**X线表现:**(1) 化骨核延迟出现,与年龄不符,较正常儿童推迟数年。腕部最易观察。(2) 化骨核呈点状或分节而不规则。正常骨骺为单一的化骨中心向四周均匀地扩展。本病开始为多个小化骨中心,逐渐增大,最后融合,故密度不一致、边缘不规则,与骨软骨病相似。(3) 股骨头变扁,髌内翻,为扁平髌的原因之一。(4) 干骺端增宽、边缘不规则、密度增高,且可出现生长障碍线。(5) 掌、指骨变短,第二掌骨近端出现骨骺。(6) 脊椎畸形。(7) 肋骨倾斜,胸廓上窄下宽。(8) 全身性骨质稀疏。(9) 偶尔可发生皮质骨内层增厚,致使髓腔变狭,治疗后可恢复正常。(10) 颅骨骨化延迟,颅缝及囟门闭合晚,脑回压迹增多,颅底短,前颅凹平直。乳突、副鼻窦气化不良,牙齿发育成熟迟缓。

### 532 Koehler 病 (髌骨骨软骨炎)

**同义名:** 髌骨缺血性坏死; Sinding-Larsen 病; Larsen-Johansson 病。

发生在一次化骨核 (Koehler 病), 也可发生在下极的二次化骨核 (Sinding-Larsen 病; Larsen-Johansson 病)。

**临床表现:** 常见于 10~14 岁, 表现为局部压痛, 常有轻度跛行, 一般在 4~6 个月可痊愈。

**X 线表现:** 髌骨骨骺边缘模糊, 密度不均匀增高, 体积缩小, 外形塌陷, 如有碎裂片脱落可永久存在; 可有骨质稀疏。

### 533 Koerber-Salus-Elschnig 综合征 (中脑导水管综合征)

**同义名:** Kestenbaum 综合征。

本征 (Sylvian aqueduct syndrome) 为中脑导水管周围或中脑上部背侧的病变所致的一组综合征。

**病理:** 主要为肿瘤, 常为松果体肿瘤、胶质瘤等; 次为血管疾病、感染、多发性硬化。

**临床表现:** 退缩 (凹陷) 眼震和辐辏眼震为主要表现, 并可伴有向上注视麻痹、垂直眼震、瞳孔异常等。

**影像学表现:** (1) 头颅平片可见颅腔增大、颅骨变薄、颅缝分离、蝶鞍加深、鞍背吸收。(2) 脑室造影可见三脑室、两侧侧脑室扩大, 脑实质变薄, 并可观察导水管阻塞与移位来判断其部位及性质。(3) CT 表现: 第三脑室扩大和两侧侧脑室对称性扩大, 第四脑室正常或略小, 侧脑室周围有带状低密度区, 代表阻塞性脑积水的典型表现, 同时可发现引起导水管梗塞的病因。如松果体瘤, 脑干胶质瘤等。(4) MRI 表现: MRI 是显示中脑导水管病变最清晰的方法, 尤其矢状面的中线图像。可显示导水管狭窄、梗阻、移位, 不但可明确是否为阻塞性脑积水, 还可以明确是否为占位病变所致。

### 534 Kohler 病 (跗舟骨骨软骨炎)

**同义名:** 跗舟骨缺血性坏死。

**临床表现:** 多见于 3~7 岁儿童, 男性较多见, 双侧病变较多, 可有局部肿胀, 疼痛和压痛, 间歇性跛行。

**X 线表现:** (1) 幼儿发病期征象为小的化骨核明显碎裂, 周围骨质疏松, 较大儿童, 舟状骨发育完好, 首先表现有骨密度增加, 而后变小呈扁薄片状, 也可碎裂分节, 关节间隙增宽, 修复期骨密度更高且不均匀, 有时内有裂隙; (2) 发病半年后 X 线表现最显著且典型, 以后渐趋恢复到大小、形态正常, 但轮廓可不规则或在背侧留有不规则的突出畸形。

### 535 Kojevenikoff 综合征 (持续部分性癫痫)

**同义名:** Koshewnikow 综合征; Kozhevnikoff 综合征; Kozheviukoff 综合征。

本征 (Epilepsia partialis continua) 是一种特殊类型的局限性癫痫。

**病理:** 多由大脑皮层中央区的局限性病灶引起, 但病变可能波及皮层下组织。

**病因:** 慢性脑炎、脑血管病、颅内占位性病变、硬脑膜下血肿、多发性硬化、脑外伤、萎缩性和代谢性脑病等。

**临床表现:** 局限于身体某一部分的癫痫持续发作。

脑血管造影、气脑造影、CT 或 MRI 检查有助于病因诊断。

### 536 Konig 病 (剥脱性骨软骨炎)

同义名: 剥脱性骨缺血性坏死; 局灶性软骨下边缘性坏死。

本病是骨软骨炎的一种特殊类型, 特征为在关节内形成一种特殊形状关节游离体。

**临床表现:** (1) 以青年男性多见; (2) 病变大多为单发; (3) 症状多轻微, 且不恒定, 呈间歇性, 可有不同程度的关节疼痛, 肿胀, 积液和运动受限以及肌肉萎缩, 膝关节常有交锁现象。

**X线表现:** (1) 最好发于膝关节、肘关节, 其次为踝、髌、肩关节; (2) 坏死骨片脱落成关节内游离体, 单个或多个, 脱落处的关节面有不规则骨缺损, 最后多继发退行性关节病变; (3) 关节空气造影, 见关节软骨毛糙与不规则缺损, 并清楚显示游离体。

### 537 Krabbe I 型 综合征 (球形细胞型白质营养不良)

同义名: Krabbe 病; Krabbe 白质营养不良; 类球状细胞型弥漫性硬化症; 类球状细胞型脑白质营养不良 (Globoidcell leukodystrophy)。

本征 (Globoidcell leukodystrophy, GLD) 为先天性代谢障碍性疾病。病变以继发性髓鞘缺失为主, 故有的归类于脱髓性疾病。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** 以早期快速自发性眼震和体温不稳为其特点。本征多见于 4-6 个月的婴儿。

**CT 表现:** 早期 CT 可无异常改变, 中晚期在侧脑室周围白质内可见对称性广泛低密度区, 累及半卵圆中心的大部分, 无强化, 无占位效应。深部灰质及脑室周围白质内可见明显的高密度区, 散在而对称。晚期表现为弥漫性的脑萎缩, 以髓质性萎缩为主, 脑室系统对称性扩大。高密度灶的原因不明, 似为钙化, 但可能是铁质沉积。

**MRI 表现:** MR 在显示脑白质病变方面明显优于 CT, 髓鞘脱失区呈长  $T_1$  与长  $T_2$ 。深部灰质的致密或钙化灶在  $T_1$  与  $T_2$  加权像上均呈低信号, 这些病灶可能是内源性顺磁性物质如铁在该处沉积所致。

### 538 Krause 综合征 (眼-脑发育不全综合征)

同义名: 先天性眼-脑发育不全; 视网膜发育不良。

本征病因虽不明, 但认为与神经外胚层先天性发育缺陷有关, 也有人认为可能为 D 组染色体三体性或母体怀孕时毒血症或/和胎盘出血所致。

**临床表现:** 视力障碍等眼症状和伴有智力缺陷等脑症状。

**CT 检查**可能发现小头畸形、大脑发育不全和脑积水等。

**MR 所见:** 大脑皮质发育不全者的 MR 表现为: (1) 头颅小, 大脑表面异常光滑; (2) 大脑外侧裂浅而斜, 岛叶暴露于外, 岛盖阙如; (3) 大脑中动脉位置表浅, 大脑外侧裂三角及侧裂点阙如; (4) 大脑皮层增厚; (5) 大脑白质变薄, 半卵圆中心发育不良, 周围的指状突消失, 胼胝体小, 大脑脚小, 脑干的长传导束变小; (6) 屏状核与外囊消失, 豆状核相对正常; (7) 延脑的橄榄体与椎体发育不良或阙如; (8) 脑室扩大, 由于室管膜下皮质异位而使脑室内面呈结节状; (9) 单个、多个孤立的或融合的岛状灰质块见于侧脑室三角部附近或在颞角的腹外侧面。



### 539 Kummell 综合征 (脊椎压缩性变性)

同义名: Kummell-Verneuil 综合征。

本病实质上是脊椎椎体外伤后变性即脊椎压缩性变性 (Osteoporotic vertebra collapse)。

临床表现: 脊椎直接或间接外伤均可导致发病, 逐渐形成驼背或脊柱后突; 受累椎体有疼痛及叩打痛。如神经系统受压, 可有下肢瘫痪及括约肌功能障碍 (大小便失禁等)。

X线表现: 椎体压缩性骨折, 侧位片上压缩的椎体呈楔形改变, 由于松质骨小梁相嵌插, 中部显得带状浓白阴影, 有时附近有游离小骨片, 其余骨密度均如常, 椎间隙亦无改变。病变好发于胸 12 腰 1 椎体。

### 540 Kuskokwin 综合征 (关节挛缩综合征)

同义名: Kuskokwin 病, Eskimo 人关节弯曲综合征。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: (1) 先天性多发性关节挛缩 (特别多见于踝、膝关节); (2) 婴儿脊柱后突; (3) 肌肉萎缩或代偿肥大。

X线表现: (1) 第 1、第 2 腰椎椎体发育不全, 第 5 腰椎椎弓根进行性延长伴发脊椎滑脱; (2) 儿童锁骨外 1/3 骨质溶解区; (3) 婴儿和儿童肱骨上端骨质溶解性病变; (4) 髌骨发育不全; (5) 其他畸形: 骨盆畸形, 胸椎中段椎体高度变短, 畸形足, 锁骨假关节形成。

### 541 Kussmaul-Maier 综合征 (结节性动脉周围炎)

同义名: 典型结节性多动脉炎 (Classic polyarteritis nodosa)。

结节性动脉周围炎 (Periarteritis nodosa) 病因不明, 多数学者认为是自身免疫的结缔组织疾患。

病理: 全身弹性小动脉、细动脉及静脉发生广泛坏死性全血管炎和动脉瘤形成。

临床表现: 不明原因发烧、末梢血嗜酸细胞增高和全身多脏器损害征象: 如血压升高 (67%)、发烧 (50%)、皮肤损害 (25%)、多种药物过敏 (24%)、呼吸道症状 (21%), 甚至有神经等系统病变。

影像学表现: 由于 80% 病例肾脏血管受累, 其影像学所见: (1) 尿路造影可正常或因肾周和腹膜后出血, 肾影和腰大肌轮廓不清。如出血限于肾包膜内, 肾影增大。不少病例可表现肾无排泄功能。输尿管可出现不规则和结节样充盈缺损, 为输尿管壁内血管病变之反映。(2) 肾动脉造影: 可见节段动脉, 叶间动脉或弓形动脉多发性动脉瘤样扩张以及节段性管壁不规则和狭窄。后期病例可见动脉闭塞和其远端缺血性肾梗死, 也可出现肾内血肿。另外, 常在腹部脏器中可见多发性动脉瘤。

### 542 Kwashiorkor 综合征 (营养不良综合征)

同义名: 恶性营养不良综合征, 断奶综合征。

临床表现: (1) 生长发育不良 (常在断奶后), 神志淡漠无表情, 哭声微弱; (2) 腹泻; (3) 皮肤色素沉着、干燥; (4) 头发颜色改变, 由黑变棕而后成红色; (5) 水肿; (6) 低钾血、低钠血, 低氯血, 血清铝较低, 轻度贫血。

**X线表现:** (1) 肠运动功能显著异常: 通过时间异常, 钡剂暂时性阻滞, 肠腔粗细不均; (2) 脑室扩大。

## L

### 543 Lacrimo-Auriculo-Dento-Digital 综合征 {泪管、耳、齿、指(趾)综合征}

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**临床和 X 线表现:** (1) 鼻泪管阻塞, 泪点发育不全或不发育; (2) 杯形耳, 听力丧失; (3) 牙齿发育异常; (4) 不同类型的指(趾)畸形。

### 544 Ladd 综合征 (十二指肠狭窄综合征)

**同义名:** 先天性十二指肠内源性梗阻; 儿童先天性十二指肠梗阻。

十二指肠狭窄综合征 (Duodenal stenosis syndrome) 由 Ladd 于 1932 年首先报道。本征的十二指肠病变多在十二指肠乳头以下部位, 少数在球部。

**遗传方式:** 可能为常染色体隐性遗传。

**临床表现:** 上腹部膨胀、持续性呕吐。

**X 线腹部平片表现:** 胃、十二指肠胀气, 类似“双泡影”征。肠腔内有无气体提示为部分梗阻还是完全梗阻。这种 X 线表现应排除腔外压迫如环状胰腺。

内镜可发现梗阻部位和程度。

### 545 Lambert-Eaton 综合征 (恶性肿瘤合并肌无力综合征)

**同义名:** Eaton-Lambert 综合征; 肌无力-肌病综合征; 假性肌无力综合征; 类重症肌无力; 肌无力综合征; 伴小细胞型支气管癌肌无力综合征。

本征 (Myasthenia with malignant tumor syndrome) 系指患恶性肿瘤 (通常是肺癌尤其是小细胞型支气管肺癌) 时, 伴发与癌肿浸润和转移以及营养状况低下均无关的种种神经功能障碍, 主要表现为肌无力。

**临床表现:** 四肢近端肌肉无力或易疲劳。

X 线、CT 检查了解胸部是否有恶性肿瘤病变存在。

### 546 Laron 综合征 (假性生长激素过低症)

**同义名:** 垂体性侏儒症 III 型。

本征 (Pseudo-Hypogrowth hormone) 是由于肝、肾对生长激素缺乏反应不能生成激素介质, 因而出现与垂体性侏儒症相同的临床表现。

**临床表现:** 患儿躯体生长迟缓, 身体矮小, 骨骼短而细小, 面容幼稚, 头大而圆, 胸廓较狭, 腹部较大, 肌肉较不发达。

**X 线表现:** 骨化中心生长迟缓, 骨骺多不融合, 骨龄幼稚, 但蝶鞍正常。

### 547 Larsen 综合征 (腭裂、先天性脱位综合征)

同义名: 腭裂、平脸、多发性先天性脱位综合征; 平脸、短指甲、多关节脱位综合征。

遗传方式: 散发性, 有常染色体隐性和显性遗传报道。

临床表现: 出生即有畸形。(1) 特异面容、扁平脸, 两眼分离过远, 鼻梁低凹, 前额隆起, 额裂; (2) 肘关节、髌关节、膝关节脱位 (膝反屈); (3) 细长指; (4) 短指甲; (5) 畸形足。

X线表现: (1) 关节脱位, 多为大关节; (2) 骨钙质异常; (3) 手、腕、膝、肘和足副小骨; (4) 二分跟骨; (5) 掌、跖骨和远节指 (趾) 骨短小, 铲形拇指; (6) 额骨扁平, 小颅底和小面骨, 眼眶浅, 两眼分离过远, 小下颌畸形; (7) 脊椎分段异常, 扁平椎; (8) 其他异常: 气管、喉部和肋软骨松弛软化, 肱骨远端发育不全, 腓骨短, 先天性心脏病, 胫骨前弯度增大。

### 548 Larsen-Johansson 综合征 (髌骨副骨化中心骨软骨炎综合征)

同义名: 髌骨软骨病; 髌骨骨软骨炎; 髌骨软化症; Sinding-Larsen 综合征。

本征 (Osteochondritis of accessory ossification center of patella syndrom) 为发生于少年儿童的一种特殊型髌骨无菌性炎症。

临床表现: 髌骨下极疼痛和有压痛, 行走时有跛行; 膝关节屈曲时疼痛明显加重。

X线表现: 主要观察膝关节侧位片和轴位片可见髌骨的髌股关节软骨面边缘不整, 有似锯齿状或虫蚀状改变, 少数病人可有囊性变 (即囊肿样透亮区)。

### 549 Launois 综合征 (部分性垂体功能低下巨人症)

同义名: Neurath-Cushing 综合征; 垂体功能低下巨人症; 婴儿型肢端肥大样巨大发育症、肥胖性发育不全-巨人症; Launois-Cleret 综合征。

本征 (Fractional hypopituitarism gigantism) 是由于垂体肿瘤或不明原因引起垂体分泌生长激素增多而促性腺激素分泌减少 (少数病例合并促肾上腺皮质激素及促甲状腺素分泌减少)。

临床表现: 巨人症或肢端肥大症; 肥胖; 性发育不全。

X线表现: 全身骨骼粗而长, 有时可见蝶鞍扩大 (肿瘤所致者)。

CT、MR 检查可见垂体肿瘤征象。

### 550 Laurence-Moon-Biedl-Bardet 综合征 (性幼稚、色素视网膜炎、多指畸形综合征)

同义名: Bardet-Biedl 综合征; Biemond 综合征; Biedl 综合征。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: (1) 色素性视网膜炎; (2) 多指 (趾) 畸形; (3) 肥胖; (4) 生殖器发育不全; (5) 智力低下; (6) 其他异常: 并指 (趾) 畸形, 侏儒、耳聋, 牙齿畸形, 肾脏畸形, 锁肛, 尿崩症, 膝外翻, 运动失调, 总胆管和肝内胆管囊性扩张。

X线表现: (1) 多指 (趾) 畸形, 并指 (趾) 畸形, 第 5 指弯斜畸形; (2) 泌尿系畸

形：囊肿、肾发育不全，肾盂积水，永存尿生殖窦，膀胱阴道痿；(3) 颅骨缺损，侧脑室扩大；(4) 髋关节发育不良。

### 551 Lawrence-Scip 综合征 (先天性全身脂质营养不良)

同义名：脂肪萎缩性糖尿病；脂肪萎缩性糖尿病伴黑棘皮症；完全性脂肪营养不良；全身性脂肪营养不良；Lawrence 综合征；Berardinell 综合征；Scip 综合征；完全性脂肪营养不良和类肢端肥大性巨人症；Berardinelli-Scip 综合征。

遗传方式：常染色体隐性遗传。

临床表现：初生发病。(1) 多毛症；(2) 黑棘皮症；(3) 全身脂肪组织缺损；(4) 大手、大足；(5) 婴儿阴茎或阴蒂过大；(6) 生长过快早熟；(7) 肌肉组织突出；(8) 静脉肥大；(9) 肝脾肿大并发肝硬化；(10) 智力低下；(11) 抗胰岛素糖尿病（但不伴发酮病），高脂血症，基础代谢升高。

X 线表现：(1) 软组织内脂肪缺乏致呈均质性软组织密度；(2) 骨质密度增高；(3) 管状骨皮质增厚；(4) 骨骺肥大突出；(5) 骨成熟加快；(6) 颅盖骨增厚，大脑镰钙化，副鼻窦、乳突过度气化；(7) 椎体浓密横带状影；(8) 肾肥大合并肾盂扩张；(9) 肝脾肿大；(10) 出牙过早；(11) 其他异常：基底池和三脑室扩大伴有（或无）侧脑室扩大，椎根间距变小。

### 552 Leber I 型 综合征 (家族性遗传性视神经萎缩)

同义名：遗传性视神经炎 (Hereditary optic neuritis)；遗传性视神经萎缩；Leber 病。

临床表现：15~25 岁的男性患者，多数呈隐性伴性遗传，表现为急性进行性视力减退，眼底由视乳头水肿、渗出、出血发展到视神经萎缩，并伴家族性遗传性共济失调。

X 线检查：可见蝶鞍变形。

### 553 Legg-Calve-Perthes 综合征 (股骨头骨骺软骨病)

同义名：扁平髋；Calve-Perthes 综合征；Legg 综合征；Perthes 综合征；幼年畸形性骨软骨炎；假性髋关节痛；股骨骨软骨病。

本征 (Osteochondrosis of capital femoral epiphysis) 是一种病因并不完全明了，在少年儿童期发病，以髋关节局部疼痛和功能障碍为早期表现，发展起来可使肌肉痉挛、萎缩，最终导致下肢缩短的一种慢性骨关节病综合征。

临床表现：以男孩为多见，好发年龄在 5~10 岁间；臀中部疼痛和跛行，患侧下肢轻度屈曲内收畸形；晚期可有轻度肌肉萎缩，少数病人肢体缩短。

X 线表现：X 线所见对诊断意义很大。

早期关节囊肿胀，继而股骨头骨骺密度增加、变扁，关节间隙增宽，干骺端局限性脱钙，即无菌性坏死；晚期股骨头骨骺可见斑片状或碎裂分节现象；股骨颈更粗、短、囊样透亮区更明显；痊愈期可见化骨核分节现象消失，骨结构恢复正常。有时可遗留股骨颈粗、短，以及髋内翻畸形，致使髋臼亦相应地变大、变扁，外形不规则，间隙狭窄，亦有骨赘增生而成为继发退行关节病；遗留的股骨头畸形，呈扁而宽的圆帽状或蕈伞状，股骨头可缩入变短的股骨颈内，亦可偏斜于前下方或出现髋关节的半脱位。

### 554 Legionnaires disease (LD) (嗜肺杆菌军人病)

同义名：退伍军人病；军团病；大街肺炎。

临床表现：(1) 多见于中、老年人，男多于女；(2) 一般急性肺炎症状；(3) 较重者有腹泻、腹痛、精神意识障碍，急性肾功衰竭，近 15% 病人死于呼吸衰竭或休克。

X 线表现：(1) 90% 肺部有异常表现，各肺叶均可累及，呈多样性，如大叶肺炎、间质肺炎或支气管肺炎改变；(2) 肺间质有斑点状浸润或早期实变征象，典型表现为单侧或双侧结节性肺实变；(3) 可伴少量胸腔积液，不形成脓肿。

### 555 Leigh 综合征 (婴儿型亚急性坏死性脑病综合征)

同义名：Leigh 脑病；Leigh 病；亚急性坏死性脑病；小儿 Wernicke 脑病；亚急性坏死性脑脊髓病。

本征 (Subacute necrotizing infant encephalopathy) 为遗传性脑变性疾病，其病变为脑干和脊髓有左右对称的坏死灶。

临床表现：多于 1~2 岁内发病，起病缓慢。精神运动发育障碍、哺乳困难、肢体无力、肌张力降低、步行困难、共济失调，视力减退、眼球运动障碍、眼球震颤；常有痉挛发作，癫痫，常由呼吸障碍而死亡。

影像学所见：(1) 气脑造影多正常；(2) CT 扫描见基底节、豆状核，特别是壳核以及丘脑和脑干被盖部等处有对称性低密度区，与病变相一致，有些病例仅累及壳核。另一些病例则广泛侵及尾状核及大脑白质。一般少年型局限于基底节，而婴儿型则比较广泛；(3) MR 表现：T<sub>2</sub> 加权像上，双侧基底节呈高信号，相当于 CT 上的低密度区；MR 还可显示中脑与橄榄区的坏死灶呈高信号 (长 T<sub>2</sub>)。

影像学上，Leigh 综合征必须与双侧基底节梗塞，一氧化碳中毒，纹状体黑质萎缩等鉴别。

### 556 Leitner 综合征 (肺结核-嗜酸细胞增多综合征)

同义名：肺结核合并 Loeffler 综合征。

肺结核-嗜酸细胞增多症 (Pulmonary tuberculosis-Eosinophilia) 是指肺结核患者并发末梢血嗜酸细胞增高和胸片上出现一过性肺炎。

临床表现：当肺结核患者在病情稳定的情况下突然发烧、咳嗽、胸痛，甚至呼吸困难。但多数病人常无任何明显症状和体征。

X 线表现：除可见典型结核病灶外，可出现不规则的云絮或片状、密度淡薄的阴影，且可在短期内消失或呈游走性炎症。

### 557 Lemmel 综合征 (十二指肠憩室致梗阻性黄疸综合征)

同义名：乳头旁综合征 (Papillen syndrome)，十二指肠憩室并胆胰管综合征。

十二指肠憩室致梗阻性黄疸综合征 (Duodenal diverticulum-Obstructive jaundice syndrome) 指因十二指肠憩室压迫总胆管，阻碍胆汁和/或胰液排泄，引起梗阻性黄疸和/或胰腺炎。

临床表现：(1) 消化道症状；(2) 梗阻性黄疸。

X线表现：(1) 胃肠钡餐检查可发现十二指肠憩室或十二指肠弯扩大，但无其他胰头癌征象；(2) 逆行胰胆管造影可见总胆管、胰管受压及管道开口异常；(3) 钡餐-经皮肝穿胆管造影同时检查可明确十二指肠憩室与胆总管末端的关系，有利于诊断与鉴别诊断。

### 558 Lentiginosis profusa 综合征 (大量着色斑综合征)

同义名：多发性着色斑综合征；着色斑病；豹皮综合征；心脏、皮肤综合征；LEOP-ARD综合征。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1) 多发性着色斑；(2) 心电图异常（传导缺陷）；(3) 两眼分离过远；(4) 肺动脉狭窄（瓣膜）；(5) 生殖器官异常（性腺发育不全，尿道下裂，隐睾，卵巢发育不全，青春期迟缓）；(6) 生长发育迟缓；(7) 耳聋；(8) 颈蹼。

X线表现：(1) 轻度或非典型肺动脉瓣狭窄，肥厚性心肌病变；(2) 两眼分离过远；(3) 骨成熟迟缓；(4) 下颌凸出畸形；(5) 鸡胸或漏斗状胸；(6) 翼状肩胛；(7) 脊柱后突畸形；(8) 掌指关节过度弯曲，并指（趾）畸形。

### 559 Lenz 综合征 (小眼球、小头畸形)

同义名：Lenz小眼球综合征。

遗传方式：伴性遗传。

临床表现：(1) 小眼球或无眼球；(2) 小头畸形；(3) 牙齿异常；(4) 尿道下裂，隐睾；(5) 智力低下；(6) 发育迟缓。

X线表现：(1) 肾发育不全；(2) 脊柱异常；(3) 锁骨和四肢异常。

### 560 Lepoutre 综合征 (原发性高草酸尿综合征)

同义名：高草酸尿综合征。

本征 (Primary hyperoxaluria syndrome) 系代谢障碍导致组织内草酸盐蓄积、肾草酸钙沉着。

遗传方式：先天性为常染色体隐性遗传，亦有显性遗传者。

临床表现：(1) 生长发育障碍；(2) 肾结石；(3) 尿排出大量草酸盐；(4) 早期出现肾功能不全的代谢缺陷病征。

X线表现：(1) 双侧肾结石；(2) 骨质疏松，表现与甲状旁腺机能亢进症相似。

### 561 Leprechaunism (矮妖精貌综合征)

同义名：Donahue综合征；矮妖精貌病。

遗传方式：可能为常染色体隐性遗传。

临床表现：(1) 子宫内不成比例性侏儒，发育不良；(2) 粗糙奇异面容（鼻梁扁平，鼻翼张开，低位耳，尖颧，厚嘴唇，两眼分离过远，眼睛突出，多毛症）；(3) 手足过大，弯指（趾）畸形，第3、第4蹼指，回状皮肤；(4) 出生前脂肪不足；(5) 乳头、乳房和外生殖器增大；(6) 智力低下和运动迟钝；(7) 内分泌错乱；胰岛细胞增生，男性 Leydig 细胞

增生，卵泡发育伴有卵巢囊性变，垂体促性腺激素增加；(8)肝、心、肾和胸腺异常；(9)其他异常：指甲发育不全，小口腔，漏斗状胸，足畸形，疝气，幽门狭窄；(10)婴儿早亡。

**X线表现：**进行性非特性骨改变：(1)严重骨发育迟缓；(2)内生软骨形成不全，干骺端不规则骨化和硬化性改变；(3)骨质减少。

### 562 Leriche 综合征 (主动脉自发性血栓形成)

**同义名：**主动脉分叉阻塞综合征，主动脉末端血栓形成。

**病理：**主动脉分叉部完全性血栓形成性阻塞，多见于青壮年男性。

**临床表现：**下肢无力而无跛行，两下肢软组织萎缩，立位时两腿和脚苍白，皮肤和指(趾)甲无营养性改变，创伤愈合缓慢，不能多立，主动脉、髂动脉和下肢周围动脉无脉搏或很微弱。

**X线、CT表现：**(1)主动脉分叉部钙化；(2)主动脉分叉部阻塞，侧支循环形成。

### 563 Leri-Weill 综合征 (骨软骨发育障碍)

**同义名：**骨软骨生成障碍，Leri-Weill肢中性侏儒，Madelung畸形并发短前臂。

**遗传方式：**常染色体显性遗传，女性多见，多数重型病例提示隐性遗传。

**临床表现：**(1)轻至中度侏儒伴前臂向背侧和外侧弯曲畸形；(2)尺骨向背侧半脱位(可恢复性，但不能持久)，肘、腕关节活动受限；(3)膝外翻。

**X线表现：**(1)桡骨短而弯曲，桡骨远端骨骺呈三角形，尺、桡骨之间距离增加，远侧尺、桡之间的腕骨呈楔形；(2)尺骨远端半脱位或脱位；(3)肘关节脱位；(4)胫骨变短且轻度弯曲；(5)其他畸形：掌跖骨短，膝外翻，髌外翻，胫骨内上下骺端呈鸟嘴状变尖。

### 564 Lesch-Nyhan 综合征 (自毁性咬伤)

**同义名：**青年性高尿酸血症；原发性高尿酸血症；青年性痛风合并脑侵犯；精神发育不全；高尿酸血症性尿酸代谢紊乱并神经系统异常综合征。

**遗传方式：**伴性隐性遗传。

**病因：**由于次黄嘌呤-鸟嘌呤-磷酸核糖甙转移酶的缺乏，因而引起嘌呤过度产生和尿酸增多。

**临床表现：**(1)自残；(2)智力低下和生长迟缓；(3)运动功能障碍；(4)小头畸形；(5)大脑性瘫痪；(6)痛风石性痛风；(7)血和尿内尿酸浓度升高。

**X线表现：**(1)继发于自残的变化，如指尖或指骨截断；(2)泌尿道阴性尿酸结石；(3)小头畸形；(4)轻度脑萎缩；(5)骨质侵蚀；(6)痛风钙质沉着；(7)骨发育成熟迟缓；(8)髌外翻、髌关节半脱位或脱位。

### 565 Letterer-Siwe 综合征 (急性弥漫性网状内皮细胞增多症)

**同义名：**Letterer-Siwe病；Abt-Letterer-Siwe综合征；急性弥漫性组织细胞增多症 X；非脂网状内皮组织增生症；恶性网状内皮组织增殖症；非类脂组织细胞增多病，Siwe综合征。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

病理：组织细胞普遍性增生。

临床表现：(1) 发热；(2) 反复发作性呼吸道感染；(3) 皮疹；(4) 骨痛；(5) 口腔炎；(6) 中耳炎；(7) 发育迟缓；(8) 肝脾肿大；(9) 淋巴结肿大；(10) 出血、贫血。

X线表现：(1) 边缘清晰锐利的颅骨缺损，乳突似云雾状密度增高；(2) 长骨局限性骨质病变，骨皮质侵蚀从内部开始，脊椎破坏并发椎体压缩性骨折；(3) 胃肠道侵犯；(4) 两肺有粟粒样斑状或网状阴影（蜂窝肺），亦可有肺大泡性气肿。

### 566 Lhermitte-Delthil-Garnier 综合征（红核幻觉症）

同义名：红核-视-听幻觉症；大脑脚性幻觉症（Peduncular hallucinosis）；红核对侧综合征；Lhermitte-Levy 综合征。

红核幻觉症（Hallucinosis-Red nucleus）系大脑脚上部和丘脑底部损害而致的疾病。

临床表现：多发生于老年人，表现为卒中后缓慢地逐渐加重的肢体麻痹，有节律的震颤等不自主运动同时伴有视幻觉和听幻觉。

CT、MRI 能查出大脑脚上部和丘脑底部的病变。

### 567 Libman-Sacks 综合征（无菌性疣状心内膜炎）

同义名：非典型疣状心内膜炎（Atypical verrucous endocarditis）。

无菌性疣状心内膜炎（Nonbacterial verrucous endocarditis）是指系统性红斑狼疮时可出现无菌性心内膜炎，病变常损及瓣膜及腱束而引起二尖瓣关闭不全。

临床表现：病人具有系统性红斑狼疮的典型表现；心尖部出现收缩期杂音。

X线检查左房扩大，严重者左室肥大。

### 568 Lichtenstein-Jaffe 综合征（嗜酸性粒细胞肉芽肿）

同义名：局限性组织细胞增生症。

本征（Eosinophilic granuloma）是由于局限性组织细胞增生并伴有大量的嗜酸性粒细胞浸润引起骨骼损害为主要表现的疾病。

临床表现：受累的骨骼多为颅骨、肋骨、骨盆、肱骨及股骨等，病灶部位有疼痛或肿胀。

X线表现：(1) 颅骨—可见局限性骨质破坏区，边缘锐利清晰，病变先从板障开始，然后累及内外板。一般病灶呈圆形或椭圆形，无明显硬化带，有时由于内外板侵及程度不一，边缘亦可不清。骨破坏可以超越颅缝，骑跨于两块颅骨。病灶范围多在一至五分硬币大小。(2) 椎体—在椎体未曾压缩时，仅可见到骨质破坏，一旦椎体压缩，形同 Calve's 氏病。(3) 长骨—在长骨好发于骨干或干骺端，不累及骨骺，病变开始于髓腔或皮质下层，通常表现为斑点状融骨性破坏，由内向外沿着骨之纵轴发展，如病变继续发展，皮质变薄，可略为膨胀隆起，若骨皮质完整可无骨膜反应，若皮质侵蚀破坏，骨膜受刺激而产生层状或葱皮样骨膜反应，与尤文氏瘤或骨髓炎相似，其范围较破坏区为大，使病变呈梭形膨大，无死骨，很少硬化。(4) 锁骨—发生于锁骨者，先引起松质骨破坏，破坏区边缘无骨质增生硬化反应。(5) 短骨—短骨极少发病，病灶多属单发，呈圆形、椭圆形或分叶状透明区，边缘清楚，但无硬化与骨囊肿具有致密边缘不同，皮质可变薄但很少膨胀，少数可病理性骨折及骨



膜增生，自愈时囊影逐渐缩小，趋于修复正常。(6) 残留骨—是一个比较多见的征象，系肉芽肿对骨质破坏不完善，可残留松质骨或皮质骨。

### 569 Liebenberg 综合征 (手指和肘关节畸形)

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1) 手指畸形 (短而小，沟状指甲)；(2) 肘关节异常。

X线表现：(1) 三角骨增大而使外形异常；(2) 有些病例可见三角骨与豆状骨融合；(3) 其他腕骨，特别是钩状骨亦可有形态异常；(4) 短指畸形，主要侵犯远侧指节；(5) 肱骨髁发育不良；(6) 枕骨小头和桡骨鹰嘴畸形。

### 570 Lightwood 综合征 (肾小管性酸中毒)

同义名：先天性高氯血性酸中毒综合征；婴儿钙质沉着；Lightwood-Butler-Albright 综合征，Butler-Lightwood-Albright 综合征；Albright 综合征。

遗传方式：散发或有家族史。

病因：肾小管机能不全，影响到重碳酸盐的再吸收功能和纯氢的排泄，或两者均受影响。

临床表现：常发病于婴儿。(1) 厌食；(2) 呕吐；(3) 呼吸深快；(4) 多尿；(5) 便秘；(6) 生长迟缓；(7) 血浆内重碳酸盐、钾和钙的浓度降低，血浆氯浓度升高，血浆酸碱度降低，而尿的酸碱度相对升高，高钙尿。

X线表现：(1) 肾钙质沉着；(2) 肾结石；(3) 轻度至严重普遍性骨质疏松；(4) 病理性骨折；(5) 骨成熟延缓。

### 571 Liner sebaceous nevus 综合征 (线状脂腺痣综合征)

同义名：线状色素痣；Jacassohn 脂腺痣；表皮性痣；单侧性痣；线状脂腺痣；线形痣。

遗传方式：散发性。

临床表现：(1) 线状脂腺痣 (棕黄色疣状皮肤病变) 常为单侧，侵犯巩膜和面部，于中线部分界清楚；(2) 癫痫发作；(3) 智力低下；(4) 其他异常：结膜脂肪皮样囊肿，角膜虹膜血管增多，脉络膜缺损，多毛症，脱发，色素痣，易发生错构瘤 (眼、肾、骨)、肾胚细胞瘤、基底细胞癌、汗腺腺瘤。

X线表现：(1) 颅骨不对称，大蝶鞍，脑萎缩，脑积水；(2) 病侧牙齿发育不全；(3) 其他错构瘤和肿瘤的 X线表现；(4) 脊柱侧凸、脊柱裂等骨骼异常。

### 572 Lip fistula and cleft lip and or palate 综合征 (唇瘻、唇裂和或腭裂综合征)

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床、X线表现：(1) 下唇中部凹陷；(2) 瘻道穿过口轮匝肌；(3) 唇裂和/或腭裂。

### 573 Lipodystrophy (partial) 综合征 (脂肪营养不良 (部分性) 综合征)

同义名：Barraquer-Simons 综合征；进行性脂肪营养不良综合征；面部脂肪营养不良；

头、胸、臂型脂肪营养不良；Weie Mitchell II型综合征；Simons综合征。

**临床和 X 线表现：**女性多见，女与男之比为 4:1，常发病于 5--15 岁之间。(1) 对称性面部脂肪缺乏伴有（或无）上臂、胸、腹和臀部脂肪消失；(2) 下肢脂肪积存；(3) 其他并发情况：蛋白尿，肾盂肾炎，肝肿大，智力低下。

#### **574 Lipoid dermato-Arthritis 综合征（类脂、皮肤、关节炎综合征）**

**同义名：**多中心性网状组织细胞增多症。

**病理：**皮肤和滑膜的病变中，有类脂沉积的巨型组织细胞。

**临床表现：**皮肤丘疹和皮肤及滑膜组织的小结节状病变，可引起关节软骨和软骨下骨质破坏。

**X 线表现：**(1) 滑膜附着处关节旁骨质破坏；(2) 指（趾）软骨下的骨质和关节软骨破坏，继续进展病例可造成软组织望远镜状变形，齿状突和寰椎破坏；(3) 远端指节变细。

#### **575 Lipoid proteinosis（类脂蛋白质沉积症）**

**同义名：**皮肤和粘膜类脂沉积症，Urbach-Wiethe 综合征，Rossle-Urbach-Wiethe 脂蛋白沉积症，皮肤和粘膜透明蛋白变性。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**常于生后发病。(1) 透明蛋白变性和脂类沉积，可见于皮肤，口腔粘膜和喉部（婴儿期开始声嘶）；(2) 智力低下；(3) 癫痫发作；(4) 血脂升高。

**X 线表现：**(1) 颅内海马回钙化，位于鞍背外上方，于后前位片在眼眶内侧呈倒逗号状；(2) 声带增厚（弥漫性或结节性）；(3) 肺内呈网状或结节状阴影。

#### **576 Lisfranc 骨折**

指跖跗损伤，常见第一、第二跖骨基底部骨折并有关节脱位者。多由直接暴力如车轧，重物打击足部和扭伤造成，骨折形态可呈横形、斜行或粉碎性。

#### **577 Lissencephaly 综合征（平脑或无脑回畸形综合征）**

**同义名：**无脑回畸形，先天性无脑回，平脑（脑回发育不全）。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**病理：**在胚胎 26--28 周内，由于神经元从脑室基质移行到皮质表层的过程中断而引起，表现为大脑半球表面光滑，脑沟阙如，大脑侧裂增宽，脑岛顶盖阙如。

**临床表现：**(1) 特殊面容：窄脸、小下颌，低位或畸形耳，两眼分开，枕、额突出；(2) 小头畸形；(3) 去大脑姿态，癫痫发作，发育迟缓，严重精神运动迟钝；(4) 婴儿或幼童早期死亡；(5) 并发畸形：心血管、肾等。

**X 线表现：**(1) 小头畸形，前顶部中线圆形钙化；(2) 脑室系统一般性扩大，基底池扩大；(3) 脑血管造影：前后位，大脑中动脉分支近乎直线上升，大脑中动脉点（Sylvian 点）消失，大脑前、中动脉之间的距离增加；(4) 多指（趾）畸形。

**CT、MRI 表现：**大脑半球表面平滑，脑沟阙如，大脑侧裂明显增宽，脑岛顶盖阙如，

蛛网膜下腔明显增宽，脑室亦常扩大。

### 578 List 综合征 (扁桃体疝)

List 综合征是枕骨大孔畸形所致的短暂性小脑扁桃体受压即脑扁桃体疝 (Tonsillar herniation) 的一组临床症状。

**病因:** 枕骨大孔区畸形, 包括颅底凹陷症、环椎枕化、小脑扁桃体下疝等。

**临床表现:** 用力咳嗽, 头部突然后仰或前屈时, 出现急性小脑扁桃体受压的临床症状, 即头痛、耳鸣、恶心、呕吐、四肢无力及感觉异常, 头颈位置恢复正常后, 症状自行缓解。

**影像学所见:** 颅底片、颈椎片显示畸形; CT、MRI 可见小脑扁桃体疝入椎管伴脑积水。

### 579 Listeriose 菌病肺炎

本病是由单核细胞增多性的 Listeriose 菌感染所致, 多发生于新生儿、免疫抑制患者, 网状内皮系统疾病患者以及妊娠期和产褥期妇女。其中以新生儿最常见。

**病因:** Listeriose 菌可从母亲血流通过胎盘和脐静脉到达胎儿循环, 或因母亲阴道或子宫内膜感染引起羊膜或羊水感染, 易由胎儿吸入所致, 也可能出生后从周围环境感染。

**临床表现:** (1) 出生后即有窒息、呼吸窘迫、皮肤苍白或紫绀; (2) 发热、咳嗽、呕吐等。

**X 线表现:** 肺部常有显著异常, 但不是特征性改变, 表现为间质性或结节性浸润。

### 580 Lobstery 爪形手 (手裂畸形)

系一种很少见的遗传性疾病, 特点是手指中部不发育, 手指分成尺及桡侧两组、单侧或双侧, 有些病例的足趾亦显示相应的畸形。

**类型:** (1) 畸形裂口呈“V”字型—手中部有明显裂隙, 并分成两组, 指间常有间蹼存在。中掌骨及指骨常阙如, 手呈爪形或钳状。(2) 浅裂口型—手中部“V”裂隙较浅, 有第二掌骨存在但指骨阙如, 而且常在足亦有同样变化, 畸形常为双侧对称性发病。(3) 仅在桡侧有指骨、掌骨或拇指骨、尺侧有一手指存在, 其余掌骨与指骨阙如、畸形常单侧出现, 足部不合并类似的畸形。

### 581 Locked-in 综合征 (闭锁综合征)

**同义名:** 去传出状态; 腹侧桥脑综合征; 腹侧桥脑状态; 桥断综合征; 脑延髓脊髓中斷; 桥脑-闭锁综合征; 假性无动性缄默; 假性昏迷; 有感觉的僵尸综合征; 持续的植物状态; 基度山综合征。

**病因:** 绝大多数系因脑血管病所致, 特别是基底动脉血栓形成更为多见。

**病理:** 病变主要位于双侧桥脑基底底部, 使双侧皮质脊髓束和皮质延髓束受损。

**临床表现:** 起病较急, 表现为缄默不语, 四肢瘫痪, 意识清醒, 只能用瞬目和眼球活动示意, 并有相应的局灶定位征。

**影像学所见:** (1) 椎动脉或全脑血管造影可显示基底动脉闭塞; (2) 某些病例当基底动脉闭塞影响小脑时, CT 扫描可见小脑密度异常; (3) MRI 对桥脑局限性病灶显示更为清

楚，有利于病因诊断。

### 582 Locked lung 综合征 (肺闭锁综合征)

**临床表现:**长期雾化吸入异丙基肾上腺素后,当支气管哮喘发作时,再次使用异丙基肾上腺素雾化吸入治疗或超声雾化时,突然出现哮喘、不仅不缓解,却相反加剧呈持续状态,极度呼气性呼吸困难、发绀、大汗淋漓、颈静脉怒张、端坐呼吸、四肢厥冷,严重时可导致死亡。双肺可听到广泛哮鸣音或呼吸音极低,甚至消失。若停用异丙基肾上腺素或超声雾化症状反见好转。心电图出现可逆性肺型P波。

**X线表现:**胸片显示可逆性肺气肿。

### 583 Loeffler 综合征 (单纯型嗜酸性细胞增多性肺浸润)

**同义名:**游走性肺炎;过敏性肺炎;嗜酸性细胞肺浸润;Loeffler肺炎;Loeffler综合征。

本征属嗜酸性细胞增多性肺浸润(Pulmonary idiopathic eosinophilia PIE)综合征中之一型,归属于变态反应性疾病。

**临床表现:**(1)胸痛,呼吸困难,低热,咳嗽,气喘;(2)周围血液嗜酸性细胞增高。

**X线表现:**往往在无意中发现胸部出现云絮状阴影,形状不规则,密度较低,可单发,亦可散发于双肺,很少呈大叶状。发生部位无规律性,呈游走性表现为特点。本征一般在两周左右吸收而愈。

**CT表现:**表现为小叶或小叶融合斑片状及斑片融合大片状病灶,病灶边缘模糊,病变可分布于各叶,以两下叶多见,其次为中叶和舌叶,上叶病灶较少。病灶沿支气管走行分布是此病的特点。在小叶融合病灶内可见空气支气管征象。

### 584 Lofgren 综合征 (妊娠-肺结节病-皮肤红斑综合征)

本征是指妊娠或产褥期妇女,突然发烧并发皮肤结节性红斑。胸片双肺门、纵隔淋巴结肿大,呈肺结节病时,称妊娠-肺结节病-皮肤红斑综合征(Pregnancy-Pulmonary-Erythema)。

### 585 Loin pain-Hematuria 综合征 (腰痛-血尿综合征)

本征指非肾结石、肿瘤或其他肾器质性疾病患者出现腰痛和血尿。病因不明,可能与服用雌性激素类药有关,或因肾内血管畸形导致血管内凝血。

**临床表现:**(1)多为青年女性;(2)腰痛;(3)血尿;(4)无尿频、尿急、尿痛。

**X线表现:**肾动脉造影显示小血管异常和局部造影剂充盈程度和流动异常。

### 586 Lorain-Levi 综合征 (垂体性侏儒症)

**同义名:**垂体性侏儒或矮小畸形;儿性体格或幼稚型;垂体性性腺机能减退(I型);青春前期全垂体机能减退(II型);Lorain综合征;Levi综合征;幼稚症;Brissand(III)综合征。

**遗传方式:**常染色体隐性遗传。

**病因:**青春前期垂体功能减退。

**临床表现:**(1)发育迟缓;(2)面容幼稚;(3)侏儒各部比例正常;(4)第二性征发育不全;(5)嗓音高尖;(6)出牙不良;(7)尿内性腺激素升高。

**影像学表现:** (1) 颅骨比面骨稍大, 蝶鞍较小甚至不存在, 但如鞍区肿瘤引起者, 则蝶鞍显示增大, 破坏; (2) 出牙明显迟缓; (3) 骨成熟迟缓, 骨骺闭合明显延缓, 全身骨骼均短小, 尤以四肢骨为甚; (4) 椎体边缘骨骺缺乏, 相对性扁平椎; (5) 气脑和脑血管造影尤其是 CT、MR 显示颅咽管瘤、囊肿等占位性病变。

### 587 Lowe 综合征 (眼、脑、肾综合征, OCRS)

**同义名:** 眼、脑、肾综合征; Lowe-Bickel 综合征; Lowe-Terrey-McLachlan 综合征。

**遗传方式:** 伴性与不完全性隐性遗传。

**临床表现:** 幼婴发病。(1) 智力低下; (2) 发育迟缓; (3) 白内障, 青光眼; (4) 进行性肾小管功能不全 (分泌氢离子和产生氨的能力减退, 高氮性酸中毒, 磷酸盐尿, 低磷酸盐血症); 其他异常: 发烧, 低张力, 关节过度活动, 深部腱反射减弱或消失, 活动过强, 肌发育不全, 隐睾、牛眼, 角膜疤痕, 眼表浅肉芽组织, 眼球震颤, 癫痫发作, 笑声高尖, 血尿, 颗粒状管型。

**X 线表现:** (1) 佝偻病或骨质疏松; (2) 长骨骨干病理性骨折, 愈合时伴大量骨痂形成; (3) 额部隆突。

### 588 Lubarsch-Pick 综合征 (原发性淀粉样变伴巨舌症)

本征 (Primary amyloidosis-Macroglossia) 为淀粉样物质沉积, 主要累及舌、心脏、血管、神经, 可出现巨舌和腕管综合征。

**病因:** 不明。常见家族性发病, 可能与遗传有关。

**临床表现:** (1) 心脏增大, 心律失常, 心力衰竭; (2) 巨舌; (3) 血管性紫癜; (4) 腕管综合征; (5) 交感神经受累; (6) 肝、脾、淋巴结肿大。

**X 线表现:** 心脏增大, 心力衰竭征象; 肝、脾、淋巴结肿大。

### 589 Luder-Sheldon 综合征 (家族性肾小管葡萄糖及氨基酸重吸收缺陷综合征)

本征特征为氨基酸尿、糖尿、尿中无磷酸盐。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**临床表现:** 婴儿期发病, 生长发育迟缓, 呈现中度佝偻病或骨软化症表现; 尿中有大量各种氨基酸、葡萄糖、果糖及蛋白, 无低血钾及低血钙表现。

**X 线表现:** 佝偻病或骨软化症征象。

### 590 Lumbocostovertebral 综合征 (腰椎、肋骨综合征或腰肋综合征)

**临床表现:** (1) 腰痛; (2) 先天性肋骨骨架畸形; (3) 脊柱侧突畸形。

**X 线表现:** (1) 肋骨畸形: 不生长或发育不全; (2) 脊柱畸形: 半椎体, 脊髓膜向前膨出。

### 591 Lutembacher 综合征 (房缺伴二尖瓣狭窄综合征)

**临床表现:** 先天性房隔缺损并发二尖瓣狭窄 (可能为后天风湿性)。

**X线表现:** (1) 不同程度的心脏扩大, 右心房显著扩大, 而左侧房室正常或轻度增大; (2) 肺动脉及其分支扩大, 并有明显搏动增强; (3) 主动脉缩小。

**超声心动图:** 示右房右室内径显著增大, 房间隔有中断现象, 二尖瓣城墙样改变, 开放受限, 或瓣膜活动速率及振幅增加。

### 592 Lysine malabsorption 综合征 (赖氨酸吸收不良综合征)

本征系二碱基氨基酸 (包括赖氨酸、精氨酸、鸟氨酸) 和胱氨酸在肾小管和肠道上皮细胞的转运机制先天性障碍所致。

#### 一、胱氨酸尿症

又称典型胱氨酸尿症 (Classic cystinuria)。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**临床表现:** 肾绞痛、血尿、尿频、尿路感染、肾积水; 最终肾功能不全。

**X线表现:** 肾和膀胱结石, 肾功能不全。

#### 二、二碱基氨基酸尿与赖氨酸尿症

赖氨酸尿症 (Lysinuria) 为常染色体隐性遗传。临床表现为腹泻、严重营养不良、生长发育差、智力低下, 亦可出现惊厥。

## M

### 593 Macarthur-Mccullough 畸形 (香蕉指畸形)

系先天性手短指畸形中的一个类型, 该畸形可单独存在, 或为有些综合征的重要组成部分。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

畸形的 2~5 指比拇指稍长, 似截指后遗留下的残指, 无指甲、拇指保留原长, 较粗可呈分叉及双指甲或甲分裂。远端手指弯曲, 远端指间关节呈连枷状, 而丧失扶持动作或有关节呈僵直状。

### 594 Macro dystrophia lipomatosa (脂瘤性营养异常性巨大发育)

**同义名:** 脂瘤性巨营养不良; 单侧肢体局限性巨大发育合并脂肪过多症和关节病变; 局部性巨大症和脂瘤性营养异常性巨大发育。

**临床表现:** 出生后发病。(1) 慢性进行性单侧脂肪过多和四肢巨大畸形; (2) 进行性关节病; (3) 牛皮癣样皮疹。

**X线表现:** (1) 皮下脂肪显著增生; (2) 骨增大, 边缘毛糙, 外生骨疣, 关节破坏, 不规则骨膜反应, 骨性僵直。

### 595 Madelung 综合征 (对称性腺脂瘤病)

**同义名:** Launois-Bensaude 综合征; Buschke II 型综合征; 对称性肾上腺脂肪过多综合征; Madelung 颈; 颈部脂肪过多症 (颈部脂瘤病)。

**临床表现:** (1) 大量脂肪沉积, 正常脂肪常开始积存于颈后部并向前延伸至颌下部, 且

向胸部对称扩张，亦可向阴囊蔓延；(2)可压迫神经血管结构。

**X线表现：**压迫血管和/或气管、支气管而引起阻塞。

### 596 Madelung 畸形

本征桡骨远端内侧软骨发育不良，而造成的同一部位骨骺及骨干的发育障碍，畸形随着骨的成长而逐渐发展亦可伴发于某些全身性形成障碍的疾病。

**遗传方式：**部分为常染色体显性遗传。

**临床表现：**(1)见于6~13岁，女多于男，双侧发病，随着骨的发育停止，畸形和疼痛也随之停止；(2)腕部肿痛，伸屈受限，腕关节松弛以及手不能向桡侧外展；(3)手背向后凸出，且尺骨茎突异常突出，手与前臂如“步枪刺刀状”，重者前臂旋前和旋后受限制。

**X线表现：**(1)桡骨远侧向桡背侧弯凸，其远侧关节向尺侧倾斜，正位相腕骨角的角度减小成锐角，侧位相其关节面向前倾斜的度数加大，患侧手及腕骨向前移位；(2)近侧排的诸腕骨失去正常的弧形排列；(3)桡骨长度变短，尺骨相对较长，其远端向背侧移位，并于桡骨远端内侧常可见一向尺桡间隙内突入之骨赘，称为“桡骨远端距突形成”为本畸形所特有；(4)尺桡下关节因桡骨缩短而呈半脱位，月状骨亦可移向桡侧半脱位。

### 597 Maffucci 综合征 (软骨发育不良并发血管瘤)

**同义名：**软骨营养不良并发血管错构瘤；Kast 综合征；多发性内生软骨瘤病；软骨营养不良血管瘤。

本征 (Dyschondroplasia with hemangiomas) 是一种儿童时期被发现的骨与软骨后天性畸形在指或趾的部位出现坚硬性结节，以后可在其他骨的骨组织出现肿瘤，皮下组织及其软组织可发现血管瘤。

**临床表现：**(1)趾(指)骨部位无痛性结节；(2)管状骨不对称肿块；(3)皮下软组织浅蓝色血管瘤。

**X线表现：**好发于长骨干骺端，错构性骨增生，骨膨胀皮质变薄，骨干发育短小，似侏儒症，外形相对变粗，干骺端的骨骼板变得畸形。错构瘤的X线表现可见孤立的圆形病灶或条状骨化斑，密度高，边界清楚，且可有钙化现象，随病变生长，肿瘤可伸入骨干或穿破皮质进入软组织阴影内。

发生于短管状骨时，干骺端显著增宽而畸形，破坏区为大小不等圆形、卵圆形或不整形透亮区，皮质极薄，可穿透软组织，而见大量钙化斑块或大小不等的圆形静脉石影。骨缺损常见于同侧掌指骨，有偏于一侧生长的倾向。

### 598 Malabsorption 综合征 (吸收不良综合征)

**分类：**(1)原发性(口炎性腹泻组)，粥样泻或乳糜泻，非热带性口炎性腹泻，热带性口炎性腹泻；(2)体质性病变，小肠病变，手术后等。

**临床表现：**(1)大量脂肪性、恶臭味大便；(2)体重减轻；(3)生长延缓；(4)腹胀；(5)皮肤色素沉着；(6)小肠活检有异常表现。

**X线表现：**钡剂检查：(1)小肠扩张，收缩功能异常；(2)小肠分段；(3)分泌过多；(4)粘膜皱襞不明显；(5)通过时间延长；(6)蜡模管征；(7)十二指肠改变，如肠管扩张

及粘膜增厚、数目减少和粘膜不对称；(8) 肠壁内出血。

### 599 Mallory-Weiss 综合征 (贲门撕裂综合征)

同义名：胃食道裂伤综合征，干呕性糜烂。

病理：食道下 1/3 粘膜和粘膜下撕裂并有（或无）贲门胃底的侵犯。

临床表现：(1) 无痛性呕吐，常发生于用力或呕吐之后；(2) 面色苍白，心动过速；(3) 内窥镜检查，可见撕裂伤的部位。

X 线表现：(1) 钡剂检查可显示食道壁撕伤处呈条状钡剂存留（X 线常不易发现）；(2) 选择性腹腔动脉和左胃动脉造影：于活动出血期，可显示撕裂部位（造影剂外溢）。

### 600 Maranon 综合征

本征系指卵巢功能不全合并扁平足及脊柱先天畸形。病因不明为先天性疾病。主要见于青年女性。

临床表现：自幼即有先天性脊柱畸形及扁平足，以后出现原发闭经等卵巢机能不全的表现。

X 线表现：脊柱畸形，扁平足。

### 601 Marchiafava-Bignami 综合征 (原发性胼胝体变性)

同义名：Marchiafava-Bignami 病。

本征 (Primary callosum degeneration) 通常是慢性酒精中毒引起的胼胝体脱髓鞘。

临床表现：常见于中年以上男性，多有长期饮用烈酒史。起病缓慢，呈进行性加重。表现为性格改变和进行性痴呆，并可出现震颤，共济失调、痉挛性瘫痪和癫痫发作。

CT 表现：急性期：胼胝体表现为低密度，注射造影剂后可强化。后期胼胝体萎缩常伴有额叶皮质萎缩。病变呈进行性，最后胶质斑块形成，不再出现强化。

### 602 Marfan 综合征 (蜘蛛指症)

同义名：细长指（趾）畸形；蜘蛛脚样指（趾）；肢体细长症。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1) 长头畸形；(2) 长肢，蜘蛛脚样指（趾）（握拳时拇指可以越过掌面）；(3) 眼畸形：水晶体异位、近视等；(4) 鸡胸或漏斗状胸；(5) 过度屈曲；(6) 心血管异常；(7) 韧带松弛，脊柱侧弯，足外翻。

影像学表现：(1) 骨骼：①长头畸形；②副鼻窦增大；③脊柱后突及侧突畸形；④椎弓根间距增大，椎管增宽；⑤掌骨指数增大（第 2~5 掌骨长与宽之比正常为 5.5~8，在 Marfan 综合征时，其比值在 8.5~10.5）；⑥长手指（第 3 指手指骨的长度超过其掌骨长度的 1.5 倍），当握紧拳头时，拇指末节可超过第 5 掌骨的内缘；⑦有时可见胸锁关节和髋关节脱位。(2) 胸部：①鸡胸或漏斗状胸；②肋骨切迹；③先天性支气管畸形；④支气管扩张；⑤肺通气困难（肺气肿，大疱，自发性气胸，囊性肺，弥漫性网状间质性浓密影）。

心血管系统二维彩色超声影像表现：①二尖瓣闭锁不全（不规则异常扩大的二尖瓣环，当心室收缩时，二尖瓣脱垂至左心房）；②主动脉窦扩张，主动脉闭锁不全；③主动脉和肺动脉动脉瘤；④主动脉（偶尔见于周围血管）囊性内膜坏死，夹层动脉瘤。动脉造影可见多



发性小内膜瓣。

### 603 Marie 综合征 (肢端肥大症)

肢端肥大症 (acromegaly) 是于青春期后发病的脑垂体机能亢进。

临床表现: 骨骼、内脏明显增大及出现垂体肿瘤对周围组织的压迫症状。

影像学表现: (1) 长骨骨髓部加宽; (2) 头颅增大, 骨板增厚, 颧骨增厚扩大, 枕骨粗隆增粗突出, 下颌骨向前突起, 副鼻窦、乳突发育气化过甚。牙齿分离; (3) 指及趾端增粗、肥大; (4) 椎体增大, 同时椎间隙增宽, 头颅片示蝶鞍扩大破坏; (5) 脑血管造影、CT、MRI 检查, 对垂体瘤诊断有较大价值。

### 604 Marie ataxia 综合征 (遗传性痉挛性共济失调综合征)

同义名: 痉挛性共济失调 (Spastic ataxia); Nonne-Marie 综合征; Marie 型遗传性共济失调; Marie 氏共济失调。

本征 (Hereditary spastic ataxia syndrome) 为一种较常见的遗传性共济失调。

遗传方式: 常染色体显性遗传。

病理: 主要为小脑萎缩, 脊髓亦有萎缩。

临床表现: 多数在成年后缓慢起病, 进行性加重。呈小脑性的共济失调, 开始以两下肢进行性的步态不稳, 伴有肌张力的增高, 腱反射亢进。无眼球震颤及弓形足, 亦无骨骼内脏畸形等。

影像学所见: 气脑造影、CT、MRI 均可显示小脑萎缩, 第四脑室、桥池及桥脑小脑角池扩大, 枕大池亦可扩大。小脑沟明显加宽。

### 605 Marie-Bamberg 综合征 (肺性继发性肥大性骨关节病)

同义名: 变形性骨关节病; 末端指 (趾) 肥大症; Paget 病性骨病; 骨性狮面症; Marie 病; Bamberger 病; 慢性肺性骨关节病; 全身肥大性骨关节病; 厚皮性骨膜病 (Pachydermo-Periostosis); Hagner 病; 继发性肥大性骨关节病; 继发性肥大性中毒性骨膜炎; 骨关节病; 中毒性骨膜炎; 肺性骨关节病; Bamberg's III 综合征; Mankowsky 综合征; von Bamberg 综合征。

本征 (Hypertrophic pulmonary osteoarthropathy) 为慢性肺疾患 (如支气管扩张) 或潜在性肺疾患 (如肺癌) 的患者在不知不觉中发生的骨、关节病变: (1) 杵状指; (2) 关节肿痛; (3) 长管状骨远端骨膜增生和新骨形成。

临床表现: (1) 关节肿胀疼痛; (2) 杵状指。

X 线骨片: 长管状骨骨膜增生, 骨质疏松, 骨皮质变薄, 末端指 (趾) 骨增大。骨病多见于肘、膝以下的胫、腓、尺、桡、手、足的管状骨。骨膜增生常呈对称性, 一般由骨干远端开始向近端蔓延, 渐渐减弱, 重者可累及全部骨干, 甚至达骨髓端, 增生骨膜呈花边状或葱皮状分层, 厚度为 1~10mm。不管其严重程度怎样, 骨皮质和髓腔多不累及为本病的 X 线特征。骨膜增生可随原发灶的清除而吸收。

### 606 Marie-Foix-Alajouanine 综合征 (迟发性小脑皮质萎缩综合征)

同义名：原发性小脑皮质实质性萎缩；小脑 Purkinje 细胞层状萎缩；小脑实质性萎缩；小脑橄榄萎缩。

本征 (Late cortical cerebellar atrophy) 病变主要侵犯小脑半球与蚓部、绒球以及橄榄体变性萎缩。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：发病年龄晚，多在 50~60 岁发病，急起缓慢进行性全身性的共济失调，言语障碍与震颤，晚期才出现眼球震颤。

影像学所见：CT、MRI 可清楚地显示小脑萎缩。表现为第四脑室、桥池及桥小脑角池扩大，枕大池亦可扩大。小脑沟明显加宽。

### 607 Marie-See 综合征 (维生素过多性脑积水)

同义名：急性维生素 A 过多综合征；Julien Marie-See 综合征。

临床表现：服用大量维生素 A 约 12 小时后出现症状，常持续 24~48 小时。(1) 呕吐，激动不安，失眠；(2) 囟门膨隆。

X 线表现：(1) 急性脑积水可能由于脑脊髓液产生过多和/或吸收减少所致；(2) 若长期大量服用 (日服 6~60 万国际单位) 维生素 A 可有骨改变，好发于尺、桡、胫、腓、掌、跖、锁骨及肋骨之腋部等，尤以尺骨和跖骨很少不受侵犯。头颅受累较少，从未见下颌骨及面部骨骼被侵犯者。单骨或为多骨发病，且有同侧性受累倾向。患骨表现为：管状骨：① 横径变细；② 骨干部骨膜下新骨形成，呈波浪状、分层状、薄壳状或梭状，与皮质间有一透亮带，此种改变常于骨干末端突然终止；③ 干骺端临时钙化带密度增高，并向两侧突出成鸟嘴状；④ 骨骺化骨核边缘可见致密的环状影。有时可被包裹埋藏在干骺端内，骺线早闭，而导致肢体缩短畸形；颅骨：颅缝增宽，其周围密度增高。

气脑造影、CT、MR 以清楚地显示脑积水征象，表现为脑室扩大。尤其是 MRT<sub>2</sub> 加权像上还可显示脑室周围高信号带，为脑脊液透过室管膜重吸收征。

### 608 Marinesco-Sjogren 综合征 (遗传性智力发育不全、小脑、晶体变性综合征)

同义名：遗传性智力发育不全、小脑、脊髓变性；Marinesco-Garland 综合征；Marinesco-Sjogren-Garland 综合征；智力发育不全、小脑晶状体退行性变；共济失调白内障侏儒综合征；Garland-Moorhouse 综合征。

遗传方式：常染色体隐体遗传。

临床表现：(1) 轻度至中度侏儒；(2) 小脑性运动失调；(3) 中等至严重智力低下；(4) 虚弱；(5) 先天性白内障。

影像学表现：(1) 常有各种四肢畸形：马蹄外翻足，平跖足，短指 (趾)；(2) 脊椎后突；(3) 牙齿不规则；(4) 小头畸形；(5) 气脑造影及 CT 扫描可见小脑萎缩。

### 609 Marshall 综合征 (早熟和成长不良综合征)

**临床表现:** (1) 异常面容: 粗眉毛, 眼突出, 鼻子发育不全且上翘; (2) 生长缓慢发育不良; (3) 运动缓慢和智力低下。

**X线表现:** (1) 骨成熟加快; (2) 眼眶浅; (3) 前额突出; (4) 下颌支发育不全; (5) 长骨管腔窄细; (6) 手指中节相对增宽, 而末节窄细。

### 610 Maxillonasal dysplasia (上颌窦、鼻发育异常)

**临床表现:** (1) 特征性面容 (无嗅脑样畸形): 扁鼻、鼻梁短, 半月形鼻孔、上唇突出; (2) 上颌骨发育不全; (3) 鼻粘膜萎缩; (4) 齿弓纵面短缩。

**X线表现:** (1) 上颌骨前段发育不全, 上颌基底部扁平; (2) 前鼻嵴不发育或发育不全; (3) 额窦发育不全; (4) 下颌相对突出。

### 611 May-White 综合征 (家族性肌阵挛-小脑共济失调-耳聋综合征)

本征 (Familial myoclonus cerebellar ataxia deafness syndrome) 为一种家族遗传性小脑进行性共济失调, 神经性耳聋, 以及肌阵挛型癫痫发作为特征。

**遗传方式:** 可能系常染色体显性遗传。

**病理:** 小脑齿状核细胞的丧失和小脑上脚的脱髓鞘。

**临床表现:** 常见于青春期, 缓慢进行性的小脑共济失调, 意向性震颤, 以上肢较下肢明显, 尚有肌张力减低, 构音困难; 神经性耳聋及肌阵挛型癫痫发作可同时并存。

CT、MRI 可显示小脑病灶有助于诊断。

### 612 Meadow 综合征 (产后心脏病)

**同义名:** 产褥期特发性心脏病; 产褥期特发性心力衰竭; 分娩前后心脏病。

产后心脏病 (Pospartum cardiopathy) 系指分娩后 3~6 个月内出现心脏扩大、胸闷、呼吸困难、浮肿、高血压等心脏病现象的一组病征。

**临床表现:** 病人多数于产后 2 周至 2 个月间出现气短、夜间阵发性呼吸困难, 咯泡沫样痰或带血丝; 心界增大, 心尖可闻及收缩期吹风样杂音, 心音弱, 奔马律, 肺底有啰音; 肝大, 血压可升高。

**X线表现:** 心影普遍扩大, 以左心室为主, 心脏搏动较弱, 肺淤血。

### 613 Meckel 综合征 (头颅异常和内脏囊肿)

**同义名:** Gruber 综合征。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床和影像学表现:** (1) 枕部脑膨出; (2) 唇、腭裂; (3) 多指 (趾) 畸形; (4) 多囊肾; (5) 其他异常: 小下颌畸形, 小头畸形 (占 50%), 小眼球, 或两性生殖器, 短颈、短肢, 畸形足, 并指 (趾), 脑畸形 (嗅脑阙如), 心血管异常, 胃肠道异常等。

### 614 Meconium aspiration 综合征 (MAS) (胎粪吸入综合征)

同义名：大量吸入综合征；胎儿宫内窘迫；胎粪性宫内窘迫。

临床表现：(1) 常见于过度成熟的新生儿，胎粪污染的胎儿；(2) 呼吸困难，气促，啰音。

X线表现：(1) 胸腔前后径增大；(2) 横膈位置下降；(3) 粗大、广泛片状肺实质阴影和线状浓密影；(4) 气胸和纵隔气肿；(5) 胸腔积液。

### 615 Meconium plug 综合征 (胎粪栓塞综合征)

同义名：胎粪阻塞综合征。

临床表现：(1) 腹胀；(2) 呕出绿色内容物；(3) 临床症状好转后，常可见排出胎粪栓塞物。

X线表现：(1) 阻塞性肠梗阻征象；(2) 腹部平面侧位可见骶骨前“包块”，即为肠腔内胎粪栓塞物，如直肠有气则可显示其前缘轮廓；(3) 钡灌肠可显示结肠内胎粪性管状物。

### 616 Median cleft face 综合征 (正中面裂综合征)

同义名：额、鼻结构不良或发育异常。

临床和X线表现：根据先天性畸形的轻重可分四型：(1) 额部隐性颅裂，两眼分离过远，两眶、上颌骨和筛窦之间完全性裂隙，有时可见胼胝体不发育；(2) 两眼分离过远，正中鼻裂，额骨隐性颅裂；(3) 两眼分离过远，正中鼻裂，唇缘正中裂；(4) 两眼分离过远，正中鼻裂。

### 617 Mediastinica de neoplasma 综合征 (赘瘤性纵隔综合征)

本征为上腔静脉阻塞综合征的一种类型，系指上腔静脉阻塞由肿瘤引起。(详见上腔静脉阻塞综合征)

### 618 Mediterranean fever (familial) [地中海热 (家族性)]

同义名：发作性综合征；家族性复发性多发性浆膜炎；间发性病变；Siegal-Cattan-Mamou病；Armenian (亚美尼亚人) 病；间发性腹痛。良性发作性腹膜炎，Reimann间发性病变。

遗传方式：常染色体隐性遗传。

临床表现：(1) 腹、胸或关节疼痛发作；(2) 发热；(3) 多发性浆膜炎 (胸膜炎，腹膜炎，心包膜炎和脑膜炎)；(4) 丹毒样红斑；(5) 继发性淀粉样变性 (约40%)。

X线表现：(1) 胸、腹腔积液；(2) 肠胀气有液平；(3) 钡剂中断伴有肠腔扩张和排空延迟；(4) 腹膜粘连引起阻塞性肠梗阻；(5) 关节内积液，关节周围肿胀 (多见于髋、腕、膝关节)，可以发展为慢性退行变性关节改变。

### 619 Megacolon 综合征 (巨结肠综合征)

本征常指一组结肠异常扩张的综合病征，包括先天性巨结肠，获得性器质性巨结肠，特

发性巨结肠，假性 Hirschsprung 综合征。临床表现为顽固性便秘和腹胀。先天性巨结肠及假性 Hirschsprung 综合征另有专节描述。

### △附：Acquired organic megacolon（获得性器质性巨结肠）

本病指在某些疾病的基础上发生结肠扩张。其临床特点为：在一些疾病过程中出现顽固的腹胀、腹痛、便秘。

**X线表现：**结肠腔积气增多，肠腔 $>6\text{cm}$ 。钡灌肠检查，有时可发现结肠器质性病变。

特发性巨结肠（Idiopathic megacolon）

**同义名：**直肠无力症；心理性巨结肠，慢性习惯性便秘。

本病病因不明。可能因为儿童懒惰或专心玩耍经常遗忘排便或因排便恐怖感而引起便秘，直肠逐渐扩张形成巨结肠。也有认为本征系因内括约肌弛缓所致，其实质是超短型巨结肠。

**临床表现：**4~5岁时发病，表现为顽固性便秘、腹胀。

**X线钡灌肠**可见乙状结肠扩张，扩张结肠远端无明显狭窄。

## 620 Megacystic microcolon intestinal hypoperistalsis 综合征（巨膀胱-小结肠-肠蠕动低下综合征）

本征系较少见的先天性异常，病因和发病机理不明。1976年 Berdon 首先报道。本征的病理及病理生理特征为巨大膀胱、短肠道及肠蠕动低下。突出的临床表现是高度腹胀。

**X线表现：**泌尿系造影示膀胱、输尿管和肾盂、肾盏均高度扩张，但无机械梗阻，膀胱壁明显增厚；胃肠道造影示整个肠道短，远端细小或狭窄，近端扩张，因肠蠕动减弱，肠道呈功能性肠梗阻表现。

**超声表现：**孕妇产前超声显像检查可见羊水过多，胎儿膀胱明显扩张，双侧肾盂积水。

## 621 Megacystis 综合征（巨大膀胱综合征）

**同义名：**巨大输尿管和巨大膀胱综合征。

**临床表现：**罕见的巨大容量膀胱，膀胱部分排空，可有便秘，可能为功能紊乱，有时有膀胱输尿管反流。内窥镜检查，可见三角区增宽、小梁消失、输尿管口扩大。

**X线表现：**大容量膀胱，可有反流，有时有轻度肾盂肾盏扩张，双侧输尿管增粗、扩张呈蜡肠状，但无下部尿路阻塞。

## 622 Megalencephaly（巨脑症）

**同义名：**脑大畸形。

**病因：**可能由于代谢产物异常积存而使脑质增加。

**病理：**颅脑异常增大，脑组织量异常增多。

**临床表现：**多见于儿童。(1)常伴有癫痫；(2)智能发育障碍；(3)头颅周径增大，外形很像先天性脑积水的头颅，但无眼球下斜现象，叩诊无破壶音。

**影像学表现：**(1)颅腔较大，但无颅内压增高的表现，颅板较薄；(2)CT和MRI可显示颅腔较大，脑室正常或轻度扩大，脑组织的CT的密度和MRI信号强度表现并无异常，

仅表现脑量增多。增强扫描时 CT 密度和 MRI 信号强度也和正常脑质相同。

### 623 Megalocephaly 综合征 (巨头综合征)

同义名: 脑积水, Chiari 畸形, Dandy-Walker 综合征, 基底细胞癌 (Gorlin 综合征), 色素失禁。

病理: 大脑假性肿瘤。

临床表现: 颅骨增厚, 佝偻病, 骨硬化病 (石骨症), 成骨不全, 口、指、面发育障碍, 高磷酸酯血症, 颅骨干骺端结构不良, 颅骨锁骨发育不全, Russell 侏儒, 致密性骨发育不全, 骨性狮面, 进行性骨干结构不良或发育异常。

巨脑畸形: ①伴发巨人症: 大脑性巨人症, 垂体性巨人症, 蜘蛛指 (趾) 畸形 (Marfan 征群), 肥胖性巨人症; ②伴发侏儒: 多发性内分泌性病变, 肌营养不良, 软骨发育不全; ③神经皮肤性征群: 神经纤维瘤病, 结节性硬化, 多发性血管瘤病; ④家族性巨脑畸形; ⑤代谢障碍: 氨基酸尿 (槭糖浆尿), 脑白质营养不良, Canavan 海绵变性, Alexander 病, Tay-Sach 病, 全身性神经节甙脂病, 粘多糖病, 异色性脑白质营养不良, 甲状旁腺机能减退和肾上腺皮质机能减退。

### 624 Megasigmoid 综合征 (巨大乙状结肠综合征)

临床表现: 为后天性疾病。(1) 进行性直肠乙状结肠增大; (2) 直肠扩约肌张力丧失; (3) 同时并发自主神经系统病变: 多见于精神神经病患者, 可有腹痛、腹胀、呕吐等症状。

X 线表现: 局限性, 不能恢复的直肠乙状结肠扩张。

### 625 Meigs 综合征 (卵巢-腹水-胸水综合征)

同义名: Demons-Meigs 综合征; Meigs-Cass 综合征; 卵巢、腹水和胸腔积液综合征; Meig-Salmon 综合征; 卵巢肿瘤胸腔积液综合征。

临床表现: (1) 良性或恶性卵巢肿瘤; (2) 胸腔积液, 当卵巢肿瘤切除后, 胸腔积液可自动消退。

X 线表现: 盆腔肿瘤, 胸腔积液和腹水, 钡餐检查可见胃肠道受卵巢肿瘤挤压移位现象。

CT 表现: 卵巢肿瘤, 胸、腹水。

B 超表现: 除可探及胸、腹水外, 还可探查至腹腔实质性包块或包裹性积液或腹腔积液有分隔现象。

除来源于纤维组织的卵巢良性肿瘤 (泡沫细胞瘤、粒性细胞瘤和 Brenner 瘤) 以外的肿瘤合并胸水和腹水的, 有人称之为“假性 Meigs 综合征”。

### 626 Melnick-Needles 综合征 (骨结构不良或发育异常)

遗传方式: 常染色体显性遗传。

临床表现: (1) 特征性面容: 两颊饱满, 轻度眼球突出, 大耳, 小下颌, 咬合不良; (2) 儿童发育不良; (3) 肩部窄, 上臂短; (4) 血清磷升高 (偶尔)。

X 线表现: (1) 颅底和乳突硬化, 前囟闭合迟缓, 小下颌, 副鼻窦发育不全; (2) 高椎

体（特别是第1、第2颈椎和枕髁），胸椎椎体前缘凹陷，腰椎椎间隙变窄；（3）肋骨呈带状，皮质不规则；（4）锁骨扩张，皮质不规则，胸骨骨化中心迟缓；（5）髂骨翼张开，髌骨顶变平，坐骨变尖；（6）长、短管状骨干骺端张开，桡骨胫骨弯曲呈S形，髌外翻；（7）一般骨化迟缓。

### 627 Melorheostosis (蜡油骨病)

同义名：单肢型象牙状骨炎；先天性单肢型骨质增生性骨病；Leri 流液状骨膜炎；Leri 病；Leri-Joanny 综合征。

临床表现：一般无明显临床症状。（1）疼痛；（2）关节僵硬；（3）节段性或完全性四肢不对称；（4）肌肉消瘦。

X线表现：单发或多发侵犯四肢长管状骨，多侵犯一侧肢体，亦可见于肩胛、骨盆、脊柱、肋骨和头颅（少见）。（1）沿长骨骨干线条状骨皮质增生类似向下流注的蜡油；（2）有时骨质增生可波及髓腔；（3）软组织内小的骨质沉着，特别多见于关节部位；（4）骨骺生长线早期闭合。

### 628 Mendelson 综合征 (急性吸入性肺水肿)

同义名：吸入性肺炎；吸入酸性肺炎；吸入性临床肺炎；胃酸吸入肺综合征；胃液吸入性肺炎。

急性吸入性肺水肿 (Acute aspirative pulmonary edema) 气管内吸入酸性液体 ( $\text{pH} < 2.5$ )，引起肺水肿，使患者呈急性哮喘样发作、明显发绀，即为本综合征。

临床表现：当吸入大量液体时，即刻发绀，急性哮喘样发作。

X线表现：当吸入液体时，双肺可见不规则、模糊、弥漫性、斑片状类小叶性肺炎或/和毛玻璃状肺水肿阴影。吸入固体食物时，还可见所属肺叶不张、炎性突变。亚急性期可并发肺脓肿。

### 629 Menetrier 综合征 (巨大胃粘膜肥厚症)

同义名：肥大性胃病，胃粘膜巨肥厚症，斑疣状胃腺瘤，巨肥厚性胃炎，局限肥大性胃腺，胃粘膜肿瘤样肥大，绒毛状胃病。

病理：（1）胃粘膜皱襞显著肥大；（2）胃腺体增生肥大；（3）胃粘液增多。

临床表现：（1）上腹部痛，类似溃疡病症状；（2）低蛋白血症；（3）水肿和腹水；（4）贫血；（5）嗜酸性细胞增高（有时）。

X线表现：（1）胃粘膜肥大；（2）胃大弯不规则；（3）胃壁增厚；（4）病变部位分界不清；（5）钡剂混有粘液；（6）胃壁尚柔软，但蠕动减弱，排空延迟。

CT表现：（1）粘膜皱襞明显粗大呈指状及息肉状；（2）皱襞间隙较规则，且间隙区基底部的胃壁厚度基本正常；（3）胃的浆膜面光滑；（4）病变呈弥漫性，以胃体、底部大弯侧明显；（5）胃皱襞厚度随充盈程度而变化，即可变性，这一特征有利于与恶性病变区别。

### 630 Meningeal carcinomatosis (脑膜癌病)

同义名：软脑膜转移，癌性脑膜炎 (Carcinomatous meningitis)。

病理：尸解报告发生率为8%~10%，多与脑实质转移有关，并可涉及室管膜。

CT、MRI表现：CT平扫和不增强的MRI常不能显示软脑膜受犯，故必须行增强扫描，增强后的T<sub>1</sub>加权图像表现为脑沟回、室管膜和室管膜下明显增强；可伴脑沟、脑池扩大；小脑天幕增厚而不规则。约有11%的病人仅表现为脑积水。

### 631 Meretoja 综合征（神经淀粉样变性Ⅳ型综合征）

同义名：FindlandⅣ型淀粉样神经病（FindlandeⅣ amyloid neuropathy）。

本征（Amyloid neuropathyⅣ syndrome）以角膜受累为首发症状，继之出现周围神经、皮肤和内脏损害为其特征。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：30岁左右发病；首先症状是格状角膜营养不良；25%伴发单纯性青光眼；继之出现周围神经受累，睑皮松弛及四肢皮肤苔藓化；后期皮肤趋于萎缩，并以不恒定的关节和胃肠症状为其特点。

X线检查可见心脏扩大。

### 632 Merkel 憩室（回肠远端憩室）

由于胚胎期卵黄管部分未闭合所遗留的一种先天性畸形。

临床表现：无症状。当憩室并发炎症、溃疡时，出现消化道症状。

X线表现：钡餐造影钡剂充盈憩室时，常呈一囊袋状突出物，并与回肠相连，大小不一，其内可见正常肠粘膜，有明显蠕动，边缘光滑，位置固定为其特征，多数位于肠管的系膜侧。如发现有小肠粘膜通过颈部进入袋状钡影，或肠管钡剂已经排空，而袋影内仍有钡剂存留，即可确诊为憩室。如有激惹与粘连征象时，则应考虑为憩室炎。

CT表现：表现为肠壁向外突出的囊性肿块，壁规则，内容物均一，或与肠内容物一致。

### 633 Merwarth 综合征（Rolandic 静脉栓塞症）

Rolandic 静脉栓塞症（Rolandic vein occlusion），由大脑静脉自发性血栓形成，临床表现为逐渐出现手臂无力，进行性偏瘫，腿脚部感觉运动障碍等症状。

本征可能与血液凝固性增高有关，在高热、全身衰竭、脱水、慢性消耗性疾病（如结核、肿瘤等）时易于发生。

病理：可见大脑皮质静脉有血栓形成，并出现不同程度的出血和软化区。

脑血管造影、CT检查能发现病灶，有助确诊。

### 634 Mesencephalic artery 综合征（中脑动脉综合征）

同义名：基底动脉分叉部血栓综合征，基底动脉分叉部综合征；乳头体后动脉综合征；双侧旁正中丘脑综合征；丘脑中脑综合征。

病理：基底动脉顶端的中脑动脉血栓形成或栓塞所致。

临床表现：一般起病较急，开始意识障碍较重，常呈昏睡，随着意识恢复而表现为嗜睡、运动不能性缄默，动眼神经麻痹，眼球垂直运动障碍和严重遗忘和痴呆。

CT检查可发现双侧丘脑梗塞。



### 635 Mesomelic dwarfism (Langer)〔肢中性侏儒(Langer)型〕

遗传方式：常染色体隐性遗传。

临床表现：(1) 小腿和前臂显著变短；(2) 下颌骨轻度发育不全；(3) 智力正常。

X线表现：(1) 四肢长骨短而粗，前臂与小腿诸骨相对较短；(2) 肱骨头内翻畸形，三角肌粗隆突出；(3) 桡骨干明显成角、桡骨头变形。尺骨短而宽，腕骨变形；(4) 股骨颈短，股骨大粗隆和髌突变大；(5) 胫骨向外成角，腓骨很短而前后径增大。

### 636 Metachromatic leukodystrophy (异染性脑白质营养不良)

同义名：硫脂类脂沉积症；硫脂沉积症；Greenfield 综合征；Van Bogaert-Nijssen 综合征；Scholz 综合征。

遗传方式：常染色体显性遗传。

病因：在神经性或神经性组织内有脑甙类(硫脂类)的硫酸脂沉积，脑甙类硫酸脂酶活力不足。

临床表现：常于出生后一岁发病。(1) 走路困难，运动失调，四肢运动共济失调，吞咽困难，体质变坏，精神颓废，去大脑姿态；(2) 严重便秘；(3) 尿内异色性颗粒。

X线表现：(1) 进行性胆囊浓缩胆汁功能不良，造影检查胆囊显影不良或不显影；(2) 进展期病例可见脑室系统扩大；(3) 巨结肠。

CT表现：平扫在大脑、脑干与小脑白质内出现广泛对称性形态不规则，边界不规则，大小不一的低密度区。病灶紧贴皮层下的白质内分布，无占位效应，增强后无强化效果。

MR比CT敏感，脱髓鞘斑呈长 $T_1$ 长 $T_2$ 。即使CT正常者，在 $T_2$ 加权像上也可在白质区显示对称性，边界清楚的多发性高信号斑块。

### 637 Metaphyseal chondrodysplasia (Jansen)〔干骺端软骨发育不良(Jansen型)〕

同义名：Jansen 干骺端发育障碍，先天性干骺端发育障碍。

遗传方式：多为散发性，可能为显性遗传。

临床表现：症状开始出现于婴儿。(1) 明显侏儒，发育迟缓；(2) 典型面容：两眼分离过远，眼球突出，下颌内收；(3) 关节挛缩畸形，髋、膝屈曲关节逐渐肿大；(4) 儿童两腿屈曲，似猴子蹲坐姿态；(5) 其他异常：高钙血症，智力低下。

X线表现：(1) 颅骨发育不全，短头畸形，扁平颅底；(2) 干骺端显著膨胀并呈杯口状，广泛不规则钙化，于干骺端部位可见密度减低的非骨化性软骨混有散在的骨岛和钙化，骨骺大而骨质结构相对正常；(3) 骨干短，但轻度增宽；(4) 长骨弯曲(特别是下肢)，管状骨变短；(5) 下颌骨、肋骨端、锁骨和肩胛骨钙化不规则；(6) 成人可见持续性侏儒和骨骺畸形，但干骺端骨质结构在X线上有明显进步。

### 638 Metaphyseal chondrodysplasia (McKusick)〔干骺端软骨发育不良(McKusick型)〕

同义名：软骨、头发发育不良综合征。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**(1) 头发稀疏、细少而色淡；(2) 短肢侏儒；(3) 手短而粗，短甲，小腿轻度弯曲；(4) 其他畸形：肠吸收缺陷，巨结肠，慢性中性白细胞减少，异常细胞免疫。

**X线表现：**(1) 软骨结构不良表现为长骨干骺端扩展，呈杯口状，边缘似锯齿状，分段和呈扇形。最明显的是膝关节，其干骺端呈囊状不规则透亮区，并向骨干伸展，异常的骨骺形态与变形的干骺端相适应；(2) 腕、跖骨小，且轮廓不规则；(3) 掌、跖、指(趾)骨明显变短，干骺端呈杯口状，骨骺略呈锥状变形；(4) 肋软骨交界处呈杯口状和囊状透亮区，下部肋骨轻度变宽，胸骨短；(5) 椎体小，其骨骺板轻度不规则，腰椎明显前突畸形，轻度侧突畸形，颈椎1、颈椎2于前屈时可中度向前半脱位；(6) 骨盆相对较小，坐骨和耻骨窄小，髌白浅、髌前下棘变小。

### 639 Metaphyseal chondrodysplasia (Schmid) [干骺端软骨结构不良或发育异常 (Schmid型)]

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**(1) 身材矮小；(2) 下肢疼痛；(3) 小腿弯曲，步态蹒跚；(4) 腕部增大，手指不能完全伸展；(5) 下部胸廓向外张开。

**X线表现：**(1) 干骺端结构不良(下肢最明显，特别多见于踝、膝关节)，而手足管状骨可轻度被侵犯；预备钙化带密度增高，干骺端骨化不均匀(轻度扇形至严重不整齐)、开骺端张开并呈杯口状，边缘清晰的细骨刺伸入增宽的骺板软骨；(2) 髌内翻。

### 640 Metatropic dwarfism (间向性侏儒)

**同义名：**增生性软骨发育不全；胎儿增生性软骨营养不良或发育不全。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**(1) 出生时，短肢性侏儒伴有轻度躯干增长和胸部窄细；(2) 某些关节伸展受限(髌、膝)，进行性关节增大；(3) 尾部有小的隆突或皮肤皱褶，进行性脊柱侧突或侧后突；(4) 儿童期，四肢长度与躯干相比则四肢长度相对较大。

**X线表现：**(1) 颅骨多正常；(2) 扁平椎，小尾巴，下腰椎椎体后部骨化缺损，后缘凹陷；(3) 管状骨短粗呈喇叭状，干骺端明显张开，继发性骨化中心出现迟缓，骨龄迟缓；(4) 髌白呈水平状，髌骨翼小并呈方形，坐骨切迹短而深；(5) 肋骨短，但其胸骨端增宽，胸骨突出；(6) 进行性骨畸形(早期为小肢期，后期为脊柱侧后凸期)。

### 641 Microencephaly (脑小畸形)

**病因：**包括先天遗传性疾病和胎儿期、出生期或新生儿期的各种致病因素，如感染、出血、缺氧、产伤等。

**病理：**不但有脑实质质量的减小，并有脑质的低劣，脑回结构简单，皮质发育不全，神经元数目稀少、排列不整齐，颅骨和颅腔发育小。

**临床表现：**(1) 智能低下，甚至呈白痴；(2) 肢体瘫痪；(3) 癫痫发作；(4) 其他发育异常。

**X线表现：**颅腔缩小(尤以前额更明显，前囟不显著)，颅缝可提早闭合，颅板增厚，

板障增宽，脑回压迹消失。气脑造影或脑室造影可见脑室与蛛网膜下腔扩大，脑实质内容缩小。但已被 CT 和 MRI 所取代。

**CT、MRI 表现：**脑室系统扩大，蛛网膜下腔亦可扩大，表现为脑池和脑沟增宽，脑皮质光滑，缺少脑回、脑沟，严重者可合并胼胝体发育不全、透明隔发育异常、脑室穿通畸形等。脑小畸形颅腔缩小，前额部更明显，颅板较厚，板障增宽，颅骨内板平坦光滑。尤其 MRI 对脑发育不全的显示效果较好。

#### 642 Microphthalmia and digital anomalies [小眼球和指(趾)畸形]

**同义名：**眼球缺乏和指(趾)畸形。

**遗传方式：**伴性遗传。

**临床表现：**(1) 小眼球或眼球缺乏；(2) 指(趾)畸形。

**X 线表现：**指(趾)畸形。

**CT 表现：**小眼球或眼球缺乏。

#### 643 Midsystolic click 综合征(中收缩期卡嗒音)

**同义名：**心尖收缩期卡嗒音综合征。

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**(1) 胸痛，气急，疲劳，心悸；(2) 中收缩期卡嗒音，收缩晚期杂音；(3) T 波倒置。

**影像学表现：**(1) 心脏轻度至中度扩大；(2) 左心房轻度增大；(3) 二尖瓣后叶膨出呈扇形，当收缩期左心室下部异常隆突变形，二尖瓣闭锁不全；(4) 骨畸形：高腭弓，脊柱侧后突，小指弯曲，弓形足或平足畸形。

**M 型超声心动图特点：**(1) 收缩晚期瓣叶后移；(2) 全收缩期两个二尖瓣叶或其中之一呈吊床样改变；(3) 收缩期前向运动之后有收缩中期切迹及收缩晚期后向运动；(4) 收缩早期二尖瓣前叶因力求与脱垂的后叶接触而突然向后下陷。二维超声特点：二尖瓣叶超越瓣环平面的上移及两个瓣叶接合点的后移。

#### 644 Mietens-Weber 综合征(角膜混浊-眼球震颤-肘部挛缩-精神障碍侏儒综合征)

**同义名：**智力低下(Mietens-Weber 型)。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传或不完全显性遗传。

**临床表现：**(1) 智力低下；(2) 发育生长不良；(3) 鼻子尖小而鼻根凹陷；(4) 双侧角膜混浊，水平或旋转性眼球震颤，斜视；(5) 肘关节屈曲挛缩；(6) 腓肠肌萎缩；(7) 平足外翻。

**X 线表现：**(1) 桡骨小头脱位，骨骺阙如；(2) 尺、桡骨异常短小；(3) 指弯曲。

#### 645 Mikulicz 综合征(唾、泪腺肥大症)

**病因：**白血病、淋巴瘤、结核、梅毒、结节病。

**临床表现:**(1)泪腺、唾液腺进行性无痛性肿胀;(2)口腔干燥;(3)泪液缺乏或减少。

**X线表现:**唾液腺造影:早期为腺管囊状扩张,晚期为腺管系统破坏。

#### 646 Milk-Alkali 综合征(碱乳综合征)

**同义名:**Burnett 综合征;碱中毒综合征;饮乳者综合征;牛奶中毒;病理性钙化综合征。

**病因:**该病由长期服用过量牛奶和或碳酸氢钠所致,特别多见于有肾功能损害的患者。

**临床表现:**(1)恶心、呕吐、虚弱、头痛、眩晕、运动失调、精神错乱、中毒性精神病;(2)高氮血症、高钙血症。

**X线表现:**软组织内钙质沉着,如肾钙化、软组织钙化和角膜钙化等。

#### 647 Milkman 综合征(假性骨折)

**同义名:**Milkman-Looser 综合征;Looser-Debray-Milkman 综合征;骨质疏松骨软化综合征;Looser 带综合征。

**临床表现:**早期骨质疏松症状,临床表现为疼痛和骨骼变形为全身性代谢障碍所致。

**X线表现:**(1)骨质疏松伴有全身性骨质密度减低;(2)假性骨折,表现为密度减低的透亮带(Looser 带),多见于肩胛骨腋后缘、肋骨、耻骨支、坐骨、股骨颈内缘、髌骨、尺骨、桡骨和胫骨、腓骨。

#### 648 Millard-Gubler 综合征(桥脑外侧综合征)

**同义名:**Gubler 综合征;交叉性外展一面神经麻痹-偏瘫综合征;桥脑下部腹侧综合征。

**本征(Lateral pontine syndrome)**系指桥脑下部腹外侧病变累及外展神经、面神经与锥体束而产生的综合征。

**病理:**桥脑肿瘤及脑干脑炎最为多见,其次为变性病,血管病变则可为桥脑出血或梗塞。

**临床表现:**病灶同侧的外展神经和面神经麻痹;病灶对侧中枢性偏瘫。

CT、MRI 可见桥脑下部异常征象,有助于病因诊断。

#### 649 Miller-Dieker 综合征

**同义名:**17p13→pter 单体综合征;先天性眼-肾-脑畸形综合征;Miller-Dieker 脑发育不全综合征。

**临床表现:**(1)17号染色体异常,其关键性片断为p13,主要核型有46,XX(XY),del(17)(p13)等;(2)先天性无虹膜,白内障,青光眼;(3)鼻孔前翻,耳异常,小下颌及严重的生长迟缓;(4)颅缝早闭,极度智力低下伴癫痫和肌张力异常;(5)半侧躯体肥大;(6)尿道下裂,隐睾,马蹄肾。

**X线、CT表现:**(1)半数患者有心脏畸形;(2)马蹄肾;(3)CT显示脑回发育不全和额叶,颞叶无被盖。

#### 650 Mills 综合征(进行性上行性瘫痪综合征)

**本征**为大脑皮层萎缩性病变所致的慢性进行性上行性瘫痪。

**同义名:**进行性上行性脊髓麻痹;慢性进行性上行性瘫痪综合征。

**临床表现：**开始为一侧下肢瘫痪，逐渐缓慢上行波及同侧上肢。随后对侧肢体也同样地逐渐出现瘫痪。后期发生肌肉萎缩，但无肌纤维震颤。

**影像学所见：**(1) 气脑造影可见脑室扩大；(2) CT、MRI 可显示大脑皮层萎缩，尤以旁中央小叶附近萎缩为明显，侧脑室扩大。

### 651 Mirizzi 综合征 (肝管狭窄综合征)

**同义名：**肝管阻塞综合征；功能性肝脏综合征 (Functional hepatic syndrome)。

**病理表现：**(1) 胆囊管的位置几乎与总肝管平行；(2) 胆囊管或胆囊颈部嵌入结石；(3) 总肝管部分性机械性阻塞；(4) 复发性胆管炎，后期发展为胆管性肝硬化。

**X 线表现：**胆管造影：胆囊不显影或观察到胆囊结石或伴随的炎症反应压迫总肝管外侧，形成宽底的弧形压迹，引起总肝管狭窄致部分性阻塞，肝内胆管扩张。

**B 超表现：**可见与总肝管平行的异常管道结构、肝内胆管扩张及胆囊管结石等现象，总胆管则无明显扩张。

**CT 表现：**能观察到总肝管外侧有外源性圆滑的压迫像，致使总肝管狭窄。

### 652 Mitral leaflet prolapse 综合征 (二尖瓣脱垂综合征)

**同义名：**Barlow 综合征；收缩期喀喇音-杂音综合征；收缩中期喀喇音-收缩晚期杂音综合征；二尖瓣喀喇音、杂音综合征；浪涛样二尖瓣小叶综合征；后瓣叶膨出综合征。

**临床表现：**(1) 少数病人并无症状，多数有胸痛、头晕、乏力、气急；(2) 听诊有收缩中期喀喇音及收缩中晚期杂音。

**影像学表现：**(1) 心影正常或呈二尖瓣型，左房左室、右室扩大；(2) 应用左心室造影、双平面电影左心室造影检查法，以分析左心室轮廓和收缩异常，并可证实二尖瓣脱垂和返流；(3) 心脏切面超声检查可见二尖瓣的一叶或两叶异常地向上移动，呈弓形越过二尖瓣环水平进入左房。

### 653 Mobile cecum 综合征 (活动盲肠综合征)

**病理：**盲肠和升结肠于后腹壁固定不全或不固定。

**临床表现：**脐周或右下腹暂时性或复发性痉挛样腹痛。

**X 线表现：**透视时，推压盲肠和升结肠，显示活动度过大。根据盲肠的活动范围可分三度。一度：盲肠移动至脊柱右缘。二度：盲肠与脊柱重叠。三度：盲肠移至脊柱左缘。

### 654 Mobius 综合征 (先天性外展神经和面神经麻痹)

**同义名：**Moebius 综合征；先天性两侧面瘫；先天性眼、面瘫痪；先天性外展和面神经瘫痪。

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**(1) 先天性两侧面瘫：因第 6、第 7 颅神经麻痹，以致引起双侧面瘫和两侧眼外直肌瘫痪；(2) 有时第 9、第 10 颅神经受侵犯；(3) 耳廓畸形，耳聋；(4) 1/3 有畸形足；(5) 指 (趾) 畸形；(6) 智力低下占 10%；(7) 肌肉被侵犯 (胸肌斜方肌，股四头肌，前锯肌和半膜肌等)；(8) 言语缺陷。

**X线表现:** (1) 由于吞咽功能运动紊乱而引起气管吸入; (2) 慢性肺炎症; (3) 约 1/4 患者有四肢畸形, 包括畸形足、指(趾)畸形〔并指(趾)、不生长、多指(趾)和短指(趾)畸形〕, 先天性髌脱位, 指间关节纤维性强直; (4) 胸大肌不全。

### 655 Moersch-Woltmann 综合征 (僵人综合征)

僵人综合征(Stiff-man syndrome)的特征是慢性起病, 逐渐进展的持续性全身骨骼肌僵硬, 并可由各种诱因出现发作性痛性痉挛, 神经系统改变并不明显, 肌电图检查静息时持续的正常运动单位电位。

**影像学所见:** (1) 病程中常见骨骼畸形、轻度脱钙、脊柱变形、骨折、骨关节半脱位等; (2) 有经 CT 检查发现大脑半球特别是脑干萎缩的报告。

### 656 Monakow 综合征 (脉络膜前动脉综合征)

**同义名:** Von-Monakow 综合征。

本征(Anterior choroidal artery syndrome)特点为脉络膜前动脉病变时引起对侧偏瘫、偏身感觉障碍、偏盲等症状。

**病理:** 脉络膜前动脉的病变以阻塞多见。

**临床表现:** (1) 对侧偏瘫: 由于大脑脚供血不全或软化造成; (2) 对侧偏身感觉障碍: 为内囊后肢后2/3相当于丘脑皮质束纤维供血不全或软化的结果; (3) 偏盲: 为内囊后肢后2/3相当视放射的纤维供血不全或软化的结果。

**影像学所见:** (1) 脑血管造影显示脉络膜前动脉阻塞; (2) CT、MRI 可见基底节区内囊后肢小软化或梗塞性病灶。

### 657 Monge 综合征 (慢性高山病)

**同义名:** Seroche 综合征; 高原性肺动脉高压症; 高原性肺源性心脏病; Monge 病。

长期工作或生活在海拔较高的山地, 因机体不适应这种长期低氧环境而引起显著发绀和明显红细胞继发性增多、动脉血氧分压下降, 导致肺动脉压升高和右心室肥大, 当迁回平地上上述异常现象又很快恢复者, 称为 Monge 综合征。而 Ayerza 综合征患者返回平原症状不会好转。

**X线表现:** 肺气肿或/和肺原性心脏病征象。

### 658 Monteggia 骨折

系指尺骨上端骨折合并桡骨头脱位。

**临床表现:** 儿童、青年较多见, 前臂肿胀, 压痛, 皮下淤血斑, 成角畸形, 骨擦声, 异常活动以及功能丧失, 可伴桡神经损伤。

**X线表现:** (1) 伸展型最常见, 尺骨上端横形斜行或蝶形骨折, 折端向前或向前外成角, 桡骨头向前或向前外脱位; (2) 屈曲型, 几乎均见于成人, 为尺骨上 1/3 或喙突下横形或短斜形骨折, 尺骨向后或向后外成角, 桡骨头向后或向后外脱位, 可合并桡骨小头和肱骨小头骨折; (3) 内收型, 儿童多见, 尺骨喙突下纵型劈裂骨折, 尺骨上段向外成角弯曲, 而往往移位不明显, 或仅向桡侧成角, 桡骨小头向外方脱位。

### 659 Morian 综合征

本征是一种罕见的由慢性炎症导致女性后尿道狭窄，引起顽固性尿路感染。

**临床表现：**(1) 早期自感以尿液排空困难为主；(2) 后期发生尿滞留和尿路感染；查体发现潴留性膀胱扩张。

**X线表现：**膀胱造影，显示尿道后部狭窄呈充盈缺损，膀胱壁有不同程度的小梁形成时，诊断可以成立。

### 660 Morvan 综合征 (脊髓空洞症伴上肢肢端营养不良)

**同义名：**遗传性感觉性神经根神经炎伴下肢断趾症。

本征 (Syringomyelia with upper-Acrodenutrition) 特点为隐袭起病，四肢痛觉进行性丧失，肌萎缩、溃烂、软组织及指、趾骨坏死脱落。

**影像学所见：**(1) 指、趾骨坏死、残缺；(2) 脊柱畸形和骨性椎管的扩张；(3) 椎管碘水造影可见到脊髓呈边缘光滑的梭形膨大，横径增粗，蛛网膜下腔变窄；(4) CT 平扫可见脊髓中央圆形液性低密度影，椎管碘水造影 CT 延迟扫描在空洞内可见到高密度的造影剂，脊髓外形光滑，均匀膨大；(5) MRI 图像上可见髓内管状扩张影，信号均匀且与脑脊液相仿。

### 661 Mounier-Kuhn 综合征 (巨大气管、支气管症)

**同义名：**气管扩张症；巨大气管；气管憩室病；巨大气管支气管；气管支气管软化症；非特异性巨大气管合并气管软化；气管支气管扩张。

**临床表现：**(1) 复发性下呼吸道感染；(2) 高声咳嗽；(3) 嘶哑；(4) 呼吸困难；(5) 大量脓痰。

**X线表现：**(1) 气管与主支气管扩大 (Valsalva 试验时气管内腔增宽，Muller 试验时气管变窄)；(2) 囊袋状小隐窝；(3) 肺气肿；(4) 肺纤维化；(5) 肺大疱。

**CT表现：**气管和主支气管的内径增大，管壁变薄。气管宽度可达 30~50mm，主支气管内径可达 25~35mm。气管内有不规则的皱折，气管软骨环之间管壁向外袋状突出。还可发现支气管扩张和肺内炎症。

### 662 Moya-Moya 火焰状血管瘤 (烟雾病)

**同义名：**日本人脑血管病变；Nishimoto-Takeuchi 综合征；多发性进行性颅内动脉阻塞；Nishimoto-Takeuchi-Kudo 综合征；脑底动脉环闭塞；脑底异常血管网综合征 (Abnormal cerebrovascular network syndrome)；Moya-Moya disease。

**病因：**至今不明。

**病理：**是一组以颈内动脉虹吸段狭窄或闭塞，以及脑底出现异常毛细血管网为特点的脑血管病。

**临床表现：**好发于婴幼儿及青年。(1) 头前；(2) 轻瘫、偏瘫；(3) 惊厥、抽动；(4) 言语障碍；(5) 步态不稳；(6) 偏盲；(7) 自发性颅内出血。

**X线表现：**颈内动脉造影是确诊烟雾病的主要手段，其特点为双侧或单侧颈内动脉虹吸段的狭窄或关闭，大脑前、中动脉根部狭窄或关闭，病变处的动脉腔边缘不规则，以及脑底

出现异常血管网。异常血管网起源于豆纹动脉、交通动脉的深穿支、丘脑膝状动脉及丘脑穿通动脉。

**CT、MRI 表现:**均为非特异性改变。CT 多表现为双侧多发性低密度病灶,脑萎缩和脑室扩大,部分病人出现颅内出血,增强冠状面扫描有时可见于基底池和基底节区的侧支循环影,可见基底动脉环,大脑前、中动脉近段变细,显影不良或不显影。尾状核及丘脑室管膜下区可见点状、弧线状的血管及血管团强化影,迂曲纤细,分布不规则。MRI 除可显示脑梗塞、缺血和血肿外,有时还可以显示颅内大血管情况和侧支循环情况。

### 663 Muco-Cutaneous-Lymphnode (MCL) 综合征 (皮肤、粘膜、淋巴结综合征)

**同义名:**川崎病; Kawasaki 综合征。

**临床表现:**(1)高烧;(2)手足末端红斑,硬性水肿;(3)躯干风疹样皮疹;(4)两眼结膜充血;(5)口唇潮红,口腔咽部粘膜弥漫性发红;(6)颈部淋巴结非化脓性肿大;(7)心血管病变:心杂音,奔马律,心音微弱;(8)消化道:呕吐,腹痛,腹泻;(9)其他:贫血,蛋白尿,咳嗽,关节肿痛。

**X 线表现:**(1)急性期可有肺内改变,呈网状、线状或毛玻璃状密度增高阴影;(2)心肌炎,心脏增大;(3)后期可见冠状动脉钙化;(4)心血管造影显示:冠状动脉瘤(占 20%),多见于冠状动脉起始部,74%为球形,亦可为纺锤状。

**超声心动图:**一般只能显示冠状动脉主干,边缘清晰的球形无回声区图像是诊断冠状动脉瘤的主要依据。

**同位素扫描:**<sup>201</sup>Tl 心脏扫描可了解本征患者心脏损害和灌注情况。

### 664 Mucopolipidosis, GM, gangliosidosis I [粘脂(贮积)病, GM, 神经节甙脂症 I 型]

**同义名:**Landing-Norman 病, Caffey 假性 Hurler 综合征, 家族性神经内脏类脂沉积症(或类脂质增高症)。

**遗传方式:**常染色体隐性遗传。

**临床表现:**(1)出生后精神运动迟钝;(2)异常面容:额部膨隆,鼻梁下凹,大低位耳,上唇长;(3)肝脾肿大;(4)胸椎侧后突;(5)腕、踝关节增大强直;(6)指骨短粗屈曲挛缩;(7) $\beta$ -半乳糖甙酶缺乏;(8)婴儿早亡。

**X 线表现:**(1)驼背畸形,椎体呈鸟嘴状或发育不全;(2)管状骨皮质变薄,小梁粗糙,肱骨有明显骨膜下新骨形成、髓腔膨胀,肋骨变宽,干骺端扩展呈杯口状(特别多见于腕、膝、踝关节),在踝关节和其他关节附近可见斑点状钙化。

### 665 Mucopolipidosis II [粘脂(贮积)病 II 型]

**同义名:**Leroy I-细胞病, I-细胞病。

**遗传方式:**常染色体隐性遗传。

**临床表现:**起病于生后数月或初生时。(1)异常面容:额部高,鼻梁扁平,鼻孔上翻,上唇与鼻间距离增加,眼睑水肿;(2)承溜病样体形;(3)明显精神运动迟钝和发育迟缓;



(4) 皮肤增厚 (关节部最明显); (5) 关节活动受限; (6) 齿龈肥厚; (7) 乳头间距离增宽; (8) 肝肿大; (9) 复发性呼吸道感染; (10) 皮肤活检处的成纤维细胞, 在其细胞浆内有大量暗的包含物 (I-细胞), 含有高脂类的 I-细胞; (11) 多于 2~8 岁死亡。

**X线表现:** (1) 婴幼儿: 长骨特别是肱骨和股骨呈“斗篷”状扩张; (2) 幼童: ① 颅骨增大、增厚, 蝶鞍增大或正常; ② 长骨短伴有管腔异常, 干骺端变宽不规则骨化, 肱骨颈内翻畸形, 尺桡骨远端倾斜; ③ 腕骨显著发育不全, 2~5 掌骨短小伴有远端多余骨骺, 其近侧端呈锥尖状变形, 指 (趾) 骨基底部骨骺发育不全, 其远端变尖呈子弹头形, 足趾及跖跗骨相对正常; ④ 胸腰椎前后径变短, 胸<sub>12</sub>至腰<sub>3</sub>, 椎体下部呈鸟嘴状变形; ⑤ 肋骨变宽呈铲状外观; ⑥ 肩胛骨发育不全; ⑦ 髌骨翼张开, 其基底部发育不全, 坐耻骨轮廓不规则, 髋关节脱位。

### 666 Mucopolipidosis III (粘脂病 III 型)

**同义名:** 假性 Hurler 多营养不良 (综合征)。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 侏儒; (2) 面容粗糙; (3) 关节早期出现强硬; (4) 轻度角膜混浊; (5) 智力低下 (有些病例); (6) 主动脉瓣闭锁不全 (有些病例); (7) 异常粘多糖贮积病在皮肤成纤维细胞组织的培养上表现为异染性和糖醛酸含量增加, 尿粘多糖正常。

**X线表现:** 其变化类似 Hurler 和 Hunter 综合征。(1) 颅缝早期闭合 (较大病员), “丁”形蝶鞍; (2) 锁骨短而粗; (3) 肋骨宽而较短; (4) 上腰椎椎体呈鸟嘴状变尖; (5) 髌骨翼增宽; (6) 髌骨体缩窄; (7) 髌臼窝变浅; (8) 长骨短而骨化不全; (9) 干骺端增宽, 骨骺小而扁; (10) 跖骨近端变尖; (11) 爪状手畸形; (12) 指间关节周围软组织肿胀; (13) 腕骨小而不规则; (14) 骨成熟轻度至中度迟缓。

### 667 Mucopolysaccharidosis I-H/S 型 (粘多糖病 I-H/S 型)

**同义名:** Hurler/Scheie 综合征。

本征为 Hurler 综合征与 Scheie 综合征的中间型, 可能是以上二征的突变基因的混合性杂合子。McKusick 氏 1972 年分类法将其划归为粘多糖病 I-H/S 型。其粘多糖代谢过程缺乏的酶, 尿排出的粘多糖, 遗传方式, 均与 Hurler 综合征及 Scheie 综合征相同。于幼儿期发病, 智力障碍轻, 骨骼发育障碍与全身症状均介于上二综合征之间。

### 668 Mucopolysaccharidosis I (MPS 1-H) [粘多糖病 IH 型 (MPS 1-H)]

**同义名:** Hurler 综合征; 多发性发育障碍; Pfaundler-Hurler 综合征; 承溜病; 脂肪软骨营养不良; 多发性骨营养不良。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** 1~2 岁时可有临床表现, 发展充分时, 包括以下征象: (1) 怪形面容: 舟状大头, 眼睛突出, 两唇张开, 颊颌粗厚, 鼻梁低凹、鼻孔张开, 大舌外伸, 牙齿错乱排列; (2) 严重智力发育不全; (3) 头发粗而多; (4) 角膜混浊; (5) 侏儒; (6) 胸腰椎后突驼背; (7) 腹部膨隆, 腹疝; (8) 关节屈曲挛缩, 爪形手畸形; (9) 粗声刺耳; (10) 肝脾肿大; (11) 鼻炎, 耳聋; (12) 常于童年死亡; (13)  $\alpha$ -L-艾杜糖醛酸苷酶缺乏; (14) 组织

内粘多糖酸过多积存，而尿内过多排泄硫酸皮素（硫酸软骨素 B）和硫酸肝素。

**X线表现：**（1）颅面表现：大颅脑，矢状缝与人字缝早期闭合，颅骨增厚（颅底明显），眼眶浅，眶顶呈垂直方向，蝶鞍大且呈“丁”形，交通性脑积水，下颌骨短宽呈钝角，下颌支短，髁状突扁平或凹陷，磨牙顺列异常，含牙囊肿，齿滤泡过度发育。（2）脊椎：胸腰后突，后突尖部的椎体呈钩状发育异常，椎体前后径变短，椎体呈双凸畸形，椎弓根相对增长。（3）胸部，肋骨宽且呈桨状，锁骨短而厚，肩胛骨厚而高，关节盂形成不良；复发性肺炎和支气管扩张，心脏扩大。（4）长骨、骨干中部增宽（多见于肱骨），肱骨颈内翻畸形，尺桡远端倾斜。（5）骨盆和髋关节：髂骨翼小而张开，髋臼顶陡直，坐耻骨粗厚成形不良，髋外翻，股骨头半脱位。（6）手：掌骨骨干、指骨近节和中节变宽（宝塔糖状掌骨），指骨短，腕骨小而不规则，2~5掌骨近端变尖。（7）足：与手比较，跗、跖趾畸形不严重。

### 669 Mucopolysaccharidosis II（粘多糖病II型）

**同义名：**Hunter综合征；Hurler-Hunter综合征；脂肪软骨营养不良综合征。

**遗传方式：**伴性隐性遗传。

**临床表现：**均为男性，临床表现开始于2~4岁之间，临床体征与Hurler综合征相似，但较轻。（1）面容粗糙，两唇突出，舌伸出；（2）轻度智力低下；（3）角膜清晰；（4）轻度侏儒；（5）屈曲挛缩（膝肘屈曲，臂部突出，爪形手）；（6）胸腰椎轻度后突；（7）进行性耳聋；（8）腹部隆起，疝气；（9）肝脾肿大；（10）寿命较长，可活至成年；（11）组织内粘多糖酸过多积存，尿内排出大量硫酸皮素和硫酸肝素。

**X线表现：**多发性发育障碍，类似Hurler病，但程度轻，而且进展较慢。早期出现关节炎，第2~第5指骨的中段指骨短小。

### 670 Mucopolysaccharidosis III（粘多糖病III型）

**同义名：**Sanfilippo综合征；多营养不良性智力发育不全；Sanfilippo HS粘多糖病；肝素尿综合征。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**开始发现异常于幼童期。（1）面容轻度粗糙；（2）正常高度或轻度侏儒；（3）轻微角膜混浊；（4）轻度关节强直和爪形手畸形；（5）精神和运动衰颓；（6）肝脾肿大；（7）尿内有大量硫酸肝素。

**X线表现：**与Hurler综合征比较，骨骼变形极其轻微。（1）颅骨后部显著增厚，颅底轻度增厚，乳突发育不全；（2）胸腰椎椎体呈卵圆形或长方形；（3）肋骨增厚；（4）髂骨翼增宽，髋臼顶陡直，股骨头小；（5）手短管骨造型不良，桡骨远端向尺侧倾斜；（6）长骨皮质增厚，骨小梁粗糙。

### 671 Mucopolysaccharidosis IV（粘多糖病IV型）

**同义名：**Morquio综合征；Morquio-Brailsford综合征；Morquio-Ulrich病；软骨骨营养不良或营养障碍，离心性骨软骨发育不良；硫酸角质素尿症；畸形性软骨营养不良症；非典型侏儒症。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现:** 常起病于1~3岁之间, 发展完全的临床表现包括: (1) 短躯干侏儒; (2) 面容较粗糙, 宽嘴短鼻; (3) 体态异常 (胸腰椎交界处后突畸形, 臂部突出, 鸡胸、严重膝外翻); (4) 手、足畸形; (5) 关节过度伸展; (6) 由于寰枢椎脱位, 而致脊髓受压; (7) 轻度角膜混浊; (8) 智力正常; (9) 进行性耳聋; (10) 复发性肺炎, 由于胸廓畸形而继发心衰; (11) 后期有主动脉瓣闭锁不全; (12) 大量硫酸角质素排泄于尿中 (多见于儿童, 至成人逐渐减少或变为正常, 但有些儿童病例没有硫酸角质素尿)。

**X线表现:** (1) 颅骨轻度舟状畸形, 乳突气房发育不全, 下颌髁突扁平或凹陷; (2) 牙缝隙增宽、釉质变薄, 龋齿; (3) 普遍性扁平椎, 枢椎齿状突小或不发育, 寰枢椎半脱位导致椎管狭窄, 椎体边缘不规则; (4) 肋骨扩张, 鸡胸, 胸腔上下高度变短; 前后径增大, 胸骨化骨中心早期愈合; (5) 髌骨翼缩窄, 髌臼顶陡直倾斜, 髌外翻, 骨化的股骨头逐渐消失 (无菌坏死); (6) 病变后期, 骨干轻度至中度增宽, 长骨干骺端和骨骺不规则; (7) 腕骨小而不规则, 2~5掌骨近端变尖, 1~5掌指骨相对增宽; (8) 跗骨轮廓不规则, 且骨化迟缓, 跖、趾骨短, 且其中部缩窄。

## 672 Mucopolysaccharidosis IS (粘多糖病 IS 型)

**同义名:** Scheie 综合征。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** 畸形常出现于儿童期。(1) 角膜混浊, 色素性视网膜炎; (2) 宽嘴, 厚唇; (3) 关节强直; (4) 爪形手; (5) 腕管综合征; (6) 心脏病 (主动脉瓣狭窄和闭锁不全); (7) 正常高度, 智力正常; (8) 尿内硫酸角质素排泄增多。

**X线表现:** (1) 畸形和囊性变 (可见于腕、掌、跖、跗和其他骨), 股骨头结构不良; (2) 锁骨、肋骨增宽; (3) 主动脉瓣病变。

## 673 Mucopolysaccharidosis VI (粘多糖病 VI 型)

**同义名:** Maroteaux-Lamy 综合征; 多营养不良性侏儒症; 骨肥厚性发育不全综合征。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 额骨突出、胸骨隆起、关节强直可在新生儿期出现; (2) 2~4岁生长停止; (3) 面容粗糙, 但怪形较 Hurler 综合征为轻; (4) 角膜混浊; (5) 智力正常, 无精神颓废; (6) 听力缺陷; (7) 肝脾肿大; (8) 疝气; (9) 脑积水; (10) 尿内排泄硫酸角质素增高。

**X线表现:** 骨骼变化的严重度和范围有很大差别。(1) 大长头畸形, 蝶鞍呈大“W”状变形, 颅骨增厚, 颅缝早闭, 导静脉孔增大, 下颌支变短; (2) 椎体呈卵圆形或弹头状, 下胸上腰部后凸畸形, 弯弧中央的椎体楔状变形; (3) 肋骨呈桨板状, 肩胛骨小而高位, 肩胛盂发育不全, 锁骨内端增宽; (4) 髌臼顶不规则, 发育不全, 股骨头不规则分段 (无菌坏死); (5) 长骨骨干增宽干骺端缩窄, 肱骨近端小斧状变形, 尺桡骨弓状畸形, 干骺端不规则, 骨骺畸形; (6) 掌骨基底部变尖, 短管状骨骨干变宽。

## 674 Mucopolysaccharidosis VII (粘多糖病 VII 型)

**同义名:** Dyggve-Melchior-Clausen 综合征。

遗传方式：常染色体隐性遗传。

临床表现：(1) 生长迟缓；(2) 肝脾大；(3) 智力发育受影响；(4) 常有肺部感染；(5) 尿中酸性粘多糖过多。

X线表现：(1) 进行性多发性骨发育不良，头颅大，颅缝早闭合，鞍结节扁平；(2) 下胸及上腰椎椎体前缘呈喙突状，脊椎后凸畸形，肋骨宽，肩胛骨短而圆，锁骨短而宽，齿状突发育不全；(3) 髌骨及长骨改变同其他类型、掌骨近端变尖。

### 675 Muir-Torre 综合征 (皮脂腺瘤伴内脏肿瘤综合征)

同义名：Muir 综合征；Torre 综合征。

本征 (Steatadenoma with visceral tumor syndrome) 病因不很明确，其特征为原发性皮肤肿瘤和消化道或泌尿生殖道肿瘤并存。

临床表现：发病年龄在 13~68 岁间，平均 48 岁，男性较多见，有阳性家族史。临床表现为原发性皮肤和消化道或泌尿生殖道肿瘤的症状。

X线表现：根据不同的临床表现行消化道造影、尿路造影以及子宫造影可发现所在部位的肿瘤征象。

### 676 Multiple endocrine neoplasia III 型综合征 (多发性内分泌肿瘤 III 型)

本征是多发性内分泌腺瘤综合征中的一个类型，其特点为多发性神经瘤伴甲状腺髓样瘤及/或肾上腺嗜铬细胞瘤。系 Khairi 于 1975 年首先报道。

临床表现：(1) 神经纤维瘤；(2) 甲状腺癌症状；(3) 肾上腺嗜铬细胞瘤症状；(4) 类马凡氏体型，可有脊柱畸形、鸡胸、四肢关节伸展过度。

影像学表现：(1) 消化道造影可见肠粘膜皱襞增厚，有时可见肠憩室及巨结肠；(2) 脊柱畸形；(3) CT 检查对甲状腺癌、肾上腺嗜铬细胞瘤的诊断有帮助。

### 677 Multiple epiphyseal dysplasia (多发性骨骺结构不良或发育不良)

同义名：多发性骨骺结构不良；多发性骨骺、骨软骨营养不良；多发性骨软骨炎；晚发多发性骨骺结构不良。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：患者常为较大儿童和青年。(1) 跛行、髋、膝、踝关节疼痛、强直；(2) 关节活动受限；(3) 轻度短肢侏儒；(4) 手足短而粗。

X线表现：(1) 管状骨继发性骨化中心、骰子骨和腕骨的骨化中心出现迟缓；(2) 长骨骨骺小、不规则、分段，有些病例骨骺扁平（以下肢骨为最明显）；(3) 腓骨相对较长，外踝位置低下；(4) 副骨化中心；(5) 腕、踝、膝关节骨的形状和化骨中心不规则；(6) 手、足管状骨短小，其骨骺不规则；(7) 椎体骺板不规则，有时前部呈楔状；(8) 颅骨胸骨、肋骨、锁骨和扁骨（继发性关节改变例外）不受侵犯；(9) 其他异常：桡骨头半脱位，股骨骨骺滑脱，股骨脱位，双层髌骨，膝外翻或内翻；(10) 骨骺与干骺端愈合延迟；(11) 随年龄增大，骺软骨中的斑点和分节现象逐渐消失，但畸形始终存在。

## 678 Multiple operated back 综合征 (多次手术腰背痛综合征)

**同义名:** 椎间盘手术失败综合征; 椎间盘外科失败综合征。

**临床表现:** 临床症状极为多样, 有的以椎间盘突出, 坐骨神经痛为主要症状, 也有的以马尾神经受压为主要症状, 同样也可有蛛网膜炎为主症者, 但人人都有椎管手术史。

**X线表现:** (1) 平片仅见椎管手术造成骨缺损外, 余无特异征象; (2) 水溶性造影剂有可能见到椎管狭窄, 神经根粘连等特异性改变。

**CT、MRI 检查:** 是诊断本病病因的非常有效的方法, 尤其是 MRI 能做出准确的诊断。

## 679 Murchison-Sanderson 综合征

**同义名:** Murchison-Pel-Ebstein 热; Pel-Ebstein 热。

本征系指恶性淋巴瘤患者 (主要是何杰金氏病), 出现周期性、有规则的发热。

**临床表现:** 有规律的周期性发热; 进行性淋巴结肿大; 肝脾亦可肿大。

**影像学表现:** 淋巴结肿大、肝脾大 (CT 显示更为理想)。

## 680 Murri 综合征 (实质性小脑萎缩综合征)

**同义名:** 普遍性小脑萎缩; 实质性小脑变性; 老年前期小脑共济失调综合征; 早老性小脑萎缩; 小脑皮质性共济失调。

本征 (Parenchymatous cerebellar atrophy syndrome) 几乎完全限于小脑皮质的变性。

**病因:** 感染, 多为病毒感染; 酒精中毒; 心脏病、慢性胃肠道疾病, 或恶性病变等。

**病理:** 小脑整体萎缩, 小叶变窄, 沟变宽。

**临床表现:** 缓慢起病, 对称性小脑功能损害, 通常局限于两下肢步态蹒跚, 言语含糊。

**影像学所见:** 脑室造影、气脑造影、CT 扫描以及 MRI 可见小脑萎缩, 无后颅凹占位性病变。

## 681 Multiple sclerosis (多发性硬化)

**病因:** 尚不明确, 有人认为可能为病毒引起, 有人则重视自体免疫性学说。

**病理:** 多发性硬化是中枢神经系统脱髓鞘疾病最常见的一种类型。病变位于白质内, 呈弥散分布, 以软化坏死灶多见。

**临床表现:** 20~40 岁的中青年多见, 女性多于男性。(1) 视力障碍; (2) 神经症状; (3) 膀胱功能障碍; (4) 感觉障碍; (5) 病变累及大脑、小脑或脑干时出现相应症状。

**CT 表现:** 可发现多数低密度病灶, 尤其是无临床症状的“静止灶”, 从而为诊断提供有力的证据。病灶缺乏占位效应, 可帮助除外肿瘤性病变。急性与恶化期病灶可以强化, 提示病程进展正在活动, 急性期过后病灶不再强化, 故动态观察可估计病情缓急与治疗效果。(1) 稳定期: 表现为一处或多处低密度区, 可见于大脑各叶白质、视神经、脑干、小脑及脑室周围, 尤其是侧脑室前后角与三角区周围的白质区。通常为多发性, 从数毫米至数厘米不等, 边界清楚, 或不太清楚。增强时无强化, 也无占位效应。(2) 急性期: 平扫仍显示低密度区, 其分布及大小亦与稳定期相同。增强特别是延迟扫描时低密度区变为强化病灶, 密度增高。一些原先并无低密度区的部位也可发现强化病灶。(3) 晚期的 CT 表现: 可发现脑萎

缩，大脑与小脑皮层萎缩表现为脑沟与脑裂增宽加深，髓质萎缩表现为脑室系统扩大。

因多发性硬化病灶多发、散在，新旧不一，缓解与复发交替，故同一病人CT同时表现低密度区、对比强化与脑萎缩是其特征。

**MRI表现：**T<sub>1</sub>加权像上，多见于两侧脑室旁、尤以两侧前角及后角周围可见多发散在斑点状形态不规则的低信号区，往往与脑室壁垂直排列。陈旧性多发硬化斑显示为等信号，部分病灶可融合成团，无占位效应。极少数病灶较大者可出现轻微占位征象。其次还可位于胼胝体、胼胝体与脑室之间、脑干、小脑及脊髓，亦可出现在皮质下脑白质内。在T<sub>2</sub>加权像上病灶显示为高信号。大多数患者伴有脑室系统扩大、脑沟增宽等萎缩征象，主要以白质萎缩为主，提示病情处于晚期。部分病人还可出现胼胝体变薄、脑干和脊髓变细，少数还可见小脑萎缩。

病变累及脊髓时，MR显示病灶呈长块形，纵向上可达数厘米，好发于脊髓外侧与背侧部，在T<sub>1</sub>加权像上呈低信号，在T<sub>2</sub>加权像上呈高信号，后者较为清楚。

## 682 Myositis ossificans progressive (进行性骨化性肌炎)

**同义名：**进行性骨化性纤维结构不良；先天性骨化性纤维结构不良；纤维织炎综合征；Munchmeyer病。

**遗传方式：**可能是常染色体显性遗传。

**临床表现：**(1)起病于儿童的进行性病变；(2)局部温度增高、肌肉痛、炎性肿胀、硬结块，最后，筋膜、肌腱、腱膜为骨性肿块代替，继之侵犯肌肉，全身肌肉除膈肌、面肌和舌咽肌均可钙化、骨化；(3)指(趾)小畸形(拇指和跖趾)；(4)趾蹠。

**X线表现：**(1)早期仅有软组织肿胀，进行期中为身体各部有不规则钙盐沉着，尤以颈部、胸锁乳突肌处、胸壁和腋窝为多见，亦可呈条纹状，沿肌肉走行方向而分布，亦可与骨骼相连；(2)指(趾)间关节和跖趾关节强直；(3)由于掌、趾骨短而造成拇指和跖趾过小畸形，由于骨性连接而形成单一趾蹠；(4)四肢其他畸形，跖趾外翻、趾蹠、多指(趾)畸形、指(趾)骨性连接、第5指弯斜畸形；(5)颈椎融合；(6)外生骨疣；(7)股骨颈宽；(8)牙齿异常(上切牙阙如)；(9)骨质疏松。

## 683 Myotonic dystrophy (肌强直性营养不良)

**同义名：**营养不良性肌强直；Steinert综合征；Steinert-Batten营养不良；Cursch-mann-Batten-Steinert综合征；萎缩性肌强直。

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**(1)白内障；(2)肌强直，肌瘦弱、肌病面容；(3)性腺萎缩；(4)额秃；(5)心传导和心律异常；(6)四肢远端萎缩。

**X线表现：**(1)颅骨增厚，大颞窝，小蝶鞍，颅后凸，两眼距离过近，大下颌，颞颌关节半脱位；(2)骨骼肌萎缩(肌块消失，脂肪和结缔组织增多)；(3)消化道功能异常：吞咽异常伴有会厌溪和梨状窝内钡剂存留，气管内吸入，食道、小肠和结肠扩张，结肠袋不全，节段性张力增强，胆管收缩力减低；(4)单侧或双侧膈顶升高；(5)泌尿道功能异常：收缩与排空不良；(6)其他异常：漏斗状胸，第4掌骨短，细长指(趾)，新生儿肋骨细。

## N

**684 Naffziger 综合征 (前斜角肌综合征)**

同义名: Adson 综合征; Coote 综合征; Haven 综合征; Noone II 综合征。

本征 (Scalenus anticus syndrome) 系患肢的臂丛神经及血管在穿过前斜角肌与中、后斜角肌处受压而出现肩臂疼痛、感觉异常、肢体乏力、血运障碍的一组综合征。

**临床表现:** 表现为自肩部向上肢和手尺侧放射性疼痛或麻木感, 有时亦向桡侧扩展。肢体乏力, 血运障碍。

**X 线表现:** 锁骨下动脉造影可以帮助明确受压部位。

**685 Narrow lumbar spinal canal 综合征 (腰椎椎管狭窄综合征)**

**临床表现:** (1) 马尾综合征伴发间歇性神经性跛行; (2) 腰椎穿刺困难。

**X 线表现:** (1) 骨性椎管的前后径和横径窄小; (2) 椎板增厚呈垂直方向, 小关节面和椎弓根增厚; (3) 脊髓造影: 小的硬膜外病变引起明显充盈缺损和不同程度的阻塞; (4) 马尾神经根明显显示。

**CT 表现:** (1) 腰椎管前后径明显狭窄, 正常前后径为 15~25mm, 平均 16~17mm, <15mm 即为可疑狭窄, <11.5mm 更有临床意义。硬膜囊较大者椎管狭窄必须证实有前后径 <11.5mm、椎管与硬膜囊比例失调、椎管内脂肪受压及硬膜囊受压变形; (2) 椎体后缘骨赘后伸; (3) 椎体上下关节突增生与肥大, 使腰椎管呈三角形, 即呈侧隐窝狭窄; (4) 黄韧带肥厚, 正常者 <5mm。异常者 >5mm, 是腰椎管狭窄的重要因素; (5) 后纵韧带钙化; (6) 椎间盘脱出与膨出, 见于多个椎间隙, 并压迫脊髓。

**MRI 表现:** 腰椎退行性变及骨质增生清晰可辨。椎间盘多处突出, 压迫硬膜囊, 呈脊髓前方凹陷状切迹, 硬膜外静脉丛受压、回流受阻, 在椎间盘上、下呈高信号。黄韧带肥厚, 从硬膜囊后方压迫脊髓呈凹陷状切迹。腰椎管狭窄受压在 MR 上呈串珠状变形。狭窄下端的脑脊液回流受阻, 其中的蛋白成分升高, 在 T<sub>2</sub> 加权像上呈高信号。

**686 Nelsen 综合征**

Cushing 综合征患者在肾上腺切除术后可产生垂体肿瘤, 常伴有明显的皮肤色素沉着。本综合征系 Nelsen 于 1958 年首先报告。

**临床表现:** (1) 皮肤及粘膜黑色素沉着; (2) 垂体瘤压迫症状。

**X 线表现:** 垂体肿瘤征象。

**CT 表现:** (1) 垂体肿瘤在鞍内生长, 由于压迫可引起蝶鞍扩大, 鞍背变薄, 用骨窗观察很清楚; (2) 若肿瘤冲破鞍隔向上生长, 平扫于鞍上可见类圆形肿块, 呈略高密度, 偶呈低密度, 边界清楚, 使鞍上池变形。也可突入第三脑室前部阻塞脑脊液循环引起脑积水, 使第三脑室与两侧侧脑室扩大。肿瘤向下生长可突入蝶窦内显示软组织肿块; (3) 增强检查: 肿瘤呈均一强化或周边强化; (4) 垂体微腺瘤需用薄层扫描, 可见微腺瘤上凸, 呈低密度灶, 而且明显强化。

**MRI表现:** 肿瘤由小到大, 在 MR 上的表现逐渐明显。(1) 最早的征象为上缘凸起, 不对称, 使蝶鞍倾斜, 以冠状面显示清楚; (2) 肿瘤 > 1.0cm 表现为: 蝶鞍内肿块, 可向上扩展至海绵窦。实体者在 T<sub>1</sub> 与 T<sub>2</sub> 加权像上与脑组织等信号。囊变与坏死区, T<sub>1</sub> 加权像上为低信号, T<sub>2</sub> 加权像上呈高信号; (3) 晚期蝶鞍显著扩大, 肿瘤可突入鞍上池, 排挤了其中的脑脊液影像, 使第三脑室前部、视交叉及视神经变形移位, 甚至累及胼胝体, 晚期可向后累及脚间池, 向前累及额下区, 向外侧压迫颈内动脉床突段并使侧裂池外移, 压迫颞叶内面。

### 687 Nephronophthisis of Fanconi (Fanconi 肾脏囊性病)

**同义名:** 家族性青年性肾脏囊性病; 肾髓质囊性病。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** 症状开始于儿童和青壮年。(1) 发育成长缓慢; (2) 多尿、烦渴; (3) 盐类消耗大, 进行性尿毒症; (4) 低钙血性搐搦; (5) 高血压; (6) 尿比重低, 且固定; (7) 贫血; (8) 活检: 肾髓质和皮质内有数目不等的小囊肿, 间质纤维化伴圆细胞浸润。

**X线表现:** (1) 双侧肾脏缩小; (2) 静脉肾盂造影: 不显影或显影不良。

**MRI表现:** 双侧肾髓质和皮质内有多发性小囊肿性病灶。

**CT检查:** 能更敏感地反映肾功能, 并且是检出病变、定位、诊断和估计病变范围的理想方法。表现为两肾缩小、轮廓光滑, 髓质或皮、髓质交界处有大小不等的囊肿, 肾皮质变薄, 皮、髓质无明显分界。本病囊肿常小, 完全位于肾实质内。因此, 薄层快速扫描是必要的。偶尔造影剂积聚于扩张的髓质小管, 延迟扫描可有类似髓质造影的表现。

### 688 Nephrotic 综合征 (肾病综合征)

**同义名:** Epstein 综合征 (非特异性肾病综合征); 类脂性肾病。

**遗传方式:** 先天性肾病中为常染色体隐性遗传。

**病因:** (1) 先天性; (2) 非特性; (3) 继发性; 疟疾, 胶原病变, 急性肾小球肾炎之后, 中毒性肾病。

**临床表现:** (1) 厌食; (2) 腹泻; (3) 水肿; (4) 蛋白尿; (5) 低蛋白血症; (6) 高氯血症; (7) 脂尿。

**X线表现:** (1) 腹水; (2) 胸腔积液 (常为肺下积液); (3) 间歇性纵隔增宽; (4) 肾脏肿大; (5) 由于肾水肿而致肾小盏伸直变窄; (6) 慢性肾病患者的肾脏缩小或正常; (7) 肺动脉血栓形成 (并发症); (8) 心包积液, 肺水肿; (9) 造影检查: 可见肠壁水肿。

### 689 Netter-Musset 综合征 (结核性子宫内腔粘连)

**病理:** 基本病变为一种潜在发展的溃疡坏死性结核性子宫内膜炎, 病变侵及粘膜深层或肌层后, 结果引起子宫内腔的粘连。

**临床表现:** 月经过少、闭经、原发性或继发性不孕, 可有疼痛, 但无内分泌紊乱症状。

**X线表现:** 子宫输卵管造影, 根据病变的严重程度及范围有: (1) 宫腔完全粘连, 仅宫颈充盈显影、造影剂抵子宫峡部受阻, 呈“指套”状。造影剂由宫颈向外溢出或出现静脉回流。(2) 宫腔不完全性粘连, 造影显示宫颈通畅, 上方仅峡部充盈, 呈圆形或为缩小变形,



显影的宫颈与峡部似“睡帽”状。(3) 宫腔多发性粘连、粘连好发于宫底角和峡部附近, 宫腔明显缩小不整, 成奇特形状, 类似先天性双角子宫、单角子宫、子宫发育不全或“三叶草”状子宫, 呈“假性畸形”影像。(4) 侧位相显示缩窄的宫腔影、造影剂静脉回流或输卵管结核的 X 线征象, 均为本病的有力佐证。

### 690 Neuro-Behcet 综合征 (神经白塞综合征)

Behcet 综合征反复发作的病程中, 出现神经系统损害的症状和体征为神经 Behcet 综合征。

**病理:** 多侵犯脑干, 特别是中脑和桥脑。

**临床表现:** 最多见的是颅神经麻痹, 一侧或双侧锥体束征和痉挛性瘫痪等脑干症状。

CT 检查可发现脑干、基底节、皮质下白质等处有低密度区, 可以被对比剂增强, 有的病变随神经症状的缓解和复发而时隐时现, 亦有发现大脑萎缩者。

### 691 Neurocutaneous 综合征 (神经、皮肤病综合征)

(1) 神经纤维瘤病 (Von Recklinghausen 病); (2) 结节硬化症 (Bourneville 病, Pringle 病, 结节硬化); (3) 脑三叉神经血管瘤病 (脑膜血管瘤病, Sturge-Weber 病, Dimitri-Sturge-Weber 综合征); (4) 色素失禁症 (Bloch-Sulzberger 综合征); (5) 毛细管扩张性运动失调 (Louis-Bar 综合征); (6) 视网膜与小脑血管瘤病 (Von Hippel-Lindau 血管瘤); (7) 出血性毛细管扩张 (Rendu-Osler-Weber 病); (8) 皮肤脊柱血管瘤; (9) 神经性鱼鳞癣 (先天性鱼鳞癣并发痉挛性截瘫和智力低下); (10) 掌跖角化病; (11) Refsum 综合征; (12) 白化病; (13) 神经皮肤黑变病 (原发性皮肤和脑膜黑变病); (14) 线状色素疣伴有智力低下和癫痫; (15) Melkersson 综合征 (复发性面水肿、深沟舌和同侧复发性面瘫); (16) 其他 (Wyburn-Mason 综合征, von Bogaer-Divry 综合征, Sjogren 综合征, Fabry 综合征), 可能代表上述综合征的变异。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传, 有较高的、不完全的外显率。

**临床表现:** (1) 先天性; (2) 显性遗传; (3) 广泛性全身症状累及神经系统、皮肤、眼和内脏; (4) 多发性肿瘤或囊肿。

影像学所见参见各有关综合征。

### 692 Neuroendocrine dysplasia (神经内分泌结构异常)

**同义名:** 粘膜神经瘤综合征; 粘膜神经瘤病并发内分泌性肿瘤。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**临床表现:** (1) 多发性神经病 (唇、舌、眼等); (2) 蜘蛛指畸形样外观; (3) 髓质性甲状腺癌; (4) 嗜铬细胞瘤。

**X 线表现:** (1) 蜘蛛指畸形; (2) 有嗜铬细胞瘤和甲状腺癌的表现; (3) 其他异常: 下颌突出, 甲状旁腺增生, 弓形足, Auerbach 神经丛 (肠肌神经丛) 和 Meissner 神经丛 (粘膜下神经丛) 的神经纤维瘤病, 巨结肠, 肠道憩室症。

### 693 Neutrophil dysfunction 综合征 (classification) [嗜中性白血球功能紊乱综合征 (分类)]

(1) 典型慢性肉芽肿性病变：伴性遗传，免疫球蛋白正常或升高。

(2) 非典型慢性肉芽肿性病变：①伴性遗传，有选择性的免疫球蛋白缺乏 (I gA)；②非家族性型；③家族性-非伴性遗传 (Job 综合征)。

(3) 孤立性嗜中性白血球功能缺陷：对某型细菌非家族性选择性缺陷。

### 694 Neutrophil dysfunction 综合征 [嗜中性白血球功能紊乱综合征 (儿童慢性肉芽肿病)]

同义名：儿童致命性肉芽肿病；Bridges-Good 综合征。

遗传方式：伴性隐性遗传 (典型类)。

病因：周围血液的中性白血球和单核细胞不能杀伤某种被吞噬的菌种，中性细胞氧化酶缺乏。

临床表现：(1) 低毒力的细菌可引起慢性、复发性严重化脓性感染，见于肺、淋巴结、骨、脾、肝等部位；(2) 湿疹样皮炎。

X 线表现：(1) 慢性复发性肺炎，肺门淋巴结肿大，肺气肿，纵隔障炎，心包炎，儿童心衰伴纵隔障炎，主动脉和头臂血管狭窄；(2) 霉菌感染；(3) 肝脾肿大；(4) 膈下和内脏脓肿；(5) 肺、肝、脾和淋巴结可见斑点状钙化；(6) 骨髓炎；(7) 骨髓炎 (死骨少见)，常侵犯手足小骨；(8) 膀胱炎；(9) 吸收不良综合征；(10) 肛门周围瘘管。

### 695 Neutrophil dysfunction 综合征 (Job's) [嗜中性白血球功能紊乱综合征 (Job 型)]

遗传方式：常染色体隐性遗传。

临床表现：(1) 红发白肤女孩；(2) 复发“寒性”化脓性感染，常由化脓性葡萄球菌引起；(3) 嗜中性白血球功能紊乱。

X 线表现：表现为胸、腹等处的化脓性病变。

### 696 Nevo-Xantho-Endothelioma (痣-黄色-内皮瘤)

同义名：青年性黄色肉芽肿。

病理：(1) 真皮和皮下组织内有组织细胞和泡沫细胞、巨细胞及细胞内脂类聚集；(2) 有时侵犯内脏 (纵隔、心脏、肺、腹膜后间隙、肠系膜与睾丸)。

临床表现：(1) 不同大小及不同部位的斑、疹和结节，出现于生后不久，可自动消退；(2) 虹膜脱位并增厚。

X 线表现：(1) 心脏扩大；(2) 纵隔和肺浸润，肠梗阻；(3) 侵犯眶内可有骨破坏。

### 697 Nezelof 综合征 (胸腺发育不良)

同义名：免疫球蛋白正常的淋巴细胞减少症；散发性胸腺发育不全症；伴正常免疫球蛋白的胸腺发育不全免疫缺陷病，存在免疫球蛋白的胸腺缺陷；伴免疫球蛋白的细胞免疫缺陷

综合征。Hayward 1982 年认为应将其分类归入联合免疫缺陷类内称之为伴免疫球蛋白的严重联合免疫缺陷 (SCID with immunoglobulin)。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** 多在婴儿后期或 1~2 岁后发病。常发生反复和严重的念珠菌感染, 扩散性种痘反应和致死性水痘, 但无血钙过低等代谢异常。

**X 线表现:** 胸片无胸腺阴影, 常见细菌性肺炎或卡氏肺囊虫性肺炎的 X 线表现。

### 698 New lymphoma 综合征 (新型淋巴瘤综合征)

**同义名:** 假性淋巴瘤良性病变, 窦组织细胞增生症伴巨大淋巴结肿大; 窦组织细胞增生症。

**临床表现:** (1) 不规则发热; (2) 全身淋巴结肿大, 以颈部各组淋巴结肿大最为突出; (3) 肝脾肿大通常不明显。

**影像学表现:** (1) 肺门及纵隔淋巴结肿大; (2) 淋巴管造影可发现腹腔淋巴结肿大; (3) CT 检查对病变的显示更为明确。

### 699 Nicolau-Balus 综合征 (全身性巨细胞-组织细胞瘤)

**同义名:** 类脂性风湿病; 非糖尿病性皮肤黄瘤病, 多中心性网状细胞增多症; 假肉瘤性网状组织细胞瘤; 类脂性皮肤关节炎; 巨细胞性组织细胞瘤; 皮肤和滑膜的多中心性网状组织细胞瘤。

本征属网状组织细胞瘤的一种主要临床类型。

**临床表现:** 皮肤及粘膜单发或多发性丘疹和结节, 伴有关节病变及全身症状。

**X 线表现:** (1) 关节软骨面的骨质破坏吸收, 关节间隙增宽, 以后可致关节腔消失; (2) 胸片上有结节性或弥漫性浸润。

### 700 Nielsen I 型综合征 (神经肌肉耗竭综合征)

**同义名:** 全身肌肉耗竭综合征。

本征 (Neuromuscular exhaustion syndrome) 系指过度疲劳引起的代谢紊乱, 而导致全身极度耗竭, 肌肉疼痛, 触痛和颤搐。

**临床表现:** 极度用力或过度劳累之后, 极度耗竭, 周身不适, 影响休息和睡眠, 尤其肌肉疼痛、触痛和颤搐, 最后肌肉萎缩, 体重减轻。

**X 线表现:** 肌肉萎缩。

### 701 Nielsen II 型综合征 (扣带回综合征)

**同义名:** “失认-失用-失语”综合征, 前扣带回综合征。

本征 (Cingulate gyre syndrome) 系大脑半球扣带回损害引起的以失认-失用-失语三征为主体的神经系统障碍。

**临床表现:** 常为睁眼凝视, 表情淡漠, 有听、视、嗅、味以及触觉的识别不能, 对疼痛刺激无反应。对语言文字及事物的表达能力丧失, 故常缄默不语。唯无瘫痪, 但无法作有意向、有目的之运动。大小便失禁。双侧 Babinski 阳性, 但肌张力正常。

CT、MRI 可见大脑半球内侧面，双侧扣带回病变，有助于病因诊断。

### 702 Niemann-Pick 综合征 (病) (鞘磷脂沉积病)

同义名：Niemann 病，Pick 病，神经鞘髓磷脂沉积症，神经鞘髓磷脂沉积病。

遗传方式：常染色体隐性遗传。

病因：先天性神经磷脂代谢异常，神经鞘髓磷脂酶缺乏。

病理：身体不同组织内（特别是网状内皮系统）有大量含有神经磷脂和胆固醇的泡沫细胞，各器官的实质细胞如神经核细胞、肝细胞中的神经磷脂增多而呈空泡状。

临床表现：原发于儿童，很少见于成人。(1) 智力低下和身体发育迟缓；(2) 恶液质；(3) 肝脾肿大；(4) 贫血；(5) 进行性失明，视网膜黄斑呈鲜红色；(6) 脾、淋巴组织、肝和骨髓内可找到 Niemann-Pick 细胞。

X 线表现：(1) 肋骨和长骨的髓腔增宽，管状骨骨干膨胀而皮质变薄，股骨远端呈长颈烧瓶状变形；(2) 骨质疏松；(3) 自发性骨折；(4) 髌外翻；(5) 较大儿童肱骨上端切迹状缺损（亦可见于正常儿童）；(6) 肺内粟粒性、小结节状或网状浸润；(7) 肾上腺钙化；(8) 肺和肝弥漫性钙化；(9) 肝脾肿大；(10) 个别病例在骶尾下部、髌及足部见斑点状钙化。

### 703 Nievergelt 综合征 (肢中段性侏儒)

同义名：肢中性侏儒 (Nievergelt 型)。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：四肢短小，肢中性侏儒。

X 线表现：(1) 尺桡骨发育不全，肘关节发育异常伴发桡骨小头半脱位；(2) 腕骨联合，短指 (趾) 畸形，弯斜指 (趾) 畸形；(3) 胫腓骨发育不全，并呈长方形，腓骨相对增长；(4) 跗骨融合；(5) 畸形足。

### 704 Nonne-Milroy-Meige 综合征 (遗传性淋巴性水肿)

同义名：Milroy 病；先天性象皮病；家族性淋巴水肿；遗传性水肿；遗传性淋巴肿 I 型 (Nonne-Milroy 型) 和遗传性淋巴水肿 II 型 (Meige 型)；Meige-Milroy 综合征；遗传性营养性水肿。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1) 淋巴水肿，常见于下肢；(2) 伴发的其他征象；先天性乳糜腹水，肠道蛋白丢失性淋巴血管扩张，胸腔积液；(3) 易发生感染。

X 线表现：(1) 淋巴管阙如或发育不全 (皮下淋巴管的大小和数目减少)；(2) 眼观和淋巴造影可见足部皮肤淋巴管；(3) 淋巴管壁薄弱易发生外溢；(4) 淋巴管瓣膜阙如。

### 705 Noonan 综合征 (先天性侏儒痴呆综合征)

同义名：Turner 表型或显型伴有正常核型；Turner 样综合征；男性 Turner 综合征；女性假 Turner 综合征；Ulrick 综合征；XX 和 XY Turner 遗传表型综合征；翼状颈综合征；假性 Turner 综合征。

遗传方式：不明，可能为伴性显性和常染色体显性遗传。

**临床表现:** (1) 身材矮小; (2) 青春期迟缓; (3) 轻度智力低下 (多数); (4) 两眼分离过远, 内眦赘皮, 眼睑下垂 (约占 60%); (5) 颈蹼; (6) 短颈; (7) 低位耳; (8) 先天性心脏病 (占 40%~60%); 肺动脉狭窄, 动脉导管未闭, 肥厚性心肌病, 静脉引流畸形; (9) 肠道淋巴管扩张; (10) 隐睾症; (11) 发际低; (12) 盾状胸。

**X 线表现:** (1) 颅骨畸形: 两眼分离过远, 双侧顶孔, 舟状头畸形, 小头畸形, 大头畸形, 双颞膨隆, 前颅窝陡斜, 小下颌畸形; (2) 骨成熟迟缓; (3) 牙齿咬合不良; (4) 鸡胸畸形, 胸骨短; (5) 肋骨上斜; (6) 脊柱畸形: Klippel-Feil 综合征, 椎体融合, 侧突、后突畸形; (7) 右侧先天性心脏病; (8) 肘外翻; (9) 先天性桡骨小头脱位; (10) 小指弯斜畸形。

### 706 Normal pressure hydrocephalus (NPH) 综合征 (正常压力脑积水综合征)

**同义名:** 慢性隐性脑积水。

NPH 系指颅内压不超过 180~200mmHg 的交通性脑积水。

**临床特点:** (1) 具有进行性精神衰退、步态失调和小便失禁三大症状; (2) 脑脊液压力正常; (3) 经脑室静脉分流术后, 神经症状明显改善。

**影像学所见:** (1) 气脑造影发现侧脑室 (特别是前角) 显著扩大, 胼胝体角较小 (常在 120 度以下), 脑表面蛛网膜下腔充气不良; (2) 同位素脑池造影: 可见放射性物质早期出现在脑室系统, 并在其中滞留, 而大脑凸面及矢状窦区一般不能发现放射性物质; (3) CT、MRI 表现为脑室扩大, 脑沟加深。

### 707 Normann-Tingey 综合征 (小头-纹状体、小脑钙化-脑白质营养不良症)

**同义名:** 小头畸形。

本征 (Microcephaly-Striocerebellar calcification leukodystrophy) 是一种遗传性疾患。

**临床表现:** 见于儿童, 主要为小头, 智能缺陷, “返祖”性侏儒。

**X 线表现:** 小头畸形。

CT 扫描可见头小但脑室扩张, 大脑、小脑白质缩小。

### 708 Nothnagel 综合征 (动眼神经麻痹-小脑共济失调综合征)

本征 (Ophthalmoplegia-Cerebellar ataxia syndrome) 系为四叠体、中脑导水管周围和小脑蚓部受限, 引起动眼神经麻痹和小脑共济失调为主要表现的一组临床综合征。

**病理:** 本征多见于肿瘤, 特别是松果体瘤, 亦见于血管病。

**临床表现:** 病灶同侧出现小脑性共济失调及眼内、外肌麻痹 (动眼神经麻痹), 两眼同向运动麻痹。

**影像学所见:** CT、MRI 表现为四叠体、中脑导水管周围病变, 常见于松果体瘤。

## O

**709 Observation hip 综合征 (疑似结核性髋关节综合征)**

**同义名:** 儿童髋关节滑膜炎; 暂时性髋关节滑膜炎; 幻髋或鬼怪样髋, 非特异性滑膜炎; 暂时性骨髓炎; 间歇性关节积液, 过敏性或应激性髋关节; 一时性髋关节炎; 单纯性浆液髋关节炎。

**临床表现:** 是一种儿童期病变, 发病常常急促。(1) 疼痛; (2) 跛行; (3) 活动受限; (4) 其他异常: 发烧; 挛缩, 髋关节前部压痛, 软组织肿胀, 白血球轻度升高, 血沉加快; (5) 恢复常常较快, 且无并发症。

**X线表现:** 1/3 病例显示正常, 1/3 可疑病变, 1/3 有阳性表现。(1) 滑膜囊周围炎症征象 (脂肪层移位); (2) 关节间隙增宽; (3) 骨质疏松。

**710 Obul-Himo 综合征 (背袋综合征)**

**临床表现:** 背袋中的婴儿或儿童上肢发绀。

**X线表现:** 静脉造影显示头臂静脉先天性阙如。

**711 Oculo-Cerebello-Myoclonic 综合征 (眼、小脑、肌阵挛性综合征)**

**同义名:** 肌阵挛性脑病。

**临床表现:** 伴有成神经细胞瘤或神经节或神经细胞瘤的患者。(1) 运动失调; (2) 躯干性肌阵挛; (3) 无规律性眼球震动: 持续性、不规则、快速、无秩序的, 联合性和震痉性眼球运动 (眼舞蹈)。

**X线表现:** 伴有运动失调、躯干性肌阵挛和眼球非规律性震颤的患者, 应探查成神经母细胞瘤。

**712 Oculo-Deuto-Osseous dysplasia (眼、齿、骨骼发育异常)**

**同义名:** 眼、齿、指 (趾) 综合征; 眼、齿、指 (趾) 发育异常; Meyer-Schwickerath 综合征。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**临床表现:** (1) 典型面容: 内眦赘皮, 窄鼻小鼻孔, 小眼, 小角膜, 小孔状虹膜; (2) 小牙齿; (3) 并指 (趾) 畸形; (4) 智力正常; (5) 青光眼。

**X线表现:** (1) 双侧第 4、第 5 指并连和弯指畸形; (2) 第 5 指弯斜畸形; (3) 食指或其他指中节发育不全; (4) 足趾中节发育不全或阙如; (5) 小眼眶; (6) 两眼距离过近; (7) 宽下颌, 并有下颌增厚及骨膜下新骨形成; (8) 长管骨管化不全 (特别是股骨); (9) 肋骨、锁骨变宽; (10) 釉质发生不全或小牙畸形。

### 713 Oddi 氏括约肌闭锁不全

同义名：Oddi 括约肌松弛症；Vater 氏壶腹闭锁不全症。

临床表现：以中年女性多见，右上腹季肋部持续性疼痛、间断发作及恶心呕吐，体征有腹肌紧张，胆囊区及附近压痛。

X线表现：(1) 平片可见肝内胆管积气征象；(2) 钡餐检查：造影剂从十二指肠降部内侧呈圆条状逆流于胆道系统，充盈胆总管，继而可进肝总管、肝内胆管；(3) 胆总管增粗在10mm以上；(4) 口服胆系造影胆囊多不显影。静脉胆系造影也多难以显影，有时胆管显影浅淡，造影剂迅速排入肠内。功能性关闭不全，造影时注射5~10mg 吗啡可使胆管显影。

### 714 Ogilvie 综合征 (结肠假性梗阻)

同义名：急性结肠假性梗阻综合征；功能性结肠梗阻综合征；麻痹性结肠绞痛综合征；无力性结肠绞痛；痉挛性结肠绞痛。

结肠假性梗阻 (False colonic obstruction) 是一种特殊的结肠梗阻，其确切病因不明，结肠本身并无器质性改变，但临床表现酷似结肠机械性梗阻。

临床表现：(1) 弥漫性或局限于下腹部的绞痛；(2) 恶心、呕吐；(3) 高度腹胀；(4) 不排便、排气。

X线表现：(1) 平片可见横结肠、盲肠或全结肠扩张、肠腔宽度在7.5~17cm之间，多数>12cm。Wanebo 等称本征无肠腔液平征象，但也有报告在脾曲可见有液平。(2) 消化道钡剂造影可发现钡剂通过延缓，肠管扩张，结肠、直肠积气明显，有时显示液平段或肠粘膜充盈缺损。

### 715 Ollier 综合征 (多发性内生软骨形成症)

同义名：多发性内生软骨瘤；内生软骨瘤病；软骨发育异常；单侧性软骨瘤病；Siemen 综合征。

本病男性多于女性，多为软骨内化骨受侵犯，故以四肢长骨及手足短骨多见，好发部位膝关节附近和尺、桡骨下端，股骨和肱骨上端以及胫、腓骨下端，在短骨有明显向单侧发展的倾向。

临床表现：肢体畸形和功能障碍，有时可合并侏儒和肢体不对称畸形。

X线表现：可为双侧或单侧，短状骨典型者为大小不等的圆形、椭圆形或不整形的透明区。皮质变薄或可穿破而深入软组织，部分边缘有硬化，肿瘤内可有散在的或大量的钙化斑块，此点与单发内生软骨瘤较难区别，多发性内生软骨瘤可累及骨干骨髓和干骺端的全部，使干骺端增宽，并可向四周扩展，常形成偏心性的骨质缺损。本病系全身性骨病，故周身检查有利于类似病疾的鉴别。

### 716 Omento-Adhesion 综合征 (大网膜粘连综合征)

同义名：手术后横结肠功能紊乱。

本征系指因腹腔内脏发生炎症、阑尾切除或其他腹部手术后，大网膜与炎症接触部分产生粘连，继而脂肪消失，结缔组织纤维化，使大网膜缩短，牵拉横结肠，使之下垂、伸长或

形成锐角，于是肠内容物从横结肠通过障碍。

临床表现：便秘、腹痛、腹胀。

X线钡灌肠检查：阳性率70%。(1)横结肠扩张，伸长或形成锐角，右侧结肠固定；(2)横结肠局限性或节段性痉挛；(3)横结肠蠕动过强；(4)钡排空延缓。

### 717 Ondine 综合征 (下丘脑-肺换气低下综合征)

本征 (Hypothalamus-Pulmonary hypoventilation syndrome) 属肺泡换气低下综合征之一型。

临床表现：常见于男性，50%有中枢神经疾患的历史。类似 Pickwickian 综合征表现，但呼吸紊乱呈无自主性呼吸，靠有意识的呼吸来维持，且采用减肥疗法无效。

影像学所见：通常心、肺、横膈和脑动脉造影均无异常，有时并发肺动脉高压和右心室肥大；CT、MRI 可能发现下丘脑异常病灶。

### 718 Open-Negative 综合征 (结核空洞开放-菌阴综合征)

患空洞性肺结核，经抗结核药物治疗或/和气管滴入药物治疗，临床无结核中毒症状，血沉不快，虽痰结核菌已转阴，但胸片上空洞病变仍存在，周围病灶尚未完全吸收或硬结。

### 719 Ophthalmo-Mandibulo-Melic-Dysplasia (眼、下颌、肢发育异常)

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1)因角膜混浊而失明；(2)下颌活动受限；(3)四肢畸形。

X线表现：(1)下颌骨畸形；颞颌关节融合、喙状突阙如，下颌角呈钝角；(2)四肢畸形：①肱桡关节和近端尺桡关节脱位；②肱骨外髁、桡骨头和尺骨下1/3不发育；③股骨下端关节面凹陷，胫骨关节面凸出；④胫骨嵴阙如；⑤髌外翻；⑥腓骨短。

### 720 Ormond 综合征 (原发性腹膜后纤维化)

同义名：腹膜后纤维化，硬化性纤维化；输尿管周围纤维化；系统性非特异性纤维化；Gerota 筋膜炎综合征；纤维化性后腹膜炎。

病理：腹膜后成纤维细胞增生，并可向胸部和骨盆蔓延。

临床表现：(1)背痛；(2)低热；(3)恶心、呕吐、便秘；(4)体重减轻；(5)贫血；(6)少尿、无尿、氮质血症；(7)尿液分析常正常，有时见蛋白尿或脓尿；(8)血沉加快；(9)临床有静脉阻塞征象(水肿)；(10)腹主动脉受侵犯引起周围血管供血不全，肾动脉受侵犯引起高血压。

X线表现：(1)泌尿系改变是最常见的表现；肾脏周围和腰大肌的正常脂肪线消失；静脉肾盂造影排泄迟缓，肾盂积水，输尿管中段呈漏斗状狭窄，并向内移位。(2)淋巴管造影：造影剂经侧支充盈通常不显影的淋巴管，腰部淋巴管不显影，淋巴结不规则充盈。(3)血管(动脉和静脉)狭窄伴随侧支循环扩张。(4)纵隔增宽。(5)病变蔓延至椎管内引起硬膜外阻塞。(6)由于纵隔受侵和上腔静脉阻塞而引起“下行性食道静脉曲张”。(7)肠血管栓塞。(8)消化道：食道静脉曲张，胃向前移位，肠壁水肿，肠系膜纤维化引起胃肠道外在



压迫，乙状结肠曲被拉直或狭窄。

**CT表现：**腹膜后单个或多个软组织块影或呈鞘样软组织阴影位于主动脉前方及两侧，与主动脉紧密相连，从肾下扩展到腹主动脉分叉甚至分叉以下髂总动脉。肿块还可包绕下腔静脉和输尿管等腹膜后结构以及输尿管内移。伴或不伴主动脉扩张或瘤样改变，增强后见不同程度强化，呈斑片状增强或均匀增强，或增强不明显。在动态扫描时，可发现腹膜后纤维化的增强持续时间要比主动脉长，故在后期延迟图上，其密度反比主动脉的要高。

**B超表现：**可见脊柱旁实质性肿块，肿块前缘呈带状与腹膜相连，后缘与邻近器官境界不清。

## 721 Orofaciodigital 综合征 I 型（口、面、指综合征 I 型）

**同义名：**口、面、指（趾）综合征；OFD 综合征 I 型；Papillon-Leage 综合征；Papillon-Leage-Psaume 综合征；舌、面发育异常。

**遗传方式：**伴性显性遗传。

**临床表现：**多为女性发病。舌发育不良，呈分叶舌，或有舌的错构瘤，舌小叶短缩，舌系带肥厚增生；上（下）颌骨前牙床突起形成沟状，下侧门齿阙如；腭裂、上唇裂、宽鼻梁；颧骨发育不良；第 5 指内弯，指（趾）短小或融合；智力减退；头发变稀且易折断，常脱发，并有皮脂溢出性改变；常有精神发育不全。

**X线表现：**（1）颅底角增大；（2）弯斜指（趾）、短指（趾）、弯指（趾）和无指（趾）畸形，圆锥状骨骺；（3）牙齿错位，多余尖牙和双尖牙，下外切牙阙如；（4）其他畸形，额骨凸出，短下颌，脑积水，脑穿通畸形性囊肿，积水性无脑畸形，胼胝体不发育，管状骨短，骨质疏松，干骺端骨质疏松，骨干呈不规则网状透亮区，圆锥状骨骺，多囊肾。

## 722 Orofaciodigital 综合征 II 型（口、面、指综合征 II 型）

**同义名：**Mohr 综合征；OFD 综合征 II 型；口、面、指综合征 II 型。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**多见于男性。（1）叶状舌伴有乳头状隆突，高腭弓或腭裂，唇中线裂，舌系带肥大；（2）宽鼻根和宽鼻尖并有裂隙；（3）传导性听力缺陷；（4）四肢畸形；（5）中切牙阙如或正常；（6）发作性神经肌肉紊乱。

**X线表现：**（1）高腭弓或腭裂；（2）下颌体发育不全；（3）指（趾）畸形：多指（趾）、并指（趾）、弯斜指（趾）和短指（趾）畸形；（4）其他异常：额外颅缝，干骺端不规则和扩张。

## 723 Orzechowski 综合征（眼调节障碍躯体震颤良性脑炎综合征）

本征（Opsocloous-Body tremulosness-Benign encephlitis syndrome）是在上呼吸道感染后继发的一种良性脑炎综合征。

**病理：**炎性主要侵犯到中脑与桥脑上端的内侧纵束所致的一种激惹性改变。

**临床表现：**上呼吸道感染后，继而出现脑炎症状，特征性表现为两眼球的水平性与垂直性持续的震颤，并伴有不同程度的发热。

**CT、MRI 表现：**在中脑与桥脑上端可见炎性改变。

## 724 Osgood-Schlatter 病 (胫骨前结节骨软骨炎)

同义名: 胫骨结节缺血性坏死。

**临床表现:** 常发生在胫骨结节与骨干未愈合之前, 尤其是剧烈运动的青少年, 多为单侧, 亦可见于双侧, 表现为局部疼痛及肿胀, 在股四头肌用力收缩时更甚。

**X线表现:** (1) 早期仅表现为胫骨前结节处软组织肿胀; (2) 化骨核逐渐发生不规则的分节、密度增高、移位(骺分离); (3) 晚期骨骺下方骨质内可见囊状骨质缺损区, 骨骺修复后可恢复正常或呈骨性隆起, 并且常可留下游离小骨块于髌韧带内。

## 725 Osler-Rendu-Weber 综合征 (广泛性胃肠道血管瘤病)

本病是家族性出血性毛细血管扩张的一种类型。胃肠道血管瘤最常发生于小肠, 也可弥漫分布或局限于结肠。

**临床表现:** (1) 好发于儿童, 少年期加重; (2) 类似出血性消化性溃疡的表现; (3) 胃、十二指肠或结肠纤维镜可见毛细血管扩张出血灶以及血管瘤。

**X线表现:** (1) 钡餐或钡灌肠可见乳头状或息肉样的多发性圆形充盈缺损, 附近粘膜正常或稍粗糙, 局部肠管无狭窄; (2) 血管造影有利于确诊; (3) 两肺也可出现畸形血管所形成的多发性微小结节影。

## 726 Osteochondritis 综合征 (骨软骨炎综合征)

同义名: 骨骺炎综合征 (Epiphysitis syndrome)。

本综合征为生长发育期骨组织骨化异常所致, 可累及全身各处骨骺, 造成各种功能障碍和畸形。

(1) 挤压性骨软骨炎; 又可分为 5 种类型。

①Porthes 病-累及股骨头; ②Freiberg 病-累及跖骨; ③Kohler 病-侵犯舟状骨; ④Kienbrock 病-累及月骨; ⑤Scheuermann 病-侵犯胸椎者。

(2) 裂开性骨软骨炎; 常侵犯股骨髁、尺骨小头、距骨等诸骨。

(3) 牵拉性骨软骨炎; ①胫骨结节受累称之 Osgood-Schlatter 病; ②跟骨受累即 Sever 病。

本病确诊必须以 X 线平片为准。

## 727 Osteogenesis imperfecta congenita (先天性成骨不全)

同义名: Vrolik 病; Porak-Durante 综合征; 骨脆症; 严重性 (或致命性) 成骨不全; 骨脆、蓝巩膜和耳聋综合征; Van der Hoeve 综合征; Dighton-Adair 综合征; Ekm-an-Lobstein 综合征; Lobstein 脆骨病; Spurway 综合征; 脆骨病。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**临床表现:** 常为死胎或生后立即死亡。(1) 体态矮小; (2) 小肢畸形; (3) 肢体弯曲; (4) 软头、小面、宽额、颞部膨出; (5) 深蓝巩膜; (6) 关节过度伸展; (7) 韧带、皮肤松弛。

**X线表现:** (1) 骨骼钙盐缺乏, 全身性骨质疏松; (2) 多发性骨折 (见于不同愈合时

期); (3) 头颅增大颅骨骨化不良, 颅缝增宽, 颅骨菲薄, 多数缝间骨很易骨折。多呈凹陷性; (4) 椎体压缩性骨折引起扁平椎, 椎间隙加宽, 脊柱后突或侧弯畸形; (5) 指端尖细; (6) 长骨短而粗, 皮质菲薄, 髓腔增宽; (7) 髌臼内陷, 骨盆变窄、变扁。

### 728 Osteogenesis imperfecta tarda (晚发成骨不全)

同义名: Lobstein 病; 晚发骨脆症; Van der Hoeve 综合征; 遗传性晚发性骨脆症; Eddowes 综合征; Ekman 综合征; Spurway-Eddowes 综合征。

遗传方式: 绝大多数为常染色体显性遗传, 有些为隐性遗传。

临床表现: (1) 骨质脆弱; (2) 蓝巩膜; (3) 早发性耳聋, 耳硬化症; (4) 严重病例有关节脱位 (由于韧带松弛); (5) 乳色牙; (6) 大头伴有颞、枕部膨出; (7) 巨大角膜, 圆锥形角膜, 青年角膜弓, 色盲, 白内障; (8) 疝气。

X 线表现: (1) 骨质疏松并有皮质变薄; (2) 多发性骨折; (3) 大量骨痂形成; (4) 缝间骨, 扁平颅底, 颅骨弥漫性增厚或变薄; (5) 耳硬化; (6) 心瓣膜 (主动脉瓣、二尖瓣、肺脉动瓣) 闭锁不全; (7) 牙齿异常: 短牙根, 髓腔闭塞, 牙本质发育不全, 发育不规则, 出牙迟缓, 龅齿; (8) 脊柱后凸侧弯; (9) 鸡胸或漏斗状胸; (10) 扁平足; (11) 并指 (趾) 畸形。

### 729 Osteolysis (acro-osteolysis familia) (骨质溶解 (家族性肢端骨质溶解))

遗传方式: 常染色体显性遗传。

临床表现: 儿童期出现症状, 进行性指、趾变形。

X 线表现: 进行性手指和足趾骨质破坏。

### 730 Osteolysis (Cheney's 综合征) (骨质溶解 (Cheney 综合征))

同义名: 肢端骨质溶解 (家族性显性遗传)

遗传方式: 常染色体显性遗传。

临床表现: 10 岁左右出现症状。(1) 身材矮小; (2) 手指痛感异常; (3) 进行性杵状指; (4) 指甲正常。

X 线表现: (1) 阶突头 (梯状头颅), 扁平颅底, 前凶部下陷, 多数缝间骨, 壮年和青年人之间持续存在; (2) 上下颌骨齿槽突骨质吸收, 青年人无牙齿; (3) 手、指、足趾末节骨质溶解; (4) 骨质疏松。

### 731 Osteolysis (cranioskeletal dysplasia with acroosteolysis) (骨质溶解 (头颅及骨骼发育异常伴肢端骨质溶解))

临床表现: 成人发病。(1) 指尖和足趾缩短, 并呈球状; (2) 感觉丧失或营养性改变。

X 线表现: (1) 颅骨畸形: 舟状颅, 颅缝增宽, 永存额缝, 缝间骨, 小上颌, 婴儿型副鼻窦, 牙齿早松, 齿槽突萎缩, 下颌突出; (2) 骨质普遍性变薄; (3) 椎体双凹畸形; (4) 肢端骨质溶解。

### 732 Osteolysis (Gorham's massive osteolysis)〔骨质溶解 (Gorham 大量骨质溶解)〕

同义名：鬼怪骨；骨消失综合征；血管瘤性痣伴骨质溶解。

病理：骨质消失部位有血管瘤病或淋巴血管瘤病。

临床表现：(1) 进行性畸形而无神经性或全身性表现；(2) 疼痛；(3) 淋巴性或血性胸腔积液；(4) 可能由于胸廓被侵犯而死亡。

X线表现：(1) 进行性、扩散性、部分或完全性、单一中心的骨质吸收（可侵犯一个或多数骨骼）；(2) 被侵犯的骨的末端变尖；(3) 可跨越关节；(4) 已破坏的骨质无重新骨化征象；(5) 病理骨折；(6) 溶骨区周围无骨膜反应，也不破坏关节腔，椎间隙多保持正常。

### 733 Osteolysis hereditary multicentric (遗传性多中心骨质溶解)

遗传方式：常染色体隐性遗传。

临床表现：(1) 开始于儿童的进行性变形，侵犯手、腕、肘、足、踝和膝关节，可引致屈曲挛缩；(2) 指（趾）骨梭形肿胀；(3) 压痛；(4) 皮下结节。

X线表现：(1) 腕、跗骨吸收或萎缩；(2) 骨质疏松；(3) 手、足和长管状骨皮质变薄，管腔增宽。

### 734 Osteolysis (hereditary osteolysis) (遗传性骨质溶解)

同义名：非特异性遗传性骨质溶解。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1) 儿童关节肿胀和软组织增厚，其后一阶段为腕、跗骨进行性萎缩和骨质溶解，结果导致腕、踝关节严重畸形；(2) 有些病例可伴发高血压的血管性肾病，Ad-dis 计数异常和蛋白尿；(3) 蜘蛛指样外观，额部膨出，小下颌畸形，弓形足畸形。

X线表现：开始显示 X 线征象大约在 6 岁。(1) 早期：腕、跗骨骨质疏松和局限性骨质破坏；(2) 中期（青年）：腕、跗骨骨质萎缩、硬化和吸收、相对无症状；(3) 晚期（常见于 20~30 岁）：被侵犯骨质完全消失；(4) 肘关节受侵犯和脊椎侧凸。

### 735 Osteolysis with nephropathy (non-familial) (非家族性骨质溶解合并肾脏病)

同义名：原发性多病灶性骨质溶解合并肾脏病。

临床表现：(1) 多病灶性进行性畸形；(2) 四肢短缩；(3) 慢性进行性肾病伴有氮质血症，高血压至成人期死亡。

X线表现：(1) 进行性骨消失（特别见于腕、跗骨），其附近管状骨部分吸收似“吸吮过的糖果”状外观；(2) 管状骨弯曲和缩短。

### 736 Osteo-Onychodysplasia (骨、甲发育异常)

同义名：指甲、髌骨综合征；Turner-Fong 综合征；甲、骨、关节发育异常；关节与甲发育异常；遗传性指甲发育异常 (HOOD)；Osterreicher-Turner 综合征；先天性髌骨角综合

征；Chatelain 综合征。

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**(1) 指(趾)甲发育异常(阙如或发育不全)；(2) 髌骨发育不全或不发育；(3) 可摸到髌骨角；(4) 遗传性肾病伴有蛋白尿；(5) 身材短小；(6) 足畸形。

**X线表现：**(1) 髌骨翼张开，髌骨角度变小；(2) 髌骨角起源于髌骨翼外侧面的中部；(3) 桡骨延长伴桡骨头发育不全，脱位或半脱位，桡骨小头发育不全；(4) 股骨内髁不成比例的突出；(5) 其他异常：肩胛骨发育不全伴有浅关节盂和长喙突，肩胛骨外缘膨出，并增厚，弯斜指畸形，屈曲指(趾)畸形，指关节松弛，足后部外翻畸形，足前部外转畸形，关节发育不对称(发育不全或过度发育)，足后部距骨外翻畸形，退行性关节炎，肾性骨病，鸡胸；(6) 髌骨缩小或缺。

### 737 Osteopathia condensans disseminata (全身脆弱性骨硬化或播散性致密性骨病)

**同义名：**点状骨；脆弱性骨硬化；Curth 综合征；全身性致密性骨炎；内生骨瘤性骨营养不良。

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**(1) 无特别症状或体征；(2) 少数病例可伴有弥漫性豆状皮肤纤维化，皮肤和皮下纤维性结节。

**X线表现：**(1) 散在的、多发的、分布不均的不同大小和形状(圆、卵圆或豆状)骨硬化性小病灶，位于松质骨内，其边缘清楚，周围无骨质反应，骨与关节外形正常特别多见于骨盆，长骨干骺端和骨骺，以及腕和跗骨等；(2) 少数病例呈线条状致密骨，与长骨之长轴平行而规则地排列于干骺端，在肩胛骨则可表现为由关节盂向外放射状排列；(3) 由开始发病到成熟约数年，成熟后则不再发展。

### 738 Osteopathia striata (条纹状骨病)

**同义名：**Voorhoeve 软骨结构不良或软骨发育异常；Voorhoeve 病。

**临床表现：**(1) 常常无症状；(2) 不明确的复发性关节痛；(3) 听力困难(包括耳聋)；(4) 由于颅骨畸形而导致面容损毁和颅神经功能异常。

**X线表现：**(1) 长骨呈垂直细线状均匀条纹，多见于生长端，好发于四肢管状骨之干骺端，表现为数条与骨相平行的条状致密影，粗细不一致，直而清楚，至骨干中部逐渐淡而消失；(2) 髌骨翼呈扇状条纹；(3) 骰子骨密度增高；(4) 肋骨密度增高；(5) 颅骨密度增高(特别是颅底部)伴副鼻窦阻塞，乳突尖和面骨硬化。

### 739 Osteopetrosis (石骨症或骨硬化病)

**同义名：**Albers-Schonberg 病；全身性石骨症；大理石骨病；先天性(恶性)石骨症。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传发生于恶性型，而良性型为显性遗传。

**临床表现：**(1) 新生儿：贫血或全血球减少，黄疸，肝脾肿大，感染，早亡；(2) 儿童：发育迟缓，颅神经瘫痪，进行性耳聋，失明，骨折，大头畸形，贫血，骨髓炎；(3) 成人型(良性)：可能无症状，骨折，骨髓炎，牙齿脓肿。

**X线表现:** (1) 头颅: 普遍致密, 板障消失, 尤以软骨化骨之颅底为显著, 乳突及副鼻窦气化不良; (2) 脊柱: 椎体的上、下缘特别致密, 中间密度则相对地减低呈“夹心饼干”状外观, 为本病之特征; (3) 长管状骨: 骨质致密, 髓腔消失, 干骺端呈多条互为平行或波浪状、深浅交替的横线影, 短管状骨也可见到同样现象, 尤以近骨骺之一端, 少数则显示为多数密度不均的纵形条纹; (4) 髌骨翼: 呈与髌骨嵴相平行的同心性波浪状致密波纹; (5) 跟骨、骶骨显示为类圆形同心性条纹; (6) 肋骨、锁骨均匀致密, 骨小梁粗厚交叉成网眼状; (7) 偶尔掌、跖、指、趾骨可表现为界限分明之致密骨岛。

#### **740 Osteoporosis (idiopathic juvenile) (骨质疏松 (非特发性、青年性))**

**遗传方式:** 可能是常染色体隐性遗传。

**临床表现:** 发病在3~12岁。(1) 步态异常; (2) 足、脊柱或其他部位疼痛; (3) 身材矮小; (4) 常常是负的钙平衡。

**X线表现:** (1) 骨质疏松急剧发生, 继之变为进行性, 在一段时间内较严重; 而后转为稳定; (2) 椎体压缩; (3) 长骨骨折。

#### **741 Osteoporosis of the hip (transient) (髋关节骨质疏松 (暂时性))**

**同义名:** 暂时性髋关节骨质疏松; 暂时性股骨头脱钙。

**临床表现:** (1) 髋部痛, 持续一至数月, 有时可放射至膝关节; (2) 关节内液体可能增多, 但化验检查为无菌性滑膜炎; (3) 滑膜活检显示正常或轻度慢性炎症改变; (4) 偶尔血沉加快。

**X线表现:** (1) 股骨头普遍性骨质疏松, 并有髋臼和股骨颈轻度骨质疏松, 经过2~6个月逐渐改善或恢复正常; (2) 无关节狭窄。

#### **742 Otopalatodigital 综合征 (耳、腭、指综合征)**

**同义名:** Taybi 综合征, OPD 综合征。

**遗传方式:** 女性为伴性遗传, 男性为常染色体显性遗传。

**临床表现:** (1) 身材矮小 (多数); (2) 特征性颅面外观; 额部膨隆, 枕骨和眶上嵴凸起, 面部扁平, 鼻根宽大, 眼裂呈逆蒙古软白痴倾斜 (眼裂向下倾斜), 小口畸形; (3) 腭裂; (4) 传导性耳聋; (5) 大拇指和大脚趾短而宽, 其他指 (趾) 末节宽大; (6) 肘关节活动受限; (7) 趾并连畸形; (8) 指 (趾) 甲营养不良。

在同一家族中, 完全的临床征象常表现在男性, 而女性仅为部分征象。

**X线表现:** (1) 颅底增厚而浓密, 眶上嵴突出, 斜坡陡峭, 额、蝶窦气化不良, 前囟闭合迟缓; (2) 乳突发育不良, 中耳听小骨浓密; (3) 椎弓后部缺损; (4) 桡骨头脱位; (5) 髌外翻; (6) 股骨轻度外弯; (7) 腕骨畸形: 头状骨横位, 豆点形小多角骨, 腕骨联合, 多余腕骨; (8) 跗骨畸形, 融合, 第5跖骨畸形; (9) 拇指、大趾短小, 其末节指 (趾) 骨的骨骺呈大的锥形; (10) 部分性缺牙, 阻生牙。

### 743 Ostertag 综合征 (遗传性淀粉样肾病综合征)

本征 (Hereditary amyloid nephropathy syndrome) 在临床上类似肾炎或肾病, 有浮肿、高血压等表现, 呈进行性恶化, 并有肝脾肿大等特点。本病与遗传有关, 可能为常染色体显性遗传。病理上显示全身广泛的淀粉样变性。

临床表现: 血压高、凹陷性浮肿和血尿, 类似肾炎或肾病。但本征可有明显的肝脾肿大。

X线表现: (1) 类似肾病综合征; (2) CT 检查示肝、脾肿大, 腹水。

### 744 Otto 骨盆 (髌臼向内突出症)

系指因髌关节高度凹陷, 以致股骨头深入髌臼, 并呈弧形的向盆腔内突出。

临床表现: 自发型多见于女性, 累及两侧。常起病于青春期, 获得型累及单侧, 其临床情况因视髌的局部疾患而异。

X线表现: (1) 髌臼显著变深, 边缘密度增高, 局部骨盆壁推向盆腔内而致髌臼向内突出; (2) 股骨头深陷于髌臼内、变平、边缘不规则, 并有斑点状骨质硬化; (3) 髌关节间隙变狭, 但不消失, 关节缘常有骨刺形成; (4) 骨盆及股骨可显示骨质稀疏, 于病变活动期, 骨盆壁脆, 易发生骨折。

### 745 Ovarian veinpyelitis 综合征 (卵巢静脉-肾盂炎综合征)

同义名: 卵巢静脉综合征; 右侧卵巢静脉综合征。

病因: 主要是由于黄体内分泌素的作用, 使怒张的卵巢静脉压迫扩张的输尿管, 导致尿路梗阻, 造成阻塞以上的输尿管、肾盂、肾盏扩张和反复尿路感染。

临床表现: 多见于经产妇, 常于妊娠期突然反复出现尿路感染。

X线表现: 静脉肾盂造影见患侧肾盂、输尿管扩张 (右侧多于左侧), 阻塞部位在第五腰椎与第一骶椎之间。逆行造影表现该部充盈缺损。盆腔静脉造影: 可见卵巢静脉单支或多支曲张。

### 746 Overmovement 综合征 (过度运动综合征)

遗传方式: 常染色体显性遗传。

临床表现: 多见于儿童或青年, 常伴有创伤性滑膜炎, 或呈无原因的关节内渗出。其特征为关节病并有关节松弛, 过度活动。以膝关节最为多见。

X线表现: 早期正常; 晚期示退行性变, 关节腔消失, 硬化, 外生骨赘, 关节软骨下呈囊性变。

## P

### 747 Paget 综合征 (变形性骨炎)

变形性骨炎 (Osteitis deformans) 是一种局限性骨病, 主要病理过程为破骨细胞活动过

度及继发成骨细胞再生，因而引起局限性骨质溶解及不规则新骨形成。

**临床表现：**主要表现为局限性骨痛及病理性骨折。如颅骨受损可引起头痛、眩晕及耳聋；脊柱受损引起背痛；累及关节可引起关节痛；如骨骼损害达 30%~40%，则心排量明显增加可导致心脏扩大及心力衰竭。

**X线表现：**好发于骨盆、脊柱、头颅、股、肱及胫腓骨。(1) 骨盆：常呈三角变形，闭孔增大，髌臼内陷，股骨头突入盆腔内；(2) 脊柱：椎体增大，周围骨质增生硬化，形成一个方形白框，增粗骨纹在椎体上下缘呈横斑条纹，在前后缘呈纵行纹，椎体受压可呈楔状变形或扁平变形，椎间隙都无改变；(3) 颅骨：顶骨受累常见，病变早期为外板局限性骨质稀疏，单发或多发，大小不定，边缘清楚，无硬化带围绕，如边缘密度减低，则病变在进行中。病变进展可累及内板，颅骨明显增厚，杂有泛发性，大小不等，棉絮状致密影。外板与板障疏松增厚，内板则硬化致密。晚期改变可见颅骨增厚，可为正常的 2~5 倍，颅缝亦消失，内外板的界限完全消失。颅底可因骨质软化而颅内陷，蝶鞍可变小但不规则。颅孔变窄，眶上裂狭小；(4) 长骨：皮质增厚，髓腔变窄，消失，骨小梁增粗呈网状、花边状，皂泡状或丝瓜筋状外观。骨折常为横行不完全性，无碎片，骨折愈合常迟缓。

#### 748 Paget 偷窃综合征

Paget 综合征（变形性骨折）中，如颅骨受损严重则使颈外动脉血流明显增加，继使颈内动脉血流减少而发生偏头痛称为“Paget 偷窃综合征”，其症状与锁骨下动脉偷窃综合征相似。

**X线表现：**与 Paget 综合征颅骨受累的 X 线相似。

#### 749 Paget-Schrotter 综合征（腋静脉创伤性血栓形成）

**同义名：**Schrotter 综合征；用力性血栓症（Effort thrombosis）。

**本征（Axillary vein traumatic thrombosis）**系腋静脉及/或锁骨下静脉发生血栓使静脉堵塞导致临床上出现上肢疼痛、肿胀及皮肤青紫的一组病征。

**临床表现：**可缓慢发病或骤然发作。出现上肢肿胀，伴有疼痛、皮肤青紫，进而引起皮下静脉扩张，见于上肢、侧胸壁及颈部等处。

**X线表现：**早期进行静脉造影可显示血栓阻塞部位和侧支循环。

#### 750 Paine 综合征（小头-精神发育不全-痉挛性双侧瘫痪综合征）

**同义名：**小头、双侧痉挛性瘫痪综合征（Microcephaly-Spastic diplegia）。

**本征（Microcephaly-Mental retardation-spastic diplegia syndrome）**仅男性发病。

**遗传方式：**性联遗传性疾病。

**临床表现：**(1) 出生时即发病；(2) 小头畸形；(3) 智力障碍。

**X线表现：**颅部 X 线检查可见小头畸形。

#### 751 Pancoast 综合征（肺上沟瘤综合征）

**同义名：**上肺沟综合征；Pancoast-Tobias 综合征；Hare 综合征；Ciuffini-Pancoast 综合征；Pancoast 肺尖综合征；上沟综合征。



**病理：**胸腔入口部破坏性病变（肿瘤、外伤等），侵犯臂丛和交感神经丛。

**临床表现：**（1）肩部痛向腋部放射，并向肩胛和沿前臂尺侧反射；（2）手部肌无力，鱼际肌萎缩；（3）Horner 综合征，表示肿瘤侵犯交感神经星状节；（4）压迫血管引起水肿。

**X 线表现：**（1）胸腔肺尖部软组织肿块影；（2）骨质破坏（肋骨、脊椎）；（3）肿块引起食道压迹；（4）脊髓造影可能看到肿块向椎管内扩展。

### 752 Pancreatic insufficiency-Chronic respiratory disease-Chronic liver damage 综合征（胰腺功能不全、慢性呼吸道病变和慢性肝损害综合征）

**临床表现：**（1）先天性肝脾肿大；（2）先天性外分泌腺功能不全；（3）生长发育不良；（4）运动和智力发育迟缓；（5）汗液氯含量正常。

**X 线表现：**慢性肺病变（肺内散在片状密度增高阴影，肺气肿）。

### 753 Papillon-Lefevre 综合征（掌跖角化过度、牙周过早破坏综合征）

**同义名：**家族性掌、跖角质化（胼胝形成）；掌、跖过度角化伴牙周炎；掌跖角化牙齿脱落综合征。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**婴儿期发病。（1）掌、跖过度角质化；（2）早期牙周溃坏（溢脓）。

**X 线表现：**（1）硬脑膜和脉络膜钙化；（2）由于牙槽骨显著破坏而使牙齿松动和早期脱落（乳牙与恒牙）；（3）继骨质破坏期之后为牙槽突萎缩；（4）至 16 岁几乎已完全无牙齿；（5）其他表现：骨成熟迟缓，骨质疏松。

### 754 Paraneoplastic 综合征（肿瘤伴随综合征）

本综合征是指肿瘤患者因肿瘤本身的代谢异常对人体组织的影响以及肿瘤产生某种具有生物活性的物质而引起的一组综合征。本征系由 Viallat 等于 1961 年提出。

**临床表现：**（1）低血糖：见于肝癌、肾上腺瘤、消化道肿瘤及纤维肉瘤；（2）皮肤色素沉着：见于支气管肺癌、胸腺瘤、胰癌、消化道癌、甲状腺癌；（3）性早熟及性征异常：见于肝癌、肺癌及纵隔肿瘤；（4）溢乳：肺燕麦细胞癌及肾上腺瘤；（5）高胆固醇血症：见于肝癌；（6）红细胞过多：见于小脑血管母细胞瘤、肝癌、卵巢癌、子宫纤维肌瘤、肾上腺肿瘤；（7）甲状腺机能亢进：见于胃癌、肠癌、胰腺癌、肺癌、睾丸畸胎瘤；（8）柯兴氏综合征：见于肺癌、胸腺瘤、胰腺癌、甲状腺癌及生殖器肿瘤；（9）高钙血症：见于乳腺癌、肺癌、肾癌及血液系肿瘤。

**X 线表现：**可见原发肿瘤征象。

### △附：肿瘤远端综合征

**同义名：**肿瘤远端脑实质变性（Paraneoplastic degeneration）。

远处的肿瘤可引起大脑尤其是小脑萎缩，称为肿瘤远端综合征。

**临床表现：**痴呆、呐吃、步态障碍、斜视、眼球震颤或肌阵挛。常见于何杰金氏病，支

气管肺癌、卵巢癌、乳腺癌、子宫癌等。

CT、MR 可显示脑萎缩、脑室变大、脑沟增宽，尤以小脑萎缩变明显。

### 755 Paraneoplastic neurologic 综合征 (副肿瘤性神经系统综合征)

同义名：癌性非转移性神经疾病；癌肿性神经肌肉病变；癌肿对神经系统的远隔影响；多发性神经性副肿瘤综合征。

恶性肿瘤除癌肿向神经系统直接浸润或转移性侵害外，尚有一类非转移性神经系统继发病变，病变部位并无癌肿细胞可见，神经症状多种多样。

临床表现：(1) 亚急性小脑变性；(2) 周围神经病变；(3) 运动神经元病；(4) 肌病；(5) 重症肌无力-肌病综合征：见 Lambert-Eaton 综合征；(6) 边缘系统脑炎和脑脊髓炎；(7) 进行性多灶性白质脑病；(8) 代谢障碍性脑病。

影像学检查可见表现各异的原发病变。

### 756 Parastremmatic dwarfism (类扭伤性侏儒)

同义名：变形肢侏儒。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1) 初生一岁内婴儿硬直，至 10 岁全部临床症状出现；(2) 小儿会走路的时间延迟，步态异常；(3) 大关节挛缩进行性骨畸形（卷曲性侏儒）；(4) 严重侏儒。

X 线表现：(1) 骨质密度减低；(2) 颅骨变形（继发于骨质疏松，表现为枕骨扁平）；(3) 长骨弯曲；(4) 软骨化骨带呈絮状或羊毛状外观，干骺端、骨骺和骨突呈斑点状钙化；(5) 膝外翻；(6) 脊柱后侧突，扁平椎。

### 757 Parinaud 综合征 (核上性垂直运动麻痹综合征)

同义名：上丘综合征；中脑顶盖综合征；上仰视性麻痹综合征。

本征 (Supranuclear vertical movement paralysis syndrome) 系由中脑上部病变导致支配眼球运动的核上纤维受累，引起以眼球垂直运动麻痹为核心症状的一组综合征。

病因：凡在松果体、上丘、第三脑室后部、桥脑被盖、中脑导水管底部、后联合及其邻近结构的肿瘤、血管病、炎症及先天性疾病均可发生本征。

临床表现：(1) 两眼球上视性麻痹多见，即两眼球不能向上仰视；(2) 上下注视麻痹或单一的下视性麻痹；(3) 侧视或辐辏功能障碍；(4) 瞳孔反射消失；(5) 眩晕；(6) 共济失调。

影像学所见：(1) 脑血管造影可见血管性病变。或有助于肿瘤定性；(2) 脑室造影可见第三脑室后方占位性病变，导水管受压、阻塞，两侧侧脑室扩大；(3) CT、MRI 可显示松果体区占位性改变，有助于诊断或鉴别诊断。

### 758 Parkinson's 病 (震颤麻痹综合征)

同义名：Parkinson's 综合征；震颤性麻痹；帕金森氏病；Paralysis agitans.

病理：病理改变主要位于黑质、苍白球及纹状体，其中黑质受累最严重。

临床表现：起病很缓慢，逐渐增剧，主要症状包括震颤、肌张力增高（强直）及运动障碍。

**X线表现:** (1) 第2~第4指掌关节过度屈曲(常见第四指折入掌内), 亦可三指相并合。中指节与末节伸直呈“刺刀状手”, 甚至中指骨半脱位, 手向尺侧偏斜。(2) 踝关节受侵, 跗趾屈曲。足趾互相折合, 并向内屈曲。(3) 肘、膝关节屈曲, 上肢轻度外旋, 下肢轻度内收, 髋关节前倾以及脊柱前弯畸形。

**CT、MRI表现:** CT表现主要为脑室扩大, 有时合并基底节钙化, 单独见到基底节钙化不一定是Parkinson's病, 亦可见于正常人。CT所见的脑萎缩与临床所见的震颤麻痹严重程度无明显关系。MRI优于CT, 除可见上述CT所见脑萎缩征象外, 局部的胶质增生和铁、铬等顺磁性物质的沉着均可有相应的表现。一般来讲, 胶质细胞增生主要发生于基底节和脑白质区, 在T<sub>2</sub>加权图像上表现为高信号; 而顺磁物质(如铁、铬)的沉着多发生在壳核和黑质, 在T<sub>2</sub>加权图像上表现为该区的信号降低。

### 759 Parkinson-Dementia 综合征 (震颤麻痹-痴呆综合征)

本征(Shaking palsy-Dementia syndrome)是关岛chamorro族所特有的一种慢性疾病, 以肌张力增高、运动减少, 痴呆为主要临床表现。

**病因:** 不明, 系一种变应性疾病, 可能与遗传有关。

**病理:** 可见黑质、苍白球、大脑皮层(主要是额颞部)变性。

**临床表现:** 进行性加重的肌强直、运动减少及智力低下。

**影像学所见:** CT、MRI检查在基底节区, 大脑额颞部可能有变性病灶。

### 760 Parrot I型 综合征 (Parrot 梅毒性骨软骨炎综合征)

**同义名:** Parrot假性麻痹; Wegner综合征; Bednar-Parrot综合征。

本征(Parrot syphlic osteochondritis syndrome)实质为先天性梅毒的一种临床表现。

**临床表现:** 关节周围肿胀及假性麻痹, 主要侵犯长骨的骨髓, 晚期可发生畸形而致残。

**X线表现:** 病变主要累及长骨的骨髓, 骨膜亦可增厚; 骨质疏松脱钙; 关节间隙明显增宽, 骨髓线变得不规则。

### 761 Pelizaeus-Merzbacher 综合征 (先天性皮层外轴索再生障碍症)

本征(Congenital aplasia axiasia extracorticalis)是一种遗传性大脑白质广泛脱髓鞘性疾病。

**同义名:** 皮质外轴突发育不良; 弥漫性家族性脑硬化; 嗜苏丹性白质营养不良。

**遗传方式:** 伴性隐性遗传。

**病理:** 大脑、小脑、脑干和脊髓白质出现广泛对称性脱髓鞘。

**临床表现:** 见于男性婴儿, 先后出现眼震伴头部抖动、小脑症状、不自主运动、双侧锥体束征和智能衰退, 病情缓慢进展。

**CT表现:** 两侧侧脑室前角外侧方对称性斑片状低密度区, 可持久存在, 无强化, 无占位效应, 脑室系统不扩大。

### 762 Pellegrini-Stieda 综合征 (膝关节周围钙化症)

**同义名:** Koehler-Stieda综合征; 膝关节内侧副韧带钙化; Stieda-Pellegrini综合征。

**临床表现:** 病变仅侵犯膝关节: 疼痛, 肿胀, 但无关节腔积液(浮髌试验阴性)。

**X线表现:** 骨膜增厚, 肌腱、韧带、滑囊等软组织区显示钙化阴影, 在股骨内髁上(或附近区) 见有分离出来的骨质碎片, 分裂线两端可相互吻合。

### 763 Pellizzi 综合征 (松果体综合征)

**同义名:** 性早熟综合征; 早熟性巨生殖器巨体综合征。

**本征 (Pineale syndrome)** 指松果体肿瘤引起促性腺激素及性激素分泌增多, 临床也可表现为性早熟。

**临床表现:** 性早熟主要见于男孩, 外生殖器、第二性征、体征发育均早于正常男孩。如肿瘤增大压迫大脑导水管可造成脑积水, 病人出现头痛、呕吐、视乳头水肿及意识障碍。

**影像表现:** (1) 气脑造影有松果体部位肿瘤的证据; (2) CT、MRI 可清楚地显示松果体肿瘤以及周围受压征象。CT 平扫于第三脑室后部可见略高密度或混杂密度肿块, 呈圆形, 边界清楚, 瘤内可见点状钙化。第三脑室受压向前移位并扩大。双侧侧脑室扩大。如有室管膜下转移在脑室壁上可见线状高密度影。增强扫描肿瘤均匀强化。

**MRI 表现:** 肿瘤边界较清,  $T_1$  与  $T_2$  加权像上仅能凭形状加以判断。钙化的松果体内偶可见低信号影。恶性肿瘤呈长  $T_1$  与  $T_2$ , 可见室管膜下种植性转移。在  $T_2$  加权像上瘤体呈高信号, 其中可见钙化的低信号, 沿第三脑室室管膜下可见层片状种植的高信号影。

### 764 Pelvic congestion 综合征 (盆腔淤血综合征)

**同义名:** Taylor 综合征。

**临床表现:** (1) 下腹部坠痛; (2) 低位腰痛; (3) 性感不快; (4) 白带过多; (5) 极度疲劳; (6) 乳房胀痛。

**X线表现:** 盆腔静脉造影显示造影剂流出盆腔时间延长, 在 20s 以上。

### 765 Pelvic lipomatosis (盆腔脂肪过多症)

此症是一种少见的盆腔良性疾病, 病理基础为盆腔内大量脂肪堆积, 分布于膀胱及直肠周围, 可使乙状结肠拉长升高。

**临床表现:** 多见于中、老年男性, 女性少见; 大多无症状。往往由于下腹部出现饱胀感或出现包块而就诊。

**X线表现:** (1) 腹平片见盆腔部有过于透明的阴影, 膀胱影被抬高, 而且拉长; (2) 钡灌肠显示乙状结肠均匀性狭窄、拉直、升高, 或有移位, 但结肠粘膜皱襞正常, 肠壁柔软, 盲肠亦可抬高, 直肠与骶骨之间的距离增宽; (3) 尿路造影时显示膀胱周围有一“月晕征”, 即膀胱被一环形透亮带所包绕, 膀胱变形、升高, 颈部狭长如梨形。

**CT扫描:** 显示盆腔内呈均匀性低密度, CT 值在  $-100\text{Hu}$  左右, 表明为脂肪。直肠、乙状结肠、膀胱及前列腺等受压、移位和变形。如显示盆腔内多量脂肪和部分脏器变形可明确诊断。

**MRI 表现:** 呈脂肪特异信号; 矢状面膀胱多呈典型细长形状, 上端超出盆腔入口, 前列腺上移, 膀胱外脂肪间隙明显增厚; 横断面显示直肠变窄及其四周脂肪增厚。

### 766 Pelvic-Shoulder dysplasia (骨盆、肩胛骨发育异常)

**同义名:** Becken-schulter 发育异常。

遗传方式：可能为常染色体显性遗传。

临床表现：小眼球，瞳孔异位，视网膜缺损，角膜混浊。

X线表现：(1) 肩胛骨与肋骨严重发育不全；(2) 锁骨发育不全；(3) 腰骶椎前突畸形；(4) 肋骨发育异常。

### 767 Pendred 综合征 (家族性甲状腺肿大哑综合征)

同义名：遗传性甲状腺肿和耳聋。

遗传方式：常染色体隐性遗传。

临床表现：(1) 先天性听觉丧失；(2) 甲状腺肿（正常机能或机能不全）；(3) 病理性过氯酸盐排泄试验。

影像学表现：(1) 甲状腺肿；(2) 断层显示耳蜗畸形。

### 768 Pepper 综合征

同义名：交感神经母细胞瘤综合征 (Ganglioblastoma syndrome)；肾上腺神经母细胞瘤—Pepper 型瘤。

本征指来源于肾上腺髓质或交感神经干的交感神经母细胞瘤继发腹腔转移，尤其指右侧肾上腺肿瘤经门静脉转移到肝脏者。病因不明。

临床表现：多发生于幼儿，有腹部肿胀尤其是肝肿大，发烧和贫血。如有骨转移称之为 Hulchinson 型。本征可向皮肤及纵隔转移，但不引起内分泌紊乱。常于短期内死亡。

X线表现：(1) 肿瘤小时，可无明显 X 线表现。腹膜后充气造影，能清晰显示肾上腺的大小、形状及周围关系。(2) 泌尿系造影：肿瘤可使肾脏下移，并向外侧弯曲，但肾盏一般不受侵蚀，肾功能可无影响。(3) 50% 以上可见散在不规则的针状或颗粒状钙化阴影。(4) 血管造影检查：显示血管小而不规则，排空迅速，肾实质正常。(5) 骨转移 X 线表现为本病特殊征象，常为两侧对称性、主要侵犯四肢长骨的骨干或干骺端，多见于股骨上、下部与肱骨上部，骨盆和颅骨；两膝、肘关节以下各骨多不受累。(6) 颅骨改变主要在额顶部。(7) 胸部转移表现有肺内结节状阴影，胸腔积液，结节状胸膜增厚，纵隔与肺门肿块。

CT 表现：肾上腺肿块、钙化以及周围转移尤其肝转移征象。

### 769 Peripheral dysostosis (Brailsford) [周围性骨发育不全 (Brailsford 型)]

同义名：骨髓干骺端和肢端结构不良。

临床表现：(1) 手足短而宽；(2) 轻度至中度发育缓慢。

X线表现：(1) 掌、跖和指（趾）的骨骺呈锥形，中节指（趾）骨最明显。(2) 发育中的骨骺板早期闭合导致短指（趾）畸形和指（趾）变形；骨龄早熟。

### 770 Persistent Mullerian duct 综合征 (永久性苗勒管综合征)

永久性苗勒管综合征是一种遗传性综合病症。

临床表现：(1) 单侧隐睾；(2) 对侧腹股沟疝；(3) 疝囊内有两套性腺，即睾丸、子宫和输卵管组织；(4) 外生殖器大多正常。

**影像学表现:** (1) 静脉尿路造影显示上泌尿系正常; 膀胱尿道造影大多正常, 但可显示未退化的苗勒氏组织; (2) CT 检查可显示隐睾及子宫。

### 771 Petit 病 (膈膨升症)

本症系由于膈肌发育不全, 膈麻痹或萎缩而引起一侧横膈的上升。

**临床表现:** 可发生于任何年龄, 男多于女, 一般无甚症状, 偶在腹腔压力增高时产生胃肠道症状。

**X 线表现:** (1) 患侧横膈顶明显升高, 可达第三、四肋间隙或更高; (2) 横膈运动可以正常, 受限或消失, 有时可呈矛盾运动, 横膈记波相的波幅显著减小; (3) 纵隔可移向健侧, 吸气时更为明显, 肺底部受压, 可引起肺不张和继发感染; (4) 胃、肠可上升到胸廓内, 钡餐检查有时可见胃上翻现象; (5) 人工气腹可清晰显示膈肌厚度明显变薄。

**CT 表现:** 横膈腰部明显变薄及横膈位置高。局限性横膈膨升时, 正常横膈与膈膨升移行部横膈呈锯齿状。

### 772 Peutz-Jeghers 综合征 (黑色素斑-胃肠多发息肉综合征)

**同义名:** Hutchinson-Weber-Peutz 综合征; 口周雀斑-肠息肉综合征; 遗传性胃肠道息肉伴粘膜, 皮肤色素沉着症; 着色斑和消化道息肉症; Peutz-Touraine 综合征。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**临床表现:** (1) 棕色或黑色色素斑, 发生于唇、口腔颊部粘膜、面部和掌跖部; (2) 错构瘤性息肉可引起复发性腹痛、消化道出血和贫血; (3) 息肉所致肠套叠; (4) 某些病例可有恶性变。

**X 线表现:** (1) 消化道造影检查和血管造影可显示息肉呈多发性、最多见于空肠、十二指肠肠最少见, 其他胃、回肠、结肠、直肠均可发生, 表现为圆形、卵圆形的充盈缺损, 边缘光滑, 大小不等, 多数在 2cm 内, 有时可见息肉致肠套叠; (2) 消化道外息肉 (少见): 见于泌尿道、支气管和鼻腔。

### 773 Peyronien 病 (阴茎硬结症)

**同义名:** 阴茎纤维组织炎; 纤维性海绵体炎; 海绵体纤维硬化; 特发性阴茎海绵体纤维硬结症。

**病因:** 可能与外伤或曾手术有一定关系。

**临床表现:** (1) 90% 在 40 岁以上发病; (2) 阴茎勃起时疼痛并致弯曲; (3) 有单个或多个坚实硬块, 边界清楚, 不与皮肤粘连, 可以活动; (4) 重者性交困难或阳痿, 以及排尿困难。

**X 线表现:** (1) 阴茎背部结节状阴影; (2) 可有钙化, 形态、大小不一; (3) 海绵体造影: 可确定病变的数目、部位和大小, 造影改变有海绵体造影剂充盈之边缘发生凹陷, 或造影剂发生充盈缺损和海绵体中隔发生增宽等现象。

### 774 Phalangeal microgeodic syndrome of infancy (婴儿指 (趾) 骨小空泡综合征)

**临床表现:** 1.5~2 岁开始出现症状。(1) 手指红肿、热和轻度疼痛; (2) 临床症状可

很快自动消退；(3) 病因不详。

**X线表现：**(1) 病变指的中节和末节有小空泡，病指轻度变宽；(2) X线上的表现经数年之后逐渐恢复正常。

### 775 Phenylpyruvic oligophrenia (苯基丙酮性智力发育不全)

**同义名：**Folling 综合征；苯酮尿；苯尿；苯丙酮尿性白痴综合征；苯丙酮尿症；苯丙酮尿性精神发育不全。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**病因：**苯基丙氨酸氧化酶缺陷（苯基丙氨酸转化为酪氨酸障碍）。

**临床表现：**(1) 常为淡黄头发、蓝眼睛、极白皮肤儿童；(2) 神经症状：共济不良，震颤，张力不全，指痉挛样运动；(3) 智力低下；(4) 癫痫发作；(5) 湿疹；(6) 尿内排出苯丙酮酸。

**X线表现：**其特征性表现，是钙化的软骨针自生长的长骨干骺端向骨骺软骨突出，多见于尺桡骨下端。

### 776 Pick (A) 综合征 (脑叶硬化症)

**同义名：**脑叶萎缩症；Arnold-Pick 综合征；失语-失认-失用综合征；Pick 病；局限性脑萎缩。

**病因：**不详。

**病理：**主要以额叶和颞叶为主的局限性脑萎缩，以两侧额叶最为明显。

**临床表现：**罕见，与 Alzheimer 病相似。(1) 多见于中年女性；(2) 病程 2~5 年，呈进行性恶化；(3) 逐渐出现智力下降、痴呆、锥体外系症状和共济失调。

**X线气脑造影表现：**显示在额叶及（或）颞叶表面的蛛网膜下腔内有局部显著的气体积聚，侧脑室的额角及（或）颞角也相应扩大。

CT、MR 显示双侧额叶对称性重度脑萎缩，颞叶前部也可见严重脑萎缩。萎缩的额叶与颞叶前部脑沟甚宽，脑回甚扁。其特征是萎缩不累及中央前回与后回的运动区与感觉区皮层，亦不累及附近的颞上回与角回。白质内看不出明显的病灶。

### 777 Pick (F) 综合征 (缩窄性心包炎)

**同义名：**Friedel-Pick 综合征；Hutinel-Pick 综合征；假性肝硬化；纵隔心包炎；心包炎-假性肝硬化。

本征是由于部分急性心包炎，引起心包的增厚，疤痕组织与心脏的粘连，形成缩窄性心包炎 (Constrictive pericarditis)，而明显影响心功能者。

**临床表现：**心悸、气短、颈静脉怒张、肝脏肿大、下肢浮肿及腹水。

**影像学表现：**(1) X线胸片及透视：心脏正常大小，搏动微弱或消失，心脏边缘不规则，左右心缘均显得僵硬，心脏正常弧度消失。右上纵隔常增宽，增厚的心包膜易与邻近组织产生不规则粘连，因此边缘更不规则，主动脉弓缩小。心包带状或蛋壳状钙化见于 52%~75% 的病人，以病程在 2 年以上者多见；(2) 心血管造影：发现右心房心腔外软组织阴影增宽超过 5mm，右心房边缘僵硬或膨出；(3) 超声心动图：室间隔在收缩期活动减弱而在

舒张期有异常的向后移动。心房扩大，心室容量减小；(4) CT表现：心包增厚，钙化，上腔静脉扩张；(5) MRI表现：心包增厚并呈现低信号。可见受压狭小变形的右室、室间隔变平以及右房、下腔静脉和肝静脉扩张为心包缩窄的指征。

### 778 Pickwickian 综合征 (肥胖-肺换气低下综合征)

同义名：心脏、呼吸道、肥胖综合征；肥胖、肺通气不良综合征；心肺-肥胖性综合征。

临床表现：(1) 显著肥胖；(2) 倦睡；(3) 心肺功能不全合并肺泡换气不足；(4) 间歇性紫绀；(5) 周期性呼吸；(6) 继发性红细胞增多症；(7) 肌阵挛性抽搐；(8) 右心室肥厚；(9) 右心衰竭。

X线表现：(1) 心脏呈横位，心影中度至高度增大；(2) 肺动脉正常或突出；(3) 两侧横膈上抬，呼吸运动受限。

### 779 Pleonosteosis (骨化过度或骨化过早)

同义名：Leri 综合征；家族性骨化过度。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1) 身材矮小；(2) 先天愚型样面容；(3) 手短呈铲状；(4) 拇指宽呈外翻；(5) 膝反曲或翻膝；(6) 手指和足趾屈曲挛缩；(7) 肘外翻；(8) 关节活动受限。

X线表现：(1) 骨骼增宽，特别是手、足与椎体；(2) 颈椎后弓异常增大；(3) 手足指(趾) 屈曲挛缩。

### 780 Plummer-Vinson 综合征 (缺铁性贫血，吞咽困难综合征)

同义名：Paterson-Kelly 综合征；缺铁性咽下困难，Waldenstrom-Kjellberg 综合征。

临床表现：多数患者为中年妇女。(1) 舌炎，口腔、咽部和近段食道粘膜改变(蹼、索带和粘膜皱褶) 引致咽下困难；(2) 单纯血红蛋白过少性贫血。

X线表现：下咽部或颈段食道蹼状隔膜。钡餐造影显示有吞咽延迟及会厌蹼征。侧位像见下咽部前壁相当于颈椎第5~第6同高水平处有1~2条数毫米深之切迹，呈水平或略向下后伸展，与咽后壁的环行肌凹相对应，食管镜检查该处常有细薄的蹼膜存在。正位像可见咽、食管交界处对称性轻度狭窄，管壁僵硬。食管上段可有溃疡形成。

### 781 Poland 综合征 (胸大肌缺损，短指并指综合征)

同义名：Poland 并指(趾) 畸形；并指(趾) 伴胸肌畸形；Poland 并指症。

临床表现：(1) 部分或完全性胸肌阙如(多为胸大肌的肋骨胸骨端)；(2) 同侧上肢畸形；(3) 其他异常：乳房、乳头发育不全、多余乳头。

X线表现：(1) 并指(趾)、多指(趾) 畸形，前臂和手发育不全，掌、指阙如；(2) 同侧胸腔透亮度相对增高；(3) 病侧正常腋部皱褶消失；(4) 其他异常：肋骨畸形，肺疝；(5) 胸大肌缺损，肋骨缺损。



### 782 Polycythemia associated with tumors and cysts (红细胞增多症伴发肿瘤和囊肿)

红细胞增多症伴发肾囊肿(单发或多发)肾上腺瘤、Wilms瘤、良性肾腺瘤、小脑血管瘤、肝细胞瘤、嗜铬细胞瘤或产生醛固酮的腺瘤、肾盂积水和子宫平滑肌瘤。

X线、CT表现:不同部位、各种肿瘤、囊肿的表现。

### 783 Polydactyly-Imperforate anus-Vertebral anomalies 综合征〔多指(趾)、锁肛和脊柱畸形综合征〕

同义名: P. /I. A. /V. A. 综合征。

临床和X线表现:多指(趾)畸形,锁肛,各种椎体畸形。

### 784 Polysplenia 综合征(多脾综合征)

本征是一种十分少见的先天性多系统畸形组成的综合征。

病理和临床表现:多见双侧左侧异构,内脏位置不定。特征为多个小脾,数目从2个至16个不等,通常位于右侧,偶尔在双侧。58%为双侧左侧肺形态,双侧左肺(动脉下)支气管。42%~60%伴先天性心脏病(房间隔缺损、室间隔缺损等)。65%伴下腔静脉肝段阙如伴奇静脉连接。57%伴腹部内脏异位如对称肝、右位胃、肠旋转不良、胆囊中位或阙如、短胰等。1岁以内死亡率为50%~60%。

X线表现:常规X线检查和心血管造影可显示心、肺畸形及内脏位置异常,特别是显示下腔静脉肝段阙如和奇静脉连接具有诊断意义。

超声检查:可显示脾脏大小和位置、内脏位置异常以及下腔静脉肝段阙如等征象以助诊断。

核医学:放射性核素肝、脾扫描可以显示多脾和对称肝。

CT检查:可全面显示各系统畸形。包括右侧多个小脾和下腔静脉肝段阙如及奇静脉连接等特征性征象。其他征象还有左侧形态双叶肺,对称肝及胃肠道畸形等。有报道,多脾可发生脾梗死而显示低密度和无强化改变。

### 785 Poly X 综合征(超雌综合征)

同义名:染色体5-X综合征;超X综合征。

临床表现:(1)智力低下;(2)身材矮小;(3)两眼分离较宽,内眦赘皮,斜视,鼻梁低,脖颈短;(4)肌张力低;(5)关节松弛,肘关节活动受限;(6)阴茎小,阴囊发育不良;(7)第5弯斜指,第1、第2趾趾间裂隙,踇趾末节短而宽;(8)染色体核型49,XXXXX。

X线表现:(1)颅骨增厚,两眼分离过远,颌凸畸形;(2)胸骨厚且异常分段;(3)脊柱侧后突畸形,方形椎体;(4)尺桡连合,桡骨小头脱位,桡骨上端过长,尺骨近端宽,而远端延长;(5)手管状骨假性骨髓,第5指短中节;(6)骨发育迟缓;(7)髌骨翼窄小,髌外翻,股骨髁间窝浅。

### 786 Pompe 综合征 (糖原累积症)

同义名: Pompe 病; 糖原累积症 II 型; 弥漫性糖原性心脏扩大; Cori II 型糖原病综合征; 心脏糖原生成。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

酶缺陷: 酸性 2-1, 4-葡萄糖甙酶。

病理: 全身性病损, 特别多见于心脏, 神经和肌肉。

临床表现: (1) 肌张力低; (2) 体重增加缓慢; (3) 呼吸困难; (4) 口周紫绀; (5) 全身肌无力; (6) 深腱反射消失; (7) 智力低下; (8) 巨舌; (9) 异常心电图; (10) 常在 1 岁内死亡。

X 线表现: (1) 中度至严重心脏扩大, 肺动脉正常或有充血; (2) 心血管造影显示心室壁显著增厚, 伴左室流出道明显阻塞。

### 787 Poncet 综合征 (结核性风湿症)

本征 (Tuberculous rheumatism) 为结核病患者对结核杆菌毒素有变态反应现象, 引起皮肤出现结节性红斑改变, 并有急性多发性关节炎。

同义名: 结核性变态反应性关节炎。

临床表现: 全身性和局部结核症状; 关节症状常先由小关节开始, 逐渐累及大关节。最易受累的关节为: 指、腕、膝、踝、肩、腰椎。

X 线表现: 本病不累及干骺端及骨组织, 病变仅限于滑膜, 表现为关节积液。关节不强直、不变形。

### 788 Popliteal artery entrapment 综合征 (腘动脉“陷阱”综合征)

病理: 由于与腓肠肌内侧头有关的动脉经路异常而引起腘动脉阻塞。

临床表现: 单侧间歇性跛行, 常见于青年男性成人。

X 线表现: 动脉造影显示节段性阻塞和腘动脉向内移位。

### 789 Popliteal pterygium 综合征 (腘翼状胫肉综合征)

同义名: 唇小凹、唇腭裂、腘翼状胫肉综合征; 腘蹼综合征; 四征综合征; 腭裂、腭、唇窝、生殖综合征; 脸生殖腘综合征。

遗传方式: 家族性 (显性或隐性遗传)。

临床表现: (1) 下唇小凹; (2) 唇腭裂; (3) 腘蹼, 严重病例可以髌部延伸至跟后部; (4) 脚间或股间胫肉; (5) 泌尿生殖器畸形: 隐睾症, 两性生殖器, 阴囊阙如或裂隙, 大阴唇发育不全或不发育; (6) 各类指 (趾) 畸形; (7) 趾甲发育不全。

X 线表现: (1) 腘翼状胫肉; (2) 四肢各种畸形: 并指 (趾) 畸形, 指 (趾) 发育不全或不发育, 指间关节融合, 足外翻或内翻畸形, 马蹄足, 胫骨发育不全, 二分髌骨, 髌臼角小, 腓骨小头向后脱位、脊柱裂或脊柱侧弯、胸廓变形。

### 790 Popoff 肿瘤 (血管球瘤)

同义名: 血管神经瘤; 血管肌肉神经瘤。

病理: 病变常见于指、趾端, 发生在肌腱、滑膜、关节囊、肌肉者可显病变部位软组织增厚; 亦可见于胃壁、颅内、尾骨等处。

临床表现: 随发病部位不同而异。

X线表现: (1) 指、趾端有软组织块影, 直径5mm~2cm, 肿瘤侵压邻近骨质, 表现为末节骨、趾骨边缘不正或局限性破坏与残缺; (2) 骨内血管球瘤可见边缘清楚的圆形骨缺损, 酷似指骨内生软骨瘤; (3) 颅内血管球瘤常合并钙化影, 可有蝶鞍、蝶骨或眼窝壁的骨破坏; (4) 胃血管球瘤, 一般位于胃窦部, 钡餐多显示为壁内病变, 有1~4cm, 可有溃疡或钙化影。

### 791 Porencephalic cyst (脑穿通畸形囊肿)

病因: 为胚胎发育异常, 母体感染或营养障碍也可能相关。

病理: 在脑内形成一个囊腔, 内衬室管膜多数与脑室或蛛网膜下腔相通。

临床表现: 有局部神经功能受损的症状。

X线表现: 平片多数无阳性发现。

CT、MRI表现: 脑实质内可显示边界清晰、光整的囊腔, 囊腔内液体呈脑脊液样密度或信号, 与脑室及蛛网膜下腔相通, 与脑室相通者, 内衬室管膜的周围组织为白质; 与蛛网膜下腔相通者, 囊腔周围组织可由白质或部分灰质围绕。此外, 患侧脑组织可伴发育不全。脑室一般亦相应扩大。

### 792 Porter 综合征 (急性特发性良性心包炎)

本征可能系由病毒、过敏或自身免疫反应引起的急性良性(非特异性)心包炎(Acute idiopathic benign pericarditis)。

临床表现: 多发生于青壮年, 发热, 显著胸痛、气急和心包摩擦音。病前有上呼吸道感染史。

X线表现: 约半数心影扩大, 偶可见一过性肺浸润斑块和少量胸腔积液。

CT、MRI表现: 对检出少量心包积液和局限性心包积液很有价值。若MRI示右室前壁液体厚度>5mm提示中等量积液。

### 793 Postapoplexy 综合征 (脑卒中后综合征)

本征系指脑血管意外, 特别是脑出血后的一段时间内, 出现具有全身免疫性疾病表现的一组综合征。

临床表现: 脑卒中发作2~3个月后, 一般情况逐渐好转时, 毫无诱因出现发热, 呼吸道症状。

X线表现: 在发热并有呼吸道症状时, 可见肺部阴影, 该阴影可出现在肺野任何部位, 边缘不整, 呈片状或云雾状。偶有胸膜反应, 但不发生化脓性改变。该阴影随体温正常而消失, 一般不超过一周。

### 794 Postcardiotomy 综合征 (心脏手术后综合征)

同义名：心包手术后综合征，瓣膜分离术后综合征。

临床表现：手术后数周或数月发生症状。(1)胸痛；(2)发热；(3)肌肉和关节痛；(4)咳嗽；(5)心包摩擦音；(6)呼吸困难；(7)白血球升高，血沉加快；(8)应用水杨酸盐或激素，症状可以缓解。

X线表现：(1)心包积液；(2)胸腔积液；(3)肺底浸润；(4)无明显充血性心力衰竭；(5)心包填塞(少见)。

超声心动图有助于监测心包积液的积聚和消退。

### 795 Postcholecystectomy 综合征 (胆囊切除术后综合征)

同义名：复发性胆道综合征。

病因：(1)与胆道病变并存的疾患：肝脏和胰腺肿瘤，狭窄性胆管炎。(2)手术后遗症：①总胆管损伤或结石；②肝内结石；③残留胆囊；④粘连。(3)功能性胆道疾患。

临床表现：(1)胆囊手术前或手术后即有反复发作性症状(腹痛、恶心、呕吐等)；(2)右上腹部压痛；(3)有时可见黄疸。

X线表现：(1)胆囊切除术前未诊断出来的病变，如结石、总胆管下端狭窄、Oddi括约肌狭窄；(2)与胆道无关的病变；(3)上述病变有关的X线表现。

### 796 Postcoarctectomy 综合征 (主动脉缩窄切开后综合征)

同义名：“肠系膜动脉炎”综合征。

病理：(1)肠壁出血区；(2)动脉血栓形成；(3)肠壁坏死和溃疡；(4)肠壁炎性细胞浸润。

临床表现：症状常发生在手术后第二天。(1)腹痛；(2)压痛；(3)呕吐；(4)黑便，发烧；(5)高血压；(6)白血球升高。

X线表现：(1)平片显示麻痹性肠梗阻、肠曲扩张；(2)造影检查显示肠水肿伴粘膜增厚；(3)疤痕部位肠狭窄为其晚期后遗症。

### 797 Post-Gastrotomy 综合征 (胃切除术后综合征)

胃切除术后综合征是指胃大部切除术后出现一些不舒适的症状，可以是功能性，也可以是器质性。既可仅表现在胃肠道，也可能是因胃切除后，引起某些代谢方面的紊乱。

(1)吻合口溃疡(也称复发性溃疡)；(2)小胃综合征；(3)胃切除术后吸收不良；(4)原发性残胃癌；(5)the phantom ulcer 综合征(心理性溃疡综合征)；术前溃疡病证据不足而行手术，术后症状继续存在；(6)胃切除术后贫血；(7)代谢性骨病；(8)输出袢机械性梗阻；(9)短肠综合征。

### 798 Postmyocardial infarction 综合征 (心肌梗塞后综合征)

同义名：Dressler 综合征，梗塞后综合征。

临床表现：在心肌梗死后常常经过一至数周的潜伏期开始发病。(1)胸痛；(2)发热；

(3) 多发性浆膜炎(胸膜,心包膜);(4)血沉加快;(5)白血球升高。

**影像学表现:**(1)心脏、心包阴影增大;(2)胸腔积液(有些病例);(3)肺浸润(有些病例);(4)上纵隔增宽(占1/3病例);(5)血管造影:造影剂注入上腔静脉可显示心包积液;(6)超声心动图:心包积液表现为左室前壁与胸壁之间或左室壁与壁层心包之间,出现一个无回声区,即液体。二维超声心动图可直接反映出心包积液随病人体位改变而移动。

### 799 Postphlebitic 综合征 (静脉炎后综合征)

在血栓性静脉炎后如侧支循环建立不充分,可因肢体长期营养不良及静脉压升高而引起水肿、胀痛、皮肤色素沉着、静脉曲张及皮肤溃疡,称为静脉炎后综合征。

**同义名:**血栓后综合征;静脉炎后下肢综合征;静脉性溃疡综合征;慢性静脉机能不全综合征。

**临床表现:**多见于中年女性,可于静脉炎后3~10年出现症状,主要为下肢,约1/4病例两侧受损;皮肤明显水肿、变硬、色素沉着、胀痛;静脉曲张及皮肤溃疡。

**X线表现:**下肢静脉造影可明确病变部位、范围、程度和性质。

### 800 Postthrombotic 综合征 (血栓形成后综合征)

**同义名:**血栓形成后状态,静脉炎后状态。

本征系指下肢深部静脉血栓形成的后遗症,由于静脉高压及静脉瓣机能不全,使静脉回流障碍,导致临床上出现下肢水肿,继发静脉曲张,栓塞静脉远端皮下组织呈硬化、色素沉着,皮肤出现慢性炎症及形成溃疡。

**X线表现:**静脉造影示静脉壁不整齐、静脉瓣缺损、静脉狭窄完全闭塞,有侧支循环存在。

### 801 Pott 骨折 (踝部外展骨折)

指踝部因外展性损伤、发生内侧副韧带之撕断,则造成胫骨内踝和腓骨下1/3同时发生骨折者。

**临床表现:**有踝部以上外伤情况,内踝部肿痛,较重者伴脱位,踝部变形和存在假动作。

**X线表现:**(1)骨折分三度:第一度为单独或内踝骨折,第二度为双踝骨折伴腓骨下1/3骨折,第三度为三踝骨折,比较少见,距骨向外向后移位可发生胫骨下关节面的后缘骨折;(2)骨折合并距骨脱位时,距骨脱向外侧,内踝关节间隙增宽,其增宽程度与胫腓联合分离的程度相一致。

### 802 Potter 综合征 (双侧肾不发育综合征)

**同义名:**肾、面发育异常或结构不良;肾、面综合征。

**临床表现:**(1)特征性面容,扁平脸,两眼分离,低位松软大耳,小下颌,内眦皱皮向外下伸出;(2)双侧肺动脉发育不全;(3)肾脏不发育或囊性发育异常;(4)有些病例可见皮肤过度松弛;(5)下肢愈合畸形呈鱼人肢;(6)膀胱空虚。

**X线表现:**(1)气胸,纵隔积气;(2)其他畸形:铲状手,畸形足,膝关节过度伸展,

腹肌缺乏, 锁肛等; (3) 静脉尿路造影无肾盂肾盏影。

### 803 Prader-Willi 综合征 (肌张力智力低下、性功能减退、肥胖综合征)

同义名: Prader-Labhart-Willi 综合征; 张力减退、智力不全、性腺机能减退、(HHHO) 肥胖综合征; Prader-Labhart-Willi-Fanconi 综合征。

临床表现: (1) 身材矮小; (2) 肥胖; (3) 新生儿张力减退; (4) 斜眼; (5) 前额间距变窄; (6) 性机能减退; (7) 手足细小; (8) 智力低下; (9) 糖尿病或异常葡萄糖耐量试验。

X 线表现: 无特征性表现, 曾报告的异常有: (1) 肢端过小症; (2) 骨发育迟缓; (3) 头颅变化: 颅小畸形, 颅缝锯齿增多, 缝间骨, 下颌骨短伴下颌角增大, 小蝶鞍, 额窦不发育, 轻度脑室扩大; (4) 龋齿; (5) 脊柱侧突; (6) 髓外翻; (7) 四肢长度不对称; (8) 不同程度的并指(趾)畸形, 拇指异位; (9) 髋关节脱位; (10) 骨质疏松。

### 804 Prefrontal lobe 综合征 (前额叶综合征)

本征系指大脑额叶病变时, 在临床表现以精神症状为主的一组病征。

病因: 多因额叶肿瘤或额叶肿瘤切除后所致。

临床表现: 起病隐袭, 呈进行性经过, 以精神障碍为主, 开始对周围环境和事物缺乏兴趣, 漠不关心, 以后出现理解力减退, 注意力不集中, 动作无目的性, 丧失记忆能力, 表现出失去道德和理智的行为。颅内高压症状体征。

当病变波及到额叶底部, 可出现同侧视神经萎缩和颅高压所致的对侧视乳头水肿, 即为 Foster-Kennedy 综合征。

当病变波及到皮质运动前区时, 还可伴有强握和摸索现象, 即为 Adie-Critchley 综合征。

影像学所见: 气脑造影、脑血管造影、CT 或 MRI 可以确诊, 尤其是 CT、MRI 可对额叶占位性病变的定性, 鉴别诊断价值高。

### 805 Premyocardial infarction 综合征 (心肌梗塞前综合征)

有 40%~60% 的心肌梗塞病人在发病前数周内常出现不同于典型的稳定型心绞痛的症状称为心肌梗塞前综合征。近来国外将心绞痛综合征分为四型: (1) 稳定型心绞痛 (Stable angine pectoris); (2) 不稳定型心绞痛 (Unstable angine pectoris); (3) 急性冠状动脉机能不全亦称中间冠状动脉综合征; (4) 变异型心绞痛 (Variant angina) 亦称 Prinzmetal 心绞痛, 上述四型中后三型均易发生心肌梗塞, 故可总称为心肌梗塞前综合征。

临床表现、X 线所见同心绞痛综合征。

### 806 Primary 综合征 (原发综合征)

本征原名原发性组合 (Primary complex), 但通常称为原发综合征, 是指初次感染结核后, 在肺内形成原发病灶 (又名 Ghon 病灶), 所属淋巴结有炎性肿大, 和连接两者间淋巴管炎, 三者于胸片上并存时, 称为原发综合征。

临床表现: (1) 多发生于儿童和青少年; (2) 低热, 消瘦, 咳嗽, 少数结节性红斑;

(3) 结核菌素试验阳性。

**X线表现:** (1) 病灶常靠近胸膜的肺叶与边缘, 上叶多于下叶, 右侧比左侧多; (2) 病灶常为单发, 呈不规则三角形; (3) 淋巴管炎表现为 1~2 条索条状阴影自原发灶伸向肺门; (4) 淋巴结炎表现在肺门区类球形密度增高影; (5) 局限性胸膜增厚。

### 807 Primary pulmonary hypertension 综合征 (原发性肺动脉高压综合征)

**同义名:** Ayerza 综合征; Ayerza-Arillaga 综合征; 黑色心脏病; 黑心病; Ayerza 病; 肺动脉硬化症。

**临床表现:** (1) 进行性肺发育不全伴严重呼吸困难; (2) 发绀; (3) 胸痛和晕厥; (4) 右心功能不全; (5) 肺动脉瓣区杂音; (6) 红血球增多症。

**X线表现:** 右下肺动脉干增宽 $\geq 15\text{mm}$ , 肺门影增大和肺纹理纤细、减少, 肺动脉段凸出; 右室、右房增大; 心血管造影时造影剂向左房返流延迟。

超声可见右室肥厚, 右房增大表现为右室压力负荷过重, 室间隔反向运动, 有肺动脉高压的征象。

### 808 Prioficket 综合征 (局限性钙盐沉着综合征)

本征 (Calcinosis circumscripta) 系指原因不明的局限性钙盐沉着。可能不是一种独立的疾病, 而是进行性骨化性纤维发育不良综合征 (Teutschlander 综合征) 的轻型。

**临床表现:** 常见于成年女性, 钙盐沉着多发生于四肢, 常对称, 好发于肌肉腱鞘及关节周围。病变进展极慢, 有时可自然消失。

**X线表现:** 本征的诊断主要根据 X 线所见, 表现为四肢关节周围皮肤和皮下组织有斑片状对称性钙化。

### 809 Progeria (早老症)

**同义名:** Hutchinson-Gilford 综合征, 过早衰老。

**遗传方式:** 可能为常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 典型面容 (儿童呈老人外观); (2) 侏儒; (3) “骑马”姿势; (4) 秃头; (5) 躯干棕色素斑, 皮肤萎缩, 指甲发育不全, 皮下静脉明显; (6) 关节畸形; (7) 肌萎缩; (8) 动脉粥样瘤病; (9) 过早死亡。

**X线表现:** (1) 面骨发育不全 (多见于下颌骨), 两颞膨出, 薄颅骨, 颅骨未骨化膜状条, 颅缝与囟门闭合迟缓; (2) 长骨纤细, 髓外翻; (3) 末端指 (趾) 节变尖, 进行性指 (趾) 端溶解; (4) 锁骨短而细, 远端锁骨与肋骨进行性变薄和骨质吸收, 肋骨变细; (5) 病理性骨折; (6) 骨龄多正常; (7) 骨质疏松; (8) 婴儿型椎体; (9) 出牙迟缓, 牙齿过挤。

### 810 Progressive multifocal leukoencephathy (进行性多灶性脑白质病)

**病因:** 常继发于全身网状内皮系统疾病基础上免疫反应性疾病的过程中。

**病理:** 大脑白质广泛多发脱髓鞘改变。

**临床表现:** 50~70岁多见, 男性多于女性, 进行性昏迷, 预后极差, 并常在病后3~6个月内死亡。

**CT、MRI表现:** 病灶位于脑白质内, 远离脑室系统。好发于顶、枕部皮质下, 多发, 分布不匀, 并有逐步融合增大趋势。无占位效应。CT平扫呈低密度, 极少有强化改变。MRIT<sub>1</sub>多为低信号, T<sub>2</sub>高信号。晚期出现脑萎缩改变。

### 811 Progressive muscle spasm alopecia and diarrhes 综合征 (进行性肌痉挛、脱毛和腹泻综合征)

**同义名:** 里吉病 (Satoyoshi disease); 全身痉挛病。

**临床表现:** 发病年龄6~15岁, 女性较多。特点是缓慢进行的间发性全身痛性肌痉挛, 伴有毛发脱落和无月经等内分泌紊乱, 腹泻, 吸收障碍所致的糖代谢异常, 有时见骨关节病及发育障碍。

**影像学所见:** (1) 长管状骨骨髓分离, 变形, 破坏, 偶有囊肿形成; (2) 由于严重肌痉挛致关节变形, 半脱位, 甚至骨折, 生长发育障碍; (3) 钡餐造影示胃粘膜萎缩, 胃肠道呈多发性息肉样改变。

### 812 Protein-Losing gastroenteropathy 综合征 (蛋白质丢失性胃肠病)

**同义名:** 蛋白质漏失性胃肠病; 失蛋白性胃肠病。

本征是指因多种病因所致的大量血浆蛋白从胃肠道丢失, 引起低蛋白血症和水肿。

**病因:** (1) 蛋白质经炎症或溃疡粘膜渗出, 如Crohn病、溃疡性结肠炎、肠结核、溃疡病、胃癌等; (2) 粘膜内扩张的淋巴管破裂; (3) 粘膜细胞间被动弥散, 如Menetrier综合征; (4) 由病态粘膜细胞代谢丢失, 如成人乳糜泻, 过敏性胃肠炎等。

确定病因主要依靠胃肠钡餐、淋巴管造影以发现致病灶。

### 813 Prune-Belly 综合征 (先天性腹肌缺损综合征)

**同义名:** 腹肌阙如综合征; Frohlich综合征; Obrinsky综合征; 先天性腹肌缺损伴阻塞性尿道疾患。

**临床表现:** (1) 腹肌部分或完全阙如; (2) 泌尿系发育异常; (3) 隐睾; (4) 其他畸形: 肠转位异常, 鸡胸, 髋关节脱位, 足与小腿畸形, 多指(趾)畸形, 先天性心脏病。

**X线表现:** (1) 腹部松软; (2) 腹胀气; (3) 髋骨翼扩张, 耻骨间距增宽; (4) 肾盂积水; (5) 大膀胱轮廓不规则, 脐尿管开放, 膀胱底部变尖延伸至后尿道; (6) 尿道狭窄, 尿道瓣膜, 尿道陷凹或憩室, 前列腺囊扩大; (7) 不全肠转位。

### 814 Pseudoachondroplastic dysplasia [假性软骨发育不全性结构不良 (形成障碍)]

**同义名:** 脊椎骨骺结构不良 (假性软骨形成障碍型)。

**遗传方式:** 常染色体显性或隐性遗传。

**临床表现:** (1) 短肢性侏儒, 常发现于2~4岁时; (2) 手足显著短小; (3) 面容正常。



**X线表现:** (1) 颅面骨正常; (2) 管状骨短小; (3) 干骺端不规则呈蘑菇状; (4) 发育中的骨骺不规则分段; (5) 椎体骺板不规则骨化, 椎体双凹变形, 较大儿童脊柱侧突畸形; (6) 肋骨扁宽呈铲状; (7) 坐骨切迹不变小; (8) 髓内翻。

### 815 Pseudo-Gout 综合征 (假痛风综合征)

结晶性关节炎或滑膜炎 (Crystal-Induced arthritis or synovitis) 中由二羧焦磷酸钙 (CPPD) 结晶所引起的关节炎称假痛风综合征。

**同义名:** 软骨钙化病; 钙性痛风; 结晶性滑膜炎; 软骨钙化性滑膜炎; 滑膜炎性结晶。

**病因:** 代谢障碍, 二羧焦磷酸钙结晶在滑膜液、软骨和关节周围组织上沉积。

**临床表现:** 发作性急性关节痛伴软组织肿胀。

**X线表现:** 平片可见关节间隙有线状钙化阴影, 与骨端缘相平行, 多发于肘、腕、掌、指、膝、踝等关节; 散在的软骨下骨质稀疏; 关节旁、肌腱和滑囊钙化; 可有退行性变。

### 816 Pseudo-Hirschprung 综合征 (假性先天性巨结肠症)

**同义名:** 先天性无功能性结肠; 排便习惯缺陷综合征 (Faulty bowel habit syndrom)。

本征的病因和发病机理均不明, 可能是-一种原因不明的中枢神经功能紊乱所致的结肠扩张。其临床表现酷似先天性巨结肠症, 但绝无肠壁神经丛阙如的病理基础。

**X线表现:** 钡灌肠所见及结肠肉眼观都似先天性巨结肠症 (参阅 Hirschprung 综合征), 只是程度轻一些。

### 817 Pseudotumor cerebri 综合征 (假性脑瘤)

**同义名:** Quincke 综合征; Nonne 综合征; Symonds 综合征; Borrie 综合征; Quincke 脑膜炎; 良性颅高压症; 脑膜积水; 耳炎性脑积水; 耳源性脑积水; 特发性良性脑积水综合征; 维生素过多性脑积水综合征 (Julien-Marie-See 综合征);

**病因:** (1) 颅内静脉窦回流障碍; (2) 颈、胸部静脉回流障碍; (3) 内分泌障碍; (4) 血液病; (5) 维生素代谢障碍; (6) 药物反应; (7) 其他。

**病理:** 发病机制未完全明确, 本征发生颅内压增高可能与静脉回流障碍, 脑脊液吸收障碍和脑水肿等因素有关。

**临床表现:** (1) 颅内压增高; (2) 脑脊液检查除压力增高外, 其余均正常; (3) 病程良好。

**影像学所见:** (1) 颅骨平片有颅内压增高改变者只占 10%, 表现为颅缝增宽, 鞍背骨质疏松, 垂体窝加深; (2) 脑血管造影正常; (3) 亦有报告气脑造影发现 10% 病例见轻度脑室扩大; (4) 放射性同位素脑池造影, 少部分病例的蛛网膜下腔有放射性同位素滞留; (5) CT 扫描见脑室系统正常或缩小, 脑实质无异常病灶, 注射造影剂后也无增强效应。

### 818 Pseudoxanthoma elasticum (皮肤弹性假黄瘤)

**同义名:** Gronblad-Strandberg 综合征; 营养不良性弹性组织变性; 系统性弹性病; 遗传性弹性营养不良; Darier 综合征; Gronblad-Strandberg-Touraine 综合征。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**病理:** 胶原性弹力组织退行变性。

**临床表现:** (1) 屈侧面黄瘤样皮肤病变; (2) 视网膜类血管样条带, 视力减退; (3) 间歇性跛行, 周围脉搏减弱; (4) 心绞痛; (5) 腹痛; (6) 系统性高血压; (7) 血管瘤性畸形引起反复消化道出血。

**X线表现:** (1) 血管、皮肤和关节周围钙化; (2) 末端指节缺血性吸收; (3) 血管异常; 主动脉扩张, 周围动脉阻塞伴有明显侧支循环, 青年成人出现动脉硬化斑和大血管阻塞, 动静脉瘘, 动脉迂曲, 颈动脉结合异网 (动静脉结合网)。

### 819 Pubic osteitis 综合征 (耻骨骨膜炎综合征)

**同义名:** 耻骨骨膜炎; 非化脓性耻骨骨炎; 骨盆神经痛; 耻骨骨软骨炎; 痛性骨炎; 耻骨联合骨关节病; Sudeck 前骨盆带萎缩症。

**临床表现:** 耻骨联合区疼痛较重, 但无红、肿、热等; 下肢活动受累; 排尿、排便痛也较常见。

**X线表现:** 早期也可正常, 症状出现后 2 个月, 方可有异常阴影, 如耻骨联合边缘模糊间隙增宽达 0.6~4.8cm, 可有小的囊状稀疏区 (此期即所谓糜烂期); 进一步发展, 骨与软骨呈虫蚀状破坏, 骨纹理不清 (即进行期); 最后受累骨骨质硬化, 耻骨联合两边缘有骨痂形成, 耻骨联合变窄 (0.2~0.4cm)。

### 820 Pulmonary alveolar proteinosis (肺泡蛋白沉积症)

**同义名:** Rosen-Castleman-Liebow 综合征。

**病理:** 其病理特点, 为肺泡及细支气管内充满了过碘酸-雪夫 (PAS) 染色阳性的富于脂肪类和细胞碎屑的颗粒状类蛋白质物质。

**临床表现:** (1) 进行性呼吸困难, 胸痛, 咳痰; (2) 严重病例有心血管衰竭。

**X线表现:** 各种不同表现。(1) 双侧绒毛状肺浸润自肺门伸向外围, 结节状病变, 大叶实变, 蝙蝠翼状外观, 片状颗粒状密度增高影, 少数为孤立性结节; (2) 常无肺门淋巴结肿大; (3) 少数有肺空洞、气囊肿或气胸; (4) 支气管造影正常; (5) 急性期过后可能有肺纤维化; (6) 小叶间结缔组织肥厚可形成 Kerley B 线; (7) 阴影可互相转变, 亦可短期内恶化或维持数月甚至数年不变, 亦可消散恢复正常。

### 821 Pulmonary infiltration with eosinophilia (PIE) 综合征 (嗜酸细胞增多性肺浸润)

**同义名:** 嗜酸细胞性肺炎; 肺嗜酸细胞增多症。

本征是指末梢血嗜酸细胞增多并发肺内过敏性病变。临床表现为干咳、伴或不伴哮喘, 发作性肺内过敏性炎症浸润阴影和嗜酸细胞增多者, 统称 PIE 综合征。

**临床、X线表现:** (1) 单纯型: 详见 Loeffler 综合征; (2) 迁延型: X线胸片上异常浸润阴影常可持续 1 个月以上; (3) 哮喘型: 胸片呈现支气管肺炎样阴影, 此起彼伏, 呈游走性; (4) 热带型: 详见 Weingarten 综合征; (5) 结节性多动脉炎: 详见 Kussmaul-Maier 综合征。

### 822 Pyknodysostosis (致密性骨发育不全)

**同义名:** Toulouse-Lautrec 病; Maroteaux 和 Lang 致密性骨发育不全。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**(1) 短肢侏儒；(2) 颅骨突出而面结构较小；(3) 鼻子突出；(4) 小下颌畸形；(5) 牙齿异常：出牙缓慢，永久性乳牙，不规则恒牙，部分性无牙畸形；(6) 手指短小；(7) 指（趾）甲扁平。

**X线表现：**(1) 颅面畸形：额枕膨出，缝间骨，凶门和颅缝闭合迟缓，下颌角钝圆，颅骨密度增高（特别是眶缘部似花斑眼镜蛇外观），蝶鞍大，乳突气房与副鼻窦发育不全或不发育；(2) 弥漫性骨硬化（浓密骨）；(3) 锁骨房峰端发育不全；(4) 胸廓较狭小；(5) 末节指骨部分或全部不发育，伴有分段，指簇变尖；(6) 骨质脆弱，易发生病理性横行骨折；(7) 桡骨过度生长而弯曲，桡腕关节异位；(8) 髌外翻，髌臼浅；(9) 脊柱硬化，但无夹心面包样征象，前缘凹陷。

### 823 Pyle 综合征（骨性狮面）

**同义名：**Pyle 病；家族性干骺端发育异常；颅骺成骨不全；Bakwin-Krida 综合征；干骺端发育不良。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**常无症状或有少数临床表现。(1) 肌无力；(2) 关节痛；(3) 膝外翻；(4) 脊柱侧突；(5) 肘伸展受限。

**X线表现：**(1) 颅骨轻度受侵犯：眶上嵴突出，颅穹窿部轻度骨质增生，下颌轻度突出；(2) 耻骨、肋骨与坐耻骨轻度增厚；(3) 长骨显著管化不全、特别是股骨远端呈烧瓶状畸形；(4) 掌骨远端与指骨近端扩张。

Pyle 病需与颅骨干骺端结构不良鉴别，后者颅骨变化明显而干骺扩张轻微。

## R

### 824 Radiation liver 综合征（放射肝综合征）

本征又称放射性肝炎（Radiation hepatitis），是指正常肝脏在被放射线照射后出现肝损害的一组症状群。

**临床表现：**通常在肝区被放射线照射后 4 周发病，其表现极似 Budd-Chiari 综合征，表现为进行性黄疸、腹水、肝肿大并有触痛，一般无上消化道出血。

**影像学所见：**肝血管造影、B 型超声或肝扫描可见肝静脉淤血。

### 825 Raeder 综合征（三叉神经旁交感综合征）

本征（Paratrigeminal sympathetic syndrome）为三叉神经旁区病变，引起眼交感神经纤维麻痹和颅神经损害而致的一组综合征。

**同义名：**三叉神经旁综合征；类三叉神经痛综合征。

**病因：**(1) 肿瘤；(2) 血管性病损；(3) 感染；(4) 外伤。

**发病机理：**可能与颈内动脉壁肿胀，引起颈内动脉交感支受压损害有关。

**临床表现：**40 岁以上男性多见，好发左侧。发作性三叉神经痛；Ⅲ～Ⅵ 颅神经损害；

交感神经丛麻痹。

血管造影、CT、MRI 有助于明确诊断。

## 826 Rapunzel 综合征

**同义名：**毛粪石综合征 (Trichobezoar syndrome)；植物粪石综合征；粪石综合征。  
本征罕见，是指较长的毛发或其他不能被人体消化的纤维在胃内扭成团，形成毛石，进而引起肠梗阻。

**临床表现：**(1) 有异嗜症或曾吞咽大量毛发、丝线的病史，90%以上为青年女性；(2) 表现为幽门梗阻或高位小肠梗阻；(3) 上腹部可触及包块。

**X线表现：**钡餐可见胃及上段小肠内有团块、毛发团样，以此可与肿瘤相鉴别。

## 827 Rathk's 囊肿

**病理：**极为罕见，绝大多数位于蝶鞍内，可向上突破鞍隔达鞍上，少数病例可发生于鞍旁。

**临床表现：**(1) 视力下降、视野缺损；(2) 内分泌紊乱；(3) 脑积水和颅内高压症状。

**X线表现：**平片可见蝶鞍扩大；脑血管造影可见鞍区无血管性占位。

**CT、MRI表现：**绝大多数以垂体窝为中心的囊性占位，其密度、信号与脑脊液一致；呈圆形、卵圆形；无钙化。CT增强后，多数囊肿增强，少部分可见囊壁轻度增强，而囊肿内部无增强。病灶可穿过鞍隔向鞍上池发展；亦有少部分病例完全位于鞍内或主要部分位于鞍上。

## 828 Raymond-Cestan 综合征 (桥脑上部被盖综合征)

**同义名：**Raymond 综合征；Cesten 综合征；单侧性注视异常；桥脑综合征。

**病因：**最常见桥脑肿瘤，特别是神经胶质瘤和桥脑的结核。

**临床表现：**(1) 病灶侧小脑性共济失调；(2) 病灶对侧肢体全部感觉缺失或分离性感觉障碍；(3) 两眼球向病灶侧水平协同运动麻痹；(4) 病灶侧三叉神经感觉和运动障碍；(5) 有时发生病灶侧的外展神经麻痹。

**影像学所见：**对桥脑病变最理想的检查方法则是 MRI，能很好地明确占位病变的性质、部位和范围，有助于病因诊断。

## 829 Raynaud 综合征 (雷诺病)

**同义名：**肢端动脉痉挛综合征；Raynaud 病。

**临床表现：**多见于女性成年。(1) 间歇性血管痉挛引致四肢末梢麻木、苍白或发绀；(2) 可发生溃疡或坏疽。

**X线表现：**血管造影：(1) 指(趾)端动脉不充盈；(2) 指(趾)动脉管径变细。平片可见末节指(趾)骨脱钙。

## 830 Reifenstein 综合征 (男子乳房女性化尿道下裂综合征)

**同义名：**家族遗传性性机能不全。

遗传方式：伴性隐性遗传。

临床表现：(1) 尿道下裂；(2) 青春后期睾丸萎缩；(3) 无精子和无生育力；(4) 男性征减弱或无男性征现象；(5) 男子乳房发育；(6) 滤泡激素分泌增加，17-酮甾类正常。

X线表现：(1) 尿道下裂；(2) 前裂腺囊（男性子宫）。

### 831 Rebeitz-Kolodny-Richardson 综合征（皮质齿状核黑质变性伴神经元色素缺乏）

本征（Corticodentatonigral degeneration with neuronal achromasia）是一种累及大脑皮质、黑质、Louys 体和齿状核的变性疾病。

病因：不明。可能与细胞代谢障碍有关。

病理：仅限于脑部，表现为脑回萎缩，尤以顶叶和额叶明显，侧脑室和第三脑室扩大。

临床表现：开始为肢体动作缓慢、笨拙，逐渐运动障碍、姿势异常，不自由运动；持续震颤；晚期肢体挛缩，吞咽困难和言语障碍。

影像学所见：(1) 气脑造影可见脑萎缩，侧脑室、第三脑室扩大；(2) CT、MRI 能清楚地显示额、顶叶脑萎缩，两侧侧脑室、第三脑室扩大。

### 832 Reiter 综合征（尿道炎-结膜炎-关节炎综合征）

同义名：Fiessinger-Leroy 综合征；Fiessinger-Leroy-Reiter 综合征；Waelsch 尿道炎、尿道、关节综合征；Ruhr 风湿病；Reiter 三联症；眼、尿道、关节综合征。

临床表现：(1) 尿道炎；(2) 关节炎；(3) 结膜炎；(4) 龟头炎；(5) 皮肤角化症；(6) 腹泻；(7) 发烧；(8) 口腔粘膜溃疡；(9) 红斑；(10) 心肌炎；(11) 心包炎；(12) 神经炎。

X线表现：(1) 骨质破坏和关节积液（多见于跟、趾和骶髂关节）；(2) 足残废性关节炎；(3) 肌腱炎和肌腱附着处骨膜炎（好发于跟骨跖面）；(4) 病变后期，有时可见主动脉瓣闭锁不全。

### 833 Relapsing polycondritis 综合征（复发性多发软骨炎综合征）

同义名：Meyenburg 综合征；Meyenburg-Altherz-Vehlinger 综合征；多发性软骨病变；全身性软骨软化症；慢性多发性软骨炎；弥漫性软骨膜炎。

临床表现：(1) 全身性复发性软骨溶解，发生于各种部位，如耳、鼻、会厌、喉、气管、支气管、手足、脊椎、骶髂关节等；(2) 心肌炎，主动脉瓣闭锁不全，心瓣膜环扩大；(3) 巩膜炎，结膜炎、虹膜炎。

影像学表现：(1) 花椰菜状耳畸形伴软骨钙化；(2) 骨和关节改变，特别是手足类似类风湿性关节炎，可见软骨破坏和骨质破坏及病变关节附近骨膜炎；(3) 超声心动图示心脏扩大，主动脉瓣环扩大，主动脉瓣、二尖瓣和三尖瓣闭锁不全；(4) 由于呼吸道软骨结构溶解而引起严重慢性肺部病变、气管支气管树变形。

CT表现：(1) 气管、主支气管广泛性狭窄，管腔变形。少数病例肺叶支气管也狭窄。在急性期因炎性水肿、气道狭窄较为严重；(2) 气管软骨增厚、钙化。软骨萎缩后软骨内有新骨形成及软骨溶解后因机体修复作用而新生初期软骨。激素治疗后或长期慢性炎症均可导

致软骨异常钙化。累及喉部时环状软骨及会厌软骨也增厚及钙化。

### 834 Renal dwarfism 综合征 (肾性侏儒综合征)

同义名：肾性幼稚综合征；肾性生长停滞综合征；肾性骨营养不良症。

本综合征为先天性和后天获得性肾脏病变所引起的一组内分泌代谢紊乱综合征，主要是骨骼生长发育异常，最终导致侏儒。

1953年瑞士医生Fanconi对本症归纳为三型：(1)一般型：由泌尿系畸形或间质性肾炎所致。(2)慢性肾炎型。(3)特殊型：又可分为12种。①Fanconi-Schlesinger综合征；②合并盐水尿崩侏儒；③Albright-Butler, Bloomer综合征；④de-Toni-Debre-Fanconi综合征；⑤Lightwood-Albright综合征；⑥Boyd-Stem综合征；⑦Lowe综合征，即眼-脑-肾综合征；⑧Fanconi-Albertini-Zellweger综合征；⑨合并有家族性肾炎侏儒；⑩Martin-Albright综合征；⑪抗利尿激素性尿崩症侏儒；⑫内分泌代谢异常性肾病引起的侏儒。

临床表现：除有原发病的临床表现外，并常有生长发育迟缓、佝偻病，或/及代谢性酸中毒。

X线表现：(1)静脉尿路造影可见泌尿系畸形、肾小管功能或肾功能异常；(2)骨骼片见骨龄发育延迟、骨质疏松、骨小梁变细或呈粗网状影，骨皮质变薄或模糊，骨端可呈杯口状增宽；长骨不全弯曲，而骨干和骨盆骨可见纤维囊性变化。

### 835 Rendu-Osler-Weber 综合征 (家族性出血性毛细血管扩张症)

同义名：遗传性出血性毛细血管扩张；Babington综合征；Goldstein综合征；Osler综合征；家族性出血性毛细血管扩张；Sutton-Babington-Rendu-Osler-Weber病；毛细血管扩张综合征。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1)皮肤和粘膜毛细血管扩张；(2)鼻、口腔、呼吸道、泌尿道等反复出血；(3)发绀，杵状指，有肺部病变的患者其红血球增多。

X线表现：(1)血管造影显示血管发育异常：动脉瘤，动静脉瘘，血管扩张融合成团，毛细血管发育异常，静脉扩张，血管瘤；(2)胸部X线断层摄影有助于发现异常的血管阴影。

### 836 Repeated infection 综合征 (反复感染综合征)

同义名：免疫缺陷综合征。

反复感染综合征是指各种病因引起感染反复发作，主要是由于宿主方面抗感染能力降低所致。

临床表现：大多在婴儿或儿童期发病。主要表现为反复出现各种感染，特别是多脏器同时感染。

X线表现：病变部位不同，表现亦各异。

伴有手足搐搦(称DiGeorge综合征)；血小板减少性紫癜、湿疹(称Wiskott-Aldrich综合征)，共济失调毛细血管扩张症(称Louis-Bur综合征)，红发、白化病(称Job综合征)，肢短小侏儒症(称Lux-Gatt综合征)。

### 837 Retinal blindness polycystic kidneys and brain malformation

(视网膜性视觉缺失、多囊肾和脑畸形)

临床和影像学表现：视力缺失，多囊肾，小脑和大脑畸形，智力低下和运动迟缓，儿童期死亡。

### 838 Ribbing's hereditary multiple diaphyseal sclerosis (Ribbing's 遗传性多发性骨干硬化症)

同义名：骨干硬化症、骨内膜性骨质增生 (Ribbing 型)。

遗传方式：可能为染色体显性遗传。

临床表现：四肢深部疼痛、青春期前后发病，逐渐变为严重，最后至成人则无症状。有人认为该症和 Engelmann 病相似。

X 线表现：长骨骨干皮质对称性增厚呈梭形，骨密度增高，髓腔部分或完全闭塞，其中伴小囊状破坏区，骨端、骨骺、干骺端正常。颅底、额、枕骨也可见骨质增生。病变呈多发性、对称性。

### 839 Riddoch 综合征 (视觉定向障碍 II 型综合征)

本征 (Visual disorientation II syndrome) 是以象限性偏盲和视觉定向障碍表现为主的一组临床综合征。

病因：各种性质的占位性病变、外伤以及炎症等。

病理：病变位于单侧顶叶或顶叶的缘上回和角回附近。

临床表现：象限性偏盲和偏盲同侧视觉定向障碍，而中心视力，立体视觉和瞳孔反应正常。

影像学所见：脑血管造影、CT、MRI 可发现大脑顶叶不同类型的占位性病变，依据不同的征象有助于定性诊断。

### 840 Ridley 综合征 (心脏性喘息)

严重的急性左心衰竭时，由于肺静脉及毛细血管淤血，通气及换气功能发生障碍，病人产生严重呼吸困难，呈喘息状态称为心脏性喘息 (Cardiac asthma)。

临床表现：病人多突然发作呼吸困难，端坐位，面色灰白，口唇青紫，频繁咳嗽，咯白色泡沫痰，严重者咯血沫痰；心率增快，有时可听到奔马律；两肺有中小水泡音及哮鸣音。

X 线表现：两肺大片阴影，由肺门向周围扩散，两肺底阴影较重。心脏改变与原发病变不同而异。

### 841 Rieger 综合征 (伴幼年青光眼的 Axenfeld 综合征)

同义名：牙齿发育不全和虹膜、角膜、中胚叶发育不全；虹膜、角膜和中胚叶发育不全。

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1) 牙齿异常：牙齿发育不全，小牙，牙釉质发育不全；(2) 眼异常：虹膜

发育不全或不发育，虹膜基质带，虹膜缺损，青光眼，异位瞳孔，前极白内障，视神经萎缩，小角膜或巨大角膜，深前房，斜视，假性两眼分离过远；(3)肌僵直性营养不良，肌僵直不良。

**X线表现：**(1)牙齿异常：牙齿发育不全，小牙，钉状或锥形牙齿，咬合不良；(2)颌骨异常：上颌发育不全，下颌骨相对突出；(3)其他异常：蜘蛛指，多指(趾)，脊柱侧突或后突，心脏畸形，脑积水，脊髓空洞症，锁肛，脐疝，髋关节脱位，短指(趾)畸形，面骨部分缺损。

#### 842 Rigid spine 综合征 (脊柱僵硬综合征)

本征系一种少见的肌病，病因不明，无家族史。

**临床表现：**多于幼儿期发病。主要表现为中轴肌肉特别是脊柱伸肌挛缩，致使脊柱僵硬，脊柱侧弯；四肢关节屈曲挛缩；活动障碍。

**X线所见：**脊柱侧突，腰椎和颈椎生理弯曲消失，脊柱结构正常，挛缩的关节无粘连和破坏。

#### 843 Riley 综合征

同义名：大头、假性视乳头水肿和血管瘤病综合征，Riley-Smith综合征。

**遗传方式：**可能为常染色体显性遗传。

**临床表现：**(1)大头畸形(生下即出现)；(2)假性视乳头水肿；(3)多发性皮肤血管瘤；(4)视力和才智正常；(5)复发性肺部感染并有慢性肺疾患表现(肺纤维化)。

**X线表现：**(1)大头畸形；(2)颅骨增厚；(3)正常气脑造影。

#### 844 Riley-Day 综合征 (家族性植物神经失调综合征)

同义名：家族性自由神经障碍。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**(1)自主神经障碍表现为：①发烧；②皮肤脓疮；③多汗；④四肢寒冷；⑤痛觉、味觉减退；⑥泪液减少；⑦角膜感觉减退和角膜溃疡；⑧发作性呕吐；⑨发作性高血压和姿势性低血压；⑩吞咽困难，反酸；⑪呕反射或咽反射减弱。(2)运动性共济失调。(3)情绪不稳定。(4)菌状舌乳头消失。(5)其他异常：身材矮小，智力低下。

**X线表现：**(1)咽下困难伴发吞咽与喉部关闭运动失调引起气管内吸入，环咽松弛迟缓；(2)食管蠕动波和下食管括约肌之间运动失调，食道扩张无张力，水平卧位食道排空迟缓；(3)小肠扩张，巨结肠；(4)骨成熟迟缓；(5)复发性肺炎；(6)其他异常：脊柱后侧突，骨折和骨关节炎发生率增高，神经性膝关节病，髋关节脱位，弓形足，小头畸形，脑积水，颅面不成比例(面小)，先天性心脏病。

#### 845 Riley-Smith 综合征 (巨头-假性视乳头水肿-多发性血管瘤综合征)

本征(Macrocephaly-Pseudopapilledema-Multiple hemangiomas)病因不明，可能为杂合子(单一常染色体基因)。



**临床表现:** 出生时即呈巨头; 双侧眼底呈假性视乳头水肿, 视力及中心视野正常; 皮下多发性血管瘤; 反复并发肺部感染。

**影像学所见:** 胸部可发现肺纤维化表现; 颅脑 X 线、气脑造影、脑血管造影未发现脑水肿、脑积水及血管异常。

#### 846 Robert 综合征 (短肢畸形、唇颌腭裂综合征)

**同义名:** Appelt-Gerken-Lenz 综合征; 伴有唇颌腭裂畸形和阴茎肿大的短肢畸形 (海豹肢畸形)。

本征 (Phecomelia-Cleft lip-Palate) 极为罕见, 是遗传性疾病。

**临床表现:** (1) 四肢短小; (2) 头面部畸形; (3) 唇、颌、腭裂; (4) 外生殖肿大。

**影像学表现:** (1) 头颅骨呈三叶形, 面颅增宽, 前凶大、矢状缝增宽, 颅骨内板平滑; (2) 颌、腭裂显著; (3) 脊椎骨和肋骨正常; (4) 上臂短, 双侧尺桡骨阙如, 掌骨发育不全, 末节指骨阙如; (5) 双侧股骨头半脱位, 股骨短, 胫腓骨发育不全, 双足骨骼多处畸形; (6) 气脑造影、CT、MR 可见脑室系统扩大, 大脑皮层难以辨清。

#### 847 Robert-Jones 骨折

指第五跖骨基底部骨折, 是常见的损伤。

多因重物落下打击或因足强力内翻扭伤时, 腓骨短肌附着点牵引所致。

若发生在青少年, 应与正常骨髓区别。

#### 848 Robin 综合征 (小颌-舌根下沉-吸气性气道阻塞综合征)

**同义名:** Pierre-Robin 综合征; 下颌退缩症; 小颌畸形-舌下垂综合征; 第一腮弓综合征。

**临床表现:** (1) 小下颌畸形; (2) 腭裂; (3) 舌下垂; (4) 其他异常: 智力低下 (20%), 各种肢畸形。

**X 线表现:** (1) 下颌发育不全; (2) 腭裂; (3) 上呼吸道阻塞; (4) 其他异常: 先天性心脏病, 肺动脉高压并发心脏扩大和肺水肿, 上下肢各种畸形。

#### 849 Robinow-Silverman 综合征 (胎儿面孔综合征)

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**临床表现:** (1) 特征性面容: 凹鼻, 额部凸出, 眼眶分离过远、S 型下眼睑, 三角嘴; (2) 轻度短肢, 肢中性侏儒; (3) 外生殖器发育不全; (4) 牙齿排列异常; (5) 发育迟缓。

**X 线表现:** (1) 肢中性短肢畸形; (2) 两眼分离过远; (3) 长头畸形; (4) 脊柱、肋骨和指 (趾) 畸形。

#### 850 Rochon-Duvigneaud 综合征 (眶上裂综合征)

眶上裂为蝶骨大翼和小翼之间的裂隙, 动眼、滑车、外展神经及三叉神经眼支经此裂进入眶内。眶上裂病变可产生这些颅神经损害的症状, 即为眶上裂综合征 (Superior orbital fissure syndrome)。

**病因：**(1) 肿瘤：以鼻咽癌、垂体瘤和脑膜瘤较常见；(2) 血管性疾病；(3) 感染；(4) 外伤。

**临床表现：**(1) 全眼肌麻痹；(2) 三叉神经眼支支配区域疼痛、感觉障碍和角膜反射迟钝或消失；(3) 同侧眼球轻度突出；(4) 同侧 Horner 综合征。

**影像学所见：**(1) X 线摄片可见上眶上裂骨质破坏或增生；(2) 脑血管造影、CT 或 MRI 可以明确病因。

### 851 Roger 病

所谓 Roger 病系指低位室间隔缺损，一般缺损较小，多靠近心尖，约占室间隔缺损的 3%。

**临床表现：**(1) 多无症状，常为偶然发现，有些患者在剧烈运动时发生呼吸急促，易疲乏，但无青紫；(2) 胸骨左缘三、四肋间有收缩期杂音。

**X 线表现：**心影大小正常或稍增大，主要是左心室可稍大，肺动脉段正常或稍饱满、肺门略充血，肺纹理正常或稍增加。

### 852 Rollet 综合征 (眶尖综合征)

**同义名：**眶上裂视神经孔综合征。

眶尖综合征 (Orbital apex syndrome) 系因眶尖病变时，损害了由此通过的第 II、第 III、第 IV、第 V<sub>1</sub>、第 VI 等颅神经，所产生的一组临床综合征。

**病因：**局部肿瘤、血管病、炎症和外伤等。

**临床表现：**(1) 急性或进行性眼肌麻痹；(2) 角膜反射减弱或消失；(3) 三叉神经眼支支配区疼痛、麻木或感觉过敏；(4) 视神经萎缩、视力下降；(5) 搏动性眼球突出、眶后疼痛及结膜充血水肿。

**影像学所见：**(1) X 线眶部摄片示眶尖骨质破坏；(2) 脑血管造影、CT、MRI 以便明确病因。

### 853 Romberg 综合征 (进行性面偏侧萎缩症)

**同义名：**Parry-Romberg 综合征；进行性半面萎缩；颜面营养神经病；面偏侧萎缩。

**遗传方式：**可能为常染色体显性遗传。

**临床表现：**起病于儿童或青年的进行性病变。(1) 单侧面部软组织部分或完全性消瘦，有些病例伴有四肢萎缩；(2) 门齿窝前部刀伤样疤痕；(3) 额部或颊部刀伤样疤痕；(4) 三叉神经痛；(5) 对侧 Jacksonian 癫痫 (皮质性癫痫)；(6) 共济失调；(7) 眼球陷没；(8) 毛发改变；(9) 门齿窝前部皮肤色素增多。

**X 线表现：**骨萎缩与软组织萎缩部位相适应 (下颌体和下颌支较短，下颌角发育迟缓)，病变侧出牙迟缓。

### 854 Rothmund 综合征 (先天性皮肤异色病)

**同义名：**Rothmund-Thomson 综合征；先天性斑皮症；毛细血管扩张、色素沉着和白内障综合征；萎缩性斑皮和白内障；Bloch-Stauffer 综合征。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**婴儿期开始发病，3~6月可见皮肤病变。(1) 红斑进展至皮肤萎缩，色素沉着，结疤和毛细血管扩张；(2) 部分或完全性秃头；(3) 指(趾)甲缺损；(4) 性腺机能减退；(5) 白内障；(6) 四肢远段短小；(7) 侏儒；(8) 智力不全；(9) 生殖功能不全；(10) 马鞍鼻；(11) 牙齿缺陷。

**X线表现：**非特异性表现。(1) 骨质疏松；(2) 骨质硬化；(3) 指(趾)，掌、跖骨短而宽；(4) 轻度骨骺发育障碍，有些长骨干骺端硬化；(5) 指(趾)簇骨质吸收；(6) 椎体扁而长；(7) 骨囊性改变；(8) 软组织钙化，皮下组织减少；(9) 小牙，偶尔无牙。

### 855 Rubelle 综合征 (congenital) [风疹综合征 (先天性)]

**同义名：**先天性德国麻疹；Gregg 综合征；风疹后综合征；胎病性风疹综合征。

**病因：**风疹病毒经胎盘传播。

**临床表现：**(1) 新生儿低体重；(2) 血小板减少性紫癜；(3) 肝脾肿大；(4) 先天性白内障，小眼球，视网膜病变；(5) 耳聋；(6) 心脏缺陷；(7) 精神运动迟缓。

**X线表现：**(1) 长骨干骺端条状或卵圆形透光区和芹菜茎状骨硬化，预备钙化带不规则和钙盐减小，骨小梁粗糙，干骺端横行透亮带，少数发生骨折；(2) 前囟大；(3) 慢性肺炎；(4) 心血管病变：动脉导管未闭、肺动脉分支狭窄，肺动脉主干短缩，肺动脉瓣垂直倾斜，肺动脉瓣闭锁不全，室隔缺损，主动脉闭锁，主动脉发育不全，主动脉分支发育不全，左心室动脉瘤。

### 856 Rubinstein-Taybi 综合征 (阔拇指、趾综合征)

**同义名：**宽拇指和跖趾综合征；宽拇指、跖趾和智力低下综合征；宽拇指综合征；指(趾)、面和智力低下综合征；短指(趾)、特异面容和智力低下综合征；阔指综合征；Rubinstein 综合征。

**临床表现：**(1) 拇指、大趾末节增宽，同时伴有成角畸形，大趾近节和或远趾节重复畸形；(2) 其他指骨末节增宽；(3) 特征性面容：小头，鼻尖或直，鼻中隔伸向鼻翼下方，显著两眼分离，眼裂向下向内倾斜，斜视，高腭弓，耳的位置、旋转、大小和形态均异常，轻度后缩颌；(4) 智力低下，运动和语言等迟钝；(5) 侏儒；(6) 睾丸下降不完全或下降迟缓；(7) 其他异常：脑电图异常，反射错乱，鱼际部和掌侧一、二指之间过多皮皱褶，火焰痣，前额头发迂曲竖起。

**X线表现：**(1) 拇指和大趾末节指短而宽；(2) 多数末节指短而宽，并呈簇状；(3) 髌骨翼展开(髌骨指数小)；(4) 骨成熟迟缓；(5) 其他畸形：拇指和大趾重复畸形，枕骨大孔大，前囟大，额部突出，顶孔，脊柱畸形，胸骨畸形，髌骨脱位，并指(趾)畸形，多指(趾)畸形，小指弯斜，先天性心脏病，泌尿道畸形，胼胝体不发育。

### 857 Rudiger 综合征

**遗传方式：**可能是常染色体隐性遗传。

**临床表现：**(1) 四肢短小；(2) 面容粗糙；(3) 掌跖肥厚；(4) 耳部软骨形成障碍；(5) 软腭裂；(6) 肾盂积水；(7) 运动控制障碍；(8) 早亡。

X线表现：(1) 指(趾)短小，中节和末节发育不良；(2) 小指甲；(3) 肾盂积水。

### 858 Russell 综合征 (婴儿间脑综合征)

同义名：婴幼儿消瘦间脑综合征；间脑综合征；婴儿营养不良综合征；动作活泼消瘦间脑综合征；脂肪萎缩性恶病质。

本征 (Diencephalic syndrome of early infancy) 系指3个月至2岁的婴儿，因丘脑下部前部病变，引起的一组临床综合征。

病因：常见为恶性程度低的胶质瘤。

病理：丘脑下部和第三脑室底或邻近结构的肿瘤，对丘脑下部前部压迫所致。

临床表现：两岁以内婴幼儿，食欲和身长发育正常，却呈明显进行性消瘦，相反更显动作活泼，异常欢快，也不伴发其他内分泌功能异常。

影像学所见：(1) 四肢软组织摄片显示完全性皮下脂肪缺乏；(2) 头颅片示颅缝增宽和其他颅压增高表现；(3) 气脑造影、脑室造影和同位素扫描可见第三脑室前部有占位性病变伴脑积水；(4) CT、MRI可见丘脑下部肿瘤和脑积水。

### 859 Russell-Silver 综合征 (身材矮小、不对称、性早熟综合征)

同义名：Silver-Russell 综合征；Silver-Russell 侏儒；Silvrsr 综合征；不对称性侏儒综合征。

临床表现：(1) 足月产儿体重轻；(2) 身材矮小；(3) 四肢不对称；(4) 假性脑积水外貌，小三角脸，小下颌；(5) 嘴角下斜；(6) 第5指短而弯曲；(7) 其他畸形：性发育异常，并指(趾)，尿道下裂，肌发育不良，智力低下，泌尿道感染，前囟增大，低血糖，促性腺激素增高。

X线表现：(1) 短指(趾)和(或)弯斜指(趾)畸形；(2) 不对称；(3) 骨发育成熟迟缓；(4) 其他异常：并指(趾)，有些指(趾)发育不全，肘关节脱位，髋关节脱位，Kirner 畸形，两侧骨成熟不一样，椎体骺板不规则，骶尾骨发育不全。

### 860 Rutherford 综合征

遗传方式：常染色体显性遗传。

临床表现：(1) 角膜营养不良；(2) 齿龈肥大；(3) 出牙障碍。

X线表现：(1) 乳齿不长出；(2) 未出牙被吸收。

### 861 Ruvalcaba 综合征

遗传方式：未确定。

临床表现：(1) 智力低下；(2) 身材矮小；(3) 头小畸形；(4) 特异面容；(5) 胸廓狭小，鸡胸畸形；(6) 生殖器发育不良；(7) 发育不全性皮肤病变；(8) 骨骼畸形。

X线表现：(1) 3~5掌骨明显短缩，其远端变宽，并有骨骺早期愈合；(2) 个别病例有三角骨与月状骨融合；(3) 外侧跗骨短小；(4) 脊椎椎体边缘不整齐似青年性脊椎炎外观。

## S

**862 Saldino-Noonan 综合征〔短肋骨、多指(趾)畸形〕**

遗传方式：常染色体隐性遗传。

临床表现：(1) 严重侏儒型，常于出生后死亡；(2) 婴儿显示水肿伴发胸部异常狭小，常因心脏病死亡；(3) 心肺和生殖系统多种畸形，并可见锁肛；(4) 四肢显著短小。

X线表现：(1) 尺侧多指畸形，可见6或7指；(2) 指骨异常短小，无指骨；(3) 脊柱横裂；(4) 长骨缩短而末端变尖；(5) 肋骨显著变短。

**863 Sandifer 综合征(颈扭转合并食道裂孔疝)**

同义名：食道裂孔疝并有颈扭转痉挛和异常姿态；颈扭转合并食道裂孔疝。

临床表现：在进食时或饭后，头颈和躯干上部出现异常运动或异常姿势(包括突然伸展)继之为左右两侧不断的运动以及躯干上段和颈部的屈曲。

X线表现：与临床表现颈扭转的同时，可见胃食道交界处升高和胃上部进入胸腔(裂孔疝)。

**864 Scheuermann 病(椎体骺板骨软骨炎)**

同义名：椎体骺板骨缺血性坏死；青年性圆背症；青年驼背症。

病理：未成熟的青少年参加过重的体力劳动往往易患本病。椎间盘因积累性损伤或不明原因的肿胀使椎体骨骺板发生改变。好发于下胸椎及上腰椎，被侵的椎体大多数为2~4个。病损在20岁以后停止进行。

临床表现：常见于12~20岁的青少年体质瘦高者，男多于女，有轻、中度的背部酸痛，局部压痛，卧位时减轻，下胸呈圆形驼背。

X线表现：椎体前上、下缘轻度楔形变，后突圆形驼背，椎间隙增宽，髓核脱出可在椎体上出现许氏结节，常可继发退行性变。

**865 Schilder 综合征(弥漫性轴周性脑炎)**

同义名：Schilder 病；Heubner-Schider 综合征；亚急性硬化性脑白质炎(Leukoencephalitis cerebral sclerosis subacute)；嗜苏丹性脑白质营养不良(Sudanophilic leukodystrophy)。

本征(Encephalitis periaxialis diffusa)是一种脑部弥漫性硬化性疾病。

病因未明：病理变化为大脑半球白质广泛性髓鞘脱失。

临床表现：多见于儿童期，亚急性病程经过，具有进行性皮质性黑蒙、癫痫、智力衰退及痉挛性瘫痪。

CT表现：(1) 早期CT扫描可显示从双枕叶开始的低密度影像，边缘不规则，以白质区最明显，两侧大致对称，逐渐由后向前扩延而累及顶叶与颞叶，病变一般无强化；(2) 晚期CT扫描可显示低密度区已从双枕叶、顶叶扩延至额叶。在头颅下部层面上可见内囊、丘

脑及脑干区亦出现低密度阴影，仍以白质区最明显。增强检查无强化。

### 866 Schmidt (A) 综合征 (迷走、副神经综合征)

同义名：第Ⅸ、Ⅹ颅神经麻痹综合征。

本征 (Vagoaccessory syndrome) 为一侧迷走和副神经的核性或核下性麻痹。

病理：多为血管性疾病侵犯延髓下部疑核和副神经脊髓核所致。

临床表现：(1) 病侧软腭和声带麻痹，出现发音和吞咽困难、病侧感觉障碍、有时有心动过速；(2) 病侧胸锁乳突肌和斜方肌全部或部分麻痹。

影像学所见：血管造影、CT、MRI 可发现延髓下部病灶，有助于明确病变部位和性质。

### 867 Schonlein-Henoch 综合征 (过敏性紫癜)

同义名：Henoch-Schonlein 综合征；过敏性紫癜；风湿性紫癜；毛细管中毒性紫癜；出血性毛细血管中毒症。

病理：过敏性坏死性小动脉炎伴发肠粘膜下出血和粘膜溃疡。

临床表现：(1) 隐袭性或突发性腹痛 (占 35%~60%)，常于夜间发生；(2) 关节痛，多见于下肢关节；(3) 皮肤紫癜，弥漫性红斑，坏死性溃疡；(4) 消化道出血；(5) 肾脏受累；(6) 睾丸肿胀、压痛；(7) 水肿，血管神经性水肿。

X 线表现：(1) 由于粘膜水肿而致肠壁呈卵石状或锯齿状外观，轮廓不整似波峰状或锯齿状；(2) 由于粘膜下充血而使肠壁僵直并有“指压迹”状表现；(3) 肠套叠 (多为回肠套回肠)；(4) 自发性肠穿孔；(5) 阑尾炎。

### 868 Schull 畸形性头颅血肿

系指婴儿期头颅血肿至成年期还持续存在，并在颅盖部分仍可见到大块增生和缺损的病变。

病理：头颅血肿是颅骨外膜和颅盖骨外板之间的包裹性血液外溢所致。

临床表现：仅在顶骨和枕骨上有局部肿胀。

X 线表现：(1) 最初二周内的病变系液体血液构成，可见水样密度的圆形软组织肿胀阴影，以后有颅骨的外膜下被抬高。在血肿的边缘形成骨质样薄壳，进而可使整个血肿的骨化，也可逐渐被吸收；(2) 可使新生骨壳和颅骨内板的间隙增宽，保持多年不变。在血肿部形成大小不一的囊肿样缺损 (特别在枕骨和顶骨)；(3) 血肿部位的下方颅骨板常有细线状骨折。

### 869 Schwartz-Jampel 综合征 (软骨营养不良性肌强直)

同义名：骨软骨、肌肉营养不良；眼裂狭小-肌病-侏儒综合征；肌强直-侏儒症-弥漫性骨病-眼和面部异常综合征。

遗传方式：常染色体隐性遗传。

临床表现：婴儿期开始发生症状，进行性病变。(1) 身材矮小；(2) 面骨小，下颌小，颜面瘦小；(3) 肌僵直，肌无力，肌消耗，眼裂狭小；(4) 有时有智力缺陷；(5) 外斜视，近视，小角膜；(6) 短颈，鸡胸，脊椎侧后突畸形。

X 线表现：(1) 髌部疾患：髌内翻或外翻，股骨头化骨中心出现迟缓，股骨头扁平，股

骨头骨骺滑脱；(2) 扁平椎体；(3) 颅底嵌入；(4) 鸡胸；(5) 多发性病理性骨折。

### 870 Schwarz-Lelek 综合征

**临床表现：**出生时正常，童年发病。(1) 头颅增大，额部明显膨出；(2) 下颌骨增厚；(3) 膝反曲。

**X线表现：**(1) 颅骨显著增生硬化（特别是额枕部），副鼻窦被阻塞；(2) 肱骨和股骨弯曲；(3) 长骨增宽类似 Pyle 综合征的表现。

### 871 Scimitar 综合征〔军刀综合征（或镰刀综合征）〕

**同义名：**右肺静脉异常引流至下腔静脉综合征；心肺畸形军刀综合征；肺发育不全综合征。

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**病理：**右肺和右肺动脉发育不全，右位心，体循环血管异常，右肺下叶由起自腹主动脉的一支异常动脉供应，而不是由右下肺动脉供血；右肺中下部有镰刀状异常引流的静脉，在膈上汇入下腔静脉；右膈异常。

**临床表现：**可有（或无）症状。(1) 反复肺感染；(2) 右胸呼吸音减弱；(3) 右半胸廓小。

**X线表现：**(1) 心脏和纵隔右移；(2) 右心缘和右膈顶不锐利，膈顶升高；(3) 右膈顶部弯刀形静脉引流至下腔静脉（部分或完全性异常引流）；(4) 右肺支气管扩张；(5) 右胸较小，右肺血减少，左肺由于左向右分流以及右肺动脉发育不全所致血流分布异常而肺血增多。

**CT表现：**右肺静脉引流至下腔静脉部位常在膈下，呈凸面向后弯曲的影像，与下腔静脉连接。还可见右肺发育不良，右肺动脉小，心脏及纵隔向右侧移位，有时可见肺段或肺叶异常，一般水平裂阙如，右肺分为两叶，也可两裂均缺，右肺成为一叶。

### 872 Scleroderma（硬皮病）

**同义名：**进行性系统性硬化；系统性硬皮病；肢端硬化综合征。

**临床表现：**慢性或亚急性过程，侵犯多个系统。(1) 皮肤水肿，硬结终至萎缩；(2) 四肢坏疽；(3) 关节痛；(4) Raynaud 现象（约 60%）；(5) 咽下困难，恶心，呕吐，便秘或腹泻、腹胀；(6) 心力衰竭；(7) 肺换气功能减低。

**X线表现：**(1) 四肢：①远端指（趾）骨吸收，腕骨和尺桡骨远端骨质吸收；②关节周围软组织肿胀，关节破坏；③软组织钙化；④普遍性骨质疏松；⑤腕骨融合；⑥长骨骨膜新骨形成。(2) 消化道：①食管无张力，增宽，蠕动减弱；②胃扩张无张力；③胃食道反流；④小肠扩张，袋状形成，动力和蠕动缓慢；⑤结肠狭窄，区域性囊袋形成，狭窄段纵行皱襞增厚。(3) 胸部：①肋骨破坏；②心脏扩大；③肺小囊状阴影；④弥漫性肺纤维化，多见于下肺；⑤心包积液。(4) 牙齿：牙周膜增宽。

### 873 SC-Phocomelia 综合征（SC 短肢综合征）

**同义名：**肢发育不全、毛发发育不全和面部血管瘤综合征；假性反应停综合征；Sc 综合征，海豹肢畸形。

**遗传方式：**可能为常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 宫内和生后生长不全; (2) 面中部血管瘤; (3) 头发稀疏, 且呈白、黄色; (4) 四肢短缩畸形; (5) 多数关节屈曲挛缩; (6) 其他异常: 智力低下, 鼻翼和中隔发育不全, 高鼻梁, 耳垂发育不全, 小下颌, 角膜混浊。

**X线表现:** 四肢变形: 即短缩、畸形、多种骨质结构阙如。

(SC 为首次报告两个家族的第一个字母)

#### 874 Sea-Blue histiocyte 综合征 [海蓝组织细胞综合征 (病)]

**同义名:** 海蓝组织细胞增多症。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 紫癜, 出血, 血小板减少, 贫血; (2) 肝硬化; (3) 1/3 病例有黄疸; (4) 骨髓穿刺血片可见海蓝组织细胞。

**影像学表现:** (1) 肝脾肿大; (2) 两肺弥漫性小结节状浓密影, 肺门淋巴结增大。

#### 875 Seat belt 综合征 (安全带综合征)

**临床表现:** 当在飞机或汽车上佩戴安全带高速冲击时, 由于急剧屈曲碰击安全带而受伤, 常出现前腹壁挫伤。

**X线表现:** (1) 脊椎“偶然性骨折 (Chance fracture)”: 腰椎屈曲性骨折 (包括椎体和后弓水平破裂), 伴有后部附件的分离; 腰椎单纯压缩性骨折, 不同程度的后部附件断裂。(2) 腹腔内器官损伤 (如肠道、血管等)。

#### 876 Senior 综合征

**同义名:** 身材矮小、指 (趾) 甲发育不全综合征; 老年综合征。

**临床表现:** (1) 出生时身材矮小; (2) 小趾甲 (一个或两侧多个小趾); (3) 其他异常: 轻度智力损害, 大鼻, 宽嘴, 第 5 指弯曲。

**X线表现:** 第 5 指中节短小, 第 5 趾末节与中节融合。

#### 877 Sever 病 (跟骨骨软骨炎)

**同义名:** 跟骨缺血性坏死。

**临床表现:** 本病侵犯跟骨后方的骨骺, 多见于 8~12 岁女孩, 双侧较多, 表现为足跟痛。

**X线表现:** 跟骨骨骺变小, 扁平, 外形不规则, 呈斑点状密度增高或碎裂状, 骺线增宽, 跟骨及踝关节诸骨可有骨质疏松。

正常跟骨骨骺可有多个骨化中心, 形态各异及密度稍高, 在诊断时应注意。

#### 878 Shapiro 综合征 (胼胝体发育不全)

**病因:** 先天遗传, 亦可因胚胎在 12~20 周期内受代谢、机械等因素影响。

**病理:** 胼胝体发育不全包括胼胝体阙如或部分阙如, 常伴有第三脑室上移, 两侧侧脑室分离, 也可伴有颅脑其他发育畸形, 如胼胝体脂肪瘤、多小脑回畸形、脑膜脑膨出、视隔发育不全、前脑无裂畸形及扁桃体畸形等。

**临床表现:** (1) 癫痫; (2) 智力不全; (3) 自发性复发性低体温; (4) 原发性器质性烦



渴，制激素分泌不全，垂体性侏儒，青春期早熟。

**X线表现：**平片常阴性。气脑造影虽可显示病变（胼胝体阙如），但已淘汰。脑血管造影显示大脑前动脉的胼周动脉因失去胼胝体的支持而向下陷，大脑内静脉和静脉角可随第三脑室上升而抬高。

**CT、MRI表现：**侧脑室前角间距呈“八”字形分离，如脑室不扩大，狭窄的前角和体部间呈向外成角。由于胼胝体束纵向行走，在横断面可见侧脑室体内侧壁向外呈弓形外突，侧脑室后角和体后部相对增宽。第三脑室扩大上移插入两侧侧脑室体部之间，严重的第三脑室上移可上升到两侧半球纵裂的顶部。MRI矢状中线切面，可见大脑半球内侧面的脑沟随上移的第三脑室顶部呈放射状排列，顶叶、枕叶和距叶裂的会聚点消失。

### 879 Sharp rib 综合征（锐肋综合征）

当发生原因不明的自发性气胸，并能排除引起气胸的有关因素，而考虑与锐肋损伤有关者，称为锐肋综合征。

本征发病机理根据 Stephenson 认为，可能与其边缘尖锐的第一、第二肋骨，损伤了紧贴肺尖的脏层胸膜有关。

**X线表现：**与一般自发性气胸同。

### 880 Sheehan 综合征（席汉综合征）

同义名：产后垂体坏死；产后垂体功能不全；垂体性消瘦综合征；Reye-Sheehan 综合征；Glinski-Simmonds 综合征；Simmonds-Sheehan 综合征。

**病理：**产后期垂体坏死；甲状腺、肾上腺皮质和卵巢继发性萎缩。

**临床表现：**急性产后休克，继之为虚弱无力、泌乳不良、闭经或月经不调、苍白、厌食、心动徐缓、低血压、体重减轻、恶液质、甲状腺机能减退的表现、肾上腺和性腺功能不全等。

**X线表现：**小蝶鞍，或蝶鞍无改变。

**MRI表现：**可见垂体缺血性坏死改变。

### 881 Shepherd 骨折

系指距骨后突骨折。

发生原因主要由于间接外力，如足部强力跖屈时，胫后缘撞及距骨后突或暴力由跟骨后结节上缘冲击距骨后突而造成。

**X线表现：**常为撕脱骨折，多为小片骨折，可向后向上移位，但一般移位不大。

### 882 Short small bowel 综合征（短小肠综合征）

同义名：大部小肠切除综合征。

**临床表现：**（1）小肠吸收不良；（2）胃酸分泌增高。

**X线表现：**钡餐检查可明确短小肠以及吸收不良征象（参见吸收不良综合征）。

### 883 Shoulder loose 综合征（肩关节松动综合征）

本征指肩关节诸骨，及其附着的肌腱、韧带等均无明显解剖学上的异常。而肩关节的生

理功能却表现有异常的不稳定现象，且二侧有对称性发病。

**临床表现：**(1) 肩关节上举位运动时，可有疲劳、无力和疼痛感；(2) 肩关节活动范围无明显受限，但可发现肩关节松动，向各方向活动时，活动度异常。

**X线表现：**为诊断本病的主要依据。拍片取坐位或站立位，上肢持重3~5kg，然后摄肩关节前后位平片，负重前拍一同样体位的平片供对照。二者相比，阳性者为负重后的肩关节肱骨头，可从肩胛盂向下异常移位，而非负重侧并无此种现象。

#### 884 Shwachman 综合征 (干骺端发育不全和胰功能不全)

**同义名：**干骺端软骨结构不良伴消化道吸收不良和中性细胞减少 (MMN 综合征)；胰腺、血液和骨综合征；干骺端骨发育不全和胰腺功能不全；Shwachman-Diamond 综合征。

**遗传方式：**可能为常染色体隐性遗传。

**临床表现：**婴儿期发生症状。(1) 生长缓慢；(2) 短肢侏儒；(3) 由于胰腺外分泌功能不全引致吸收不良综合征；(4) 复发性感染；(5) 白细胞减少或中性细胞减少；(6) 血钙、血磷和碱性磷酸酶正常；(7) 其他异常：贫血，湿疹，半乳糖尿。

**X线表现：**(1) 好发于髌、膝部，预备钙化带附近显示为小片状透亮区和锯齿状硬化；(2) 肋骨软骨交界处不规则骨化；(3) 髌内翻，可能发生股骨头骨骺滑脱。

#### 885 Silo-filler 病 (农民肺)

**同义名：**打谷者或收割者尘肺。

本病由于吸入发霉的干草或蔬菜的粉尘后，在呼吸道远端，主要是在肺泡内引起的一种过敏性疾病。

**临床表现：**(1) 起病缓慢，常发生在5~10月间；(2) 气急、咳嗽、高热、寒战；(3) 有过敏史；(4) 血清中有致病菌的沉淀素。

**X线表现：**(1) 肺内广泛的颗粒斑点或小结节状阴影，在肺尖和肺底分布较少，一般正常或轻度肺门淋巴结增大；(2) 慢性期表现为粗糙的索条和网状阴影，肺气肿，呈多发的5~8mm囊状“蜂窝样”透亮区。

#### 886 Singleton-Merten 综合征

**临床表现：**儿童期发病。(1) 幼婴时有不明原因的发热病史，肌薄弱，发育不良；(2) 出牙异常；(3) 正常血清钙、磷和碱性磷酸酶。

**X线表现：**(1) 骨质疏松；(2) 掌、指骨骨干扩张，髓腔增宽；(3) 心脏扩大；(4) 主动脉近端壁内钙化可延伸至降主动脉，主动脉瓣及二尖瓣钙化。

#### 887 Sipple 综合征 (甲状腺髓样癌和嗜铬细胞瘤)

**同义名：**PTC 综合征，多发性内分泌瘤形成 II 型 (Wermer I 型)。

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**(1) 双侧嗜铬细胞瘤 (占 75%，很少为恶性)；(2) 产生淀粉样物质的甲状腺髓样癌 (常为双侧性)；(3) 其他病变：甲状旁腺腺瘤，神经瘤，神经纤维瘤，肠神经节瘤病，乳癌；(4) 腹泻；(5) 糖尿病；(6) 甲状腺静脉血取样检查发现降钙素分泌增高。

**X线表现:** (1) 原发性甲状腺肿瘤及其转移灶内有大而浓密的钙化斑; (2) 嗜铬细胞瘤钙化; (3) 甲状腺选择性动脉造影显示肿瘤血管; (4) 其他异常: 骨转移, 软骨钙质沉着, 腹泻, 胃溃疡, 结肠袋异常, 伴有神经节瘤的患者结肠粘膜皱襞增厚和憩室形成。

### 888 Simmonds 综合征 (西蒙兹综合征)

**同义名:** 垂体前叶功能减退症。

**本征**主要由于肿瘤、炎症、手术、外伤或血管病变所引起的一组内分泌功能减退的疾病。

**发病机理**为垂体病变或下丘脑病变所致促激素释放激素分泌减少。

**临床特点:** 表情淡漠, 体重减轻伴无力, 对寒冷、感染、饥饿等应激能力差; 常出现低血压, 低血糖, 对胰岛素特别敏感, 能诱发严重的低血糖反应。

**X线表现:** 蝶鞍扩大。

### 889 Sinobronchiales 综合征 (鼻旁窦-支气管病变综合征)

**同义名:** 鼻旁窦-鼻-支气管综合征; 鼻旁窦-肺综合征。

**临床表现:** 主要表现为慢性鼻旁窦炎和下呼吸道慢性炎症的症状。

**X线表现:** 胸片上肺纹理增粗、紊乱。若并发支气管扩张病灶区肺纹理呈卷发状; 支气管造影可见到囊状、柱状扩张, 鼻旁窦 Water 氏位可确定有否副鼻窦炎。

### 890 Sjogren 综合征 (口眼干燥和关节炎综合征)

**同义名:** 干燥综合征; Gougerot-Houwer-Sjogren 综合征; Gougerot-Mikulicz-Sjogren 综合征; 萎缩性泪腺、唾液腺病; 粘液浆液分泌失调; 风湿性流涎; 分泌抑制综合征。

**临床表现:** 常起病于中年, 女性多见 (占 80%~90%)。 (1) 口干; (2) 干性咽喉炎; (3) 干性鼻炎; (4) 干性结膜炎; (5) 无痛性甲状腺肿; (6) 多发性关节炎 (占 50%~60%); (7) 牙齿迅速破坏; (8) 皮肤、阴道干燥; (9) 其他异常: 肾小管酸中毒 (占 20%), 淋巴增殖性肿瘤, 血清内含有抗  $\gamma$ -球蛋白的抗体、抗核抗体和高浓度的  $\gamma$ -球蛋白, 少数可有肌炎和肝脾肿大。

**X线表现:** (1) 唾液腺管扩张 (分为点状、球状、空洞和破坏型四类), 腺管萎缩; (2) 胸部表现: 网状结节状浸润, 肺门淋巴结增大, 支气管扩张; (3) 淋巴造影表现: 淋巴结肿大, 并呈泡沫网状外观; (4) 关节旁破坏性改变; (5) 肾钙质沉着; (6) 肾性佝偻病; (7) 食道粘膜萎缩。

### 891 Sjogren-Larsson 综合征 (鱼鳞癣-痉挛性双瘫-智力发育不全综合征)

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) 先天性鱼鳞癣; (2) 锥体束痉挛; (3) 智力低下; (4) 身材矮小; (5) 其他异常: 脉络膜、视网膜色素性和退行性改变, 先天性大脑痉挛性双瘫, 除面部和手背外, 出汗减少。

**X线表现:** 非特异性异常表现: 掌跖骨短小, 颅底嵌入, 弥漫性皮质增厚, 脑积水, 骨骺、干骺端结构不良, 两眼分离过远, 耻骨联合增宽, 股骨头发育不良, 骨发育成熟迟缓,

牙齿发育不全，脊柱后突畸形。

### 892 Small heart 综合征 (小心脏综合征)

在儿童发育过程中，心脏体积相对较小，心排血量相对不足因而出现头晕、眼黑、乏力、恶心、心悸气短等症状，称为小心脏综合征。本征系 Master 于 1944 年提出。

**临床表现：**病人在劳累或由卧位、坐位起立时出现头晕、黑蒙、心悸、气短、头痛、耳鸣等症状，有时可出现心前区疼痛，心律紊乱，甚至昏厥。发作时心率加快，血压偏低，脉压变小。

**X线表现：**心脏缩小，心胸比例小于 0.4，心脏横径  $< 9 \sim 12\text{cm}$  (正常成人为  $12 \sim 14\text{cm}$ )。

**预后：**儿童病例预后良好，多数在青春期后可逐渐自愈。

### 893 Small left colon 综合征 (左侧小结肠综合征)

本征是末端结肠梗阻的罕见原因，主要见于新生儿，40% 患儿其母亲患有胰岛素依赖性糖尿病。钡灌肠可见左侧结肠自肛门至脾曲均很细小。神经节细胞无异常，非外科处理，通常预后良好。

#### △附：先天性细小结肠症

新生儿少见病，系先天性发育异常。整个结肠管腔细小，而肠壁发育正常，多伴有末端回肠先天性闭锁或狭窄。临床可见新生儿哺乳后呕吐，肛门指检无胎粪。

**X线表现：**平片系小肠梗阻改变；钡剂灌肠显示乙状结肠以上各段均匀。细小、尤如鸡肠，肠腔直径小于 1cm。但直肠仍属正常范围。

### 894 Smith 骨折

**同义名：**桡骨远端屈曲型骨折；反 Colles 骨折。

系指与 Colles 骨折发生机制相反的桡骨下远端的屈曲型骨折。

**临床表现：**多见于中年以上，屈肌腱处有压痛，骨折有移位者，使腕部的掌侧饱满，手向桡侧偏斜。

**X线表现：**(1) 桡骨远端横断或斜行骨折，也可呈斜形骨折，折线自上向下和向后似一锥形，其尖端朝上，基底向下，位于掌侧，远侧断端向上和向掌侧移位，并向背侧成角，构成“铲式”畸形；(2) 由于桡骨远端多为嵌入骨折，折线不明显，应注意侧位观察桡骨远端关节面的改变，若向背侧转位成角，即可确定骨折存在。

### 895 Smith-Lemeli-Opitz 综合征 (小头、小颌、并趾综合征)

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**临床表现：**生后即出现症状。(1) 新生儿体重轻，发育生长不良；(2) 初生时张力减退，儿童期进行性痉挛；(3) 中度至严重智力低下；(4) 典型面容：小头畸形，眼睑下垂，内眦赘皮，斜视，短鼻子，宽鼻梁，鼻孔前翻，上颌骨前齿槽嵴变宽，小下颌，耳郭倾斜或低位耳；(5) 短颈；(6) 短窄肩；(7) 泌尿生殖异常 (男性)：尿道下裂，隐睾，阴囊裂；

(8) 其他异常：腭裂，骶骨凹陷，白内障，异常脑电图，异常心电图，手足肢端发绀，胸腺发育不全，激惹，典型尖声调，常有呕吐反胃，异常皮纹学。

**X线表现：**(1) 小头畸形，舟状头畸形，小下颌；(2) 第2、第3指软组织并连；(3) 婴幼儿吞咽功能异常，胃食道反流，复发性肺炎；(4) 其他异常：先天性心脏病，幽门狭窄，多指(趾)，短指(趾)畸形，拇指发育不全和低位生长，畸形足，骨骺呈斑点状，肾旋转不良，侧脑室和三脑室对称性一般扩大。

### 896 Sotos 综合征 (脑性巨人症)

**同义名：**大脑性巨人症；儿童期脑性巨人畸形综合征；儿童巨脑综合征。

**临床表现：**(1) 肢端肥大症外观；(2) 特征性面容表现(大头，额和眶上嵴凸出，逆蒙古白痴样斜眼，两眼分离过远，下颌凸出，高腭弓)，共济不良；(3) 身高和体重迅速增加(在第90百分率以上)；(4) 智力低下；(5) 无性早熟。

**X线表现：**(1) 大舟状颅骨，两眼分离过远，眶顶增高，蝶鞍大小正常；(2) 明显骨早熟；(3) 手足不成比例的增大；(4) 其他异常：脑室扩大，透明隔腔，室间池，鞍背后倾，前囟门存在，扁平椎，椎间盘脱出，脊柱后突或侧后突，巨结肠。

### 897 Spahr 综合征 (干骺端成骨不全综合征)

本征与 Schmid 综合征相同，唯一的差异是本征为常染色体隐性遗传，后者为显性遗传。临床表现为幼儿期发病。患儿生长迟缓，弓形腿和骨干短，躯干可正常或短。

**同义名：**干骺端发育不全综合征 (Metaphyseal dysplasia)；家族性干骺端成骨不全。

### 898 Spondyloepiphyseal dysplasia congenita (先天性脊椎骨骺结构不良)

**遗传方式：**可能为常染色体显性遗传。

**临床表现：**(1) 出生时身材小，躯干短；(2) 面部扁平，两眼分离过远，腭裂；(3) 近视，视网膜变性或剥离；(4) 短颈；(5) 桶状胸，鸡胸；(6) 胸椎后凸，腰椎前凸，短脊椎；(7) 四肢短小；(8) 肌张力减低；(9) 步态蹒跚。

**X线表现：**(1) 新生儿椎体呈卵圆形或梨形，儿童期椎体骨骺不规则和扁平，成人椎体严重扁平；(2) 齿状突发育不全；(3) 耻骨骨化迟缓，髂骨翼增宽，髂骨指数变小；(4) 肢根性短肢畸形，骨骺与干骺端骨化迟缓且稍不规则，股骨头、颈骨化迟缓，髓内翻，成人股骨头骨骺畸形和大粗隆高位。

### 899 Spondyloepiphyseal dysplasia (Tarda) (晚发性脊椎骨骺结构不良)

**遗传方式：**伴性隐性遗传，仅发生于男性。

**临床表现：**(1) 身材矮小。特别是躯干短；(2) 背痛和髋部痛；(3) 关节活动受限。

**X线表现：**(1) 扁平椎，在腰椎上下终板的中央和后部出现骨性弓状隆突而无环形骨突；轻度胸颈段扁平椎，椎间隙变窄，脊柱侧突；(2) 胸廓宽和前后径增大；(3) 轻度骨骺发育不良；(4) 骨盆小，股骨颈短，髓内翻；(5) 早年骨关节病改变，多见于40~50岁。

### 900 Spondylometaphyseal dysplasia (Kozlowski) (脊椎干骺端结构不良 (Kozlowski 型))

同义名: 脊椎干骺端发育障碍。

遗传方式: 散发性, 有些病例为显性遗传。

临床表现: 常于学龄前发现异常。(1) 中等度侏儒, 躯干最明显, 短颈; (2) 脊柱侧突或侧后突; (3) 四肢轻度内弯, 手、足短而粗; (4) 颅面外观正常; (5) 关节活动受限, 步态障碍。

X线表现: (1) 普遍性扁平椎, 椎间盘高度增加, 脊柱后突或侧后突; (2) 长骨干骺端增宽, 硬化且不规则, 骨骺化骨中心生长面不规则; (3) 髌骨短, 髌骨翼扩展; (4) 腕、跗骨发育迟缓; (5) 蝶骨和枕骨底部发育不全。

### 901 Spondylothoracic dysplasia (脊椎胸廓结构不良)

同义名: 脊椎肋骨发育障碍。

遗传方式: 常染色体显性遗传, 而隐性遗传多于婴儿期死亡。

临床表现: 新生儿出现畸形。(1) 颈部和胸背部显著短小, 胸廓前后径增大; (2) 腹部膨出; (3) 四肢细长并有指骨变尖。

X线表现: (1) 严重椎体畸形: 半椎体, 椎弓明显不连接, 椎体阙如, 椎体不分段; (2) 肋骨呈扇形, 为前后走向, 并有后部集中靠拢。

### 902 Sprengel 综合征 (先天性肩部抬高综合征)

同义名: 先天性肩胛骨高位症; Sprengel 氏畸形。

本征 (Congenital shoulder elevated syndrome) 病因不明, 为解剖学上的发育异常, 即肩部先天发育畸形。也称先天性高肩胛症。

临床表现: 外观畸形十分明显, 绝大多数病人病变单发, 故表现为肩胛部二侧极不对称, 竖短横宽。患侧的肩胛骨脊柱缘, 相对地接近中线。除肩胛骨已固定于胸椎或肋骨者外, 一般在活动时即可缩回。

除肩部抬高外, 常伴有脊柱侧凸。患侧肩关节外展度, 被限制在 90° 以内。少数病人伴有斜颈。

X线表现: (1) 肩胛骨较正常短、小、位置高、向中线方向旋转; (2) 常由纤维带、软骨或骨板与颈椎相连; (3) 有时肩胛骨内缘可与脊椎骨之侧缘相互形成关节; (4) 多数人伴有肋骨、脊柱、胸廓畸形。

### 903 Stanesco 综合征

同义名: Stanesco 骨发育障碍综合征, Stanesco 骨结构不良。

遗传方式: 疑为常染色体显性遗传。

临床表现: (1) 身材矮小, 上臂和手相对较短。(2) 眼睛凸出。(3) 牙齿拥挤, 牙釉质发育不全; 才智正常。

X线表现: (1) 颅骨短小而薄, 额、蝶窦未气化, 冠状缝和人字缝部凹陷, 眼眶浅, 上

颌窄而下颌小；(2) 管状骨皮质增厚。

#### 904 Steel-Richardson-Olszewski 综合征 (进行性核上性麻痹)

同义名：垂直凝视和假性延髓麻痹综合征；颈部张力障碍性痴呆综合征。

本征 (Progressive supranuclear palsy) 是一种累及基底神经节、脑干和小脑的多系统变性疾病。

临床表现：老年前期缓慢起病。逐渐出现性格改变、智能衰退、核上性眼球运动障碍、颈部肌张力障碍和假性球麻痹。病情呈进行性加重。

影像学所见：(1) 气脑造影可见中脑被盖部明显萎缩，脑室扩大；(2) MRI 检查在基底神经节到脑干的某些部位可见局限性变性性病灶；CT 表现：局限性脑萎缩，可见鞍上池、环池、桥池与桥小脑角池均扩大，四叠体池亦可扩大，为中脑，桥脑与小脑萎缩的表现。

#### 905 Steinbrocker 综合征 (肩手综合征)

同义名：Sudeck 萎缩；反射性神经血管综合征；烧灼性神经痛；反射性交感神经营养不良综合征。

肩手综合征 (Shoulder-Hand syndrome) 以肩部疼痛及肩关节运动障碍，伴有同侧手痛与肿胀为特征，有时还可出现手指挛缩。

据统计，引起肩手综合征的疾病，大致有以下几种：颈椎病或颈椎关节退行性变 (23%)、心肌梗塞 (18%)、找不到病因 (22%)、外伤 (10%)、脑血管功能不全 (8.1%)，其他 18% 为肺结核、肩关节周围炎、冈上肌肌腱炎等。

X 线表现：在肩关节和手呈斑点状骨质疏松伴有皮质下骨吸收。

#### 906 Stein-Leventhal 综合征 (多囊性卵巢综合征)

同义名：Stein 综合征；双侧多囊性卵巢综合征；硬化性囊性卵巢综合征。

病理：多囊性卵巢。

临床表现：于青春期或青春后期开始发生症状，进行性少月经，无月经，不孕症，多毛症，肥胖。妇科检查可发现双侧卵巢增大，子宫体正常大小或略小。

X 线表现：(1) 盆腔充气造影显示对称性卵巢增大和小子宫；(2) 乳腺照片检查显示乳腺的实质减少。

CT 检查：表现因囊肿大小而异，多数表现为两侧卵巢增大，含有多个囊肿，易于诊断；部分囊肿很小，CT 不易发现；少数仅表现为两侧增大的软组织肿块，和其他实质性卵巢肿瘤很难鉴别。

#### 907 Stevens-Johnson 综合征 (重型大疱性多形红斑)

同义名：Baader 皮肤口腔炎，Neumann 口疮病，Baader 综合征，多型性渗出性红斑，多型性大疱性红斑，多型性糜烂性外胚叶形成异常，粘膜呼吸道综合征，Klauder 综合征，Fiessinger-Rendue 综合征。

临床表现：(1) 全身性症状：无力、发烧、关节痛和肌肉痛等；(2) 多型性红斑；(3)

粘膜水泡性病变（口腔炎，尿道炎，结膜炎）。

**X线表现：**（1）片状非典型肺炎；（2）膀胱壁钙化罕见。

### 908 Stewart-Morel 综合征（肥胖-多毛-额骨肥厚综合征）

**同义名：**Morgagni-Stewart-Morel 综合征；额骨内面骨肥厚或额骨内板骨质增生；Morgagni-Pende-Morel-Moore 综合征；代谢性颅骨病变综合征；Morgagni 综合征；代谢性颅骨病变；额骨内板增生症（Endocraniosis）。

**临床表现：**常发生于 40~50 岁的妇女，可能并有多种临床表现。（1）多毛症；（2）肥胖；（3）头痛，头晕，疲劳；（4）月经紊乱；（5）葡萄糖耐量减低。

**X线表现：**逐渐发展，对称性颅骨内板增生致密（额骨最明显），有时延及顶骨前部，但不累及眶顶。

**CT表现：**对称性颅骨内板增厚。

### 909 Stewart-Treves 综合征（乳腺切除后综合征）

此征由 Stewart 与 Treves 于 1948 年首先报告，亦称为乳腺切除术后综合征（Post-Mastectomy syndrome），为乳腺癌根治术后，上肢淋巴回流障碍及部分发生淋巴管瘤所致。

**同义名：**慢性淋巴水肿性肢体淋巴管肉瘤综合征；乳腺切除后淋巴管肉瘤。

淋巴造影、组织活检可以确诊。

### 910 Stickler 综合征（遗传性关节、眼病变）

**同义名：**进行性关节与眼病；关节与眼病。

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**（1）严重进行性近视，视网膜剥离，青光眼，弱视；（2）鼻梁凹陷，上颌发育不全，长人中；（3）进行性感觉神经性听力丧失；（4）腭裂；（5）出生时腕、膝、踝关节增大，关节活动度过大（有些病例关节活动受限），关节痛，髌骨脱位。

**X线表现：**（1）长骨骨干窄细，皮质变薄，干骺端宽度正常，有些骨骺发育不全、扁平或骨化不规则，髌外翻，股骨颈宽，股骨头半脱位，髂骨翼发育不全；（2）椎体边缘终板不规则，椎体继发性骨骺软骨炎样改变，胸椎后凸，椎体前部楔状变形，脊柱侧突。

### 911 Stiff heart 综合征（强直心脏综合征）

**同义名：**限制性心脏病（Restrictive cardiac disease）；缩窄性心脏病（Constrictive heart disease）。

本征是指由于心包、心肌或心内膜广泛的病变最后导致心肌顺应性降低，心脏舒张受限，静脉返流受限，心排血量减少的一组病征。

**临床表现：**除原发疾病（如缩窄性心包炎、冠心病等）本身特有的症状体征外，本综合征常出现静脉怒张，充血性肝肿大，腹水，下肢浮肿，腹胀，青紫、尿少；血压偏低，脉压小。

**X线表现：**心脏扩大，心搏明显减弱，上腔静脉扩张，肺部郁血。缩窄性心包炎可见心包钙化、呈“盔甲心”。



## 912 Still 综合征 (儿童类风湿病)

**同义名:** Still 病; 青年性类风湿关节炎; Chauffard-Still 综合征; Chauffard-Ramon 综合征; 青年性畸形性关节炎; 进行性脾脏、淋巴结肿大、多发性关节炎; 幼年型类风湿关节炎。

**临床表现:** 儿童期发生症状。(1) 单发或多发性关节炎; (2) 体质性症状 (发烧、虚弱, 体重减轻); (3) 易消散的皮疹; (4) 虹膜睫状体炎, 角膜混浊, 白内障; (5) 肌萎缩; (6) 屈曲挛缩、强硬; (7) 其他异常: 肺炎, 心包炎, 脾肿大, 发育不良; (8) 白血球增高, 血沉加快, 血清糖蛋白和血浆纤维蛋白元增高。

**X 线表现:** (1) 关节软组织肿胀; (2) 软组织钙化; (3) 病变关节附近小管状骨骨膜新骨形成 (某些病例为早期 X 线征象); (4) 干骺端骨质疏松; (5) 四肢关节半脱位; (6) 四肢关节强硬; (7) 股骨头向髋臼内突出; (8) 颞颌关节受侵犯表现为: 下颌体和升支变短, 关节窝宽而浅, 髁状突不易辨认, 小下颌畸形; (9) 颈椎脊椎炎 (椎体半脱位, 骨突关节强硬), 骶髂关节炎; (10) 椎体压缩性骨折, 骨骺压缩性骨折。

## 913 Straight back 综合征 (直背综合征)

**同义名:** 平胸综合征; 假性心脏病 (Pseudoheart disease)。

**病理生理:** 上胸椎先天性异常, 胸腔前后径变短而致胸背和脊椎压迫心脏。

**临床表现:** 心底部喷射性收缩期杂音或晚收缩期杂音, 呼吸困难 (少见)。

**X 线表现:** 具有特征性的诊断价值。侧位胸片示胸椎正常生理后凸消失, 平直或前凸, 胸腔前后径缩短, 前后径/横径的比值小于 0.42 或横径/前后径大于 2.5。正位胸片示两肺血正常, 心脏呈典型的“薄饼状”增大, 心脏大血管向左、右前移位并向左后旋转、肺动脉干“凸出”, 主动脉移向中线。心前、心后间隙狭窄或闭塞。

超声心动图、扇超检查无特异发现。

## 914 Stress ulcer 综合征 (应激性溃疡综合征)

本征是指在严重创伤、烧伤, 大手术及休克过程中产生的胃和十二指肠的急性溃疡。大面积烧伤引起的应激性溃疡又称 Curling 溃疡。

**临床表现:** 某些严重疾病过程中, 突发胃肠道出血和穿孔。

**X 线表现:** 急性大出血者, 禁止作钡餐检查, 病情较稳定时, 可作钡餐观察胃粘膜及溃疡发生的情况, X 线表现与浅表性胃炎、胃与十二指肠溃疡征象相同。

## 915 Sturge-Weber 综合征 (脑三叉神经血管瘤病)

**同义名:** 脑颜面血管瘤综合征; 脑、面血管瘤病; 脑、三叉神经、血管瘤病; Dimitri Sturge-Weber 综合征; Sturge-Weber-Krabbe 综合征; Sturge-Weber-Kalischer 综合征; Krabbe II 型综合征; 第四斑痣性错构瘤病; Jahnke 综合征。

**病因:** 系先天性神经皮肤血管发育异常。

**病理:** 一侧颜面三叉神经分布区有紫红色血管瘤, 以眼支分布区最明显, 同侧大脑半球枕顶区软脑膜血管瘤, 血管瘤以静脉为主, 病侧大脑发育不良或萎缩。

**临床表现:** (1) 面部血管瘤; (2) 对侧痉挛性偏瘫和麻痹; (3) 智力发育障碍等。

**X线表现:** (1) 平片显示位于顶后、枢区双轨状弧形钙化, 同侧颅腔可偏小, 颅板增厚; (2) 患侧脑室扩大, 由于脑萎缩而使蛛网膜下腔增宽; (3) 血管造影: 小动脉阻塞 (少见), 毛细血管或静脉血管瘤染色。

**CT、MRI表现:** (1) CT平扫示病侧大脑半球顶枕区表面有弧带状或锯齿状钙化, 伴随脑发育不全的脑沟增宽、脑室扩大和体积缩小, 同侧颅腔缩小, 颅板增厚, 增强扫描可显示皮质表面软脑膜的异常血管, 呈脑回状或扭曲状增强, 并有向深部引流的扭曲静脉。(2) MRI在病侧大脑半球顶枕区沿脑回、脑沟有弧条状低信号, 代表钙化存在。

总之, 本征钙化灶在皮层表面, 伴该处局限性脑萎缩为其特征。

### 916 Subclavian steal 综合征 (锁骨下动脉盗血综合征)

**同义名:** 锁骨下盗血作用; 椎动脉为主的盗血综合征; 锁骨下动脉偷漏综合征; 臂-基底动脉功能不全。

**病理生理:** 当患者锁骨下动脉或无名动脉在椎动脉起始段的近侧阻塞时, 由于臂部的血循环经由椎动脉供应, 因而导致基底动脉供血不全和脑缺血 (经过椎基系统盗窃血液)。

**病因:** 动脉硬化, 血栓形成, 肿瘤, Takayasu 综合征, 先天性畸形, 外伤, 手术影响 (Blalock-Taussing 手术) 等。

**临床表现:** (1) 手臂疼痛、麻木、活动不便, 左侧多见, 可双侧受侵犯; (2) 头昏, 晕厥, 头痛, 眩晕, 面瘫, 失明; (3) 低血压, 脉搏慢, 锁骨下区有杂音。

**影像学所见:** 主动脉弓造影, 即导管经对侧肱动脉 (或是经股动脉) 至主动脉弓处, 于注射造影剂后连续拍片, 可见造影剂经对侧椎动脉上行至基底动脉, 又下行经同侧椎动脉逆流至患侧的锁骨下动脉, 对锁骨下动脉阻塞的部位、形态、长度及阻塞的性质均可得到较明确的诊断。

### 917 Sudeck 综合征 (交感神经营养不良)

**同义名:** Sudeck 骨萎缩; 外伤后反射性营养不良; 交感神经性营养不良; Sudeck-Kienboeck 综合征; Sudeck-Leriche 综合征; Sudeck 病; 外伤后骨萎缩症; 外伤后骨质疏松症。

**病因:** 外伤, 感染, 固定术, 烧伤, 心肌梗死后。

**临床表现:** (1) 疼痛, 肿胀, 强直; (2) 软组织萎缩; (3) 血管痉挛; (4) 多汗; (5) 血管扩张 (偶尔可见)。

**X线表现:** (1) 斑点状骨质疏松; (2) 干骺端、骨膜下和关节面下密度减低透亮带, 在关节附近可见片状骨质疏松区。

### 918 Superior cerebellar artery 综合征 (小脑上动脉综合征)

**同义名:** Mills 综合征。

本征是小脑上动脉闭塞性血管病变, 使其供血区发生梗塞。

**临床表现:** 急性发病病变同侧出现小脑共济失调和肢体不自主运动, 对侧感觉障碍, 听觉障碍 (一侧或两侧), Horner 征, 颅神经麻痹。

**影像学所见:** (1) 脑血管造影可发现椎-基底动脉或一侧小脑上动脉不显影, 亦可见该

动脉供应区的动脉瘤和动脉畸形,有的无异常发现;(2)CT扫描,可发现小脑上部的梗塞灶;(3)MRI可显示小脑上部、脑干梗塞灶。

### 919 Superior mesenteric artery 综合征 (肠系膜上动脉综合征)

同义名:肠系膜动脉压迫十二指肠综合征;十二指肠郁积综合征;血管压迫十二指肠综合征;Wilkie综合征;Cast综合征;肠系膜动脉性梗阻。

病因:由于主动脉与肠系膜上动脉的锐角增大而压迫十二指肠第三段。其他原因如:脊椎前突、侧后突,体重减轻,腹膜后淋巴结肿大,肿瘤,肠扭转,纤维索带等。

临床表现:饭后上腹部饱胀,恶心,呕吐,痛性痉挛,体重下降,瘦长型。

X线表现:(1)十二指肠第三段条带状纵行外压性缺损,其上方肠腔扩张,阻塞近端可见明显来回往返的蠕动波,有时有胃扩张;(2)血管造影显示主动脉与肠系膜动脉之间的角度窄至 $10\sim 20$ 度(正常为 $45\sim 65$ 度),主动脉与肠系膜动脉间的距离变小为 $2\sim 3\text{mm}$ (正常在 $7\sim 20\text{mm}$ 之间)。

### 920 Superior vena cava 综合征 (上腔静脉综合征)

同义名:上纵隔综合征。

病因:某种原因引起的腔静脉回流受阻,如肿瘤、淋巴结肿大、纤维化、栓塞、主动脉瘤、放射治疗后、纵隔气肿、心包炎、纵隔炎、上腔静脉与右肺动脉吻合术。

临床表现:(1)头痛、眩晕、嗜睡、晕厥、惊厥;(2)声嘶,呼吸窘迫;(3)鼻出血;(4)发绀,面、颈、肩臂水肿;(5)颈、胸、臂部静脉迂曲、怒张;(6)鼻粘膜和眼部血管充血。

X线表现:(1)纵隔不规则增宽,与脊柱平行的迂曲浓密阴影(奇静脉和半奇静脉),左上肋间静脉扩张,少数可见压迫性肋骨凹陷;(2)胸腔积液;心包积液;(3)静脉造影显示阻塞部位与侧支循环(无名静脉与奇静脉之间的分支,躯干前、后的上下腔静脉之间,上臂与胸部之间的侧支和横贯中线的侧支循环);(4)食道钡餐检查:显示食道静脉曲张,主要在食道上段,病程长者则较广泛。

CT表现:(1)腔静脉管腔狭窄或梗阻:肺癌因淋巴结转移引起上腔静脉梗阻时,可见上腔静脉受压变扁,边缘光滑。若上腔静脉管腔狭窄,边缘不整为上腔静脉受肿瘤侵蚀征象。上腔静脉内血栓可表现为充盈缺损,新鲜血栓密度较高。胸腺肿瘤时,上腔静脉前部受压变形。胸腺癌则表现上腔静脉狭窄,管腔不整。(2)侧支影像;正常时主动脉弓以上层面可见 $5\sim 7$ 个血管断面,当血管断面增多时应考虑为侧支影像。不增强时容易误诊为增大淋巴结。上腔静脉梗阻时,应注意观察胸壁侧支影像。(3)上腔静脉周围软组织密度实性肿块:此征对于鉴别上腔静脉梗阻性质有价值。淋巴瘤、肺癌引起淋巴结转移及胸腺瘤,可见上腔静脉周围肿块压迫或包绕上腔静脉,而血栓、纵隔炎及血管炎无此种表现。

### 921 Supra-Scapula nerve distress 综合征 (肩胛上神经窘迫综合征)

本征为肩胛上神经于肩胛上切迹及其远侧部位受压,引起选择性的冈上肌或冈上肌麻痹、萎缩,伴随有肩周疼痛和运动受限的综合征。

**X线表现:** 肩胛上切迹特殊位的 X 线摄片可见异常, 例如陈旧性骨折骨痂形成和骨质增生。

## 922 Supraspinatus 综合征 (冈上肌综合征)

**同义名:** 肩袖破裂; 冈上肌腱破裂。

**临床表现:** 受伤后在肩关节顶部感剧痛, 并向三角肌止点放散, 有时自觉有撕裂声响。查体有压痛、弹响、外展受限和肌萎缩。

**X线表现:** 肩关节内充气或碘液造影, 可见关节腔与三角肌下滑囊阴影互相通连。

## 923 Supravalvular pulmonary stenosis-Abnormal facies 综合征 (瓣膜上肺动脉狭窄和面部异常综合征)

**临床表现:** (1) 两眼分离过远, 鼻梁扁平, 上唇突出, 低位耳; (2) 肺动脉狭窄性杂音; (3) 身体发育迟缓; (4) 并发的其他心脏缺陷占 1/3。

**X线表现:** 心血管造影显示: 于肺动脉瓣和瓣上隔膜之间可见密度减低的“隔膜状”影。

## 924 Swyer-James 综合征 (一侧或肺叶性透明肺)

**同义名:** Swyer-James-Macleod 综合征; 非特异性单侧透明肺综合征; Macleod 综合征; 单侧透明肺综合征。

**临床表现:** (1) 童年有反复发作肺感染病史; (2) 成人常无症状, 但可有咳嗽、慢性或重复肺感染, 运动耐力降低, 咯血, 动脉血不饱和。

**影像学表现:** (1) 一叶或一侧肺异常透亮; (2) 吸气与呼气之间气体交换和肺密度改变不明显; (3) 病侧肺血管纹理减少, 肺门小; (4) 支气管造影显示支气管扩张且无造影剂充盈的肺泡 (呈枯树枝状外观); (5) 血管造影: 显示病变部肺血管管腔变细, 数目减少; (6) 同位素肺扫描灌注减少; (7) 胸部 CT 扫描: 见病变侧胸廓变小; 肺门变小, 主要结构为支气管及肺静脉; 肺纹理减少, 走行紊乱, 为侧支循环血管所致。对侧代偿性肺气肿。纵隔向患侧移位。

## 925 Symphalangism-Surdity 综合征 (指 (趾) 关节粘连和耳聋综合征)

**同义名:** 指 (趾) 关节病; 遗传性多发性强硬性关节病; Vesell 综合征。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**临床表现:** (1) 儿童期发病, 进行性传导性耳聋, 铰骨足板固定于卵圆窗; (2) 一个或多个指间关节部分或完全阙如 (Talbot 指), 病变关节处皮肤发亮且无汗毛。

**X线表现:** (1) 近侧指 (趾) 关节粘连; 进行性指 (趾) 间关节变窄, 结果引起指 (趾) 骨融合; 近侧指间关节和远侧趾间关节常常受侵犯, 拇指和大趾不受累及。(2) 腕、跗骨融合。(3) 弯斜指 (趾) 畸形。

## T

**926 Takayasu 综合征 (无脉症)**

**同义名:** Takayasu 动脉病或高安动脉病; 非特异性全动脉炎; Martorell 综合征 II 型; 中部主动脉综合征; 慢性锁骨下动脉、颈动脉阻塞。

**临床表现:** 女性多见, 女男之比为 10:1。(1) 中枢神经系统病变: 头痛、眩晕、晕厥发作, 惊厥, 弱视, 面肌萎缩, 色素沉着;(2) 两侧脉搏不一样;(3) 系统性高血压, 下肢血压高而上肢血压低;(4) 周围坏死;(5) 上胸和颈部可听到杂音;(6) 冠状动脉供血不全, 心肌梗死。

**X 线表现:** 多发性和弥漫性动脉受侵犯。(1) 部分性或完全性动脉阻塞(单一或多数部位), 好发于主动脉及其大的分支(颈动脉起始部和锁骨下动脉经过肋骨处);(2) 肺动脉及其分支亦可受侵犯;(3) 广泛侧支循环形成;(4) 少见的表现: 动脉瘤形成, 获得性主动脉狭窄, 继发性动脉硬化, 主动脉瓣闭锁不全, 二尖瓣闭锁不全, 动脉壁钙化。

**CT 表现:** 无特殊性, 可有缺血性脑梗塞和腔隙性脑梗塞表现。

**927 Tapia 综合征 (迷走、舌下神经综合征)**

**同义名:** 疑核-舌下神经综合征; 软腭-咽-喉麻痹。

本征 (Vago-hypoglossal syndrome) 为一侧迷走、舌下神经的周围性麻痹, 可由颅骨骨折、环椎脱位、颈动脉瘤和肿瘤引起。

**临床表现:** (1) 软腭声带麻痹, 出现发音和吞咽困难, 病侧软腭感觉障碍, 可出现心动过速;(2) 病侧舌肌无力伴萎缩, 伸舌时偏向病侧;(3) 同侧颈交感神经麻痹, 出现 Horner 综合征。

**影像学所见:** (1) 平片可见颅骨骨折, 环椎脱位;(2) 血管造影可显示颈动脉瘤;(3) CT、MRI 可明确病变部位和性质。

**928 Tarsal tunnel 综合征 (跗管综合征)**

**同义名:** 踝管综合征。

踝管又称跗管或跖管, 位于踝关节的内侧, 是小腿后区和足底深部蜂窝组织间隙的骨与纤维组织所形成的一条通道。

**临床表现:** 因踝管受压迫而引起挤压性神经病变, 表现为夜间疼痛, 以及用手压迫内踝下方的胫后神经 1 分钟, 可出现明显的疼痛症状。

**X 线表现:** 除少数由骨折或距骨内侧骨刺引起的, 可有相应 X 线体征外, 一般均无变化。

**929 Taussing-Bing 综合征**

**同义名:** Taussing-Bing 畸形; 右心室双出口 (Neufeld II A 型); 右室双出口综合征 (Double outlet right ventricle syndrome); 部分性大动脉转位; 两大动脉起源右室。

**病理:** (1) 右心室双出口伴有大的室间隔缺损, 其部位在心室上嵴隔膜之上、肺动脉瓣的正下方; (2) 主动脉转位并发肺动脉部分转位。

**临床表现:** 紫绀, 无重要意义的杂音, 肺动脉第二音增强, 心脏右轴转位和右心室肥厚, 肺动脉高压, 收缩全期杂音位于左第三肋间, 肺动脉第二音响亮。

**X线表现:** (1) 轻度至明显心脏增大, 肺动脉段饱满, 肺血管增强; (2) 心血管造影: 舌状肌嵴分隔心室流出道, 右心室造影可见主动脉和肺动脉两个大血管同时显影 (主动脉显影较肺动脉浓密, 主动脉瓣和肺动脉瓣在同一水平), 侧位观升主动脉位置靠前。

### 930 Tay-Sachs 综合征 (GM<sub>2</sub> 神经节苷脂沉积病 I 型)

**同义名:** GM<sub>2</sub> 神经节苷脂贮积病; 家族性黑蒙性白痴; 婴儿型 GM<sub>2</sub> 神经节苷脂沉积病。

**遗传方式:** 常染色体隐性遗传。

**临床表现:** (1) “玩偶”样外观 (半透明状, 玫瑰样皮肤, 长睫毛)。(2) 精神运动迟钝, 发病开始于生后 3~6 个月。(3) 听觉过敏。(4) 智力低下; (5) 生后 1 岁出现视神经萎缩、进行性视力减退, 可发展为失明; 眼底检查可见两眼黄斑区有樱桃红色斑点, 其周围有变性细胞所构成的灰白色环, 此种眼底改变为本病特征。(6) 肌张力增高共济失调。(7) 身体各种组织内的神经节苷脂明显增加, 在脑组织 90% 的神经节苷脂是 CM<sub>2</sub>; 血清内氨基己糖苷酶 A 的活性明显不足。

**X线表现:** 巨头畸形, 气脑造影可见大脑皮层增厚。

**CT、MRI 表现:** 大脑脑组织广泛性脱髓鞘样改变。

### 931 Temporal lobe agenesis 综合征 (颞叶发育不全综合征)

**临床表现:** (1) 男性发病率比女性多四倍; (2) 多见于 5~21 岁; (3) 病变多在左侧, 左右的比例为 3:2; (4) 主要症状为头痛, 少数病人有严重头痛伴视乳头水肿和轻偏瘫; (5) 通常神经体征轻微或没有体征, 可见颞部膨隆。

**X线表现:** (1) 头颅平片: ①颞骨鳞部突出变薄; ②蝶骨小翼抬高; ③中颅窝扩大。(2) 脑血管造影显示: ①颞叶无血管区; ②大脑前动脉向对侧轻度移位。(3) 气脑造影: ①下角短小或阙如; ②下角后部可因脑外液体积集而抬高; ③第三脑室透明隔向对侧移位。

**CT、MRI 表现**有助于诊断、鉴别诊断。

### 932 Temporomandibular 综合征 (颞颌关节综合征)

**同义名:** 颞颌关节疼痛功能障碍综合征; Costen 综合征; 颞颌关节疼痛、功能紊乱综合征。

**临床表现:** (1) 疼痛; (2) 活动受限; (3) 肌肉痉挛。

**X线表现:** (1) 退行性改变, 关节面破坏; (2) 活动受限; (3) 复发性脱位; (4) 少见的原因: 非特异性肥大, 半侧面发育不全, 肿瘤。

**CT 检查**可见颞颌关节面不规则、骨质增生、关节半脱位或脱位。

### 933 Tennis elbow 综合征 (网球肘综合征)

**同义名:** 桡肱骨关节滑囊炎综合征; 肱骨外上髁炎; 肱骨外上髁滑囊炎。

本征在网球运动员中常见, 表现为肘部疼痛, 功能受限, 肘关节的肱桡区压痛。常常发

生在网球运动时的反手击球，此征与臂部伸肌扭伤有关。

X线表现为肘关节退行变。

### 934 Terry 综合征

同义名：晶体后纤维组织形成，早产儿视网膜病。

病理：血管充血，继之为视网膜血管过度生长，晶体和玻璃体混浊，视网膜血管增生伸至晶体，视网膜水肿，出血和剥离，终至疤痕形成和晶体后纤维组织增生。

临床表现：视力障碍，后期为失明，对光反射消失。

X线表现：眼球内钙化（晶体、脉络膜，晶体后膜）。

### 935 Terson 综合征（蛛网膜下腔出血）

同义名：软脑膜自发性出血；自发性弥漫性脑膜出血；急性原发性脑膜出血。

本征（subarachnoid hemorrhage）系指各种原因所致的颅内血管破裂，血液流入蛛网膜下腔所引起的一组临床症状。

病理：最常见原因是动脉瘤及动静脉畸形破裂。

临床表现：（1）头痛；（2）脑膜刺激征；（3）腰穿有血性脑脊液。

影像学所见：（1）头颅X线平片多无异常发现；（2）脑血管造影最直接的表现是造影剂外溢，主要见于动脉瘤破裂，但这种征象非常少见，间接征象为脑血管痉挛、脑积水；（3）CT表现：基底池、侧裂池和脑沟内较为广泛的高密度影，有时出血沿大脑镰分布，表现为大脑镰增宽，需与正常大脑镰鉴别，CT间接征象主要并发有脑积水，动脉痉挛、脑内血肿等；（4）MRI表现：一般不用于急性期诊断，但对亚急性或慢性期的蛛网膜下腔出血诊断效果优于CT。

### 936 Thalidomide embryopathy（反应停胎儿病）

同义名：Lenz 综合征；Wiedemann 综合征；反应停所致短肢畸形综合征。

病因：妊娠早期孕妇服用 $\alpha$ -酞酰亚胺基戊二（酞）胺（Thalidomide 为镇静药，有致胎儿畸形的副作用）。

临床表现：（1）各种肢体畸形；（2）其他异常：宽鼻梁，小眼球，耳畸形，牙齿缺陷，心脏畸形，肾和肠道畸形，大脑缺陷。

X线表现：（1）四肢畸形，骨骼的数目或大小呈桡侧减少：缺肢，近侧短肢，前臂桡骨畸形，指（趾）常无畸形；常见于上肢，多为双侧性，但不对称，髋关节脱位。（2）其他畸形：脑积水，脑膜膨出，胃肠道畸形。

### 937 Thanatophoric dwarfism（濒死性侏儒）

遗传方式：显性突变，男性多见。

临床表现：（1）显著短肢型侏儒；（2）四肢明显弯曲；（3）头颅相对增大，躯干正常；（4）小胸廓、呼吸困难，呼吸性酸中毒；（5）常于生下死亡；（6）孕期常有羊水过多。

X线表现：（1）面部小，颅底短，颅骨相对较大，额部隆突；（2）躯干窄而长，肋软骨交界处宽呈杯口状，肩胛骨小；（3）椎体明显扁平，其中部最窄，前后位观呈“U”或

“H”型，腰椎呈一窄小舌状，椎间隙增宽，椎管窄小；(4) 髌骨短而小，髓白顶平直或似杯口状，髌髁切迹小；(5) 四肢长骨明显缩短弯曲，干骺端不规则并扩张；(6) 手足短管状骨明显短缩、变宽和畸形；(7) 皮下脂肪增多。

### 938 Thevenard 综合征 (肢体多发性溃疡综合征)

同义名：肢端营养不良性神经病；遗传性感觉神经根病；家族性溃疡残废性肢端病；跖掌穿通病；Nelaton 综合征；Hick 综合征；家族性肢体溃疡。

遗传方式：常染色体显性遗传或 X 性联隐性遗传，散发病变常见。

临床表现：常于青春期开始发生症状。(1) 周围感觉损害；(2) 足底部营养性改变和溃疡；(3) 象皮足；(4) 血管运动障碍；(5) 多毛症。

X 线表现：病变常见于下肢。(1) 肢端骨质溶解；(2) 跖趾关节破坏；(3) 下肢神经性关节病伴有积液；(4) 关节积血；(5) 骨质疏松；(6) 病理性骨折；(7) 关节脱位。

### 939 Thiemann 综合征 (青年性手指骨骺骨软骨炎)

临床表现：在 15~18 岁发病，指间关节肿胀、疼痛及活动受限，常为双侧性，拇指很少受侵犯。

X 线表现：(1) 手指骨骺畸形，表现为不规则骨化并伴密度减低和密度增高的带状影，骨骺呈鸟嘴状突出与干骺端外侧重叠，骨骺分段；(2) 某些病例骨骺呈均质性浓密影。

### 940 Thoracic outlet 综合征 (胸腔出口综合征)

同义名：神经血管压迫综合征。

类型：颈肋综合征，前斜角肌综合征，肋锁骨综合征，过度外展综合征，胸小肌压迫综合征。

临床表现：(1) 疼痛（胸壁、肩、臂、手）；(2) 麻木；(3) 皮肤颜色改变；(4) 跛行；(5) 锁骨上窝或锁骨下窝杂音，病侧脉搏弱，血压低；(6) 手部肌肉消瘦，前臂软弱消瘦。

影像学表现：(1) 血管造影：显示动脉阻塞的部位和严重程度（常在锁骨下动脉的第二段），有时可见静脉阻塞；(2) 同位素显示血流量减少；(3) 指骨骨质疏松（伴有栓塞的病例）；(4) 骨异常：异常颈椎横突，额外肋骨，颈肋，第一胸椎及相应的肋骨异常，锁骨畸形，胸廓成形术后的骨改变。

### 941 Third lumbar processus transversus 综合征 (第三腰椎横突综合征)

同义名：第三腰椎横突过长综合征。

本征是以第三腰椎横突处有局限性压痛为主要特征的一组综合征，是腰背痛的常见原因之一。

临床表现：(1) 腰痛；(2) 第三腰椎横突处有局限压痛；(3) 无坐骨神经受压体征。

X 线表现：第三腰椎横突过长。



## 942 Thoraco-Abdominal wall defect 综合征 (胸腹壁缺损综合征)

同义名：头褶缺损、上部露脏畸形。

临床表现：胸腹壁中线部缺损，横膈和心包膜缺损，各种心脏畸形。

X线表现：(1) 胸骨缺损；(2) 右位心；(3) 腹腔脏器疝入心包内；(4) 心脏异常，左心室憩室占 20%；(5) 胃肠道转位不良。

## 943 Thorn 综合征 (失盐性肾炎综合征)

同义名：假性 Addison 氏综合征；肾小管性盐耗损综合征。

本征 (Salt losing nephritis 综合征) 是各种原因所致的肾小管功能障碍性疾病。

其临床特点与慢性肾上腺皮质功能减退相类似，突出表现是低钠血症和大量氯化钠从尿中丢失。

X线表现：(1) 肾钙化；(2) 肾脏原发病的 X 线表现 (多囊肾、肾发育不全、肾结核等)。

## 944 Thrombocytopenia-Absent radius (Tar) 综合征 [血小板减少和桡骨阙如综合征 (Tar 型)]

同义名：缺肢、先天性发育不全性血小板减少综合征；Gross-Groh-Weippl 综合征。

遗传方式：常染色体隐性遗传。

临床表现：(1) 前臂和手先天性畸形；(2) 生后不久由于血小板减少而发生出血；(3) 髓样类白血病反应和嗜酸性细胞增高；(4) 多细胞骨髓和巨核细胞先天性缺少或明显减少，但骨髓其他成分没有减少。

X线表现：(1) 桡骨阙如；(2) 其他异常：尺骨短并畸形，偶尔上臂和前臂的长骨均阙如，缺肢畸形，先天性心脏病，髋关节脱位，肾畸形，食道异常。

## 945 Thymic tumor 综合征 (胸腺瘤综合征)

(1) 重症肌无力；(2) Good 综合征 (免疫缺陷伴发胸腺瘤)；(3) 胸腺瘤和 Cushing 综合征；(4) 获得性纯红细胞形成不全；(5) 高  $\gamma$ -球蛋白血症；(6) 浆细胞骨髓瘤、红细胞形成不全和吸收不良综合征；(7) 系统性红斑性狼疮；(8) 类风湿性关节炎，Sjogren 病；(9) 溶血性贫血；(10) 红细胞系统低落。

胸腺瘤在临床上可无症状，或胸痛及胸部不适症状，也可有重症肌无力或上腔静脉阻塞综合征。

X线表现：胸腺瘤呈圆形或椭圆形阴影，位于前上纵隔气管前方，可向下伸延。侧位胸片在胸骨后形成半球状肿块影，边缘光整；恶性胸腺瘤边缘呈分叶状，约 20% 的胸腺瘤可见钙化点。

CT 表现：为前纵隔实性肿块，位于主动脉或上腔静脉前方或一侧，多位于血管的左侧或右侧。多数呈圆形或椭圆形，不规则形状少见，边缘清楚，直径多在 2.5cm 至 16.5cm，4cm 以上多见。密度均匀或不均匀，胸腺瘤囊变时，可见囊状低密度区。较大胸腺瘤可压迫血管使之移位。可有不同程度强化。

### 946 Thyroid acropachy 综合征 (甲状腺性杵状指综合征)

同义名: 突眼粘液水肿骨关节病综合征; 甲状腺指端粗厚症 (Thyroid acropachy)。

本征是指突眼性甲状腺机能亢进伴发皮肤局限性粘液性水肿及杵状指、骨关节病变。

临床表现: (1) 杵状指 (趾); (2) 手、足软组织肿胀; (3) 活动性或已治疗的甲状腺功能亢进; (4) 眼球突出。

X线表现: 四肢骨膜新骨形成 (特别多见于掌) 跖骨和近端指 (趾) 骨呈泡状或花边样。

### 947 Tietze 综合征 (肋软骨交界部综合征)

同义名: 结节性软骨病变综合征; 肋软骨炎; 粗隆性软骨病; 非化脓性肋软骨炎; 胸廓软骨炎。

临床表现: 胸锁关节或一至多个肋软骨和肋骨的非化脓性痛性肿块, 急性或亚急性发病, 多侵犯第 1、第 2 肋骨。初为胸痛, 数天后受累的肋软骨隆起, 并有剧痛, 但局部无红肿。

X线表现: 一般无异常发现。(1) 切线位显示软组织肿胀; (2) 断层照片显示: 锁骨内端肥大增生, 锁骨和肋骨骨质硬化, 骨膜反应, 关节周围钙化; (3) 肋软骨部过多钙化。

### 948 Tolosa-Hunt 综合征 (痛性眼麻痹综合征)

同义名: 痛性眼肌麻痹综合征。

临床表现: 复发性单侧痛性眼肌麻痹, 其原因为海绵窦和眶上裂有非特异性炎症。

X线表现: 眶静脉造影显示眼静脉闭塞和海绵窦阻塞。

### 949 Touraine-Solente-Gole 综合征 (厚皮骨膜病)

同义名: 皱褶性厚皮骨膜病; 非特异性肥大性骨关节病; Brugsch 综合征; Roy 综合征; Audry 综合征; 肢端厚皮症; 皮肤骨膜肥厚症。

遗传方式: 常染色体显性遗传, 85% 见于男性。

临床表现: 青春期开始发生症状。(1) 面容粗糙 (皮肤增厚, 皱褶); (2) 手足呈铲状增大; (3) 杵状指 (趾); (4) 小腿和前臂呈柱状增粗; (5) 皮肤有凹痕并呈油样光亮; (6) 手、足多汗; (7) 垂直脑回状头皮; (8) 关节积液, 多见于踝、膝关节。

X线表现: (1) 管状骨均可呈现增粗、骨膜广泛增厚与皮质融合, 以致晚期皮质与髓腔不能分辨。骨结构呈粗条状或点状, 沿应力线方向排列。(2) 骨盆、肩胛骨、肋骨、锁骨均可发生皮质增厚。脊柱呈条状致密影或椎体增厚。腕、跗骨可融合成一体。(3) 前臂与小腿之骨间膜可发生骨化以及椎间韧带钙化等。(4) 关节积液。(5) 关节僵硬。

### 950 Toyama-Suzuki 综合征 (TS 综合征) (户山-铃木综合征)

本征指某些心电图与心电向量图类似下壁心肌梗塞的病例。1967 年户山与铃木二氏发现本征。发生机理可能是由于心室后壁的刺激传导异常或由于室间隔肥厚, 引起刺激传导方式异常, 使心肌在室间隔后方的除极时间延长所致。病理检查可见左心室后壁及室间隔肥

厚。

**临床表现：**病人感胸前区闷痛、心悸、气短，但无心肌梗塞表现。

**X线表现：**心脏左室肥大。

**超声心动图：**可见左心室肥大及室间隔肥厚。

### 951 Tracheopathia osteoplastica (骨形成性气管病)

**病理：**在气管壁内广泛出现骨和软骨结节状或块状的增生硬结，可突入气管，因而又对气管发生部分堵塞，骨性结节多发生在较大气管内，但亦可波及小气管。

**临床表现：**男多于女。可有呼吸道症状，当结节对气管产生堵塞时，则可发生肺气肿、肺不张，产生呼吸困难。

**X线表现：**在肺野内有结节状致密阴影，形如小骨块，有骨小梁结构。结节状阴影大小不等，分布无规律性，可弥漫于两肺野的任何部位，亦可密集存在。可见部分肺段肺气肿、肺不张；支气管造影可显示结节的位置及气管被阻塞的程度。

### 952 Transient tachypnea of the newborn (新生儿暂时性呼吸急促)

**同义名：**湿肺综合征；湿肺病；新生儿暂时性呼吸窘迫。

**病理生理：**可能为肺泡内液体排除延迟。

**临床表现：**(1) 初生或生后不久出现呼吸急促，可持续 2~5 天；(2) 胸廓回缩；(3) 嗯嗯声呼吸，无啰音；(4) 轻度发绀。

**X线表现：**(1) 心脏轻度扩大或在正常限度大小；(2) 血管纹理增强；(3) 叶间裂增厚，肋膈角少量积液；(4) Kerley 间隔线(少见)；(5) 以上所见，可在数小时至 5 天内吸收。

### 953 Traumatic spreading depression 综合征 (外伤性抑制扩散综合征)

本征为婴幼儿和青少年头部外伤后出现的一时性神经功能障碍。

**临床表现：**头部外伤后 5 分钟至 6 小时(多数不超过 2 小时)出现一时性神经功能障碍，包括非抽搐症状和抽搐发作两种表现。大部分患者在 6~24 小时恢复正常，无持久性抽搐发作，无后遗症。

颅骨 X 线摄片、脑血管造影、脑超声波检查均正常。

### 954 Treacher Collins 综合征 (下颌面骨发育障碍)

**同义名：**下颌骨、面骨发育不全；Franceschetti-Zwahlen-Klein 综合征；第 1 号综合征；Berry-Treacher-Collins 综合征；Franceschetti-Klien 综合征；下颌颜面成骨不全综合征；多发性颜面异常综合症；二侧面部发育不全综合征。

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**(1) 面骨发育不全伴有颧骨凹陷，耳畸形(耳廓形成不全，外耳道狭窄或闭锁)，大口畸形，高腭弓，耳廓与嘴角之间有盲管；(2) 逆蒙古白痴样眼裂倾斜(眼裂向下

倾斜),下睑外部缺损(有些病例上睑缺损),下部睫毛部分或全部缺损;(3)传导性耳聋;(4)牙齿畸形;咬合不良;(5)头发向外颊部突出;(6)其他异常:小眼球,鼻后孔闭锁,腮腺不发育,先天性心脏病,四肢畸形,隐睾,智力低下。

**X线表现:**(1)颧骨发育不全或不发育;腭骨阙如,腭裂,下颌骨发育不全或不发育;(2)副鼻窦、乳突发育不全,中耳听骨阙如,耳蜗和前庭器官不全;(3)椎体畸形(有些病例)。

### 955 Tricho-Rhino-Phalangeal 综合征〔毛发、鼻、指(趾)综合征〕

**同义名:**鼻、毛发、指(趾)综合征;TRP综合征。

**遗传方式:**常染色体显性遗传,隐性遗传较少见。

**临床表现:**(1)头发稀疏、生长慢、眉毛内侧粗厚而外侧稀薄;(2)短指(趾),薄指(趾)甲;(3)特异鼻子(略呈梨形);(4)其他异常:面中部发育不全,牙齿排列不良,珍珠样指甲变色,肾脏病,先天性心脏病,低血糖,智力低下;(5)身材矮小。

**X线表现:**(1)指(趾)骨骺呈锥形;(2)在指(趾)骨骺闭合之前,有些末节骨骺骨硬化;(3)髌关节骨软骨炎样改变;(4)短掌骨,短跖骨。

### 956 Trisomy 8 综合征(三体8综合征)

**同义名:**染色体8三体综合征;8号三体综合征。

1972年由Caspersson等确认。常见核型有46XX/47,XX,+6;46,XY/47,XY,+8;47,XY(XX),+8等。

**临床表现:**(1)男孩多(男:女=3:1),智力低下,发育迟缓,短头,斜视,耳低位,鼻根宽,鼻孔上翘,高腭弓;(2)短颈,四肢长,胸部狭长,手足畸形,关节活动受限;(3)男性常伴隐睾,小阴茎,女性乳房不发育,可无月经。

**X线表现:**(1)手、足的指(趾)细长,弓曲畸形,手指倾向桡侧;(2)脊柱数目和形态异常,蝶形椎体,侧弯或后弯,脊柱隐裂,漏斗胸以及肋骨畸形;(3)颅面骨不对称;(4)髌骨角增大及髌外翻;(5)髌骨阙如或形成不全,桡骨头脱位;(6)有些病例表现骨龄过早,长骨干骺部扩张及弥漫性骨质疏松;(7)内脏异常有先天性心脏病,肾脏发育不全,畸形。

### 957 Trisomy 9 综合征(三体9综合征)

**同义名:**染色体9三体综合征;9号三体综合征。

**临床表现:**(1)生长与智力发育迟缓,小头或舟状头,面部不对称畸形;(2)手足小伴短指(趾);(3)脊柱畸形,颈蹼、脐疝,男性隐睾以及生殖器发育不全;(4)易并发白血病,淋巴增殖性疾病(与染色体9三体嵌合体,9/11易位等异常有关);(5)染色体常见核型47XY+9q<sup>-</sup>。

**X线表现:**(1)骨骼异常主要表现手指与足趾常部分缺失,第一掌骨短而宽,2~5掌骨细长,指骨发育不全,指间关节脱位以及钩形末节指骨等,足部亦可与手骨有相应的改变。腕骨角增加,月骨与三角骨融合。(2)骨盆髌臼浅平,脱位或半脱位,耻骨发育不全,以及坐耻联合缺陷。(3)腰骶裂及半椎畸形。(4)骨骺骨化延迟,如月骨骨化延迟,2~5掌(趾)骨及小指中节指骨有假性骨骺,末节指(趾)骨骨骺增厚及特征性三角形骨骺。

(5) 常合并心血管异常, 如动脉导管未闭, 卵圆孔开放等。

### 958 Trisomy 13 综合征 (三体 13 综合征)

同义名: D-三体综合征, Patau 综合征, 三体 13~15 综合征, Bartholin-Patau 综合征。

临床表现: (1) 新生儿体重低; (2) 典型面容: 小头畸形, 大宽鼻, 唇腭裂, 两眶分离过远或太低, 耳畸形和低位, 小下颌畸形, 无眼球或小眼球; (3) 指(趾)畸形: 指甲长而过分凸出, 弯指畸形; 4、5 指重叠畸形, 多指(趾)畸形, 并指畸形; (4) 弧形足底; (5) 头颈部软组织缺损; (6) 严重智力缺陷; (7) 毛细血管瘤; (8) 三体 13~15 异常。

X 线表现: (1) 最常见者为尺侧的多指(趾)畸形; (2) 小头畸形, 前额呈斜坡状, 两眼眶距离过近或分离过远, 前脑发育不全, 无嗅脑, 颅骨骨化不良, 小眼眶; (3) 肋骨发育不全; (4) 骨盆发育不全, 髋臼角小; (5) 不同程度的心血管和肾脏畸形; (6) 双阴道, 双角子宫。

### 959 Trisomy 17 综合征 (三体 17 综合征)

同义名: 染色体 17 部分重复综合征

临床表现: (1) 细胞核型表明存在第 17 号染色体短臂部分重复 (17P<sup>-</sup>); (2) 患儿似乎罕有生存者, 足月出生, 身体矮小, 运动发育极度障碍, 肌张力低下, 以致不能抬头, 呈胎儿姿势吮吸拇指; (3) 头小畸形, 面容呈逆先天愚型样, 眼距宽, 眼裂外侧下倾, 瞳孔小, 虹膜粘连, 耳大、位低, 鼻梁宽, 腭高拱; (4) 四肢相对细长, 手指屈曲, 外翻足, 槌状趾, 关节挛缩以及胸廓畸形。

X 线表现: 短头、小颌, 胸廓不对称, 漏斗状胸, 脊柱后侧凸等。

### 960 Trisomy 18 综合征 (三体 18 综合征)

同义名: E 综合征; 18 三体综合征; 16~18 三体综合征; Edward 综合征。

临床表现: (1) 新生儿体重低; (2) 身体发育迟缓和智力低下; (3) 肌张力过强; (4) 特征性面容: 颅骨长, 枕骨突出, 小下颌畸形, 小三角嘴, 上唇短, 低位畸形耳, 高腭弓; (5) 胸部盾状变形; (6) 屈指畸形: 第 1 指(趾)内收, 第 2、第 3 指(趾)相互重叠; (7) 足畸形(弧形足底)。第 1 趾短小, 大趾上跷; (8) 指端低弓形皮嵴; (9) 其他异常: 心血管, 泌尿生殖、胃肠道异常和疝气; (10) 额外染色体 18 号, 几乎全部 47/18 三体, 少数是 46/47 嵌合。

X 线表现: (1) 拇指短而内展以及第 2、第 3 指重叠为具有诊断性的 X 线征象, 第 3、第 4、第 5 指斜向尺侧, 而第 1、第 2 指向桡骨, 分成“V”字形; (2) 薄颅骨, 额枕部突出, 丁字形蝶鞍, 上下颌骨发育不全; (3) 肋骨细薄, 发育不全, 短胸骨; (4) 足畸形: 弓形足底, 第 1 趾短, 锤状趾, 末节趾发育不全, 内翻足, 足跟部向后方突出; (5) 小骨盆, 髌骨角过大。

### 961 Trisomy 22 综合征 (三体 22 综合征)

同义名: 虹膜缺损、肛门闭锁综合征; Schmid-Fraccaro 综合征; G 三体综合征; Schachenmann 综合征; 猫眼综合征。

**临床、X线表现：**眼距宽，眼睑下斜，低位耳和/或畸形耳，耳前结节，小头畸形，小下颌畸形，细长手指，先天性心脏病及髋关节脱臼。部分病例有虹膜部分缺损，肛门闭锁，直肠阴道痿，生长迟缓，智力正常或轻度障碍。

### **962 Troll-Junet 综合征 (肢端肥大-毒性甲状腺肿-颅骨增生-糖尿病综合征)**

本征 (Acromegaly-Goiter-Skull Hyperstosis-Diabetes) 系指 Morgagni 综合征 (额骨内侧增生)，合并肢端肥大及甲状腺机能亢进，亦可伴发糖尿病。上述三种病征同时并存的原因不明。

**临床表现：**文献报告本综合征均为女性。(1) Morgagni 综合征：前额部头痛，进行性加重；(2) 肢端肥大症：头痛，下颌骨增宽，牙缝变大，鼻子粗大，唇舌增厚，手足肥大；(3) 结节性甲状腺肿伴功能亢进；(4) 常合并糖尿病。

**X线表现：**头颅额骨内板增厚；蝶鞍扩大；颅腔扩大，副鼻窦腔扩大，四肢骨关节炎改变，指趾肥大。

### **963 Trotter 综合征 (鼻咽部恶性肿瘤侵犯上下颌神经综合征)**

**同义名：**Morgagni 窦综合征；咽鼓管周围综合征。

**病理：**由于鼻咽部肿瘤性病变深部浸润，而侵犯下颌神经。

**临床表现：**(1) 中耳性耳聋，神经痛，耳前水肿；(2) 同侧软腭不能运动，两侧不对称；(3) 颈部或咽后部淋巴结肿大；(4) 第5对颅神经第三支分布区感觉阙如 (麻木)。

**影像学表现：**颅底部骨质破坏，常侵犯卵圆孔。

### **964 Tuberosity of femur 综合征 (转子综合征)**

本征是一种罕见的综合征，其特征为股骨转子区骨质增生。

**临床表现:** 主要为结肠腺瘤引起的症状, 如腹痛、腹泻、便血、肠梗阻等; 一旦出现中枢神经系统肿瘤的症状, 病情常迅速恶化导致死亡。

**X线表现:** 钡灌肠有助于发现结肠息肉。

CT检查可发现脑部恶性肿瘤, 多数为幕上的胶质母细胞瘤。

### 967 Turner 综合征 (原发性卵巢功能不全)

**同义名:** XO综合征; Bonnevie-Ulrich综合征; Turner-Albright综合征; Turner-Varny综合征; 性腺生殖力不全; 先天性卵巢发育不全症。

**临床表现:** (1) 女性表型, 个头矮 (一般不超过1.5m), 面貌呆板, 智力尚可 (有的患者智力低下), 原发性无月经, 第二性征缺乏如乳房不发育, 腋毛、阴毛减少; (2) 颈蹼, 肘外翻, 腕内翻, 腭弓高, 眉间距宽, 盾样胸; (3) 口腔或阴道粘膜上皮细胞检查无性染色质存在 (因只有一个X染色体), 对诊断甚有价值; (4) 常伴有不同程度的其他内脏畸形; (5) 染色体: 核性染色质阴性, XO核型或其他性染色体异常。

**X线表现:** (1) 骨龄低于同年龄正常儿童, 而骨骺闭合提前, 骨骼生长受限, 普遍性骨质疏松, 尤以腕、跗及脊柱明显; (2) 顶骨菲薄, 短头畸形, 蝶鞍容积正常; (3) 脊柱侧突, 青年性脊椎炎, 椎体融合; (4) 锁骨外端变薄及肋骨后端变细; (5) 第4掌骨短小, 腕骨融合, 桡、腕骨成角, 杵状指; (6) 骨盆入口男性形态, 髌白突出; (7) 胫骨内踝凹陷, 胫骨外生骨疣; (8) 弓形足, 跗骨融合, 第4跗骨短小; (9) 主动脉缩窄是心血管最常见的畸形, 夹层主动脉瘤; (10) 盆腔气造影: 卵巢和子宫小或不发育, 宽韧带后面软组织增厚 (条状生殖腺); (11) 其他脏器如肾、结肠等X线检查的异常发现。

### 968 Twin-to-Twin transfusion 综合征 (双生胎儿血流交换综合征)

**同义名:** 宫内共生综合征; 共生综合征; 动静脉血流交换综合症。

**临床表现:** (1) 双胎中之一所占胎盘血循环是贫血的, 而另一个是多血的, 以致引起胎儿与胎儿的血管吻合和胎盘循环不平衡, 只有利于双胎中的一个; (2) 两胎儿中身体大小不一样 (受血胎儿较大); (3) 羊水过多; (4) 多数病例于出生前后死亡。

**X线表现:** (1) 贫血胎儿心脏扩大并有心力衰竭表现; (2) 多血胎儿心脏扩大。

### 969 Type II neonatal respiratory distress 综合征 (新生儿呼吸窘迫 II型综合征)

**同义名:** 新生儿湿肺症; 新生儿肺水肿; 新生儿肺水分潴留综合征; 新生儿暂时性呼吸困难; 新生儿暂时性呼吸增快。

本征系肺内液体过多引起的一种暂时性肺功能不全的现象。本征与新生儿呼吸窘迫综合征 II型不同之处为前者常发生于未成熟儿, 后者多见于过期产儿、宫内窒息、产后窒息或剖腹产儿。

**临床表现:** 小儿出生时呼吸虽多正常, 但生后6小时内出现呼吸增快或青紫。

**X线表现:** 肺血增加和肺泡及肺间质水肿表现, 一侧或两侧叶间或胸腔积液, X线改变多数可在4~5天内消失。

## U

**970 Uhl 综合征 (右心室心肌发育不全)**

本征是一种少见的先天性心脏畸形,也称 Uhl 畸形,主要缺陷为右心室心肌发育不全(Right ventricle muscle aplasia)或完全缺损。右室壁极薄,主要由肥厚的心内膜及心外膜构成,心肌纤维、肌小梁及乳头肌多阙如。右心室扩大,无收缩能力,三尖瓣位置正常。本征时右心室血液主要靠右心房收缩时产生的压力向前驱动。由于 Uhl 畸形时常伴发卵圆孔未闭、房间隔缺损或肺动脉口狭窄,故可在房间隔水平产生右向左分流。

**影像学所见:**(1)胸片:多数患者心脏扩大,由于右室流出道扩大,心脏呈球形,肺野无充血表现;(2)心血管造影:左室造影及选择性冠脉造影多无异常。右室造影对诊断有较大价值,可见右室扩大,肌小梁消失,收缩无力及局限性运动障碍或呈室壁瘤突出的部位;(3)超声心动图:主要表现典型右室收缩减弱和局限性运动反常,右室腔扩大而左室无明显变化。平均右室收缩末期及舒张末期内径,右、左收缩末期及舒张末期直径之比和容积之比,均比正常人明显增大。造影系重叠影像,二维超声系切面影像,两者对发现右室运动及腔径异常可互补。

**971 Ullman 症 (脊椎滑脱症)**

**病因:**与先天发育、外伤或关节退行性变等因素有关。

**临床表现:**(1)易见于 20~40 岁男性,有外伤史,以重体力劳动者多见;(2)腰痛呈持续性或暂时性;(3)局部压痛,肌肉痉挛以及运动受限,偶见躯干缩短及骨盆变形。

**X 线表现:**(1)除正、侧位腰椎片外,还需斜位片以很好地诊断峡部缺损;(2)脊椎关节峡部断裂,移位,或关节面破坏,骨赘增生;(3)脊椎滑脱前移,绝大部分在第五腰椎,根据第五腰椎前移程度,可分成 1、2、3、4 度滑脱。

**972 Ulnar tunnel 综合征 (尺神经管综合征)**

尺神经管,又名 Guyon 管,即尺神经行走在腕关节近端约 6~7cm 处,分出皮肤感觉支后所行经的斜行短管。

当管内的组织发生任何变化,都可累及尺神经,使之受压、摩擦、乃至绞窄。从而临床表现为尺神经受压的种种症状和体征。

**X 线表现:**腕关节背屈位平片见豆状骨与钩状骨,用以判定 Guyon 管是否狭窄。

**973 Ulno-Tibular dysplasia of Reinhardt and Pfeiffer (Reinhardt-Pfeiffer 尺骨、腓骨结构不良)**

**遗传方式:**常染色体显性遗传。

**临床表现:**前臂和小腿畸形,小腿痛(有些病例),近视(有些病例),智力正常。

**X 线表现:**(1)尺骨短而宽,且管化不全;(2)桡骨弯曲,并向外侧凸出;(3)桡骨小头脱位;(4)腓骨短,特别是近端腓骨向外弯曲,腓骨干骺端增宽。



### 974 Ulrich-Feichtiger 综合征〔颅骨发育障碍、指(趾)、生殖器畸形〕

同义名：小下颌、多指(趾)和生殖器畸形；颅骨发育障碍，臂、指(趾)畸形。

临床表现：(1)面具样脸形，鼻子凹陷，小下颌；(2)各种眼部畸形，包括无眼球、小眼球、虹膜缺损、无虹膜、角膜混浊、两眼分离过远；(3)外耳畸形，耳聋；(4)四肢畸形；(5)生殖器畸形。

X线表现：(1)六指(趾)畸形，并指(趾)，多余趾，畸形足；(2)生殖器畸形，尿道下裂，女性生殖器重复畸形。

### 975 Unverricht-Lundberg 综合征(进行性肌阵挛性癫痫)

同义名：Unverricht 肌阵挛性癫痫(Unverricht myoclonus epilepsy)。

本征(Progressive myoclonus epilepsy)是以癫痫大发作、肌阵挛性发作和痴呆为主要表现的一组遗传性家族性疾病。

遗传方式：常染色体隐性遗传。

病理：脑组织弥散性变性，主要累及下橄榄体、齿状核，也可涉及大、小脑皮层和脊髓。

临床表现：儿童期或青春期患者，临床上有癫痫大发作，于数年后的间歇期中出现典型的肌阵挛性抽搐和进行性痴呆。

影像学所见：(1)气脑造影显示非梗塞性脑室扩大；(2)CT、MRI可见脑弥散的变性病灶。

## V

### 976 Valsalva 动脉瘤(主动脉窦动脉瘤)

瑟拉(Thurnan, 1840)首先叙述此种罕见的大血管性的病变，大多数为先天性，亦可有真菌感染、梅毒等病因所致者。

临床表现：(1)本病男多于女，以14~30岁之间常见；(2)瘤体未破裂时，一般无症状；(3)瘤体破裂后，则突然出现颈静脉怒张，动脉搏动减弱与连续性杂音的三联症。

X线表现：(1)瘤体较小者，不易发现；(2)瘤体较大时可压迫周围组织，如引起肺动脉瓣狭窄的表现；(3)若瘤体破裂后，肺野表现为较明显的肺充血，心脏呈进行性扩大，而主动脉结大小正常，肺动脉段多较平直；(4)心血管造影可明确瘤体的大小、位置以及瘤体破裂的情况。

### 977 Van Bogaert-Scherer-Epstein 综合征(脑脊髓胆固醇沉积综合征)

同义名：脑髓黄瘤病(Cerebrotendinous xanthomatosis)。

本征(Cerebrospinal cholesterinosis syndrome)是一种原因不明的脑脊髓内胆固醇沉积

所致的神经系统损害。

遗传方式：常染色体隐性遗传。

病理：大脑萎缩，髓鞘脱失。

临床表现：儿童期痴呆；青春期共济失调，痉挛状态和眼白内障；成年期延髓麻痹和肢体远端肌肉消瘦萎缩；脊髓损害体征；腱黄瘤，甚至在将膜、骨骼亦可见到黄瘤小结节。

CT、MRI表现：大脑萎缩，白质中有肉芽肿，髓鞘脱失。

### 978 Van Buchem 综合征 (家族性普遍性骨皮质增生)

同义名：慢性磷酸脂酶过多。

遗传方式：常染色体隐性遗传。

临床表现：青春期发病。(1) 下颌骨宽而厚；(2) 由于颅内神经孔道逐渐变窄而引起颅神经麻痹（面神经麻痹，听力障碍和视神经萎缩）；(3) 不痛；(4) 磷酸脂酶过多（有些病例），碱性磷酸酶升高。

X线表现：(1) 普遍性骨质密度增高（骨硬化）；(2) 管状骨髓腔膨胀处骨皮质硬化及内骨膜增厚；(3) 颅骨（包括颅底和面骨）显著增厚；(4) 蝶鞍大小正常；(5) 下颌角增大，颌前部高度也增大；(6) 腭隆突。

### 979 Van Lohuizen 综合征 (伴有多处先天畸形的大理石色皮肤毛细血管瘤扩张症)

同义名：先天性静脉扩张；网状血管痣；先天性网状青斑；大理石色皮肤毛细血管扩张。

临床表现：(1) 先天性全身皮肤呈现网状大理石色样青斑；(2) 有时伴有腭裂；(3) 先天性青光眼；(4) 动脉导管未闭；(5) 精神发育迟缓。

X线表现：长骨骨骼结构广泛脱钙，其他可有巨头畸形、腭裂，牙齿发育不良。

### 980 Vaquez-Osler 综合征 (真性红细胞增多症)

同义名：真性红细胞增多；Osler病；Vaquez病；病因不明性红细胞增多；Mosse综合征。

临床表现：(1) 造血组织增生；(2) 红细胞增多；(3) 血的粘稠度增大；(4) 发绀；(5) 神经系统表现：眩晕，头痛；(6) 视力障碍：模糊的视盲点，复视；(7) 心血管表现：间歇性跛行，咽峡炎；静脉性血栓形成，栓塞性静脉炎；(8) 不同部位出血；(9) 消化道症状；(10) 多血症；(11) 脾肿大；(12) 肝肿大（有些病例）。

X线表现：(1) 肺血管扩张；(2) 心脏扩大（占25%）；(3) 肺梗死；(4) 血栓形成；(5) 痛风；(6) 泌尿道结石。

### 981 VATER 综合征

本征特点为脊椎骨缺陷 (Vertebral defects)、肛门闭锁 (Anal atresia)、气管-食管瘘 (Tracheal-Esophageal fistula)、食管闭锁、桡骨或肾脏发育不全 (Renal defects、radial limb dysplasia)。VATER为临床表现的英文的头一个字母组成。

临床、X线表现：在新生儿即可发现上述五种先天畸形，常还同时伴有其他多种的先天畸形，如腭裂、多指（趾）等骨畸形、心脏缺陷、听力障碍等。

### 982 Vidian nerve 综合征 (翼管神经综合征)

同义名: Vail 综合征; 翼管神经痛综合征。

病因: 蝶窦感染引起翼管神经刺激或炎症所致。

临床表现: 本病以成年女性多见。通常为一侧头、眼、耳、鼻、面及颈肩部发作性剧痛, 一般多于夜间发病, 发作与外界刺激无关。可伴有副鼻窦炎症状。浅感觉无障碍。

鼻窦 X 线摄片可见蝶窦炎症改变。

### 983 Verbrycke 综合征 (胆囊-结肠肝曲粘连综合征)

本征 (Cholecystohepatic flexure adhesion syndrome) 系胆囊底与结肠肝曲粘连, 引起右腹钝痛、消化不良等一组综合征。

临床表现: 右上腹钝痛, 常发生在白天, 久站加重, 伴食欲不振、恶心。

X 线表现: (1) 胆囊造影见结肠肝曲的气体影与胆囊底部相连或相邻, 这种关系恒定; (2) 胆囊造影与钡餐造影联合检查: 方法为检查前 24 小时吞钡, 13 小时前服胆囊造影剂, 如胆囊、结肠肝曲影相连或相邻, 即可诊断。如作脂肪餐试验则可见两者关系更为密切。

### 984 Verner-Morrison 综合征 (肠血管活性肽瘤)

同义名: 水样泻和低血钾综合征; 胰性霍乱; WIDHA 综合征 (水样泻、低血钾和胃酸缺乏); 水泻综合征; 水泻、低血钾、无胃酸综合征。

临床表现: (1) 水泻 (Watery diarrhea); (2) 低血钾 (Hypokalemia); (3) 胰腺非  $\beta$ -胰岛细胞瘤或过度增生; (4) 胃酸降低或阙如。

影像学表现: (1) 小肠内钡剂絮状凝块并分段; (2) 胰腺扫描显示胰腺区硒蛋氨酸吸收异常浓密; (3) B 超、CT 以及选择性血管造影以发现胰岛细胞瘤。

### 985 Vernet 综合征 (颈静脉孔综合征)

同义名: 颈静脉窝或颈静脉孔综合征。

病理: 颈静脉窝区肿瘤 (特别是颈静脉体瘤) 引起第九、第十和第十一对颅神经麻痹。

临床表现: 舌的后 1/3 味觉丧失, 声带和腭麻痹, 斜方肌和胸锁乳突肌软弱无力。

X 线表现: (1) 颈静脉孔扩大和骨质破坏 (岩尖内侧下面最容易看到); (2) 血管造影可显示肿瘤。

CT、MRI 表现有助于病变定位、定性及预后的判断。

### 986 Vesical neck 综合征 (膀胱颈部综合征)

同义名: 膀胱颈部狭窄-尿路感染综合征。

本征可能由于膀胱颈部肥厚或痉挛, 当受凉、上感后发生膀胱刺激症状。

临床表现: 多见于经产中年妇女, 突然或反复发作尿频、尿急、尿痛, 且在排尿终末自觉呈烧灼感和排尿困难, 严重时可发生血尿, 但查不到较明确的尿路感染证据。

X 线表现: 静脉尿路造影未发现明确异常。

### 987 Vesico-Ureteral reflux 综合征 (膀胱-输尿管返流综合征)

本征是包括各种原因引起尿液自膀胱向输尿管、肾盂返流,造成尿路上行性感染的一种疾患。

**临床表现:**反复发作泌尿系感染。

**X线表现:**(1)膀胱造影:可见造影剂逆流入输尿管;(2)静脉肾盂造影:可见肾盂积水和输尿管扩张等。

### 988 Villaret 综合征 (腮腺后间隙综合征)

本征(Posterior retroparotid space syndrome)为颅外腮腺后间隙病变,累及一侧的后组颅神经及颈交感神经干,产生Ⅸ~Ⅻ颅神经麻痹(Collet-Sicard综合征)加颈交感神经麻痹引起的Horner综合征。如明确为颅内病变引起者或伴有脑干症状者,概不列入本征。

**病理:**(1)肿瘤;(2)外伤;(3)感染;(4)颅底颈内动脉瘤。

**临床表现:**(1)病侧后组颅神经麻痹;(2)病侧出现Horner综合征;(3)病变范围广泛时伴有面神经麻痹;(4)无颅内病变的症状和体征。

为了明确病变的确切部位和性质,常需进行血管造影、CT、MRI等检查(参阅Collet-Sicard综合征)。

**影像学表现:**腮腺深部发生肿瘤可见到颞深部及鼻咽腔粘膜下的肿块。MR多剖面扫描很容易定位。肿瘤较大时使咽旁组织向中线移位。良性腮腺瘤境界清晰,而恶性肿瘤往往穿破腮腺包膜,侵犯邻近组织并累及周围淋巴结。正常腮腺的信号强度略低于皮下脂肪, $T_1$ 与 $T_2$ 加权像上均与脂肪信号呈平行关系。腮腺瘤信号强度明显低于脂肪,在质子密度加权像上病变显示较好。腮腺炎症和结石常有腮腺钙化,MR在显示钙化病灶方面不如CT。因此,在急性腮腺肿大,疑有腺管结石的患者应首先选择CT检查。

### 989 Vogt 综合征 (先天性双侧手足徐动症)

**同义名:**髓鞘形成障碍综合征(Dysmyelinatus syndrome)。

本征(Congenital double athetosis)纹状体、苍白球纤维与丘脑底核的发育障碍,或产伤、早产、出生时窒息等脑缺氧所引起的双侧手足徐动症。

**病理:**苍白球、尾状核和丘脑底核皱缩,受累区髓鞘发育显著不足。

**临床表现:**通常于出生后即可出现不自主运动,以四肢远端较近端明显;几乎有半数患儿有智力发育障碍。

**CT、MRI表现:**基底节区可见局限性变性性病灶。

### 990 Vohwinkel 综合征 (角化性厚皮症和耳聋)

**同义名:**耳聋、角化厚皮病和指(趾)缩窄;遗传性残废性角化病;残废性皮肤角化病;角化性厚皮病、指(趾)缩窄和耳聋;指(趾)缩窄。

**遗传方式:**常染色体显性遗传。

**临床表现:**婴儿或幼童发病。(1)手、足背部呈星鱼状角化病,膝、肘部呈条纹状角化病;(2)指(趾)缩窄开始于十多岁时。

**X线表现:**指(趾)缩窄。

### 991 Von Bekhterev-Strumpell 综合征 (变形性脊椎关节强直综合征)

**同义名:**类风湿性脊椎炎 (Rheumatoid spondylitis); 强直性脊柱炎 (Ankylosing spondylitis); 韧带骨化性脊柱炎 II 型综合征; 少年型脊柱炎; 肢根性脊柱炎; Marie-Strumpell 综合征。

**本征 (Spondylosis deformans syndrome)** 病因不明, 部分病例有常染色体遗传, 好在青少年期发病, 多为男性, 易造成畸形致残。

**临床表现:**初为腰痛, 活动受限; 发展为腰部强直。

**X线表现:**脊柱呈竹节样改变。双侧骶髂关节间隙闭塞, 伴有局限性骨质稀疏, 并有新骨增生和下部腰椎韧带骨化等现象。

### 992 Von Bergmann 综合征 (滑动性膈疝综合征)

**同义名:**Bergmann 膈疝; 胃心综合征; 裂孔疝; 膈上综合征; 食道旁疝。

**临床表现:**本病以老年男性为最常见, 症状多种多样。上腹部及心窝部乃至胸的中部可感疼痛, 卧位及饭后症状尤为明显。体征并不突出, 有时患侧胸部呼吸音减低或消失, 有的可闻肠鸣音, 叩诊呈鼓音, 腹部凹部。

**影像学所见:**X线检查为不可缺少的检查方法, 对本病可确诊, 钡餐检查可清楚显示胃肠道疝入胸腔内, 并能识别膈疝的类型和位置。(1) 疝囊: 即扩大的胃食管前庭和胃底, 表现为膈食管裂孔上钡餐充盈之囊状影, 大多长径大于横径, 横径一般 4cm 左右, 囊影轮廓光整或不光整, 钡餐排出后可见胃底粘膜纹, 以及这种粘膜纹经裂孔所形成的“蕈状粘膜征”; (2) 食管下括约肌收缩环 (A 环) 上升至膈上 3cm 以上, 此环即为疝囊上界所在, 因此 A 环上升的高度与疝大小有关; (3) 食管胃环 (B 环), 即食管前庭充盈或舒张时, 由于齿状线的限制而于其两侧或一侧形成的凹迹。当此环上移时, 亦提示疝囊的存在。

**CT表现:**可见横膈食管裂孔扩大, 膈上可见大网膜、肠系膜、肠及胃。

#### △附: 食管裂孔疝-胆石-憩室病综合征

(Hiatus hernia, diverticulosis coli and gallstone syndrome)

**同义名:**Saint 综合征; Saint 氏三联综合征; 裂孔疝-结肠憩室-胆石三联症。

**临床表现:**(1) 间歇性腹痛; (2) 厌脂肪性食物; (3) 便秘或腹泻。

**影像学所见:**(1) 钡餐检查可发现食管裂孔疝; (2) 全消化道钡剂造影显示有憩室, 以结肠多见; (3) 胆道造影可见结石; (4) B超检查: 发现胆系结石, 以胆囊结石多见。

### 993 Von Gierke 综合征 (糖原贮积病 I 型)

**同义名:**糖元累积症 I 型; 肝、肾糖元过多症; 糖元性肝、肾肿大; Von Gierke-Van Creveld 综合征; 肝肾糖原贮积病。

**遗传方式:**常染色体隐性遗传。

**临床表现:**婴儿期发病。(1) 发育生长不良; (2) 肝脏显著增大; (3) 惊厥; (4) 反复

发作性低血糖和酸中毒；(5) 高脂血症；(6) 高尿酸盐血；(7) 痛风性关节炎；(8) 肾炎；(9) 肝和肾脏内葡萄糖-6-磷酸酶降低或缺乏。

**X线表现：**(1) 肝肿大；(2) 进行性肾脏肿大；(3) 骨质疏松；(4) 病理性骨折；(5) 骨发育迟缓；(6) 痛风改变；(7) 多条生长线。

**CT表现：**主要为肝显著增大和肝实质密度改变，当肝细胞内糖原积聚到一定量时，肝密度增高。然而，糖原贮积病常并发弥漫性肝脂肪浸润，可部分或完全抵消糖原对肝密度的影响，此时肝衰减值高低取决于糖原和脂肪的相对量，可表现为升高、正常或降低。脂肪浸润好发于较大儿童。如腺瘤发生于低密度的肝组织中，表现为高密度。

#### 994 Von Herrenschwand 综合征 (交感神经性异色综合征)

本征 (Sympathetic heterochromia syndrome) 是因颈部肿大的淋巴结、肿瘤、颈肋或瘢痕等病变，引起交感神经麻痹，而出现 Horner 综合征，伴有病变同侧虹膜脱色性变化等综合征所致的临床表现。

**临床表现：**颈部可摸到肿大的淋巴结或肿瘤，病侧瞳孔缩小、上睑轻度下垂、眼球轻度内陷和同侧颜面皮肤出汗减少，同侧虹膜色素脱色性异常。

**影像学所见：**(1) 颈椎片可见颈肋征象；(2) CT、MRI 可见颈部肿大的淋巴结、肿瘤，并可了解病变累及的深度、范围，以及和周围组织的关系，有助于诊断。

#### 995 Von Meyenburg II 型综合征 (复发性多软骨炎)

**同义名：**软骨软化症；软骨性关节炎-耳聋综合征；慢性萎缩性软骨周围炎；扩散性软骨周围炎；复合性软骨病；软骨软化性关节炎；系统性软骨软化症；风湿性软骨周围炎；Jaksch Wartenhost 综合征；Meyenburg-Altherz-Vehlinger 综合征。

**临床表现：**软骨有反复发作性炎症改变，并常伴有轻微的全身症状，如低烧、不适等。有时病变可累及多系统、多器官表现不同。

**X线表现：**受累关节有中等度的破坏；心脏有主动脉闭锁不全时可以扩大；胸片断层可见气管有狭窄现象。

#### 996 Von Recklinghausen I 型综合征 (多发性神经纤维瘤)

**同义名：**神经纤维瘤病；Recklinghausen 病；多发性神经纤维瘤 (Multiple neurofibromas)。

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**病理特点：**神经外胚层结构的过度增生和肿瘤形成，可以伴有中胚层组织的发育异常。

**临床表现：**多数器官侵犯。(1) 皮肤：咖啡斑，皮下神经纤维瘤，皮肤和软组织象皮样肥大，乳房增大；(2) 胃肠道：疼痛，出血，恶心，呕吐，腹胀，便秘，腹泻；(3) 系统性动脉性高血压或低血症；(4) 骨骼系统：四肢弯曲，脊柱后侧突，颅骨缺损并畸形 (颞、额部包块，搏动性或非搏动性眼球突出，眼球移位，眼睑水肿并不垂，视力障碍)；(5) 周围神经的神经纤维瘤，视神经受侵犯，癫痫发作，智力低下；(6) 垂体受侵犯伴发巨大症，肾上腺嗜铬细胞瘤。

**X线表现：**(1) 颅骨及颅内病变：颅骨孔道扩大破坏，骨质缺损特别多见于眶壁后上部和人字缝周围，眼眶扩大，听神经瘤，视胶质瘤，脑膜瘤，各型胶质瘤，脑血管阻塞，颅骨增

大；(2) 脊柱和脊髓：脊柱后侧突，椎间孔扩大，胸椎脊膜膨出，脊髓压迫，由于扩大的硬膜囊袋形成而压迫椎体后缘使之凹陷，髓内神经纤维瘤，脊髓受压，脊髓造影显示单个或多数充盈缺损；(3) 四肢骨：骨质破坏，长骨呈“S”形迂曲，不规则骨膜增厚，长骨过度增长或发育不全，骨内密度减低的充盈缺损，先天性弯曲，假关节形成，骨硬化，骨膜下或皮质囊肿，骨髓内神经纤维瘤，髌骨阙如，尺桡关节脱位，局部过度生长；(4) 消化道：单个或多发性肿瘤，粘膜下或腔内充盈缺损，肠梗阻，肠扭转，肠套叠，溃疡，假性巨结肠；(5) 胸部：哑铃形神经纤维瘤，肋间神经纤维瘤，纤维性肺炎（弥漫性斑点状浓密影至索条状外观，最后有大泡形成）；(6) 心血管：后天性右心室流出道阻塞，各种动脉病变（狭窄，动脉瘤，腹主动脉缩窄），上腔静脉瘤，由于肾动脉多发性神经纤维瘤而引起肾血管性高血压；(7) 泌尿系：膀胱受侵犯有各种不同的 X 线表现，可为腔内性肿块或弥漫性浸润性病变。

**CT、MRI 表现：**双侧性听神经纤维瘤是神经纤维瘤病的特征性表现。CT、MR 可发现多发性神经纤维瘤的瘤体，以及肿瘤所引起的占位征象，伴发的其他肿瘤如脑膜瘤和胶质瘤亦可显示。CT 对颅骨和脊柱的发育缺陷显示清晰，结合 X 线平片可显示其全貌，如颅底的骨缺损包括眼眶骨及蝶骨大翼的缺损，岩骨的发育不全和内耳道的扩大，脊柱侧弯以及半椎体等异常。

颅内多发性神经纤维瘤最常见的 CT 表现为双侧听神经瘤，其次为三叉神经瘤及视神经瘤。平扫多呈等密度或低密度阴影，部分可有囊变。增强检查等密度者多呈明显均一强化，低密度者亦是均一强化，而囊变者可呈环状强化。少数病人还可同时发现胶质瘤或脑膜瘤。颅内肿瘤的多发性与种类的多型性是本病突出的 CT 表现。

脊髓 CT 扫描可发现多发性神经纤维瘤，以马尾部多见，常伴发脊膜瘤。

神经纤维瘤病常见的 MR 表现为：(1) 颅神经雪旺氏细胞瘤，尤其是双侧性听神经瘤，表现为 T<sub>1</sub> 加权像上呈低信号，在质子密度与 T<sub>2</sub> 加权像上呈等信号；(2) 脑膜瘤，尤其是多发性脑膜瘤病；(3) 视交叉胶质瘤最多见，在儿童患者中占 10% 左右，可累及单眼或双眼。可仅见于视交叉或累及整个视器的全长；(4) 脑干及幕下胶质瘤；(5) 蛛网膜囊肿；(6) 蝶骨发育不良，蝶骨大翼发育不良，眶上裂扩大，颞叶突于眶内，致搏动性突眼；(7) 脑血管发育不良伴多发性脑梗塞，甚至伴烟雾病。

## W

### 997 Waardenburg 综合征 (先天性耳聋、眼病、白额发综合征)

同义名：Klein-Waardenburg 综合征；胚胎固定综合征；Waardenburg-Klein 综合征；Mende 综合征；内眼虹膜皮肤听器发育不良；Van der Hoeve-Halberstam-Gualdi 综合征。

遗传方式：常染色体显性遗传

临床表现：(1) 内眦向外移位；(2) 鼻根宽而高；(3) 眉毛内侧段过度增生，眉毛集中；(4) 虹膜异色；(5) 局部白化病(额部白发)；(6) 先天性部分或完全性感觉神经性耳聋。

X 线表现：中耳和内耳断层，卵圆窗阙如，迷路壁增厚，半规管失去正常的细长形外观。

### 998 Wagner-Unverricht 综合征 (皮肌炎)

同义名：多肌炎综合征 (Polymyositis syndrome)。

皮肤炎 (Dermatomyositis) 是一种皮肤和肌肉的弥漫性炎症性疾病, 病因不明, 近年来将其列为自身免疫性疾病。

**临床表现:** (1) 皮肤红斑、水肿; (2) 肌肉炎症变性而引起肌无力、疼痛及肿胀; (3) 其他症状: 有不规则发热、关节痛及其他内脏受累表现, 如肋间肌、膈肌受损, 可导致呼吸困难; 心肌受损可发生心肌炎; 消化道平滑肌受累可使食道蠕动减弱、肠功能紊乱等; (4) 并发恶性肿瘤: 5%~34% 患者合并恶性肿瘤。

**影像学所见:** (1) 心脏片可见心脏扩大; (2) 钡餐造影可见食道蠕动减弱, 肠功能紊乱; (3) 发现并发的恶性肿瘤。

### 999 Waldenstrom 综合征 (原发性巨球蛋白血症)

**同义名:** Waldenstrom macroglobulinemia 巨球蛋白血症。

**遗传方式:** 常染色体显性遗传。

**临床表现:** (1) 肺部感染率增多; (2) 出血, 贫血, 淋巴结肿大; (3) 脂肪下痢 (少见); (4) 1/4 病例有中枢神经系统表现 (中风, 局限或多发性脑征群, 神经病变, 蛛网膜下腔出血); (5) 肝脾肿大; (6) 高球蛋白血症、巨球蛋白增加、IgM 增高、血沉加速。

**影像学表现:** (1) 小肠: 肠壁增厚、粘膜增粗, 肠腔扩张, 由于多发性小结节而使粘膜呈“砂粒”样细小颗粒状外观, 慢性肠梗阻, 肿瘤发生率较正常为高; (2) 骨: 骨质疏松, 穿凿性骨质破坏, 囊性病变, 膨胀性病变, 椎体压缩; (3) 网状内皮系统, 肝脾肿大, 淋巴结病变 (淋巴管造影显示增大的网状外观), 同位素扫描显示肝脾和骨髓异常改变; (4) 胸部: 胸膜和心包积液, 心衰, 骨髓外造血, 反复发作性肺炎, 慢性肺浸润, 肺水肿, 假性肺肿瘤可出现空洞; (5) 中枢神经系: 蛛网膜下腔或硬膜下出血, 局限性出血; (6) 泌尿系: 肾功能不良。

### 1000 Wallenberg 综合征 (延髓外侧综合征)

**同义名:** 延髓背外侧综合征; 小脑后下动脉综合征; 小脑下脚综合征; 外侧裂综合征。

经典的延髓外侧综合征 (Lateral bulber syndrome) 是指小脑后下动脉闭塞引起延髓外侧部缺血所产生的一组病征。

**临床表现:** 常见 40 岁以上中老年人; 有动脉硬化、高血压性心脏病史; 表现为同侧面痛、温觉及角膜反射减退或消失; Horner 综合征; 软腭及咽喉肌麻痹; 小脑性共济失调; 病灶对侧躯干及上、下肢痛、温觉减退或消失。

**影像学所见:** (1) 椎动脉造影可了解椎-基底动脉系统闭塞情况; (2) CT、MRI 表现为延髓外侧局限性缺血灶。

### 1001 Wartenberg 综合征 (感觉异常性手痛)

**同义名:** 感觉性神经炎; 坐骨神经样臂神经痛; 夜间手臂感觉障碍; 疲劳性手臂综合征; 静止性臂痛综合征。

**临床表现:** 常为右侧手臂短暂性酸痛, 麻木和感觉异常, 开始侵犯尺神经支配的肌肉, 仅卧位休息时或夜间发病, 清晨手僵硬、按摩后松弛。

**X线表现:** 颈椎及肩部摄片可了解有无器质性病变。



### 1002 Weber 综合征 (大脑脚综合征)

**同义名:** Weber-Leyden 综合征; Leyden 综合征; Weber-Gubler 综合征; Weber-Lahmung 综合征; 中脑腹侧部综合征; 上部交叉性偏瘫综合征; 交叉性动眼神经麻痹综合征。

大脑脚综合征 (Cerebellar peduncle syndrome) 之临床特点为同侧动眼神经麻痹, 对侧中枢性偏瘫。

**病因:** 肿瘤、炎症、外伤、动脉瘤以及其他血管病。

**临床表现:** 当病灶同侧动眼神经麻痹时, 表现为该侧眼球外斜、上睑下垂、眼球向内, 上、下等方向运动不能, 瞳孔扩大及对光反应消失; 由于锥体束受损, 病灶对侧出现中枢性偏瘫, 表现为中枢性面瘫, 舌肌麻痹及上下肢瘫。

**影像学所见:** (1) 脑血管造影显示基底动脉上部的分叉处、或大脑后动脉、或小脑上动脉的动脉瘤; (2) CT、MRI 能显示大脑脚出血或梗塞, 也可发现肿瘤、动脉瘤征象, 有助于病变定位定性。

### 1003 Weber-Christian 综合征 (非化脓性结节脂膜炎)

**同义名:** Pfeifer-Weber-Christian 病; Weber-Christian 病。

**病理:** 非化脓性结节性脂膜炎。

**临床表现:** 多见于中年妇女。(1) 皮肤发红, 压痛, 继之为色素沉着, 后期为皮肤萎缩; (2) 肺、心、消化道异常表现 (很少见); (3) 有些病例有肝脾肿大。

**X 线表现:** 非特异性表现。(1) 结节钙化; (2) 心肌病伴有心肌代偿不全; (3) 由于心肌纤维化而引起冠状动脉阻塞; (4) 肉芽肿性肺炎; (5) 肠壁和肠系膜炎性变化引起肠梗阻; (6) 腹膜后纤维化; (7) 肝硬化。

### 1004 Wegener 综合征 (坏死性肉芽肿)

**同义名:** Wegener 肉芽肿病; 致死性肉芽肿病; 非感染性坏死性肉芽肿病; 变应性脉管炎和肉芽肿病; 恶性肉芽肿。

**病理:** 脉管炎, 开始于呼吸道的局限性坏死和肉芽肿性反应, 然后进一步侵犯其他组织, 包括局限性坏死性肾小球性肾炎。

**临床表现:** (1) 不适, 体重下降, 发烧, 盗汗; (2) 鼻溢, 鼻道结痂形成和阻塞, 嗅觉障碍, 鼻臭; (3) 呼吸困难, 咯血; (4) 结膜炎; (5) 紫癜, 毛细血管扩张; (6) 蛋白尿, 血尿, 管型尿, 尿毒症; (7) 贫血, 白血球增多, 嗜酸性细胞增多。

**X 线表现:** (1) 开始为中线面部骨质疏松。(2) 肿瘤样软组织侵犯鼻道和副鼻窦, 断层摄影可见反应性骨质改变 (骨硬化)。(3) 进展期为骨质溶解破坏。(4) 肉芽肿性肺部改变: 孤立性或多发性不规则结节状密度增高阴影, 结节空洞形成, 片状浸润, 粟粒性病变; 肺水肿; 少量胸腔积液, 支气管扩张。

**胸部 CT 表现:** (1) 支气管血管束增粗, 在肺门附近有袖口征, 可有轻度支气管扩张; (2) 两肺弥漫分布的结节状、斑片状肺泡炎, 病灶边缘较模糊, 典型者表现为肺内单发或多发实性肿块, 其边缘较清楚或不清楚, 由于病灶周围出血或感染常出现厚壁空洞, 肺段或肺叶实性影像少见; (3) 气管支气管狭窄; (4) 胸膜增厚或积液, 还可发生自发性气胸或支气

管胸膜痿；(5) 肺门、纵隔淋巴结增大少见。

### 1005 Weill-Marchesani 综合征 (眼-短肢-短身材综合征)

同义名: Marchesani 综合征; 圆晶体短肢畸形综合征; 先天性中胚层二形性营养不良。

遗传方式: 可能为常染色体隐性遗传。

临床表现: (1) 身材矮小, 四肢不成比例缩短 (远端更明显); (2) 圆晶体, 小晶体, 近视, 晶体移位, 青光眼。

X线表现: (1) 短头畸形或舟状颅, 眼眶浅, 两眼分离过远, 颧弓和上颌骨较小; (2) 掌骨、跖骨和指 (趾) 骨对称性缩短变宽, 腕骨骨化延迟, 跖及趾骨骨化也可能延迟; (3) 骨发育成熟迟缓。

### 1006 Weil 病 (肺钩端螺旋体病)

病因: 病原体是钩端螺旋体, 为人、家畜和野生动物的一种全身性传染病。

临床表现: (1) 青壮年多见, 骤然起病, 有发热、畏寒、黄疸、全身乏力、头痛以及结膜充血, 皮下出血; 腓肠肌压痛, 淋巴结肿大和尿量减少; (2) 咳嗽、痰中带血或咯血, 听诊肺湿啰音; (3) 化验可自血、尿、脑脊液分离出钩端螺旋体, 补体结合试验阳性。

X线表现: (1) 肺内有广泛的粟粒样和结节状阴影, 病灶分布不均, 以中下肺部为多 (尤以肺外围和右肺较多), 有些病灶成小片状阴影; (2) 肺纹理增粗、模糊、扭曲紊乱或呈网状阴影; (3) 肺门淋巴结不大; (4) 病灶多在发病后 24~72 小时出现, 多数在一周左右可完全消退。

### 1007 Weinberg-Himelfarb 综合征 (心内膜弹力纤维增生症)

同义名: 原发性心内膜弹力纤维增生症; 心内膜硬化。

心内膜弹力纤维增生症 (Endocardial fibroelastosis) 原因不明, 是由于心内膜弹力纤维增生使心脏活动受限。

遗传方式: 可能为常染色体隐性遗传。

临床表现: 多于婴儿期或幼儿期发病; 成人发病者较少见; 主要表现为心脏扩大及心力衰竭。

X线表现: 心脏扩大, 以左室为主, 肺郁血, 心脏搏动减弱。

### 1008 Weingarten 综合征 (热带性嗜酸粒细胞增多症)

同义名: 嗜酸粒细胞增多性肺综合征; Frimodt-Moller 综合征; 肺部嗜酸细胞浸润症; 热带性肺部嗜酸细胞浸润症。

临床表现: 发热, 干咳, 胸闷, 夜间支气管哮喘样发作, 周围血有明显的嗜酸性粒细胞增多。

X线表现: 两侧肺门淋巴结影增大, 两肺肺纹理普遍增强, 边缘模糊。伴有两肺弥漫性分布的多数直径 0.2~0.5cm 的小斑点状浸润, 或呈游走性浸润灶。个别人有单个或多发的较大阴影。病灶以中、下肺致密。

### 1009 Weismann-Netter 综合征 (胫腓骨骨干弓形骨增厚伴侏儒)

同义名: Weismann-Netter-Stuhl 病; 侏儒并发先天性小腿向前弯曲。

临床表现: (1) 侏儒; (2) 双侧小腿对称性“马刀”状畸形; (3) 其他异常: 智力低下, 贫血, 甲状腺肿。

X线表现: (1) 胫腓骨向前弯曲, 并有后部骨皮质增厚和中段骨小梁扭曲; (2) 其他表现: 尺、桡骨弯曲和皮质增厚, 脊椎后侧突, 硬脑膜钙化。

### 1010 Werdnig-Hoffmann 综合征 (脊髓性肌萎缩综合征)

同义名: Werdnig-Hoffmann 病; 家族性脊髓性肌萎缩; 婴儿型肌萎缩; 婴儿早期进行性脊髓性肌萎缩; 先天性肌无张力; 良性先天性肌张力减退。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

病理: 脊髓前角细胞变性或消失, 脑干运动细胞有退行变性。脊髓前根及颅神经皆有萎缩现象。

临床表现: 出生后即可发现症状。(1) 普遍性张力减低, 常从下肢和骨盆肌开始, 并向各处对称蔓延; (2) 虚弱无力, 关节松弛, 四肢呈松弛性瘫痪, 不能抬头; (3) 反射减弱, 深反射消失; (4) 复发性吸入性肺炎, 由于咽喉肌瘫痪而发生吞咽困难; (5) 常于3岁内死亡。

X线表现: (1) 肌萎缩, 肌纤维被肌内脂肪所代替; (2) 长骨过度管化; (3) 钟形胸廓; (4) 复发性肺萎陷和肺炎。

### 1011 Wermer 综合征 (多发性内分泌肿瘤 I 型)

同义名: 内分泌腺瘤病综合征; 多发性腺瘤病; 多发性内分泌腺瘤病 (MEA-溃疡综合征); 胃肠道、内分泌综合征。

遗传方式: 常染色体显性遗传。

临床表现: (1) 数种内分泌腺体增生或多发性肿瘤: 垂体前叶、甲状旁腺、胰岛、肾上腺皮质、甲状腺和胸腺; (2) 脂肪瘤病, 支气管腺瘤, 类癌; (3) 消化性溃疡; (4) 严重腹泻并发失液和电解质耗竭。

X线表现: (1) 内分泌病变的X线表现; (2) 消化道不常见部位的溃疡 (十二指肠和空肠); (3) 十二指肠、空肠和胃等的粘膜明显粗大; (4) 肠壁结节性充盈缺损; (5) 巨大十二指肠; (6) 胃肠道扩张, 分泌增多。

### 1012 Werner 综合征 (白内障并发硬皮病)

同义名: 成人早老症。

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: (1) 早熟, 青春后期开始发病 (早期苍老、脱发, 阴毛和腋毛脱落, 肌肉和皮下组织萎缩); (2) 白内障; (3) 皮肤硬结性改变; (4) 异常高音调; (5) 短身材而躯干相对较大, 纺锤肢; (6) 阳痿, 不育; (7) 动脉粥样硬化; (8) 器质性脑综合征; (9) 同时并发的恶性肿瘤占10%; (10) 成人型糖尿病。

**X线表现:** (1) 软组织萎缩; (2) 骨质疏松; (3) 动脉粥样硬化并有钙化; (4) 软组织钙化, 多见于膝关节周围韧带; (5) 周围关节的骨关节炎; (6) 畸形性椎关节病。

### 1013 Wernicke (K) 综合征 (颞顶综合征)

颞顶综合征 (Temporoparietal syndrome) 是以感觉性失语为其临床特征。

**同义名:** Wernicke 失语综合征 (Wernicke aphasic syndrom); 感觉性失语 (Sensory aphasia); Pick-Wernicke 综合征; Bastian 综合征。

**病因:** 血管病、炎症、外伤及肿瘤等。

**临床表现:** 主要表现为感觉性失语。

**影像学所见:** 脑血管造影、脑同位素扫描、CT 及 MRI 有助于病因诊断。

### 1014 West 综合征 (婴儿痉挛症)

**同义名:** 敬礼样惊厥; 敬礼样痉挛; 敬礼样抽搐; 点头痉挛; 电击样惊厥; 电击-点头-敬礼样惊厥; 全身性肌阵挛发作; 全身性屈曲性癫痫, 伴有广泛性混合型惊厥电位的电击-点头-敬礼样癫痫; 伴有节律失调的婴儿痉挛; 摺刀式惊厥; 屈曲性痉挛症; 前屈性小发作, 伴有智能发育障碍的婴儿痉挛; 婴幼儿前屈型小发作; 伴有节律异常的婴儿肌阵挛性脑病; 婴儿型肌阵挛发作; 闪光性大惊厥。

婴儿痉挛症 (Infantile spasm) 是婴幼儿特有的一种癫痫, 其特征是屈曲性痉挛发作、精神运动发育障碍和脑电图呈高峰节律紊乱。

**临床表现:** (1) 屈曲型痉挛发作; (2) 精神运动发育障碍; (3) 脑电图呈高峰节律紊乱。

**影像学所见:** (1) 气脑造影多呈弥漫性脑萎缩或侧脑室扩大 (单侧或双侧), 少数为脑穿通畸形及胼胝发育不全; (2) CT、MRI 可见弥漫性脑萎缩, 脑穿通畸形 CT 和 MRI 均可显示脑实质内边界清晰、光整的囊腔, 与脑室及蛛网膜下腔相通, 也可显示胼胝发育不全。

### 1015 Weyers 综合征 (眼, 椎综合征)

**临床表现:** 单侧小眼球, 颜面不对称。

**X线表现:** (1) 眼眶、颧骨和额骨发育不全, 两侧不对称; (2) 脑积水; (3) 多发性椎体畸形。

### 1016 Wet lung 综合征 (湿肺综合征)

**同义名:** 创伤后肺功能不全; 创伤后呼吸窘迫综合征; 输液后肺综合征; 输液后肺充血性综合征; 输血后肺; 实肺综合征; 硬肺综合征; 创伤后湿肺; 创伤性湿肺。

患者刚脱离外伤 (不包括胸部外伤)、烧伤、大手术等严重创伤后 2~3 天内, 出现顽固性低氧血症; 呼吸困难不断加剧时, 应考虑本征的发生。

**临床表现:** 常于受伤后 2~3 天内发生进行性加剧的呼吸困难和发绀。

**X线表现:** 双肺间质性水肿浸润阴影, 呈毛玻璃状。

### 1017 Whiplash 综合征 (车祸颈伤综合征)

**临床表现:** 常因汽车后部的猛力碰撞, 使颈部过度伸展, 多在伤后 1~2 天出现症状。

(1) 放射性疼痛从颈部放射至一侧或两侧肩部, 并向下放射至上臂; (2) 咽下困难; (3) 视力模糊; (4) 耳鸣、头晕。

**X线表现:** (1) 常无异常发现; (2) 开始可能仅有颈椎正常前凸弧度丧失, 以后呈“S”形弯曲, 并有颈椎后部小关节紊乱; (3) 咽后部水肿和(或)咽后部血肿。

### 1018 Whipple 综合征 (肠道脂质代谢障碍症)

**同义名:** 肠原性脂肪营养不良或代谢障碍; 肠性脂肪营养不良症; 肠脂肪肉芽肿病; 脂肪痢、关节、心包病; 嗜脂性肠道肉芽肿病。

**病理:** 肠壁粗厚, 白斑, 浆膜变为浅蓝色, 空肠壁有大量含PAS(高碘酸-雪夫)阳性的巨细胞浸润, 肠系膜淋巴结肿大, 粘膜柔软, 并呈棒状绒毛。

**临床表现:** (1) 寒战, 发烧, 无力, 体重下降、消瘦; (2) 腹痛, 恶心, 呕吐, 脂肪痢; (3) 多发性关节炎(常为游走性); (4) 皮肤色素沉着, 偶有紫斑; (5) 淋巴结肿大; (6) 腹水, 多发性浆膜炎; (7) 轻度贫血, 低蛋白血症; (8) 血沉增快; (9) 吸收不良的生化表现、血胆固醇降低, 胃游离酸减少。

**X线表现:** (1) 空肠和十二指肠肠粘膜显著增粗伴有(或无)小肠内钡剂分段和凝块; (2) 多发性浆膜炎: 胸腔积液, 心包积液、腹水; (3) 关节改变: 与类风湿关节炎相似; (4) 骶髂关节硬化; (5) 纵隔淋巴结肿大; (6) 淋巴造影: 显示腹膜后淋巴结粗糙斑点状无定形肿大(类似淋巴瘤性缺损)。

**CT表现:** 腹膜后和肠系膜淋巴结增大, 其密度低于邻近的血管和腰大肌。因受累淋巴结的密度很低(10~30亨氏单位), 很可能是由脂肪和脂肪酸沉积的结果, 因而据此有可能作出特殊的诊断。

### 1019 White lung 综合征 (白肺综合征)

本综合征由于X线平片上显示一种特征性的所见即广泛范围X线透过度降低而得名, 实质上是脂肪栓塞综合征(Fat embolus syndrome; FES); 或成人呼吸窘迫综合征(Adult respiratory distress syndrome; ARDS)晚期的一种X线胸部征象。

### 1020 Wildervanck 综合征 (颈-眼-耳综合征)

**同义名:** 颈、眼、听综合征。

**遗传方式:** 可能为伴性显性遗传。

**临床表现:** (1) 先天性感觉性耳聋; (2) 外展麻痹, 一侧或两侧眼球回缩; (3) 其他异常: 面部发育不全, 颅、面部不对称, 耳前赘生结节, 结膜下脂肪瘤, 牙齿缺陷。

**X线表现:** (1) 颈椎融合, 上胸椎融合, 环枕联合, 枕椎隐性脊柱裂; (2) 骨性迷路发育不全(耳窝和前庭器官); (3) 胸腰椎侧弯; (4) 心脏可在右位。

### 1021 Williams 综合征 (主动脉瓣上狭窄综合征)

**同义名:** 瓣膜上主动脉狭窄-智力低下-特异面容综合征; 婴儿高钙血-特异面容-瓣膜上主动脉狭窄综合征; 瓣膜上主动脉狭窄综合征; 小妖精脸综合征; 婴儿高血钙综合征; 特异性高血钙症; 高血钙脸综合征; Williams-Beuren综合征; S. A. S综合征; Beuren综合征。

**临床表现:** (1) 特异面容: 额宽、鼻梁凹, 两颊饱满, 下颌尖小, 嘴宽大, 两眼分离过远, 嘴唇掀起, 两耳突出, 牙齿咬合不良; (2) 身材矮小; (3) 智力低下; (4) 高血钙 (少见); (5) 心脏杂音。

**X线表现:** (1) 心脏大小正常或轻度增大; (2) 因为升主动脉小, 而且位置靠内, 致使右心房上部正常的浓密度减低; (3) 心血管造影: 可确切看出瓣上主动脉缩窄, 主动脉发育不全及胸、腹主动脉分支狭窄; (4) 周围肺动脉狭窄; (5) 主动脉缩窄或主动脉弓中断 (少见); (6) 骨硬化 (少见); (7) 上颌弓宽大; (8) 牙釉质发育不全, 小髓室, 上颌第一磨牙呈芽状; (9) 其他畸形: 下颌突出, 弯指 (趾) 畸形, 马蹄内翻足, 脊柱后侧突, 狭颅症, 异位钙化 (非特异性高血钙)。

**超声心动图:** 显示主动脉瓣远端狭窄区的主动脉管腔变小, 主动脉管近端变宽。

## 1022 Williams-Campbell 综合征 (先天性软骨缺损支气管扩张综合征)

**病理:** 可能由于支气管软骨缺陷, 而形成支气管发育不全。本征与家族遗传有关。

**临床表现:** 常于生后一岁内开始发生症状。(1) 持续性咳嗽; (2) 喘鸣呼吸; (3) 肺残气量明显增加; (4) 最大呼吸流率严重破坏。

**X线表现:** (1) 肺过度充气。(2) 支气管充气扩大。(3) 支气管造影显示: 吸气时, 支气管呈球状扩张; 呼气时, 支气管萎陷。

近年来山中晃 (1980) 把先天性支气管扩张分为 8 种: (1) Kartagener 综合征 (支气管扩张-副鼻窦炎-内脏转位); (2) Andersen I 综合征 (支气管扩张-胰腺囊性纤维化-维生素 A 缺乏); (3) Mounier-Kuhn 综合征 (巨大气管、支气管症); (4) 先天性弥漫性囊状支气管扩张; (5) Yellow nail 综合征 (支气管扩张-黄指甲-胸腔积液-淋巴性水肿); (6) 中叶、舌叶综合征 (中叶或舌叶支气管扩张合并肺不张); (7) 肺隔离症 (被隔离的肺组织形成囊性肿块); (8) Williams-Campbell 综合征 (先天性软骨缺损性支气管扩张)。

## 1023 Willis 环动脉瘤 (脑底动脉环瘤)

**临床表现:** (1) 多见于年轻人; (2) 瘤体不大可无症状; (3) 颅神经受损症状: 动眼、滑车及外展神经受压, 视神经亦可受累, 引起眼肌麻痹, 内眦部剧痛或颞侧偏盲。

**X线表现:** 脑血管造影能发现动脉瘤的部位、大小、供血来源等, (1) 好发于环的分支处, 如眼动脉的起点, 前交通动脉与大脑前动脉的交接处或后交通动脉的起点。瘤腔较小, 呈囊状, 水滴状或球状, 并有蒂与动脉干相连。(2) 动脉瘤的破裂、出血, 表现为轮廓毛糙或有尖顶样突出。此外, 附近血管的痉挛和血肿形成的占位性表现亦是动脉瘤出血的间接征象。

CT 扫描对动脉瘤破裂出血更有诊断价值。

## 1024 Willson-Mikity 综合征 (肺成熟障碍综合征)

**同义名:** 肺成熟障碍; 新生儿灶性肺过度充气; 囊性肺气肿; 多泡性肺综合征。

**临床表现:** 常见于早产儿或未成熟的婴儿, 多在生后经过数天至几个星期的无症状潜伏期以后开始发病。(1) 呼吸急促, 胸廓回缩, 咳嗽, 暂时性紫绀发作 (有些病例为持续性),

常并发心力衰竭；(2) 细啰音；(3) 暂时性肺水肿；(4) 肝肿大，病程可持续数天至数周。

**X线表现：**(1) 早期或急性期：两肺有粗的索条状浸润和小囊状病变；(2) 中间期囊性病灶互相融合变大（泡状肺、多见于肺下叶），并引起下叶过度膨胀，而上叶表现索条状密度增高阴影；(3) 吸收期：消散缓慢，需要三月至二年；(4) 心血管并发症：右心室增大，肺动脉扩张（肺动脉高压）。

### 1025 Wilm's 瘤（肾胚胎瘤）

**同义名：**肾母细胞瘤；肾胚胎性癌肉瘤；肾胚胎瘤。

**病因：**据推测第8对染色体缺失的基因与虹膜缺损是和本病有关。所以常并发先天畸形，如肾异位、马蹄肾，尿路畸形等。

**临床表现：**(1) 7岁以下儿童约占60%，死亡率高；(2) 腹部包块；(3) 消瘦、贫血、血尿和恶病质；(4) 少数表现为骨转移所引起的症状。

**X线表现：**(1) 腹部平片：腹部肿块，边界不清，密度不均，可有钙化，有时可见肋骨破坏。

现为基底节区 T<sub>2</sub> 加权图像上的高信号, 这种高信号主要是由于局部胶质细胞增生所致, 而非铜的顺磁作用所致。MRI 亦可显示 CT 所见的局限性脑萎缩; (2) CT 示肝硬化; (3) CT 示骨质疏松, 椎体、骨盆等骨盐定量降低, 小关节边缘毛糙和软骨下骨质吸收及小片碎骨, 韧带肌腱的过早钙化或骨化等也有助于诊断。

### 1027 Winchester-Grossman 综合征 (假性类风湿性关节炎和粘多糖病)

遗传方式: 常染色体隐性遗传。

临床表现: (1) 面容粗糙; (2) 角膜混浊; (3) 因关节破坏, 而呈进行性奇异变形; (4) 细胞间尿酸增多, 提示粘多糖含量异常增高。

X 线表现: 广泛性骨骼病变; (1) 骨质吸收, 以腕骨和掌骨关节缘处为最明显; (2) 骨质疏松; (3) 长骨变细; (4) 指 (趾) 骨远端骨吸收; (5) 第 1、第 2 颈椎半脱位, 脊柱后侧突畸形; (6) 骨盆变形, 股骨头破坏; (7) 锁骨膨胀, 肋骨宽而薄; (8) 前囟闭合迟缓, 颅缝增宽, 前额隆突, 下颌髁状突变扁, 出牙迟缓。

### 1028 Wiskott-Aldrich 综合征 (湿疹-血小板减少性免疫缺陷病)

同义名: Aldrich 综合征; Wiskott-Aldrich-Huntle 综合征; 湿疹和血小板减少综合征。

遗传方式: 伴性隐性遗传。

临床表现: 婴儿或幼童发病, 多见于男性。(1) 湿疹; (2) 血性腹泻; (3) 反复感染: 中耳炎、副鼻窦炎、肺炎; (4) 紫癜; (5) 先天性血小板减少; (6) 细胞和体液免疫不全, 患者 IgG 正常, 而 IgM 明显减少, 血清中难找出各类抗体, 抗体反应低; (7) 贫血; (8) 发展为恶性病变。

X 线表现: (1) 反复性肺炎, 副鼻窦炎和乳突炎; (2) 增殖体区无软组织阴影; (3) 不同部位 (骨膜下、软组织等) 出血。

### 1029 Wissler 综合征 (变应性亚脓毒病)

同义名: Wissler-Fanconi 综合征。

病因: 不明, 可能为轻型菌血症的变态反应性疾病, 类似风湿后风湿性关节炎。

临床表现: 见于儿童及青年。(1) 间歇性高烧; (2) 不规则复发性各类型的皮疹; (3) 暂时性风湿样关节痛, 偶尔有胸膜炎; (4) 中性白血球增高; (5) 血沉快; (6) 暂时性黄疸; (7) 脾可以轻度肿大; (8) 贫血; (9) 血液及咽培养阴性; (10) 有累及心肌、肝或肾的暂时性症状。

X 线表现: 有胸膜炎和心包炎表现。

### 1030 Wolf 综合征 (4 号染色体短臂部分三体综合征)

同义名: Wolf-Hirschhorn 综合征; 4P 综合征; 4P 部分单体综合征; 第 4 号染色体短臂缺失综合征。

临床表现: (1) 智力低下和发育迟缓; (2) 颜面异常: 小头畸形, 眉间突出, 两眼分离过远, 宽的鸟嘴鼻, 小下颌畸形, 短人中伴下翻嘴, 唇裂或者腭裂; (3) 其他畸形: 先天性



心脏病，头皮中线缺损，生殖器畸形，畸形足；(4) 皮纹异常；(5) 第4号染色体短臂部分缺失。

**X线表现：**(1) 小头畸形，两眼分离过远，小下颌畸形；(2) 骨骼发育迟缓；(3) 畸形足；(4) 其他畸形：舟状头畸形，颌凸畸形，脊柱侧弯后突畸形，小骨盆伴耻骨支发育不良，耻骨分离，髌骨角增大，指屈曲畸形，弯斜指(趾)畸形，脚趾变形。

### 1031 Wolman 综合征 (肾上腺皮质类脂质沉积综合征)

**同义名：**家族性黄色瘤病；Wolman 家族性类脂沉积症；肾上腺钙化-家族性黄色瘤病；全身性黄色瘤伴肾上腺钙化综合征。

**遗传方式：**常染色体隐性遗传。

**病理：**内脏(肝、脾、肾上腺)泡沫细胞沉着伴有大量甘油三酸酯和胆固醇。

**临床表现：**发病于婴幼儿。(1) 发育生长不良，腹泻，恶心，呕吐；(2) 腹部膨隆，肝脾大；(3) 婴儿期死亡。

**影像学表现：**(1) 斑点状钙化灶散在于增大的肾上腺内(CT显示更为清晰)，而肾脏无移位，肾盂、肾盏系统没有变形；(2) 肝、脾肿大；(3) 皮下脂肪减少；(4) 普遍性骨质疏松；(5) 长骨有多条生长线；(6) 胸腺退化。

### 1032 Wyburn-Mason 综合征 (脑视网膜动静脉瘤综合征)

**同义名：**视网膜和中脑动静脉瘤。

**本征 (Cerebroretinal arteriovenous aneurysm syndrome)** 主要病变为先天性中脑一侧或双侧动静脉瘤及同侧视网膜动静脉瘤或血管呈蔓状异常。

**遗传方式：**常染色体显性遗传。

**临床表现：**单侧眼球突出，上睑下垂，眼球震颤，视力障碍，视神经萎缩或乳头水肿、耳鸣、耳聋、同侧三叉神经分布区内颜面部有多发性皮肤血管瘤；中脑动脉瘤常可出现 Weber 综合征；部分病人有智力迟钝和精神症状，以及失语与小脑症状；眼底检查可见视网膜单侧动静脉瘤或先天性血管畸形。

**CT、MRI 表现：**(1) 中脑的动静脉畸形同时伴同侧视网膜和三叉神经分布区皮肤的血管瘤；(2) 造影后 CT 可见中脑内大小不一，密度不均的病灶；(3) 高分辨率、薄层 CT 扫描可显示眶内视神经血管瘤；(4) MRI 在颅内动静脉畸形的诊断中有其特有的优越性，它可显示病灶本身及其周围脑组织情况，并可反映畸形血管内血流情况，区别出血与钙化，显示血肿和水肿。

## X

### 1033 X 综合征

**本征**是指一些中年女性患者出现典型的或不典型的心绞痛发作，心电图显示 ST 段压低及 T 波倒置，但冠状动脉造影并无狭窄的一组病征。本征亦称 Gorlin 综合征，是由 Likoff 于 1967 年首先提出的。

### 1034 XY 纯性腺发育不全

XY 纯性腺发育不全系指表型为女性, 原发闭经, 第二性征缺乏, 但无其他先天性畸形者。

病因: 性染色体细胞核型为 46XY 非嵌合体型, 全部具有 5 个近端着丝点的小染色体 [5 (46XY)]。病因尚不清楚, 但在大多数的病例中这种遗传方式与 X 连锁隐性基因有关。

临床表现: (1) 幼年无特殊, 均按女性生活, 青春期后身材比同年龄高大; (2) 原发闭经, 子宫婴儿型, 外生殖器发育不良, 乳房发育差, 阴毛稀少。

X 线表现: (1) 骨骼异常表现少; (2) 气腹造影盆腔二侧未见卵巢影像。

CT 表现: 盆腔无卵巢, 子宫发育不良。

### 1035 XYY 综合征

同义名: 超 Y 综合征, 超雄症。

性染色体畸变, 核型有 47, XYY; 48, XYYY; 49, XYYYY; 47, XYY/46, XY 等。

临床表现: (1) 患者男性, 高身材, 智力稍差, 性机能低下, 隐睾, 尿道下裂; (2) 易冲动, 笨拙或行为障碍; (3) 癫痫, 震颤, 肌张力降低, 动作失调。

CT 表现: 因有脑发育不良, 可见单侧或双侧脑室轻-中度扩大, 侧脑室不对称, 并可有第三、四脑室的扩大。

## Y

### 1036 Yellow nail 综合征 [黄指 (趾) 甲综合征]

同义名: 黄指 (趾) 甲、支气管扩张和淋巴水肿综合征。

临床表现: 症状开始于成人。(1) 指 (趾) 甲增厚、光滑和变色 (黄或绿) 伴有横嵴和过度弯曲, 甲脱离; (2) 原发性淋巴水肿; (3) 慢性咳嗽; (4) 好发恶性肿瘤。

X 线表现: (1) 复发性胸腔积液; (2) 支气管扩张; (3) 鼻窦炎; (4) 淋巴系统发育不全。

### 1037 Yousser 综合征

同义名: 尿月经; 子宫切除后尿月经。

病理: 子宫下段切除术后, 子宫与膀胱沟通。

临床表现: (1) 周期性血尿; (2) 无阴道出血; (3) 阴道遗尿, 尿道尿量少。

X 线表现: 膀胱造影或子宫输卵管造影, 可显示子宫与膀胱之间的通道。

## Z

### 1038 Zappert 综合征 (婴儿小脑性共济失调综合征)

同义名: 儿童急性小脑共济失调综合征; 张力过高-运动障碍综合征。

本征 (Infantile cerebellar ataxia syndrome) 多发生于儿童期, 病前一般身体健康, 而在

急性传染病或中毒性疾病后继发急性小脑性共济失调。

**临床表现:**主要表现为小脑性的共济失调、步态蹒跚、动作笨拙,精细运动困难,意向性震颤、言语障碍等。

CT、MRI可发现不同程度的弥漫性脑萎缩。

### 1039 Zenker 憩室 (下咽部后壁憩室)

**同义名:**咽部憩室;食道入口憩室;咽食管憩室。

发生于咽和食道交界处,即环状软骨区的颈食道后壁与脊柱前面的憩室。

**临床表现:**(1)吞咽困难;(2)大憩室可压迫喉返神经或交感神经引起声嘶哑,睑下垂,瞳孔缩小等。

**X线表现:**憩室早期呈尖刺状突起,该期憩室壁仍具有一定弹性可收缩排空,故其大小,形态可随咽部动力情况不同而有改变。由于憩室内压力增加,形成囊袋状,且渐增大而下垂,憩室长轴与食管平行,大者其下极可达胸锁关节同高。正位观憩室呈圆形或椭圆形钡影与食管上端重叠,少数憩室顶部可再生成憩室。

### 1040 Zimmermann-Laband 综合征 (齿龈瘤-指畸形-肝脾肿大)

**临床表现:**(1)多发性齿龈纤维瘤;(2)指(趾)甲发育不良;(3)蛙形指(趾);(4)掌指关节过度伸展;(5)鼻软呈球形突出,耳厚松垂;(6)肝脾肿大。

**X线表现:**远端指(趾)节发育不全,有时伴有指(趾)甲发育不全。

### 1041 Zollinger-Ellison 综合征 (胃泌素瘤)

**同义名:**Strom-Zollinger-Ellison 综合征;致溃疡性胰岛细胞腺瘤综合征;胰源性溃疡综合征。

**病理:**(1)胰岛非 $\beta$ 细胞瘤(腺瘤、腺瘤或增生);(2)消化性溃疡,单发或多发。

**临床表现:**(1)严重复发性消化性溃疡;(2)水样泻,10%病例发生脱水;(3)吸收不良综合征;(4)胃液分泌过多,胃酸过多,夜间12小时胃液超过1000ml。

**X线表现:**(1)胃十二指肠和空肠等不典型部位单发或多发消化性溃疡,胃、十二指肠和空肠等的粘膜粗大,胃液分泌增多,巨大十二指肠、小肠水肿,肠腔内液体增多,空、回肠扩张,消化性食道炎和食道溃疡形成;(2)腹腔动脉造影:肿瘤染色。

**CT表现:**胃粘膜皱襞增厚、胃腔内分泌液增加,以及近端小肠粘膜皱襞增厚等CT表现,可提示卓-艾氏(Zollinger Ellison)综合征的诊断;胰腺可见占位性病变,表现为绝大部分为多血管性肿瘤,故强化扫描可见高于正常胰腺的肿块影,且持续时间较长。若临床上有多发性消化性溃疡,一般诊断不难。

# 英文索引

## A

- | 序号   | 综合征名  |
|------|---|
| 333  | Aarskog-Scott syndrome                        |
| 333  | Aarskog syndrome                              |
| 1    | Aase-Smith syndrome                           |
| 2    | Abetalipoproteinemia syndrome                 |
| 662  | Abnormal cerebrovascular network syndrome     |
| 565  | Abt-Letterer-Siwe syndrome                    |
| 3    | Achondrogenesis                               |
| 4    | Achondroplasia                                |
| 29   | Acquired immune deficiency syndrome           |
| 619  | Acquired organic megacolon                    |
| 5    | Acrocephalopolysyndactyly type I              |
| 6    | Acrocephalopolysyndactyly type II             |
| 7    | Acrocephalopolysyndactyly type III            |
| 8    | Acrocephalosyndactyly type I                  |
| 9    | Acrocephalosyndactyly type II                 |
| 10   | Acrocephalosyndactyly type III                |
| 11   | Acrocephalosyndactyly type IV                 |
| 12   | Acrocephalosyndactyly type V                  |
| 13   | Acrodermatitis enteropathica                  |
| 14   | Acrodysostosis                                |
| 15   | Acrofacial dysostosis of Weyers               |
| 603  | Acromegaly                                    |
| 962  | Acromegaly-Goiter-skull hyperostosis-diabetes |
| 16   | Acromesomelic dwarfism                        |
| 17   | Acrorenal malformation syndrome               |
| 140  | Acute abdomen hyperlipemia syndrome           |
| 628  | Acute aspirative pulmonary edema              |
| 491  | Acute coronary insufficiency                  |
| 354  | Acute hemorrhage necrotic pancreatitis        |
| 792  | Acute idiopathic benign pericarditis          |
| 18   | Acute infantile hemiplegia syndrome           |
| 87   | Adamentiades-Behcet syndrome                  |
| 19   | Adams-Stokes syndrome                         |
| 176  | Adams-Victor-Macall syndrome                  |
| 20   | Addison disease                               |
| 20   | Addison syndrome                              |
| 21   | Adie-Critchley syndrome                       |
| 22   | Adrenleukodystrophy (ALD)                     |
| 23   | Adrenogenital syndrome                        |
| 24   | Adrenogenital syndrome (congenital)           |
| 684  | Adson syndrome                                |
| 25   | Adult respiratory distress syndrome (ARDS)    |
| 1019 | Adult respiratory distress syndrome (ARDS)    |
| 26   | Afferent loop syndrome                        |
| 27   | Aglossia-Adactylia syndrome                   |
| 28   | Aicardi syndrome                              |
| 29   | AIDS  |
| 30   | Ainhum syndrome                               |
| 31   | Alagille syndrome                             |
| 32   | Albatross syndrome                            |
| 739  | Albers-Schonberg disease                      |
| 349  | Albramo-Fiedler syndrome                      |
| 34   | Albright-Butler-Bloomberg syndrome            |
| 834  | Albright-Butler-Bloomberg syndrome            |
| 35   | Albright's hereditary osteodystrophy          |

- |      |   |     |   |
|------|---|-----|---|
| 33   | Albright syndrome                                   | 49  | Anterior spinal arteria syndrome                  |
| 570  | Albright syndrome                                   | 50  | Anterior tibial syndrome                          |
| 36   | Alcoholic cardiomegaly-emphysema syndrome           | 501 | Antibiotic enterocolitis                          |
| 37   | Alder-Reilly syndrome                               | 501 | Anus-Rectum syndrome                              |
| 1028 | Aldrich syndrome                                    | 51  | Aortic arch pseudocoarctation                     |
| 38   | Alexander (W. S) syndrome                           | 52  | Aortic arch syndrome                              |
| 103  | Alkaline reflux gastritis                           | 53  | Aortic valve prolapse syndrome                    |
| 393  | Alkaptonuria  | 54  | Aortoiliac steal syndrome                         |
| 468  | Allergic gastroenteritis syndrome                   | 9   | Apert-Crouzon disease                             |
| 203  | Allergic granulomatosis syndrome                    | 8   | Apert syndrome                                    |
| 39   | Alpers syndrome                                     | 98  | Aphasia-Apraxia-alexia syndrome                   |
| 40   | Alpha-1 antitrypsin deficiency syndrome             | 55  | Aplasia cutis congenita syndrome                  |
| 41   | Alport syndrome                                     | 846 | Appelt-Gerken-Lenz syndrome                       |
| 42   | Alveolar-Capillary block syndrome                   | 204 | Aprosexia   |
| 43   | Alzheimer's disease                                 | 56  | Aqueduct stenosis                                 |
| 267  | Alzheimer disease                                   | 57  | Arachnodactyly (congenital contractural) syndrome |
| 43   | Alzheimer syndrome                                  | 58  | Argonzdel Castillo syndrome                       |
| 1    | Amernia congenital triphalangeal thumb syndrome     | 59  | Arnold-Chiari syndrome                            |
| 365  | Amenorrhea-galactorrhea syndrome                    | 776 | Arnold-Pick syndrome                              |
| 44   | Aminopterin-Induced syndrome                        | 60  | Arteriohepatic dysplasia syndrome                 |
| 231  | Ampulla of Vater obstruction syndrome               | 61  | Arthrochhalasis multiplex congenita               |
| 631  | Amyloid neuropathy IV syndrome                      | 62  | Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) syndrome |
| 45   | Analgesic abuse syndrome                            | 62  | Arthrogryposis syndrome                           |
| 412  | ancylostoma duodenitis                              | 188 | Ascending epidural spinal paralysis               |
| 46   | Andersen syndrome                                   | 63  | Asherman syndrome                                 |
| 46   | Andersen syndrome I                                 | 64  | Asphyxiating thoracic dysplasia                   |
| 429  | Angelman syndrome                                   | 65  | Asplenia syndrome                                 |
| 431  | Angina syndrome                                     | 66  | Ataxia-Telangiectasia syndrome                    |
| 361  | Angiodygenetische nekrotisierende myelopathie (ANM) | 421 | Athetoid syndrome                                 |
| 399  | Angular gyrus syndrome                              | 465 | Athlete's heart syndrome                          |
| 47   | Aniridia-Wilms tumor syndrome                       | 197 | Atong gallbladder syndrome                        |
| 991  | Ankylosing spondylitis                              | 480 | Atresia of the tricuspid syndrome                 |
| 48   | Anonychia-Ectrodactyly syndrome                     | 567 | Atypical verrucous endocarditis                   |
| 656  | Anterior choroidal artery syndrome                  | 419 | Audry I syndrome                                  |
|      |   | 949 | Audry syndrome                                    |
|      |   | 67  | Auriculo-Osteodysplasia syndrome                  |
|      |   | 749 | Axillary vein traumatic thrombosis                |

- 807 Ayerza-Arillaga syndrome  
 807 Ayerza disease  
 807 Ayerza syndrome  
 47 AWT syndrome
- B**
- 907 Baader syndrome  
 68 Baastrup syndrome  
 835 Babington syndrome  
 69 Bachelor syndrome  
 330 Bagassosis  
 70 Bailey-Cushing syndrome  
 470 Bakwin-Eiger syndrome  
 823 Bakwin-Krida syndrome  
 71 Balo syndrome  
 605 Bamberg III syndrome  
 605 Bamberger disease  
 72 Banti syndrome  
 73 Bar syndrome  
 550 Bardet-Biedl syndrome  
 74 Bard-Pic syndrome  
 75 Barlow syndrome  
 652 Barlow syndrome  
 573 Barraquer-Simopns disease  
 76 Barre-Lieou syndrome  
 77 Barrett syndrome  
 78 Barsony-Polgar syndrome  
 78 Barsong-Teschendorf syndrome  
 958 Bartholin-Patau syndrome  
 79 Barton fracture  
 80 Bartschi-Rochain syndrome  
 81 Bartter syndrome  
 82 Basal cell nevus syndrome  
 2 Bassen-Kornzweig syndrome  
 1013 Bastian syndrome  
 84 Battered child syndrome  
 85 Bazin syndrome  
 118 Bean syndrome  
 472 BBB syndrome  
 49 Beck syndrome  
 288 Becker syndrome  
 86 Beckwith syndrome  
 86 Beckwith-Wiedemann syndrome  
 760 Bednar-Parrot syndrome  
 192 Beguez-Cesar-Steinbrinck-Chediak-Higashi syndrome  
 87 Behcet disease  
 87 Behcet syndrome  
 88 Benedikt syndrome  
 212 Benign chondroblastoma  
 89 Benign recurrent cholestasis syndrome  
 90 Bennett fracture  
 551 Berardinelli-Seip syndrome  
 551 Berardinelli syndrome  
 91 Berendes-Bridges-Good syndrome  
 92 Bergstrand syndrome  
 458 Bernard-Horner syndrome  
 93 Bernard syndrome  
 94 Bernheim syndrome  
 99 Bernheimer-Seiteberger syndrome  
 954 Berry-Treacher-Collins syndrome  
 387 Bertolotti-Garcin syndrome  
 95 Bertolotti syndrome  
 96 Besnier-Boeck-Schaumann syndrome  
 1021 Beuren syndrome  
 97 Biailsfovd disease  
 98 Bianchi syndrome  
 550 Biedl syndrome  
 100 Bielschowsky-Lutz-Cogan syndrome  
 99 Bielschowsky syndrome  
 550 Biemond syndrome  
 101 Biemond I syndrome  
 102 Biemond II syndrome  
 102 Biemond-Van-Bogaert syndrome  
 103 Bile gastritis syndrome  
 104 Bile plug syndrome

- |     |                                   |     |   |
|-----|-----------------------------------|-----|---|
| 105 | Biliary tract dyskinesia syndrome | 226 | Brachmann-de Lange syndrome                                       |
| 106 | Binswanger's disease              | 126 | Brachymesodactylia-nail-dysplasia syndrome                        |
| 330 | Bird breeder's lung               | 13  | Brandt syndrome   |
| 107 | Bird fancier's lung syndrome      | 694 | Bridges-Good syndrome   |
| 108 | Bird-Headed dwarfism              | 586 | Brissand III syndrome   |
| 109 | Blackfan-Diamond syndrome         | 128 | Bristowe syndrome   |
| 110 | Bland-Garland-White syndrome      | 129 | Broca aphasia syndrome  |
| 111 | Blatt syndrome                    | 130 | Brock syndrome  |
| 112 | Blocomycin pneumonia              | 131 | Brodie abscess  |
| 113 | Blind loop syndrome               | 46  | Bronchiectasis-Pancreatic-fibrosis<br>vitamine A deficit syndrome |
| 114 | Bloch-Siemens syndrome            | 132 | Bronchopulmonary dysplasia  |
| 854 | Bloch-Stauffer syndrome           | 133 | Brown-Sequard syndrome  |
| 114 | Bloch-Sulzberger syndrome         | 949 | Brugsch syndrome  |
| 691 | Bloch-Sulzberger syndrome         | 134 | Brunner disease   |
| 115 | Bloom-German syndrome             | 135 | Bruns syndrome  |
| 115 | Bloom syndrome                    | 136 | Brushfield-Wyatt syndrome   |
| 83  | Blount-Barber syndrome            | 138 | Bruton's agammaglobulinemia                                       |
| 116 | Blount disease                    | 137 | Bruton disease  |
| 117 | Blue diaper syndrome              | 137 | Bruton syndrome   |
| 118 | Blue rubber-Bleb nevus syndrome   | 139 | Budd-Chiari syndrome  |
| 119 | Bobble-Headed doll syndrome       | 139 | Budd disease  |
| 62  | Bocher-Sheldon syndrome           | 140 | Burger-Grutz syndrome   |
| 66  | Boder-Sedgwick syndrome           | 141 | Burkitt lymphadenoma  |
| 120 | Boerhaave syndrome                | 646 | Burnett syndrome  |
| 280 | Bogaert-Divry syndrome            | 142 | Burnier syndrome  |
| 448 | Bonfils syndrome                  | 143 | Burst fracture  |
| 121 | Bonnet-Dechoume-Blanc syndrome    | 595 | Buschke II syndrome   |
| 967 | Bonnevie-Ulrich syndrome          | 570 | Butler-Lightwood-Albright<br>syndrome                             |
| 122 | Bonnier syndrome                  |     |   |
| 123 | Book syndrome                     |     |   |
| 817 | Borrie syndrome                   |     |   |
| 124 | Bouillaud syndrome                |     |   |
| 125 | Bourneville disease               |     |   |
| 125 | Bourneville syndrome              |     |   |
| 125 | Bourneville Pringle syndrome      |     |   |
| 83  | Bowlegs without rickets           |     |   |
| 455 | Boxer syndrome                    |     |   |
| 834 | Boyd-Stern syndrome               |     |   |
| 127 | Brachiale plexus syndrome         |     |   |
- C**
- |     |   |
|-----|---|
| 144 | C syndrome of multiple congenital anomalies |
| 145 | Cacchi-Ricci syndrome                       |
| 84  | Caffey-Cempe syndrome                       |
| 146 | Caffey disease                              |

- 146 Caffey's infantile cortical hyperostosis
- 146 Caffey-Silverman disease
- 146 Caffey-Smyth disease
- 808 Calcinosis circumscripta
- 147 Calcinosis-Raynaud's phenomenon-sclerodactyly-telangiectasia
- 148 Calcinosis universalis
- 149 Calve disease
- 553 Calve-Perthes syndrome
- 150 Camera syndrome
- 151 Campomelic dwarfism
- 320 Camurati-Engelmann disease
- 153 Canavan syndrome
- 154 Cancer family syndrome
- 111 Caniooculoorbital dysrhabdomyomeningocele syndrome
- 152 Caplan-Collinet syndrome
- 152 Caplan disease
- 152 Caplan syndrome
- 155 Carcinoid syndrome
- 630 Carcinomatous meningitis
- 840 Cardiac asthma
- 356 Cardiac myxoma syndrome
- 156 Cardio-Auditory syndrome
- 158 Cardio-Cerebral syndrome
- 157 Cardiofacial syndrome
- 159 Cardiofacial (pulmonary valve dysplasia) syndrome
- 160 Cardiorespiratory syndrome
- 161 Cardio-Vocal syndrome
- 162 Carinii pneumocystis
- 521 Carman syndrome
- 199 Caroli syndrome
- 199 Caroli disease
- 163 Carotic arteria cavernous sinus shunt syndrome
- 164 Carotic steal syndrome
- 165 Carotidynia syndrome
- 166 Carpal tunnel syndrome
- 6 Carpenter syndrome
- 497 Carrefour petrosphenoidal syndrome
- 155 Cassidy syndrome
- 167 Cast syndrome
- 919 Cast syndrome
- 168 Castlemen disease
- 236 Cat-cry syndrome
- 169 Cat-eye syndrome
- 170 Cauchois-Eppinger-Frugoni syndrome
- 171 Cauda equina syndrome
- 172 Caudal dysplasia syndrome
- 359 Cavernous sinus syndrome
- 173 Ceelen disease
- 173 Ceelen-Gellerstedt syndrome
- 173 Ceelen syndrome
- 59 Celand-Arnold-Chiari syndrome
- 174 Celiac axis compression syndrome
- 175 Celiac syndrome
- 227 Central blindness
- 176 Central pontine myelinolysis (CPM) syndrome
- 177 Cephaloskeletal dysplasia
- 450 Cerebellar-Olivary degeneration syndrome
- 1002 Cerebellar pedumde syndrome
- 247 Cerebellopontine angle syndrome
- 216 Cerebellum agenesis syndrome
- 178 Cerebro-Costo-Mandibular syndrome
- 179 Cerebrohepatorenal syndrome
- 1032 Cerebroretinal arteriovenous aneurysm syndrome
- 977 Cerebrospinal cholesterninosis syndrome
- 180 Cerebro-splanchnic linkage syndrome
- 977 Cerebrotendinous xanthomatosis
- 181 Cervical canal stricture syndrome



- |     |   |     |  |
|-----|---|-----|--|
| 182 | Cervical rib syndrome                         | 305 | Christ-Siemens-Touraine syndrome                         |
| 183 | Cervical syndrome                             | 201 | Christmas syndrome                                       |
| 93  | Cervical sympathetic irritation syndrome      | 202 | Chronic brain syndrome                                   |
| 184 | Cestan-Chenais syndrome                       | 203 | Churg Strauss syndrome                                   |
| 828 | Cestan syndrome                               | 701 | Cingulate gyre syndrome                                  |
| 184 | Cestan II syndrome                            | 204 | Citelli syndrome   |
| 325 | Chagas disease                                | 751 | Ciuffini-Pancoast syndrome                               |
| 392 | Chalasia                                      | 46  | Clarke-Hadefield syndrome                                |
| 185 | Chance fracture                               | 205 | Clarke-Hadefield syndrome                                |
| 186 | Chandra-Khetarpal syndrome                    | 592 | Classic cystinuria                                       |
| 186 | Chandra syndrome                              | 541 | Classic polyarteritis nodose                             |
| 188 | Charcot-Joffroy syndrome                      | 93  | Claude-Bernard syndrome                                  |
| 187 | Charcot syndrome                              | 88  | Claude syndrome  |
| 189 | Charcot-Wilbrand syndrome                     | 206 | Claude syndrome  |
| 190 | Charcot's joint                               | 207 | Cleft lip-Palate tetraphocomelia and genital enlargement |
| 736 | Chatelain syndrome                            | 208 | Cleido cranial dysplasia                                 |
| 912 | Chauffard-Ramon syndrome                      | 209 | Cloverleaf skull syndrome                                |
| 912 | Chauffard-Still syndrome                      | 210 | Clutton syndrome   |
| 75  | Cheadle-Moeller-Barlow syndrome               | 211 | Cockayne syndrome  |
| 191 | Cheatles disease                              | 212 | Codman syndrome  |
| 192 | Chediak-Higashi syndrome                      | 213 | Coffin syndrome  |
| 330 | Cheese worker's lung                          | 73  | Colibacillosis in pregnancy syndrome                     |
| 193 | Cheiro-Oral syndrome                          | 214 | Colles fracture  |
| 194 | Cherubism                                     | 215 | Collet-Sicard syndrome                                   |
| 139 | Chiari disease                                | 988 | Collet-Sicard syndrome                                   |
| 195 | Chiari-Frommel syndrome                       | 196 | Colon interposes under diaphragm syndrome                |
| 196 | Chilaiditi syndrome                           | 216 | Combettes syndrome                                       |
| 197 | Chiray syndrome                               | 217 | Combined connective tissue diseases syndrome             |
| 360 | Chiray syndrome                               | 218 | Comfort-Steinberg syndrome                               |
| 428 | Cholangitic hepatitis                         | 219 | Condorelli syndrome                                      |
| 198 | Cholecystic duct partial obstruction syndrome | 220 | Cone-shaped epiphyses-nephropathy retinitis pigmentosa   |
| 983 | Cholecystohepatic flexure adhesion syndrome   | 81  | Congenital aldosteronism                                 |
| 199 | Cholestasis syndrome                          | 761 | Congenital aplasia axialis extracorticalis               |
| 200 | Chondrodysplasia punctate                     | 31  | Congenital aplasia of interhepatic                       |
| 10  | Chotzen syndrome                              |     |  |
| 39  | Christensen-Krabbe syndrome                   |     |  |

- bile duct
- 31 Congenital biliary atresia syndrome
- 221 Congenital cardiopathy-Sternum-Diaphragm-abdominal wall syndrome
- 989 Congenital double athetosis
- 222 Congenital immunodeficiency syndrome
- 445 Congenital megacolon
- 223 Congenital primary megaduodenum
- 902 Congenital shoulder elevated syndrome
- 224 Conn syndrome
- 225 Coronary artery dysplasia syndrome
- 200 Conradi-Hunermann syndrome
- 200 Conradi syndrome
- 911 Constrictive heart disease
- 777 Constrictive pericarditis
- 684 Coote syndrome
- 364 Cori disease
- 436 Corneal opacity-Cranioskeletal dysostosis syndrome
- 226 Cornelia de Lange syndrome
- 110 Coronary left artery of anomalous origin syndrome
- 227 Cortical blindness syndrome
- 227 Cerebral blindness
- 228 Cortical hyperostosis with hyperphosphatemia
- 831 Corticodentatonigral degeneration with neuronal achromasia
- 235 Corticostriatal spinal degeneration syndrome
- 932 Costen syndrome
- 229 Costo-Clavicular syndrome
- 230 Cotugno syndrome
- 231 Courvoisier-Terrier syndrome
- 232 Cowden syndrome
- 233 Craniodiaphyseal dysplasia
- 234 Craniometaphyseal dysplasia
- 235 Creutzfeldt-Jakob disease (CJD)
- 235 Creutzfeldt-Jakob syndrome
- 434 Creutzfeldt-Jakob syndrome
- 236 Cri-du-Chat syndrome
- 237 Crohn disease
- 237 Crohn syndrome
- 238 Cronkhite-Canada syndrome
- 239 Crosti syndrome
- 240 Crouzon's craniofacial dysostosis
- 240 Crouzon disease
- 147 CREST syndrome
- 241 Crush orbital apex syndrome
- 242 Cruveilhier-Baumgarten syndrome
- 243 Cryptophthalmia syndrome
- 244 Cubital tunnel
- 683 Curschmann-Batten-steinert syndrome
- 737 Curth syndrome
- 245 Curtius I syndrome
- 438 Curtius syndrome
- 246 Cushing syndrome
- 247 Cushing II syndrome
- 248 Cushing III syndrome
- 396 Cutaneous-Renal syndrome
- 249 Cutis laxa syndrome
- 250 Cutis verticis gyrata and mental retardation syndrome
- 251 Cyclical edma syndrome
- 357 Cynosis-Digital clubbing-Hepatopathy syndrome
- 252 Cyriax syndrome
- D**
- 13 Danbolt-Closs syndrome
- 13 Danbolt syndrome
- 253 Dandy-Walker syndrome
- 252 Davies-Colley syndrome

- |     |  |     |  |
|-----|--|-----|--|
| 254 | Darier disease   | 273 | Di George syndrome   |
| 818 | Darier syndrome  | 836 | Di George syndrome   |
| 254 | Darier-White syndrome  | 727 | Dighton-Adair syndrome   |
| 255 | Davis syndrome   | 274 | Di Guglielmo syndrome  |
| 256 | Deat-Mutism-Goiter-Euthyroidism syndrome                             | 691 | Dimitri-Sturge-Weber syndrome                                    |
| 531 | Debre-Semelagne syndrome   | 915 | Dimitri-Sturge-Weber syndrome                                    |
| 257 | Degos-Delort syndrome  | 501 | Diphtheritic enteritis   |
| 257 | Degos syndrome   | 275 | Disconnexion syndrome  |
| 258 | Dejans syndrome  | 430 | Disorder metabolism of tryptophan                                |
| 261 | Dejerine-Andre-Thomas syndrome                                       | 276 | Disseminated necrotizing leukocephalopathy                       |
| 127 | Dejerine-Klumpke syndrome  | 277 | Distal lung lesion syndrome                                      |
| 260 | Dejerine-Roussy syndrome   | 278 | Distichiasis-Lymphema syndrome                                   |
| 261 | Dejerine-Thomas syndrome   | 279 | Diverticulosis of jejunum-Macrocytic anemia-Steatorrhea syndrome |
| 259 | Dejerine syndrome  | 280 | Divry-Van Bogaert syndrome                                       |
| 625 | Demons-Meigs syndrome  | 281 | Doan-Wright syndrome   |
| 262 | De Morsier syndrome  | 471 | Doan-Wiseman syndrome  |
| 263 | De Morsier II syndrome   | 282 | Dodichocarotid syndrome  |
| 264 | Deprivation dwarf syndrome and pseudoincreased intracranial pressure | 99  | Dollinger-Bielschowsky syndrome                                  |
| 148 | De profichet syndrome  | 561 | Donohus syndrome   |
| 998 | Dermatomyositis  | 283 | DOOR syndrome  |
| 265 | Dermo-Chondro-Corneal dystrophy of Francois                          | 929 | Double outlet right ventricle syndrome                           |
| 266 | De Sanctis-Cacchione syndrome  | 284 | Dow-Van Bogaert syndrome   |
| 267 | Des spieluhr syndrome  | 285 | Down syndrome  |
| 187 | Determann syndrome   | 442 | Dresback syndrome  |
| 268 | Determann syndrome   | 798 | Dressler syndrome  |
| 834 | De-Toni-Debre-Fanconi syndrome                                       | 286 | Drug-Induced lupus erythematosus syndrome                        |
| 269 | Diastrophic dwarfism   | 287 | Dubin-Johnson syndrome   |
| 41  | Diekinson syndrome   | 287 | Dubin-Sprin disease  |
| 858 | Diencephalic syndrome of early infancy                               | 127 | Duchenne-Erb syndrome  |
| 270 | Dietl syndrome   | 288 | Duchenne-Griesinger disease                                      |
| 271 | Dietlen syndrome   | 288 | Duchenne's pseudohypertrophic muscular dystrophy                 |
| 39  | Diffuse progressive degeneration of cerebral gray matter             | 290 | Dudley-Klingenstein syndrome                                     |
| 272 | Diffuse sclerosis  | 289 | Dumping syndrome   |
|     |  | 557 | Duodenal diverticulum-obstructive                                |

- jaundice syndrome
- 544 Duodenal sterosis syndrome
- 291 Duodenum-Colon syndrome
- 292 Duplay syndrome
- 293 Dupuytren syndrome
- 294 Duvernoy syndrome
- 674 Dyggve-Melchior-Clausen syndrome
- 295 Dyke-Davidoff-Masson syndrome
- 295 Dyke-Davidoff syndrome
- 597 Dyschondroplasia with hemangiomas
- 298 Dysgammaglobulinemia and lymphoid hyperplasia of intestine
- 296 Dymorphogenesis of joints brain and palate syndrome
- 297 Dysgammaglobulinemia-congenital anomalies-dwarfism
- 989 Dysmyelinatus syndrome
- 299 Dysplasia epiphysealis capitis femoris
- 300 Dysplasia epiphysealishemimelica
- E**
- 960 E syndrome
- 318 Eagle syndrome
- 302 Eagle syndrome
- 289 Early dumping syndrome
- 507 Early familial cerebellar degeneration syndrome
- 301 Eaton-Lambert syndrome
- 545 Eaton-Lambert syndrome
- 303 Eaton-Pneumonia
- 304 Ebstein syndrome
- 305 Ectodermal dysplasia (hypohidrotic) syndrome
- 306 Ectopic ACTH syndrome
- 307 Ectopic erythropoietin syndrome
- 309 Ectopic gonadotropin syndrome
- 308 Ectopic growth hormone syndrome
- 310 Ectopic parathyroid hormone syndrome
- 311 Ectopic prolantin releasing factor syndrome
- 312 Ectromelia and ichthyosis syndrome
- 728 Eddowes syndrome
- 960 Edward syndrome
- 313 EEC Syndrome
- 314 Efferent loop syndrome
- 749 Effort thrombosis
- 315 Ehlers-Danlos syndrome
- 316 Eisenmenger syndrome
- 727 Ekman-Lobstein syndrome
- 728 Ekman syndrome
- 317 Ellis-Van Creveld syndrome
- 318 Elongated styloid pcess syndrome
- 431 Elsner syndrome
- 86 EMG syndrome
- 319 Empty sella turcica syndrome
- 71 Encephalitis periaxialis concentria syndrome
- 865 Encephalitis periaxialis diffusa
- 1007 Endocardial fibroelastosis
- 908 Endocraniosis
- 328 Endothelial myeloma
- 320 Engelmann syndrome
- 468 Eosinophilic gastroenteritis
- 446 Eosinophilic granuloma
- 321 Epidermolysis bullosa dystrophica syndrome
- 535 Epilepsia partialis continua
- 322 Eppinger Bianchi syndrome
- 688 Epstein syndrome
- 323 Erb-Goldflam syndrome
- 323 Erb syndrome
- 83 Erlacher-Blount syndrome
- 324 Escheler syndrome
- 325 Esophageal achalasia syndrome
- 120 Esophagus laceration spontaneous
- 326 Essex-Lopresti fracture

- |          |   |      |                                  |
|----------|---|------|----------------------------------|
| 327      | Evans, Lloyd-Thomas syndrome                          | 339  | Fanconi anemia                   |
| 328      | Ewings syndrome                                       | 340  | Fanconi-de-Debre syndrome        |
| 329      | Exostosis (multiple cartilaginous)                    | 340  | Fanconi-de Toni syndrome         |
| 330      | Extrinsic allergic alveolitis syndrome                | 834  | Fanconi-Schlesinger syndrome     |
| <b>F</b> |   |      |                                  |
| 331      | F syndrome  | 339  | Fanconi syndrome                 |
| 361      | F-A syndrome  | 341  | Fanconi I syndrome               |
| 332      | Fabry-Anderson syndrome                               | 342  | Fanconi II syndrome              |
| 332      | Fabry disease   | 343  | Farber disease                   |
| 332      | Fabry syndrome  | 343  | Farber syndrome                  |
| 691      | Fabry syndrome  | 330  | Farmer's lung                    |
| 232      | Face deformity-Oral papillomatosis syndrome           | 344  | Fat embolism syndrome            |
| 333      | Facial-Digital-genital syndrome                       | 1019 | Fat embolus syndrome             |
| 245      | Facial-Hemihypertrophy syndrome                       | 816  | Faulty bowel habit syndrome      |
| 334      | Fahr disease  | 345  | Felty syndrome                   |
| 334      | Fahr syndrome   | 347  | Femur-fibula-ulna (FFU) syndrome |
| 300      | Fairbank disease                                      | 347  | FFU syndrome                     |
| 229      | Falconer-Weddell syndrome                             | 346  | Fibrogenesis imperfecta ossium   |
| 335      | Falot tetralogy syndrome                              | 348  | Fibrous dysplasia (polyostotic)  |
| 335      | Falot syndrome  | 349  | Fiedler syndrome                 |
| 335      | Falot pentalogy syndrome                              | 832  | Fiessinger-Lerey-Reiter syndrome |
| 336      | Falot trilogy syndrome                                | 832  | Fiessinger-Lerey syndrome        |
| 714      | False colonic obstruction                             | 907  | Fiessinger-Rendue syndrome       |
| 91       | Familial chronic granulomatosis syndrome              | 631  | Finland IV amyloid neuropathy    |
| 966      | Familial colon adenoma with multi-Tumor syndrome      | 350  | First arch syndrome              |
| 372      | Familial dermato-Chondro-Corneal denutration syndrome | 351  | First thoracic rib syndrome      |
| 218      | Familial hereditary pancreatitis                      | 352  | Fisher syndrome                  |
| 337      | Familial idiopathic osteoarthropathy                  | 353  | Fisher-Volavsek syndrome         |
| 611      | Familial myocloum cerebellar ataxia deafness syndrome | 354  | Fitz syndrome                    |
| 338      | Familial osteodysplasia                               | 355  | Flexure syndrome                 |
| 834      | Fanconi-Albertini-Zellweger syndrome                  | 270  | Floating kidney                  |
|          |   | 356  | Floppy valve syndrome            |
|          |   | 357  | Fluckiger syndrome               |
|          |   | 358  | Focal scleroderma syndrome       |
|          |   | 361  | Foix-Alajouanine syndrome        |
|          |   | 88   | Foix syndrome                    |
|          |   | 359  | Foix I syndrome                  |
|          |   | 360  | Foix II syndrome                 |
|          |   | 775  | Folling syndrome                 |
|          |   | 362  | Foramen lacerum syndrome         |

- 363 Foramen occipital magnum syndrome  
 365 Forbes-Albright syndrome  
 364 Forbes syndrome  
 366 Forearm osteofascial compartment syndrome  
 367 Fort-Bragg syndrome  
 368 Fossa pterygopalatina syndrome  
 369 Foster Kennedy syndrome  
 804 Foster-Kennedy syndrome  
 370 Fothergill syndrome  
 371 Foville syndrome  
 954 Franceschetti-Rlein syndrome  
 954 Franceschetti-Zwahlen-Klein syndrome  
 373 Francois-Haustate syndrome  
 372 Francois syndrome  
 419 Francois syndrome  
 265 Froncois II syndrome  
 374 Frankl-Hochwart syndrome  
 243 Fraser syndrome  
 375 Freeman-Sheldon syndrome  
 376 Freiberg disease  
 419 Fremery-Dohna syndrome  
 777 Friedel-Pick syndrome  
 377 Friedlander pneumonia  
 455 Friedmann syndrome  
 378 Friedreich ataxia  
 378 Friedreich disease  
 245 Friedreich syndrome  
 1008 Frimodt-Moller syndrome  
 379 Frohlich-Babinski syndrome  
 379 Frohlich syndrome  
 813 Frohlich syndrome  
 488 Frohtish syndrome  
 380 Frontodigital syndrome  
 381 Frontometaphyseal dysplasia  
 170 Frugoni syndrome  
 33 Fuller-Albright syndrome  
 21 Fultion syndrome  
 651 Functional hepatic syndrome
- ## G
- 382 G syndrome  
 383 Galactorrhea-amenorhea syndrome  
 384 Galeazzi fracture  
 385 Galen's venous tumor  
 198 Gallbladder siphonopathy  
 386 Ganglio-Biliary syndrome of de Vincentis  
 768 Ganglioticblastoma syndrome  
 387 Garcin-Guillain syndrome  
 387 Garcin syndrome  
 388 Gardner-Bosch syndrome  
 388 Gardner syndrome  
 608 Garland-Moorhause syndrome  
 389 Garre osteomyelitis  
 530 Garrod fat pad  
 393 Garrod syndrome  
 390 Gasperini syndrome  
 391 Gastro-Colon-Cardia syndrome  
 392 Gastro-Esophageal reflux syndrome (GERS)  
 394 Gatti-Lux syndrome  
 395 Gaucher-Schlagenhafer syndrome  
 395 Gaucher syndrome  
 175 Gee-Herter disease  
 175 Gee-Herter-Heubner syndrome  
 175 Gee-Thaysen disease  
 396 Gelfarb-Hyman syndrome  
 238 Generalized gastrointestinal polyposis syndrome  
 397 Geophagia-Dwarfism-Hypogonadism syndrome  
 398 Gerodermia osteodysplastica hereditaria  
 399 Gerstmann syndrome  
 87 Gilbert-Behcet syndrome

- |      |   |     |   |
|------|---|-----|---|
| 400  | Gilbert disease   |     | syndrome                                      |
| 400  | Gilbert-Lereboullet syndrome  | 944 | Gross-Groh-Weippl syndrome                    |
| 400  | Gilbert syndrome  | 613 | Gruber syndrome                               |
| 417  | Glanzmann-Salaud syndrome   | 414 | Gruner-Bertolotti syndrome                    |
| 880  | Glinski-Simmonds syndrome   | 648 | Gubler syndrome                               |
| 537  | Globoid cell leukodystrophy (GLD)   | 415 | Guerin fracture                               |
| 401  | Glomus jugulare tumor   | 62  | Guerin-Stern syndrome                         |
| 402  | Glossopalatine ankylosis microglossia hypodontia and anomalies of the extremities | 416 | Guillain-Alajouanine-Bertraud-Garcin syndrome |
| 403  | Glucagonoma syndrome  | 387 | Guillain-Alajouanine-Garcin syndrome          |
| 364  | Glycogen storage disease type III   | 417 | Guillain-Barre syndrome                       |
| 359  | Godtfredsen syndrome  | 417 | Guillain-Barre-Strohl syndrome                |
| 404  | Goldenhar syndrome  | 41  | Guthrie-Alport syndrome                       |
| 835  | Goldstein syndrome  |     |   |
| 405  | Goltz-Gorlin syndrome   |     |   |
| 405  | Göltz syndrome  |     |   |
| 945  | Good syndrome   | 418 | Hahn-Steinthal fracture                       |
| 406  | Goodpasture syndrome  | 605 | Hagner disease                                |
| 407  | Gorlin-Chaudhry-Moss syndrome   | 387 | Halbbasis syndrome                            |
| 82   | Gorlin-Goltz syndrome   | 419 | Hallermann-Streiff-Francois syndrome          |
| 82   | Gorlin syndrome   | 419 | Hallermann-Streiff syndrome                   |
| 1033 | Gorlin syndrome   | 566 | Hallucinosi-Red nucleus                       |
| 890  | Gougerot-Houwer-Sjogren syndrome  | 420 | Hamman-Rich syndrome                          |
| 890  | Gougerot-Mikulicz-Sjogren syndrome  | 421 | Hammond syndrome                              |
| 408  | Gouley syndrome   | 422 | Hand fascial compartment syndrome             |
| 369  | Gowers-Patton-Kennedy syndrome  | 423 | Hand-Foot syndrome                            |
| 409  | Gradenigo syndrome  | 424 | Hand-Foot-Uterus syndrome                     |
| 130  | Graham-Burford-Mayer syndrome   | 446 | Hand-Shüller-Christians syndrome              |
| 410  | Grebe syndrome  | 425 | Hand-Schuler-Christian syndrome               |
| 636  | Greenfield syndrome   | 426 | Hanhart syndrome                              |
| 855  | Gregg syndrome  | 427 | Hangmans fracture                             |
| 411  | Greig syndrome  | 428 | Hanot syndrome                                |
| 412  | Griesinger syndrome   | 429 | "Happy puppet" syndrome                       |
| 413  | Grisel syndrome   | 751 | Hare syndrome                                 |
| 818  | Gronblad-Strandberg syndrome  | 430 | Hartnup disease                               |
| 818  | Gronblad-Strandberg-Touraine  | 430 | Hartnup syndrome                              |
|      |   | 684 | Haven syndrome                                |

## H

- 431 Heberden syndrome  
 432 Heberden tubercle  
 433 Hedblom syndrome  
 155 Hedinger syndrome  
 434 Heidenhain syndrome  
 435 Heiner syndrome  
 436 Helmholtz-Harrington syndrome  
 437 Hemifacial microsomia syndrome  
 438 Hemihypertrophy (congenital) syndrome  
 439 Hemolytic urmic syndrome  
 201 Hemophilia B  
 136 Hemiplegic-hypophrenia syndrome  
 867 Henoch-Schonlein syndrome  
 440 Hepatic fibrosis-Renal tubular ectasia syndrome  
 441 Hepato-Renal syndrome  
 743 Hereditary amyloid nephropathy syndrome  
 552 Hereditary optic neuritis  
 604 Hereditary spastic ataxia syndrome  
 442 Herrick syndrome  
 443 Hertwig-Magendie syndrome  
 865 Heubner-Schilder syndrome  
 992 Hiatus hernia, diverticulosis coli and gallstone syndrome  
 938 Hick syndrome  
 444 Hippel-Lindau syndrome  
 444 Hippel syndrome  
 445 Hirschprung syndrome  
 447 Histiocytic dermatoarthritis (familial)  
 446 Histocytosis syndrome  
 446 Histocytosis X  
 473 HMC syndrome  
 448 Hodgkin syndrome  
 449 Hoffa syndrome  
 531 Hoffmann syndrome  
 450 Holmes I syndrome  
 451 Holmes II syndrome  
 452 Holmes III syndrome  
 453 Holoprosencephaly  
 209 Holtmuller-Wiedemann syndrome  
 454 Holt-Oram syndrome  
 455 Homen syndrome  
 456 Homocystiuria  
 457 Honeycomb lung syndrome  
 401 Honer syndrome  
 323 Hoppe Goldflam syndrome  
 93 Horner syndrome  
 458 Horner syndrome  
 988 Horner syndrome  
 459 Housemaid knee syndrome  
 460 Hughes-Stovin syndrome  
 496 Hughlings-Jackson syndrome  
 330 Humidifier of air conditioner lung  
 461 "Humoral" syndrome  
 200 Hunermann syndrome  
 462 Hunter-Russell syndrome  
 669 Hunter syndrome  
 463 Huntington's chorea  
 511 Huppert syndrome  
 669 Huroler-Hunter syndrome  
 667 Hurler-Scheie syndrome  
 668 Hurler syndrome  
 96 Hutchinson-Boeck syndrome  
 809 Hutchinson-Gilford syndrome  
 772 Hutchinson-Weber-Peutz syndrome  
 777 Hutinel-Pick syndrome  
 464 Hydrometrocolpos with polydactyly (hereditary)  
 465 Hypekinetic heart syndrome  
 466 Hyperammonemia (congenital)  
 467 Hypercalcemia (idiopathic) syndrome  
 468 Hypereosinophilic syndrome  
 469 Hyperostosis corticalis generalisata (type Worth)  
 470 Hyperphosphatasemia  
 471 Hypersplenism syndrome



- 472 Hypertelorism-Hypospadias syndrome  
 473 Hypertelorism microtia and facial clefting  
 605 Hypertropic pulmonary osteoarthropathy  
 474 Hypochondroplasia  
 475 Hypoparathyroidism and steatorrhea syndrome  
 476 Hypophosphatasia  
 477 Hypoplastic anemia-Triphalangeal thumb syndrome  
 478 Hypoplastic hypocalcified enamel-onycholysis and functional hypohidrosis syndrome  
 479 Hypoplastic left heart syndrome  
 480 Hypoplastic right heart syndrome  
 717 Hypothalamus-Pulmonary hypoventilation syndrome  
 482 Hypothalamus syndrome  
 481 Hypothenar hammer syndrome
- I**
- 665 "I-cell" disease  
 619 Idiopathic megacolon  
 483 Idiopathic respiratory distress syndrome (IRDS)  
 484 Ileocecal valve syndrome  
 485 Immotile cilia syndrome  
 486 Immune deficiency and dwarfism  
 394 Immunodeficiency with short-limbed dwarfism  
 487 Indifference to pain (congenital)  
 1038 Infantile cerebellar ataxia syndrome  
 488 Infantile fatty syndrome  
 75 Infantile scurvy syndrome  
 1014 Infantile spasm  
 489 Inferior vena caval obstruction syndrome
- 371 Inside-Pontine syndrome  
 104 Inspissated bile syndrome  
 490 Inspissated milk syndrome  
 491 Intermediate coronary syndrome  
 268 Intermittent akinesia syndrome  
 187 Intermittent claudication syndrome  
 294 Intestinal emphysema  
 492 Intestinal knot syndrome  
 493 Intracranial hypertention syndrome  
 494 Irritable colon syndrome  
 495 Ischemic enteropathy syndrome  
 65 Ivemark syndrome
- J**
- 496 Jackson-Mackenzie syndrome  
 496 Jackson syndrome  
 497 Jacod syndrome  
 348 Jaffe-Lichtenstein disease  
 499 Jaffe-Lichtenstein syndrome  
 499 Jaffe-Lichtenstein-Uehlingen syndrome  
 498 Jaffe syndrome  
 499 Jaffe II syndrome  
 915 Jahnke syndrome  
 500 Jakob-Creutzfeld syndrome  
 995 Jaksch Wartenhost syndrome  
 501 Janbon syndrome  
 99 Jansky-Bielschowsky syndrome  
 502 Jansen syndrome  
 503 Jefferson fracture  
 504 Jejunal syndrome  
 290 Jejunum neoplasm syndrome  
 505 Jensen syndrome  
 506 Jervell-Lange-Nielsen syndrome  
 507 Jervis syndrome  
 64 Jeune disease  
 64 Jeune syndrome

836 Job syndrome  
 194 Jones disease  
 109 Joseph-Diamond-Blackfan syndrome  
 508 Joubert-Boltshauser syndrome  
 509 Juberg-Hayward syndrome  
 607 Julien Marie-See syndrome  
 817 Julien-Marie-See Syndrome  
 96 Jungling disease  
 510 Juxtaposition of atrial appendages

### K

511 Kahler-Bozzolo syndrome  
 512 Kaposi sarcome  
 512 Kaposi syndrome  
 485 Kartagener syndrome  
 513 Kartagener syndrome  
 514 Kasabach-Merritt syndrome  
 515 Kashin-Beck syndrome  
 515 Kashin-Bek syndrome  
 597 Kast syndrome  
 663 Kawasaki syndrome  
 109 Kaznelson I syndrome  
 516 Kenny-Caffey syndrome  
 517 Keratoderma palmariset plantaris  
     familiaris  
 533 Kestenbaum syndrome  
 518 Keutel syndrome  
 519 Kienbock disease  
 520 Kinky-hair syndrome  
 1026 Kinnier-Wilson syndrome  
 521 Kirklin syndrome  
 522 Kirner syndrome  
 68 Kissing osteophytes  
 907 Klauder syndrome  
 209 Kleeblattschadel syndrome  
 523 Kleine-Levin syndrome  
 997 Klein-Waardenburg syndrome  
 524 Klinefelter-Reinfeinstein-Albright

syndrome  
 524 Klinefelter syndrome  
 525 Klippel-Feil syndrome  
 526 Klippel-Trenaunay syndrome  
 526 Klippel-Trenaunay-Weber syndrome  
 127 Klumpke syndrome  
 527 Kluver-Bucy syndrome  
 527 Kluver-Bucy Terzian syndrome  
 528 Knee plica syndrome  
 529 Kniest syndrome  
 530 Knuckle pads-keratosis syndrome  
 531 Kocher-Debre-Semelaigne syndrome  
 532 Koehler disease  
 762 Koehler-Stieda syndrome  
 533 Koerber-Salus-Elschnig syndrome  
 534 Kohler disease  
 257 Kohlmeier-Degos syndrome  
 535 Kojevenikoff syndrome  
 536 Konig disease  
 535 Koshewnikow syndrome  
 535 Kozheviukoff syndrome  
 535 Kozhevnikoff syndrome  
 537 Krabbe disease  
 537 Krabbe I syndrome  
 915 Krabbe II syndrome  
 538 Krause syndrome  
 539 Kummell syndrome  
 539 Kummell Verneuil syndrome  
 453 Kundrat syndrome  
 540 Kuskokwin disease  
 540 Kuskokwin syndrome  
 541 Kussmaul-Maier syndrome  
 542 Kwashiorkor

### L

543 Lacrimo-auriculo-dento-digital  
 syndrome  
 195 Lactation atrophy of uterus

- |      |  |      |   |
|------|--|------|---|
| 544  | Ladd syndrome                          | 558  | LEOPARD syndrome                                    |
| 545  | Lambert-Eaton syndrome                 | 560  | Lepoutre syndrome                                   |
| 664  | Landing-Norman disease                 | 561  | Leprechaunism                                       |
| 417  | Landry syndrome                        | 627  | Leri disease  |
| 226  | Lange syndrome                         | 627  | Leri-Joanny syndrome                                |
| 409  | Lannois-Gradenigo syndrome             | 586  | Levi syndrome                                       |
| 488  | Lanrance-Moon-Biedl syndrome           | 779  | Levi syndrome                                       |
| 546  | Laron syndrome                         | 563  | Leri-Weill syndrome                                 |
| 532  | Larsen-Johansson disease               | 562  | Leriche syndrome                                    |
| 548  | Larsen-Johansson syndrome              | 564  | Lesch-Nyhan syndrome                                |
| 547  | Larsen syndrome                        | 565  | Letterer-Siwe disease                               |
| 606  | Late cortical cerebellar atrophy       | 565  | Letterer-Siwe syndrome                              |
| 289  | Late dumping syndrome                  | 865  | Leukoencephalitis cerebral sclerosis<br>subacute    |
| 1000 | Lateral bulbar syndrome                | 186  | Levocardia-Bronchiectasis-Sinus-<br>Abnormality     |
| 648  | Lateral pontine syndrome               | 1002 | Leyden syndrome                                     |
| 390  | Lateral tegmentum pontine<br>syndrome  | 566  | Lhermitte-Delthil-Garnier syndrome                  |
| 122  | Lateral vestibular nucleus syndrome    | 566  | Lhermitte-Levy syndrome                             |
| 595  | Launois-Bensaude syndrome              | 100  | Lhermitte syndrome                                  |
| 379  | Launois-Cleret syndrome                | 567  | Libman-Sacks syndrome                               |
| 549  | Launois-Cleret syndrome                | 568  | Lichtenstein-Jaffe syndrome                         |
| 549  | Launois syndrome                       | 306  | Liddle syndrome                                     |
| 550  | Laurence-Moon-Biedl-Bardet<br>syndrome | 569  | Liebenberg syndrome                                 |
| 551  | Lawrence-Seip Syndrome                 | 834  | Lightwood-Albright syndrome                         |
| 551  | Lawrence syndrome                      | 570  | Lightwood-Butler-Albright<br>syndrome               |
| 551  | Leber disease                          | 570  | Lightwood syndrome                                  |
| 552  | Leber I syndrome                       | 421  | Like-athetoid syndrome                              |
| 553  | Legg-Calve-Perthes syndrome            | 515  | Lin Kuat-Tzw syndrome                               |
| 553  | Legg syndrome                          | 571  | Liner sebaceous nevus syndrome                      |
| 554  | Legionnaires disease                   | 572  | Lip fistula and cleft lip and or palate<br>syndrome |
| 555  | Leigh disease                          | 239  | Lipoid dermatoarthritis                             |
| 555  | Leigh syndrome                         | 573  | Lipodystrophy (partial) syndrome                    |
| 556  | Leitner syndrome                       | 574  | Lipoid dermato-Arthritis syndrome                   |
| 236  | Lejeune syndrome                       | 575  | Lipoid proteinosis                                  |
| 557  | Lemmel syndrome                        | 576  | Lisfranc fracture                                   |
| 558  | Lentiginosis profusa syndrome          | 577  | Lissencephaly syndrome                              |
| 559  | Lenz syndrome                          |      |   |
| 936  | Lenz syndrome                          |      |   |

- 578 List syndrome  
 579 Listeriosis pneumonia  
 728 Lobstein disease  
 581 Locked-in syndrome  
 582 Locked lung syndrome  
 583 Loeffler syndrome  
 583 Loeffler syndrome  
 584 Lofgren syndrome  
 585 Loin pain-Hematuria syndrome  
 647 Looser-Debray-Milkman syndrome  
 586 Lorain-Levi syndrome  
 586 Lorain syndrome  
 66 Louis-Bar syndrome  
 691 Louis-Bar syndrome  
 836 Louis-Bar syndrome  
 587 Lowe-Bickel syndrome  
 587 Lowe syndrome  
 834 Lowe syndrome  
 587 Lowe-Terrey-McLachlan syndrome  
 588 Lubarsch-Pick syndrome  
 589 Luder-Sheldon syndrome  
 590 Lumbocostovertebral syndrome  
 591 Lutembacher syndrome  
 836 Lux-Gatt syndrome  
 592 Lysine malabsorption syndrome  
 592 Lysinuria
- M**
- 593 Macarthur-McCullough deformity  
 251 Mach syndrome  
 924 Macleod syndrome  
 845 Macrocephaly-pseudopapilledema-multiple hemangiomata  
 594 Macro dystrophia lipomatosa  
 596 Madelung deformity  
 595 Madelung syndrome  
 597 Maffucci syndrome  
 443 Magendie-Hertwig syndrome  
 598 Malabsorption syndrome  
 599 Mallory-Weiss syndrome  
 605 Mankowsky syndrome  
 330 Maple bark strippexs lung  
 174 Marable syndrome  
 600 Maranon syndrome  
 1005 Marchesani syndrome  
 601 Marchiafava-Bignami disease  
 601 Marchiafava-Bignami syndrome  
 602 Marfan syndrome  
 604 Marie ataxia syndrome  
 605 Marie-Bamberg syndrome  
 605 Marie disease  
 606 Marie-Foix-Alajouanine syndrome  
 607 Marie-See syndrome  
 991 Marie-Strumpell syndrome  
 603 Marie syndrome  
 608 Marinesco-Sjogren syndrome  
 608 Marinesco-Garland syndrome  
 608 Marinesco-Sjogren-Garland syndrome  
 673 Maroteaux-Lamy syndrome  
 609 Marshall syndrome  
 834 Martin-Albright syndrome  
 926 Martorell syndrome II  
 610 Maxillonasal dysplasia  
 611 May-White syndrome  
 33 McCune-Albrights syndrome  
 511 McIntyre syndrome  
 496 Mackenzine syndrome  
 612 Meadow syndrome  
 613 Meckel syndrome  
 145 Medullary sponge kidney  
 315 Meekeren-Ehlere-Danlos syndrome  
 614 Meconium aspiration syndrome (MAS)  
 615 Meconium plug syndrome  
 100 Medial longitudina fasciculus syndrome

- |     |   |     |   |
|-----|---|-----|---|
| 616 | Median cleft face syndrome                                | 640 | Metatropic dwarfism                                       |
| 617 | Mediastinica de neoplasma syndrome                        | 400 | Meulengracht syndrome                                     |
| 618 | Mediterranean fever (familial)                            | 833 | Meyenburg-Altherz-Vehlinger syndrome                      |
| 619 | Megacolon syndrome  | 995 | Meyenburg-Altherz-Vehlinger syndrome                      |
| 620 | Megacystic microcolon intestinal hypoperistalsis syndrome | 833 | Meyenburg syndrome  |
| 621 | Megacystis syndrome                                       | 299 | Meyer disease   |
| 622 | Megalencephaly  | 712 | Meyer Schwickerath syndrome                               |
| 623 | Megalocephaly syndrome                                    | 68  | Michotte syndrome   |
| 38  | Megalencephalic infantile leukodystrophy                  | 707 | Microcephaly-Striocerebellar calcification leukodystrophy |
| 624 | Megasigmoid syndrome                                      | 750 | Microcephaly-Mental retardation spastic diplegia syndrome |
| 625 | Meigs-Cass syndrome                                       | 750 | Microcephaly spastic diplegia                             |
| 704 | Meige-Milroy syndrome                                     | 641 | Microencephaly  |
| 625 | Meigs-Salmon syndrome                                     | 642 | Microphthalmia and digital anomalies                      |
| 625 | Meigs syndrome  | 416 | Middle inferior cerebellar peduncle syndrome              |
| 517 | Meleda disease  | 70  | Midline cerebellar syndrome                               |
| 691 | Melkersson syndrome                                       | 643 | Midsystolic click syndrome                                |
| 626 | Melnick-Needles syndrome                                  | 644 | Mietens-Weber syndrome                                    |
| 627 | Melorheostosis  | 645 | Mikulicz syndrome   |
| 997 | Mende syndrome  | 646 | Milk-Alkali syndrome                                      |
| 628 | Mendelson syndrome  | 647 | Milkman-Looser syndrome                                   |
| 629 | Mencrrier syndrome  | 647 | Milkman syndrome  |
| 520 | Menkes II syndrome  | 648 | Millard-Gubler syndrome                                   |
| 630 | Meningeal carcinomatosis                                  | 649 | Miller-Dieker syndrome                                    |
| 631 | Meretoya syndrome   | 650 | Mills syndrome  |
| 632 | Merkel diverticulum                                       | 918 | Mills syndrome  |
| 633 | Merwarth syndrome   | 704 | Milroy disease  |
| 634 | Mesencephalic artery syndrome                             | 651 | Mirizzi syndrome  |
| 635 | Mesomelic dwarfism (Langer)                               | 458 | Mitchell syndrome   |
| 636 | Metachromatic leukodystrophy                              | 652 | Mitral leaflet prolapse syndrome                          |
| 637 | Metaphyseal chondrodysplasia (Jansen)                     | 100 | MLF syndrome  |
| 638 | Metaphyseal chondrodysplasia (McKusick)                   | 884 | MMN syndrome  |
| 639 | Metaphyseal chondrodysplasia (Schmid)                     | 653 | Mobile cecum syndrome                                     |
| 897 | Metaphyseal dysplasia                                     | 654 | Mobius syndrome   |
| 502 | Metaphyseal dysplasia syndrome                            |     |   |

- 655 Moersch-Woltmann syndrome  
 722 Mohr syndrome  
 96 Moller-Boeck disease  
 414 Monakow syndrome  
 656 Monakow syndrome  
 657 Monge disease  
 657 Monge syndrome  
 499 Monostotic fibrous dysplasia  
 658 Monteggia fracture  
 19 Morgagni-Adams-Stokes syndrome  
 908 Morgagni-Stewart-Morel syndrome  
 908 Morgagni syndrome  
 908 Morgagni-Pende-Morel-Moore syndrome  
 962 Morgagni syndrome  
 659 Morian syndrome  
 671 Morquio-Brailsford syndrome  
 671 Morquio syndrome  
 671 Morquio-Ulrich disease  
 660 Morvan syndrome  
 980 Mosse syndrome  
 661 Mounier-Kuhn syndrome  
 662 Moya-Moya disease  
 663 Muco-Cutaneous-lymphnode syndrome (MCLS)  
 664 Mucopolidosis, GM gangliosidosis, I  
 665 Mucopolidosis II  
 66 Mucopolidosis III  
 667 Mucopolysaccharidosis I -H/S (MPS I -H/S)  
 668 Mucopolysaccharidosis I (MPS I-H)  
 669 Mucopolysaccharidosis II (MPS II)  
 670 Mucopolysaccharidosis III (MPS III)  
 671 Mucopolysaccharidosis IV (MPS IV)  
 672 Mucopolysaccharidosis IS (MPS IS)  
 673 Mucopolysaccharidosis VI (MPS VI)  
 674 Mucopolysaccharidosis VII (MPS VII)  
 675 Muir syndrome  
 675 Muir-Torre syndrome  
 239 Multicentric reticulohistiocytosis  
 676 Multiple endocrine neoplasia III syndrome  
 677 Multiple epiphyseal dysplasia  
 512 Multiple idiopathic hemorrhagic sarcoma  
 511 Multiple myeloma  
 996 Multiple neurofibromas  
 678 Multiple operated back syndrome  
 142 Multiple pituitaryhormone deficiencies syndrome  
 682 Munchmeyer disease  
 679 Murchison-Pel-Ebstein fever  
 679 Murchison-Sanderson syndrome  
 680 Murri syndrome  
 330 Mushroom worker's lung  
 267 Musical clock syndrome  
 681 Multiple sclerosis  
 545 Myathenia with malignant tumor syndrome  
 682 Myositis ossificans progressive  
 683 Myotonic dystrophy
- N**
- 684 Naffziger syndrome  
 685 Narrow lumbar spinal canal syndrome  
 211 Neill-Ding-Wall syndrome  
 686 Nelsen syndrome  
 938 Nelaton syndrome  
 687 Nephronophthisis of Fanconi  
 270 Nephroptosis  
 688 Nephrotic syndrome  
 689 Netter-Musset syndrome  
 549 Neurath-Cushing syndrome  
 690 Neuro-Behcet syndrome  
 691 Neurocutaneous syndrome

- |     |   |     |   |
|-----|---|-----|---|
| 692 | Neuroendocrine dysplasia                            | 813 | Obrinsky syndrome   |
| 121 | Neuroretina-angioma syndrome                        | 709 | Observation hip syndrome                                    |
| 693 | Neutrophil dysfunction syndrome<br>(classification) | 710 | Obui-Himo syndrome  |
| 694 | Neutrophil dysfunction syndrome                     | 215 | Occipital condylus-Cervicalisvein<br>syndrome               |
| 695 | Neutrophil dysfunction syndrome<br>(Job's)          | 587 | OCCRS   |
| 696 | Nevo-xantho-endothelioma                            | 711 | Oculo-Cerebello-Myoclonic syndrome                          |
| 698 | New lymphoma syndrome                               | 712 | Oculo-Dento-ossceous syndrome                               |
| 697 | Nezelof syndrome                                    | 713 | Oddi's sphincter insufficiency                              |
| 699 | Nicolau-Balus syndrome                              | 721 | OFD syndrome I  |
| 700 | Nielsen I syndrome                                  | 722 | OFD syndrome II   |
| 701 | Nielsen II syndrome                                 | 714 | Ogilvie syndrome  |
| 702 | Niemann disease                                     | 261 | Oliv opontocerebellar syndrome                              |
| 702 | Niemann-Pick disease                                | 450 | Olivo-Cerebellar atrophy                                    |
| 702 | Niemann-Pick syndrome                               | 526 | Ollier-Klippel syndrome                                     |
| 703 | Nievergelt syndrome                                 | 715 | Ollier syndrome   |
| 662 | Nishimoto-Takeuchi-Kudo syndrome                    | 716 | Omento-Adhesion syndrome                                    |
| 662 | Nishimoto-Takeuchi syndrome                         | 353 | Oncyogryphosis-Syringomyelia<br>syndrome                    |
| 5   | Noack syndrome                                      | 717 | Ondine syndrome   |
| 85  | Nodular vasculitis                                  | 100 | One-and-a-Half syndrome                                     |
| 567 | Nonbacterial verrucous endocarditis                 | 742 | OPD syndrome  |
| 216 | Nonne-Marie syndrome                                | 718 | Open-negative syndrome                                      |
| 604 | Nonne-Marie syndrome                                | 719 | Ophthalamo-mandibulo-Melic-<br>dysplasia                    |
| 704 | Nonne-Milroy-Meige syndrome                         | 708 | Ophthalmoplegia-Cerebellar ataxia<br>syndrome               |
| 216 | Nonne syndrome                                      | 472 | Opitz syndrome  |
| 817 | Nonne syndrome                                      | 723 | Opsocloous-body tremulosness-Benign<br>encephlitis syndrome |
| 705 | Noonan syndrome                                     | 248 | Optocross syndrome  |
| 684 | Noone II syndrome                                   | 852 | Orbital apex syndrome                                       |
| 706 | Normal pressure hydrocephalus<br>(NPH) syndrome     | 258 | Orbital floor syndrome                                      |
| 707 | Normann-Tingey syndrome                             | 721 | Orofaciodigital I syndrome                                  |
| 708 | Nothnagel syndrome                                  | 722 | Orofaciodigital II syndrome                                 |
| 88  | Nucleus ruber syndrome                              | 202 | Organic brain syndrome                                      |
|     |   | 720 | Ormond syndrome   |
|     |   | 161 | Ortner syndrome   |
| 404 | OAV   | 723 | Orzechowski syndrome  |
| 219 | Obesity-Vena constriction syndrome                  |     |   |

## O

- 724 Osgood-Schlatter disease  
 980 Osler disease  
 725 Osler-Rendu-Weber syndrome  
 835 Osler syndrome  
 747 Osteitis deformans  
 548 Osteochondritis of accessory  
 ossification center of patella  
 syndrome  
 726 Osteochondritis syndrome  
 553 Osteochondrosis of capital femoral  
 epiphysis  
 33 Osteodystrophia fibrosa  
 727 Osteogenesis imperfecta congenita  
 728 Osteogenesis imperfecta tarda  
 92 Osteoid osteoma  
 729 Osteolysis (Acro-Osteolysis familia)  
 730 Osteolysis (Cheney's syndrome)  
 731 Osteolysis (Cranioskeletal dysplasia  
 with acroosteolysis)  
 732 Osteolysis (Gorham's massive  
 osteolysis)  
 733 Osteolysis, hereditary, multicentric  
 734 Osteolysis (Hereditary osteolysis)  
 735 Osteolysis with nephropathy (non-  
 famillal)  
 736 Osteo-onychodysplasia  
 737 Osteopathia condensans disseminats  
 738 Osteopathia striata  
 150 Osteopathic lumbosciatalgia  
 syndrome  
 739 Osteopetrosis  
 740 Osteoporosis (Idiopathic juvenile)  
 741 Osteoporosis of the hip (Transient)  
 539 Osteoporotic vertebra collapse  
 736 Osterreicher-Turner syndrome  
 743 Ostertag syndrome  
 373 Otomandibular dysostosis  
 742 Otopalatodigital syndrome  
 744 Otto pelvis  
 62 Otto syndrome  
 745 Ovarian veinpyelitis syndrome  
 746 Overmovement syndrome
- ## P
- 1030 4 P syndrome  
 605 Pachydermo-periostosis  
 749 Paget-Schrotter syndrome  
 747 Paget syndrome  
 750 Paine syndrome  
 293 Palma fascia contracture syndrome  
 751 Pancoast syndrome  
 751 Pancoast-Tobias syndrome  
 205 Pancreas hypoplasia  
 752 Pancreatic insufficiency-Chronic  
 respiratory disease-Chronic liver  
 damage syndrome  
 74 Pancreatic malignant syndrome  
 721 Papillon-Leage syndrome  
 721 Papillon-Leage-Psaume syndrome  
 753 Papillon-Lefevre syndrome  
 557 Papillen syndrome  
 330 Paprika splitter's lung  
 758 Paralysis agitans  
 754 Paraneoplastic degeneration  
 754 Paraneoplastic syndrome  
 755 Paraneoplastic neurologic syndrome  
 756 Parastremmatic dwarfism  
 825 Paratrigeminal sympathetic  
 syndrome  
 680 Parenchymatous cerebellar atrophy  
 syndrome  
 414 Parinaud syndrome  
 757 Parinaud syndrome  
 759 Parkinson-Dementia syndrome  
 758 Parkinson's disease  
 758 Parkinson's syndrome  
 98 Parietal lobe syndrome



- |      |   |   |
|------|---|---|
| 4    | Parrot disease                              | infancy   |
| 760  | Parrot I syndrome                           | 123   |
| 760  | Parrot syphlic osteochondritis syndrome     | 846   |
| 853  | Parry-Romberg syndrome                      | 775   |
| 958  | Patau syndrome                              | 783   |
| 780  | Paterson-Kelly syndrome                     | 702   |
| 355  | Payr syndrome                               | 776   |
| 566  | Peduncular hallucinosis                     | 777   |
| 242  | Pegot-Cru-Veilhier-Baumgarten syndrome      | 1013  |
| 679  | Pel-Ebstein fever-                          | 778   |
| 448  | Pel-Ebstein syndrome                        | 821   |
| 761  | Pelizaeus-Merzbacher syndrome               | 148   |
| 762  | Pellegrini-Stieda syndrome                  | “Pierre de la peau” syndrome                              |
| 763  | Pellizzi syndrome                           | 350   |
| 764  | Pelvic congestion syndrome                  | 848   |
| 765  | Pelvic lipomatosis                          | 498   |
| 766  | Pelvic-Shoulder dysplasia                   | 374   |
| 767  | Pendred syndrome                            | Pineal-neuropathy-oculopathy syndrome                     |
| 327  | Pentant heart                               | 763   |
| 768  | Pepper syndrome                             | 330   |
| 541  | Periarthritis nodosa                        | 779   |
| 292  | Periarthritis of the shoulder               | 780   |
| 271  | Pericardial diaphragmatic adhesion syndrome | 781   |
| 769  | Peripheral dysostosis (Brailsford)          | 782   |
| 294  | Peritoneal pneumatosis                      | Poland syndrome   |
| 770  | Persistent Mullerian duct syndrome          | 782   |
| 553  | Perthes syndrome                            | Polycythemia associated with tumors and cysts             |
| 771  | Petit disease                               | 783   |
| 497  | Petrosphenoidal spaos syndrome              | Polydactyly-Imperforate anus-vertebral anomalies syndrome |
| 772  | Peutz-Jeghers syndrome                      | 998   |
| 772  | Peutz-Touraine syndrome                     | 784   |
| 773  | Peyronien disease                           | 785   |
| 668  | Pfaundler-Hurler syndrome                   | 786   |
| 12   | Pfeifer syndrome                            | 786   |
| 1003 | Pfeifer-Weber-Christian disease             | 787   |
| 774  | Phalangeal microgeodic syndrome of          | 788   |
|      |   | Popliteal artery entrapment syndrome                      |
|      |   | 789   |
|      |   | Popliteal pterygium syndrome                              |
|      |   | 790   |
|      |   | Popoff tumor  |
|      |   | 727   |
|      |   | Porak-Durante syndrome                                    |
|      |   | 791   |
|      |   | Porencephalic cyst  |

- 792 Porter syndrome
- 612 Postpartum cardiopathy
- 793 Postapoplexy syndrome
- 794 Postcardiotomy syndrome
- 795 Postcholecystectomy syndrome
- 796 Postcoarctectomy syndrome
- 988 Posterior retroparotid space syndrome
- 32 Postgastrectomy personality defect syndrome
- 797 Post-Gastrotomy syndrome
- 909 Post-Mastectomy syndrome
- 798 Postmyocardial infarction syndrome
- 195 Postpartum amenorrhea-Galactorrhea syndrome
- 449 Post-patellar fat pad syndrome
- 799 Postphlebitic syndrome
- 284 Post-resective cerebellar chorciform syndrome
- 800 Postthrombotic syndrome
- 63 Post-traumatic amenorrhea syndrome
- 135 Postural change syndrome
- 801 Pott fracture
- 802 Potter syndrome
- 93 Pourfour du petit syndrome
- 803 Prader-Labhart-Willi-Fanconi syndrome
- 803 Prader-Labhart-Willi syndrome
- 803 Prader-Willi syndrome
- 145 Precaliceal diffuse canalicular ectasia
- 804 Prefrontal lobe syndrome
- 584 Pregnancy-Pulmonary-ergthema
- 21 Premotor cortex syndrome
- 805 Premyocardial infarction syndrome
- 434 Presenile dementia-Cortical blindness syndrome
- 80 Pressure on arteriae verterbralis syndrome
- 367 Pretibial-Fever syndrome
- 224 Primary aldosteronism
- 588 primary amyloidosis -Macroglossia
- 601 Primary callosum degene ration
- 806 Primary complex
- 560 Primary hyperoxaluria syndrome
- 807 Primary pulmonary hypertension syndrome
- 109 Primary red cell aplasia
- 281 Primary splenic pancytopenia syndrome
- 806 Primary syndrome
- 691 Pringle disease
- 125 Pringle syndrome
- 808 Prioficket syndrome
- 809 Progeria
- 810 Progressive multifocal leukoencepa-  
thy
- 811 Progressive muscule spasm alopecia  
and diarrhes syndrome
- 975 Progressive myoclonus epilepsy
- 904 Progressive supranuclear palsy
- 812 Protein-Losing gastroenteropathy  
syndrome
- 813 Prune -Belly syndrome
- 814 Pseudoachondroplastic dysplasia
- 369 Pseudo Foster Kennedy syndrome
- 815 Pseudo-gout syndrome
- 913 Pseudoheart disease
- 816 Pseudo-Hirschprung syndrome
- 546 Pseudo-hypogronth hormone
- 817 Pseudotumor cerebri syndrome
- 818 Pseudoxanthoma elasticum
- 887 PTC syndrome
- 819 Pubic ostitis syndrome
- 820 Pulmonary alveolar proteinosis
- 408 Pulmonary artery constrictive  
pericarditis syndrome
- 460 Pulmonary artery thrombosis

- 821 Pulmonary infiltration with eosinophilia (PIE) syndrome
- 556 Pulmonary tuberculosis-Eosinophilia
- 822 Pyknodysostosis
- 823 Pyle disease
- 823 Pyle syndrome
- Q**
- 817 Quinke syndrome
- 817 Quinke's meningitis
- 789 Quadruple syndrome
- R**
- 824 Radiation hepatitis
- 824 Radiation liver syndrome
- 825 Raeder syndrome
- 826 Rapunzel syndrome
- 827 Rathk's cyst
- 476 Rathbun disease
- 828 Raymond-Cestan syndrome
- 828 Raymond syndrome
- 829 Raynaud disease
- 829 Raynaud syndrome
- 356 Read syndrome
- 831 Rebeitz-Kolodny-Richardson syndrome
- 996 Recklinghausen disease
- 378 Refsum syndrome
- 830 Reifenstein syndrome
- 255 Reiter disease
- 832 Reiter syndrome
- 833 Relapsing polychondritis syndrom
- 834 Renal dwarfism syndrome
- 691 Rendu-Osler-Weber disease
- 835 Rendu-Osler-Weber syndrome
- 836 Repeated infection syndrome
- 911 Restrictive cardiac disease
- 446 Reticuloendotheliosis
- 239 Reticulohistocytoma
- 837 Retinal blindness polycystic kidneys and brain malformation
- 505 Retino-choroiditis justaps pillaris nervi opticus
- 880 Reye-Sheehan syndrome
- 991 Rheumatoid spondylitis
- 838 Ribbing's hereditary multiple diaphyseal sclerosis
- 839 Riddoch syndrome
- 840 Ridley syndrome
- 841 Rieger syndrome
- 130 Right middle lung lobe syndrome
- 842 Rigid spine syndrome
- 970 Right ventricle muscle aplasia
- 844 Riley-Day syndrome
- 843 Riley-Smith syndrome
- 845 Riley-Smith syndrome
- 843 Riley syndrome
- 846 Robert syndrome
- 847 Robert-Jones fracture
- 848 Robin syndrome
- 849 Robinow-Silverman syndrome
- 850 Rochon-Duvigneaud syndrome
- 851 Roger disease
- 139 Rokitansky syndrome
- 633 Rolandic vein occlusion
- 852 Rollet syndrome
- 853 Romberg syndrome
- 820 Rosen-Castleman-Liebow syndrome
- 146 Roske-de Toni-Caffey-Smith disease
- 62 Ross syndrome
- 854 Rothmund syndrome
- 854 Rothmund-Thomson syndrome
- 431 Rougnon de Magny syndrome
- 378 Roussy-Levy syndrome
- 949 Roy syndrome
- 855 Rubelle syndrome (congenital)

- 856 Rubinstein syndrome  
 856 Rubinstein-Taybi syndrome  
 857 Rudiger syndrome  
 332 Ruitter-Pompen syndrome  
 858 Russell syndrome  
 859 Russell-Silver syndrome  
 183 Rust syndrome  
 860 Rutherford syndrome  
 861 Ruvalcaba syndrome
- S**
- 315 Sack syndrome  
 95 Sacralization-Scoliosis-sciatica syndrome  
 69 Sailor syndrome  
 992 Saint syndrome  
 7 Sakati syndrome  
 862 Saldino-Noonan syndrome  
 943 Salt lesing nephritis syndrome  
 863 Sandifer syndrome  
 670 Sanfilippo syndrome  
 1021 SAS syndrome  
 811 Satoyoshi disease  
 684 Scalenus anticus syndrome  
 961 Schachenmann syndrome  
 672 Scheie syndrome  
 864 Scheuermann disease  
 208 Scheuthauer-Marie-Sainton syndrome  
 865 Schilder disease  
 865 Schilder syndrome  
 961 Schmid-Fraccaro syndrome  
 866 Schmidt (A) syndrome  
 502 Schmidt syndrome  
 155 Scholte syndrome  
 867 Schonlein-Henoch syndrome  
 636 Scholz syndrome  
 749 Schrotter syndrome  
 869 Schwartz-Jampel syndrome  
 870 Schwarz-Lelek syndrome  
 230 Sciatic neuralgia  
 697 SCID with immunoglobulin  
 871 Scimitar syndrome  
 872 Scleroderma  
 69 Scorbic acid deficiency  
 873 Sc-Phocomelia syndrome  
 69 Scurvy  
 874 Sea-blue histiocyte syndrome  
 35 Seabright-Bantam syndrome  
 875 Seat bell syndrome  
 108 Seckel syndrome  
 551 Seip syndrome  
 876 Senior syndrome  
 1013 Sensory aphasia  
 262 Septo-Optic dysplasia  
 330 Sequoiosis  
 657 Seroche syndrome  
 877 Sever disease  
 137 Sex-Linked abrammaglobu-linemia  
 759 Shaking palsy-Dementia syndrome  
 878 Shapiro syndrome  
 879 Sharp rib syndrome  
 880 Sheehan syndrome  
 881 Shepherd fracture  
 882 Short small bowel syndrome  
 905 Shoulder-Hand syndrome  
 883 Shoulder loose syndrome  
 884 Shwachman-Diamond syndrome  
 884 Shwachman syndrome  
 215 Sicard-Collet syndrome  
 442 Sickle cell anemia  
 618 Siegal-Cattan-Mamou disease  
 305 Siemen's syndrome  
 715 Siemen syndrome  
 885 Silo-filler disease  
 84 Silverman syndrome  
 859 Silver-Russell syndrome

- |     |  |      |   |
|-----|--|------|---|
| 859 | Silver syndrome  | 442  | S-S disease                                   |
| 880 | Simmonds-Sheehan syndrome                              | 805  | Stable angine pectoris                        |
| 888 | Simmonds syndrome                                      | 903  | Stanesco syndrome                             |
| 573 | Simon's syndrome                                       | 675  | Steatadenoma with visceral tumor syndrome     |
| 532 | Sinding-Larsen disease                                 | 904  | Steel-Richardson-Olszewski syndrome           |
| 548 | Sinding-Larsen syndrome                                | 26   | Steinberg syndrome                            |
| 886 | Singleton-Merten syndrome                              | 905  | Steinbrocker syndrome                         |
| 889 | Sinobronchiales syndrome                               | 245  | Steiner syndrome                              |
| 887 | Sipple syndrome  | 438  | Steiner syndrome                              |
| 565 | Siwe syndrome  | 683  | Steinert syndrome                             |
| 945 | Sjogren disease  | 906  | Stein-Leventhal syndrome                      |
| 891 | Sjogren-Larsson syndrome                               | 906  | Stein syndrome                                |
| 890 | Sjogren syndrome                                       | 448  | Stenberg syndrome                             |
| 892 | Small heart syndrome                                   | 907  | Stevens-Johnson syndrome                      |
| 893 | Small left colon syndrome                              | 908  | Stewart-Morel syndrome                        |
| 894 | Smith fracture   | 909  | Stewart-Treves syndrome                       |
| 895 | Smith-Lemeli-Opitz syndrome                            | 910  | Stickler syndrome                             |
| 124 | Sokoliskii-Bouillaud syndrome                          | 762  | Stieda-Pallegrini syndrome                    |
| 896 | Sotos syndrome   | 911  | Stiff heart syndrome                          |
| 206 | Souquez-Bertrand syndrome                              | 655  | Stiff-Man syndrome                            |
| 502 | Spahr syndrome   | 255  | Still disease                                 |
| 897 | Spahr syndrome   | 912  | Still disease                                 |
| 604 | Spastic ataxia   | 912  | Still syndrome                                |
| 19  | Spens syndrome   | 19   | Stokes-Adams syndrome                         |
| 188 | Spiller syndrome                                       | 19   | Stokes syndrome                               |
| 72  | Splenic anemia   | 913  | Straight back syndrome                        |
| 170 | Splenic vein thrombophlebitis<br>splenomegaly syndrome | 203  | Strauss-Churg-Zeek syndrome                   |
| 898 | Spondyloepiphyseal dysplasia<br>(congenita)            | 914  | Stress ulcer syndrome                         |
| 899 | Spondyloepiphyseal dysplasia<br>(tarda)                | 1041 | Strom-Zollinger-Ellison syndrome              |
| 900 | Spondylometaphyseal dysplasia<br>(Kozlowski)           | 691  | Sturge-Weber disease                          |
| 991 | Spondylosis deformans syndrome                         | 915  | Sturge-Weber-Krabbe syndrome                  |
| 901 | Spondylothoracic dysplasia                             | 915  | Sturge-Weber-Kalischer syndrome               |
| 902 | Sprengel syndrome                                      | 915  | Sturge-Weber syndrome                         |
| 728 | Spurway-Eddowes syndrome                               | 555  | Subacute necrotizing infant<br>encephalopathy |
| 727 | Spurway syndrome                                       | 935  | Subarachnoid hemorrhage                       |
|     |  | 916  | Subclavian steal syndrome                     |

- 330 Suberosis
- 865 Sudanophilic leukodystrophy
- 917 Sudeck disease
- 917 Sudeck-Kienboeck syndrome
- 917 Sudeck-Leriche syndrome
- 917 Sudeck syndrome
- 918 Superior cerebellar artery syndrome
- 919 Superior mesenteric artery syndrome
- 360 Superior nucleus ruber syndrome
- 880 Superior or orbital fissure syndrome
- 920 Superior vena cava syndrome
- 757 Supernuclear vertical movement  
paralysis syndrome
- 921 Supra-Scapula nerve distress  
syndrome
- 922 Supraspinatus syndrome
- 923 Supravulvar pulmonary stenosis-  
Abnormal facies syndrome
- 835 Sutton-Babington-Rendus-Osler-  
Weber disease
- 332 Sweeley-Klionsky syndrome
- 924 Swyer-James-Macleod syndrome
- 924 Swyer-James syndrome (SJS)
- 533 Sylvian aqueduct syndrome
- 817 Symonds syndrome
- 994 Sympathetic heterochromia  
syndrome
- 76 Sympathic posterior cervical  
syndrome
- 925 Symphalangism-Surdity syndrome
- 210 Syphilitic knee syndrome
- 660 Syringomyelia with upper-  
Accodenuitrition
- T**
- 926 Takayasu syndrome
- 927 Tapia syndrome
- 928 Tarsal tunnel syndrome
- 929 Taussing-Bing syndrome
- 930 Tay-Sachs syndrome
- 742 Taybi syndrome
- 764 Taylor syndrome
- 931 Temporal lobe agnesia syndrome
- 932 Temporomandibular syndrome
- 1013 Temporoparietal syndrome
- 933 Tennis elbow syndrome
- 934 Terry syndrome
- 935 Terson syndrome
- 965 Teuts-Chlander disease
- 148 Teutschlander syndrome
- 260 Thalamic syndrome
- 936 Thalidomide embryopathy
- 937 Thanatophoric dwarfism
- 797 The phantom ulcer syndrome
- 938 Thevenard syndrome
- 939 Thiemann syndrome
- 941 Third lumbar processus transversus  
syndrome
- 940 Thoracic outlet syndrome
- 942 Thoraco-abdominal wall defect  
syndrome
- 943 Thorn syndrome
- 155 Thorson-Bjorck syndrome
- 944 Thrombocytopenia-absent radius  
(Tar) syndrome
- 945 Thymic tumor syndrome
- 946 Thyroid acropachy syndrome
- 946 Thyroid acropachy
- 370 Tic douloureux
- 947 Tietze syndrome
- 515 Tokutze disease
- 948 Tolosa-Hunt syndrome
- 578 Tonsillar herniation
- 675 Torre syndrome
- 822 Toulouse-Lautrec disease
- 949 Touraine-solente-Gole syndrome
- 950 Toyama-Suzuki Syndrome

- |     |  |          |  |
|-----|--|----------|--|
| 951 | Tracheopathia osteoplastica                    | 972      | Ulnar tunnel syndrome                            |
| 952 | Transient tachypnea of the newborn             | 973      | Ulna-Tibular dysplasia of Reinkardt and Pfeiffer |
| 953 | Traumatic spreading depression syndrome        | 974      | Ulrich-Feichtiger syndrome                       |
| 350 | Treacher-Collins syndrome                      | 705      | Ulrich syndrome                                  |
| 954 | Treacher Collins syndrome                      | 805      | Unstable angine pectoris                         |
| 526 | Trenaunary syndrome                            | 975      | Unverricht-Lundberg syndrome                     |
| 300 | Trevoir disease                                | 975      | Unverricht myolonus epilepsy                     |
| 370 | Trigeminal neuralgia                           | 575      | Urbach-Wiethe syndrome                           |
| 955 | Tricho-rhino-phalangeal syndrome               | 515      | Urov disease                                     |
| 826 | Trichobezoar syndrome                          | 255      | Uveitis-Rheumatoid syndrome                      |
| 956 | Trisomy 8 syndrome                             |          |  |
| 957 | Trisomy 9 syndrome                             | <b>V</b> |  |
| 958 | Trisomy 13 syndrome                            | 866      | Vagoaccessory syndrome                           |
| 959 | Trisomy 17 syndrome                            | 496      | Vago-Accesso-Hypoglossal syndrome                |
| 960 | Trisomy 18 syndrome                            | 927      | Vago-Hypoglassal syndrome                        |
| 961 | Trisomy 22 syndrome                            | 982      | Vail syndrome                                    |
| 962 | Troll-Junet syndrome                           | 976      | Valsalva aneurysm                                |
| 963 | Trotter syndrome                               | 153      | Van Bogaert-Bertrand syndrome                    |
| 955 | TRP syndrome                                   | 636      | Van Bogaert-Nijssen syndrome                     |
| 950 | TS syndrome                                    | 977      | Van Bogaert-Scherer-Epstein syndrome             |
| 85  | Tuberculosis cutis indurativa                  | 978      | Van Buchem syndrome                              |
| 964 | Tuberosity of femur syndrome                   | 997      | Van der Hoeve-Halberstam-Gualdi syndrome         |
| 965 | Tumoral calcinosis                             | 728      | Van der Hoeve syndrome                           |
| 787 | Tuberculous rheumatism                         | 979      | Van Lohuizen syndrome                            |
| 966 | Turcot syndrome                                | 980      | Vaque disease                                    |
| 967 | Turner-Albright syndrome                       | 980      | Vaquez-Osler syndrome                            |
| 736 | Turner-Fong syndrome                           | 805      | Variant angina                                   |
| 967 | Turner syndrome                                | 981      | VATER syndrome                                   |
| 967 | Turner-Varny syndrome                          | 982      | Vedian nerve syndrome                            |
| 968 | Twin-to-Twin transfusion syndrome              | 983      | Verbrycke syndrome                               |
| 969 | Type II neonatal respiratory distress syndrome | 984      | Verner-Morrison syndrome                         |
|     |  | 985      | Vernet syndrome                                  |
|     | <b>U</b>                                       | 925      | Vesell syndrome                                  |
| 970 | Uhl syndrome                                   | 986      | Vesical neck syndrome                            |
| 419 | Ullrich-Fremery-Donhna syndrome                |          |  |
| 971 | Ullman sign                                    |          |  |

- 987 Vesico-Ureteral-Reflux syndrome  
 988 Villaret syndrome  
 108 Virchow-Seckel dwarfism  
 189 Visual agnosia syndrome  
 839 Visual disorientation II syndrome  
 69 Vitamin C deficiency  
 9 Vogt cephalodactyly  
 989 Vogt syndrome  
 990 Vohwinkel syndrome  
 605 Von Bamberg syndrome  
 991 Von Bekhterev-Strumpell syndrome  
 992 Von Bergmann syndrome  
 691 Von Bogaert-Divry Syndrome  
 444 Von Hippel-Lindan syndrome  
 364 Von Gierke disease  
 993 Von Gierke syndrome  
 993 Von Gierke-Van Creveld syndrome  
 994 Von Herrenschwand syndrome  
 691 Von Hippel-Lindan hemangioma  
 444 Von Hippel-Lindan syndrome  
 995 Von Meyenburg II syndrome  
 656 Von-Monakow syndrome  
 691 Von Recklinghausen disease  
 996 Von Recklinghausen I syndrome  
 511 Von Rustitski syndrome  
 738 Voorhoeve disease  
 738 Voorhoeve's dyschondroplasia  
 727 Vrolik disease
- W**
- 997 Waardenbury-Klein syndrome  
 997 Waardenburg syndrome  
 998 Wagner-Unverricht syndrome  
 780 Waldenstron-Kjellberg syndrome  
 999 Waldenstrom macroglobulinemia  
 999 Waldenstrom syndrome  
 1000 Wallenberg syndrome  
 1001 Wartan berg syndrome  
 984 WDHA syndrome  
 1003 Weber-Christian disease  
 1003 Weber-Christian syndrome  
 1002 Weber-Gubler syndrome  
 1002 Weber-Lahmung syndrome  
 1002 Weher-Leyden syndrome  
 305 Weech syndrome  
 1002 Weber syndrome  
 1004 Wegener syndrome  
 760 Wegner syndrome  
 573 Weie-Mitchell II syndrome  
 1006 Weil disease  
 1005 Wejll-Marchesani syndrome  
 1007 Weinberg-Himelfarb syndrome  
 1008 Weingarten syndrome  
 1009 Weismann-Netter-Stuhl disease  
 1009 Weismann Netter syndrome  
 1010 Werdnig-Hoffmann disease  
 1010 Werdnig-Hoffmann syndrome  
 1011 Wernuer syndrome  
 1012 Werner syndrome  
 1013 Wernicke aphasic syndrome  
 1013 Wernicke (K) syndrome  
 1014 West syndrome  
 1026 Westphal-Strumpell syndrome  
 1016 Wet lung syndrome  
 1015 Weyers syndrome  
 691 Whburn-Mason syndrome  
 691 Whburn-Mason syndrome  
 330 Wheat weevil disease  
 1017 Whiplash syndrome  
 1018 Whipple syndrome  
 1019 White lung syndrome  
 254 White syndrome  
 86 Wiedemann-Beckwith syndrome  
 936 Wiedemann syndrome  
 1020 Wildervanck syndrome  
 919 Wilkie syndrome  
 1021 Williams-Beuren syndrome



- |      |                                 |      |                            |
|------|---------------------------------|------|----------------------------|
| 1022 | Williams-Campbell syndrome      | 1003 | X syndrome                 |
| 1021 | Williams syndrome               | 967  | XO syndrome                |
| 1023 | Willis circle aneurysm          | 1035 | XYY syndrome               |
| 1024 | Willson-Mikity syndrome         | 524  | XXY syndrome               |
| 1025 | Wilm's embryoma                 |      |                            |
| 1025 | Wilm's tumor                    |      | <b>Y</b>                   |
| 1026 | Wilson syndrome                 |      |                            |
| 1027 | Winchester-Grossman syndrome    | 1036 | Yellow nail syndrome       |
| 471  | Wisemen-Doan syndrome           | 1037 | Yousser syndrome           |
| 1028 | Wiskott-Aldrich-Huntle syndrome |      |                            |
| 1028 | Wiskott-Aldrich syndrome        |      | <b>Z</b>                   |
| 1029 | Wissler-Fanconi syndrome        |      |                            |
| 1029 | Wissler syndrome                | 1038 | Zappert syndrome           |
| 1030 | Wolf-Hirschhorn syndrome        | 179  | Zellweger syndrome         |
| 1030 | Wolf syndrome                   | 1039 | Zenker diverticulum        |
| 1031 | Wolman syndrome                 | 1040 | Zimmermann-Laband syndrome |
| 1032 | Wyburn-Mason syndrome           | 1041 | Zollinger-Ellison syndrome |

**X**

- 428 Xanthomatous biliary cirrhosis

# 中文索引

## A

### 序号 综合征名

- 30 阿洪病
- 19 阿-斯综合征
- 20 Addison 黑皮病
- 29 艾滋病
- 154 癌家族综合征
- 755 癌性非转移性神经疾病
- 630 癌性脑膜炎
- 755 癌肿性神经肌肉病变
- 755 癌肿对神经系统的远隔影响
- 561 矮妖精貌病
- 561 矮妖精貌综合征
- 412 埃及萎黄病
- 35 Albright 遗传性骨营养不良
- 77 allison 和 Johnstone 异常
- 84 Ambroise-Tardieu 综合征
- 226 Amsterdam 侏儒
- 875 安全带综合征
- 248 鞍上脑膜瘤综合征
- 319 鞍隔缺损
- 319 鞍内蛛网膜囊肿
- 319 鞍内蛛网膜憩室
- 44 氨喋呤(白血宁)引致的综合征
- 44 氨喋呤和氨甲喋呤(氨甲叶酸)胎儿病综合征
- 618 Armenia (亚美尼亚人) 病
- 59 Arnole-Chiari 畸形

## B

- 907 Baader 皮肤口腔炎

- 1019 白肺综合征
- 1012 白内障并发硬皮病
- 691 白化病
- 37 白血球异常
- 38 白质营养不良伴巨颅脑综合征
- 200 斑点状骨髓发育异常
- 200 斑点状软骨发育异常
- 629 斑疣状胃腺瘤
- 437 半面、体小畸形综合征
- 399 半球优势综合征
- 215 半侧舌喉咽肩瘫综合征
- 521 半月综合征
- 300 半肢骨骺发育异常
- 697 伴免疫球蛋白的细胞免疫缺陷综合征
- 697 伴免疫球蛋白的严重联合免疫缺陷
- 514 伴血小板减少性紫斑的毛细血管瘤综合征
- 545 伴小细胞型支气管癌肌无力综合征
- 43 伴性遗传的低磷酸盐血性佝偻病
- 841 伴幼年青光眼的 Axenfele 综合征
- 846 伴有唇颌腭裂畸形和阴茎肿大的短肢畸形
- 1014 伴有节律异常的婴儿肌阵挛性脑病
- 1014 伴有智能发育障碍的婴儿痉挛
- 1014 伴有节律失调的婴儿痉挛
- 1014 伴有广泛性混合型惊厥电位的电击-点头-敬礼样癫痫
- 979 伴有多处先天畸形的大理石皮肤毛细血管扩张症
- 697 伴正常免疫球蛋白的胸腺发育不全免疫缺陷病
- 794 瓣膜分离术后综合征
- 1021 瓣膜上主动脉狭窄综合征
- 923 瓣膜上肺动脉狭窄和面部异常综合征

- |      |                       |      |                     |
|------|-----------------------|------|---------------------|
| 1021 | 瓣膜上主动脉狭窄-智力低下-特异面容综合征 | 916  | 臂、基动脉功能不全           |
| 558  | 豹皮综合征                 | 553  | 扁平髓                 |
| 710  | 背袋综合征                 | 149  | 扁平椎                 |
| 775  | 苯基丙酮性智力发育不全           | 578  | 扁桃体疝                |
| 775  | 苯尿                    | 1029 | 变应性亚脓毒病             |
| 775  | 苯丙酮尿症                 | 1004 | 变应性脉管炎和肉芽肿病         |
| 775  | 苯丙酮尿性白痴综合征            | 203  | 变应性肉芽肿性脉管炎          |
| 775  | 苯丙酮尿性精神发育不全           | 203  | 变应性肉芽肿病综合征          |
| 775  | 苯酮尿                   | 805  | 变异型心绞痛              |
| 77   | Barrett 溃疡            | 605  | 变形性骨关节病             |
| 77   | Barrett 食道            | 756  | 变形肢侏儒               |
| 79   | Barton 骨折             | 747  | 变形性骨炎               |
| 242  | Baumgarten 肝硬化        | 991  | 变形性脊椎关节强直综合征        |
| 766  | Becken-Schulter 发育异常  | 129  | 表达性失语               |
| 349  | Becker 心肌肥大           | 571  | 表皮性痣                |
| 87   | Behcet 三联综合征          | 449  | 髌骨后脂肪垫综合征           |
| 90   | Bennett 骨折            | 548  | 髌骨副骨化中心骨软骨炎综合征      |
| 992  | Bergmann 膈疝           | 548  | 髌骨骨软骨炎              |
| 288  | Berker-Kinner 肌病      | 548  | 髌骨软化症               |
| 14   | 鼻发育不全和智力低下            | 548  | 髌骨软骨病               |
| 485  | 鼻窦炎-支气管炎-内脏转位综合征      | 532  | 髌骨缺血性坏死             |
| 513  | 鼻窦支气管综合征              | 449  | 髌骨下脂肪垫肥大综合征         |
| 955  | 鼻、毛发、指(趾)综合征          | 449  | 髌脂肪垫肥大综合征           |
| 889  | 鼻旁窦、肺综合征              | 459  | 髌前滑囊炎               |
| 889  | 鼻旁窦、鼻、支气管综合征          | 781  | 并指(趾)伴胸肌畸形          |
| 889  | 鼻旁窦、支气管病变综合征          | 968  | 共生综合征               |
| 413  | 鼻咽性斜颈                 | 646  | 病理性钙化综合征            |
| 963  | 鼻咽部恶性肿瘤侵犯上下颌神经综合征     | 980  | 病因不明性红细胞增多          |
| 305  | 闭汗性外胚叶发育异常            | 523  | 病变饥饿综合征             |
| 365  | 闭经泌乳综合征               | 937  | 濒死性侏儒               |
| 187  | 闭塞性动脉硬化症              | 878  | 胼胝体发育不全             |
| 581  | 闭锁综合征                 | 276  | 播散坏死性脑白质病           |
| 127  | 臂丛综合征                 | 737  | 播散性致密性骨病            |
| 127  | 臂丛神经病                 | 330  | 剥离枫树皮工人肺            |
| 127  | 臂丛上部综合征               | 536  | 剥脱性骨缺血性坏死           |
| 127  | 臂丛中部综合征               | 536  | 剥脱性骨软骨炎             |
| 127  | 臂丛下部综合征               | 112  | Bleomycin (博莱霉素) 肺炎 |
| 127  | 臂丛下部麻痹                | 112  | 博莱霉素肺纤维化            |
|      |                       | 96   | Boeck 结节病(肉样瘤病)     |

- 206 Bonhoeffer 舞蹈病  
 410 Brazilian 型软骨生成不全  
 138 Bruton 缺丙种球蛋白血症  
 131 Brodie 脓肿  
 859 不对称性侏儒综合征  
 485 不活动纤毛综合征  
 109 不全性红细胞发生  
 805 不稳定型心绞痛  
 438 部分性巨人症  
 929 部分性大动脉转位  
 549 部分性垂体功能低下巨人症  
 25 泵肺  
 143 Burst 骨折  
 141 Burkitt 淋巴瘤
- C**
- 289 餐后综合征  
 289 餐后早卸综合征  
 517 残废性掌、跖角化病  
 990 残废性皮肤角化病  
 314 残胃潴留  
 314 残胃无张力症  
 153 Canavan's 弥漫性硬化  
 25 苍白肺综合征  
 162 Carinii 囊虫肺炎  
 199 Caroli 病  
 168 Castlemen 淋巴瘤  
 664 Caffey 假性 Hurler 综合征  
 253 侧孔、正中孔闭锁综合征  
 612 产褥期特发性心力衰竭  
 612 产褥期特发性心脏病  
 195 产后闭经泌乳综合征  
 880 产后垂体功能不全  
 880 产后垂体坏死  
 612 产后心脏病  
 185 Chance 骨折  
 516 长骨管腔狭窄  
 211 长肢侏儒综合征  
 294 肠道气囊肿病  
 13 肠病性肢端皮炎  
 494 肠道易激综合征  
 1018 肠道脂质代谢障碍症  
 294 肠囊样积气症  
 492 肠扭结综合征  
 492 肠结综合征  
 294 肠气肿  
 54 肠系膜动脉综合征  
 919 肠系膜动脉压迫十二指肠综合征  
 919 肠系膜动脉性梗阻  
 919 肠系膜上动脉综合征  
 796 “肠系膜动脉炎”综合征  
 1018 肠性脂肪营养不良症  
 1018 肠原性脂肪营养不良或代谢障碍  
 984 肠血管活性肽瘤  
 1018 肠脂肪肉芽肿病  
 1035 超雄症  
 1035 超丫综合征  
 785 超雌综合征  
 785 超 X 综合征  
 155 潮红综合征  
 190 Charcor's 关节  
 76 车祸头、颈部受伤综合征  
 1017 车祸颈伤综合征  
 25 成人肺透明膜病  
 25 成人急性呼吸窘迫综合征  
 25 成人呼吸衰竭综合征  
 25 成人呼吸窘迫综合征  
 25 成人呼吸困难综合征  
 1012 成人早老症  
 349 成人纤维弹力组织增生症  
 342 成人型范可尼综合征  
 444 成血管细胞瘤病  
 668 承溜病  
 194 Cherubism 先天性颌骨增大症（娃娃脸）  
 59 Chiari 畸形  
 289 迟发型倾倒综合征

- 606 迟发性小脑皮质萎缩综合征  
 535 持续部分性癫痫  
 581 持续的植物状态  
 972 尺神经管综合征  
 819 耻骨骨软骨炎  
 819 耻骨骨膜炎  
 819 耻骨骨炎综合征  
 819 耻骨联合骨关节病  
 25 充血性肺不张  
 72 充血性脾大综合征  
 25 出血性肺综合征  
 406 出血性肺、肾病  
 867 出血性毛细血管中毒症  
 41 出血性家族性肾炎  
 691 出血性毛细管扩张  
 663 川崎病  
 500 传染性病毒性痴呆  
 63 创伤后闭经综合征  
 25 创伤后肺不张  
 1016 创伤后肺功能不全  
 1016 创伤后呼吸窘迫综合征  
 1016 创伤后湿肺  
 63 创伤性子宫粘连  
 1016 创伤性湿肺  
 459 撞击膝  
 455 撞击性头晕综合征  
 375 吹口哨面容综合征  
 350 垂裂和腭裂畸形  
 359 垂体蝶骨综合征  
 330 垂体粉工人肺  
 549 垂体功能低下巨人症  
 888 垂体前叶功能减退症  
 880 垂体性消瘦综合征  
 586 垂体性性腺机能减退 (I型)  
 586 垂体性侏儒或矮小畸形  
 586 垂体性侏儒症  
 546 垂体性侏儒Ⅲ型  
 904 垂直凝视和假性延髓麻痹综合征  
 443 垂直性复视  
 207 唇腭裂、四肢短小畸形和生殖器增大综合征  
 572 唇痿、唇裂和或腭裂综合征  
 68 唇样骨赘增生  
 789 唇小凹、唇腭裂、腮翼状胥肉综合征  
 210 Clutton 关节  
 214 Colles 骨折  
 786 Cori II 型糖原病综合征  
 697 存在免疫球蛋白的胸腺缺陷  
 947 粗隆性软骨病  
 240 Crouzon 颅、面发育不全  
 727 脆骨病  
 737 脆弱性骨硬化
- ### D
- 958 D-三体综合征  
 515 大骨节病  
 554 大街肺炎  
 614 大量吸入综合征  
 739 大理石骨病  
 979 大理石色皮肤毛细血管扩张  
 558 大量着色斑综合征  
 56 大脑导水管狭窄  
 1002 大脑脚综合征  
 566 大脑脚性幻觉症  
 896 大脑性巨人症  
 843 大头、假性视乳头水肿和血管瘤病综合征  
 463 大舞蹈病  
 716 大网膜粘连综合征  
 885 打谷者尘肺  
 908 代谢性颅骨病变  
 531 呆小病伴发肌肉肥大  
 117 单纯性肠道色氨酸吸收不良  
 709 单纯性浆液髌关节炎  
 583 单纯性嗜酸细胞增多性肺浸润  
 251 单纯性水钠潴留症  
 499 单骨性纤维发育不良

- 828 单侧性近视异常  
 571 单侧性痣  
 715 单侧性软骨瘤病  
 437 单侧面发育不全  
 924 单侧透明肺综合征  
 437 单侧下颌和面发育不全  
 438 单侧肢体不对你  
 594 单侧肢体局限性巨大发育合并脂肪过多症和关节病变  
 627 单肢型象牙状骨炎  
 105 胆道运动功能障碍综合征  
 428 胆管性肝炎  
 428 胆管胆汁性肝硬化  
 428 胆管周围性胆汁性肝硬化  
 198 胆囊虹吸症  
 198 胆囊管部分阻塞综合征  
 198 胆囊漏斗颈运动障碍  
 983 胆囊、结肠肝曲粘连综合征  
 795 胆囊切除术后综合征  
 198 胆囊运动障碍  
 197 胆囊运动障碍综合征  
 198 胆囊综合征  
 197 胆囊弛缓综合征  
 104 胆栓综合征  
 197 胆系张力过低综合征  
 103 胆汁返流性胃炎综合征  
 104 胆汁变浓综合征  
 104 胆汁阻塞综合征  
 199 胆汁淤积综合征  
 812 蛋白质丢失性胃肠病  
 812 蛋白质漏失性胃肠病  
 296 Dandy-Walker 畸形  
 122 Deiter 核综合征  
 259 Dejerine 锥体舌下神经综合征  
 386 de Vincentis 淋巴结压迫胆道综合征  
 459 地毯切割样膝综合征  
 516 低钙血性惊厥和侏儒  
 34 低磷酸盐血性家族性佝偻病  
 25 低氧性通气不足  
 127 低位神经根综合征  
 350 第一弓综合征  
 351 第一肋骨综合征  
 848 第一腮弓综合征  
 404 第1、第2鳃弓综合征  
 941 第三腰椎横突综合征  
 941 第三腰椎横突过长综合征  
 273 第三和第四咽囊综合征  
 915 第四斑痣性错构瘤病  
 253 第四脑室中、侧孔先天性闭塞  
 1030 第4号染色体短臂缺失综合征  
 866 第Ⅴ、Ⅵ颅神经麻痹综合征  
 172 骶尾退化综合征  
 172 骶尾发育异常综合征  
 28 点头癫痫、胼胝体发育不全、视网膜、脉络膜色素脱失综合征  
 119 点头娃娃综合征  
 1014 点头痉挛  
 737 点状骨  
 541 典型结节性多动脉炎  
 592 典型胱氨酸尿症  
 1014 电击、点头、敬礼样惊厥  
 1014 电击样惊厥  
 502 钉状髌骨综合征  
 98 顶叶综合征  
 197 惰性胆囊综合征  
 708 动眼神经麻痹、小脑共济失调综合征  
 106 动脉硬化性皮层下脑病  
 858 动作活泼消瘦间脑综合征  
 968 动静脉血流交换综合征  
 96 冻疮样狼疮  
 698 窦组织细胞增生症  
 698 窦组织细胞增生症伴巨大淋巴结肿大  
 288 Duchenne 营养不良  
 288 Duchenne 假性肥大性肌营养不良  
 542 断奶综合征  
 797 短肠综合征  
 525 短颈综合征  
 862 短肋骨、多指(趾)畸形

- 882 短小肠综合征
- 101 短指畸形、眼球震颤,小脑运动失调
- 856 短指(趾)、特异面容和智力低下综合征
- 846 短肢畸形、唇颌腭裂综合征
- 410 短肢性侏儒综合征
- 394 短肢侏儒免疫缺损症
- 172 短肢糖尿病性胚胎病
- 126 短中指(趾)畸形、指(趾)甲发育不良综合征
- 334 对称性大脑钙化综合征
- 595 对称性肾上腺脂肪过多综合征
- 595 对称性腺脂瘤病
- 232 多发性错构瘤综合征
- 668 多发性发育障碍
- 356 多发性、复发性、综合征心脏粘液瘤
- 668 多发性骨营养不良
- 33 多发性骨纤维化
- 511 多发性骨髓瘤
- 677 多发性骨髓结构不良或发育不良
- 677 多发性骨髓结构不良
- 677 多发性骨髓、骨软骨营养不良
- 677 多发性骨软骨炎
- 622 多发性进行性颅内动脉阻塞
- 82 多发性类痣基底细胞瘤综合征
- 597 多发性内生软骨瘤病
- 1011 多发性内分泌腺瘤病
- 1011 多发性内分泌肿瘤Ⅰ型综合征
- 676 多发性内分泌肿瘤Ⅲ型综合征
- 887 多发性内分泌瘤形成Ⅱ型(Werner I型)
- 715 多发性内生软骨形成症
- 715 多发性内生软骨瘤
- 396 多发性皮肤结节伴肾盂积水综合征
- 833 多发性软骨病变
- 329 多发软骨性外生骨疣
- 996 多发性神经纤维瘤
- 378 多发性神经炎综合征
- 996 多发性神经纤维瘤
- 755 多发性神经性副肿瘤综合征
- 512 多发性特发性出血性肉瘤
- 502 多发性外生骨疣综合征
- 238 多发性消化道息肉综合征
- 1011 多发性腺瘤病
- 144 多发性先天性畸形C综合征
- 62 多发性先天性挛缩合并肌缺损
- 681 多发性硬化
- 954 多发性颜面异常综合征
- 558 多发性着色斑综合征
- 329 多发成骨性外生骨疣
- 678 多次手术腰背痛综合征
- 348 多骨型纤维结构不良
- 998 多肌炎综合征
- 906 多囊性卵巢综合征
- 784 多脾综合征
- 1024 多泡性肺综合征
- 907 多型性大疱性红斑
- 907 多型性糜烂性外胚叶形成异常
- 907 多型性渗出性红斑
- 673 多营养不良性侏儒症
- 670 多营养不良性智力发育不全
- 783 多指(趾)、锁肛和脊柱畸形综合征
- 142 多种垂体激素缺乏综合征
- 239 多中心性网状组织细胞增多症
- 699 多中心性网状细胞增多症

## E

- 616 额、鼻结构发育异常
- 616 额、鼻结构不良
- 381 额骨、干骺端结构不良
- 908 额骨内面骨肥厚
- 908 额骨内板骨质增生
- 369 额叶基底部综合征
- 380 额、指(趾)综合征
- 155 恶性类癌综合征
- 257 恶性萎缩性丘疹病
- 545 恶性肿瘤合并肌无力综合征

- 542 恶性营养不良综合征  
 565 恶性网状内皮组织增殖症  
 1004 恶性肉芽肿  
 789 腭裂、腭、唇窝、生殖综合征  
 547 腭裂、平脸、多发性先天性脱位综合征  
 547 腭裂 先天性脱位综合征  
 1038 儿童急性小脑共济失调综合征  
 896 儿童巨脑综合征  
 912 儿童类风湿病  
 896 儿童期脑性巨人畸形综合征  
 709 儿童髋关节滑膜炎  
 694 儿童慢性肉芽肿病  
 694 儿童致命性肉芽肿病  
 341 儿童型范可尼综合征  
 586 儿性体格或幼稚型  
 742 耳、腭、指综合征  
 67 耳、骨发育异常综合征  
 404 耳、脊柱综合征  
 156 耳聋和心脏病  
 990 耳聋、角化厚皮病和指(趾)缩窄  
 283 耳聋、指(趾)甲发育不全、骨发育不全、智力发育迟缓综合征  
 373 耳、上颌骨发育障碍  
 437 耳、下颌骨发育不全  
 817 耳炎性脑积水  
 817 耳源性脑积水  
 356 二尖瓣粘液瘤样变  
 479 二尖瓣闭锁  
 652 二尖瓣喀喇音、杂音综合征  
 652 二尖瓣脱垂综合征  
 954 二侧面部发育不全综合征  
 304 Ebstein 畸形  
 313 EEC 综合征  
 316 Eisenmenger 复征  
 540 Eskimo 人关节弯曲综合征  
 326 Essex-Lopresti 骨折  
 328 Ewings 肉瘤
- F
- 331 F 综合征  
 331 F 形肢端、胸部、脊柱发育异常  
 618 发作性综合征  
 335 Fallot 四联症  
 335 Fallot 五联症  
 336 法乐三联症  
 894 反 Colles 骨折  
 836 反复感染综合征  
 455 反复脑震荡综合征  
 936 反应停所致短肢畸形综合征  
 936 反应停胎儿病  
 905 反射性交感神经营养不良综合征  
 905 反射性神经血管综合征  
 103 返流性胃炎综合征  
 340 范可尼综合征  
 339 Fanconi 贫血  
 687 Fanconi 肾脏囊性病  
 339 Fanconi 再生不良性贫血  
 824 放射肝综合征  
 591 房缺伴二尖瓣狭窄综合征  
 141 非白血病性淋巴瘤  
 365 非产后闭经、溢乳综合征  
 58 非垂体瘤所致的非产后泌乳闭经综合征  
 13 非典型性连续性肢端皮炎  
 671 非典型侏儒症  
 819 非化脓性耻骨骨炎  
 947 非化脓性肋软骨炎  
 1003 非化脓性结节脂膜炎  
 83 非佝偻病性弓形腿  
 735 非家族性骨质溶解合并肾脏病  
 253 非交通性脑积水  
 1004 非感染性坏死性肉芽肿病  
 565 非类脂组织细胞增多病  
 699 非糖尿病性皮肤黄瘤病  
 924 非特异性单侧透明肺综合征



- |      |                    |     |                             |
|------|--------------------|-----|-----------------------------|
| 173  | 非特异性肺含铁血黄素沉着       | 820 | 肺泡蛋白沉积症                     |
| 400  | 非特异性非结合性高胆素血症      | 132 | 肺纤维形成                       |
| 949  | 非特异性肥大性骨关节病        | 582 | 肺锁闭综合征                      |
| 709  | 非特异性滑膜炎            | 821 | 肺嗜酸细胞增多症                    |
| 334  | 非特异性家族脑血管铁钙质沉着病    | 25  | 肺微血管栓塞                      |
| 661  | 非特异性巨大气管合并气管软化     | 751 | 肺上沟瘤综合征                     |
| 78   | 非特异性弥漫性食道痉挛        | 377 | 肺炎杆菌肺炎                      |
| 926  | 非特异性全动脉炎           | 303 | 肺炎原浆菌肺炎                     |
| 688  | 非特异性肾病综合征          | 605 | 肺性骨关节病                      |
| 734  | 非特异性遗传性骨质溶解        | 605 | 肺性继发性肥大性骨关节病                |
| 565  | 非脂网状内皮组织增生病        | 612 | 分娩前后心脏病                     |
| 188  | 肥大性脊髓膜炎            | 890 | 分泌抑制综合征                     |
| 428  | 肥大性肝硬化             | 890 | 风湿性流涎                       |
| 526  | 肥大性疣状痣             | 867 | 风湿性紫癜                       |
| 526  | 肥大性静脉曲张痣           | 995 | 风湿性软骨周围炎                    |
| 629  | 肥大性胃病              | 345 | 风湿性关节炎伴脾机能亢进                |
| 778  | 肥胖、肺通气不良综合征        | 855 | 风疹后综合征                      |
| 778  | 肥胖-肺换气低下综合征        | 826 | 粪石综合征                       |
| 549  | 肥胖性发育不全-巨人症        | 457 | 蜂窝状肺综合征                     |
| 908  | 肥胖、多毛、额骨肥厚综合征      | 349 | Fiedler 心肌炎                 |
| 379  | 肥胖性生殖器退化           | 631 | Findland IV 型淀粉样神经病         |
| 379  | 肥胖性生殖无能综合征         | 66  | 副鼻窦、肺感染综合征                  |
| 219  | 肥胖性静脉压迫综合征         | 755 | 副肿瘤性神经系统综合征                 |
| 1008 | 肺部嗜酸细胞浸润症          | 300 | 跗骨骨骺连续症                     |
| 1024 | 肺成熟障碍              | 928 | 跗管综合征                       |
| 1024 | 肺成熟障碍综合征           | 534 | 跗舟骨缺血性坏死                    |
| 406  | 肺出血、肾炎综合征          | 534 | 跗舟骨骨软骨炎                     |
| 406  | 肺出血和肾小球肾炎          | 429 | 复合性肠扭转                      |
| 807  | 肺动脉硬化症             | 795 | 复发性胆道综合征                    |
| 460  | 肺动脉血栓和周围静脉血栓综合征    | 833 | 复发性多发软骨炎综合征                 |
| 460  | 肺动脉动脉瘤综合征          | 995 | 复发性多软骨炎                     |
| 460  | 肺动脉栓塞综合征           | 87  | 复发性生殖、口腔鹅口疮和眼色素层<br>炎伴发前房积液 |
| 408  | 肺动脉缩窄性心包炎综合征       | 995 | 复发性软骨病                      |
| 316  | 肺动脉高压性右向左分流综合征     | 813 | 腹肌阙如综合征                     |
| 871  | 肺发育不全综合征           | 581 | 腹侧桥脑状态                      |
| 556  | 肺结核合并 Loeffler 综合征 | 581 | 腹侧桥脑综合征                     |
| 556  | 肺结核-嗜酸细胞增多综合征      | 720 | 腹膜后纤维化                      |
| 1006 | 肺钩端螺旋体病            | 294 | 腹膜气肿                        |
| 42   | 肺泡毛细血管阻塞综合征        |     |                             |

- 174 腹腔动脉压迫综合征  
 174 腹腔动脉陷压综合征  
 174 腹腔动脉轴压迫综合征  
 175 麸质引起的肠道病变  
 371 Foville 下部综合征  
 265 Francois 皮肤、软骨、角膜营养不良  
 377 Friedlander 肺炎  
 378 Friedreich 共济失调  
 378 Friedreich 运动失调
- ### G
- 382 G 综合征  
 961 G 三体综合征  
 965 钙化性胶元溶解  
 200 钙化性和斑点状软骨血管病  
 148 钙化性肌腱筋膜炎  
 815 钙性痛风  
 147 钙质沉着-雷诺现象-指(趾)皮硬结-毛细管扩张  
 384 Galeazzi 骨折  
 385 Galen's 静脉瘤  
 486 干骺端软骨结构不良合并遗传性淋巴球减少性无丙种球蛋白血症  
 486 干骺端软骨结构不良并发胸腺淋巴球减少  
 502 干骺端发育不良综合征  
 502 干骺端成骨不全综合征  
 638 干骺端软骨发育不良 (McKusick 型)  
 639 干骺端软骨结构不良或发育异常 (Schmid 型)  
 884 干骺端骨发育不全和胰腺功能不全  
 884 干骺端软骨结构不良伴消化道吸收不良和中性细胞减少  
 823 干骺端发育不良  
 897 干骺端发育不全综合征  
 897 干骺端成骨不全综合征  
 599 干呕性糜烂  
 266 干皮症痴呆  
 266 干皮病性白痴综合征  
 389 干性骨髓炎  
 890 干燥综合征  
 1026 肝豆状核变性  
 1026 肝豆状核变性综合征  
 651 肝管狭窄综合征  
 651 肝管阻塞综合征  
 196 肝膈间位肠综合征  
 196 肝膈肌间结肠间位综合征  
 139 肝静脉返流障碍综合征  
 139 肝静脉血栓形成综合征  
 139 肝静脉阻塞综合征  
 31 肝内胆管闭锁  
 428 肝内梗阻性胆汁性肝硬化  
 199 肝内胆管扩张综合征  
 199 肝内胆管先天性多发性囊状扩张症  
 72 肝脾纤维化  
 140 肝脾肿大性脂质滞留性高脂血症  
 355 肝曲综合征  
 670 肝尿素综合征  
 440 肝肾综合征  
 993 肝肾糖原贮积病  
 993 肝肾糖元过多症  
 339 肝脏纤维化、肾小管扩张综合征  
 1013 感觉性失语  
 1001 感觉性神经炎  
 1001 感觉异常性手痛  
 235 感染性病毒性痴呆  
 417 感染后神经根神经病  
 259 橄榄核间综合征  
 261 橄榄桥脑小脑共济失调  
 261 橄榄桥脑小脑萎缩  
 450 橄榄小脑萎缩  
 330 甘蔗渣肺  
 501 肛门-直肠综合征  
 922 冈上肌腱破裂  
 922 冈上肌综合征  
 926 高安动脉病  
 467 高钙血(非特性)综合征

- |      |                              |     |                         |
|------|------------------------------|-----|-------------------------|
| 560  | 高草酸尿综合征                      | 727 | 骨脆、蓝巩膜和耳聋综合征            |
| 456  | 高胱胺酸尿                        | 499 | 骨的非成骨性纤维瘤               |
| 470  | 高磷酸酯酶血症                      | 526 | 骨肥大性焰色痣                 |
| 564  | 高尿酸血症性尿酸代谢紊乱并神经系统异常综合征       | 673 | 骨肥厚性发育不全综合征             |
| 945  | 高 $\gamma$ -球蛋白血症            | 329 | 骨干连续症                   |
| 965  | 高动力心脏综合征                     | 838 | 骨干硬化症                   |
| 465  | 高动力循环症                       | 605 | 骨关节病                    |
| 1021 | 高血钙脸综合征                      | 300 | 骨骺骨软骨瘤                  |
| 657  | 高原性肺原性心脏病                    | 769 | 骨骺干骺端和肢端结构不良            |
| 657  | 高原性肺动脉高压症                    | 529 | 骨结构不良、视网膜剥离和耳聋综合征       |
| 389  | Garre 骨髓炎                    | 626 | 骨结构不良或发育异常              |
| 530  | Garrod 脂垫                    | 736 | 骨、甲发育异常                 |
| 196  | 膈肌下结肠嵌入综合征                   | 779 | 骨化过度或骨化过早               |
| 196  | 膈下间位肠综合征                     | 75  | 骨膜下血肿综合征                |
| 771  | 膈膨升症                         | 838 | 骨内膜性骨质增生 (Ribbing 型)    |
| 992  | 膈上综合征                        | 228 | 骨皮质增生合并高磷酸盐血症           |
| 877  | 跟骨骨软骨炎                       | 766 | 骨盆、肩胛骨发育异常              |
| 877  | 跟骨缺血性坏死                      | 208 | 骨盆、锁骨、颅骨发育不全            |
| 491  | 梗塞前心绞痛                       | 819 | 骨盆神经痛                   |
| 798  | 梗塞后综合征                       | 563 | 骨软骨生成障碍                 |
| 720  | Gerota 筋膜炎综合征                | 869 | 骨软骨、肌肉营养不良              |
| 930  | GM <sub>2</sub> 神经节苷脂沉积病 I 型 | 726 | 骨软骨炎综合征                 |
| 930  | GM <sub>2</sub> 神经节苷脂贮积病     | 563 | 骨软骨发育障碍                 |
| 174  | 弓形韧带综合征                      | 329 | 骨软骨瘤病                   |
| 651  | 功能性肝脏综合征                     | 340 | 骨软化-肾性糖尿-氨基酸尿-高磷酸尿综合征   |
| 714  | 功能性结肠梗阻综合征                   | 346 | 骨纤维发生不全                 |
| 441  | 功能性肾功能衰竭                     | 3   | 骨生长不全                   |
| 608  | 共济失调白内障侏儒综合征                 | 732 | 骨消失综合征                  |
| 378  | 共济失调-多发性神经炎遗传病               | 92  | 骨样骨瘤                    |
| 66   | 共济失调毛细血管扩张免疫缺损症              | 739 | 骨硬化病                    |
| 933  | 肱骨外上髁滑囊炎                     | 951 | 骨形成性气管病                 |
| 933  | 肱骨外上髁炎                       | 823 | 骨性狮面                    |
| 412  | Gotthard 坑道病                 | 605 | 骨性狮面症                   |
| 412  | 钩虫性十二指肠炎                     | 729 | 骨质溶解 (家族性肢端骨质溶解)        |
| 472  | Greig 两眼分离过远                 | 730 | 骨质溶解 (Cheney 综合征)       |
| 150  | 骨病性腰坐骨神经痛综合征                 | 731 | 骨质溶解 (关颅及骨骼发育异常伴肢端骨质溶解) |
| 208  | 骨、齿发育不良                      |     |                         |
| 729  | 骨脆症                          |     |                         |

- 732 骨质溶解 (Gorham 大量骨质溶解)
- 740 骨质疏松 (非特性、青年性)
- 647 骨质疏松骨软化综合征
- 347 股骨-腓骨-尺骨综合征
- 555 股骨骨软骨病
- 553 股骨头骨骺软骨病
- 299 股骨头骨骺发育异常
- 61 关节松弛
- 62 关节弯曲综合征
- 736 关节与甲发育异常
- 910 关节与眼病
- 345 关节炎-粒细胞减少-脾大综合征
- 296 关节、脑和腭形态发生异常综合征
- 225 冠状动脉发育不良综合征
- 25 灌注后肺
- 516 管骨髓腔狭窄
- 516 管状骨管腔狭窄症
- 25 广泛性肺塌陷
- 208 广泛性骨发育不全
- 725 广泛性胃肠道血管瘤病
- 592 胱氨酸尿症
- 732 鬼怪骨
- 968 宫内共生综合征
- 437 宫内单侧面坏死
- 788 膈动脉“陷阱”综合征
- 789 膈翼状胛肉综合征
- 789 膈蹼综合征
- 183 过度内收综合征
- 940 过度外展综合征
- 746 过度运动综合征
- 583 过敏性肺炎
- 330 过敏性肺泡炎
- 709 过敏性或应激性髋关节
- 468 过敏性空肠炎
- 867 过敏性紫癜
- 494 过敏性结肠综合征
- 468 过敏性胃肠炎综合征
- 809 过早衰老
- 415 Guerin 骨折
- H**
- 846 海豹肢畸形
- 874 海蓝组织细胞增多症
- 874 海蓝组织细胞综合征
- 359 海绵窦综合征
- 359 海绵窦外侧壁综合征
- 359 海绵窦血栓形成综合征
- 359 海绵窦新生物神经综合征
- 145 海绵肾
- 773 海绵体纤维硬化
- 153 海绵状脑病
- 153 海绵状退行性变
- 69 海员综合征
- 418 Hahn-Steinthal 骨折
- 427 Hangmans 骨折
- 1030 4 号染色体短臂部分三体综合征
- 236 5 号染色体短臂部分单体综合征
- 285 21 号染色体三体综合征
- 448 何杰金病
- 100 核间性眼肌麻痹
- 757 核上性垂直运动麻痹综合征
- 834 合并有家族性肾炎侏儒
- 834 合并盐水尿崩侏儒
- 393 褐黄病综合征
- 393 褐黄病性关节炎
- 432 Heberden 结节
- 287 黑肝黄疸综合征
- 807 黑心病
- 807 黑色心脏病
- 772 黑色素斑-胃肠多发息肉综合征
- 393 黑酸尿综合征
- 443 Hertwig-Magendie 现象
- 274 红白血病
- 88 红核综合征
- 566 红核对侧综合征
- 566 红核、视、听幻觉症
- 566 红核幻觉症

- 360 红核上部综合征  
 206 红核震颤  
 206 红核脊髓小脑脚综合征  
 206 红核下部综合征  
 330 红杉病  
 109 红细胞癆综合征  
 782 红细胞增多症伴发肿瘤和囊肿  
 169 虹膜缺损和锁肛综合征  
 841 虹膜、角膜和中胚叶发育不全  
 961 虹膜缺损、肛门闭锁综合征  
 458 Horner 复合症状  
 652 后瓣叶膨出综合征  
 76 后部(深部)颈交感神经综合征  
 263 后间脑性自发性癫痫综合征  
 253 后颅凹脑积水综合征  
 949 厚皮骨膜病  
 605 厚皮性骨膜病  
 25 呼吸机肺  
 132 呼吸器肺  
 87 狐惑病  
 992 滑动性膈疝综合征  
 252 滑动肋架-软骨综合征  
 252 滑动性肋骨综合征  
 815 滑膜炎性结晶  
 401 化学感受器瘤  
 928 踝管综合征  
 801 踝部外展骨折  
 69 坏血病  
 1004 坏死性肉芽肿  
 413 环枢椎性斜颈  
 709 幻腕或鬼怪样腕  
 287 黄疸肝性色素沉着综合征  
 428 黄瘤胆汁性肝硬化  
 1036 黄指(趾)甲、支气管扩张和淋巴水肿综合征  
 1036 黄指(趾)甲综合征  
 484 回盲括约肌综合征  
 484 回盲瓣综合征  
 632 回肠远端憩室  
 250 回状头皮和智力低下综合征  
 457 毁损肺  
 208 Hulkcrantz 骨形成不全  
 29 获得性免疫缺陷综合征  
 619 获得性器质性巨结肠  
 945 获得性纯红细胞形成不全  
 653 活动盲肠综合征  
 501 霍乱样综合征  
 463 Huntington 舞蹈病  
 950 庐山-铃木综合征
- ### J
- 571 Jadassohn 脂腺痣  
 637 Jansen 干骺端发育障碍  
 503 Jefferson 骨折  
 683 肌强直性营养不良  
 869 肌强直、侏儒症、弥漫性骨病、眼和面部异常综合征  
 301 肌无力伴发支气管肿瘤  
 545 肌无力综合征  
 545 肌无力-肌病综合征  
 711 肌阵挛性脑病  
 803 肌张力智力低下、性功能减退、肥胖综合征  
 671 畸形性软骨营养不良症  
 269 畸形性侏儒  
 581 基度山综合征  
 634 基底动脉分叉部血栓综合征  
 634 基底动脉分叉部综合征  
 82 基底细胞痣、齿原性角化性囊肿、骨发育异常  
 82 基底细胞痣综合征  
 140 急腹症-高脂血症综合征  
 352 急性播散性脑脊髓神经根病  
 352 急性播散性脑脊髓炎  
 354 急性出血坏死性胰腺炎  
 495 急性肠道缺血综合征  
 491 急性冠状动脉功能不全

- 714 急性结肠假性梗阻综合征
- 565 急性弥漫性网状内皮细胞增多症
- 565 急性弥漫性组织细胞增多症 X
- 349 急性孤立性心肌炎
- 417 急性感染性多发性神经根炎
- 792 急性特发性良性心包炎
- 607 急性维生素 A 过多综合征
- 18 急性小儿偏瘫综合征
- 19 急性心源性脑缺氧综合征
- 628 急性吸入性肺水肿
- 935 急性原发性脑膜出血
- 433 急性原发性膈肌炎
- 130 急性暂时性中叶疾病
- 2 棘细胞病 (多刺红细胞)
- 2 棘红细胞 (增多) 症
- 241 挤压性眶类综合征
- 133 脊髓半切综合征
- 49 脊髓前动脉综合征
- 660 脊髓空洞症伴上肢肢端营养不良
- 190 脊髓痨性关节畸形
- 133 脊髓偏侧截瘫
- 1010 脊髓性肌萎缩综合征
- 378 髓脊性遗传性运动失调
- 971 脊椎滑脱症
- 814 脊椎骨骺结构不良 (假性软骨形成障碍型)
- 900 脊椎干骺端结构不良 (Kozłowski 型)
- 900 脊椎干骺端发育障碍
- 80 脊椎间歇压迫综合征
- 901 脊椎肋骨发育障碍
- 901 脊椎胸廓结构不良
- 539 脊椎压缩性变性
- 842 脊椎僵硬综合征
- 605 继发性肥大性骨关节病
- 605 继发性肥大性中毒性骨膜炎
- 835 家族性出血性毛细血管扩张症
- 618 家族性地中海热
- 522 家族性对称性小指末节弯曲
- 400 家族性非溶血性黄疸间接胆红素增高型
- 337 家族性非特异性骨关节病
- 618 家族性复发性多发性浆膜炎
- 823 家族性干骺端发育异常
- 338 家族性骨发育异常
- 338 家族性骨结构不良
- 470 家族性骨弛缓症
- 470 家族性骨扩张
- 779 家族性骨化过度
- 140 家族性高乳糜微粒血症
- 117 家族性高血钙
- 140 家族性高脂蛋白血症 I 型
- 930 家族性黑蒙性白痴
- 194 家族性颌骨多房性囊肿病
- 1031 家族性黄色瘤病
- 1010 家族性脊髓肌萎缩
- 767 家族性甲状腺肿聋哑综合征
- 463 家族性进行性慢性舞蹈病
- 388 家族性结肠息肉症
- 966 家族性结肠腺瘤伴多发肿瘤综合征
- 611 家族性肌阵挛、小脑共济失调、耳聋综合征
- 938 家族性溃疡残废性肢端病
- 704 家族性淋巴水肿
- 395 家族性脾贫血
- 372 家族性皮肤软骨角膜营养不良综合征
- 978 家族性普遍性骨皮质增生
- 687 家族性青年性肾脏囊性病
- 664 家族性神经内脏类脂沉积症
- 664 家族性神经内脏类脂质增高症
- 589 家族性肾小管葡萄糖及氨基酸重吸收缺陷综合征
- 334 家族性特发性基底节钙化
- 194 家族性下颌骨纤维性肿大
- 194 家族性下颌骨纤维异常增殖症
- 452 家族性小脑皮质萎缩综合征
- 218 家族性遗传性胰腺炎
- 830 家族遗传性机能不全
- 353 家族遗传性指甲弯曲、脊髓空间综合

- 征
- 552 家族性遗传性视神经萎缩
- 472 家族性远视合并畸形
- 507 家族性早期小脑变性综合征
- 844 家族性白由神经障碍
- 513 家族性支气管扩张
- 844 家族性植物神经失调综合征
- 64 家族性窒息性胸廓营养不良
- 517 家族性掌、跖角皮病
- 753 家族性掌、跖角质化(胼胝形成)
- 938 家族性肢体溃疡
- 140 家族性脂蛋白合脂酶缺乏综合征
- 140 家族性脂肪诱发的高脂血症
- 736 甲、骨、关节发育异常
- 475 甲状旁腺机能减退和脂肪下泻综合征
- 887 甲状腺髓样癌和嗜铬细胞瘤
- 946 甲状腺指端粗厚症
- 488 甲状腺机能低下
- 946 甲状腺性杵状指综合征
- 35 假-假性甲状旁腺机能减退(PPH)
- 815 假痛风综合征
- 699 假肉瘤性网状组织细胞瘤
- 943 假性 Addison 综合征
- 10 假性 Crouzon 家族性狭颅症
- 873 假性反应停综合征
- 647 假性骨折
- 777 假性肝硬化
- 581 假性昏迷
- 666 假性 Hurler 多营养不良综合征
- 310 假性甲状旁腺功能亢进
- 35 假性甲状旁腺功能减退(PH)
- 545 假性肌无力综合征
- 553 假性腕关节痛
- 698 假性淋巴瘤良性病变
- 1027 假性类风湿性关节炎和“粘多糖病”
- 817 假性脑瘤
- 814 假性软骨发育不全性结构不良(形成障碍)
- 546 假性生长激素过低症
- 705 假性 Turner 综合征
- 581 假性无动性缄默
- 816 假性先天性巨结肠症
- 286 假性系统性红斑性狼疮
- 913 假性心脏病
- 51 假性主动脉缩窄症
- 5 尖头多发并指(趾)畸形 I 型
- 6 尖头多发并指(趾)畸形 II 型
- 7 尖头多发并指(趾)畸形 III 型
- 8 尖头并指(趾)畸形 I 型
- 9 尖头并指(趾)畸形 II 型
- 10 尖头并指(趾)畸形 III 型
- 11 尖头并指(趾)畸形 IV 型
- 12 尖头并指(趾)畸形 V 型
- 883 肩关节松动综合征
- 292 肩关节周围炎
- 921 肩胛上神经窘迫综合征
- 922 衣袖破裂
- 905 肩手综合征
- 618 间发性病变
- 618 间发性腹痛
- 50 间隔综合征
- 858 间脑综合征
- 196 间位结肠
- 89 间歇性家族性肝内胆汁郁积性黄疸
- 187 间歇性跛行综合征
- 268 间歇性失运动综合征
- 709 间歇性关节积液
- 640 间向性侏儒
- 103 碱性返流性胃炎
- 646 碱乳综合征
- 646 碱中毒综合征
- 498 腱鞘黄色肉芽肿综合征
- 498 腱鞘巨细胞瘤
- 511 浆细胞瘤性多发性骨髓瘤
- 945 浆细胞骨髓瘤、红细胞形成不全和吸收不良综合征
- 162 浆细胞性肺炎
- 655 僵人综合征

- 25 僵硬肺综合征
- 1002 交叉性动眼神经麻痹综合征
- 648 交叉性外展-面神经麻痹-偏瘫综合征
- 259 交叉性舌下神经偏瘫综合征
- 768 交感神经母细胞瘤综合征
- 994 交感神经性异色综合征
- 917 交感神经性营养不良
- 917 交感神经营养不良
- 399 角回综合征
- 990 角化性厚皮病、指(趾)缩窄和耳聋
- 990 角化性厚皮症和耳聋
- 436 角膜混浊、颅骨发育障碍综合征
- 644 角膜混浊、眼球震颤、肘部挛缩, 精神障碍, 侏儒综合征
- 237 节段性肠炎
- 78 节段性食管痉挛
- 494 结肠痉挛
- 714 结肠假性梗阻
- 494 结肠神经官能症
- 355 结肠曲综合征
- 217 结缔组织疾病性重叠综合征
- 787 结核性变态反应性关节炎
- 787 结核性风湿症
- 718 结核空洞开放-菌阴综合征
- 689 结核性子官内腔粘连
- 815 结晶性滑膜炎
- 96 结节病
- 85 结节性血管炎
- 541 结节性动脉周围炎
- 941 结节性软骨病变综合征
- 691 结节硬化
- 125 结节性硬化症
- 125 结节硬化症
- 125 结节硬化综合征
- 505 近视乳头性视网膜脉络膜炎
- 505 近视神经乳头脉络膜视网膜炎
- 853 进行性半面萎缩
- 810 进行性多灶性脑白质病
- 25 进行性肺实变
- 910 进行性关节与眼病
- 682 进行性骨化性纤维结构不良
- 682 进行性骨化性肌炎
- 320 进行性骨干发育异常
- 320 进行性骨发育不良
- 904 进行性核上性麻痹
- 25 进行性呼吸窘迫症
- 811 进行性肌痉挛、脱毛和腹泻综合征
- 975 进行性肌阵挛癫痫
- 853 进行性面偏侧萎缩症
- 912 进行性脾脏、淋巴结肿大、多发性关节炎
- 650 进行性上行性瘫痪综合征
- 650 进行性上行性脊髓麻痹
- 872 进行性系统性硬化
- 491 进行性心绞痛
- 573 进行性脂肪营养不良综合征
- 934 晶体后纤维组织形成
- 564 精神发育不全
- 286 胼苯吡嗪狼疮综合征
- 76 颈综合征
- 183 颈臂综合征
- 595 颈部脂瘤病
- 595 颈部脂肪过多症
- 904 颈部张力障碍性痴呆综合征
- 164 颈动脉盗血综合征
- 164 颈动脉“偷漏”综合征
- 165 颈动脉痛综合征
- 282 颈动脉过长综合征
- 76 颈后交感神经综合征
- 458 颈交感神经麻痹综合征
- 93 颈交感神经系统刺激综合征
- 93 颈交感神经激惹综合征
- 985 颈静脉孔综合征
- 985 颈静脉窝或颈静脉孔综合征
- 401 颈静脉球瘤
- 183 颈肋
- 182 劲肋综合征
- 362 颈内动脉瘤综合征



- |      |                |     |                      |
|------|----------------|-----|----------------------|
| 163  | 颈内动脉海绵窦瘘综合征    | 405 | 局部皮肤发育不全综合征          |
| 863  | 颈扭转合并食道裂孔疝     | 594 | 局限性巨大疝和脂瘤性营养异常性巨大发育  |
| 183  | 颈神经根压迫综合征      | 808 | 局限性钙盐沉着综合征           |
| 525  | 颈胸椎体先天性骨结合综合征  | 237 | 局限性肠炎                |
| 76   | 颈性偏头痛          | 776 | 局限性脑萎缩               |
| 80   | 颈性眩晕综合征        | 568 | 局限性组织细胞增生症           |
| 1020 | 颈、眼、听综合征       | 405 | 局限性真皮发育不全            |
| 1020 | 颈、眼、耳综合征       | 358 | 局限性硬皮病综合征            |
| 76   | 颈椎综合征          | 629 | 局限肥大性胃腺              |
| 525  | 颈椎融合畸形         | 536 | 局灶性软骨下边缘性坏死          |
| 183  | 颈椎炎            | 661 | 巨大气管                 |
| 181  | 颈椎部椎管狭窄综合征     | 661 | 巨大气管支气管              |
| 183  | 颈椎综合征          | 661 | 巨大气管、支气管症            |
| 1009 | 胫腓骨骨干弓形骨肥厚     | 621 | 巨大膀胱综合征              |
| 724  | 胫骨结节缺血性坏死      | 621 | 巨大输尿管和巨大膀胱综合征        |
| 50   | 胫骨前肌综合征        | 325 | 巨大食管                 |
| 367  | 胫骨前热           | 624 | 巨大乙状结肠综合征            |
| 724  | 胫骨前结节骨软骨炎      | 629 | 巨大胃粘膜肥厚症             |
| 367  | 胫骨前疹-发热综合征     | 629 | 巨肥厚性胃炎               |
| 50   | 胫前间隙综合征        | 619 | 巨结肠综合征               |
| 116  | 胫骨内髌骨缺血性坏死     | 622 | 巨脑症                  |
| 116  | 胫骨内髌骨软骨炎       | 38  | 巨脑性婴儿白质营养不良          |
| 83   | 胫骨畸形性骨软骨病      | 999 | 巨球蛋白血症               |
| 116  | 胫内翻            | 620 | 巨膀胱、小结肠、肠蠕动低下综合征     |
| 83   | 胫外翻综合征         | 86  | 巨舌、脐膨出综合征            |
| 714  | 痉挛性结肠绞痛        | 623 | 巨头综合征                |
| 494  | 痉挛性结肠          | 845 | 巨头、假性视乳头水肿、多发性血管瘤综合征 |
| 235  | 痉挛性假性硬化症       | 168 | 巨血淋巴结                |
| 604  | 痉挛性共济失调        | 699 | 巨细胞性组织细胞瘤            |
| 800  | 静脉炎后状态         | 520 | 卷发综合征                |
| 799  | 静脉性溃疡综合征       | 871 | 军刀综合征                |
| 799  | 静脉炎后下肢综合征      | 554 | 军团病                  |
| 799  | 静脉炎后综合征        |     |                      |
| 1001 | 静止性臂痛综合征       |     |                      |
| 1014 | 敬礼样抽搐          |     |                      |
| 1014 | 敬礼样痉挛          |     |                      |
| 1014 | 敬礼样惊厥          |     |                      |
| 318  | 茎突过长综合征        |     |                      |
| 36   | 酒精性心脏扩大、肺气肿综合征 | 330 | 咖啡工人肺                |
|      |                | 834 | 拮抗利尿激素性尿崩症侏儒         |

## K

- 69 抗坏血酸缺乏症  
 34 抗维生素D佝偻病  
 500 抗生素相关性肠炎  
 276 抗叶酸制剂氨甲蝶呤所致脑白质病  
 40  $\alpha$ -1 抗胰蛋白酶缺乏综合征  
 512 Kaposi 肉瘤  
 215 髌后破裂孔综合征  
 242 克-鲍二氏综合征  
 531 克汀病肥大综合征  
 531 克汀病伴发肌肉肥大  
 237 克隆病  
 246 柯兴氏综合征  
 412 坑道贫血综合征  
 522 Kirner 畸形  
 519 Kienbock 病  
 519 Kleeblattschadel 畸形  
 504 空肠综合征  
 290 空肠新生物综合征  
 279 空肠憩室病、巨红细胞性贫血、脂肪下痢综合征  
 319 空蝶鞍综合征  
 451 空间感觉紊乱综合征  
 451 空间认识变形综合征  
 330 空调肺  
 509 口、颅脑、指(趾)综合征  
 721 口、面、指(趾)综合征  
 721 口、面、指综合征 I 型  
 722 口、面、指综合征 II 型  
 129 口语性失语  
 129 口语运用不能  
 175 口炎性腹泻  
 890 口眼干燥和关节炎综合征  
 772 口周雀斑、肠息肉综合征  
 701 扣带回综合征  
 537 Krabbe 白质营养不良  
 429 “快乐木偶”综合征  
 856 宽拇指综合征  
 856 宽拇指、脚趾和智力低下综合征  
 856 宽拇指和脚趾综合征  
 856 阔拇指、趾综合征  
 852 眶尖综合征  
 850 眶上裂综合征  
 852 眶上裂视神经孔综合征  
 381 眶上隆突综合征  
 77 溃疡伴食管炎综合征  
 995 扩散性软骨周围炎  
 532 髌骨骨软骨炎  
 741 髌关节骨质疏松(暂时性)  
 97 髌臼骨软骨炎  
 97 髌臼缺血性坏死  
 744 髌臼向内突出症
- ### L
- 876 老年综合征  
 627 蜡油骨病  
 330 辣椒粉制造工人肺  
 592 赖氨酸尿症  
 592 赖氨酸吸收不良综合征  
 117 蓝尿布综合征  
 117 蓝色尿综合征  
 118 蓝色橡皮样球形斑综合征  
 118 蓝色硬血管痣  
 45 滥用止痛药综合征  
 286 狼疮样综合征  
 286 狼疮素质  
 652 浪涛样二尖瓣小叶综合征  
 543 泪管、耳、齿、指(趾)综合征  
 43 老年性痴呆  
 43 老年前期痴呆  
 680 老年前期小脑共济失调综合征  
 829 雷诺病  
 155 类痛综合征  
 825 类三叉神经痛综合征  
 152 类风湿尘肺综合征  
 152 类风湿关节炎、尘肺综合征  
 345 类风湿性关节炎伴脾肿大和白细胞减少

- |     |                  |      |                    |
|-----|------------------|------|--------------------|
| 345 | 类风湿性关节炎、脾大综合征    | 1010 | 良性先天性肌张力减退         |
| 945 | 类风湿性关节炎          | 929  | 两大动脉起源右室           |
| 991 | 类风湿性脊椎炎          | 350  | 两眼分离过远             |
| 756 | 类扭伤性侏儒           | 473  | 两眼分离过远、小耳和面裂综合征    |
| 537 | 类球状细胞型脑白质营养不良    | 472  | 两眼分离过远和尿道下裂综合征     |
| 537 | 类球状细胞型弥漫性硬化症     | 992  | 裂孔疝                |
| 699 | 类脂性皮肤病关节炎        | 992  | 裂孔疝-结肠憩室-胆石三联症     |
| 699 | 类脂性风湿病           | 168  | 淋巴结错构瘤             |
| 239 | 类脂质皮肤关节炎         | 448  | 淋巴肉瘤               |
| 574 | 类脂、皮肤、关节炎综合征     | 448  | 淋巴肉芽肿              |
| 575 | 类脂蛋白质沉积症         | 476  | 磷酸酯酶过少症            |
| 545 | 类重症肌无力           | 502  | 磷酸酯过少症综合征          |
| 252 | 肋骨滑脱             | 34   | 磷酸盐多尿症             |
| 252 | 肋骨尖端综合征          | 636  | 硫脂沉积症              |
| 178 | 肋骨缺陷合并小下颌畸形      | 636  | 硫脂类脂沉积症            |
| 947 | 肋软骨炎             | 671  | 硫酸角质素尿症            |
| 947 | 肋软骨交界部综合征        | 317  | 六指侏儒症              |
| 939 | 肋锁骨综合征           | 515  | 柳拐子病               |
| 229 | 肋锁综合征            | 576  | Lisfranc 骨折        |
| 555 | Leigh 脑病         | 579  | Listeriose 菌病肺炎    |
| 559 | Lenz 小眼球综合征      | 580  | Lobstery 爪形手       |
| 563 | Leri-Weill 肢中性侏儒 | 727  | Lobstein 脆骨病       |
| 627 | Leri 流液状骨膜炎      | 581  | Locked-in 综合征      |
| 665 | Leroy I -细胞病     | 582  | Loeffler 综合征       |
| 275 | 离断综合征            | 583  | Loffler 肺炎         |
| 671 | 离心性骨软骨发育不良       | 256  | 聋哑、甲状腺肿、甲状腺机能正常综合征 |
| 811 | 里吉病              | 506  | 聋哑、心脏综合征           |
| 871 | 镰刀综合征            | 506  | 聋哑心综合征             |
| 442 | 镰刀细胞贫血           | 59   | 颅底扁平症              |
| 789 | 脸、生殖、腺综合征        | 208  | 颅骨锁骨发育不全           |
| 212 | 良性成软骨细胞瘤         | 208  | 颅骨、锁骨发育异常          |
| 89  | 良性复发性肝内胆汁郁积      | 974  | 颅骨发育障碍、臀、指(趾)畸形    |
| 618 | 良性发作性腹膜炎         | 974  | 颅骨发育障碍指(趾)生殖器畸形    |
| 89  | 良性反复性胆汁郁积综合征     | 908  | 颅骨内板增生症            |
| 89  | 良性反复性肝内阻塞性黄疸     | 233  | 颅骨、骨干发育不全          |
| 400 | 良性非结合性胆红素血症      | 233  | 颅骨、骨干发育异常          |
| 498 | 良性滑膜多形核细胞瘤       | 823  | 颅骺成骨不全             |
| 97  | 良性淋巴肉芽肿病         | 240  | 颅面发育不全             |
| 817 | 良性颅高压症           |      |                    |

- 111 颅、眶、眼球-神经管闭合不全和脑膜突出综合征
- 240 颅、眶、面发育不全
- 493 颅内压增高综合征
- 215 IX - XII 颅神经瘫痪综合征
- 375 颅、腕、跗骨营养不良
- 463 Lund-Huntington 舞蹈病
- 253 Luschka-Magendie 闭锁综合征
- 168 滤泡性淋巴网状瘤
- 84 虐儿综合征
- 625 卵巢、腹水、胸水综合征
- 625 卵巢、腹水和胸腔积液综合征
- 745 卵巢静脉综合征
- 745 卵巢静脉-肾盂炎综合征
- 625 卵巢肿瘤胸腔积液综合征
- M**
- 171 马尾神经压迫综合征
- 171 马尾神经根病
- 171 马尾神经根炎
- 171 马尾神经综合征
- 171 马尾性间歇跛行综合征
- 714 麻痹性结肠绞痛综合征
- 595 Madelung 颈
- 563 Madelung 畸形并发短前臂
- 596 Madelung 畸形
- 170 慢性充血性脾大综合征
- 495 慢性肠道缺血综合征
- 72 慢性充血性脾肿大
- 833 慢性多发性软骨炎
- 605 慢性肺性骨关节病
- 428 慢性非化脓性破坏性胆管炎
- 470 慢性非特异性高磷酸酶
- 428 慢性肝内梗阻性黄疸
- 657 慢性高山病
- 91 慢性家族性肉芽肿综合征
- 131 慢性局限性骨脓肿
- 650 慢性进行性上行性瘫痪综合征
- 463 慢性进行性舞蹈病
- 499 慢性静脉机能不全综合征
- 909 慢性淋巴水肿性肢体淋巴管内瘤综合征
- 978 慢性磷酸脂酶过多
- 202 慢性脑综合征
- 495 慢性内脏缺血综合征
- 160 慢性气道阻塞综合征
- 52 慢性锁骨下动脉-颈动脉梗阻综合征
- 926 慢性锁骨下动脉、颈动脉阻塞
- 20 慢性肾上腺皮质功能不全
- 109 慢性特发性成熟红细胞缺乏症
- 425 慢性特发性黄色瘤病
- 995 慢性萎缩性软骨周围炎
- 619 慢性习惯性便秘
- 109 慢性先天性再生障碍性贫血
- 706 慢性隐性脑积水
- 169 猫眼综合征
- 236 猫叫综合征
- 113 盲袋综合征
- 113 盲袢综合征
- 520 毛发灰质营养不良
- 955 毛发、鼻、指(趾)综合征
- 826 毛粪石综合征
- 254 毛囊角化综合征
- 254 毛囊角化病
- 66 毛细血管扩张性共济失调症
- 691 毛细管扩张性运动失调
- 835 毛细血管扩张综合征
- 854 毛细管扩张、色素沉着和白内障综合征
- 867 毛细管中毒性紫癜
- 600 Maranon 综合征
- 57 Marfan 挛缩蜘蛛(趾)综合征
- 602 Marfan 综合征
- 604 Marie 型遗传性共济失调
- 604 Marie 氏共济失调
- 822 Maroteaux 和 Lang 致密性骨发育不全

- 210 梅毒性腱鞘炎  
210 梅毒性膝关节滑膜炎  
330 霉菌尘肺  
459 煤矿工膝  
1011 MEA-溃疡综合征  
520 Menkes 捻转毛综合征  
520 Menkes 钢毛综合征  
632 Merkle 憩室  
299 Meyer 股骨头发育异常  
649 Miller-Dieker 脑发育不全综合征  
866 迷走、副神经综合征  
496 迷走、副、舌下神经综合征  
927 迷走、舌下神经综合征  
289 迷走神经切断术后综合征  
43 弥漫性大脑萎缩症  
280 弥漫性大脑皮层-脑膜血管瘤病  
420 弥漫性非特异性间质性肺纤维化  
148 弥漫性钙质沉着  
39 弥漫性进行性脑灰质变性  
761 弥漫性家族性脑硬化  
420 弥漫性间质性肺纤维化  
257 弥漫性皮肤、肠道血栓性脉管炎  
833 弥漫性软骨膜炎  
81 弥漫性肾小球旁细胞增生  
145 弥漫性肾盂前肾小管扩张症  
786 弥漫性糖原性心脏扩大  
332 弥漫性体血管角质瘤  
338 弥漫性胃肠道息肉症合并外胚叶改变  
332 弥漫性血管角质瘤  
272 弥漫性硬化  
420 弥漫性硬化性肺泡炎  
343 弥散性脂肪肉芽肿病  
865 弥漫性轴周性脑炎  
195 泌乳性子宫萎缩  
486 免疫缺陷和侏儒  
945 免疫缺陷伴发胸腺瘤  
697 免疫球蛋白正常的淋巴细胞减少症  
115 面部红斑侏儒综合征  
245 面部偏侧肥大综合征  
573 面部脂肪营养不良  
853 面偏侧萎缩  
656 脉络膜前动脉综合征  
330 麦芽工人肺  
277 末梢肺损伤综合征  
277 末梢肺病变综合征  
237 末端回肠炎  
605 末端指(趾)肥大症  
330 蘑菇培植工人肺  
658 Monteggia 骨折  
908 Morgagni-Pende-Morel-Moore 代谢性  
颅骨病变综合征  
963 Morgagni 窦综合征  
662 Moya-Moya 火焰状血管瘤
- ## N
- 349 南非心脏病  
524 男子乳房发育  
830 男子乳房女性化尿道下裂综合征  
705 男性 Turner 综合征  
1024 囊性肺气肿  
46 囊性纤维化病  
153 脑白质海绵状变性综合征  
455 脑创伤后综合征  
791 脑穿透畸形囊肿  
455 脑创伤后人格  
622 脑大畸形  
662 脑底异常血管网综合征  
662 脑底动脉环闭塞  
1023 脑底动脉环瘤  
179 脑、肝、肾综合征  
395 脑苷脂沉积病  
395 脑苷脂类脂沉积症  
977 脑腱黄瘤病  
977 脑脊髓胆固醇沉积综合征  
178 脑-肋骨-下颌骨综合征  
630 脑膜癌病  
817 脑膜积水

- 691 脑膜血管瘤病  
 915 脑、面、血管瘤病  
 180 脑、内脏综合征  
 915 脑、三叉神经、血管瘤病  
 1032 脑视网膜动静脉瘤综合征  
 641 脑小畸形  
 227 脑性盲  
 379 脑性肥胖病  
 896 脑性巨人症  
 66 脑、眼、皮肤毛细血管扩张症  
 581 脑延髓脊髓中断  
 915 脑颜面血管瘤综合征  
 776 脑叶萎缩症  
 776 脑叶硬化症  
 35 脑、掌、跖骨营养不良  
 793 脑卒中后综合征  
 455 脑震荡后综合征  
 1011 内分泌腺瘤病综合征  
 834 内分泌代谢异常性肾病变引起的侏儒  
 100 内侧纵束综合征  
 127 内侧束或臂丛神经炎  
 328 内皮细胞骨髓瘤  
 715 内生软骨瘤病  
 737 内生骨源性骨营养不良  
 997 内眼虹膜皮肤听器发育不良  
 907 Neumann 口疮病  
 907 粘膜呼吸道综合征  
 356 粘膜皮肤雀斑-心脏、粘膜、皮肝粘液瘤-多发性蓝色痣综合征  
 692 粘膜神经瘤综合征  
 692 粘膜神经瘤病并发内分泌性肿瘤  
 667 粘多糖病 I-H/S 型  
 668 粘多糖病 IH 型  
 669 粘多糖病 II 型  
 670 粘多糖病 III 型  
 671 粘多糖病 IX 型  
 672 粘多糖病 IS 型  
 673 粘多糖病 VI 型  
 674 粘多糖病 VII 型  
 356 粘液瘤-斑块状皮肤色素沉着-内分泌亢进综合征  
 46 粘液粘稠病  
 494 粘液性结肠综合征  
 890 粘液浆液分泌失调  
 664 粘脂(贮积)病, GM, 神经节甙脂症 I 型  
 665 粘脂(贮积)病 II 型  
 666 粘脂病 III 型  
 108 乌头样侏儒  
 330 鸟类饲养者肺  
 117 尿布蓝染综合征  
 117 尿蓝母尿综合征  
 832 尿道炎-结膜炎-关节炎综合征  
 472 尿道下裂和两眼分离过远综合征  
 1037 尿月经  
 1013 颞顶综合征  
 409 颞骨岩部骨髓炎  
 409 颞骨综合征  
 932 颞颌关节疼痛、功能紊乱综合征  
 932 颞颌关节疼痛、功能障碍综合征  
 932 颞颌关节综合征  
 931 颞叶发育不全综合征  
 527 颞叶切除后行为综合征  
 435 牛奶过敏肺综合征  
 646 牛奶中毒  
 705 女性假 Turner 综合征  
 885 农民肺  
 104 浓缩胆汁综合征  
 226 浓眉、小头、短肢综合征  
 490 浓缩牛奶综合征
- P**
- 1030 4P 综合征  
 1030 4P 部分单体综合征  
 649 17p13→pter 单体综合征  
 816 排便习惯缺陷综合征  
 314 排空延迟症

- 986 膀胱颈部狭窄、尿路感染综合征  
 986 膀胱颈部综合征  
 987 膀胱、输尿管返流综合征  
 605 Paget 病性骨病  
 748 Paget 偷窃综合征  
 751 Pancoast 肺尖综合征  
 758 帕金森病  
 4 Parrot 病  
 760 Parrot 梅毒性骨软骨炎综合征  
 760 Parrot 假性麻痹  
 997 胚胎固定综合征  
 325 贲门痉挛  
 599 贲门撕裂综合征  
 764 盆腔淤血综合征  
 765 盆腔脂肪过多症  
 500 皮层-纹状体-脊髓变性  
 129 皮层性发音困难  
 949 皮肤骨膜肥厚症  
 118 皮肤和胃肠道海绵状血管瘤  
 699 皮肤和滑膜的多中心性网状组织细胞瘤  
 575 皮肤和粘膜类脂沉积症  
 575 皮肤和粘膜透明蛋白变性  
 315 皮肤松弛  
 249 皮肤松垂  
 249 皮肤松弛综合征  
 315 皮肤弹性过高  
 315 皮肤弹性过高综合征  
 818 皮肤弹性假黄瘤  
 691 皮肤脊柱血管瘤  
 315 皮肤毛细血管破裂  
 315 皮肤毛细血管破裂伴有皮肤松弛和关节松弛  
 505 皮肤、软骨、角膜营养不良综合征  
 249 皮肤溶解  
 663 皮肤、粘膜、淋巴结综合征  
 396 皮肤、肾综合征  
 998 皮炎  
 125 皮脂腺腺瘤  
 675 皮脂腺瘤伴内脏肿瘤综合征  
 235 皮质、基底节、脊髓变性综合征  
 831 皮质齿状核黑质变性伴神经元色素缺乏  
 500 皮质纹状体脊髓变性  
 761 皮质外轴突发育不良  
 106 皮质下动脉硬化性脑病  
 227 皮质盲综合征  
 246 皮质醇增多症  
 72 脾肝综合征  
 471 脾功能亢进综合征  
 355 脾曲综合征  
 72 脾性贫血  
 281 脾性全血细胞减少症  
 1001 疲劳性手臂综合征  
 438 偏身肥大(先天性)综合征  
 438 偏身巨大症  
 371 偏视协调麻痹综合征  
 133 偏瘫综合征  
 136 偏瘫、智能缺陷综合征  
 443 偏斜视  
 270 漂浮肾  
 128 胼胝体综合征  
 128 胼胝体肿瘤综合征  
 547 平脸、短指甲、多发关节脱位综合征  
 577 平脑(脑回发育不全)  
 577 平脑畸形综合征  
 913 平胸综合征  
 362 破裂孔综合征  
 781 Poland 并指(趾)畸形  
 781 Poland 并指症  
 790 Popoff 肿瘤  
 801 Pott 骨折  
 459 铺地毯者膝  
 255 葡萄膜炎-类风湿关节炎综合征  
 395 葡萄糖脑苷脂沉积病  
 249 普遍性弹性组织溶解  
 680 普遍性小脑萎缩  
 805 Prinzmetale 心绞痛

## Q

- 202 器质性脑综合征
- 661 气管扩张症
- 661 气管支气管软化症
- 661 气管支气管扩张
- 160 气道阻力增大综合征
- 661 气管憩室病
- 720 纤维化充血性脾肿大综合征
- 720 纤维化性后腹膜炎
- 348 纤维结构不良或纤维异常增殖症(多骨型)
- 33 纤维性骨营养不良症
- 773 纤维性海绵体炎
- 33 纤维异常增殖症或纤维结构不良并发皮肤色素沉着和青春期早熟
- 682 纤维织炎综合征
- 804 前额叶综合征
- 366 前臂骨筋膜间隔综合征
- 127 前臂型臂丛麻痹
- 701 前扣带回综合征
- 453 前脑无裂畸形
- 122 前庭外侧核综合征
- 684 前斜角肌综合征
- 940 前斜角肌综合征
- 991 强直性脊柱炎
- 911 强直心脏综合征
- 21 强迫性抓握和摸索综合征
- 581 桥断综合征
- 581 桥脑、闭锁综合征
- 828 桥脑综合征
- 390 桥脑被盖外侧综合征
- 828 桥脑上部被盖综合征
- 648 桥脑下部腹侧综合征
- 371 桥脑下部内侧综合征
- 371 桥脑下部被盖综合征
- 371 桥脑内侧部综合征
- 648 桥脑外侧综合征
- 176 桥脑中央髓鞘溶解症
- 247 桥脑小脑角肿瘤
- 702 鞘磷脂沉积病
- 586 青春期前全垂体机能减退(Ⅲ型)
- 564 青年性高尿酸血症
- 696 青年性黄色肉芽肿
- 400 青年性间发性黄疸
- 912 青年性类风湿关节炎
- 470 青年性畸形性骨炎
- 470 青年性畸形性骨皮质增生
- 912 青年性畸形性关节炎
- 939 青年性手指骨骺骨软骨炎
- 864 青年驼背症
- 564 青年性痛风合并脑侵犯
- 864 青年性圆背症
- 20 青铜色皮病
- 289 倾倒综合征
- 260 丘脑综合征
- 260 丘脑后外侧综合征
- 260 丘脑前外侧综合征
- 260 丘脑内侧综合征
- 634 丘脑中脑综合征
- 260 丘脑感觉过敏性麻木
- 257 丘疹鳞状萎缩性皮炎
- 501 球菌性肠中毒
- 537 球形细胞型白质营养不良
- 581 去传出状态
- 127 全臂丛麻痹综合征
- 453 全前脑畸形
- 737 全身脆弱性骨硬化
- 605 全身肥大性骨关节病
- 811 全身痉挛病
- 700 全身肌肉耗竭综合征
- 148 全身性钙质沉着
- 469 全身性骨皮质增生(Worth型)
- 1031 全身性黄色瘤伴肾上腺钙化综合征
- 348 全身性纤维骨营养不良
- 1014 全身性肌阵挛发作
- 699 全身性巨细胞-组织细胞瘤



- 1014 全身性屈曲性癫痫 良
- 833 全身性软骨软化症 832 Reiter 三联症
- 739 全身性石骨症 838 Ribbing's 遗传性多发性骨干硬化症
- 315 全身性弹力纤维发育异常 847 Robert-Jones 骨折
- 737 全身性致密性骨炎 851 Roger 病
- 551 全身性脂肪营养不良 633 Rolandic 静脉栓塞症
- 339 全血细胞减少和多发畸形 439 溶血性尿毒性综合征
- 339 全血球减少-四肢骨发育不全综合征 629 绒毛状胃病
- 19 全心传导阻滞综合征 70 绒球小结叶综合征
- 453 全终脑畸形 237 肉芽肿性小肠结肠炎
- 455 拳击家综合征 175 乳糜泻
- 27 缺舌、缺指(趾)综合征 175 乳糜泻综合征
- 780 缺铁性咽下困难 634 乳头体后动脉综合征
- 780 缺铁性贫血、吞咽困难综合征 557 乳头旁综合征
- 495 缺血性肠病综合征 191 乳腺纤维增生症
- 944 缺肢、先天性发育不全性血小板减少综合征 909 乳腺切除后淋巴肉瘤
- 817 Quincke 脑膜炎 909 乳腺切除后综合征
- 468 Quincke 水肿综合征 575 Rossle-Urbach-Wiethe 脂蛋白沉积症
- 927 软腭、咽、喉麻痹
- 3 软骨成长不全
- 410 软骨成长不全Ⅱ型
- 4 软骨发育不全
- 4 软骨发育不良
- 715 软骨发育异常
- 144 软骨发育异常、面部畸形和多指(趾)畸形
- 597 软骨发育不良并发血管瘤
- 671 软骨骨营养不良或营养障碍
- 815 软骨钙化病
- 815 软骨钙化性滑膜炎
- 505 软骨、皮角膜营养不良
- 502 软骨毛发发育不良综合征
- 638 软骨、头发发育不良综合征
- 995 软骨软化症
- 995 软骨软化性关节炎
- 317 软骨、外胫层发育不良
- 597 软骨营养不良并发血管错构瘤
- 597 软骨营养不良血管瘤
- 869 软骨营养不良性肌强直
- 785 染色体 5-X 综合征
- 956 染色体 8 三体综合征
- 957 染色体 9 三体综合征
- 959 染色体 17 部分重复综合征
- 115 染色体不稳定综合征
- 115 染色体破裂综合征
- 894 桡骨远端屈曲型骨折
- 933 桡骨肱骨关节滑囊炎综合征
- 827 Rathk's 囊肿
- 1008 热带性肺部嗜酸细胞浸润症
- 1008 热带性嗜酸粒细胞增多症
- 73 妊娠大肠杆菌菌血症综合征
- 584 妊娠-肺结节病-皮肤红斑综合征
- 991 韧带骨化性脊柱炎Ⅱ型综合征
- 662 日本人脑血管病变
- 618 Reimann 间发性病变
- 973 Reinhardt-Pfeiffer 尺骨、腓骨结构不

## R

- 995 软骨性关节炎-耳聋综合征  
 330 软木尘肺  
 630 软脑膜转移  
 935 软脑膜自发性出血  
 213 软手综合征  
 879 锐肋综合征  
 832 Ruhr 风湿病
- S**
- 215 腮腺后窝综合征  
 988 腮腺后间隙综合征  
 370 三叉神经痛  
 370 三叉神经痛综合征  
 370 三叉神经痛性抽搐  
 825 三叉神经旁综合征  
 825 三叉神经旁交感综合征  
 304 三尖瓣下移畸形  
 480 三尖瓣闭锁综合征  
 302 三联综合征  
 209 三叶草(苜蓿叶)状颅骨综合征  
 209 三叶形颅骨综合征  
 317 三胚叶软骨发育异常  
 956 三体 8 综合征  
 957 三体 9 综合征  
 958 三体 13~15 综合征  
 960 三体 16~18 综合征  
 960 三体 18 综合征  
 285 三体 21 综合征  
 961 三体 22 综合征  
 697 散发性胸腺发育不全症  
 992 Saint 氏三联综合征  
 670 Sanfilippo HS 粘多糖病  
 873 SC 综合征  
 873 SC 短肢综合征  
 387 Schminke 肿瘤性单侧颅神经麻痹综合征  
 868 Schull 畸形性头颅血肿  
 430 色氨酸代谢障碍综合征  
 430 色氨酸吸收不全综合征  
 114 色素失禁病  
 691 色素失禁症  
 266 色素性干皮病伴神经性并发症  
 498 色素性绒毛小结节性滑膜炎  
 356 色素痣-心房粘液瘤-粘液样神经纤维瘤-雀斑综合征  
 1014 闪光性大惊厥  
 1002 上部交叉性偏瘫综合征  
 751 上肺沟综合征  
 751 上沟综合征  
 415 上颌骨体部水平骨折  
 610 上颌窦、鼻发育异常  
 127 上颈神经根综合征  
 757 上丘综合征  
 920 上腔静脉综合征  
 757 上仰视性麻痹综合征  
 920 上纵隔综合征  
 52 上肢无脉症  
 454 上肢和心血管综合征  
 905 烧灼性神经痛  
 991 少年型脊柱炎  
 402 舌腭粘连、小舌、牙齿发育不全和四肢畸形  
 721 舌、面发育异常  
 402 舌上粘连综合征  
 859 身材矮小、不对称、性早熟综合征  
 285 伸舌样白痴  
 690 神经白塞综合征  
 631 神经淀粉样变性Ⅳ型综合征  
 62 神经关节肌肉发育异常  
 99 神经节贰脂病Ⅲ型  
 700 神经肌肉耗竭综合征  
 691 神经、皮肤病综合征  
 691 神经皮肤黑变病  
 996 神经纤维瘤病  
 702 神经鞘髓磷脂沉积病  
 702 神经鞘髓磷脂沉积症  
 692 神经内分泌结构异常

- |      |                       |      |                   |
|------|-----------------------|------|-------------------|
| 121  | 神经视网膜-血管瘤病综合征         | 952  | 湿肺病               |
| 150  | 神经痛性骨病综合征             | 952  | 湿肺综合征             |
| 190  | 神经营养性关节病              | 1016 | 湿肺综合征             |
| 691  | 神经性鱼鳞癣                | 1028 | 湿疹和血小板减少综合征       |
| 939  | 神经血管压迫综合征             | 1028 | 湿疹-血小板减少性免疫缺陷病    |
| 688  | 肾病综合征                 | 291  | 十二指肠-结肠综合征        |
| 41   | 肾、耳、眼综合征              | 412  | 十二指肠溃疡综合征         |
| 117  | 肾钙盐沉着                 | 134  | 十二指肠腺增生症          |
| 802  | 肾、面发育异常或结构不良          | 919  | 十二指肠淤积综合征         |
| 802  | 肾、面综合征                | 544  | 十二指肠狭窄综合征         |
| 1025 | 肾母细胞瘤                 | 557  | 十二指肠憩室致梗阻性黄疸综合征   |
| 1025 | 肾胚胎瘤                  | 557  | 十二指肠憩室并胆胰管综合征     |
| 1025 | 肾胚胎性癌肉瘤               | 167  | 石膏综合征             |
| 1031 | 肾上腺钙化-家族性黄色瘤病         | 739  | 石骨症               |
| 22   | 肾上腺-弥漫性轴周性脑炎          | 1016 | 实肺综合征             |
| 20   | 肾上腺皮质功能不全             | 680  | 实质性小脑变性           |
| 246  | 肾上腺皮质机能亢进             | 680  | 实质性小脑萎缩综合征        |
| 1031 | 肾上腺皮质类脂质沉积综合征         | 863  | 食道裂孔疝并有颈扭转痉挛和异常姿态 |
| 768  | 肾上腺神经母细胞瘤 (Pepper 型瘤) | 992  | 食道裂孔疝-胆石-憩室病综合征   |
| 20   | 肾上腺性黑斑病 (黄褐病)         | 992  | 食道旁疝              |
| 22   | 肾上腺性脑白质营养不良           | 1039 | 食道入口憩室            |
| 23   | 肾上腺性变态综合征             | 325  | 食管贲门失弛张综合征        |
| 24   | 肾上腺、性器官综合征 (先天性)      | 325  | 食管扩张运动异常综合征       |
| 687  | 肾髓质囊性病                | 325  | 食管无蠕动症            |
| 570  | 肾小管性酸中毒               | 395  | 食土综合征             |
| 81   | 肾小管碱中毒                | 397  | 食土癖、侏儒、性腺机能减退综合征  |
| 943  | 肾小管性盐耗损综合征            | 839  | 视定向障碍 II 型综合征     |
| 270  | 肾下垂                   | 189  | 视觉失认综合征           |
| 340  | 肾性糖尿病性侏儒伴有低磷血症性佝偻病    | 451  | 视觉定向障碍 I 型综合征     |
| 834  | 肾性骨营养不良症              | 248  | 视交叉综合征            |
| 834  | 肾性侏儒综合征               | 260  | 视床综合征             |
| 834  | 肾性幼稚综合征               | 262  | 视-隔发育不良           |
| 834  | 肾性生长停滞综合征             | 538  | 视网膜发育不良           |
| 812  | 失蛋白性胃肠病               | 691  | 视网膜与小脑血管瘤病        |
| 98   | 失语、失用、失读综合征           | 890  | 视网膜性视觉缺失多囊肾和脑畸形   |
| 701  | “失认、失用、失语”综合征         | 444  | 视网膜及中枢神经血管瘤病      |
| 776  | 失语、失认、失用综合征           | 1032 | 视网膜和中脑动静脉瘤        |
| 943  | 失盐性肾炎综合征              | 1018 | 噬脂性肠道肉芽肿病         |

- 554 嗜肺杆菌军人病
- 583 嗜酸细胞肺浸润
- 821 嗜酸细胞增多性肺浸润
- 821 嗜酸细胞性肺炎
- 1008 嗜酸粒细胞增多性肺综合征
- 468 嗜酸性细胞性胃肉芽肿综合征
- 468 嗜酸性粒细胞增多综合征
- 468 嗜酸性细胞性胃肠炎
- 761 嗜苏丹性白质营养不良
- 865 嗜苏丹性脑白质营养不良
- 155 嗜银细胞瘤综合征
- 694 嗜中性白血球功能紊乱综合征
- 695 嗜中性白血球功能紊乱综合征 (Job 型)
- 693 嗜中性白血球功能紊乱综合征 (分类)
- 885 收割者垄肺
- 652 收缩中期喀喇音-收缩晚期杂音综合征
- 652 收缩期喀喇音-杂音综合征
- 580 手裂畸形
- 422 手筋膜间隔区综合征
- 501 手术后肠炎
- 716 手术后横结肠功能紊乱
- 432 手指骨增殖性关节炎
- 569 手指和肘关节畸形
- 193 手掌-口综合征
- 423 手、足综合征
- 424 手-足-子宫综合征
- 421 手足徐动症样运动
- 421 手足徐动症样综合征
- 720 输尿管周围纤维化
- 26 输入肠袢综合征
- 314 输出袢综合征
- 314 输出袢功能性梗阻
- 1016 输液后肺综合征
- 1016 输液后肺充血性综合征
- 1016 输血后肺
- 492 双肠扭转
- 634 双侧旁正中丘脑综合征
- 906 双侧多囊性卵巢综合征
- 802 双侧肾不发育综合征
- 968 双生胎儿血流交换综合征
- 278 双行睫毛、淋巴水肿综合征
- 227 双眼同侧性偏盲
- 984 水泻综合征
- 984 水泻、低血钾、无胃酸综合征
- 984 水样泻和低血钾综合征
- 251 水潴留性肥胖
- 462 水俣病
- 38 髓鞘形成不良性白质营养不良伴巨颅脑综合征
- 989 髓鞘形成障碍综合征
- 687 髓质囊肿性病变综合征
- 145 髓质海绵肾
- 523 睡眠过度、食欲过盛综合征
- 426 四肢不全并发小下颌畸形
- 517 四肢对称性角皮病
- 789 四征综合征
- 881 Shepherd 骨折
- 859 Silver-Russell 侏儒
- 902 Sprengel 氏畸形
- 392 松弛症
- 374 松果体、神经病、眼病综合征
- 763 松果体综合征
- 356 松软瓣膜综合征
- 777 缩窄性心包炎
- 911 缩窄性心脏病
- 502 锁骨颅骨成骨不全综合征
- 916 锁骨下盗血作用
- 916 锁骨下动脉偷漏综合征
- 916 锁骨下动脉盗血综合征
- 894 Smith 骨折
- 903 Stanesco 骨结构不良
- 903 Stanesco 骨发育障碍综合征
- 683 Steinert-Betten 营养不良
- 905 Sudeck 萎缩
- 917 Sudeck 骨萎缩

- 819 Sudeck 前骨盆带萎缩症
- 486 Swiss 型无丙种球蛋白血症和骨结构不良
- T**
- 926 Takayasu 动脉病
- 855 胎病性风疹综合征
- 62 胎儿畸形性肌营养不良
- 4 胎儿软骨营养不良
- 614 胎儿宫内窘迫
- 640 胎儿增生性软骨营养不良或发育不全
- 849 胎儿面孔综合征
- 615 胎粪阻塞综合征
- 615 胎粪栓塞综合征
- 614 胎粪性宫内窘迫
- 315 弹性皮肤
- 786 糖原累积症
- 993 糖原贮积病 I 型
- 993 糖元累积症 I 型
- 786 糖原累积症 II 型
- 364 糖原贮积病 III 型
- 993 糖元性肝、肾肿大
- 929 Taussing-Bing 综合征
- 929 Taussing-Bing 畸形
- 512 特发性出血性肉瘤综合征
- 173 特发性肺棕色硬结综合征
- 173 特发性肺含铁血黄素沉着综合征
- 334 特发性非动脉硬化性脑血管钙化
- 251 特发性浮肿综合征
- 470 特发性高磷酸酶症
- 1021 特发性高血钙症
- 337 特发性骨关节病和颅骨缺损
- 817 特发性良性脑积水综合征
- 483 特发性呼吸窘迫综合征
- 619 特发性巨结肠
- 468 特发性胃肠道嗜酸性细胞浸润综合征
- 504 特发性空肠假性梗阻
- 58 特发性泌乳闭经综合征
- 420 特发性弥漫性肺间质纤维化
- 120 特发性食道破裂
- 467 特发性血钙过高症
- 773 特发性阴茎海绵体纤维硬结症
- 738 条纹状骨病
- 819 痛性骨炎
- 948 痛性眼肌麻痹综合征
- 948 痛性眼麻痹综合征
- 25 体外循环肺
- 135 体位改变综合征
- 400 体质性肝机能不良
- 461 “体液”综合征
- 465 体育性心脏综合征
- 71 同心圆性硬化
- 71 同心性轴周性脑炎综合征
- 456 同型胱氨酸尿症
- 10 头面(骨)畸形(Saethre-Chotzen 型)
- 177 头颅骨骼发育异常
- 613 头颅异常和内脏囊肿
- 250 头皮松垂和智力低下综合征
- 942 头褶缺损、上部露脏畸形
- 573 头、胸、臂型脂肪营养不良
- 262 透明隔、眼发育异常和垂体性侏儒
- 208 突变性骨发育不全
- 86 突脐、巨舌、巨体综合征
- 946 突眼粘液水肿骨关节病综合征
- 554 退伍军人病
- 364 脱支酶糖原贮积病
- 645 唾、泪腺肥大症
- 705 Turner 表型或显型伴有正常核型
- 705 Turner 样综合征
- W**
- 11 Waardenburg 型尖头并指(趾)畸形综合征
- 832 Waelsch 尿道炎、尿道、关节综合征
- 1000 外侧裂综合征

- 245 外胚层发育不良、眼畸形综合征  
 305 外胚叶发育异常(少汗)综合征  
 317 外胚叶软骨发育异常  
 84 外伤儿童综合征  
 917 外伤后反射性营养不良  
 917 外伤后骨萎缩症  
 917 外伤后骨质疏松症  
 241 外伤性眶尖综合征  
 953 外伤性抑制扩散综合征  
 63 外伤性无月经症  
 330 外源性过敏性肺泡炎  
 34 顽固性佝偻病  
 151 弯肢综合征  
 151 弯肢性侏儒  
 551 完全性脂肪营养不良和类肢端肥大性巨人症  
 551 完全性脂肪营养不良  
 677 晚发多发性骨髓结构不良  
 728 晚发骨脆症  
 728 晚发成骨不全  
 99 晚发性婴儿黑蒙性家族性痴呆  
 899 晚发性脊椎骨骺结构不良  
 474 晚发性软骨发育不全  
 166 腕部正中神经损伤综合征  
 166 腕管狭窄性腱鞘炎  
 166 腕管综合征  
 933 网球肘综合征  
 979 网状血管痣  
 446 网状内皮细胞增生症  
 239 网状组织细胞肉芽肿  
 239 网状组织细胞瘤  
 69 维生素C缺乏病  
 607 维生素过多性脑积水  
 817 维生素过多性脑积水综合征  
 501 伪膜性肠炎  
 501 伪膜性小肠结肠炎  
 854 萎缩性斑皮和白内障  
 683 萎缩性肌强直  
 890 萎缩性泪腺、唾液腺病  
 1041 胃泌素瘤  
 1011 胃肠道、内分泌综合征  
 468 胃肠道血管神经性水肿综合征  
 391 胃、结肠、心综合征  
 289 胃残端综合征  
 629 胃粘膜肿瘤样肥大  
 629 胃粘膜巨肥厚症  
 797 胃切除术后综合征  
 797 胃切除术后吸收不良  
 103 胃切除后胆汁返流性胃炎  
 32 胃切除术后、人格缺陷综合征  
 289 胃手术后假性缺乏综合征  
 628 胃液吸入性肺炎  
 628 胃酸吸入肺综合征  
 599 胃食道裂伤综合征  
 392 胃、食道返流综合征  
 468 胃嗜酸性肉芽肿  
 992 胃、心综合征  
 1004 Wegener 肉芽肿病  
 805 稳定型心绞痛  
 1013 Wernicke 失语综合征  
 1023 Willis 环动脉瘤  
 1025 Wilms 瘤  
 86 Wilms 瘤和半身肥大综合征  
 1031 Wolman 家族性类脂沉积症  
 2 无 $\beta$ 脂蛋白血症  
 2 无 $\beta$ 脂蛋白血症综合征  
 48 无甲畸形、先天性缺指(趾)综合征  
 47 无虹膜-Wilms 肿瘤综合征  
 567 无菌性疣状心内膜炎  
 524 无精子综合征  
 714 无力性结肠绞痛  
 926 无脉症  
 577 无脑回畸形  
 577 无脑回畸形综合征  
 65 无脾综合征  
 453 无嗅脑畸形

## X

- 1033 X 综合征
- 889 西蒙兹综合征
- 598 吸收不良综合征
- 628 吸入性肺炎
- 628 吸入性临床肺炎
- 628 吸入酸性肺炎
- 238 息肉、色素沉着、秃发、指甲营养不良综合征
- 528 膝关节皱襞综合征
- 762 膝关节内侧副韧带钙化
- 762 膝关节周围钙化症
- 880 席汉综合征
- 720 系统性非特性纤维化
- 286 系统性红斑性狼疮样综合征
- 945 系统性红斑性狼疮
- 995 系统性软骨软化症
- 818 系统性弹性病
- 872 系统性硬皮病
- 113 细菌过度繁殖综合征
- 602 细长指(趾)畸形
- 152 矽肺关节炎
- 404 下颌、面发育不全并发球上皮样囊肿
- 419 下颌、眼、面部、颅骨发育不全、毛发稀少综合征
- 419 下颌、眼、面与头颅发育异常
- 426 下颌发育不全与四肢不全畸形
- 350 下颌骨发育不全
- 954 下颌骨、面骨发育不全
- 954 下颌面骨发育障碍
- 954 下颌颜面成骨不全综合征
- 848 下颌退缩症
- 482 下丘脑综合征
- 717 下丘脑、肺换气低下综合征
- 379 下丘脑幼稚型肥胖病
- 489 下腔静脉阻塞综合征
- 1039 下咽部后壁憩室
- 854 先天性斑皮症
- 138 先天性伴性遗传缺陷种球蛋白综合征
- 192 先天性白细胞异常白化病综合征
- 419 先天性白内障和稀毛症综合征
- 438 先天性不对称
- 138 先天性丙种球蛋白缺乏症
- 727 先天性成骨不全
- 200 先天性点状骨骺
- 31 先天性胆道闭锁综合征
- 109 先天性单纯红细胞性再生障碍性贫血
- 199 先天性胆管扩张综合征
- 627 先天性单肢型骨质增生性骨病
- 855 先天性德国麻疹
- 81 先天性低血钾症
- 392 先天性短食道
- 525 先天性短颈
- 61 先天性多发性关节松弛症
- 62 先天性多发性关节弯曲
- 62 先天性多发关节挛缩
- 739 先天性(恶性)石骨症
- 350 先天性耳聋和两眼分离过远综合征
- 997 先天性耳聋、眼病、白额发综合征
- 287 先天性非溶血性黄疸直接Ⅰ型
- 222 先天性反复感染综合征
- 855 先天性风疹综合征
- 813 先天性腹肌缺损伴阻塞性尿道疾患
- 813 先天性腹肌缺损综合征
- 200 先天性钙化性软骨发育不良
- 31 先天性肝内胆管发育不良症
- 199 先天性肝内胆管扩张症
- 637 先天性干骺端发育障碍
- 466 先天性高氨血症
- 570 先天性高氯血性酸中毒综合征
- 525 先天性骨性斜颈综合征
- 682 先天性骨化性纤维结构不良
- 61 先天性关节弛缓
- 62 先天性关节肌肉发育不良
- 59 先天性环枕部畸形
- 445 先天性巨结肠症

- 223 先天性巨十二指肠症
- 902 先天性肩部抬高综合征
- 902 先天性肩胛骨高位症
- 62 先天性肌营养不良
- 1010 先天性肌无张力
- 62 先天性畸形性肌营养不良
- 898 先天性脊椎骨骺结构不良
- 177 先天家族性侏儒伴头颅骨骼发育异常
- 979 先天性静脉扩张
- 55 先天性颅骨和头皮缺损
- 967 先天性卵巢发育不全症
- 104 先天性免疫性溶血性肝炎
- 222 先天性免疫缺陷综合征
- 245 先天性面部偏侧肥大
- 115 先天性毛细血管扩张性红斑
- 209 先天性脑积水伴子宫内冠状和人字缝的骨性融合
- 761 先天性皮层外轴索再生障碍症
- 854 先天性皮肤异色病
- 55 先天性皮肤发育不全综合征
- 1 先天性贫血、拇指三指骨畸形综合征
- 525 先天性蹼状颈综合征
- 736 先天性髻骨角综合征
- 137 先天性 $\gamma$ -球蛋白缺乏症
- 487 先天性全身性完全痛感缺乏
- 551 先天性全身脂质营养不良
- 81 先天性醛固酮增多症
- 55 先天性缺皮
- 1022 先天性软骨缺损支气管扩张综合征
- 402 先天性舌面增生
- 544 先天性十二指肠内源性梗阻
- 989 先天性双侧手足徐动症
- 487 先天性无痛症
- 487 先天性痛缺失
- 577 先天性无脑回
- 816 先天性无功能性结肠
- 654 先天性外展神经和面神经麻痹
- 979 先天性网状青斑
- 59 先天性小脑扁桃体和延髓下疝综合征
- 221 先天性心脏病及胸骨、膈、前腹壁综合征
- 893 先天性细小结肠症
- 704 先天性象皮病
- 459 修女膝
- 273 先天性胸腺发育不全
- 273 先天性胸腺不发育
- 538 先天性眼、脑发育不全
- 649 先天性眼、肾、脑畸形综合征
- 285 先天愚型白痴
- 285 先天愚型样者
- 585 先天愚型样白痴
- 691 先天性鱼鳞癣并发痉挛性截瘫和智力低下
- 46 先天性胰腺外分泌腺发育不全综合征
- 205 先天性胰腺外分泌发育不全综合征
- 339 先天性再生障碍性贫血
- 315 先天性中胚叶营养不良
- 1005 先天性中胚层二形性营养不良
- 705 先天性侏儒痴呆综合征
- 364 限局性糊精病
- 911 限制性心脏病
- 593 香蕉指畸形
- 315 橡皮人
- 113 小肠郁滞综合征
- 113 小肠被污染综合征
- 848 小颌-舌根下沉-吸气性气道阻塞综合征
- 848 小颌畸形-舌下垂综合征
- 974 小下颌、多指(趾)和生殖器畸形
- 488 小儿肥胖综合征
- 340 小儿型 Lignac-Fanconi 综合征
- 341 小儿型 Lignac-Fanconi 综合征
- 555 小儿 Wernicke 脑病
- 524 小睾丸症
- 330 小麦象鼻虫病
- 284 小脑半球切除后舞蹈样综合征
- 59 小脑扁桃体延髓联合畸形
- 216 小脑发育不全综合征



- |      |                      |      |                     |
|------|----------------------|------|---------------------|
| 444  | 小脑和视网膜综合征            | 797  | 心理性溃疡综合征            |
| 1000 | 小脑后下动脉综合征            | 431  | 心绞痛综合征              |
| 450  | 小脑橄榄变性综合征            | 643  | 心尖收缩期卡嗒音综合征         |
| 606  | 小脑橄榄萎缩               | 805  | 心肌梗塞前综合征            |
| 680  | 小脑皮质性共济失调            | 798  | 心肌梗塞后综合征            |
| 606  | 小脑 Purkinje 细胞层状萎缩   | 157  | 心、面综合征              |
| 247  | 小脑桥脑角综合征             | 159  | 心面（肺动脉瓣发育异常）综合征     |
| 918  | 小脑上动脉综合征             | 349  | 心内膜下纤维弹力组织增生症       |
| 606  | 小脑实质性萎缩              | 349  | 心内膜纤维化              |
| 1000 | 小脑下脚综合征              | 1007 | 心内膜弹力纤维增生症          |
| 70   | 小脑中线综合征              | 1007 | 心内膜硬化               |
| 416  | 小脑中、下脚综合征            | 160  | 心脏-呼吸道病变综合征         |
| 108  | 小头综合征                | 778  | 心脏、呼吸道、肥胖综合征        |
| 707  | 小头畸形                 | 356  | 心脏粘液瘤综合征            |
| 895  | 小头、小颌、并趾综合征          | 558  | 心脏-皮肤综合征            |
| 750  | 小头、精神发育不全、痉挛性双侧瘫痪综合征 | 161  | 心脏-声带综合征            |
| 750  | 小头、双侧痉挛性综合征          | 794  | 心脏手术后综合征            |
| 707  | 小头-纹状体、小脑钙化-脑白质营养不良症 | 786  | 心脏糖原生成              |
| 797  | 小胃综合征                | 840  | 心脏性喘息               |
| 463  | 小细胞纹状综合征             | 465  | 心脏运动性增大             |
| 559  | 小眼球、小头畸形             | 158  | 心脏综合征               |
| 642  | 小眼球和指（趾）畸形           | 454  | 心血管-肢体综合征           |
| 1021 | 小妖精脸综合征              | 86   | 新生儿低血糖巨内脏巨舌小头综合征    |
| 481  | 小鱼际捶打综合征             | 969  | 新生儿肺水肿              |
| 522  | 小指末节内弯畸形             | 969  | 新生儿肺水分潴留综合征         |
| 356  | 心瓣膜粘液变性              | 483  | 新生儿肺透明膜病            |
| 271  | 心包、膈肌粘连综合征           | 483  | 新生儿呼吸窘迫综合征          |
| 777  | 心包炎-假性肝硬化            | 969  | 新生儿呼吸窘迫Ⅱ型综合征        |
| 794  | 心包手术后综合征             | 476  | 新生儿骨异常变形病           |
| 510  | 心耳并列                 | 969  | 新生儿湿肺症              |
| 156  | 心耳综合征                | 969  | 新生儿暂时性呼吸增快          |
| 454  | 心房、手指发育不良            | 969  | 新生儿暂时性呼吸困难          |
| 454  | 心房、手指综合征             | 952  | 新生儿暂时性呼吸窘迫          |
| 778  | 心肺-肥胖性综合征            | 952  | 新生儿暂时性呼吸急促          |
| 871  | 心肺畸形军刀综合征            | 1024 | 新生儿灶性肺过度充气          |
| 454  | 心和肢综合征               | 698  | 新型淋巴瘤综合征            |
| 619  | 心理性巨结肠               | 38   | 星形细胞纤维蛋白样变性综合征      |
|      |                      | 137  | 性联 $\gamma$ -球蛋白缺乏症 |
|      |                      | 550  | 性幼稚、色素视网膜炎、多指畸形综    |

- 合征  
 763 性早熟综合征  
 967 性腺生殖力不全  
 32 信天翁综合征  
 781 胸大肌缺损、短指并指综合征  
 942 胸腹壁缺损综合征  
 64 胸廓、骨盆、指(趾)营养不良  
 947 胸廓软骨炎  
 52 胸颈阻塞性病变  
 940 胸腔出口综合征  
 940 胸小肌压迫综合征  
 697 胸腺发育不良  
 273 胸腺不发育  
 273 胸腺未形成  
 486 胸腺无淋巴形成和骨结构不良  
 945 胸腺瘤综合征  
 945 胸腺瘤和 Cushing 综合征  
 25 休克肺  
 327 悬垂心  
 514 血管瘤伴发血小板减少  
 732 血管瘤性痣伴骨质溶解  
 790 血管球瘤  
 168 血管淋巴样错构瘤  
 526 血管扩张性肢体肥大症  
 790 血管肌肉神经瘤  
 361 血管畸形性坏死性脊髓病  
 268 血管硬化性阵发性肌无力综合征  
 268 血管硬化性间歇性失运动综合征  
 268 血管硬化性间歇性运动障碍综合征  
 203 血管炎性肉芽肿  
 790 血管神经瘤  
 919 血管压迫十二指肠综合征  
 526 血管性骨肥大综合征  
 201 血浆凝血活酶成分缺乏症  
 170 血栓静脉炎性脾大综合征  
 799 血栓后综合征  
 800 血栓形成后综合征  
 800 血栓形成后状态  
 514 血小板病变性血管瘤  
 944 血小板减少和桡骨阙如综合征 (Tar 型)  
 201 血友病乙  
 691 线状色素疣伴有智力低下和癫痫  
 571 线状脂腺痣综合征  
 671 线状脂腺痣  
 571 线状色素疣  
 571 线形痣  
 1034 XY 纯性腺发育不全  
 1035 XYY 综合征  
 705 XX 和 XY Turner 遗传表型综合征
- ### Y
- 841 牙齿发育不全和虹膜、角膜、中胚叶发育不全  
 478 牙釉质发育不全与钙化不全、甲脱离和功能性少汗综合征  
 235 亚急性病毒性海绵状脑病  
 500 亚急性海绵状脑病  
 555 亚急性坏死性脑脊髓病  
 361 亚急性坏死性脊髓炎  
 555 亚急性坏死性脑病  
 865 亚急性硬化性脑白质炎  
 425 亚急性或慢性弥漫性组织细胞增多症
- ### X
- 963 咽鼓管周围综合征  
 1039 咽部憩室  
 1039 咽食管憩室  
 727 严重性成骨不全  
 662 烟雾病  
 259 延髓前部综合征  
 259 延髓旁正中中部综合征  
 184 延髓外侧联合综合征  
 1000 延髓背外侧综合征  
 1000 延髓外侧综合征  
 409 岩骨尖综合征  
 409 岩尖综合征  
 497 岩蝶交叉综合征

- 497 岩蝶间隙综合征
- 407 颜面畸形、动脉导管未闭综合征
- 232 颜面畸形、口粘膜乳头状瘤病综合征
- 853 颜面营养神经病
- 333 颜面、指(趾)、生殖器综合征
- 241 眼部挤压伤综合征
- 712 眼、齿、指(趾)发育异常
- 712 眼、齿、指(趾)综合征
- 712 眼、齿、骨骼发育异常
- 1005 眼、短肢、短身材综合征
- 458 眼和交感神经综合征
- 352 眼肌麻痹、共济失调、深反射消失综合征
- 404 眼、耳、脊柱综合征
- 404 眼、耳、脊柱发育不良综合征
- 404 眼、耳、脊柱结构不良
- 404 眼、脊柱发育不良
- 411 眼距过宽综合征
- 87 眼、口、生殖器综合征
- 458 眼瞳孔综合征
- 258 眼眶底综合征
- 869 眼裂狭小、肌病、侏儒综合征
- 538 眼、脑发育不全综合征
- 587 眼、脑、肾综合征
- 832 眼、尿道、关节综合征
- 443 眼球偏斜综合征
- 443 眼球反侧偏斜
- 642 眼球缺乏和指(趾)畸形
- 86 眼突、大舌巨人综合征
- 723 眼调节障碍躯体震颤良性脑炎综合征
- 419 眼、下颌、头颅发育异常伴毛发缺少
- 719 眼、下颌、肢发育异常
- 711 眼、小脑、肌阵挛性综合征
- 1015 眼、椎综合征
- 25 氧中毒
- 590 腰肋综合征
- 585 腰痛、血尿综合征
- 171 腰椎管狭窄压迫马尾神经综合征
- 590 腰椎、肋骨综合征
- 95 腰椎骶化、脊柱侧弯、坐骨神经痛综合征
- 685 腰椎椎管狭窄综合征
- 286 药物狼疮
- 286 药物性狼疮综合征
- 286 药物诱发的红斑狼疮综合征
- 286 药物性狼疮样综合征
- 286 药物引起的系统性红斑性狼疮综合征
- 107 养鸽人病
- 107 养鸟者肺病
- 107 养鸟者肺病综合征
- 1001 夜间手臂感觉障碍
- 749 腋静脉创伤性血栓形成
- 100 一个半综合征
- 924 一侧或肺叶性透明肺
- 387 一侧颅底综合征
- 387 一侧性颅神经麻痹综合征
- 387 一侧多发性颅神经麻痹
- 387 一侧多颅神经广泛性进行性损害综合征
- 369 一侧视神经萎缩对侧视乳头水肿综合征
- 709 一时性髌关节炎
- 990 遗传性残废性角化瘤
- 835 遗传性出血性毛细管扩张
- 743 遗传性淀粉样肾病综合征
- 925 遗传性多发性强硬性关节病
- 125 遗传性多发全身性错构瘤病
- 733 遗传性多中心骨质溶解
- 938 遗传性感觉神经根病
- 466 遗传性高氨血症
- 470 遗传性高磷酸酶
- 734 遗传性骨质溶解
- 398 遗传性骨结构不良老年状皮肤
- 910 遗传性关节、眼病变
- 378 遗传性共济失调多发神经炎综合征
- 123 遗传性过早白发综合征
- 604 遗传性痉挛性共济失调综合征
- 767 遗传性甲状腺肿和耳聋

- 329 遗传性畸形性软骨发育异常
- 704 遗传性淋巴性水肿
- 704 遗传性淋巴水肿 I 型 (Nonne-Mjlroy 型)
- 704 遗传性淋巴水肿 II 型 (Meige 型)
- 240 遗传性颅面发育不全
- 82 遗传性皮肤、下颌骨多发性肿瘤病
- 704 遗传性水肿
- 552 遗传性视神经炎
- 552 遗传性视神经萎缩
- 41 遗传性肾病和神经性耳聋
- 41 遗传性肾炎-神经性耳聋综合征
- 818 遗传性弹性营养不良
- 742 遗传性胃肠道息肉伴粘膜、皮肤色素沉着症
- 728 遗传性晚发性骨脆症
- 388 遗传性腺瘤病
- 154 遗传性腺瘤综合征
- 430 遗传性烟酸缺乏症
- 388 遗传性息肉病和多发性骨瘤
- 704 遗传性营养性水肿
- 332 遗传性营养不良类脂沉积症
- 378 遗传性运动失调
- 736 遗传性指甲发育异常 (HOOD)
- 608 遗传性智力发育不全、小脑、脊髓变性
- 608 遗传性智力发育不全、小脑、晶体变性综合征
- 46 胰管粘稠物阻塞症
- 46 胰纤维化囊肿病
- 403 胰高血糖素瘤综合征
- 403 胰升糖素瘤
- 74 胰头癌梗阻性黄疸综合征
- 1041 胰源性溃疡综合征
- 46 胰性幼稚型综合征
- 984 胰性霍乱
- 205 胰腺幼稚症
- 884 胰腺、血液和骨综合征
- 46 胰腺囊性纤维化
- 46 胰腺囊性纤维变时的肺囊性变
- 752 胰腺功能不全、慢性呼吸道病变和慢性肝损害综合征
- 74 胰腺恶性病变综合征
- 74 胰腺恶性综合征
- 927 疑核-舌下神经综合征
- 26 医源性近端肠袢综合征
- 709 疑似结核性髋关节综合征
- 25 移植肺
- 247 异侧小脑综合征
- 297 异常丙种球蛋白血症、先天畸形和侏儒症
- 636 异染性脑白质营养不良
- 13 异型大疱性表皮松懈症
- 322 异型肥大型肝硬化综合征
- 306 异源性 ACTH 综合征
- 307 异源性促红细胞生成素综合征
- 308 异源性生长激素综合征
- 309 异源性促性腺激素综合征
- 310 异源性甲状旁腺激素综合征
- 310 异源性甲状旁腺功能亢进
- 311 异源性催乳激素综合征
- 368 翼腭窝综合征
- 982 翼管神经痛综合征
- 982 翼管神经综合征
- 705 翼状颈综合征
- 243 隐眼并指(趾)畸形综合征
- 243 隐眼畸形综合征
- 70 蚓部综合征
- 646 饮乳者综合征
- 495 应激性结肠综合征
- 914 应激性溃疡综合征
- 320 婴儿多发性骨质增生硬化性骨病
- 75 婴儿坏血病综合征
- 467 婴儿高钙血-智力低下综合征
- 1021 婴儿高血钙综合征
- 1021 婴儿高钙血、特异面容、瓣膜上主动脉狭窄综合征
- 570 婴儿钙质沉着

- |      |                              |     |                         |
|------|------------------------------|-----|-------------------------|
| 39   | 婴儿进行性脑灰质营养不良                 | 130 | 右肺中叶不张综合征               |
| 1014 | 婴儿痉挛症                        | 130 | 右肺中叶综合征                 |
| 858  | 婴儿间脑综合征                      | 745 | 右侧卵巢静脉综合征               |
| 467  | 婴儿特发性血钙过高症                   | 929 | 右室双出口综合征                |
| 84   | 婴儿未被发现的骨损伤                   | 94  | 右心室阻塞和衰竭综合征             |
| 64   | 婴儿胸廓营养不良                     | 480 | 右心发育不全综合征               |
| 1038 | 婴儿小脑性共济失调综合征                 | 929 | 右心室双出口 (Nenfeld II A 型) |
| 858  | 婴儿营养不良综合征                    | 970 | 右心室心肌发育不全               |
| 549  | 婴儿型肢端肥大样巨大发育症                | 553 | 幼年畸形性骨软骨炎               |
| 555  | 婴儿型亚急性坏死性脑病综合征               | 99  | 幼年性神经节脂病                |
| 1010 | 婴儿型肌萎缩                       | 912 | 幼年型类风湿关节炎               |
| 1014 | 婴儿型肌阵挛发作                     | 586 | 幼稚症                     |
| 930  | 婴儿型 GM <sub>2</sub> 神经节苷脂沉积病 | 891 | 鱼鳞癣、痉挛性双瘫、智力发育不全综合征     |
| 1010 | 婴儿早期进行性脊髓性肌萎缩                | 254 | 鱼子酱样皮病                  |
| 1014 | 婴幼儿前屈型小发作                    | 113 | 郁滞肠祥综合征                 |
| 858  | 婴幼儿消瘦间脑综合征                   | 806 | 原发综合征                   |
| 773  | 阴茎硬结症                        | 806 | 原发性组合                   |
| 773  | 阴茎纤维组织炎                      | 601 | 原发性胼胝体变性                |
| 201  | 因子 IX 缺乏综合征                  | 428 | 原发性胆汁性肝硬化               |
| 542  | 营养不良综合征                      | 588 | 原发性淀粉样变伴巨舌症             |
| 683  | 营养不良性肌强直                     | 735 | 原发性多病灶性骨质溶解合并肾脏病        |
| 818  | 营养不良性弹性组织变性                  | 807 | 原发性肺动脉高压综合征             |
| 349  | 营养性心脏病                       | 303 | 原发性非典型肺炎                |
| 1016 | 硬肺综合征                        | 720 | 原发性腹膜后纤维化               |
| 389  | 硬化性骨髓炎                       | 560 | 原发性高草酸尿综合征              |
| 906  | 硬化性囊性卵巢综合征                   | 564 | 原发性高尿酸血症                |
| 720  | 硬化性纤维化                       | 109 | 原发性红细胞发育不全综合征           |
| 85   | 硬结性皮肤结核                      | 140 | 原发性家族性高脂血症              |
| 188  | 硬膜外上升性脊髓麻痹综合征                | 999 | 原发性巨球蛋白血症               |
| 872  | 硬皮病                          | 967 | 原发性卵巢功能不全               |
| 749  | 用力性血栓症                       | 691 | 原发性皮肤和脑膜黑变病             |
| 770  | 永久性苗勒管综合征                    | 281 | 原发性脾性全血细胞减少综合征          |
| 196  | 游走肝综合征                       | 281 | 原发性脾性全血细胞减少症            |
| 270  | 游走肾                          | 471 | 原发性脾性嗜中性细胞减少综合征         |
| 583  | 游走性肺炎                        | 224 | 原发性醛固酮增多症               |
| 581  | 有感觉的干尸综合征                    | 249 | 原发性弹性组织离解症              |
| 871  | 右肺静脉异常引流至下腔静脉综合征             | 70  | 原发性小脑综合征                |
| 130  | 右肺中叶不张并支气管扩张                 | 606 | 原发性小脑皮质实质性萎缩            |
| 130  | 右中叶慢性肺不张合并肺炎                 |     |                         |

- 1007 原发性心内膜弹力纤维增生症  
 30 原发性指脱落症  
 345 原发脾性中性细胞减少伴发关节炎  
 411 原发胚胎性两眼分离过远  
 522 远端指节异常  
 1005 圆晶体、短肢畸形综合征  
 519 月骨缺血性坏死  
 519 月骨骨关节炎  
 519 月骨压缩性骨炎  
 519 月骨损伤性骨炎  
 519 月骨骨质软化症  
 21 运动前区皮质综合征  
 129 运动性失语  
 465 运动员心  
 465 运动员心脏  
 465 运动员心脏综合征
- Z**
- 477 再生不良性贫血和三节拇指综合征  
 709 暂时性骨髓炎  
 709 暂时性髌关节滑膜炎  
 741 暂时性髌关节骨质疏松  
 741 暂时性股骨头脱钙  
 934 早产儿视网膜病  
 289 早发型倾倒综合征  
 43 早老性痴呆  
 43 早老性痴呆综合征  
 434 早老性痴呆、皮质盲综合征  
 680 早老性小脑萎缩  
 211 早老症样综合征  
 609 早熟和成长不良综合征  
 763 早熟性巨生殖器巨体综合征  
 254 增殖性毛囊角化不良病  
 640 增生性软骨发育不全  
 179 Zellweger 脑、肝、肾综合征  
 1039 Zenker 憩室  
 1038 张力过度、运动障碍综合征  
 803 张力减退、智力不全、性腺机能减退  
 (HHHO) 肥胖综合征  
 87 张仲景综合征  
 293 掌筋膜挛缩综合征  
 691 掌跖角化病  
 517 掌、跖过度角化病  
 517 掌、跖鱼鳞癣  
 517 掌、跖胼胝病  
 353 掌、跖角化-脊髓空洞综合征  
 753 掌跖角化牙齿脱落综合征  
 753 掌跖过度角化伴牙周炎  
 753 掌跖角化过度、牙周过早破坏综合征  
 293 掌-足底纤维瘤病  
 114 真皮变性黑变病  
 980 真性红细胞增多  
 980 真性红细胞增多症  
 363 枕大孔区综合征  
 215 枕骨髁颈静脉孔结合部综合征  
 758 震颤麻痹综合征  
 759 震颤麻痹-痴呆综合征  
 758 震颤性麻痹  
 706 正常压力脑积水综合征  
 616 正中面裂综合征  
 174 正中弓状韧带综合征  
 166 正中神经压迫综合征  
 166 正中神经挤压综合征  
 132 支气管肺发育不良  
 25 支气管肺结构不良综合征  
 513 支气管扩张-鼻旁窦炎-内脏转位综合征  
 186 支气管扩张-鼻旁窦不发育-左位心综合征  
 46 支气管扩张-胰腺囊性纤维化-维生素A缺乏综合征  
 303 支原体肺炎  
 312 肢不全畸形和鱼鳞癣综合征  
 829 肢端动脉痉挛综合征  
 14 肢端发育不全  
 873 肢发育不全、毛发发育不全和面部血管瘤综合征

- 603 肢端肥大症
- 962 肢端肥大、毒性甲状腺肿、颅骨增生、糖尿病综合征
- 730 肢端骨质溶解
- 949 肢端厚皮症
- 17 肢端、肾脏畸形综合征
- 872 肢端硬化综合征
- 938 肢端营养不良性神经病
- 16 肢端肢中段性侏儒症
- 991 肢根性脊柱炎
- 15 肢、面发育不全 (Weyers)
- 15 肢、面发育不全
- 15 肢、面畸形
- 938 肢体多发性溃疡综合征
- 602 肢体细长症
- 703 肢中段性侏儒
- 703 肢中性侏儒 (Nievergelt 型)
- 635 肢中性侏儒 (Langer 型)
- 1018 脂肪痢、关节、心包病
- 668 脂肪软骨营养不良
- 669 脂肪软骨营养不良综合征
- 343 脂肪肉芽肿病
- 25 脂肪栓塞
- 344 脂肪栓塞综合征
- 551 脂肪萎缩性糖尿病
- 551 脂肪萎缩性糖尿病伴黑棘皮症
- 858 脂肪萎缩性恶病质
- 573 脂肪营养不良 (部分性) 综合征
- 965 脂肪钙化和肉芽肿病
- 594 脂肪瘤性巨体营养不良
- 594 脂肪瘤性营养异常性巨大发育
- 602 蜘蛛指症
- 602 蜘蛛脚样指 (趾)
- 57 蜘蛛指 (趾) 畸形 (先天性挛缩) 综合征
- 913 直背综合征
- 619 直肠无力症
- 376 跖骨头缺血性坏死
- 376 跖骨头骨软骨炎
- 938 跖掌穿通病
- 530 指节垫综合征
- 736 指甲、髌骨综合征
- 353 指甲弯曲-脊髓空洞综合征
- 925 指 (趾) 关节病
- 925 指 (趾) 关节粘连和耳聋综合征
- 856 指 (趾) 面和智力低下综合征
- 990 指 (趾) 缩窄
- 1041 致溃疡性胰岛细胞腺瘤综合征
- 727 致命性成骨不全
- 257 致命性皮肤肠道综合征
- 502 致密性成骨不全综合征
- 822 致密性骨发育不全
- 257 致死性皮肤肠道闭塞性脉管炎综合征
- 1004 致死性肉芽肿病
- 696 痣、黄色、肉皮瘤
- 644 智力低下 (Mietens-Weber 型)
- 608 智力发育不全、小脑晶状体退行性变
- 330 制干酪工人肺
- 826 植物粪石综合征
- 64 窒息性胸廓营养不良
- 64 窒息性胸廓发育异常
- 926 中部主动脉综合征
- 905 中毒性骨膜炎
- 401 中耳非嗜铬性副神经细胞瘤
- 491 中间冠状动脉综合征
- 805 中间冠状动脉综合征
- 130 中叶慢性炎症和肺不张
- 130 中叶、舌部综合征
- 88 中脑被盖综合征
- 88 中脑被盖麻痹综合征
- 757 中脑顶盖综合征
- 533 中脑导水管综合征
- 634 中脑动脉综合征
- 1002 中脑腹侧部综合征
- 206 中脑震颤
- 643 中收缩期卡嗒音
- 227 中枢性盲
- 317 中、外胚叶发育异常