

点状骨骺发育异常 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/304/2021\\_2022\\_\\_E7\\_82\\_B9\\_E7\\_8A\\_B6\\_E9\\_AA\\_A8\\_E9\\_c22\\_304316.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/304/2021_2022__E7_82_B9_E7_8A_B6_E9_AA_A8_E9_c22_304316.htm) 名称点状骨骺发育异常所属科室骨科病理 在显微镜下可见，骨骺血管及成软骨细胞成熟非常不规则。异位的骨化区，以及有钙盐沉积的软骨样组织即构成了X线上的斑点。在钙化区之间是粘液样组织及囊性退行性变区，以后钙化区逐渐融合，继而完成骨化。关节邻近的肌肉和结缔组织亦有纤维性退行性变。临床表现常为死产或于出生后1周内死亡。感染常为其死因。在少数长期存活的病例表现为： 关节僵硬和屈曲畸形为其特征，尤其是膝及肘关节，原因为关节囊纤维化。 双侧先天性白内障。 短肢型侏儒，肢体近侧的骨骼较远侧为短，病变的骨骺增大。 皮肤增厚及脱发。 扁脸及鼻凹陷。 智力迟钝，有时发育不良。 X线表现 特征性的可见不透光的分散的或集合的密度增加的斑点，界限清楚，其大小由数毫米至大块融合，占据了骨骺软骨的部位。这些斑点要比正常的骨化中心出现得早。在肱骨下端，股骨上端表现较明显，跗骨可以完全为不透光的斑点所代替，长骨干缩短及肥厚，以股骨及肱骨更为明显，骨端呈八字形，骺线不规则。扁骨及椎体表现相似，在鼻中隔、气管及喉软骨中亦可见钙化，以致造成喉狭窄。随年龄的增加，分散的斑点会逐渐融合，骨骺的病变亦见改善。诊断 完全依靠X线检查。如临床上有关节先天性白内障，皮肤过度角化，关节挛缩等可以作为参考。诊断一般并不困难。主要的鉴别诊断是多发性骨骺发育异常和克汀病。钙化斑点量少时易与骨软骨炎相混，或误认为是骨软骨炎

的后遗症。治疗对病因无治疗。用截骨术矫正畸形及对白内障的治疗，在某些情况下可以考虑。预防及预后 有人认为与遗传方式有关：隐性遗传；患儿的许多椎体上有一条垂直的透光条，四肢缩短较为对称，肱骨及股骨缩短更明显，干骺端不规则，骨骺钙化明显延迟及破坏。预后差，很少患儿可以活到1岁；显性遗传表现为单侧不对称的肢体缩短，椎体无垂直的透光带，预后较好。100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 [www.100test.com](http://www.100test.com)