

软骨发育不全 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__E8_BD_AF_E9_AA_A8_E5_8F_91_E8_c22_304324.htm 名称软骨发育不全所属科室骨科病理 基本的病理改变发生在软骨化骨过程，长骨纵向生长受阻，而膜内化骨过程不受影响，故骨的粗细正常，但因长度减短而相对变粗。骨骺软骨细胞可发生及增殖，但不能进行正常的钙化与骨化，因而骨端增大。镜下见，软骨细胞不能像正常那样呈规则的柱状排列，而是分散，不规则成堆，骨化过程的多个区域，如静止区、增殖区、肥大及预备钙化区等的层次也发生紊乱，干骺端毛细血管不能有规则地进入骺进行正常的吸收，成熟的软骨细胞不能钙化，影响了骨的生长。还可以看到有广泛的软骨粘液样变性，细胞肿胀，细胞核增大，基质呈半流体结构，病变部位的软骨骨化延迟，呈斑块状分布，而斑块间的钙化过程则比较正常。

临床表现（一）侏儒 本病是侏儒的最常见原因。胎儿娩出时即可见其身体长度正常而肢体较短，这种差别以后逐渐明显，肢体近端如肱骨及股骨比远端骨更短，患儿脂肪臃肿。至发成熟，平均身高男性为131plusmn.5.9cm。文献上有97cm和104cm的报告。患儿身体的中点在脐以上，有时甚至在胸骨下端。两手只能碰到股骨下粗隆的下方，而不象正常人那样可以达到大腿下1/3。因为肢体短，在下肢伸直位时，面部可碰到足趾。（二）头颅增大 有的病人有轻度脑积水，穹隆及前额突出，马鞍型鼻，扁平鼻、厚嘴唇、舌伸出（在婴儿）。（三）胸椎后突，腰椎前突，以后者为明显。骶骨较水平使臀部特征性的突出。（四）胸腔扁而小，肋骨异常的短。（五）手指粗而短，分开，常可见4、5指为一组，2、3指为

一组，拇指为一组，似rdquo. (图1)。有的病人的伸肘动作轻度受限。图1 软骨发育不全的三叉戟状手指畸形 (六) 下肢呈弓形，走路有滚动步态 (rolling)。(七) 智力发展正常，牙齿好，肌力亦强，性功能正常。X线表现 颅盖大，前额突出，顶骨及枕骨亦较隆突，但颅底短小，枕大孔变小而呈漏斗型，其直径可能只有正常人的1/2。如伴发脑积水侧脑室扩张。长骨变短，骨干厚，髓腔变小，骨骺可呈碎裂或不齐整。在膝关节部位，常见骨端呈rdquo.形分开，而骨骺的骨化中心正好嵌入这V形切迹之中。由于骨化中心靠近骨干，使关节间隙有增宽的感觉。下肢弓形，腓骨长于胫骨，上肢尺骨长于桡骨。椎体厚度减少，但脊柱全长的减少要比四肢长度的减少相对少很多。自第一腰椎至第五腰椎，椎弓间距离逐渐变小。脊髓造影可见椎管狭小，有多处椎间盘后突。骨盆狭窄，髌骨扁而圆，各个径均小，髌臼向后移，接近坐骨切迹，有髌内翻，髌臼与股骨头大小不对称。肋骨短，胸骨宽而厚。肩胛角不锐利，肩胛盂浅而小。治疗一般不难，在水典型的病例，需与其他原因所引起的侏儒区别。

软骨发育不全 (hypochondroplasia) 侏儒表现不太明显，头颅正常。软骨-外胚层发育不全 (chondro-ectodermal dysplasia)，即Ellis Van-Creveld综合征，为短肢型侏儒，伴有胸部畸形和心脏病变，指、指甲牙齿发育不良。肢体缩短的部位常发生在远段骨骼。脊柱-骨骺发育不全 (spondylo-epiphyseal dysplasia)。亦为短肢型侏儒，常有近端大关节的破坏，颅骨正常，脊椎椎体变扁，椎体骨化中心互相吻合。胸廓发育不良如铃形。佝偻病及克汀病。佝偻病有典型的临床及X线表现，轻易区别；而克汀病常伴有智

力发育不良。预防及预后 婴儿如未夭折，成年后可以胜任各种工作，预后良好。少数病人，由于枕大孔变小而发生脑积水。椎管狭窄的发生率可达40%，大部分在腰椎。偶有在颈椎或胸椎，造成对神经根或脊髓产生压迫作用，需作椎板切除术减压，或做椎间孔扩大术。偶有因下肢畸形而作截骨者。对病因无非凡疗法。 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