

成骨不全 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/305/2021\\_2022\\_\\_E6\\_88\\_90\\_E9\\_AA\\_A8\\_E4\\_B8\\_8D\\_E5\\_c22\\_305014.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/305/2021_2022__E6_88_90_E9_AA_A8_E4_B8_8D_E5_c22_305014.htm) 名称成骨不全所属科室骨科病理

广泛的间充质缺损，使胶原纤维成熟受抑制。在软骨化骨过程中，骨骺软骨及软骨钙化区均正常，但在干骺端成骨细胞及骨样组织稀少，形成的骨小纤细稀疏，呈纵向排列，无交叉的骨小梁可见。膜内化骨过程亦受影响，骨膜增厚但骨皮质菲薄，且缺管板层状结构，哈佛氏管腔扩大，骨髓腔内有许多脂肪及纤维组织，骨较正常短，周径变细，两端膨大呈杵状。颅骨甚薄，可见有分散的不规则的钙化灶，严重者像一个膜袋，囟门延迟闭合。皮肤及巩膜等亦有病变。临床表现一）骨脆性增加 稍微的损伤即可引起骨折，严重的病人表现为自发性骨折。先天型者在出生时即有多处骨折。骨折大多为青枝型，移位少，疼痛轻，愈合快，依靠骨膜下成骨完成，因而常不被注重而造成畸形连接。长骨及肋骨为好发部位。多次骨折所造成的畸形又进一步减少了骨的长度。青春期过后，骨折趋势逐渐减少。（二）蓝巩膜约占90%以上。这是由于患者的巩膜变为半透明，可以看到其下方的脉络膜的颜色缘故。巩膜的厚度及结构并无异常，其半透明是由于胶原纤维组织的性质发生改变所致。（三）耳聋 常到11~40岁出现，约占25%，可能因耳道硬化，附着于卵圆窗的镫骨足板因骨性强直而固定所致，但亦有人认为是听神经出颅底时受压所致。（四）关节过度松弛 尤其是腕及踝关节。这是由于肌腱及韧带的胶原组织发育障碍。还可以有膝外翻，平足。有时有习惯性肩脱位及桡骨头脱位等。（五）肌肉薄弱。（六）头面部畸形 严重的颅骨发育不良者

，在出生时头颅有皮囊感。以后头颅宽广，顶骨及枕骨突出，两颞球状膨出，额骨前突，双耳被推向下方，脸成倒三角形。有的患者伴脑积水。（七）牙齿发育不良 牙质不能很好的发育，乳齿及恒齿均可受累。齿呈黄色或蓝灰色，易龋及早期脱落。（八）侏儒。这是由于发育较正常稍短，加上脊柱及下肢多发性骨折畸形愈合所致。（九）皮肤疤痕宽度增加，这也是由于胶原组织有缺陷的缘故。X线表现 主要为骨质的缺乏及普遍性骨质稀疏。 在长骨表现为细长，骨小梁稀少，呈半透光状，皮质菲薄如铅笔画。髓腔相对变大，严重时可有囊性变。骨两端膨大呈杵状，可见有多处陈旧性或新鲜骨折。有的已经畸形连接，骨干弯曲。有一些畸形是因肌肉附着处牵拉所致，如髌内翻、股骨及胫骨呈弓形。某些病人在骨折后会形成丰富的球状骨痂，其数量之多，范围之广，使人会误诊其为骨肉瘤。另有一些病人的骨皮质较厚，称“骨硬化”。少见。 颅骨钙化延迟，骨板变薄，双颞骨隆起，前囟宽大，岩骨相对密，颅底扁平。乳齿钙化不佳，恒齿发育尚可。 椎体变薄，呈双凹形，骨小梁稀少，椎间盘呈双凸形代偿性膨大。可以有脊柱侧弯或后突畸形。 肋骨从肋角处向下弯曲，常可见多处骨折。骨盆呈三角形，盆腔变小。辅助检查 一般均正常，有时可以有血硷性磷酸酶的增加，这可能是由于外伤骨折后，成骨细胞活动增加所致。极严重者有血浆钙及磷的减低，但极少见。诊断一般并不困难。有时要与严重的佝偻病相区别。佝偻病表现为骨骺软骨增宽、模糊、干骺端到钙化软骨区不规则，分界不清。干骺端本身呈杯状增宽。此外，其它骨骼的稀疏情况不及成骨不全症者明显。临床上尚应与软骨发育不全，先天性肌弛缓，甲状

腺功能减退及甲旁亢等区别，一般说来并不困难。治疗无非凡治疗。主要是预防骨折，要严格的保护患儿，一直到骨折趋减少为止，但又要防止长期卧床的发病。对骨折的治疗同正常人。但骨折愈合迅速，固定期可短。在矫正畸形方面，近年来有人将畸形的长骨多处截断，穿以长的髓内针，纠正对线，并留在骨内以防止再骨折。如皮质太薄，手术有困难时，可用异体骨移植。对失听患者，可做镫骨切除。50%~70%的病儿有脊柱侧突畸形，可用支架保护。若脊柱侧弯超过60°时，应矫正后作脊柱融合术。对老年妇女可应用雌激素以减少严重的骨质疏松。文献上有人试用降钙治疗本病，但疗效不肯定。预防及预后严重者在子宫内死亡，或在娩出后1周内死亡。大多数由于颅内出血所致，或因继发性感染。如能存活1个月，就有长期存活的可能性。在婴儿期，多次多处的骨折，为处理上的主要困难。过了青春期，骨折次数即逐渐减少。妇女在绝经期后骨折又有增加的趋势。骨折虽能正常愈合，但因未及时发现或因处理不当而发生假关节者亦不少。骨盆的畸形可使分娩发生困难。神经系统的发病，包括脑积水，颅神经受压而产生相应的功能障碍，脊柱畸形可造成截瘫。

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)