

多发性遗传性骨软骨瘤 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__E5_A4_9A_E5_8F_91_E6_80_A7_E9_c22_305904.htm 名称多发性遗传性骨
软骨瘤所属科室骨科临床表现 与单发骨软骨瘤之比为1 10。
由于具有多发性的特征，其症状出现的时间比单发骨软骨瘤
早，一般在10岁以前。症状轻的病例（尤其在女性）可潜伏
终生。明显好发于男性，男女之比为2 1。接近2/3的病例表
现出其具有遗传性。如父母中的一个患有多发性遗传性骨软
骨瘤，其后代中约一半将遗传有此病，在男性后代中多见。
在患此病的家族中，假如一个男性成员是正常的，那么他不
会遗传此病给后代；相反，在同一家族中，即使正常的女性
也可将此病遗传给后代。换句话说，在男性，患病和遗传能
力同时表现；在女性，疾病可潜伏或不明显，但却可传递给
后代。一般为弥漫、对称性发病，所有软骨化骨的骨都可成
为骨软骨瘤的发生部位，生长骨的干骺端，骨软端瘤多发且
较大，尤其是邻近膝、肩、髌、腕和踝的部位，但发生于肘
部则罕见且较轻。多发性遗传性骨软骨瘤在躯干骨也较常见
，发生于第二或骨突的骨化中心四周，在肩胛骨，主要为近
脊柱缘、下角、肩峰、关节盂和喙突；在骨盆，主要为髂嵴
；在脊柱，主要位于棘突和横突；在肋骨，较常见于骨软骨
连接处或后端。除了具有第二化骨核的跟骨外，多发性遗传
性骨软骨瘤不发生于腕骨及跗骨，因为这些骨的发生与骨骺
相同。可见到并摸到相当对称的多发性骨赘生物，在较严重
的病例中，其表现具有特征性，单凭物诊即可作出诊断。在
更严重的病例中，可出现肢体短缩，有时，非常显著而弥散

，以致于类似软骨发育不全，然而，多发性遗传性骨软骨瘤没有软骨发育不全特征，软骨生长功能是正常的。实际上，肢体短缩并非由于软骨生长异常所致，而是由于软骨的增生潜能被外部分支（骨软骨瘤）消耗，没用于骨的延长上所致。由于这种外部分散在骨干的周径及组成上肢、小腿的双骨上分布不均匀，故肢体短缩常合并畸形，例如可有膝、踝、肘、腕的外翻或内翻，最典型的畸形发生在前臂和胸部。因于发生在腕部的骨软骨瘤比肘部多，尽管3/4的骨延长发生在其远端，桡骨4/5的骨延长发生在其近端，所以总是尺骨短于桡骨的畸形，即桡骨凸向外侧和背侧，手尺偏，偶有桡骨头脱位。预防及预后与单发性骨软骨瘤一样，多发性遗传性骨软骨瘤在身体生长结束时也停止生长，如个别病例骨软骨瘤在成人期明显生长，通常是肉瘤变的征象，其发率约25%左右。多发性遗传性骨软骨瘤的肉瘤变一般发生于15岁以后。

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