

骨软骨发育不全\_儿科疾病库 PDF转换可能丢失图片或格式，  
建议阅读原文

[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/609/2021\\_2022\\_\\_E9\\_AA\\_A8\\_E8\\_BD\\_AF\\_E9\\_AA\\_A8\\_E5\\_c22\\_609059.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/609/2021_2022__E9_AA_A8_E8_BD_AF_E9_AA_A8_E5_c22_609059.htm) 软骨发育不全

(chondrodystrophy) 是遗传性的软骨疾病，可能为显性遗传。主要是长骨干骺端软骨细胞形成障碍，因而软骨内成骨受阻，影响骨的长度；骨膜下成骨不受影响，骨的宽度可继续增长。结果发生四肢短小畸形。同时颅骨软骨骨化过早，以致颅底骨短小，颅骨向上增大，前额宽大而突出。多数在胎儿时期或新生儿时期死亡，存活者可寿命正常。【诊断】(一)

临床表现四肢粗而短，手指粗短且平齐，下肢常向内弯曲。躯干相对较长，腰椎前突而臀部后突。头部较大，前额突出，鼻根平坦，下颏前突。出生时即显出侏儒体态。(二)

x线摄片可见四肢长骨粗短，弯曲增加，干骺端增宽并有轻度不规则。【鉴别诊断】应与先天性成骨不全相鉴别。【治疗】无特殊治疗。

第七节 先天性成骨不全 先天性成骨不全为先天性中胚层发育障碍造成的结缔组织异常，属显性遗传。

以脆弱的骨骼、蓝色的巩膜和耳聋为其特点。患儿的骨骺软骨和软骨钙化区均正常，但骨外膜和骨内膜的成骨作用不良，骨细胞少，因而骨化区的骨小梁比较纤细而分散。骨皮质菲薄而不能担当骨骼应起的支持作用。骨骼纤细易折断，多次骨折可造成弯曲畸形。【诊断】(一)依病情严重程度和发病时间分为3型。

1. 胎儿型 最严重，大多为死胎或生后不久即夭折。产前或生后即有多处骨折畸形。2. 婴儿型 较常见，生后即可有骨折，4~5岁后骨折频繁。3. 少年型(迟发型) 最轻，出生正常，至儿童期易发生骨折。随年龄长大可

自趋改善，但常有耳聋。4. 其他 患儿常见体质瘦弱，肌肉无力，韧带松弛，前囟宽大，牙齿珐质和指甲发育不良，巩膜呈蓝色。（二）x线检查胎儿型患儿由于多次骨折使骨骼变得又粗又短，但骨质疏松。婴儿型和少年型可见长骨纤细弯曲呈丝带状，多处病理骨折，折断愈合后有弯曲畸形，颅骨有不规则钙化。【治疗】无特殊治疗。主要是加强保护，避免骨折。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)