

小儿骨硬化\_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\\_\\_E5\\_B0\\_8F\\_E5\\_84\\_BF\\_E9\\_AA\\_A8\\_E7\\_c22\\_609061.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/609/2021_2022__E5_B0_8F_E5_84_BF_E9_AA_A8_E7_c22_609061.htm) 石骨症(osteopetrosis)又名大理石骨病(marble bone disease)、albers—schonberg病，为一少见的先天性骨发育障碍性疾病。主要特点是全身骨骼硬脆，骨密度增高，骨髓腔变窄甚至消失，较易发生骨折。本病病因未明，可能为常染色体遗传性疾病，发病常有家族性。临床分为良性显性遗传型（成年型）及恶性隐性遗传型（婴儿进行型）两型。前者预后良好，可长期生存；后者预后差，多因进行性贫血、感染等于早期死亡。【诊断】（一）临床表现1.成年型 多见于成人，发病较晚，进展慢，一般无自觉症状，常因骨折或其他原因做x线检查时或死后做尸检时被发现。2.婴儿进行型 婴儿期或胎儿期即发病，病情重，进展快，多于早期死亡，主要临床表现有：（1）骨骼系统改变：x线摄片示全身骨骼普遍性、对称性骨密度增高，骨皮质致密增厚，髓腔变窄或消失，骨结构难以分辨，呈大理石样。有的可见病理性多发性骨折。由于颅骨、肋骨改变可表现方颅、前囟大、肋骨串珠等佝偻病体征。（2）血液系统改变：多有中～重度贫血，为正细胞正色素性或小细胞低色素性贫血。由于骨髓外造血反应，多有肝、脾、全身淋巴结肿大，尤以脾大明显。血象可见泪滴状红细胞、卵圆形红细胞、嗜多色性或点彩红细胞以及有核红细胞。网织红细胞可增多、白细胞数多增高，可见各期幼稚粒细胞。血小板多减少。骨髓穿刺多不成功或“干抽”。（3）神经系统改变：由于颅骨硬化增生，颅底各孔变小，可影响脑脊液及静脉环流而发

生脑积水，可压迫颅神经导致视神经萎缩、听力减退、面神经麻痹等。（4）其他表现：发育营养低下或落后，易合并感染。（二）实验室检查除上述血象改变外，血清钙、磷、碱性磷酸酶多正常。【鉴别诊断】凡婴幼儿具有重症贫血、肝脾肿大（尤以脾大明显）、骨髓穿刺不能成功者均应考虑本病，骨骼x线检查具有确诊意义。在未做x线检查前，须与雅克什综合征、郎格罕斯细胞组织细胞增生症、慢性白血病、骨髓纤维化等鉴别。获得x线检查结果后尚须与婴儿特发性高钙血症、维生素d中毒、全身性脆骨性骨硬化症、致密骨发育障碍等鉴别。【治疗】尚无特殊疗法，一般仅给予对症治疗。（一）控制感染，加强营养、贫血重者可予输血。（二）应用肾上腺皮质激素可有一定疗效。（三）脾大明显、贫血重者作脾切除可能使贫血改善。（四）骨髓移植可能有效。

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)