

2011年外科学辅导：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_ti2020/654/2021_2022_2011_E5_B9_B4_E5_A4_96_c22_654532.htm

成骨不全是一种先天性全身性结缔组织系统疾病，病变可累及骨骼、皮肤、筋膜、肌腱、韧带、角膜、动脉等。其特征为骨质脆弱、蓝巩膜、耳聋、关节松弛。

一、概述 成骨不全（Osteogenesis Imperfecta）又称脆骨症（Fragililis ossium），原发性骨脆症（idiopathic osteopsathyrosis）及骨膜发育不良（periosteal dysplasia）等。是一种先天性全身性结缔组织系统疾病，病变可累及骨骼、皮肤、筋膜、肌腱、韧带、角膜、动脉等。其特征为骨质脆弱、蓝巩膜、耳聋、关节松弛，本病有明显的家族史，比较少见。

二、病因和发病机制 本病的病因不明，15%以上的病人有家族史。为先天性发育障碍。男、女发病相等。可分为先天型及迟发型两种。

1、先天型指在子宫内起病，又可以再分为胎儿型及婴儿型。病情严重，大多为死亡，或产后短期内死亡。是常染色体隐性遗传。

2、迟发型者病情较轻，又可分为儿童型及成人型。大多数病人可以长期存活，是常染色体显性遗传。

三、病理改变 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。四、临床表现

- 1、骨脆性增加轻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，因而常不被注意而造成畸形连接。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。
- 2、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。
- 3、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。
- 4、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。
- 5、肌肉薄弱。
- 6、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。以后头颅宽阔，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。
- 7、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。
- 8、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。
- 9、皮肤疤痕宽度增加，这也是由于胶原组织有缺陷的缘故。

五、实验室及其他检查

- (一) 实验室检查一般均正常，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。
- (二) X线检查主要为骨质的缺乏及普遍性骨质稀疏。

- 1、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“厚骨型”。少见。

2、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。

3、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。

4、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。

六、诊断 通常根据巩膜蓝染、牙齿发育不全及骨质疏松三大症状及出现多种骨折及肢体畸形，结合患者的家族史、X线表现，即可诊断成骨不全。

七、鉴别诊断

1、佝偻病 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。

2、其他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。

八、治疗 本病无有效的治疗。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并发症。对有家族遗传史的病人禁止生育。治疗主要是对症治疗。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。

九、预后 本病发病年龄越早，病情越严重，预后越差。胎儿型成骨不全多数在子宫内死亡，或在娩出后1周内死亡。婴儿型发病时间在出生后1年以内，极易骨折，患儿多为侏儒形，病情较胎儿型轻，但预后也不好。晚发型常在7-11岁发现患者在轻微外伤后就出现骨折，骨折发生次数随年龄增长而减少，成人后骨折次数更少。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。神经系统的并发症，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。

小编推荐：[#0000ff>外科学高频考点：直肠脱垂概述](#) [#0000ff>2011年临床外科考点：肝损伤检查方法](#) [#0000ff>2011年临床执业医师：大骨节病](#) 特别推荐：[#ff0000>2011年临床执业医师考试大纲](#) [#0000ff>考试时间](#) 欢迎进入 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