

成骨不全症 1 例的报道

李晓宇, 冯正平[△], 刘 纯, 李启富, 程庆丰

(重庆医科大学附属第一医院内分泌科 400016)

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2013.06.047

文献标识码:C

文章编号:1671-8348(2013)06-0719-01

成骨不全症(osteogenesis imperfecta, OI)又称脆骨症,是一遗传性结缔组织疾病,绝大部分为常染色体显性遗传,少数为常染色体隐性遗传,发病率为 0.3/10 000~1/10 000^[1]。此病是因编码 I 型胶原的基因发生突变,导致 I 型胶原合成缺陷。临床以骨折、骨关节畸形、蓝巩膜、牙本质发育不全及听力下降为主要表现。现将本院内分泌科收治的 1 例 OI 报道如下。

1 临床资料

患者,男,13 岁,因“反复四肢骨折 12 年”入院。查体:身高 136 cm,体质量 24 kg,被动体位,双巩膜蓝色,左上缺齿,听力正常。心、肺、腹检查未见异常。右肱骨外上髁处骨性隆起,无红肿、压痛。双手未见畸形,双下肢活动障碍,石膏固定,双下肢不等长,右下肢短于左下肢,关节松弛,脊柱有侧弯。

辅助检查:血甲状旁腺激素 13.6 Pg/mL,降钙素 1.25 Pg/mL,类胰岛素样生长因子结合蛋白-3 4.75 μg/mL,类胰岛素样生长因子-1 180 ng/mL,碱性磷酸酶 266.9 U/L,血清总钙 2.39 mmol/L,血清磷 1.49 mmol/L,24 h 尿钙 1.28 mmol/24 h,24 h 尿磷 7.53 mmol/24 h,肝肾功正常。双下肢正侧位 X 线片:左股骨下段骨折石膏外固定术后改变,骨皮质欠连续;右股骨颈骨折内固定术后,右股骨下段及胫腓骨下段陈旧性骨折,骨质疏松,骨干变细。左腕关节正位 X 线片:左手腕诸骨骨质疏松,骨龄约 12.6 岁。腹部 B 超:左肾多发结石合并轻度积水。

患者曾先后骨折 7 次,均无明显外力撞击,外婆也有类似骨折病史,母亲、外婆均有蓝色巩膜。本例患者根据病史及 X 线片表现,结合查体见蓝巩膜,临床诊断为 OI。

2 讨 论

OI 作为遗传性结缔组织疾病,其遗传与性别无关,男女发病相似,临床表现轻重不等。临床上根据 Silience 提出的方法将 OI 分为 4 型:I 型为常染色体显性遗传,是最轻的也是最常见的 OI,占全部 OI 患者的 50%,表现为轻度骨畸形、蓝巩膜;II 型最严重的,为常染色体隐性遗传,表现为重度骨脆性,均有宫内骨折,多于围产期夭折,极少有患儿生存到 1 岁;III 型为常染色体隐性遗传,中至重度骨脆性,患者一般能存活至成年;IV 型为常染色体显性遗传,无蓝巩膜,表现为骨关节畸形,出生后多发育迟缓,身体矮小。近年来的研究,在传统的分类基础上,增加了 V、VI、VII 等型。

本病目前尚无特殊有效的治疗方法,治疗目的主要是预防骨折,改善骨的负重力,增加骨强度,提高患者生活质量。

临床上治疗 OI 的药物主要是二磷酸盐(bisphosphonates, BPT)类药物,包括口服的阿仑膦酸钠和静脉注射剂型帕米膦酸钠。自 1987 年 Devogelaer 采用 BPT 治疗 OI 患者可明显改善骨痛和骨折以来,BPT 广泛应用于 OI 的治疗^[2]。BPT 类药物具有特异性骨亲和力,显著抑制破骨细胞活性,降低骨转换,从而增加骨量,减少骨折风险^[3]。但因缺乏足够样本、长期的临床疗效研究及安全性数据,故目前使用 BPT 治疗 OI 患者仍存在争论,多数专家建议 BPT 用于复发性下肢骨折、症状性椎体骨折及骨量减少的 OI。将来可能需要更多的临床研究来明确 BPT 在 OI 患者中治疗的适应证、合适的剂量及应用时间等^[4]。此外,临床上应用生长激素、维生素类药物等治疗 OI 也有一定的疗效。

OI 的外科治疗,主要针对骨折并有严重畸形者,轻者多采用手法复位小夹板固定或牵引治疗,重者或畸形者可行截骨矫正内固定术等,预防后遗症发生。近期有研究者采用钢板加异体骨板治疗 OI 骨折及骨畸形,取得良好效果^[5]。

参考文献:

- [1] Martin E, Shapiro JR. Osteogenesis imperfecta: epidemiology and pathophysiology[J]. Curr Osteoporos Rep, 2007, 5(3):91-97.
- [2] Glorieux FH, Bishop N, Plotkin H, et al. Cyclic administration of pamidronate in children with severe osteogenesis imperfecta[J]. N Engl J Med, 1998, 339(8):947-952.
- [3] Licata AA. Clinical development and therapeutic use of bisphosphonates[J]. Ann Pharmacother, 2005, 39(4):668-667.
- [4] Bachrach LK, Ward LM. Clinical review: bisphosphonate use in childhood osteoporosis[J]. Clin Endocrinol Metab, 2009, 94(2):400-409.
- [5] 丁真奇, 陈卫. 钢板加异体骨板治疗脆骨病骨折及骨畸形[J]. 临床骨科杂志, 2009, 12(1):7-9.

(收稿日期:2012-10-13 修回日期:2012-11-27)