DOI:10.16016/j.1000-5404.2001.04.035

[2] Chun J, McMaster J, Han Y, *et al*. Two-dimensional gel analysis of haemolymph proteins from Plasmodium-melanizing and-non-melanizing strains of *Anopheles gambiae*[J]. Insect Mol Biol, 2000, 9(1): 39—45.

[3] Sidjanski S, Mathews G V, Vanderberg J P. Electrophoretic seperation and identification of phenoloxidase in hemolymph and midgut of adult *Anopheles Stephensi mosquitoes*[J]. J Parasitol, 1997, 83(4): 686—691.

[4] Beemtsen B T, Christensen B M. Dirofilaria immitis: Effect on hemolymph polypeptide synthesis in *Aedes aegypti* during melanotic encapsulation reaction against microfilariae[J]. Exp Parasitol, 1990, 71(4): 406—414.

[5] Müller H M, Dimopoulos G. A hemocyte-like cell line established from the malaria vector *Anopheles gambiae* expresses six prophenoloxidase genes[J]. J Biol Chem, 1999, 274(17): 11 727—11 735.

[6] 时超美, 黄复生, 况明书, 等. 斯氏按蚊血淋巴酚氧化酶活性与约氏疟原虫卵囊黑化关系[J]. 中国寄生虫学和寄生虫病杂志, 2000, 18(1): 11—13.

(编辑 汪勤俭)

经验与短篇

文章编号: 1000-5404(2001)04-0442-01

先天性成骨不全1例报告

Report of a case of osteogogenesis imperfecta congentia

徐永权, 桂 芹, 孔祥英 (第三军医大学附属西南医院儿科, 重庆 400038)

患儿, 男, 1岁4个月。因反复出现四肢多处自发性骨折入院。患儿于出生后即被发现右小腿中段肿胀, 弯曲变形。经X线检查后, 确诊为右小腿骨折。自1个月开始, 患儿左小腿、双上肢、右大腿先后多处反复出现自发性骨折, 导致现四肢畸形不能站立及行走。父母身体健康, 为姑表兄妹婚配。体格检查: 头颅扁平, 前额宽, 稍前突, 枕骨后突; 巩膜无黄染及蓝染, 角膜透明, 无混浊, 双侧瞳孔等大等圆; 粗测听力正常; 乳牙4颗, 颜色正常, 未见龋齿; 双侧胸廓轻度畸形, 微呈扁平状; 脊椎呈生理弯曲, 无叩压痛, 双上肢及双下肢弯曲畸形, 四肢肌力、肌张力均低下, 感觉无障碍, 各种生理反射正常存在, 病理反射未引出。实验室检查: 血清钙、磷正常。X线检查: 四肢多处陈旧性骨折, 骨痂较大, 四肢长骨弯曲呈"弓"形, 骨干细长, 骨皮质薄, 干骺端明显增大, 双侧腓骨细小, 肋骨弯曲, 变细(以肋骨后端明显)。

讨论

成骨不全症是一种常染色体显性或隐性遗传所致的全身性结缔组织病。是胶原蛋白结构和合成缺陷的典型遗传紊乱。编码大多数组织中的主要结构蛋白(Ⅰ型胶原蛋白)链的基因突变通常导致成骨不全症的发生。病理表现主要为全身皮肌腱、骨骼、软骨、以及其它结缔组织的主要成分发育不良。

本病发病率低, 约1/10 000, 先天性约1/40 000。遗传学分为4型, 各型临床表现各异, 但多发性骨折为最突出的表现。先天性者出生时即可有多处骨折。巩膜蓝染见于显性遗传者(ⅠA、ⅠB)。成牙不全多见于ⅠB和Ⅲ型患儿, 表现为牙易碎, 易发生龋齿, 牙可呈黄棕色、灰黄色或透明的蓝色。X线表现为多处长骨骨折, 骨痂较大, 愈合后畸形。骨皮质变薄。骨干变细长, 干骺端增宽。实验室检查: 血清钙、磷均正常。本例患儿于出生时便出现骨折自1个月后先后发生四肢多处自发性骨折, 巩膜及牙齿正常属先天性ⅣA型。

对本病的诊断主要依据其典型的临床表现及X线检查。Miller等[1]利用CT骨密度测定技术对Ⅰ型成骨不全症进行诊断。认为患儿骨皮质密度和骨小梁密度均较低, 对于诊断不典型的Ⅰ型成骨不全症非常有用。利用电子显微镜成像技术和形态尺度测量技术对成骨不全症患儿的骨质胶原直径进行测量, 发现所有类型的成骨不全症胶原纤维的直径都是减小的[2]。用COLTA1裸等位基因检测技术进行成骨不全症的产前诊断[3], 并可进行产前干预治疗。本病需与软骨发育不全、碱性磷酸酶减少症等鉴别。软骨发育不全X线主要表现为长骨粗短, 据此, 不难与本病鉴别。碱性磷酸酶减少症新生儿型易与本病混淆, 但前者X线主要表现为长骨干骨后端呈锯齿状凹凸不平, 骨化不均匀, 可见未骨化的透亮区, 且血清、白细胞等组织中碱性磷酸酶减低或消失, 尿内大量磷酸乙醇氨可鉴别之。本病预后较差, 先天性者大多成死胎或死于婴儿期, 偶可存活至青春期。

目前尚无特效治疗方法。应加强对患儿的保护措施, 以减少患儿损伤次数, 对已骨折患儿, 要根据其病程, 着眼于功能的改善。近年来, Vieira等[4]报道用生长激素(GH)对Ⅲ、Ⅳ型患儿进行治疗, 取得较好疗效。生长激素可对患儿全身钙代谢产生影响, 可提高Ⅲ型患儿的可交换钙池和Ⅳ型患儿的与骨钙附着有关联的参数。Oreffo等[5]报道可用成骨干细胞及生物物质对患儿骨折进行修复。随着人类基因组计划的完成, 有望对本病进行基因治疗。

关键词: 先天性; 成骨不全
中图法分类号: R681.1 文献标识码: B

参考文献:

[1] Miller M E, Hangartner T N. Bone density measurements by computed tomography in osteogenesis imperfecta type Ⅰ[J]. Osteoporos Int, 1999, 9(5): 427—432.

[2] Sarathchandra P, Pope F M, Albi S Y. Morphometric analysis of type Ⅰ collagen fibrils in the osteoid of osteogenesis imperfecta[J]. Calcif Tissue Int, 1999, 65(5): 390—395.

[3] Nuytinck L, Sayli B S, Karen W, *et al*. Prenatal diagnosis of osteogenesis imperfecta type Ⅰ by COL1A1 null-allele testing[J]. Prenat Diagn, 1999, 19(9): 873—875.

[4] Vieira N E, Marini J C, Hopkins E, *et al*. Effect of growth hormone treatment on calcium kinetics in patients with osteogenesis imperfecta type Ⅲ and Ⅳ[J]. Bone, 1999, 25(4): 501—505.

[5] Oreffo R O, Triffitt J T. Future potentials for using osteogenic stem cells and biomaterials in orthopedics[J]. Bone, 1999, 25(2 Suppl): 5S—9S.

(编辑 薛国文)

作者简介: 徐永权(1973—), 男, 重庆市潼南县人, 医师。电话: (023)68754000-73098
收稿日期: 2000-09-15; 修回日期: 2000-12-29

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net