

- [12] Fraser RS, Muller NL, Colman N, et al. Diagnosis of disease of the chest[M]. Philadelphia, PA: WB Saunders, 1999. 1-3.
- [13] Khater F, Moorman JP. Complications of influenza[J]. South Med J, 2003, 96(3): 740-743.
- [14] livera EC, Marik PE, Colice G. Influenza pneumonia: A descriptive study[J]. Chest, 2001, 119(6): 1717-1723.
- [15] Taubenberger JK, Morens DM. The pathology of influenza virus

infections[J]. Ann Rev Pathol, 2008, 3(2): 499-522.

- [16] Woodside KJ, van Sonnenberg E, Chon KS, et al. Pneumothorax in patients with acute respiratory distress syndrome: pathophysiology, detection, and treatment[J]. J Intensive Care Med, 2003, 18(1): 9-20.

(收稿日期: 2010-05-28 修回日期: 2010-10-19)

· 病例报道 ·

小儿软骨发育不全一例

路莉, 罗松, 卢光明

【中图分类号】R816.8 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2010)12-1407-01

病例资料 女, 7岁, 头大、四肢短、生长迟滞, 智力正常, 无遗传史。查体: 身高明显落后于同龄儿, 四肢及手指粗短, 肌肉及软组织松弛。外观特征: 头大面小, 额突鼻塌, 下颌前突, 挺腹翘臀, 行走呈“鸭步”, 双腿呈“O”形。行腰椎、头颅、双髋关节、双膝关节 X 平片检查。平片示患儿颅底及面骨发育障碍, 颅-面比例加大, 下颌前突(图 1); 双下肢长骨对称性粗短, 骺端增宽, 中央凹陷呈“V”字形, 骺核延迟并见包埋(图 2)。腰椎椎体较小, 前窄后宽呈子弹头样改变, 椎体后缘向前凹陷, 椎弓根间距从 L₁ 到 L₅ 逐渐变小, 椎弓根间距 L₅/L₁=0.68, 腰骶角增大, 骶椎明显后翘, 髌骨小呈方形, 坐骨切迹鱼嘴状, 髌白平, 髌白角变小(< 10°), 股骨颈粗短(图 3)。影像学诊断为软骨发育不全。

讨论 软骨发育不全(achondroplasia, ACH)又称软骨营养不良性侏儒, 在活产婴儿中发病率 2.5/10 万~6.7/10 万, 是一种由于软骨内骨化缺陷导致的发育异常, 主要影响长骨。ACH 的发病与遗传有关, 为常染色体显性遗传, 但约 80%~90% 病例没有家族史, 为散发性病例, 实际上是一种基因突变的结果^[1]。本例父母均正常, 支持是基因突变的病例。

典型者 X 线平片即可确诊, 其 X 线表现包括颅面骨发育障碍、腰椎管狭窄、Y 型软骨及髌髌关节部软骨化骨障碍。本例 X 线平片表现较为典型, 可为临床提供可靠的诊断依据。本病需与假性软骨发育不全、黏多糖病 I 型及 IV 型、维生素 D 缺乏性佝偻病相区别。假性软骨发育不全表现为^[2]: ① 脊柱椎体改变呈“花瓶状”或“台阶状”, 无椎管狭窄, 无椎体后缘凹陷, 椎弓根间距 L₅/L₁>1(正常); ② 长骨干骺端“边刺征”明显, 腕骨、掌骨边缘不规则刺状改变; ③ 肋骨前后端有“括弧征”。④ 骨盆发育较小, 坐骨大切迹变浅但不如软骨发育不全明显。黏多糖病 I 型鉴别要点^[3]: ① 掌骨近端、指骨远端呈弹头状; ② 四肢长骨两端或一端变细, 骨端弯曲、倾斜, 以桡尺骨远端尤著, 关节面相对性倾斜, 而干骺部一般正常; ③ 椎体为卵圆形, 无椎管狭窄和扁平骨盆改变; ④ 有特殊容貌即承留面容、智力障碍、角膜浑浊、爪状手, 实验室检查粘多糖试验阳性等。黏多糖病 IV 型与粘多糖病 I 型类似。维生素 D 缺乏性佝偻病: 该病四肢与躯

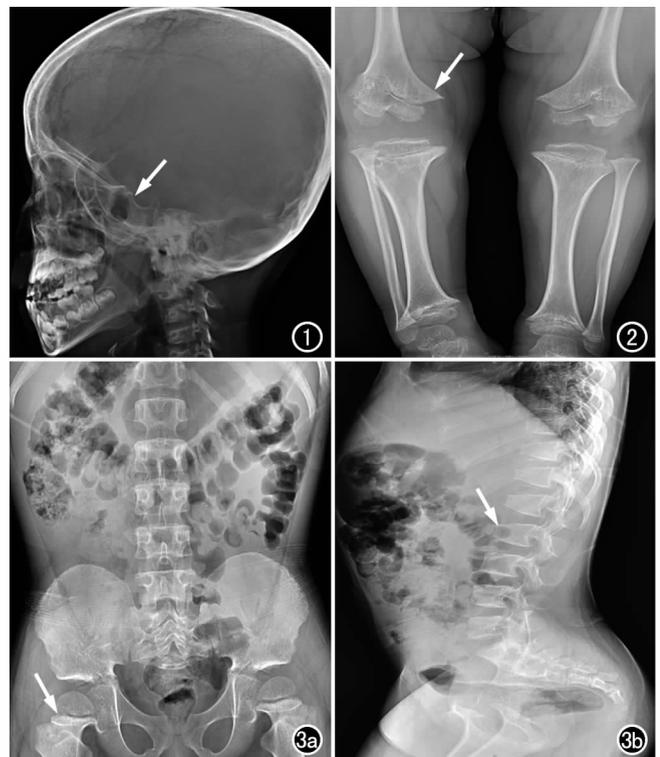


图 1 头颅侧位片示颅底短, 颅面比例加大, 斜坡变深(箭)。

图 2 双膝关节正位片示双侧胫腓骨对称性粗短, 双侧股骨髌端中央凹陷呈“V”字形, 骺核延迟并见包埋(箭)。图 3 a) 腰椎正位片, 示椎弓根间距从 L₁~L₅ 逐渐变小, 髌骨小呈方形, 髌白平, 股骨颈粗短(箭); b) 腰椎侧位片, 示腰椎椎体较小, 前窄后宽呈子弹头样改变(箭), 椎体后缘向前凹陷。

干比例正常, 指趾不粗短, 手指不整齐, 维生素 D 治疗有效。

参考文献:

- [1] 李海丰, 余光荣. 软骨发育不全[J]. 国外医学: 骨科学分册, 2003, 24(3): 167-170.
- [2] 廖芳丽. 假性软骨发育不全 1 例[J]. 中国临床医学影像杂志, 2000, 11(5): 377-378.
- [3] 赵宏, 赵润博. 小儿软骨发育不全的 X 线分析[J]. 中国医学影像技术, 2007, 23(10): 1581-1582.

(收稿日期: 2010-04-06)