

免責聲明：本資料僅供參考，如有任何具體醫學問題或相關治療，請諮詢合資格的醫務人員

► 軟骨發育不全症 Achondroplasia

病因

FGFR3 基因的變化

臨床併發症

- 輕微至中度肌肉張力不足
- 肥胖，可能有機會構成腰椎管狹窄和關節問題，以及有機會患有心血管夾疾病併發症
- 有機會構成對頭部及頸部的壓迫，也有機會影響睡眠時的呼吸
- 腳部彎曲
- 有機會形成脊柱後凸和/或椎間狹窄
- 有機會患有中耳功能障礙

發病率

軟骨發育不全症是一種最常見的，遺傳性四肢軀幹不成比例身材矮小問題，患病率約每二萬六千至二萬八千個裡有一個病患者。

遺傳模式為一體染色體顯性。80%病患者有基因突變，其父母親的基因沒有受影響。有軟骨發育不全症患者和沒有此基因改變的配偶，會在每一次懷孕有 50%機會就有軟骨發育不全症的孩子。如父母雙方均是軟骨發育不全症患者，每一次懷孕有 25%機會有一般身高的孩子;50%機會有軟骨發育不全症孩子;25%機會有兩條有 *FGFR3* 基因改變的孩子〔這情況可致命〕。

相關的治療/療法

控制方法取決於軟骨發育不全症臨床表徵，醫療監護的方法包括以下幾點：

- 嬰兒時期腦部、頭顱及頸部的掃描或磁力共振
- 生長及頭圍的紀錄
- 神經科檢查脊椎有否受損傷的徵狀
- 聽覺測試〔如有中耳問題或聽覺失聰的徵狀〕
- 腳部彎曲的身體檢查
- 睡眠評估〔如睡眠窒息影響睡眠品質〕

如有需要，以下是受影響患者病情的可能控制方法：

- 選擇用不同方法延長四肢的長度〔受影響病患者要明白其風險〕
- 如病患者有臚內壓增高，會考慮腦室腹膜分流術
- 如有睡眠窒息症,相關的治療
- 治療嚴重脊椎問題的脊髓手術
- 體重控制
- 中耳感染/經常性中耳液的治療
- 如聽覺問題影響言語，進行言語評估

► 骨畸形發育不良 Diastrophic dysplasia

病因

SLC26A2 基因的遺傳變化的

臨床併發症

- 脊椎畸形
- 早發性關節炎
- 有一些人患有馬蹄腳，可能會影響行動

發病率

現在沒有一個正式的數據，但普遍認為是幾乎約每一萬個裡有一個。

遺傳模式為一體染色體隱性。一個受影響的個人會有兩條有變化的 *SLC26A2* 基因。如果夫婦都是基因攜帶者（只有一條受影響的基因），每次懷孕他們的下一代 會有 25% 的機會是病患者。

相關的治療/療法

治療的方法取決於疾病的嚴重性和病人的需要，評估方法包括以下幾點：

- 頸部 X 光診斷
- 完整骨骼檢查
- 骨骼評估

治療

- 物理治療及鑄造關節盡可能活增強病人的活動力
- 馬蹄腳手術矯形，調整病人的活動力
- 脊椎側彎手術矯形，降低病人的脊椎曲率增長風險
- 對於比較年輕的成年人，幫助他們更換臀部和膝蓋關節，減少他們的痛楚及增強他們的活動力

► 假性軟骨發育不全 Pseudoachondroplasia

病因

COMP 基因的變化

臨床併發症

- 常見兒童期關節疼痛
- 持續性骨關節退化
- 大約 50% 病人需要手術更換臀部關節

發病率

三萬個裡有一個。遺傳模式為一體染色體顯性。有些病人被確診患有單基因病假性軟骨發育不全病，他們會有一個家長的基因是有改變。也有一部份的患者的基因改變是新的改變，他們家長的基因是沒有受影響的。患有假性軟骨發育不全的病人，有 50%機會把有改變的基因遺傳到他們的下一代子女。

相關的治療/療法

治療的方法取決於疾病的嚴重性和病人的需要，評估方法包括以下幾點：

- 高度的測量與生長曲線圖對比
- 病歷評估和骨骼表徵身體檢查
- 臀部，膝蓋，手和脊柱的身體檢查
- 評估韌帶鬆弛情況及相關的臨床症狀

治療方法

- 頸椎失衡或脊髓壓迫手術治療（如果病人有神經系統症狀和放射影像證據）
- 手術治療嚴重的脊柱側彎病人

► 先天性脊椎骨骨后發育不全 Spondyloepiphyseal dysplasia congenital

病因

COL2A1 基因的變化

臨床併發症

- 骨骼畸形，包括脊柱異常彎曲
- 可能出現呼吸困難
- 有機會有關節炎
- 嚴重近視及其他視力問題
- 患有馬蹄腳，可能會影響行動
- 關節問題可能會減少活動

發病率

患病率現在仍然是未知。

這個病遺傳模式為一體染色體顯性。有些病人被確診患有假性軟骨發育不全病，他們會有一個家長的基因是有改變。也有一部份的患者的基因改變是新的改變。他們家長的基因是沒有受影響的。患有先天性脊椎骨骼發育不全的病人，有 50%機會把有改變的基因遺傳到他們的下一代子女。

相關的治療/療法

治療的方法取決於疾病的嚴重性和病人的需要，評估方法包括以下：

- 頸椎評估

治療

- 頸椎失衡或脊髓壓迫手術治療（如果病人有神經系統症狀和放射影像證據）
- 脊椎側彎手術治療嚴重側彎的病人
- 馬蹄腳手術矯形，調整病人的活動力

► 成骨不全症 Osteogenesis imperfecta (OI)

病因

COL1A1 或 *COL1A2* 基因的變化

臨床併發症

成骨不全症有八個類型。他們的特點和嚴重程度都各不相同，甚至同一類型的成骨不全症，他們的併發症是取決於受影響的人個別的表現：

- 沒其他緣故(例如:虐待或其他骨骼疾病)的輕微骨折或創傷
- 骨骼畸形
- 牙齒脆弱
- 失聰
- 呼吸疾病 (對於第二類型的成骨不全症病人，最為嚴重)，往往令到胎兒出生後死亡
- 有色鞏膜(鞏膜是眼珠的白色部分)

發病率

所有類型的成骨不全症的發病率，為每十萬個新生有六至七個。

(患病率) 大多數的成骨不全症 (85-90%) 遺傳模式為一體染色體顯性。病人只有一條有改變的基因，是由於他們遺傳了家長一方的顯性基因改變，或者當父母沒有成骨不全症，只有病人有新的基因改變。顯性遺傳成骨不全症的病人，有 50%機會把有問題的基因遺傳到他們的下一代子女。大約有 10-15%成骨不全症的遺傳模式為一體染色體隱性，病人有兩個改變的基因。在這種情況下，父母雙方沒有成骨不全症但只有一條改變的基因〔基因攜帶者〕，在每一次懷孕，他們有 25%機會有隱性成骨不全症的子女，隱性成骨不全症的患者健康的兄弟姊妹會有 50%機會是基因改變攜帶者。

相關的治療/療法

- 盡可能多做運動 (例如: 游泳和水療) 防止骨折，促進肌肉和骨骼的強度。
- 手術治療，強化骨骼，預防和/或矯正畸形骨骼。
- 飲食控制，避免過多的酒精和咖啡因，防止骨骼容易脆弱。
- 藥物治療，包括生長激素治療和口服藥物 (bisphosphonates) 。