



12-1-1995

### Rehabilitation of Osteogenesis Imperfecta casereport

Wil-Ly Chow

Wei-Hwa Liaw

Mu-Jung Kao

Tyng-Guey Wang

Follow this and additional works at: <https://rps.researchcommons.org/journal>



Part of the [Rehabilitation and Therapy Commons](#)

#### Recommended Citation

Chow, Wil-Ly; Liaw, Wei-Hwa; Kao, Mu-Jung; and Wang, Tyng-Guey (1995) "Rehabilitation of Osteogenesis Imperfecta casereport," *Rehabilitation Practice and Science*: Vol. 23: Iss. 1, Article 24.

DOI: <https://doi.org/10.6315/3005-3846.1985>

Available at: <https://rps.researchcommons.org/journal/vol23/iss1/24>

This Case Report is brought to you for free and open access by Rehabilitation Practice and Science. It has been accepted for inclusion in Rehabilitation Practice and Science by an authorized editor of Rehabilitation Practice and Science. For more information, please contact [twpmrscore@gmail.com](mailto:twpmrscore@gmail.com).

## 骨發生不全病患之復健—病例報告

周偉倪 廖維華 高木榮 王亭貴\*

骨發生不全是一種遺傳性的結締組織病變，常侵犯骨骼、韌帶、皮膚、角膜及牙齒。它常會引起多發性骨折，並因其不適當之處置而造成患者關節攣縮、脊椎變形，甚者合併心肺功能障礙。其骨關節病變又會造成慢性而令人難以忍受之疼痛，這亦是導致病人功能障礙的原因之一。本研究報告一例廿歲的男性骨發生不全患者，自幼年起即常發生四肢長骨骨折，並由於脊椎變形嚴重，造成心肺功能障礙。病人在一次意外受傷後導致在左髖關節及左前臂骨折脫臼，造成嚴重的疼痛，使其無法操作輪椅行動，如廁及沐浴等活動也需依賴他人協助。在經過適當的藥物及復健治療後，疼痛得以減低，功能恢復如前，使他重回工作崗位。

關鍵詞：骨發生不全(osteogenesis impecca)，多發性骨折(multiple long bone fracture)，復健(rehabilitaion)

### 前 言

骨發生不全是一種結締組織的病變[1-5]，主要是因為在礦化及非礦化的結締組織中其膠原質成熟異常[2,4,6]。其第一型膠原質減少而第三型膠原質數量相對地增加，以及第一型膠原質組成鏈之異常[3,4,7,8]。罹患此病之患者常可見骨骼易碎、骨質疏鬆、藍色的眼角膜、牙齒發生不全及過早的耳骨硬化[9,10]，其他如韌帶鬆弛、異常的體溫控制、易淤血、便秘、增生的疤痕、早期血管鈣化亦偶而可見[9,11,12,13]。由於骨頭鈣化之異常會形成這類病患之骨質疏鬆，進而造成復發性的骨折、身材短小、關節容易脫臼、脊椎變形、長骨彎曲等臨床症狀。

先天型的骨發生不全在出生時即有骨折。遲發型的骨發生不全一般在幼童時開始發生多處骨折，而且程度較不嚴重，平均壽命也較長。這些患者由於反覆性之骨折常會造成嚴重骨骼系統之變形，不僅引起疼痛且會造成運動功能缺損，大多數患者會變成長期臥床或依賴輪椅。其中先天型的病人還會因為水腦症或腦底壓擠引起脊髓或神經根壓迫症，造成呼吸障礙。在遲發型的患者其呼吸問題往往是長期脊椎變形壓迫心肺造成。前者的治療須藉助於外科手術減壓法及腦

室腹腔引流法等來去除神經壓迫症狀，後者則主要仰賴呼吸治療運動、脊椎矯正運動、背架之使用來維持其呼吸功能及防止進一步惡化。不論是先天型或遲發型，在早期呼吸障礙時，使用呼吸器來輔助呼吸常不可避免。

本報告提出一個遲發性骨發生不全患者，父母是表兄妹，自幼年開始出現多處骨折，並且因胸廓變形而造成輕度心肺功能障礙，住院前兩個月意外跌倒，造成左肘及左髖關節脫位疼痛，經過11天適當的復建及藥物治療後，疼痛減輕，病人能回到原工作崗位。

### 病例報告

廿歲的男性病人，除了多處骨折外，並沒有重大過去疾病。家族史方面，父母是表兄妹、病人在家中排行最小、三個姐姐兩個哥哥、大姐死產、大哥的雙髖關節攣縮變形、三姐自幼有不明原因之聽力障礙，目前病人在新竹市仁愛習藝中心鐘錶班接受技藝訓練(表一)。

病人足月自然產，出生體重2700公克，除輕微黃疸外沒有異常現象。早期發育過程均在正常範圍內，但自四歲起四肢發生多處骨折，包括右股骨四至五

投稿日期：84年2月28日 覆審日期：84年3月28日 接受日期：84年4月25日

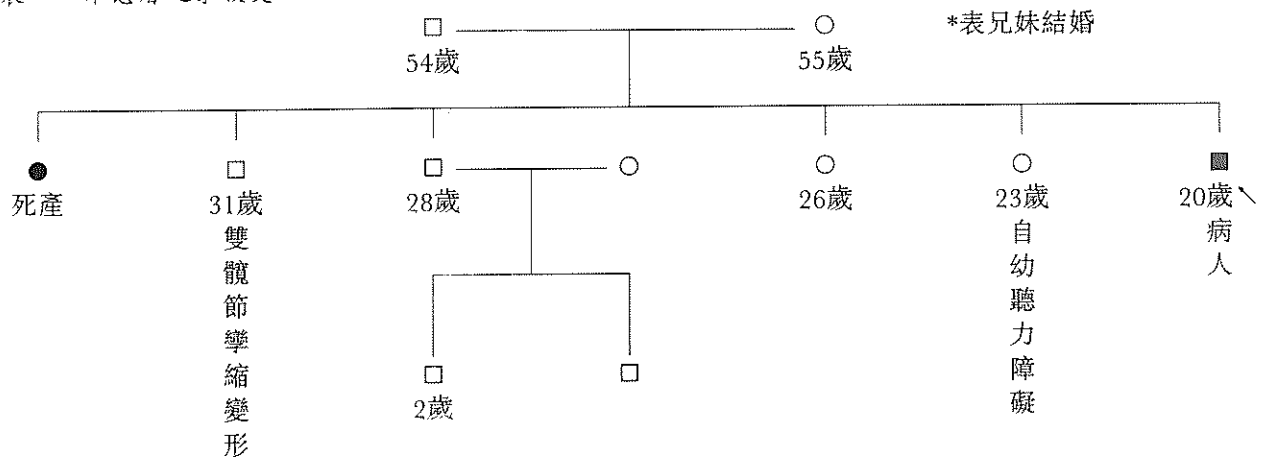
省立新竹醫院 復健科

\*台大醫院 復健部

抽印本索取地址：周偉倪，省立新竹醫院復健科，新竹市經國路一段442巷25號

TEL：(035) 326151 ext 3501

表一 本患者之家族史



次、左骹骨一次、右上肢長骨二次、左上肢一次。至九歲時，即因椎柱變形而產生漸進性的脊椎前側彎，中度運動時容易呼吸加速、心跳加快，並且兩下肢肌肉萎縮無力而依賴輪椅行動。此次住院前二個月因移位時不慎跌倒，發生嚴重左髖關節及左前臂明顯疼痛，而至本院復健科求診，經X光檢查發現有左橈骨骨折及左髖關節移位，並由於運動功能障礙而住院接受進一步檢查及治療。

住院之理學檢查發現病人意識清楚，休息時呼吸每分鐘22次、心跳86次，外觀上，短小的身材、105公分高、38.5公斤重、有著成人的臉型、四肢因多處骨折而變形，並且有明顯的脊椎變形和明顯的肌肉萎縮，但頭骨並無凹陷變形現象、角膜呈淡藍色，除少數蛀牙外，牙齒沒有異常現象(圖一)。四肢能自由活動且能對抗阻力，深部肌腱反射正常，而且感覺正常。聽力檢查發現左耳有明顯傳導性聽力障礙。左肘及髖關節脫位並且有清楚壓痛，在左肘及髖關節活動則會產生疼痛而受限。運動功能方面，病人可獨立翻身及坐立，並維持良好的動靜態平衡，如靠輔助可勉強站立，但由於疼痛使他無法使用左上肢及下肢來轉位，且輪椅之推動亦發生困難。日常生活方面除如廁及沐浴外，均可獨立。

實驗室檢查方面：尿液、糞便、心電圖檢查都屬正常，血液檢查除呈現輕微貧血外，並無其他異常。放射線檢查發現長骨有多處骨折並且已有長出的新生鈣化組織(圖二)、左側肘關節脫臼(圖三)、左髖關節亦有輕度脫位現象、胸腰脊椎骨有36度的側彎(圖四)、顱骨並無異常現象。心臟超音波檢查顯示有輕微二尖瓣及三尖瓣閉鎖不全。在呼吸功能評估，病人之呼氣肺活量為1290毫升，第一秒呼氣率為69%，屬混合型換氣障礙，但以限制性為主。



圖一：患者顯示成人臉型，四肢變形及短小身材。

住院期間病人接受藥物及物理治療；藥物以非類固醇抗炎劑及肌肉鬆弛劑以減緩左髖關節及左前臂的疼痛；物理治療方面則給予左肘超音波、左髖關節短波深部熱療以鎮痛解痙，並且指導病人進行輕易自主性關節活動及等張性肌肉收縮運動以防止因長時廢用造成的關節攣縮及肌肉萎縮，還有加上呼吸訓練以提



圖二：下肢脛骨及腓骨成彎曲狀，陳舊骨折及癒合現象。



圖三：肘關節脫臼，尺骨及橈骨骨折，骨皮質細小薄弱。

升呼吸功能及體適能；骨折部份，經骨科醫師建議採保守療法。出院前指導病人自我照顧方式並給予預防再發骨折之教育。在住院11天後病人出院，出院時左髌及肘關節不再疼痛，沒有關節攣縮及肌肉萎縮等併發症出現，可以自行操控輪椅並回歸原來工作。出院後定期在復健科及骨科門診追蹤半年，並無疼痛，呼吸窘迫或新骨折出現，而且可自行操作輪椅行動。

## 討 論

骨發生不全屬於結締組織異常的一種疾病，有各種不同分類的方式[4,14]，然而目前並沒有公認統一標準。傳統上依骨骼病變的嚴重度，分成先天性及遲發性兩種。前者較嚴重，往往伴有全身性的骨質疏鬆、膜狀頭顱、肢小畸形，出生有多處骨折及因顱內出血或呼吸道感染而導致的早年夭折。後者則症狀較輕微、死亡率較低，而且有接近正常人的壽命。早期的學者依病人首次發生骨折的年齡作為依據，而分病人為先天性及遲發性兩類[9,15]。後來的學者依據骨骼是否變形當作疾病嚴重度的參考依據。因長骨的變

形彎曲程度和骨折的數量及患者行走的可能性相當有關。Falvo及Root等人，則依病人出生時上下肢骨彎曲的有無將病人分成先天性及遲發性兩類，遲發性的病人再分為第一型及第二型。第一型有後天的骨彎曲，第二型則無[12,15]。Seedhoff則將遲發性患者按其骨折出現的年齡早晚分成劇重型及輕微型[4]。通常出現骨折的年齡越小，則疾病越嚴重。Kenneth則主張依病人下肢骨頭是否出現彎曲而分成兩類，他認為如此比較能區別疾病嚴重度，而且也可作為預估病人預後及選擇治療方式的依據[9]。Sillence則將骨發生不全病人分為四類[16]，第一類指遺傳性骨發生不全且伴有藍色角膜，相當於Kenneth的遲發性第二型；第二類為產中致病的骨發生不全，X光片可見壓折的股骨，珠狀肋骨[16,17]，相當於先天性骨發生不全；第三類為漸進性的骨頭變形，但有著正常角膜[16,17]，對等於先天性或遲發性第一型；第四類屬於遺傳性，但眼角膜正常[17,18](表二)。依據上述的分類，本病人應屬於Falvo, Seedhoff及Kenneth的遲發性第二型與Sillence的第一類病人。



圖四：珠狀肋骨及嚴重脊柱側彎。

傳統上要診斷骨發生不全患者，要包括臨床上的表現，X光上的證據及家族相關史。一般而言，要診斷此症並不是很困難。1975年Bauze提出四個診斷上

的依據：(1)骨質疏鬆且易碎、(2)藍色角膜、(3)齒發生不全、(4)耳骨硬化過早等四項。只要病人符合以上兩個條件即可確定診斷此症[9,10]。另外其他相關的臨床症狀亦可作為診斷參考，例如韌帶彈性鬆弛、體溫恆定度異常、易淤血、便秘、過度結疤的傷口、早期的血管鈣化[9,11,12,13]。然而在症狀輕微又沒有藍色角膜或相關家族史之病人，若缺乏典型的X光證據下，則診斷會變得困難。此時需要和此症作鑑別診斷的有兒童虐待、暫時性骨易碎症及維他命D缺乏的佝僂症等[18,19]。目前已可由生化方式分析膠原質來確定診斷骨生成不全，其方法相當可靠[20]，只是費時且昂貴。本病人雖然沒有進一步的生化膠原分析來確定，但由於有明顯的臨床上表現及X光證據在診斷上應沒有問題。

[復健]對骨發生不全患者進行復健工作是醫療人員及其照顧者重大的挑戰。他們的骨頭是如何的脆弱而隨時會斷裂，反覆性的骨折使得關節變形，藉助適當的支架或矯正手術可以達到減少週邊關節的變形的目的。但對於脊柱及肋骨的反覆骨折造成的心肺壓迫及功能缺損，並無良好的治療方式[22]。呼吸運動是對這類病人心肺功能障礙最好的治療[21]，至於姿勢引流、拍痰都不是這類患者脆弱骨頭所能承受。易碎的骨骼，常帶給病人許多痛苦與不便，骨折及關節脫位所造成的疼痛，使其需長期臥床，獨立功能降低。除了靠止痛、解痙藥物外，採用短波、超音波、干擾波、及經皮電刺激法皆可鎮痛解除肌肉痙攣，而降低藥物需求量及減少住院天數，並經由適當的運動治療

表二 骨發生不全之不同分類表

Sillence*	Kenneth*	Seedhoff*	臨床特徵
第一型	遲發性(tarda) 第二型	遲發性輕微型 (tarda levis)	體遺傳顯性，藍色角膜，骨易碎。
第二型	先天性 (congenita)	先天性	體遺傳隱性，週產期死亡，骨極易碎。
第三型	先天性； 遲發性第一型	遲發性嚴重型 (tarda gravis)	體遺傳隱性，正常角膜，極嚴重骨易碎。
第四型	—	—	體遺傳顯性，正常角膜，骨易碎，進行性骨畸形，生長遲緩。

\* 這些不同分類方法，並非能完全配合。



及心理輔導、職業指導，使其盡快回到工作崗位。骨發生不全病人治療中最大的困難仍在解決呼吸問題，尤其先天性的患者，出生前幾週內最大的死因乃是呼吸衰竭。由於有易斷裂的肋骨、變形的胸廓、脊柱側彎、心肺功能障礙等問題，一旦發生呼吸衰竭，不論是拍痰、體位引流、或傳統移痰方式，稍不慎即會造成肋骨骨折，有時咳嗽也會造成肋骨的傷害[21]。此問題一直到氣切式正壓呼吸器被廣泛使用後才得以部分解決，利用氣切式正壓呼吸器可延長這類患者壽命[23]。

[結論]骨發生不全患者的復健重點在於避免病人進一步的骨折及四肢變形，維持其心肺功能，解除骨折及關節脫位引起的疼痛及功能喪失，並儘可能達到病人獨立生活的目標。遲發性的骨發生不全病人由於較不嚴重，且心肺功能障礙較輕微，只要早期的復健治療介入，能有效的減輕症狀及併發症。適當的復健治療可使患者早日出院，回到工作崗位。

#### 參考文獻

1. Ibsen KH: Distinct varieties of osteogenesis imperfecta. *Clin Orthop Rel Res* 1967;50:279-90.
2. Sykes B, Francis MJO, Smith R: Altered relation of two collagen types in osteogenesis imperfecta. *N Engl J Med* 1977;296:1200-3.
3. Fugi K, Tanzer ML: Osteogenesis imperfecta: biochemical studies of bone collagen. *Clin Orthop Rel Res* 1977;124:271-7.
4. King JD, Bobechko WP: Osteogenesis imperfecta. an orthopedic description and surgical review. *J Bone Joint Surg* 1971;53B:72-90.
5. Versfeld GA, Beighton PH, Katz K, et al: Costovertebral anomalies in osteogenesis imperfecta. *J Bone Joint Surg* 1985;67B:602-4.
6. Francis MJO, Smith R: Polymeric collagen of skin in osteogenesis imperfecta, homocystinuria, and Ehlers-Danlos and Marfan syndromes. *Birth Defect* 1975;11:15-21.
7. Bullough PG, Davidson D: The morphology of the growth plate in osteogenesis imperfecta. (Abstr) *Clin Orthop Rel Res* 1976;116:259-64.
8. Eyre DR: Concepts in collagen biochemistry: Evidence that collagenopathies underlie osteogenesis imperfecta. *Clin Orthop Rel Res* 1981;159:97-107.
9. Falvo KA, Root L, Bullough PG: Osteogenesis imperfecta: Clinical evaluation and management. *J Bone Joint Surg* 1974;56A:783-93.
10. Bauze RJ, Smith R, Francis MJO: A new look at osteogenesis imperfecta. *J Bone Joint Surg* 1975;57B:2-12.
11. Solomons CC, Millar EA: Osteogenesis imperfecta-new perspectives. *Clin Orthop Rel Res* 1973;96:299-303.
12. Falvo KA, Bullough PG: Osteogenesis imperfecta: A histometric analysis. *J Bone Joint Surg* 1973;55A:275-86.
13. McKusick VA: Heritable Disorders of Connective Tissue. 4th ed. St Louis: CV Mosby Co, 1972;399-454.
14. Francis MJO, Vauze RJ, Smith R: Osteogenesis imperfecta: a new classification. *Birth Defects* 1975;11:99-102.
15. Root L: The treatment of osteogenesis imperfecta. *Orthop Clin North Am* 1984;15:775-90.
16. Silience DO, Senn A, Danks DM: Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet* 1979;16:101-6.
17. Silience D: Osteogenesis imperfecta: An expanding panorama of variants. *Clin Orthop Rel Res* 1981;159:11-25.
18. Paterson CR: Osteogenesis imperfecta and other bone disorders in the differential diagnosis of unexplained fractures. *J Royal Soc Med* 1990;83:72-4.
19. Gahagan S, Rimsez ME: Child abuse or osteogenesis imperfecta: How can we tell? *J Pediatr* 1991;88:987-92.
20. Edward MJ, Graham JM: Studies of type 1 collagen in osteogenesis imperfecta. *J Pediatr* 1989;117:67-72.
21. Albright JA: Management overview of osteogenesis imperfecta. *Clin Ortho Rel Res* 1981;159:80-7.
22. Brinder H, Hawks L, Graybill G, Gerber NL, Weintrol JC: Osteogenesis imperfecta: rehabilitation approach with infants and young child. *Arch Phys Med Rehabil* 1983;65:537-41.
23. Wang TG, Yang GF, Alba A: Chronic ventilator use in osteogenesis imperfecta congenita with basilar impression: a case report. *Arch Phys Med Rehabil* 1994;75:699-702.

# Rehabilitation of Osteogenesis Imperfecta — Case Report

Willy Chow, Wei-Hwa Liaw, Mu-Jung Kao,  
Tyng-Guey Wang\*

Osteogenesis imperfecta is an inherited disorder of connective tissue, which affects the skeleton, ligament, skin, sclera, and dentin. It often produces multiple fractures and spinal deformities complicated with cardiopulmonary dysfunction. Osteoarthropathy, among which, will produce chronic pain, and is the main cause of functional disturbance of this kind of patients. We report a 20-year-old male patient with osteogenesis imperfecta, who suffered from multiple long bone fractures and spi-

nal kyphoscoliosis since his childhood. Two months before this admission, he had experienced one episode of accident with marked left hip and left elbow pain due to left hip joint dislocation and left radial bone fracture. Since then, he lost his ability of propelling wheel chair and performing heavy hygiene. After proper medication and rehabilitation managements, the pain alleviated and he resumed his previous functional status and job.

---

Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Taiwan Provincial Hsin Chu Hospital, Hsin Chu, Taiwan, R.O.C.

\* Department of Physical Medicine and Rehabilitation, National Taiwan University Hospital, Taipei, Taiwan, R.O.C.