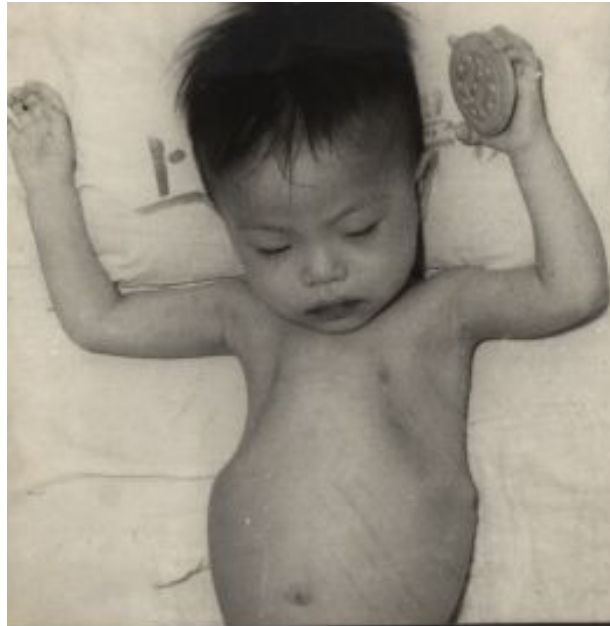


第六节：维生素 D 缺乏性佝偻病



一、定义：

- ◆ 维生素 D 缺乏性佝偻病是因缺乏维生素 D 引起体内钙、磷代谢失常，临床以神经精神症状和骨化障碍为主要表现的一种慢性营养缺乏病。
- ◆ 是我国儿保重点防治的“四病”之一，多见于 2 岁以下小儿。

二、维生素 D 的来源与转化

(一) 来源:

1、内源性 (人体合成) :


- ◆ 皮肤中 7- 脱氢胆固醇 (VD3 原) → 紫外线照射 → VD3 (胆骨化醇) 。为最主要来源。

2、外源性 (天然来源) :

- ◆ 含于鱼肝油、蛋黄、肝、植物性食物中 (VD₂、VD₃)

二、维生素 D 的来源与转化

(二) 转化:

- ◆ → 肝 (25-羟化酶)
 - ◆ → 肾 (1-羟化酶)
 - ◆ → 1,25- (OH) $2D_3$
 - ◆ → 才具有生物活性
(抗佝偻病作用)
- 

- ◆ 1、促进肠对钙、磷的吸收;
- ◆ 2、促进肾对钙、磷的重吸收;
- ◆ 3、促进破骨细胞活动;
- ◆ 4、促进成骨细胞活动。

内源性

(体内合成 VitD₃ 原)

7-脱氢胆固醇 (皮肤)

日光 ↓ 紫外线

VitD₃

胆骨化醇

外源性

(食物供给 VitD₂ 原)

麦角固醇

日光 ↓ 紫外线

VitD₂

麦角骨化醇

肝
25-羟化酶

25-(OH)D₃

肾
1-羟化酶

1,25-(OH)₂D₃

三、病因：

□ 1 . 日照不足：

由于户外活动少，或空气污染、雨雾过多，日照不足，使机体自身合成的 VitD₃ 减少。

□ 2 . 摄入不足：

□ VitD 摄入不足：天然食物如人奶、牛奶含 VitD 均少，若不常晒太阳，又不补充 VitD ，则易患此病。

□ 食物中含钙、磷含量不足或比例不当。

三、病因：

□ 3. 生长过快：

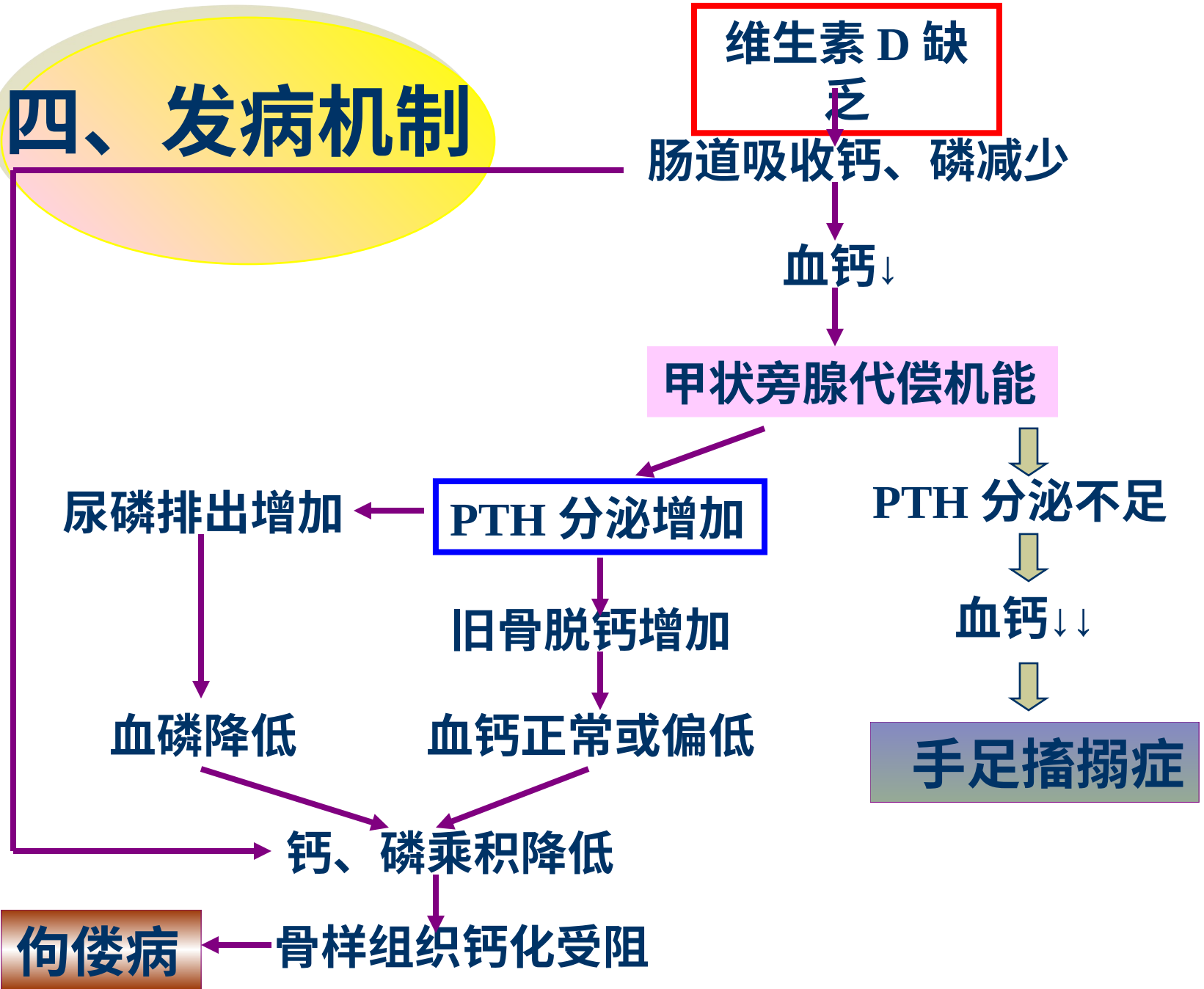
婴儿生长发育过快，VitD 及钙需要量较多。

□ 4 . 疾病及药物影响：

胃肠及肝胆慢性疾病（慢性腹泻、先天性胆道闭锁、肝肾疾病）

长期服用抗惊厥药（苯巴比妥、苯妥英钠），使VD加速分解；糖皮质激素有对抗VD转运钙的作用，长期应用可诱发本病。

四、发病机制

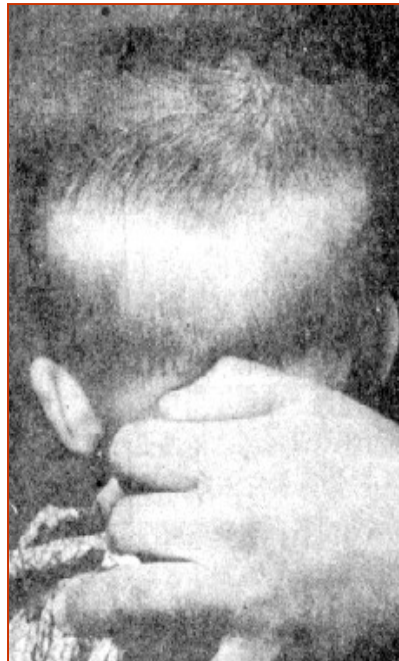
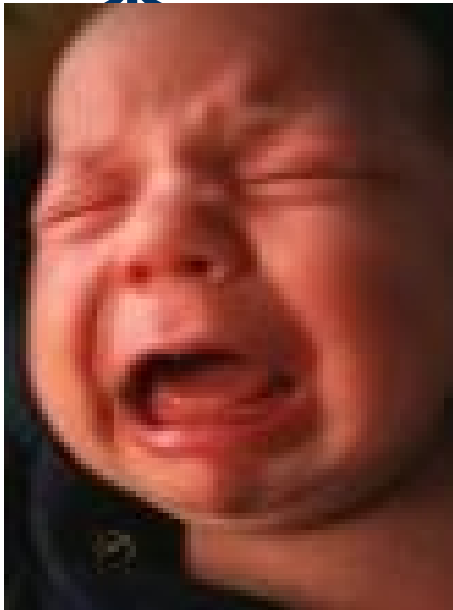


五、临床表现

- ◆ **神经精神症状**出现较早。
 - ◆ 继而出现**骨骼的改变**，肌肉松弛，生长发育停滞，免疫力低下等。
- ◆ **分期**
 - ◆ 活动早期（初期）
 - ◆ 活动期（激期）
 - ◆ 恢复期
 - ◆ 后遗症期

(一) 初期：（生后3个月左右发病）

- ◆ 1、以神经、精神症状为主：
- ◆ 易激惹，烦躁不安，夜惊，多汗，“枕秃”



(一) 初期：（生后3个月左右发病）

- ◆ **2、血钙正常或稍低，血磷下降，碱性磷酸酶↑，钙磷乘积稍低(30-40)；血清25-(OH)D₃和1-25(OH)₂D₃↓。**
- ◆ **3、骨骼X线：无明显变化或骨钙化线模糊，骨质轻度稀疏。**

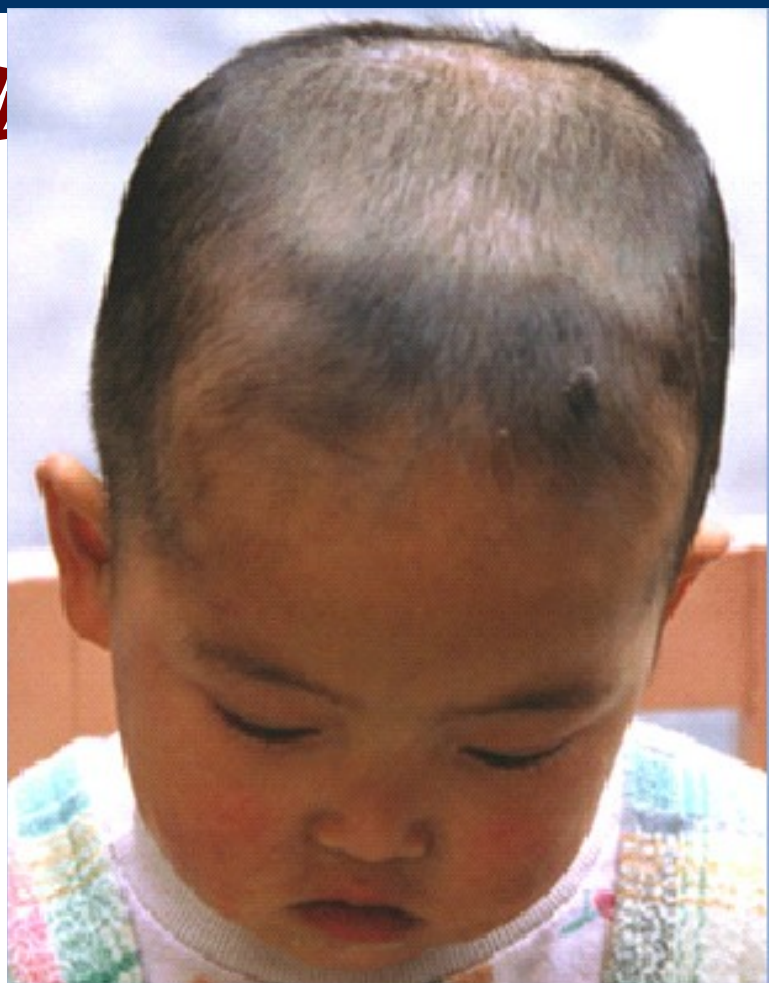
(二) 激期:

骨骼改变为主, 其次肌肉松弛

1、骨骼改变: (自上而下)

(1) 头部:

- ◆ 颅骨软化 (3~6 个月);
- ◆ 方颅 (5~9 个月);
- ◆ 出牙延迟或顺序颠倒;
- ◆ 囟门晚闭或前囟过大。



(二) 激期:

1、骨骼改变:

(2) 胸部: 1岁左右出现

- ◆ 肋骨串珠: 7~10肋**
- ◆ 肋膈沟 (郝氏沟):**
- ◆ 鸡胸、漏斗胸:**

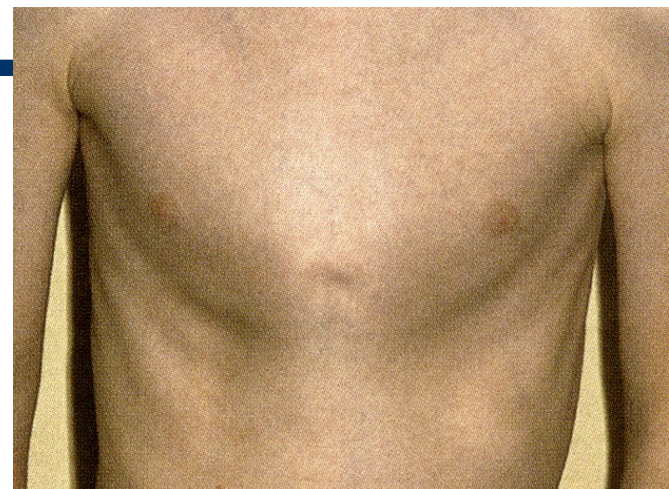
胸部畸形

骨骼系统体征 (2)

肋骨串珠



肋膈沟



鸡胸 漏斗胸

(二) 激期:

1、骨骼改变:

(3) 四肢脊柱:

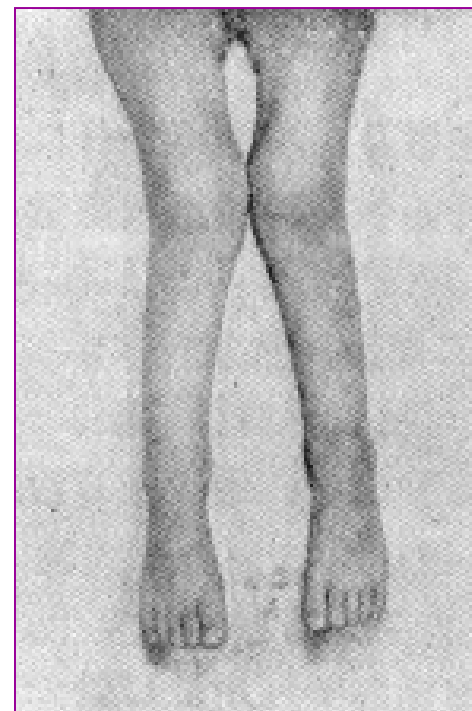
- ◆ **“手镯” “足镯” 征 (6 个月以上) ;**
- ◆ **下肢 O 型、 X 型腿 (1 岁以上患儿) ;**
- ◆ **脊柱畸形、 扁平骨盆。**

■ 脊柱与四肢

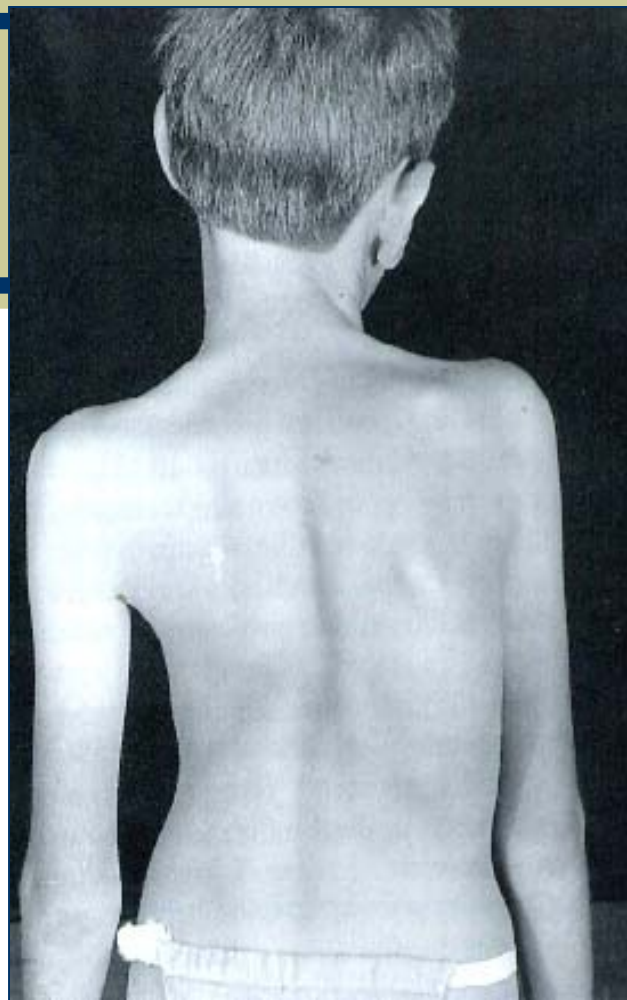
骨骺部膨大 手镯和脚镯



下肢畸形 “O”形或“X”腿



脊柱侧弯



(二) 激期:

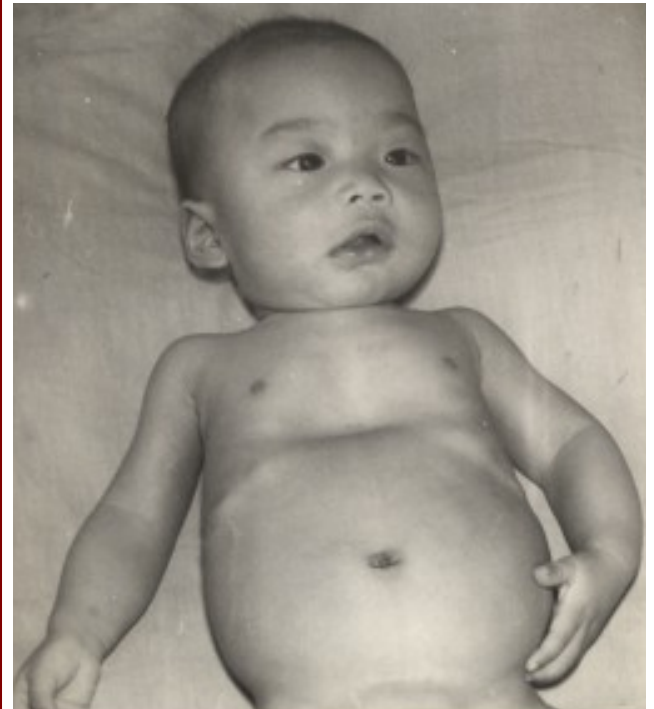
2、其他改变

- ◆ **肌肉、韧带松弛：**

头颈软弱无力、坐、立、行落后；“蛙腹”；肝脾下移；大关节过伸等。

- ◆ **神经发育迟缓**

- ◆ **免疫力↓，并发感染**



(二) 激期:



(三) 恢复期：

- ◆ 适当治疗后临床症状减轻或消失；
- ◆ 血钙磷渐恢复正常，AKP 恢复稍慢；
- ◆ X 线：临时钙化线重新出现，骨密度增浓。

(四) 后遗症期：

- ◆ 多见于 3 岁以后，临床症状消失，血生化及 X 线检查正常。
- ◆ 仅遗留有不同程度的骨骼畸形。

六、诊断要点

- 好发年龄：婴儿期
- 病史：少日晒及喂养不当、疾病史等
- 临床表现：神经精神症状和骨骼系统体征
- 血液生化：血磷↓，AKP↑，血清 25- (OH) D₃ 和 1-25 (OH)₂D₃↓（是可靠的早期诊断指标）
- X 线检查：

分 度	骨骼 改变	血生化、 X线改变
轻 度	轻度骨骼改变（乒乓方颅凶 门大，肋骨小珠浅肋沟。）	同初期。
中 度	中度骨骼改变（腿弯鸡胸漏 斗胸，手镯大珠深肋沟。）	同极期。
重 度	重度骨骼改变（骨骼畸形更 严重，病理性骨折时常 有。）	改变更严重。

七、鉴别诊断

(一) 抗维生素 D 佝偻病

1. 低血磷抗维生素 D 佝偻病
2. 远端肾小管性酸中毒
3. 维生素 D 依赖性佝偻病
4. 肾性佝偻病

(二) 其他:

智能落后 (脑发育不全、
脑瘫)

呆小病

软骨营养不良

脑积水。

(一) 抗维生素 D 佝偻病

- ◆ **1、低血磷抗维生素 D 佝偻病：**
- ◆ 本病多为**性连锁遗传**，亦可为常染色体显性或隐性遗传，也有散发病例。
- ◆ 为**肾小管重吸收磷及肠道吸收磷的原发性缺陷所致**。佝偻病的症状多发生于**1岁以后**，**2-3岁**后仍有活动性佝偻病表现；
- ◆ **血钙多正常，血磷明显降低，尿磷增加**。对用一般治疗剂量维生素 D 治疗佝偻病无效时应与本病鉴别。

(一) 抗维生素 D 佝偻病

- ◆ 2、远端肾小管性酸中毒：
- ◆ 为远曲小管泌氢不足，从尿中丢失大量钠、钾、钙，继发甲状腺功能亢进，骨质脱钙，出现佝偻病体征。
- ◆ 患儿骨骼畸形显著，身材矮小，有代谢性酸中毒，多尿，碱性尿（尿 pH 不低于 6），除低血钙、低血磷之外，血钾亦低，血氯增高。

(一) 抗维生素 D 佝偻病

- ◆ **3、维生素 D 依赖性佝偻病：为常染色体隐性遗传，可分二型：**
- ◆ **I 型为肾脏 1- 羟化酶缺陷，使 25- (OH) D 转变为 1, 25- (OH)₂D₃ 发生障碍，血中 25- (OH) D 浓度正常；**
- ◆ **II 型为靶器官 1, 25- (OH)₂D₃ 受体缺陷，血中 1, 25- (OH)₂D₃ 浓度增高。**
- ◆ **两型临床均有严重的佝偻病体征，低钙血症、低磷血症，碱性磷酸酶明显升高及继发性甲状旁腺功能亢进，I 型患儿可有高氨基酸尿症；II 型患儿的一个重要特征为脱发。**

(一) 抗维生素 D 佝偻病

- ◆ **4、肾性佝偻病：**
- ◆ 由于先天或后天原因所致的**慢性肾功能障碍**，导致钙磷代谢紊乱。
- ◆ **血钙低，血磷高**，甲状旁腺继发性功能亢进，骨质普遍脱钙，骨骼呈佝偻病改变。
- ◆ 多于幼儿后期症状逐渐明显，形成侏儒状态。

七、鉴别诊断

(二) 其他:

智能落后（脑发育不全、脑瘫）、呆小病（甲状腺功能低下）、软骨营养不良、脑积水。

八、治疗

(一) 一般治疗：

多晒太阳，合理喂养，避免负重，防治并发症。

八、治疗

(二) Vit D

口服法：

- ◆ Vit D 2000-6000 IU/日，或 1, 25(OH)₂D₃ 0.5-2.0μg/天，口服。
- ◆ 1个月后改为预防量 400-800 IU/日。

重症、无法口服者：

- ◆ Vit D₃ 30万 IU，肌注，
- ◆ 2-3个月后改为预防量口服。

八、治疗

(三) 钙剂

服钙剂 0.5-1g/ 次 ,2-3 次 / 天, 连服 1-2 个月。

(四) 矫形疗法

轻度畸形可自行恢复。重度畸形影响行走者 ,4 岁以后作矫形术。

九、预防

- ◆ 提倡母乳喂养、多晒太阳、补充 VitD、钙剂。
- ◆ 母乳喂养儿一般不另给钙。

1、围生期：

- ◆ 孕妇应多户外活动，食用营养丰富的食品。
- ◆ 妊娠中、后期适当补充 VitD，同时服钙剂。

每天法： 400-800IU

每月法： 5-10 万 IU

一次： 15-20 万 IU

九、预防

2、**婴儿期：生后两周始补充 VitD**

每天法：400-800IU → 周岁

每月法：5-10 万 IU → 周岁

每季法：20-30 万 IU → 周岁

夏季接触日光充分可暂停。

九、预防

- ◆ 3、幼儿期：
- ◆ 一周岁后采用夏季晒太阳，冬季服 VitD 。
- ◆ 冬季服 VitD 20-30 万 IU 一次，高发地区可间隔 2-3 个月再给一次。

谢谢