

## 玻璃娃娃簡介 / 何謂玻璃娃娃

### 成骨不全症(俗稱玻璃娃娃)

玻璃娃娃(成骨不全症)(Osteogenesis Imperfect), 一般人稱為「玻璃娃娃」, 或「唐瓷娃娃」。指的是一種因先天遺傳性缺陷, 而引起「第一型膠原纖維」病變造成骨骼強度耐受力變差, 而容易脆弱骨折的疾病。

known as “brittle bone disease” (脆骨病)

此種疾病發生率並不高, 據歐美國家統計, 二萬個寶寶之中, 大概只會出現一個病歷, 比例約為二萬分之一。

### 玻璃娃娃分類

根據遺傳基因或骨骼脆度及骨骼系統外的表徵, 一般分成四型

#### OI 第一型:

以自體顯性方式遺傳, 但大多數嚴重的病例都是因為新的基因突變所造成, 雙親共無異常, 此型病例有明顯的藍鞏膜, 脆弱的骨骼, 大都在五歲以前便會發生第一次骨折, 嚴重者在出生時即可能已有骨折, 頭骨薄而有多數縫間骨, 部份病人會有駝背或脊椎側彎的情況發生, 由於聽小骨逐漸硬化變形, 病人可能會喪失聽力, 此型病例依有無齒質發育不良再分為 A、B 兩個亞型: 無牙齒病變者為 A 亞型; 有牙齒病變者為 B 亞型, 此型之成因可能與人體內第一型膠原纖維元 (type I procollagen) 的產生量不足有關。

#### OI 第二型:

此為極嚴重型, 大多為死胎或在新生兒期即夭折, 推測為自體隱性遺傳病, 但是也可能是基因突變或非遺傳因素所引起, 此型病例骨骼極端危脆, 因此在子宮內即會產生多發性骨折, 頭骨薄脆而有多處碎裂, 長骨短而寬, 並因多發性骨折而彎曲變形, 形成許多假關節, 胸廓短但不狹窄, 肋骨如同串珠一般, 鞏膜呈藍色, 大都有子宮內發育遲緩, 此型之病因與第一型膠原纖維 (type I collagen) 產量不足或發生缺陷有關。

#### OI 第三型:

以自體隱性方式遺傳, 其成因可能混雜有多種情況, 而非單純只是同一個基因病變所導致, 此型病例之鞏膜在嬰兒期呈藍色, 但以後漸趨正常; 隨著年齡增加, 長骨與脊柱會因骨折及骨骼成長不良而嚴重變形, 而且頭顱骨化不足, 故顯得較薄, 此症的特徵為身材十分矮小, 病人在二、三十歲之後心肺衰竭的機率增高, 此型之病因可能與第一型膠原纖維的基本成份  $\alpha_2$  鏈的形成缺陷有關。

#### OI 第四型:

以自體顯性方式遺傳, 為症狀最輕微的一型, 此型病例之鞏膜在出生時雖為藍色, 但在青春之前即已轉為正常色, 骨折大都發生在嬰幼兒期, 但也有人並無骨折, 只是呈現 O 型腿或長骨先天性彎曲, 這此情況在長大以後會逐漸改善, 部份病人在成年期會有脊椎後側彎, 此型依有無齒質發育不良再分為 A 亞型 (無齒質發育不良) 及 B 亞型 (有齒質發育不良), 此型之病因與第一型膠原纖維的 ( $\alpha_2$ ) 鏈成份發生結構缺陷有關。

### 玻璃娃娃特徵

骨頭容易斷裂

身材矮小

聽力喪失

牙齒褪色且易碎, 齒面不光滑

藍鞏膜 (眼白部份呈藍色)

四肢、胸部和頭骨處有骨骼畸形

脊柱側彎 (脊椎彎曲)

肌肉無力

多汗

三角形臉

便秘

容易瘀傷

關節和韌帶鬆散 音調高昂

個性樂觀開朗

智能正常 (動作協調性的發展可能會延遲)

### 玻璃娃娃特質

智力和正常人一樣, 功課一樣有好有壞

行為發展基本上也和一般人相同, 個性也是有好有壞

個性樂觀開朗