

ICS 11.020

CCS C 61

WS

中华人民共和国卫生行业标准

WS/T 10026—2024

代替 WS/T 207—2010

大骨节病诊断

Diagnosis of Kashin-Beck disease

2024-10-11发布

2025-03-01实施

国家疾病预防控制局 发布

前 言

本文件按照GB/T 1.1—2020《标准化工作导则 第1部分：标准化文件的结构和起草规则》的规定起草。

本文件代替WS/T 207—2010《大骨节病诊断》，与WS/T 207—2010相比，除结构调整和编辑性改动外，主要技术变化如下：

- a) 删除了大骨节病定义中的“骺板软骨”（见3.1，2010年版的2.1）；
- b) 在诊断原则中增加了病区接触史时间“6个月以上”，增加“足部”及“踝关节”部位（见第4章，2010年版的第3章）；
- c) 将临床和X线诊断内容统一在“诊断”条目下，明确典型病例、非典型病例、X线病例（见第5章）；
- d) 将临床分度Ⅰ度“出现多发性、对称性手指关节增粗，有其他四肢关节增粗、屈伸活动受限、疼痛、肌肉轻度萎缩”修改为“出现多发性、对称性指间关节增粗，或有其他四肢关节增粗、屈伸活动受限、疼痛和肌肉轻度萎缩”（见6.1，2010年版的4.2.1）；
- e) 将X线分型判定前提“骨骺等径期前”更改为“骨骺超径期前”（见7.1，2010年版的5.2）；
- f) 删减了X线分型活动型的部分内容（见7.1.1，2010年版的5.2.1）；
- g) 明确了X线分型中诊断部位是手指骨的干骺端和骨端（见7.1，7.2）；
- h) 增加了X线分型中“陈旧型”的具体X线征描述（见7.1.3）；
- i) 删除了附录A.2上肢检查的A.2.1“指末节下垂”及相关体征（2010年版的A.2.1）；
- j) 增加了附录C，大骨节病鉴别诊断要点（见附录C）。

本文件由国家疾病预防控制标准委员会地方病标准专业委员会提出，国家疾病预防控制局归口。

本文件起草单位：中国疾病预防控制中心地方病控制中心、北京大学人民医院、四川省疾病预防控制中心、山西省地方病防治研究所、甘肃省疾病预防控制中心、西藏自治区疾病预防控制中心、青海省地方病预防控制所。

本文件主要起草人：于钧、林剑浩、李富忠、王正辉、陈国华、赵生成、刘辉、裴俊瑞、崔丝露、焦喆、张强。

本文件及其所代替文件的历次版本发布情况为：

——1996年首次发布为GB 16003—1995；

——2008年第一次修订时，并入了WS/T 207—2001《大骨节病X线分型分度判定》（2001年11月14日由中华人民共和国卫生部批准，2002年5月1日实施），形成了WS/T 207—2010《大骨节病诊断》；

——本次为第二次修订。

大骨节病诊断

1 范围

本标准规定了大骨节病诊断原则、技术指标和使用要求。
本标准适用于大骨节病病例诊断以及与其他骨关节疾病的鉴别。

2 规范性引用文件

本标准没有规范性引用文件。

3 术语和定义

下列术语和定义适用于本标准。

3.1

大骨节病 Kashin-Beck disease

儿童和少年发生的地方性、变形性骨关节病。其原发病变主要是生长发育期骺软骨和关节软骨的多发对称性变性、坏死以及继发性退行性骨关节病。临床表现为四肢关节疼痛、增粗、变形、活动受限，肌肉萎缩，严重者出现短指（趾）、短肢甚至矮小畸形。

4 诊断原则

根据6个月以上病区接触史、症状和体征以及手（足）部X线所见掌指骨、腕（足踝部）骨性关节面、干骺端先期钙化带的多发对称性凹陷、硬化、破坏及变形等改变，并排除其他相关疾病诊断为大骨节病。指骨远端多发性对称性X线改变为本病特征性表现。

5 诊断

5.1 典型病例

有多发性、对称性指间关节增粗或短指畸形、身材矮小等体征，且掌指骨具有近端或远端多发对称性X线征者，并排除其他相关疾病诊断为大骨节病典型病例。

5.2 非典型病例

无指间关节增粗体征，但有踝关节肿大、疼痛且X线检查有跟骨短缩和/或距骨塌陷等改变者，并排除其他相关疾病诊断为大骨节病非典型病例。

5.3 X线病例

无临床体征，而掌指骨具有干骺端和/或骨端多发性对称性X线征者，并排除其他相关疾病诊断为大骨节病X线病例。

注：临床检查方法见附录A、X线检查方法见附录B。

6 临床分度

6.1 I度

出现多发性、对称性指间关节增粗，或有其他四肢关节增粗、屈伸活动受限、疼痛和肌肉轻度萎缩。

6.2 II度

在I度基础上，症状、体征加重，出现短指（趾）畸形。

6.3 III度

在II度基础上，症状、体征加重，出现短肢和矮小畸形。

7 X线分型和分度

7.1 分型

7.1.1 活动型

骨骺超径期前，手部X线征具有以下条件之一者可判断为活动型：

- a) 干骺端先期钙化带呈轻度凹陷，并有骺核歪斜或骺线变窄，可伴有骨小梁结构紊乱；
- b) 干骺端先期钙化带有明显的凹陷，其深度超过2mm；
- c) 干骺端先期钙化带呈各种形态的凹陷、硬化，同时伴有骨端或伴有骨骺及腕骨的改变、骨小梁结构紊乱。

7.1.2 非活动型

骨骺超径期前，手部X线征具有以下条件之一者可判断为非活动型：

- a) 干骺端先期钙化带凹陷，呈修复期双层影像或不均匀中等密度的硬化；
- b) 不伴有干骺端改变的骨端各种X线征。

7.1.3 陈旧型

骺线闭合后，手部X线征具有以下条件两条或两条以上者判断为陈旧型：

- a) 骨性关节炎毛糙、硬化、凹陷及骨端边缘缺损、骨质增生等X线征；
- b) 腕骨硬化、边缘凹陷、囊样变等X线征；
- c) 指间关节粗大变形；
- d) 指间关节呈半脱位。

注：活动型和非活动型X线征主要适用于骺线尚未完全闭合的儿童和青少年。

7.2 分度

7.2.1 轻度

具有以下条件之一者判断为轻度：

- a) 仅有指骨干骺端改变且为“+”；
- b) 仅有指骨骨端改变且为“+”；
- c) 足部距、跟骨改变为“+”。

7.2.2 中度

具有以下条件之一者判断为中度：

- a) 仅有指骨干骺端改变且为“++”；
- b) 仅有指骨骨端改变且为“++”；
- c) 指骨干骺端、骨端均有改变；
- d) 指骨干骺端、骨骺均有改变；
- e) 腕骨、指骨骨端均有改变；
- f) 足部距、跟骨改变为“++”。

7.2.3 重度

具有以下条件之一者判断为重度：

- a) 指骨干骺端改变为“+++”；
- b) 指骨骨端改变为“+++”；

- c) 指骨干骺端、骨端、骨骺和腕骨4个部位中，有3个或全部4个部位出现改变；
- d) 骺线早闭；
- e) 足部距、跟骨改变为“+ + +”。

注：X线改变程度判断基准详见B. 2。

8 鉴别诊断

本病应与骨关节炎、类风湿关节炎、痛风、先天性短指（趾）畸形、踝关节炎、缺血性距骨坏死、佝偻病、克汀病以及家族性矮小体型、原发性侏儒、干骺端骨发育障碍、软骨发育不全、假性骨骺发育不全、多发性骨骺发育不良等矮小体型疾病进行鉴别。

大骨节病鉴别诊断要点见附录C。

附 录 A
(规范性)
临床检查方法

A.1 检查前准备

A.1.1 检查者应养成按照手、腕、肘、髌、膝、踝和足顺序检查的习惯，以免遗漏。

A.1.2 充分暴露检查部位。冬季时受检者由室外进入室内10min后再做检查。

A.1.3 检查时，向受检者示范动作要领。

A.2 上肢检查

A.2.1 指关节增粗检查

健康人双手手指伸直，并拢，指间无缝隙；关节增粗时，手指并不拢，指间缝隙明显，增粗部位触之骨样硬，典型增粗呈“算盘珠”状。

A.2.2 短指畸形检查

健康人双手5指并拢伸直、手背向上，手指长度依次为中指、环指、食指、小指、拇指，若手指长度顺序改变或中指长度与掌横径之比小于1，说明有短指畸形。

A.2.3 大小鱼际肌检查

健康人大、小鱼际肌丰满，触之有张力；肌萎缩时，不丰满，触之松软、无张力。

A.2.4 腕关节检查-合掌试验

健康人双手掌对拢，然后抬肘，可使两前臂伸直置同一水平；腕关节受累，两前臂置同一水平时，两手掌不能并拢。

A.2.5 腕关节检查-背掌试验

健康人两前臂置同一水平时，双手背可以靠拢；腕关节受累，两前臂置同一水平时，双手背不能靠拢。

A.2.6 桡骨头和尺骨头检查-前臂旋前旋后试验

健康人屈肘90°，上臂紧贴腋中线，手指伸直，拇指朝上（中立位），然后手掌旋前或旋后，手掌面可与地平线平行；桡骨头或尺骨头受累时，手掌旋前或旋后，手掌面不能与地平线平行。

A.2.7 肘关节检查

健康人上肢可向前伸直；肘关节受损时，屈、伸运动受限，活动范围变小，肘部屈曲挛缩，不能伸直。

A.2.8 肱骨检查

健康人两上臂紧贴腋中线，手指触及肩峰时，腕部在肩峰下；肱骨变短时，腕部在肩峰上。

A.2.9 肱二头肌检查

健康人用力屈肘时，肱二头肌丰满，触之韧而有力；肌萎缩时，不丰满，触之松软、无力。

A.3 下肢检查

A.3.1 髌、膝、踝关节检查-下蹲试验

健康人完全下蹲时臀部可接近后踝；髋、膝、踝任一关节有屈曲运动障碍时，则不能完全下蹲或虽可完全下蹲，但足跟离开地面。

A. 3. 2 膝关节检查-半蹲提腿试验

健康人膝关节半屈曲位，左右腿交换，可单腿站立；膝关节受累时，不能单腿站立。

A. 3. 3 小腿长度检查

健康人由股骨大转子量至股骨远端外侧髁下方（膝关节外侧间隙）的大腿长度，与由胫骨平台上缘膝关节内侧间隙量至内踝的小腿长度之比为4: 3；胫、腓骨变短时，该比值增大。

A. 3. 4 腓肠肌检查

健康人直立时，触摸腓肠肌，丰满而有张力；肌萎缩时，不丰满，松软无力。

A. 3. 5 踝关节检查

足外缘与小腿垂直（中立位），健康人踝关节可背伸25°、跖屈45°；踝关节受累时，屈伸角度变小。同时注意踝关节是否增粗、屈伸时有无痛感。

A. 3. 6 足趾检查

健康人足趾并拢无缝隙，5个足趾长度呈阶梯状或第2趾略长；足趾关节增粗时，足趾并不拢或有缝隙，足趾变短时，5个足趾长度顺序改变。

A. 4 身高测量

受检者立正姿势，枕部、臀部、足跟三点紧靠标尺，头正、双目平视，水平尺贴于头顶部正中所测得数值为身高。矮小畸形成人的身高一般男性不超过140cm、女性不超过130cm。

附 录 B (规范性) X 线检查方法及诊断

B.1 X 线检查方法

B.1.1 手部检查部位及摆手方法

双手后前位片（含腕关节）。摆手方法为手指伸直，手心向下，平放在成像平板（暗盒）上面，紧贴、勿动（铅号放在小指侧）。

B.1.2 足部检查部位及拍片体位

踝关节侧位片。受检者侧卧于摄影台上，被检侧下肢靠于台面，对侧膝部向前方弯曲。被检侧下肢伸直，踝部外侧紧靠成像平板（暗盒）。膝部用沙袋垫高，足跟摆平，使踝关节成侧位。

B.1.3 X线改变程度表示

用“+”表示。“+”表示病变较轻；“++”表示病变较重；“+++”表示病变严重。

B.1.4 疑似病例确诊

手部X线征不能明确诊断者，需结合临床体征和踝关节、跟骨X线征加以确定。

B.2 X 线改变程度判断基准

B.2.1 手部

B.2.1.1 掌指骨干骺端

B.2.1.1.1 先期钙化带中断、不整并伴有局部骨小梁紊乱者判定为“+”。

B.2.1.1.2 先期钙化带的各种形态凹陷并伴有硬化，其凹陷深度和硬化增宽的厚度不超过2.0 mm者判定为“+”，超过者判定为“++”。

B.2.1.1.3 干骺端与骨髓部分穿通或大部分穿通者判定为“+++”。

注：掌指骨干骺端改变不包括小指中节和拇指末节。

B.2.1.2 掌指骨骨端

B.2.1.2.1 骨性关节面毛糙、不整、凹陷、硬化，可伴有骨小梁结构紊乱者判定为“+”。

B.2.1.2.2 骨端边缘缺损、骨端关节缘骨质增生，可出现囊样变或钙化骨化灶者判定为“++”。

B.2.1.2.3 骨端粗大变形者判定为“+++”。

B.2.1.3 骨髓

B.2.1.3.1 骨髓关节面硬化、不整、平直者判定为“+”。

B.2.1.3.2 骨髓歪斜、骺线变窄或骺线局限性过早融合并伴有局部硬化者判定为“++”。

B.2.1.3.3 骨髓变形、骺核不同程度的缺损、碎裂或缺无者判定为“+++”。

B.2.1.4 腕骨

B.2.1.4.1 腕骨边缘局限性中断、凹陷、硬化者判定为“+”。

B.2.1.4.2 腕骨局限性缺损、破坏、囊样变者判定为“++”。

B.2.1.4.3 腕骨变形、相互拥挤、缺无者判定为“+++”。

B.2.2 足部距、跟骨

B.2.2.1 幼儿跟、距骨边缘毛糙、骨小梁结构紊乱者判定为“+”。

B.2.2.2 距骨关节面不整、硬化、凹陷或跟骨缩短者判定为“++”。

B. 2. 2. 3 距骨塌陷、边缘缺损或跟骨缩短变形者判定为“+++”。

附 录 C

(资料性)

大骨节病鉴别诊断要点

C.1 大骨节病与退行性骨关节病、风湿性关节炎、类风湿关节炎、痛风的鉴别诊断

C.1.1 退行性骨关节病

退行性骨关节病又称骨关节炎，是一种退行性病变。病情较轻的成人大骨节病患者手和膝关节的临床体征和X线征与退行性骨关节病不易区分。但退行性骨关节病多是成年后发病，常与增龄、肥胖、劳损、创伤、关节先天性异常、关节畸形等诸多因素有关，多累及负重关节及活动量较多的关节（如颈椎、腰椎、膝关节、髋关节等）；而大骨节病是儿童和青少年时期发病，病变起于小关节（手、足），成人大骨节病不是新发病例，都是在儿童期即患病的病例。结合发病年龄、病区接触史，指骨近端明显膨隆、增宽，指骨变短或指骨长度比例失调以及跟骨短缩、距骨塌陷等X线征诊断大骨节病。

C.1.2 风湿性关节炎

风湿性关节炎属变态反应性疾病，与人体溶血性链球菌感染密切相关。与大骨节病主要鉴别点是风湿性关节炎受累关节以膝、踝、肩、肘等大关节为主，关节病变呈多发性 and 游走性，在关节炎急性期患者可伴发热、咽痛、心悸，外周血白细胞计数升高、抗链球菌溶血素“O”增高、血沉增快及C反应蛋白增高等风湿热的血液指标变化，炎症消退后不遗留任何关节畸形，也无晨僵表现。

C.1.3 类风湿关节炎

类风湿关节炎属于一种自身免疫性疾病，为多发对称性掌指关节等小关节炎，起病常较缓慢，早期症状多为关节疼痛、肿胀，以外周小关节受累为主要表现，长期病变后可出现关节破坏畸形。与大骨节病的鉴别点在于多数患者成年后发病，可伴有发热、乏力等全身表现，有类风湿结节、肺间质病变等关节外表现，类风湿因子、CCP抗体阳性，血沉、C反应蛋白升高，X线可见骨质疏松和关节破坏。

C.1.4 痛风

痛风是一种常见且复杂的关节炎类型，各个年龄段均可能罹患本病，男性发病率高于女性。痛风患者常会在夜晚出现突然性的关节疼，发病急，关节部位出现疼痛、红肿和炎症，疼痛感慢慢减轻直至消失，持续几天或几周不等。痛风发作与体内尿酸浓度升高有关，痛风会在关节腔等处形成尿酸盐沉积，进而引发急性关节疼痛。可根据患者高尿酸病史与大骨节病相鉴别。

C.2 大骨节病与先天性短指（趾）畸形、踝关节炎、缺血性距骨坏死的鉴别诊断

C.2.1 先天性短指（趾）畸形

先天性短指畸形是指（趾）骨和/或掌（跖）骨短小、缺失或融合导致的手/足先天畸形，是一组以骨发育障碍为特征的肢体畸形疾病。先天性短指畸形可表现为一种独立的疾病，也可表现为某些复杂的先天性畸形疾病的一部分。先天性短指（趾）畸形存在明显的家族遗传倾向。根据家族遗传史、临床特征及特征性X线改变可与大骨节病相鉴别。

C.2.2 踝关节炎、缺血性距骨坏死

大骨节病非典型病例的诊断涉及到踝关节、距骨及跟骨部位的特征性病变，即X线下可见距骨塌陷和/或跟骨短缩。踝关节炎、缺血性距骨坏死一般不具有跟骨短缩的X线征，此外还需依据病区接触史、外伤史及发病年龄与大骨节病相鉴别。

C.3 大骨节病与身材矮小疾病的鉴别诊断

C.3.1 痴呆和/或无生育能力的疾病

由大骨节病而导致身材矮小的病人，其智力正常，且不影响生育。根据这两个特点可与猫叫综合症、粘多糖病和克汀病等疾病进行区别，因为这些疾病患者多痴呆和/或无生育能力，发病年龄很小或出生时就患病。

C.3.2 智力正常的疾病

C.3.2.1 佝偻病

严重佝偻病患者会有身材矮小、驼背，腿弯如X型或O型等体征，这种病通过询问病史及疾病表现如囟门闭合晚，出牙慢，走路迟等临床表现，必要时做X线检查可与大骨节病鉴别。

C.3.2.2 家族性矮小体型

全家族的人身材都比较矮小，但身体比例正常，无任何大骨节病症状及其他体征。

C.3.2.3 特发性矮小

特发性矮小是一种暂时尚无明确原因的身材矮小，但无任何大骨节病症状及其他体征。

C.3.2.4 软骨发育不全

软骨发育不全是一种由于软骨内骨化缺陷的先天性发育异常，为常染色体显性遗传性疾病，主要影响长骨，根据患者的典型身材即四肢短小而躯干接近正常所形成的不成比例矮小、巨头面貌、手指呈“三叉戟”状等特征，可与大骨节病相鉴别。

C.3.2.5 假性软骨发育不全

假性软骨发育不全是一种少见的常染色体显性遗传性软骨发育障碍性疾病，以广泛累及脊椎、骨骺、干骺端，而颅面骨不受侵及为特征的软骨发育障碍性疾病，重者表现为短肢和短躯干，患儿出生后第二年开始表现为生长发育迟缓，成人最终身高仅为82 cm~130cm，依据临床特征及特征性X线改变可与大骨节病相鉴别。

C.3.2.6 干骺端骨发育障碍

干骺端骨发育障碍也称干骺端骨发育不全、干骺端软骨发育不全、家族性干骺端软骨发育不全，是一组遗传性骨骼疾病。临床表现为双侧对称性的肢体变短以及继发的关节畸形。根据家族遗传史、临床表现和骨骼X线改变可与大骨节病相鉴别。

C.3.2.7 多发性骨骺发育不良

多发性骨骺发育不良又称Catel's病、遗传性内生骨软骨发育障碍等，是一种较罕见的先天性骨发育障碍，主要为四肢骨骺的发育异常，突出的临床表现为短肢和骨关节畸形。根据家族遗传史、临床表现和骨骼X线改变可与大骨节病相鉴别。