

WS

中华人民共和国卫生行业标准

WS/T 207—XXXX

代替 WS/T 207-2010

大骨节病诊断标准

Diagnostic standard for Kashin-Beck disease

(征求意见稿)

XXXX—XX—XX 发布

XXXX—XX—XX 实施

中华人民共和国国家卫生健康委员会 发布

前 言

本标准代替WS/T 207-2010《大骨节病诊断》。与WS/T 207-2010《大骨节病诊断》相比，除结构调整和编辑性改动外，主要技术变化如下：

- 删除了大骨节病定义中的“骺板软骨”（见3.1，2010版的2.1）；
- 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版的第3章）；
- 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）；
- 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、对称性手指关节增粗，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版的4.2.1）
- 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版的5.2）；
- 删减了X线分型活动型的部分内容（见7.1.1，2010版的5.2.1）；
- 明确了X线分型和分度中诊断部位是手指骨的干骺端和骨端（见7.1，7.2）；
- 增加了X线分型中“陈旧型”的具体X线征描述（见7.1.3）；
- 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版的A.2.1）
- 增加了附录C，大骨节病鉴别诊断要点(见附录C)。

本标准由国家卫生健康标准委员会地方病标准专业委员会负责技术审查和技术咨询，由中国疾病预防控制中心负责协调性和格式审查，由国家卫生健康委疾病预防控制局负责业务管理、法规司负责统筹管理。

本标准起草单位：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。

本标准主要起草人：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。

本标准及其所替代标准的历次版本发布情况为：

- GB 16003-1995；
- WS/T 207-2001；
- WS/T 207-2010。

大骨节病诊断标准

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

大骨节病是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。临床上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、腕关节（踝关节）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本病。指骨远端多发性对称性X线改变为本病特征性指征。

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

无典型病例手部体征，但有踝关节肿大、疼痛且X线检查有跟骨短缩和距骨塌陷等改变，并排除其他相关疾病诊断为大骨节病非典型性病例。

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，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、对称性手指关节增粗，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；
- c) 干骺端先期钙化带呈各种形态的凹陷，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) 骨性关节面毛糙、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) 指骨骨骺、干骺端均有改变；
- e) 腕骨、指骨骨端均有改变；
- f) 足部距骨改变为“++”。

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) 骺线早期闭合；
- e) 足部距、跟骨改变为“+ + +”。

8 鉴别诊断

本病应与骨关节炎、类风湿性关节炎、痛风、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无智力或性发育障碍的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10 min-15 min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

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

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 大小鱼际肌张力

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 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 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 前臂旋前旋后试验

健康人屈肘90°，上臂紧贴胸壁，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 肘弯

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，肘部弯曲。

A.2.8 肱骨变短

健康人两上臂紧贴胸壁两侧，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 肱二头肌张力

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 下蹲检查

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 小腿长度

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.3.3 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.3.4 腓肠肌张力

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 踝关节屈伸障碍

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

踝关节外侧位片。受检者侧卧于摄影台上，被检测下肢靠于台面，对侧膝部向前方弯曲。被检测下肢伸直，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者定“+”，超过者判定为“++”。

B.2.1.1.3 干骺端与骨骺部分穿通或大部穿通者判定为“+++”。

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 骨性关节炎面毛糙、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 骨骺

B.2.1.3.1 骨骺关节面硬化、不整、平直者判定为“+”。

B.2.1.3.2 骨骺歪斜、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 骨骺变形、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 (规范性) 大骨节病鉴别诊断要点

C.1 大骨节病与退行性关节病、风湿性关节炎、类风湿性关节炎的鉴别诊断

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老病例。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线征应诊断大骨节病。

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在于，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、心慌，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生化指标变化，炎症消退后不遗留任何关节畸形，也无晨僵表现。

C.1.3 类风湿性关节炎

类风湿性关节炎属于一种自身免疫性疾病，为多发对称性指掌等小关节炎和脊柱炎，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，长期病变后可以出现关节破坏畸形。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、乏力等全身表现和有类风湿结节、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线可见骨质疏松和骨破坏。

C.2 大骨节病与身材矮小疾病的鉴别诊断

C.2.1 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垂体性侏儒、伸舌样白痴、猫叫综合症、粘多糖病、卵巢发育不全性侏儒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.2.2 智力正常的疾病

C.2.2.1 佝偻病

严重佝偻病的会有身材矮小、驼背，腿弯如X型或O型，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线检查与大骨节病鉴别。

C.2.2.2 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.2.2.3 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.2.2.4 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侏儒、巨头面貌、手指呈三叉戟状等特征，可与大骨节病相鉴别。

C. 2. 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侏儒，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82-130厘米，依据临床特征及特征性X线改变可与大骨节病相鉴别。

C. 2. 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. 2. 2. 7 多发性骨骺发育不良

多发性骨骺发育不良又称CateI'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型侏儒和骨关节畸形。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。

《大骨节病诊断》标准编制说明

一、项目基本情况

（一）《大骨节病诊断》标准修订项目由 2021 年中国疾病预防控制中心公共卫生标准体系升级改造项目（中疾控标准便函〔2021〕868 号）下达。

（二）各起草单位和起草人承担的工作

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。

本标准主要起草人：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。

姓名	工作单位	职称	所承担工作
于钧	中国疾病预防控制中心地方病控制中心	研究员	统筹、标准修改
林剑浩	北京大学人民医院	教授	标准修改
李富忠	四川省疾病预防控制中心	主任医师	标准修改
王正辉	山西省地方病防治研究所	主任医师	标准修改
陈国华	甘肃省疾病预防控制中心	主任医师	标准修改
赵生成	西藏自治区疾病预防控制中心	主任医师	标准修改
刘辉	中国疾病预防控制中心地方病控制中心	研究员	标准修改
裴俊瑞	中国疾病预防控制中心地方病控制中心	研究员	标准修改
崔丝露	中国疾病预防控制中心地方病控制	助理研究员	资料整理，文本撰

	中心		写
焦喆	中国疾病预防控制中心地方病控制中心	助理研究员	资料整理，文本撰写
张强	青海省地方病预防控制所	副主任医师	标准修改

（三）起草过程

2021年5月20日-6月15日，梳理了《大骨节病诊断》WS/T 207-2010各项技术指标，根据《大骨节病诊断》WS/T 207-2010追踪评价项目（2018年）研究结论、总结“十二五”和“十三五”大骨节病控制和消除考核验收评价工作中发现的问题，以及大骨节病诊断学方面的研究成果，根据修订组11位专家的意见，对原标准进行了修改、完善，起草了大骨节病诊断标准征求意见稿初稿，再次征求全体修订专家意见后，形成了标准征求意见稿。6月17日起将本标准征求意见稿发送给21位专家，进行函审。6月30日收回21位专家意见，在标准修订专家组内讨论后，对标准条文和编制说明进行了修改、完善，形成本标准的征求意见稿，上交至地方病标准专业委员会秘书处。

二、与相关规范性文件和其他标准的关系

除本标准之外，国内外尚无其他有关法律法规标准用于大骨节病的诊断。

三、国内外相关规定和标准情况的对比说明

我国曾是全球大骨节病发生地区最广、病人最多、病情最重的国家，大骨节病曾在黑龙江、吉林、辽宁、河北、山东、河南、内蒙古、山西、陕西、甘肃、青海、四川、西藏13个省（自治区、直辖市）的379个县有过不同程度的流行。除我国外，世界上仅有俄罗斯流行过大骨节病。国外关于大骨节病的诊断学研究甚少，仅体现在临床诊断上，大骨节病的临床诊断及分级出自于俄国Beck(1906年)的报告，最基本特征是Ⅰ度为手指关节增粗、Ⅱ度为短指(趾)畸形、Ⅲ度为短指(趾)与身材矮小畸形，此分级方法已被我国大骨节病防治工作者采纳并沿用至今。

GB 16003-1995《大骨节病诊断标准》是我国首个规范性大骨节病诊断标准，是在参照了卫生部大骨节病调查研究工作队总结（1956年）、东北三省大骨节病防研

协作组的标准（1972 年），中地办研制的大骨节病诊断标准（1983 年）、永寿大骨节病考察组关于临床诊断标准的研究和 X 线诊断标准（1984 年）等一系列大骨节病研究成果和标准的基础上而制定的。GB 16003-1995《大骨节病诊断标准》为国家强制标准，于 1995 年 12 月 15 日由国家技术监督局批准、1996 年 1 月 1 日开始实施。2008 年将 GB 16003-1995《大骨节病诊断》标准和 WS/T 207-2001《大骨节病 X 线分型分度判定》标准（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）的内容进行了整合修订，形成了现行的 WS/T 207-2010《大骨节病诊断》标准，该标准于 2010 年 6 月 2 日由中华人民共和国卫生部发布，2010 年 12 月 1 日实施。本次是对现行的 WS/T 207-2010《大骨节病诊断》标准进行修订。

四、各项技术内容的依据

本次修订是在认真总结大骨节病诊断学、X 线研究进展，结合流行病学、病理学和骨关节炎分度等的新认识编制而成。

（一）修订的主要内容

本文件与 WS/T 207-2010《大骨节病诊断》相比的主要变化内容：

- 1、删除了大骨节病定义中的“骺板软骨”；
- 2、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；
- 3、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；
- 4、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、对称性手指关节增粗，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”；
- 5、将X线分型判定前提“骨骺等径期前”更改为“骨骺超径期前”；
- 6、将X线分型“活动型”中“b）干骺端先期钙化带有明显的凹陷，呈无结构“空明状””删减为“b）干骺端先期钙化带有明显的凹陷”；将“c）干骺端先期钙化带呈各种形态的凹陷、硬化”删减为“c）干骺端先期钙化带呈各种形态的凹陷”；
- 7、明确了X线分型和分度中诊断部位是手指骨的干骺端和骨端；
- 8、增加了X线分型中“陈旧型”的具体X线征描述；
- 9、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

10、增加了附录C，大骨节病鉴别诊断要点。

（二）修订依据

1、大骨节病定义

大骨节病是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。临床上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。

该定义包括了大骨节病的病变性质、病变本质、病变过程、病变部位、多发年龄及主要临床特点。大骨节病的重要特征是病变的多部位对称性发生，全身四肢关节最早受累，尤其以手指、脚趾、腕、踝等关节最为多见。大骨节病的主要体征、症状包括轻者四肢关节增粗、变形、运动障碍和疼痛，重者短指（趾）、短肢畸形、肌肉萎缩、身体矮小畸形，部分或完全丧失劳动能力。该定义明确了大骨节病的易感人群是儿童和少年。儿童和少年生长、发育的基础依赖于骨骺与干骺端之间骺软骨的不断增殖、延长的生理过程，透明软骨是大骨节病的靶组织，骺软骨是早期的好发部位。大骨节病干骺端、骨端 X 线改变及病理学都已证实，大骨节病主要病变部位是发育期的关节软骨和骺软骨，大骨节病的基本病理过程是骺软骨和关节软骨的变性、坏死，坏死组织的吸收、机化、钙化和改建乃至病理性的早期化骨。大骨节病患者骺软骨和关节软骨的多发对称性变性、坏死从手部 X 线片可见，骨端多发对称性 X 线改变是大骨节病的特征性改变，干骺端多发对称性 X 线改变是大骨节病的灵敏性改变（因干骺端比较敏感）。骺板软骨即指长骨干骺端与骨骺之间的骺软骨，骺板软骨与骺软骨不是并列的关系，所以本次修订将原定义中骺板软骨删除。

2、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、腕关节（踝关节）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本病。指骨远端多发性对称性 X 线改变为本病特征性指征。

诊断原则是对大骨节病定义的进一步说明，特别强调了病区接触史和大骨节病的 X 线影像特点。修订后的诊断原则加入了原标准临床诊断中强调的病区接触时间“6 个月以上”，并强调检查足部和踝关节。大骨节病是典型的地方病，致病因子存在于病区外环境之中，没有接触便不可能发病。大骨节病流行病学调查结果表明，

只要集中食用了病区产的小麦和玉米，即便没有在病区居住过，同样能够罹患典型的大骨节病。有鉴于此，修订的标准继续延用病区接触的概念。其中包含了对非病区发病者通过病区产谷物接触致病因子的各种可能性。在大骨节病早期诊断中最具有意义的是 X 线改变，只要存在大骨节病 X 线改变，尤其是骨端的多发对称性改变，即可肯定为早期病例，因此诊断原则中强调指骨远端多发性对称性 X 线改变为本病特征性指征。

3、诊断

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典型病例；非典型病例：无典型病例手部体征，但有踝关节变形、疼痛且 X 线检查有跟骨短缩和距骨塌陷等改变，并排除其他相关疾病诊断为非典型性病例；X 线病例：即亚临床病例，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，诊断为 X 线病例。

WS/T 207-2010《大骨节病诊断》标准中将大骨节病病例分为临床病例和 X 线病例，本次修订中将临床病例分为典型病例和非典型病例，细化了病例类型。

大骨节病主要病变部位在四肢关节，病人最早发病的部位是手的掌指骨，尤以 2、3、4 指最易受累，其次是踝、足、肘、腕、膝，较少受累是肩和髋关节。病变先从干骺端开始，以后为骨端或骨骺和腕骨的改变，一是干骺端呈波浪状或锯齿状，钙化带上部骨小梁粗厚不均；二是临时钙化带不整、凹陷、硬化；三是病变进展，指骨远端（骨端）骨性关节面凹陷、不整、囊样变、缺损，骨骺变形、溶解、碎裂，干骺骨骺早期闭合。掌骨的改变同指骨，但发病比指骨晚。腕骨以头骨损害较早，头骨近端呈半月状的骨质缺损（凹陷），病变发展可累及其它腕骨（舟、月、三角、大多角、小多角、钩骨），各腕骨边缘不整，硬化，重者小而变形、相互拥挤。晚期大骨节病的 X 线影像特点主要是喙状、冠状增生形成骨刺、骨嵴、骨棘和关节间隙狭窄。相对较轻的病例，仅表现为一、二节指骨远近端边缘增生，这种病例最可能是童年患干骺骨端型或骨端型大骨节病所致；较重的病例，指骨基底部增宽或呈喇叭口状，关节面凹凸不平（有者可见凹陷处膜内成骨修复影像），虽无短指但多有扭曲变形，这种病例最可能是童年患干骺骨骺骨端型大骨节病的后遗症；重症病例，除以上影像之外，可见指骨远端严重破坏，骨干粗短，并有内外翻畸形，应是童年骨关节型病例的延续。大骨节病是以四肢关节损害为主的骨关节病，由于肘膝

等大关节的改变与退行性骨关节炎无异，不具特征性，而手部 X 线影像学改变能够反映病变程度以及全身各关节的受损程度，骨端、干骺端的多发对称性改变可诊断为大骨节病 X 线病例，因此可将手部 X 线影像做为诊断和鉴别诊断的依据。

大骨节病的原发病变是发育中儿童的关节透明软骨的变性与坏死以及继发的骨性关节炎。我国对大骨节病诊断学研究的主要贡献，一是确认了儿童手部 X 线片具有诊断大骨节病的良好特征，明确提出骨端改变是特异性标志，干骺端改变是灵敏性标志，这一发现体现了大骨节病作为儿童发育期疾病的特点，表现了大骨节病从早期骨软骨病向晚期骨关节病转变的机制，可用于从正常、早期病例、典型病例到严重致残病例的发展过程做出科学的描述；二是确认了大骨节病病变主要累及软骨内化骨的骨骼，表现为软骨的萎缩性、变性和坏死病理过程，同时伴有增生、修复及适应性变化，病变反复进展，不断加重，最终导致软骨内成骨障碍，形成临床上的关节畸形和身材矮小等特征，揭示了 X 线基本改变形态的病理学基础及其发生发展规律。

因此，大骨节病病例可分为两种类型，一种是早期病例即不具有典型临床体征的 X 线病例（又分为活动型和非活动型）。流行病学调查证实，大骨节病发病初期，只有 X 线改变，临床检查看不到明显体征，如不脱离病因，病情将逐渐加重，一两年后有的可出现骺线早期闭合，骨端严重破坏等改变。在活跃重病区，儿童手部 X 线阳性检出率可高达 60% ~ 80%，但可确认的临床 I 度以上检出率一般不超过 50%，即存在仅有 X 线改变尚未见临床改变的亚临床病例，这类病例即为 X 线病例。X 线病例是大骨节病的早期病例，亚临床病例。在大骨节病发病过程中，在形成指节增粗等典型体征之前，X 线改变这个时期是病情可逆的一个阶段，尤其是干骺端的病变，如致病因子不再继续作用人体，即使不给任何有效治疗措施，机体本身也会将已破坏了的骨质修复到正常的骨质结构，这就是通常所称的自然治愈。干骺端改变在 3—6 个月的时间里，自然治愈率低者 20%，高者可达 80%，而骨骺、骨端的改变修复较慢，甚至不能修复而进展、转化为临床病例。若立即离开病区或者采取措施阻断致病因子进入人体，又或者病区致病因子活跃程度逐渐减退，此类 X 线病例的病变可全部或大部分恢复正常，通常不会出现指节增粗等典型临床体征。另一种是指有继发骨关节炎临床体征的陈旧型病例（陈旧型病例也包括儿童病例中干骺骨骺早闭的特殊性病例），包括典型和非典型病例。成年人，不论当地人还是迁入者，因骨骺发育已经完成，即使受到致病因子的打击，也不再出现短指畸形或侏儒体态，所

以大骨节病典型临床病例均是在幼年发病，在骺软骨和关节软骨的多发对称性变性、坏死基础上发生了继发性退行性骨关节病。早期病例需要依靠 X 线影像进行诊断，陈旧型病例均具有临床体征。但是，对于可疑和非典型病例仍然需要 X 线影像进行鉴别和诊断，当手部 X 线检查难以诊断时，需加拍踝关节侧位片，检查距骨和跟骨的 X 线改变。以往研究已发现踝关节距骨塌陷、跟骨短缩是大骨节病的特征性改变，因典型的 III 度大骨节病患者 100%有跟骨短缩和距骨塌陷改变，《大骨节病诊断学》（人民卫生出版社，2017 年）一书中提及了非典型病例，即无典型的掌指骨临床体征，仅有跟骨短缩和距骨塌陷的大骨节病病例，称为非典型病例。分析出现此类病例的原因之一在于掌指骨骨骺闭合时间早于跟骨、踝关节骨骺闭合时间。如果患者受到大骨节病致病因子作用的时间恰好是在掌指骨骨骺已经闭合，而跟骨、踝关节骨骺尚未闭合的时期，便成为了非典型病例；原因之二是重力的促进作用。体重负荷可导致骨关节炎。在小剂量致病因子的作用下或作用时间短，儿童或青少年掌指关节没发生明显的特征性改变或损伤已得到修复，而跟骨、踝关节是人体主要的承重关节，致病因子与重力产生层叠效应而加剧跟骨、踝关节骺软骨的损伤，进而发展成为非典型病例。

典型病例依据其特有的临床体征和病区接触史，正确诊断并不难。WS/T 207-2010《大骨节病诊断》中临床诊断仅将典型病例体征进行了总结，即有多发对称指关节增粗的典型大骨节病病例。然而，目前我国已实现基本消除大骨节病的阶段目标、多年已无新发病例，在现症患者年龄普遍在 50 岁以上、经验丰富的大骨节病防治人员多已退休的情况下，在病区中无手指增粗而有其他四肢关节增粗，特别是有跟骨短缩和距骨塌陷的患者，常常会被漏诊。因此，本次修订增加了非典型病例，便于基层防治人员掌握非典型大骨节病的诊断要点。

4、临床分度

I 度：出现多发性、对称性手指关节增粗，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；II 度：在 I 度基础上，症状、体征加重，出现短指（趾）畸形；III 度：在 II 度基础上，症状、体征加重，出现短肢甚至矮小畸形。

大骨节病是多关节对称性发生的畸形性骨关节病，它的关节变形是疾病的根本特征，指（趾）、肢体、躯体不同程度的变形是划分大骨节病严重程度的主要根据。大骨节病临床 I 度、II 度、III 度分级法，一直沿用 Beck 的方法，最基本特征是：I 度为手指关节增粗；II 度为短指（趾）畸形；III 度为矮小畸形。临床 I、II、III 度

大骨节病患者的病变是不可逆。

I 度大骨节病的主要临床表现有指间关节增粗，以 2、3、4 第一指间关节明显，双侧对称；各关节可有轻度的屈、伸困难；指、踝、膝关节可出现摩擦音；四肢肌肉可有轻度萎缩，特点是指关节增粗。II 度大骨节病的临床表现主要有手指屈曲困难，握拳指尖触不到手心；腕、肘、膝、踝关节运动可有明显困难；肘关节可有屈曲性挛缩，旋前、旋后可有明显障碍；扁平足、可有下蹲困难；四肢肌肉明显萎缩，劳动能力显著下降。II 度是在体征和四肢关节 X 线改变上均较 I 度严重的病例，最主要的指征是两手对称性短指畸形。其病理改变是严重的软骨坏死呈穿通性，在骺核与干骺端之间原来的正常软骨全部或部分消失，而代之以病理性化骨的充填，便完全地丧失了继续纵向生长、延长的功能，骺板发育停顿的同时畸形乃随之发生。II 度大骨节病的短指畸形恰当地反映了大骨节病致残作用的一个较轻的阶段。短指畸形对称性发生，以中指、食指、无名指最为明显，手指变短，指长与掌长比例失衡。在儿童可见干骺提前闭合以及骨端、骨骺和腕骨不同程度的破坏。在成人可见指骨基底部膨大，远端部位的变形，有的可见骨质疏松。III 度大骨节病的临床表现是四肢肌肉挛缩严重；各关节运动障碍，走路呈“鸭子步”；劳动能力部分丧失或完全丧失，终身残疾，体征上短指畸形伴身材矮小。III 度大骨节病表现为短指、短肢、脊柱弯曲、椎体变窄等多关节部位的畸形，发病年龄越早越严重。在活跃重病区中 I、II、III 度病例数之比接近于 3:2:1；在轻病区中，临床检出率低于 10%，多数无 III 度病例。依据临床体征、X 线改变以及病区接触史，III 度大骨节病不难诊断。

双手指关节多发性增粗是诊断 I 度大骨节病首选的常见指征。大骨节病指间关节增粗与多见于强劳动者的指节粗大属于完全不同的两种类型，前者的增粗多数呈算盘珠样、蛇头样，表现为不自然、有棱角的“突然”变形，而后者的粗大则是均匀的纺锤样、逐渐地变粗，表现为有力的自然状态。在儿童中，不存在强劳动所致的增粗，并无鉴别上的困难。I 度病例手部以外的四肢关节增粗，主要见踝、膝和肘，踝关节增粗以山区为多见。成人患者有时需要和老年性退行性骨关节病病例相鉴别，在此问题上，病史有重要参考意义，大骨节病是幼年发病，老年性骨关节病不是。本次修订，将 WS/T 207-2010《大骨节病诊断》I 度中“有”其他四肢关节增粗、屈伸活动受限、疼痛和肌肉轻度萎缩更改为“或有”，改回 1995 版分度方法，符合现场流行病学调查结果。因为 I 度患者是病变最轻的，I 度病例可伴有其他关节的症状和体征，也可能完全没有，而且非典型病例也不具备手指增粗体征。近期，

修订专家组研究发现，非典型病例踝关节病变程度与 I 度病例踝关节病变轻、中、重程度的比例基本一致，据此可认为非典型病例可划归入 I 度。

5、X 线分型和分度

X 线分型用于评价病情活跃，评估防治效果，可分为活动型和非活动型及陈旧型。活动型和非活动型的概念从严格意义上说适用于儿童干骺闭合前，陈旧型适用于干骺闭合（骺线闭合）者的诊断。活动型概念适用于儿童干骺闭合前。干骺端病变属大骨节病活动征象，主要是骺核与干骺端之间的骺板软骨向骨干端的凹陷以及先期钙化带的增宽、硬化，具有很明显的易变性，可在大约半年左右发生或恶化，也可在半年到一年左右明显好转或完全修复^[6]。指骨干骺端改变对于周身病情的发展具有可信的预警作用。干骺端改变的持续恶化，预示着干骺早闭的出现。非活动型的主要指征是手部 X 线片无干骺端改变或仅有恢复性影像。在病情活跃、呈上升趋势的人群中，干骺端阳性检出率高，且明显地超过其他部位 X 线检出率，同时 X 线检出率高过临床检出率。在病情呈消退趋势的人群中，干骺端阳性率迅速降低且显著地低于其他部位 X 线检出率，小年龄段大骨节病患者最早出现的 X 线影像是干骺端改变。脱离病因，最先修复的部位是干骺端。陈旧型手部 X 线仅表现为骨端、腕骨改变。大骨节病 X 线分度是根据 X 线病变程度划定儿童病情的严重程度。本次修订仍旧将 WS/T 207-2010 中儿童病变程度判定的内容合并到修订的大骨节病诊断标准中，采用已广为接受的 1 个加号（+）、2 个加号（++）、3 个加号（+++）的方法将干骺端、骨端、距骨、跟骨改变程度分级，同时结合病变的部位，分为轻度、中度、重度 3 个等级，用以描述儿童 X 线病情的程度。

指骨骨骺生长发育期的划分一直参考永寿大骨节病考察组于 1982 年制定的 X 线诊断标准（试行）的编制说明，该说明将指骨骨骺生长发育划分为等径期前（骨骺横径小于干骺端横径）、等径期（骨骺横径等于干骺端横径）、超径期（骨骺横径大于干骺端横径）和闭合期（干骺、骨骺已经闭合）4 期。在儿童正常生长发育过程中，在干骺骨骺闭合前，最初的骨骺呈现为卵圆形，边缘比较光滑，其直径小于对应干骺端径线的二分之一，随着年龄的增长，骨骺的最大直径渐渐与其对应的干骺端径线相等，此时即为等径期；随后骨骺近侧边缘出现凹陷，骨骺边缘形成弧形关节面，骨骺的宽度也大于干骺端，此时骨骺像盖帽一样盖于干骺端一侧或者两侧，称为超等径期。掌指骨的干骺骨骺在闭合前表现为骺线变薄，干骺端临时钙化带模糊不整，最后完全消失，是一种正常的生理期变异，此种变异称为干骺骨骺闭合反

应，因干骺骨骺闭合期反应的 X 线特征与大骨节病干骺端改变极为相似，因此，为了最大程度地避免闭合反应所引起的误诊，WS/T 207-2010《大骨节病诊断》标准将干骺端 X 线改变的诊断前提限定在等径期前，若单纯的干骺端改变发生在等径期和超径期均不做诊断。修订专家组成员在多年的阅片实践中发现，绝大部分闭合反应均发生在超径期，极少部分发生在等径期。《大骨节病诊断》标准追踪评价项目研究结果显示，闭合反应主要出现在儿童骨发育的超径期，检出率为 14.50%，而在等径期儿童中并未检出闭合反应现象。在这种情况下，诊断时将等径期儿童全部排除，可能会造成大骨节病 X 线干骺端改变阳性病例的漏诊。为提高干骺端改变检出率，降低漏诊率，在儿童大骨节病的 X 线诊断和病情监测中，应将“等径期”的儿童纳入诊断。因此本次修订，将 X 线分型活动型的判定前提骨骺等径期前更改为骨骺超径期前。

大骨节病病人的软骨内主要进行着两个基本病理过程：一是破坏性分解过程，表现为软骨组织坏死及坏死后的崩解、液化等；另一个是代偿性修复过程，表现为软骨坏死后的软骨细胞增生、细胞团形成以及对坏死物质的吸收、移除、钙化、机化和骨化等。大骨节病病理改变就是在致病因子作用下，这两个基本病理过程反复发生，构成的错综复杂的组织学变化。干骺端的骺板软骨发生轻度坏死以及骺板软骨深层散在的软骨细胞成熟障碍，X 线下表现为干骺端先期钙化带出现的不整、锯齿样、波浪样；病情进展，局部软骨组织深层灶状坏死，不能继续成骨，而坏死灶外围存活的软骨细胞继续添加新骨形成离心方向生长则形成了干骺端凹陷、缺损的 X 线影像；当深层软骨坏死灶发生病理性钙盐沉积增多和瘢痕性骨组织增多，形成了先期钙化带的增宽硬化的 X 线影像，先期钙化带的增宽硬化是软骨坏死后必然发生的修复过程。在致病因子作用下，最先出现的是干骺端先期钙化不整、凹陷 X 线影像，然后出现修复影像即先期钙化带的增宽硬化。活动型的儿童手部 X 线影像特点就是干骺端先期钙化带的凹陷，本次修订对 WS/T 207-2010《大骨节病诊断》X 线分型的具体 X 线征描述进行了校正，把不易理解和不准确的内容删除了。即将 X 线分型“活动型”中“b) 干骺端先期钙化带有明显的凹陷，呈无结构“空明状””删减为“b) 干骺端先期钙化带有明显的凹陷”；将“c) 干骺端先期钙化带呈各种形态的凹陷、硬化”删减为“c) 干骺端先期钙化带呈各种形态的凹陷”。另外，因“指末节下垂与 Herberden 结节”不是大骨节病特有的临床体征，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。

本次修订还修改了 X 线分度中的部分文字，如用“改变”而不是“病变”统一描述干骺端、骨端、腕骨、足部等部位出现的异常 X 线征象。

大骨节病是一种地方病，主要病变部位位于骨关节，轻者仅累及手、腕或足，重者累及踝、肘、膝，甚至肩、髋、脊椎等关节，致生产、生活能力下降，甚至完全丧失劳动能力，生活不能自理，成为残疾；主要临床表现是四肢关节疼痛、增粗、变形、运动功能障碍；受累关节呈多发性、对称性，但以持重侧较为严重；关节增粗、变形不伴有发红、发热和渗出肿胀，不同于一般炎症；内脏改变相对轻微，不影响智力发育，亦不影响生育、妇女分娩，除已发生小骨盆外，基本如常人；不传染、不遗传，病人的寿命与非病区居民平均寿命无差异等与其他骨关节疾病进行鉴别。大骨节病诊断标准追踪评价项目调查问卷结果显示市县级医疗、疾控机构大骨节病防治专业人员鉴别诊断大骨节病能力较弱，为易于基层人员实践操作，本次修订增加了 X 线分型中“陈旧型”的具体 X 线征描述，增加了附录 C 大骨节病鉴别诊断要点、方便基层人员进行大骨节病诊断。

五、征求意见和采纳情况

本标准向全国大骨节病防治专家、政府部门、骨科临床医生及省级、市级大骨节病专业技术骨干发出征求意见稿共计 21 份，其中 21 位专家回复了书面意见；共提出修改意见 44 条，其中采纳 26 条，部分采纳 5 条，未采纳 13 条。意见汇总处理情况详见《征求意见稿汇总处理表》。

六、重大意见分歧的处理结果和依据

在本标准的整个修订过程中，修订专家组成员各项意见基本一致，无重大意见分歧。

七、实施标准的建议

本标准建议发布后六个月实施。建议本标准自实施之日起，WS/T 207-2010《大骨节病诊断》标准废止。

参考文献

1. 《地方病学》. 孙殿军. 人民卫生出版社, 2011 年.
2. 钱致中, 钱连忠, 王泽中, 等. 大骨节病手指骨 X 线改变分型的研究. 永寿大骨节

病科学考察文集, 北京: 人民卫生出版社, 1984: 181.

3. 王志武. 哈尔滨市发生大骨节病 2 例报告. 哈尔滨医科大学学报, 1987, 21 (6) 增刊: 30.

4. 全国大骨节病病情监测组. 全国大骨节病病情监测. 中国地方病学杂志, 1991, 10(1):37.

5. 王殿芝, 刘锦先. 大骨节病手骨 X 线分型与全身各关节损害关系的研究. 地方病通讯, 1983, 4: 31.

6. 刘锦先, 王殿芝. 对大骨节病 X 线征的几点新认识. 中国地方病学杂志, 1987, 6(4):235.

8. 2006 年全国大骨节病情监测报告. 中国地方病学杂志, 2007, 26(6):646.

9. 王亚辉, 朱广友, 应充亮. 青少年膝、踝关节骨骺闭合趋势与骨龄鉴定, 法医学杂志, 2010, 26(2):17-22.

10. 张乃恕, 吴恩惠. 四肢骨生后正常发育成长的 X 线研究, 天津医药杂志, 1963, (04): 232-233

11. 李放. 骨关节炎和力学因素. 中国运动医学杂志, 1998(4).

12. 大骨节病诊断学. 孙殿军 刘运起. 人民卫生出版社, 2017 年 9 月.

13. 我国大骨节病防控历程与经验总结. 张旭丰, 刘运起, 于钧. 中华地方病学杂志, 2019, 38(8):105-109

13. 吴宪昊, 张鑫, 彩云, 崔丝露, 刘运起, 孙丽艳. 关于《大骨节病诊断》标准中 X 线影像下指骨骨骺等径期前的限定是否应扩展为超径期前的探讨. 中华地方病学杂志, 2021, 40(2):150-154.