

## ◆ 骨骼肌肉影像学

## SPECT whole-body bone imaging manifestations of osteogenesis imperfecta: One case report and review of 3 cases

ZHANG Chunmei<sup>1</sup>, REN Tong<sup>2</sup>, WEI Yixin<sup>1</sup>, BAI Qianrong<sup>1</sup>, WEI Longxiao<sup>2</sup>, YUAN Menghui<sup>1\*</sup>

(1. Department of Nuclear Medicine, the Second Affiliated Hospital of Air Force Medical University, Xi'an 710038, China; 2. Department of Nuclear Medicine, the Affiliated Hospital of Northwest University, Xi'an No. 3 Hospital, Xi'an 710018, China)

**[Abstract]** **Objective** To observe the SPECT whole-body bone imaging manifestations of osteogenesis imperfecta (OI). **Methods** One OI patient in our hospital and 3 OI patients in literature were retrospectively enrolled, and the manifestations of SPECT whole-body bone imaging were observed. **Results** OI presented as widespread abnormal high uptake in entire skeleton, with abnormal concentrations at fracture sites, as well as changes in skeletal morphology and structures in SPECT whole-body bone imaging. **Conclusion** SPECT whole-body bone imaging manifestations of OI had certain characteristics, which were helpful for diagnosis, evaluation and guiding treatment.

**[Keywords]** osteogenesis imperfecta; tomography, emission-computed, single-photon

**DOI:**10.13929/j.issn.1003-3289.2026.01.021

## 成骨不全 SPECT 全身骨显像表现:1 例报告及 3 例回顾

张春梅<sup>1</sup>,任彤<sup>2</sup>,魏熠鑫<sup>1</sup>,白芙蓉<sup>1</sup>,魏龙晓<sup>2</sup>,袁梦晖<sup>1\*</sup>

(1. 空军军医大学第二附属医院核医学科,陕西 西安 710038;2. 西北大学附属医院·西安市第三医院核医学科,陕西 西安 710018)

**[摘要]** **目的** 观察成骨不全(OI)SPECT 全身骨显像表现。**方法** 回顾性纳入本院 1 例及文献中 3 例 OI 患者,观察其 SPECT 全身骨显像表现。**结果** OI SPECT 全身骨显像表现为全身骨骼普遍性异常高摄取、骨折部位异常浓聚及骨骼形态和结构改变。**结论** OI SPECT 全身骨显像表现具有一定特征性,有助于诊断、评估及指导治疗。

**[关键词]** 成骨不全; 体层摄影术,发射型计算机,单光子

**[中图分类号]** R681; R817.4 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1003-3289(2026)01-0103-04

成骨不全(osteogenesis imperfecta, OI)是由遗传因素或基因突变引发的结缔组织病,常累及多个系统, I 型胶原蛋白合成或结构缺陷为其主要病因<sup>[1]</sup>。OI 临床表现复杂、多样,常导致诊断及治疗滞后,患者预后较差<sup>[2]</sup>;累及骨骼系统时,常见特征性表现为身材矮小、骨畸形和复发性骨折,反复骨折可遗留肢体畸形或活动障碍。本研究报告 4 例 OI SPECT 全身骨显像表现。

### 1 资料与方法

1.1 研究对象 回顾性收集空军军医大学第二附属医院 1 例 OI 患儿(序号 1),男,17 岁,其父与姊均曾于轻微外伤后检出骨质破坏伴病理性骨折;本例经院伦理委员会批准(第 SKT-Y-202502-10 号),检查前监护人知情同意。同时回顾既往文献,纳入其中 3 例 OI 患者,分别为 30 岁女性<sup>[3]</sup>(序号 2)、8 岁男性(序号 3)<sup>[4]</sup>及 44 岁女性<sup>[5]</sup>(序号 4);序号 4 患者具有骨骼损伤、

**[基金项目]** 社会人才基金资助计划(2021YFJH018)。

**[第一作者]** 张春梅(1993—),女,陕西宝鸡人,博士,医师。研究方向:肿瘤分子影像学与放射性核素靶向治疗。E-mail: zsmart2107@fmmu.edu.cn

**[通信作者]** 袁梦晖,空军军医大学第二附属医院核医学科,710038。E-mail: yuanmenghui@163.com

**[收稿日期]** 2025-05-20 **[修回日期]** 2025-12-08

蓝色巩膜、听力损伤及牙齿脱落等典型临床特征,且存在 OI 家族史,序号 2、3 家族史不详。

1.2 仪器与方法 采用 Philips Brilliance 64 排螺旋 CT 机行胸部扫描,管电压 80/100 kV(1~5 岁)或 120 kV(>5 岁),自动调节管电流。采用 Philips Ingenia 3.0T 超导 MR 系统及体部线圈采集双侧股部 T1WI、T2WI 及短时反转恢复(short time inversion recovery, STIR)序列图像。采用 GE Discovery NM 670 Pro SPECT/CT 仪,经静脉注射 925~1 110 MBq <sup>99</sup>Tc<sup>m</sup>-MDP 后,嘱患者饮水 500~1 000 ml,于 3~4 h 后行全身骨显像;参数:低能高分辨准直器,窗宽 20%,能峰 140 keV,连续采集模式,采集速率 18 cm/min,矩阵 256×1 024。

1.3 分析图像 由 2 名具有 10 年以上诊断经验的医师以双盲法独立分析图像,观察病灶位置、大小及摄取强度等;意见存在分歧时,经协商达成共识。

### 2 结果

序号 1 患儿右肘略肿胀、膨大,双下肢呈外展外旋位,双侧大腿明显肿胀(左右径及前后径均约 10 cm)且可扪及多个质硬包块、活动度差,较大者(7 cm×4 cm)位于左侧大腿中部偏内侧。实验室检查:甲状旁腺素(parathyroid hormone, PTH)140 pg/ml,碱性磷酸酶(alkaline phosphatase, ALP)309 U/L,β-I 型胶原羧基末端肽(β-isomerized carboxy-terminal cross-linking telopeptide of type I collagen, β-CTX)

1 322 pg/ml,总 I 型胶原延长肽 817.00 ng/L,血磷 0.76 mmol/L。骨密度检查:双侧股骨、胸椎、腰椎及骨盆等多发骨密度异常,低于正常同龄人。胸部 CT:胸椎侧弯,T8~T11 椎体较扁,胸椎、腰椎及部分肋骨骨质疏松(图 1A)。双侧股部 MRI:双侧股骨形态欠规则、骨髓腔膨胀,内呈混杂 T1WI 高信号、T2WI 高信号、STIR 图低信号,考虑骨代谢性疾病;双侧股骨下段见结节状、片状病灶,呈 T1WI 低信号、T2WI 及 STIR 图中心高信号和周边低信号,较大者(1.3 cm×1.1 cm×3.2 cm)位于左侧股骨下段,边界模糊,内部信号不均,考虑骨梗死;双侧股骨周围肌肉组织缩小、脂肪组织增生,双侧大腿皮下水肿(图 1B~1E)。SPECT 全身骨显像:全身骨骼弥漫性代谢活跃,脊柱侧弯,双侧肱骨弯曲、变形,双侧肋骨软骨连接处多发“串珠样”改变,双侧股骨膨大畸形,左侧股骨骨折部位代谢明显活跃(图 1F)。影像学检查提示:骨代谢性疾病,OI 可能。左侧股骨活检病理:光镜下见破碎骨小梁结构伴钙化,间质疏松(图 1G、1H)。临床最终诊断:OI。

序号 2<sup>[3]</sup>SPECT 全身骨显像见全身承重骨如脊柱及双侧髋关节明显高摄取,肋骨及左侧股骨散在放射性浓聚灶即典型骨折表现;提示代谢性骨病(图 2)。临床最终诊断:OI。

序号 3<sup>[4]</sup>SPECT 全身骨显像见长骨、脊柱及骨盆严重畸形,多处局部明显高摄取即骨折表现;提示 OI(图 2)。临床最终诊断:OI。

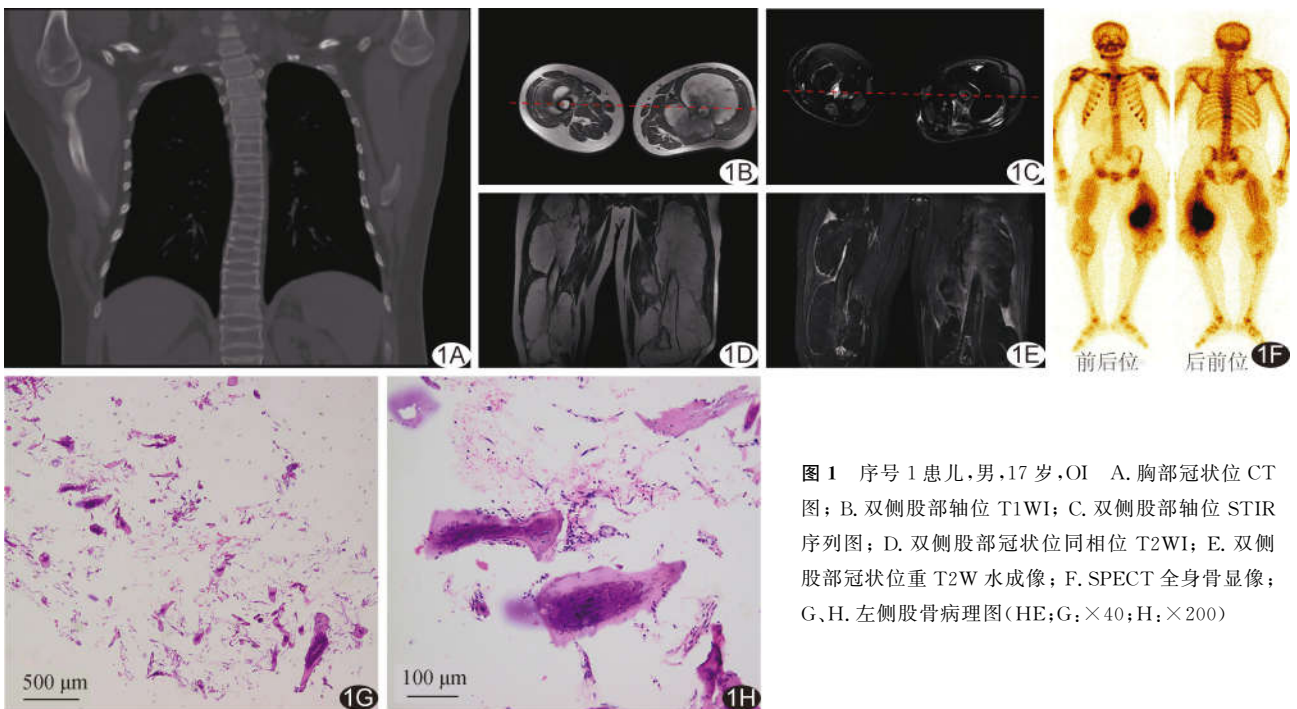


图 1 序号 1 患儿,男,17 岁,OI A. 胸部冠状位 CT 图; B. 双侧股部轴位 T1WI; C. 双侧股部轴位 STIR 序列图; D. 双侧股部冠状位同相位 T2WI; E. 双侧股部冠状位重 T2W 水成像; F. SPECT 全身骨显像; G、H. 左侧股骨病理图(HE;G:×40;H:×200)

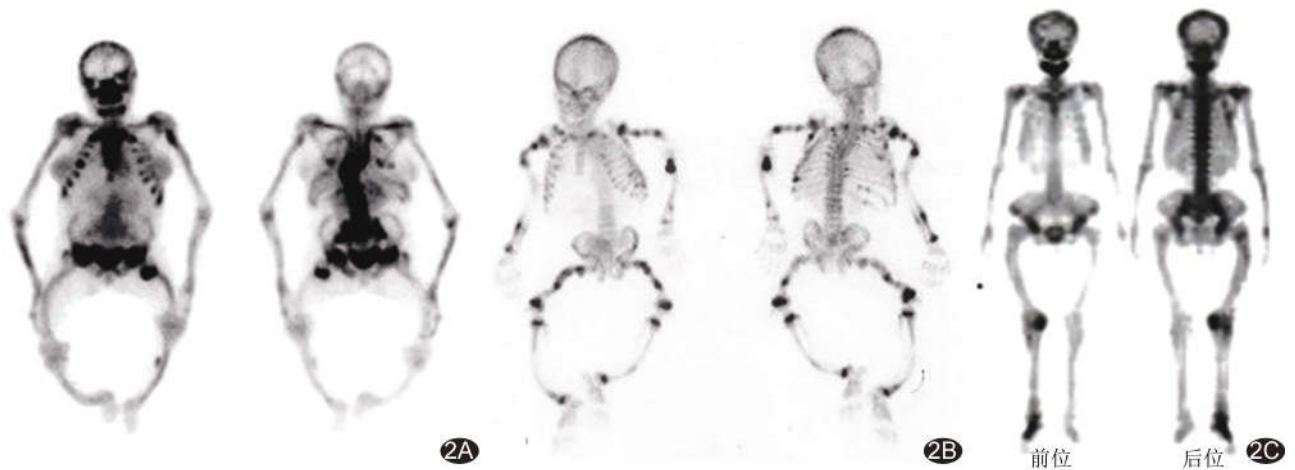


图 2 OI SPECT 全身骨显像 A. 序号 2 患者,女,30 岁<sup>[3]</sup>; B. 序号 3 患儿,男,8 岁<sup>[4]</sup>; C. 序号 4 患者,女,44 岁<sup>[5]</sup>

序号 4<sup>[5]</sup> SPECT 全身骨显像显示全身骨代谢弥漫性增高,双下肢弯曲,上、下牙槽及右下肢放射性异常高摄取(图 2)。临床最终诊断:OI。

### 3 讨论

目前主要根据临床表现、家族史、影像学表现及病理学检查等诊断及评估 OI,基因检测则有助于其分子分型。OI 患者血清维生素 D、钙、磷和 ALP 水平多无明显异常;骨折后 ALP 可能急剧升高,严重 OI 患者亦可能出现 ALP 水平异常低的罕见情况;色素上皮衍生因子(pigment epithelium-derived factor, PEDF)显著降低则有助于诊断 VI 型 OI。OI 可致骨质脆性增加,使患者,尤其儿童和青少年长骨骨折发生率显著升高<sup>[6]</sup>,多数患者早期以多发骨折(以微骨折居多)就诊。

影像学方法中,X 线检查存在辐射,且无法定量分析骨密度及骨微结构,尤其患者骨质严重减少时,X 线检出骨折的敏感度显著降低;CT 成像分辨率较高,但亦存在电离辐射,且骨骼畸形易造成伪影;MRI 具有无创、无辐射及可精准呈现骨微结构等优势,但检查耗时较长、费用高,且不适用于体内存在金属植入物或幽闭恐惧症者,而 OI 患者常因治疗需求植入金属固定物。此外,X 线、CT 及 MRI 均仅能实现单次局部成像,而 OI 患者常存在多处病灶,需全身探查。相比之下,SPECT 骨显像基于<sup>99</sup>Tc<sup>m</sup>-MDP 亲骨性特征,通过一次成像即可获得全身骨骼结构及代谢信息<sup>[7]</sup>,且检出微小损伤及解剖结构复杂处隐匿性骨折的灵敏度较高,电离辐射剂量则低于 X 线及 CT<sup>[8-10]</sup>。

SPECT 全身骨显像中,OI 主要表现包括全身骨骼普遍性异常高摄取、骨折部位放射性异常浓聚及骨骼形态和结构改变,尤以全身骨骼放射性摄取增高为其最显著特征。OI 骨折部位核素浓聚程度多与骨折阶段有

关:在骨折急性期,局部血运增加,可见放射性浓聚“热区”,且放射性强度远高于正常骨骼组织;随着骨折愈合,局部放射性浓聚程度逐渐降低,但放射强度仍持续高于正常骨骼;骨折正常愈合后,显像剂摄取可恢复至正常水平,而陈旧性骨折则仍表现为不同程度放射性高摄取<sup>[11]</sup>。OI 骨骼形态及结构改变则与患者长期骨折及骨骼力学性能下降导致骨骼常出现弯曲、变形等有关<sup>[12]</sup>,骨显像中常表现为不均匀放射性分布。针对骨折频发的 OI 患者,SPECT 骨显像能清晰显示其骨折部位代谢变化,评估愈合进程,为制定临床治疗方案提供关键依据。

SPECT 骨显像还有助于鉴别 OI 与其他疾病:①转移性骨肿瘤,常为多发、不规则放射性浓聚,且摄取程度多高于其他良性病变;②临床常见骨代谢性疾病,如骨质疏松症多表现为全身骨骼普遍放射性摄取减低、分布相对稀疏,仅于合并骨折处呈放射性浓聚,而 OI 患者即使近期无外伤史,亦可能因骨结构脆弱而出现散在微骨折相关浓聚;③甲状旁腺功能亢进症,多表现为全身骨骼放射性分布对称性浓聚,不伴骨折及骨骼形态改变;④骨软化症,疾病进展期可出现假性骨折,呈局灶性高摄取且多对称分布于肋骨、肩胛骨、股骨颈和骨盆,而 OI 患者骨折对称性不显著且常伴家族史或基因异常。此外,OI 还需与软骨发育不全、低磷性佝偻病、维生素 D 依赖性佝偻病、范科尼(Fanconi)综合征、骨纤维异常增殖症及低磷酸酶血症等相鉴别<sup>[13]</sup>。

综上,OI SPECT 全身骨显像表现具有一定特征性,有助于诊断、评估及指导治疗。

利益冲突:作者声明均无利益冲突。

作者贡献:张春梅撰写和修改文章、经费支持;任彤修改文章;魏熠鑫图像处理;白芙蓉查阅文献;魏龙

晓研究设计、指导、审阅文章;袁梦晖指导、修改文章。

### [参考文献]

[1] DEGUCHI M, TSUJI S, KATSURA D, et al. Current overview of osteogenesis imperfecta [J]. *Medicina (Kaunas)*, 2021, 57(5):464.

[2] MAROM R, RABENHORST B M, MORELLO R. Osteogenesis imperfecta: An update on clinical features and therapies[J]. *Eur J Endocrinol*, 2020, 183(4):R95-R106.

[3] 朱瑞森, 罗琼, 陆汉魁, 等. 代谢性骨病骨显像特点探讨[J]. *核技术*, 2009, 32(12):947-951.

[4] YUREKLI Y, ERDOGAN S, CULLU E. Unusual bone scan of a child with osteogenesis imperfecta [J]. *Clin Nucl Med*, 2003, 28(2):156.

[5] 赵艳玲, 欧晓红, 文晓英. 成骨不全<sup>99</sup>Tc<sup>m</sup>-MDP 骨显像一例[J]. *中华核医学与分子影像杂志*, 2014, 34(5):411-412.

[6] FOLKESTAD L, HALD J D, ERSBØLL A K, et al. Fracture rates and fracture sites in patients with osteogenesis imperfecta: A nationwide register-based cohort study[J]. *J Bone Miner Res*, 2017, 32(1):125-134.

[7] CHIN J, VALI R, CHARRON M, et al. Update on pediatric nuclear medicine in acute care[J]. *Semin Nucl Med*, 2023, 53(6):820-839.

[8] BRENNER A I, KOSHY J, MOREY J, et al. The bone scan[J]. *Semin Nucl Med*, 2012, 42(1):11-26.

[9] WEAVER J S, REVELS J W, ELIFRITZ J M, et al. Clinical manifestations and medical imaging of osteogenesis imperfecta: Fetal through adulthood[J]. *Acta Med Acad*, 2021, 50(2):277-291.

[10] 刘家怡, 李梅. 成骨不全症儿童的骨骼表型影像测量研究进展[J]. *中华骨质疏松和骨矿盐疾病杂志*, 2024, 17(3):266-271.

[11] 杨志东, 莫凌, 江晓兵, 等. SPECT/CT 融合显像在良性骨骼疾病诊断中的应用进展[J/CD]. *中华临床医师杂志(电子版)*, 2013, 7(5):2111-2113.

[12] RENAUD A, AUCOURT J, WEILL J, et al. Radiographic features of osteogenesis imperfecta[J]. *Insights Imaging*, 2013, 4(4):417-429.

[13] 中华医学会骨质疏松和骨矿盐疾病分会. 成骨不全症临床诊疗指南[J]. *中华骨质疏松和骨矿盐疾病杂志*, 2019, 12(1):11-23.

## 文章题名要求

▲题名应以简明、确切的词语反映文章中最重要、最特定的内容,要符合编制题录、索引和检索的有关原则,并有助于选定主题词。

▲中文题名一般不宜超过 20 个字,必要时可加副题名。

▲英文题名应与中文题名含义一致。

▲题名应避免使用非公知公用的缩写词、字符、代号,尽量不出现数学公式和化学式。