

· 短篇论著 ·

骨硬化症并股骨颈骨折 1 例报告并文献复习

屈继宁 刘国强 李云峰 李敏 马益善 颀强

【摘要】 目的 探讨 1 例骨硬化症(osteosclerosis osteopetrosis, OP)并股骨颈骨折患儿的治疗经验。

方法 2018 年 3 月收治的 1 例 7 岁骨硬化症并右侧股骨颈骨折男患儿,2018 年 3 月行闭合复位经皮入路空心螺钉固定术。结果 术后 13 个月患儿出现右髋部疼痛,X 线片检查示右股骨颈骨折不愈合、髋内翻、螺钉松动退出。2019 年 4 月再次行空心螺钉内固定取出,股骨转子下外翻截骨、儿童髋部解剖锁定钢板内固定治疗,目前仍在观察中。结论 儿童骨硬化症并股骨颈骨折治疗首选闭合复位经皮入路空心螺钉固定治疗,不能按照正常儿童股骨颈骨折术后处理,骨愈合慢甚至不愈合,容易出现髋内翻,如果出现不愈合、髋内翻,需要行股骨转子下外翻截骨内固定术。

【关键词】 患儿;骨硬化症;股骨颈;骨折

儿童骨硬化症(osteosclerosis osteopetrosis, OP)是由破骨细胞功能异常引起的一种骨密度异常增高的疾病,由于骨质致密、脆性增加极易发生病理性骨折。治疗骨硬化症患儿的骨折应遵循标准的儿童骨折治疗原则,需要警惕延迟愈合及不愈合发生,长骨骨折应以非手术治疗为主,股骨颈等特殊部位骨折建议手术治疗,手术治疗骨硬化症病理性骨折操作十分困难,除了技术上的困难,骨硬化症手术还有失血及感染的风险,可能与造血功能障碍引起的髓腔闭塞有关,术前保证血小板计数 $> 50 \times 10^9/L$,同时注意尽可能微创治疗^[1]。我院收治 1 例 7 岁骨硬化症并右股骨颈骨折的患儿,完善检查后先后两次行手术治疗,现总结治疗经验并文献复习,以期临床治疗此类疾病提供参考。

资料与方法

一、一般资料

患儿,男,7 岁,因“摔伤致右髋部肿痛活动受限 12 h”入院,患儿自诉在家中楼梯上玩耍时不慎从约 3 m 高处摔下,右髋部着地、剧烈疼痛,右下肢活动受限,在当地医院就诊,建议转院治疗。体格检查:身高 130 cm,体重 20 kg,发育正常,营养不良面容,体格检查欠合作。患儿生命体征平稳,右髋部外观略肿胀,皮肤软组织温度稍有增高,右髋关节活动受限,活动时可闻及骨擦感,右髋关节局部叩击痛阳性,右下肢轴向叩击痛阳性,右膝关节因疼痛不能自主活动,右踝关节活动、右下肢皮肤感觉及血运未见明显异常。

术前 X 线片检查(图 1 a~c):右股骨骨质密度增加、皮质增厚,右股骨颈骨质连续性中断,大粗隆上移,移位明显;椎

体骨质显著增厚、加宽,上下两层致密中间较疏松,呈“夹心面包”状三层结构、也称“三明治”样改变。术前 CT 检查(图 1 d、e):双侧股骨及骨盆广泛性骨质硬化表现,右股骨颈粗隆部骨折表现。诊断为骨硬化症并右股骨颈骨折(Delbet 分型为Ⅲ型)。

二、手术方案

入院后完善术前相关检查,心电图正常,血常规(血小板计数 $299 \times 10^9/L$)未见明显贫血及感染迹象。肝功能、肾功能、凝血功能均正常,无手术禁忌。经科室讨论,确定手术方案。完善术前准备,准备在全身麻醉下行右股骨颈骨折“C”型臂 X 线机引导下闭合复位经皮入路空心螺钉固定术。

与患儿家属充分沟通并达成协议签字,报医院医务科及伦理委员会审批同意后实施手术治疗。

结 果

入院后 48 h,在全身麻醉下行右股骨颈骨折“C”型臂 X 线机引导下闭合复位经皮入路空心螺钉固定术(图 2 a、b)。手术过程顺利,术后单髋“人”字石膏固定,安返病房后给予对症治疗,术后切口愈合顺利,术后 1 个月 X 线片检查,右股骨颈骨折线清晰可见,继续单髋“人”字石膏外固定(图 2 c、d);术后 3 个月 X 线片检查右股骨颈骨折线仍然清晰,骨折延迟愈合,拆除石膏固定,继续过腰支具外固定治疗(图 2 e、f);术后 6 个月 X 线片检查示右股骨颈骨折线模糊,借助拐杖下床活动、部分负重(图 2 g、h);术后 12 个月 X 线片检查示右股骨颈骨折骨性愈合,内固定无松动及断裂(图 2 i、j),患儿双侧下肢等长,髋关节活动正常(图 3 a~d),由于骨质硬化,避免断钉发生,所以未行内固定取出术;术后 13 个月患儿出现右髋部疼痛,X 线片检查示右股骨颈骨折不愈合、髋内翻、螺钉松动退出(图 3 e、f);术后 13 个月再次行手术治疗,空心螺钉内固定取出,转子下外翻截骨,儿童髋部解剖锁定钢板内固定治疗(图 3 g、h)。术后单髋“人”字石膏固定 6 周,进一步治疗情况正在观察中。

DOI: 10.3969/j.issn.1674-8573.2019.04.019

基金项目:国家自然科学基金(81871743);陕西省重大基础专项基金(2017ZDJC-12)

作者单位:西安交通大学医学院附属红会医院小儿骨科诊疗中心,西安 710054

通信作者:颀强, E-mail: jiqiang@fmmu.edu.cn

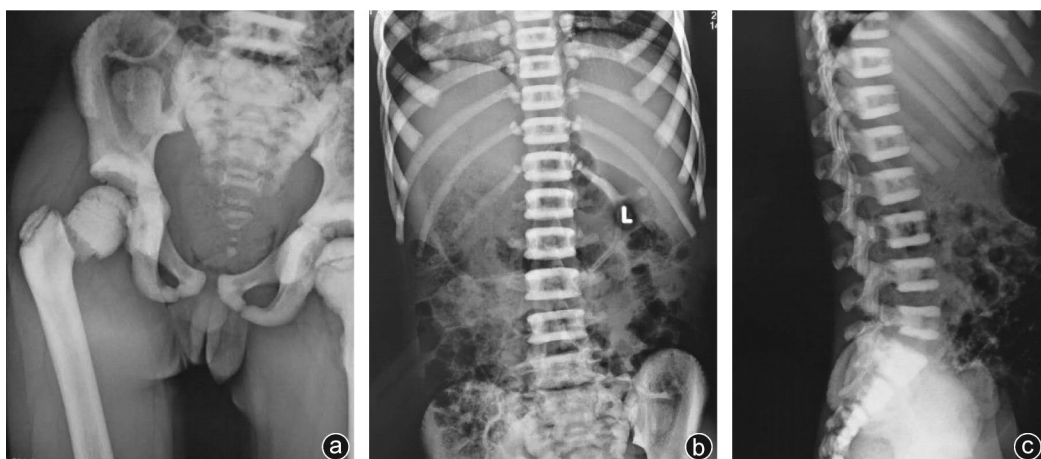


图 1 患儿术前 X 线片检查
a: 术前 X 线片示右股骨颈骨折, Delbet 分型 III 型; b、c: 椎体呈典型“三明治”样或“rugger jersey”状表现; d、e: 术前 CT 检查示双侧股骨骨密度增高, 髓腔消失, 骨盆骨密度增厚



图 2 患儿术后即刻至术后 12 个月 X 线片检查 a、b: 术后即刻 X 线片示右股骨颈骨折闭合复位经皮空心螺钉固定术; c、d: 术后 1 个月 X 线片检查示右股骨颈骨折线清晰可见; e、f: 术后 3 个月 X 线片检查示右股骨颈骨折线仍然清晰可见, 骨延迟愈合; g、h: 术后 6 个月 X 线片示右股骨颈骨折骨折线模糊; i、j: 术后 12 个月 X 线片检查示股骨颈骨折骨折线模糊, 内固定无松动及断裂

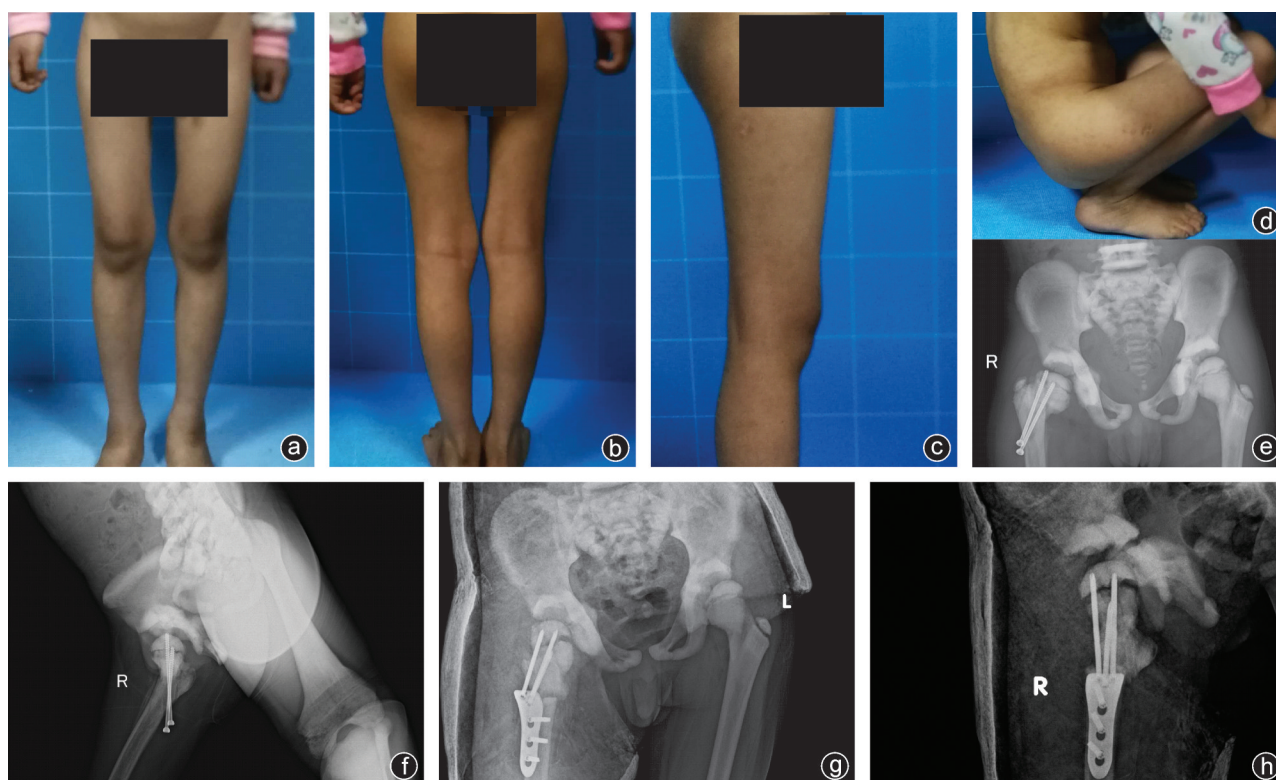


图3 术后12个月复查,患儿双侧下肢等长,髋关节活动正常(a~d);术后13个月X线片检查示右股骨颈骨折不愈合、髋内翻、螺钉松动退出(e,f);空心螺钉内固定取出,转子下外翻截骨,儿童髋部解剖锁定钢板内固定(g,h)

讨 论

骨硬化症又名石骨症、骨质岩性变、泛发性脆性骨硬化 Albers-Schonberg 病。系少见的先天性骨钙化失调、长骨及膜性骨均有广泛性全部或部分骨质硬化增生,影响髓腔,发生贫血,可压迫脑神经引起失明增加受伤风险,本例患儿未见脑神经受损情况。本病由德国放射学家 Albers-Schonberg 于 1904 年首次报道,病因不明,有先天遗传因素^[2]。迄今为止,骨硬化症病因还不清楚,临床表现复杂,预后差,易漏诊误诊,全面认识其病因、临床特点及治疗,有助于早发现和早治疗,减少并发症,改善预后。

骨硬化症属常染色体遗传性疾病,较为罕见,据统计北美人群发病率约为 1:200 000,而我国尚无明确发病率的统计^[3],骨硬化症常表现为广泛均匀对称的骨质硬化,全身骨质表现为广泛的密度增高及皮质增厚,严重者骨髓腔变窄甚至闭塞。根据遗传方式分为常染色体显性遗传石骨症(autosomal dominant stone osteopetrosis, ADO)、常染色体隐性遗传石骨症(autosomal recessive osteopetrosis, ARO)以及 X 染色体遗传石骨症(x chromosome hereditary osteopetrosis, XLD)^[4]。根据临床表现可分为恶性骨硬化症、中间型骨硬化症、良性骨硬化症^[5],也有学者根据发病早晚、进展快慢和硬化程度,将其分为三型:恶性 ARO、中间型 ARO、ADO^[6]。目前 X 线片检查是骨硬化症的主要检查方法。其特征表现为:①椎体上下缘骨质密度均匀增高,而中部密度较低,呈“夹心面包”样,也称“三明治”样改变;②髂骨翼见平行层状弧线形高密度

影,两高密度弧形线间密度相对较低,呈“年轮样”改变,或称扇形“同心圆”征;③“骨中骨”征象,常见于长短骨及肋骨;④长骨“粉笔”状改变,表现为长骨骨皮质增厚,骨髓腔变窄甚至消失,呈均匀一致密度增高;⑤颅面骨特征性改变,以颅底骨质增生硬化为著,顶枕骨骨质增生明显可表现为“鞋底”样改变,面部骨质硬化可呈典型的“面具”征。很多学者认为其主要的病理基础改变是在成骨过程中,正常破骨细胞活动减弱,导致钙化的软骨和骨样组织不能被溶解吸收而蓄积,逐渐导致骨质明显硬化,重者髓腔缩小甚至闭塞。骨硬化症目前尚无特殊治疗,其发生主要由破骨细胞数目和功能障碍所致,而破骨细胞来源于造血干细胞,因此临床上常通过造血干细胞移植(hematopoietic stem cell transplantation, HSCT)来调整病人的骨质吸收从而纠正骨骼病变,研究显示 HSCT 也是目前唯一有效治疗措施^[7]。

儿童股骨颈骨折属儿童髋关节骨折,发病率极低,仅占儿童各类型骨折的 1%^[8],但是儿童股骨头血供差及其骨骺板存在,股骨颈骨折后并发症的发生率高,而并发症的处理难度大,远期疗效差。早期的文献中,没有内固定的儿童髋关节骨折常发生髋内翻、延迟愈合和骨不连。Bouwui 等^[9]报道单独使用“人”字石膏固定治疗的患儿髋内翻的发病率很高,而在股骨颈骨折患儿中应用内固定治疗,髋内翻及骨不连发病率明显降低。Hodel 等^[10]也支持这个观点,即采用非手术治疗出现髋内翻的概率明显增高。因此,在早期进行解剖学复位和内固定,选择合理的外固定(石膏或支具),

(下转第 362 页)

- [13] Tomkins-Lane CC, Quint DJ, Gabriel S, et al. The nerve root sedimentation sign for the diagnosis of lumbar spinal stenosis: reliability, sensitivity and specificity [J]. *Spine(Phila Pa 1976)*, 2013, 38(24): 1554-1560.
- [14] Bolender NF, Schönström NS, Spengler DM. Role of computed tomography and myelography in the diagnosis of central spinal stenosis[J]. *J Bone Joint Surg Am*, 1985, 67(2): 240-246.
- [15] Schonstrom N, Boleander NF, Spengler DM. The pathomorphology of spinal stenosis as seen on CT scans of the lumbar spine [J]. *Spine (Phila Pa 1976)*, 1985, 10(9): 806-811.
- [16] Piechota M, Król R, Elias DA, et al. The nerve root sedimentation sign in diagnosis of lumbar spinal stenosis[J]. *Acta Radiol*, 2019, 60(5): 634-642.
- [17] Ko S. Correlations between sedimentation sign, dural sac cross-sectional area, and clinical symptoms of degenerative lumbar spinal stenosis[J]. *Eur Spine J*, 2018, 27(7): 1623-1628.
- [18] 陈延超, 余作冲, 曹蓉, 等. MRI显示神经根沉降征在腰椎管狭窄症中的应用价值[J]. *中国组织工程研究*, 2017, 21(31): 5042-5047.
- [19] 柳扬, 郝敬东, 崔准, 等. 神经根沉降征在中央型腰椎管狭窄症诊断中的初步研究[J]. *中华骨与关节外科杂志*, 2016, 9(4): 303-307.
- [20] Zhang L, Chen R, Xie P, et al. Diagnostic value of the nerve root sedimentation sign, a radiological sign using magnetic resonance imaging, for detecting lumbar spinal stenosis: a meta-analysis [J]. *Skeletal Radiol*, 2015, 44(4): 519-527.
- [21] Staub LP, Barz T, Melloh M, et al. Clinical validation study to measure the performance of the nerve root sedimentation sign for the diagnosis of lumbar spinal stenosis[J]. *Contemp Clin Trials*, 2011, 32(3): 470-474.
- [22] Barz T, Staub LP, Melloh M, et al. Clinical validity of the nerve root sedimentation sign in patients with suspected lumbar spinal stenosis[J]. *Spine J*, 2014, 14(4): 667-674.
- [23] Moses RA, Zhao W, Staub LP, et al. Is the sedimentation sign associated with spinal stenosis surgical treatment effect in SPORT? [J]. *Spine(Phila Pa 1976)*, 2015, 40(3): 129-136.
- [24] 吕永威, 郭继东, 李利, 等. 腰椎管狭窄症伴神经根沉降征阳性患者的疗效观察[J]. *中国医刊*, 2016, 51(8): 34-37.

(收稿日期: 2019-04-25)

(本文编辑: 龚哲妮)

(上接第355页)

可以将并发症降至最低。

骨硬化症合并股骨颈骨折在临床上非常少见, 发生骨折后愈合非常困难^[11]。本例患儿股骨颈骨折由于考虑骨愈合因素及稳定性问题行跨骶固定治疗, 因为固定失败或骨坏死的后遗症是更具挑战的问题, 而不是随后的生长停滞^[12]。本例患儿虽然在入院后48 h, 微创手术治疗, 术后单髁“人”字石膏固定治疗; 术后6个月借助拐杖下床活动、部分负重; 术后12个月X线片检查骨折线消失, 活动正常; 但是仍然发生了骨折不愈合、髓内翻, 分析原因为对骨硬化症合并股骨颈骨折认识不足, 被X线片检查骨折线消失假象迷惑, 如果进一步行股骨颈CT检查可能发现骨不连, 可谓教训深刻。但当骨折不愈合, 髓内翻出现后, 应该尽早手术治疗, 股骨转子下外翻截骨可以使骨折部位保持水平且允许产生有利于愈合的垂直压力, 同时应用儿童髋部解剖锁定钢板固定治疗可以获得足够的稳定性。目前患儿单髁“人”字石膏固定6周, 进一步治疗情况正在观察中。本例患儿由于观察时间相对较短, 术后情况需要进一步观察。

参 考 文 献

- [1] Beaty JH, Kasser JP, Skaggs DL, et al. 洛克伍德-威尔金斯儿童骨折[M]. 第7版. 黄耀添, 颜强, 赵黎, 等译. 北京: 人民军医出版社, 2014: 161-163.
- [2] Albers-Schonberg. Concerning the manufacture of plastic active x-rays[J]. *Dtsch Med Wochenschr*, 1904, 32: 923.
- [3] 王志军, 杨冬生, 洪波. 多螺旋CT诊断良性石骨症影像学分析[J]. *中国临床医学影像杂志*, 2014, 25(4): 288-290.
- [4] Ekici MA, Cikla U, Bauer A, et al. Osteopetrosis and Chiari type I malformation: a rare association [J]. *J Surg Case Rep*, 2015 (10). doi: 10.1093/jscr/rjv084.
- [5] Xie L, Ding F, Jiao J, et al. Total hip and knee arthroplasty in a patient with osteopetrosis: a case report and review of the literature[J]. *BMC Musculoskeletal Disord*, 2015, 16: 259-263.
- [6] 巩艳玲, 王恒琨, 郑晓涛, 等. 上、下颌骨髓炎炎合并石骨症一例[J/CD]. *中华临床医师杂志(电子版)*, 2011, 5(4): 1214-1215.
- [7] 曹文红, 吴倩, 于刚, 等. 恶性婴儿型石骨症相关眼部病变的临床特征分析[J]. *中华实验眼科杂志*, 2014, 32(8): 734-738.
- [8] Ratliff AH. Fractures of the neck of femur in children [J]. *J Bone Joint Surg Br*, 1962, 44-B: 528-542.
- [9] Bouwuis CB, van der Heijden-Maessen HC, Boldingh EJ, et al. Effectiveness of preventive and corrective surgical intervention on hip disorders in severe cerebral palsy: a systematic review [J]. *Disabil Rehabil*, 2015, 37(2): 97-105.
- [10] Hodel S, Beeres FJP, Babst R, et al. Complications following proximal femoral locking compression plating in unstable proximal femur fractures: medium-term follow-up [J]. *Eur J Orthop Surg Traumatol*, 2017, 27(8): 1117-1124.
- [11] Canale ST, Beaty JH. 坎贝尔骨科手术学—第3卷: 儿童骨科[M]. 唐佩福, 王岩, 卢世璧, 译. 第13版. 北京: 北京大学医学出版社, 2018: 1397.
- [12] 杨婵, 杨婧妃, 谢春光. 石骨症研究进展[J]. *新医学*, 2016, 47 (5): 286-289.

(收稿日期: 2019-03-21)

(本文编辑: 龚哲妮)