

儿童肩关节瘤样钙化症一例并文献回顾

苏菲¹ 吴永涛¹ 李晓菊² 杨帅¹ 颀强¹

瘤样钙化症(tumoral calcinosis),又称为肿瘤样钙化沉着症、钙化胶原溶解病、钙化性内皮瘤等,是一种以大关节附近软组织内或肌腱周围钙盐瘤样沉积为特征的肿瘤样良性病变,病因不明^[1]。国内外有关瘤样钙化症的报道较少,尤其是有关儿童的瘤样钙化更罕见。手术切除是该疾病主要的治疗方法,本文将我院经手术切除和病理学证实的 1 例肩关节瘤样钙化症病例报道如下,并进行相关文献回顾。

临床资料

一、病史

患儿,男,3岁,因“右肩部疼痛、活动受限6个月”为主诉来我院就诊,患儿6个月前无明显诱因出现逐渐加重的右肩部疼痛,在当地医院行X线片检查发现右肩关节病变,建议转来我院,门诊以“右肩关节病变”收治住院。患儿既往无结核病史,家族中无明显肿瘤遗传病史。

二、查体

右肩关节稍肿胀,局部压痛阳性,叩击痛阴性,纵轴叩击痛阴性,局部皮温不高,右上肢感觉未见明显异常,患肢远端血运可。

三、检查

实验室检查:血清碱性磷酸酶 253 U/L,血清钙 2.7 mmol/L,血清磷 1.87 mmol/L。

X线、CT检查示右肩关节内可见边界清晰的不规则稍高密度影(图 1 a~d)。

肩关节 MRI 检查示右肩关节腔、肩胛下肌上隐窝、肩缝下滑囊可见片状长 T1、长 T2 信号,并见片絮状等信号,肩缝-肱骨头之间见多发结节状各个序列低信号影,核磁拟诊良性病变(图 1 e、f)。

四、治疗

全身麻醉联合神经阻滞麻醉生效后,患儿取仰卧位,行右肩关节病变取活检、病灶清除术。术中见包块为类圆形,大小约 4 cm×3 cm×2 cm,被结缔样组织包裹;有坚韧的外层包膜,包块端部有蒂,周围血供丰富。于蒂部将包块完整切除,将其切开后可见内部充满乳白色沙粒状物质,周边可见油脂状物质,内部未见明显出血(图 1 g、h),切取标本术后送

病理学检查。

五、结果

术后病理检查报告示增生的纤维及滑膜组织,其内较多炎细胞、组织细胞及多核巨细胞浸润伴大量钙盐沉积,诊断为“瘤样钙质沉着症”。术后患儿局部症状明显缓解,肩关节活动良好,术后定期复查,截止术后 2 年复查,未见明显复发迹象(图 1 i、j)。

讨论

瘤样钙化症是一种少见的软组织非肿瘤性病变。此病由 Duret 教授于 1899 年首次报道^[1],1943 年由 Inclan 教授命名为“tumoral calcinosis”^[2]。疾病特点为关节周围大量钙盐沉着,形成无痛的结节性钙化“肿物”,内部多为团状肿物,有砂砾感,外观可为圆形、椭圆形或梭形,包膜完整,多与关节无粘连^[3]。国内外报道较少,儿童更罕见。

本病病因尚不明确,综合文献报道,有以下几种可能:①钙磷代谢异常^[4],与磷酸过高导致的异常磷酸盐代谢有关,此种学说目前认同较多;②反应性钙化^[4,5],关节附近胶原纤维对周围刺激作出的反应性钙化;③基因突变^[6],有文献认为瘤样钙化症与 SAMD9 基因突变相关;④外伤^[5],与局部软组织受到轻度反复的损伤有关,造成局部营养障碍;⑤免疫因素^[6],有文献报道部分病例血清 IgG 和 IgA 升高,可能与其有关;⑥其他。

瘤样钙化症通常分为 3 型。第 1 型,原发性正常磷酸盐型,无明显家族遗传史,多为单个孤立性病变,非常罕见^[6]。第 2 型,原发性高血磷型,以高血磷为特征,具有遗传易感性,表现为高磷血症和 1,25 双羟维生素 D 水平升高^[7]。第 3 型,继发型,可由慢性肾衰竭或甲状旁腺功能亢进等疾病导致^[8]。

本病临床特点为软组织无痛性质硬包块,可伴有红肿、胀痛,少数可见溃疡形成。肿块生长缓慢,可单发,亦可多发,以四肢最常见,多位于关节周围,以大关节(髋、膝、踝)附近多见,一般不侵犯邻近关节或骨质^[9-10]。X线片是诊断该病简单而有效的方法,表现为骨关节旁软组织内致密不规则、大小不等的高密度钙化影,边界清楚,形状可为圆形、椭圆形或梭形,可呈分叶状,密度均匀或不均匀,周边完整^[11]。CT 可进一步显示钙盐沉积,可见层状钙盐沉积以及相应的液-液平面,有时 CT 上显示的钙化的均质性可能预示着疾病活跃程度降低^[10-11]。MRI T1 加权像表现为典型的不均匀低信号,也就是说 T1 像上信号通常是低强度的,但程度不同。在 T2 加权像,瘤样钙化可以有不同的信号强度,包括混杂信号,但通常液性部分表现为不均匀的高信号,钙盐沉积表现

DOI: 10.3969/j.issn.1674-8573.2022.04.018

基金项目:国家自然科学基金(81871743);陕西省科协企业创新争先青年人才托举计划

作者单位:1. 西安交通大学附属红会医院儿童骨病医院,西安 710000;2. 西安交通大学附属红会医院病理科,西安 710000

通信作者:颀强,E-mail: jieqiangchina@126.com

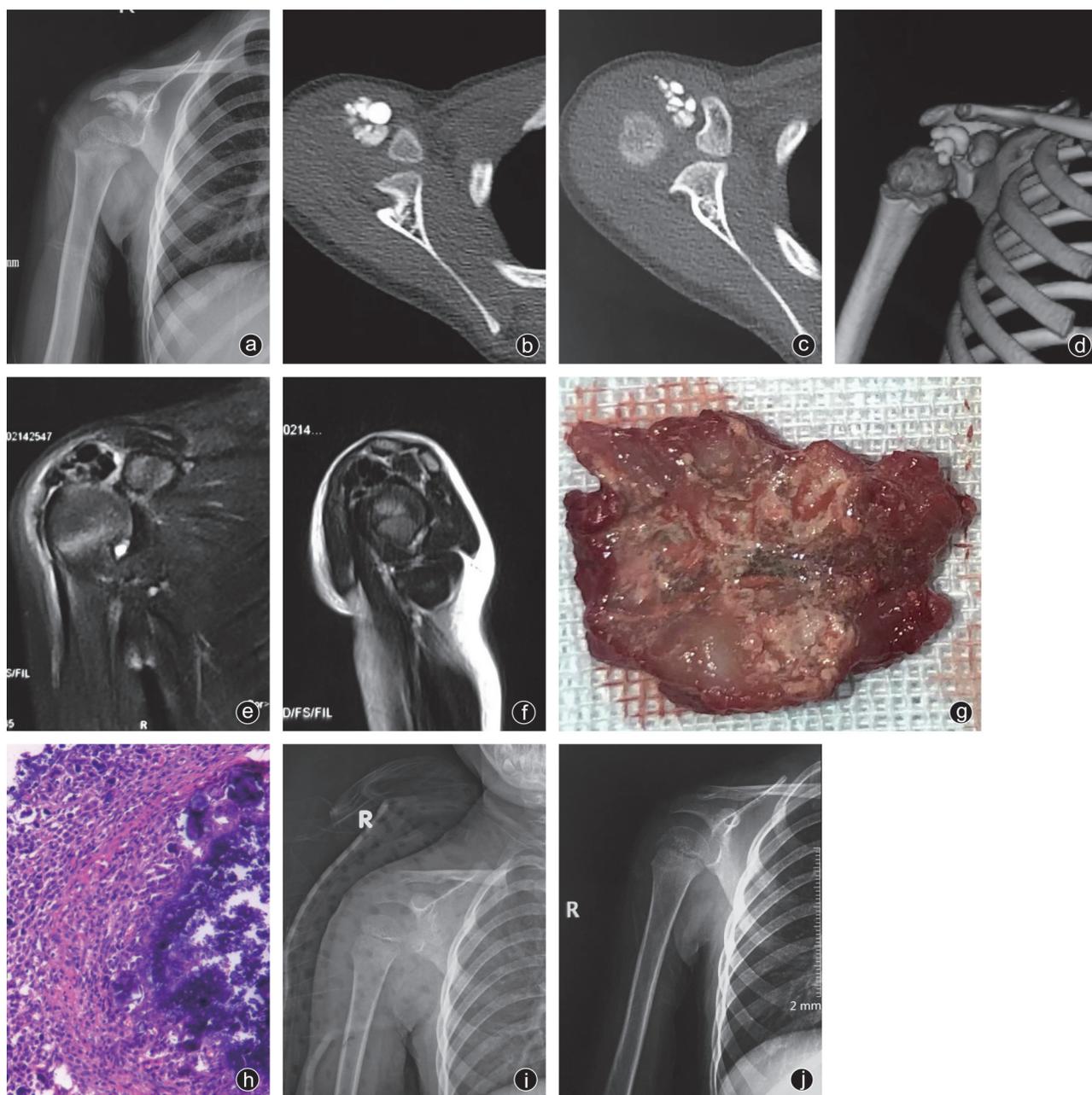


图1 病人图片资料 a: X线片示右肩关节密度不均、不规则的卵圆形钙化团; b~d: CT示右肩关节内高密度影, 密度接近骨组织, 内部不均匀; e, f: MRI示T1序列不均匀低信号影, T2序列上显示为不均匀混杂信号; g: 手术大体标本, 灰白及红色组织, 体积约4 cm×3 cm×2 cm, 表面有包膜, 手术标本剖面可见切面呈砂砾样, 灰黄色, 较粗糙; h: 镜检示增生的纤维及滑膜组织, 其内较多炎细胞、组织细胞及多核巨细胞浸润伴大量钙盐沉积; i: 术后1 d复查X线片可见病变切除彻底; j: 术后2年复查X线片显示未见明显复发迹象

为低信号^[9,12]。一般通过典型的影像学表现就可对其进行初步诊断。

瘤样钙化症的病理特点为: ①大体标本, 位于真皮或皮下边界清楚、有包膜的圆形、卵圆形或梭形肿物, 表面可有溃疡形成, 包块切开后可见黄白色糊状或乳白色沙粒状物质流出, 有砂砾感, 内部可有间隔分开; ②镜检, 肿物中央为颗粒状钙化灶, 硝酸银染色呈深黑色, 可见组织细胞、多核巨细胞、淋巴细胞或浆细胞浸润伴大量钙盐沉积, 有时可见小血管内钙栓^[13]。典型的病理学检查可进一步确诊该疾病。

瘤样钙化症还需进行鉴别诊断: 广泛性或局限性继发性

皮肤钙质沉着症、骨化性肌炎、痛风、骨软骨瘤、滑膜肉瘤等^[13]。一般通过病史、实验室检查及影像学检查鉴别不难。局限性或广泛性钙质沉着症可累及皮肤、筋膜、肌肉以及内脏器官。此病变多见于手、足的指(趾)末端附近的软组织内, 钙化斑块大小不一, 边缘清楚, 可为结节或条索状, 也可呈斑片状或团块状。广泛性的钙质沉着症常发生于四周易受创伤的部位, 钙化斑块阴影密度较浓, 并且多沿肢体的长轴呈带状分布。痛风的软组织内的钙化称痛风石, 大多局限于病变处第一跖趾关节周围的软组织内, 在病变处关节边缘及其邻近骨骼可见有穿凿状骨质缺损, 边缘清楚。外伤性骨化性

肌炎临床常有明确的外伤病史,病变处骨化易出现在邻近长骨的骨干部分,多沿骨干排列,邻近骨骼可以出现骨膜反应,骨化性肌炎由肌肉内形成的骨和软骨组成,快速进展和小叶形态的缺失是典型的特征。常累及腱鞘,CT检查时可见“刀鞘”征,此点可与瘤样钙化症相鉴别。滑膜软骨瘤病包括软骨滑膜内增生,具有典型的环状和弧形钙化于关节内。滑膜肉瘤定义不清,浸润性强,偶见点状钙化。

对于大量广泛的瘤样钙质沉着的病人,治疗应集中处理潜在问题,如血清钙或磷酸盐失衡和甲状旁腺功能亢进等问题。有文献报道甲状旁腺切除术或肾移植能够迅速缓解一些病人的病情^[14-15]。

目前对于本病局部包块的治疗,文献报道主要以早期手术切除为主,能够明显缓解局部压迫造成的疼痛症状,但术后存在复发的风险。由于复发率高,对于一部分病人通常需将手术治疗联合磷酸抑制剂或给予乙酰唑胺。术中常可见囊性病变更中含有白色至淡黄色的蛋白物质,穿刺抽吸也可帮助缓解局部症状,且可指导瘤样钙化症的鉴别诊断^[9-10,16]。我们的病例进行了局部手术切除,术后患儿局部症状明显缓解,肩关节活动良好,截止术后 2 年复查,未见明显复发迹象。

参 考 文 献

- [1] Duret MH. Tumeurs multiples et singulieres des bourses sereuses (endotheliomes, peutetre d'origine parasitaire)[J]. Bull Mem Soc Anat Paris, 1899, 74: 725-731.
- [2] Inclan A, Leon P, Camejo MG. Tumoral calcinosis[J]. J Am Med Assoc, 1943, 121(7): 490-495.
- [3] Banshelkikar SN, Argekar H, Bhoir A. Idiopathic tumoral calcinosis with unusual presentation-case report with review of literature[J]. J Orthop Case Rep, 2014, 4(3): 59-62.
- [4] Martinez S, Vogler JB, Harrelson JM, et al. Imaging of tumoral calcinosis: new observations[J]. Radiology, 1990, 174(1): 215-222.
- [5] Gal G, Metzker A, Garlick J, et al. Head and neck manifestations of tumoral calcinosis[J]. Oral Surg Oral Med Oral Pathol, 1994, 77(2): 158-166.
- [6] Takeshita A, Kawakami K, Furushima K, et al. Central role of the proximal tubular α Klotho/FGF receptor complex in FGF23-regulated phosphate and vitamin D metabolism[J]. Sci Rep, 2018, 8(1): 6917.
- [7] Ichikawa S, Imel EA, Kreiter ML, et al. A homozygous missense mutation in human KLOTHO causes severe tumoral calcinosis[J]. J Clin Invest, 2007, 117(9): 2684-2691.
- [8] Landini-Enríquez V, Escamilla MA, Soto-Vega E, et al. Response to acetazolamide in a patient with tumoral calcinosis[J]. Nefrologia, 2015, 35(5): 503-505.
- [9] Olsen KM, Chew FS. Tumoral calcinosis: pearls, polemics, and alternative possibilities[J]. Radiographics, 2006, 26(3): 871-885.
- [10] Hammert WC, Lindsay LR. Tumoral calcinosis-or is it? A case report and review[J]. Hand (NY), 2009, 4(2): 119-122.
- [11] Lai LA, Hsiao MY, Wu CH, et al. Big gain, no pain: tumoral calcinosis[J]. Am J Med, 2018, 131(1): 45-47.
- [12] Fathi I, Sakr M. Review of tumoral calcinosis: a rare clinico-pathological entity[J]. World J Clin Cases, 2014, 2(9): 409-414.
- [13] Megaloikonomos PD, Mavrogenis AF, Panagopoulos GN, et al. Tumoral calcinosis of the shoulder[J]. Lancet Oncol, 2017, 18(2): e126.
- [14] Buchkremer F, Farese S. Uremic tumoral calcinosis improved by kidney transplantation[J]. Kidney Int, 2008, 74(11): 1498.
- [15] Li SY, Chuang CL. Rapid resolution of uremic tumoral calcinosis after parathyroidectomy[J]. Mayo Clin Proc, 2012, 87(11): e97-e98.
- [16] Farzan M, Farhoud AR. Tumoral calcinosis: what is the treatment? Report of two cases of different types and review of the literature[J]. Am J Orthop (Belle Mead NJ), 2011, 40(9): E170-E176.

(收稿日期: 2021-10-25)

(本文编辑: 龚哲妮)

引用格式

苏菲, 吴永涛, 李晓菊, 等. 儿童肩关节瘤样钙化症一例并文献回顾[J]. 骨科, 2022, 13(4): 373 - 375. DOI: 10.3969/j.issn.1674 - 8573. 2022.04.018.