

• 病例报告 •

家族性石骨症骨折 1 例

A case report of familial osteopetrosis fracture

夙亚, 郁传江, 吕克同

DIN G Fengya, YU Chuangjiang, LÜ Ketong

关键词 骨硬化症; 家族性 **Key words** Osteopetrosis; Familial

患者, 女, 20 岁, 2003 年 12 月 15 日因行走时不慎摔倒致左股部外伤伴疼痛、活动受限入院。经 X 线检查诊断为: ①左股骨转子下病理性骨折; ②右髌骨翼骨折; ③石骨症。于当日在硬膜外麻醉下行手术治疗。术中发现骨折处血肿不明显, 骨折断端整齐, 断缘平直锐利, 髓腔完全封闭, 骨质坚硬。用联合钻孔时发现骨碎屑如同粉笔末, 骨质坚硬, 钻孔十分困难, 放弃动力髓内固定, 改用钢板螺丝钉固定。术后化验检查患者血清钙、血清磷正常, 肝、肾功能正常, 血甲状旁腺素和降钙素均正常。血常规:

WBC、PLT 均正常, RBC $2.56 \times 10^{12}/L$ 、HGB 71 g/L、HCT 23.6%、MCV 92.2 fl、MCH 27.7 pg、MCHC 301 g/L。经了解家族史, 得知其母亲患有石骨症, 曾多次骨折(已死亡, 死因为脑血管意外); 其父亲身体健康, 健在。父母非近亲结婚。患者共有姊妹 3 人, 大妹 18 岁, 小妹 14 岁, 发育均无畸形。3 人均行全身 X 线检查发现, 患者的病情最严重, 病变的范围最广, 石骨症的 X 线表现最明显(图 1)。大妹(图 2)与小妹(图 3)的病变范围均累及颅底; 另外, 发现小妹的脊柱附件部位有可疑点状骨密度增高

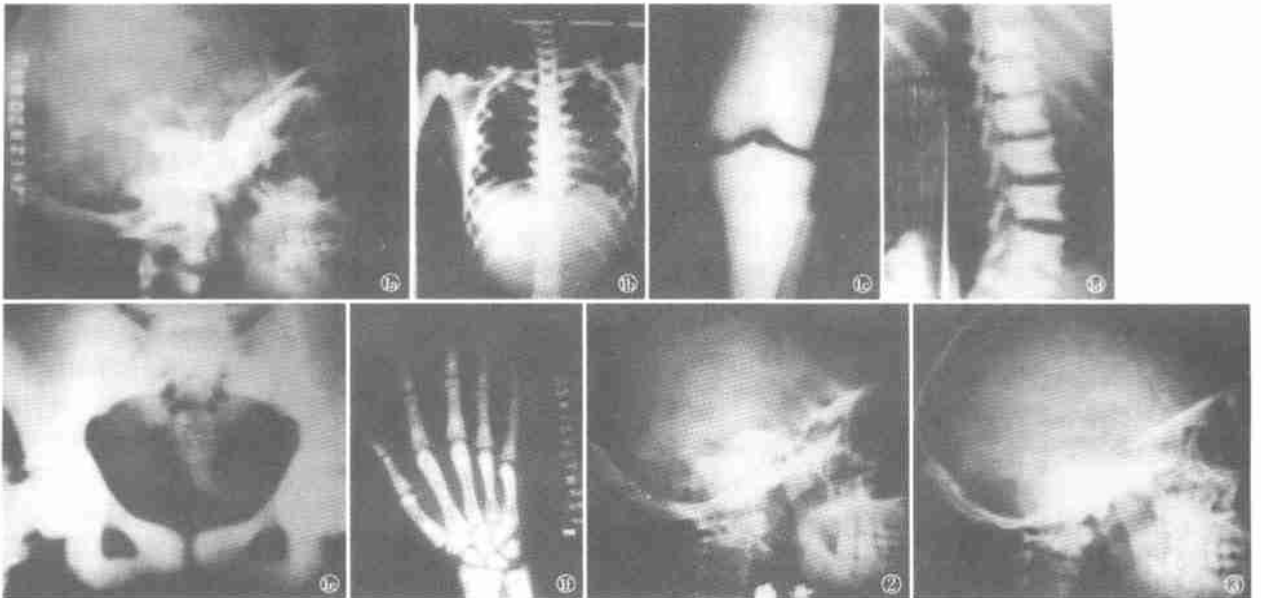


图 1 患者, 女, 20 岁 ①颅骨侧位 X 线片: 颅骨硬化, 垂体窝变浅, 鞍背突增生, 颅窝变狭, 颅孔缩小; ②胸部正位 X 线片: 胸部各组成骨广泛密度增高硬化, 骨皮质增厚, 髓腔闭塞; ③膝关节正位 X 线片: 正常骨结构消失, 干骺端塑形不良, 如同棍棒; ④腰椎侧位 X 线片: 夹心椎征象; ⑤骨盆正位像: 髌骨翼同心环状征; ⑥手正位像: 骨中骨征象 图 2 患者的大妹, 18 岁 颅骨侧位 X 线片: 颅骨硬化, 垂体窝变浅, 鞍背突增生, 颅窝变狭, 颅孔缩小 图 3 患者的小妹, 14 岁 颅骨侧位 X 线片: 颅骨硬化, 鞍背突增生

影(透视所见)。而大妹的脊柱未见异常。大妹、小

妹的血红蛋白均 100 g/L。其父系(兄弟 5 人, 姊妹 2 人)未见有石骨症患者, 患者的爷爷奶奶均健在。

患者手术后康复较好, 切口甲级愈合, 于 2003 年 12 月 28 日出院。手术后 5 个月复查, 可见骨折处有骨痂生长, 患者已扶拐下地行走锻炼。

讨论

石骨症又名 Albers-Schonberg 氏病, 系一种罕见的全身性骨质硬化病。病因不明, 目前一般认为其病因是破骨细胞机能缺陷所致, 而造成破骨细胞机能缺陷的机制尚不明了, 多认为与遗传因素有关。此外, 有学者^[1]认为与免疫有关, 指出可能因免疫缺陷, 破骨细胞的骨吸收功能低下所致。

本病主要的病理变化为骨样组织过度钙化而骨化不足, 因而骨骺失去弹性, 骨质硬而脆。本症平时多无临床症状, 由于患者周身骨质弥漫性密度增厚, 硬化质脆, 故当受到轻微外伤致病理性骨折时才被发现, 但是骨折处能正常愈合。

通过观察 3 张颅骨侧位 X 线片, 可以看出随着年龄的增加, 颅底的病变加重, 范围变大。石骨症最早累及的部位可能在颅底, 尤其是蝶鞍区。

本病依靠 X 线检查, 不难诊断。但早期病变不明显或局限时, 须与某些化学元素如氟、铝、磷等慢性中毒、点状骨硬化症、畸形性骨炎氏病、Leris 病、转移性肿瘤以及某些血液系统疾病所致骨硬化等进行鉴别。本病目前仍无治本之法, 仅能对症治疗。如贫血时给予药物或间断输血纠正; 若有感染, 予抗生素治疗; 若合并骨折, 按骨折处理。发生骨折尽可能不切开复位, 因本病骨折的愈合完全靠骨膜化骨。切开复位会过多的剥离骨膜, 将影响骨折的愈合。

参考文献

1 刘新民. 实用内分泌学. 第 2 版. 北京: 人民军医出版社, 1997. 138-139.

(收稿日期: 2004-07-19 本文编辑: 王宏)

• 短篇报道 •

腰椎间盘突出症伴马尾神经损伤的治疗体会

李荣文¹, 吴峰², 郭庆升²

(1. 本溪市第一人民医院骨科, 辽宁 本溪 117002; 2. 辽宁省人民医院骨科)

1985 年 6 月-2003 年 10 月腰椎间盘突出症的 314 例手术中, 发现合并马尾神经损伤者 63 例, 占 20%, 报告如下。

1 资料和方法

1.1 一般资料 本组 63 例, 男 42 例, 女 21 例; 年龄 22~60 岁, 平均 43 岁; 病程最长 8 年, 最短 3 d。椎间盘突出部位: L₁, L₂ 3 例, L₂, L₃ 5 例, L₃, L₄ 11 例, L₄, L₅ 18 例, L₅S₁ 16 例, L₄~S₁ 双间隙突出 10 例。临床表现: 均有腰痛或腰部不适, 下肢放射痛、跛行, 马鞍区感觉异常或括约肌功能障碍, 排尿困难者 21 例, 尿失禁 6 例, 大便无力者 10 例, 大便失禁者 5 例, 小腿肌肉萎缩者 28 例。本组病例均行 X 线及 CT 扫描, 中央型腰椎间盘突出者 30 例, 外侧型 33 例; 伴侧隐窝狭窄者 41 例。

1.2 手术方法 本组病例中, 8 例行全椎板切除、9 例行半椎板切除、46 例行椎板间开窗间盘摘除术, 伴侧隐窝狭窄者行侧隐窝扩大成形术。术中所见突出的间盘在原位者 44 例, 纤维环破裂、髓核游离者 19 例, 神经根不同程度出现水肿、充血。

2 结果

随访 6 个月~4 年, 平均 2.4 年, 参照张风山等^[1]张风山, 陈仲强, 张鲁, 等. 中国脊柱脊髓杂志, 1997, 7(2): 50-52] 疗效评定标准, 优 21 例, 良 29 例, 可 7 例, 差 6 例。差的 6 例为椎间盘组织游离到硬膜下, 与马尾神经粘连较重, 术后二便功能未恢

复, 会阴部有蚁行感, 行走困难。

3 讨论

腰椎间盘突出症合并马尾神经损伤的发病机制一般认为与突出物椎管内占位及机械性压迫影响脑脊液循环, 导致马尾神经充血、水肿及供血障碍有关^[1]孙宝玲, 陈丽萍, 陈林林, 等. 中国冶金工业医学杂志, 2003, 20(3): 192-193]。外伤和大重量牵引、不当按摩多是本病的诱发因素^[2]徐亮, 储海军, 钟亚军. 实用临床医药杂志, 2003, 7(6): 56]。本组 1 例患者, 大重量牵引 3 d 后即出现二便失禁及鞍区感觉丧失, 这是由于原有的间盘已发生退变、破裂, 腰椎不稳, 特别是伴有椎管狭窄者, 在外力的作用下, 加重椎间盘的破裂, 导致髓核突出压迫马尾神经。

无论急性、慢性马尾神经损伤, 只要诊断明确, 应尽早手术治疗, 目的是去除病因, 解除压迫。手术方法的选择应考虑两方面的问题, 既减压要彻底, 又要同时尽可能保留脊柱的稳定性。本组 17 例全椎板、半椎板切除病例为早期手术病例, 当时只考虑减压彻底而忽视了脊柱的稳定性, 术后随访脊柱不稳和神经根粘连等情况明显高于椎板间开窗减压术, 本组病例表明, 采用单侧或双侧椎板间开窗减压椎管扩大成形术, 在保留脊柱稳定性的基础上, 完全能够达到减压的目的, 减压的过程中要注意间盘摘除要干净, 特别是游离的间盘组织, 侧隐窝狭窄者要予以扩大, 使马尾神经和神经根得到彻底松解, 为神经的恢复创造有利的条件。

(收稿日期: 2005-03-16 本文编辑: 李为农)