

参考文献

[1] 唐佩福,王岩. 髋臼骨折的手术策略. 中国骨伤, 2005, 18(2): 87-90.

[2] 穆卫东,王先泉,张进禄,等. 改良 Gibson 入路治疗髋臼骨折. 中国骨伤, 2005, 18(2): 78-80.

[3] 刘日光,尹培荣,杨启友,等. 髋臼骨折治疗方法选择及疗效分析. 中国骨伤, 2005, 18(2): 69-71.

[4] Mears DC, Vel JH. Acetabular hip arthroplasty for selected, displaced acetabular fractures. J Bone Joint Surg Am, 2002, 84: 1-9.

[5] 李文平,靳方运,郭斌,等. 手术治疗复杂髋臼骨折 66 例临床分析. 中国骨伤, 2007, 20(1): 20-21.

[6] 江和训,黄相杰,刘德忠,等. 复杂髋臼骨折早期结构重建的临床研究. 中国骨伤, 2009, 22(2): 86-89.

(收稿日期:2010-01-25 本文编辑:王玉蔓)

· 病例报告 ·

# 先天性无痛无汗症并发习惯性髋关节脱位 1 例

李伟强,郭跃明,汪启筹,马洪,郭剑  
(广州中医药大学附属佛山市中医院小儿骨科,广东 佛山 528000)

关键词 痛觉缺失,先天性; 少汗症; 髋脱位; 病例报告

DOI:10.3969/j.issn.1003-0034.2010.05.023

**Congenital insensitivity to pain with anhidrosis combined with habituation hip joint dislocation: a case report** LI Wei-qiang, GUO Yue-ming, WANG Qi-chou, MA Hong, GUO Jian. Department of Wean Orthopaedics, Foshan Traditional Chinese Medicine Affiliated Guangzhou University of Chinese Traditional Medicine, Foshan 528000, Guangdong, China

**Key words** Pain insensitivity, congenital; Hypohidrosis; Hip dialocation; Case reports

Zhongguo Gushang/China J Orthop & Trauma, 2010, 23(5): 388-389 www.zggszz.com

先天性无痛无汗症 (congenital insensitivity to pain with anhidrosis, CIPA) 又称遗传性感觉和自主神经障碍 (HSAN) IV 型, 是一种罕见病<sup>[1-2]</sup>。本病属常染色体隐性遗传性疾病, 首先由 Dearbom (1932 年) 报道。国外报道了近 40 例, 国内报道 20 余例, 临床表现为感觉障碍, 包括痛觉和温度觉、无汗、智力低下、发热、多发性骨折和感染<sup>[3]</sup>。2009 年 2 月 13 日收治 1 例先天性无痛无汗症并发髋关节脱位患者, 现已出院, 出院后石膏维持外固定。

病例资料: 患者, 女, 4 岁, 右髋部复发性脱位并左小腿肿胀 5 d 入院。足月正常产, 生后母乳喂养, 出生后反复发热, 体温常高于 38°, 入院后检查发现左小腿中段肿胀增粗, 骨干力弱, 患儿无痛感, 行走跛行。有烫伤史, 无疼痛反应, 父母健康, 非近亲结婚, 家族中无类似病例, 父母另生一儿, 情况正常。曾于 2007 年 12 月从凳子上摔落致伤右髋部后入院治疗 (见图 1a)。2008 年 1 月行右髋关节脱位手法整复、蛙式石膏外固定术 (见图 1b); 2 月拆石膏后再次脱位; 3 月行手法整复、石膏外固定术; 6 月发现左膝部肿痛, 诊断为“左股骨远端陈旧性骨骺损伤”, 行双下肢皮肤牵引术; 9 月右髋再次脱位, 行切开复位、关节囊紧缩加石膏外固定术。体检: 右髋部见长约 8 cm 的手术瘢痕, 右髋部轻度肿胀, 右下肢较左下肢长约 1 cm, 右髋、膝关节主动活动受限。左小腿上端皮肤瘀暗, 肿胀明显, 局部肤温稍高, 无搏动感。左下肢骨干力弱, 左髋、膝关节活动可, 双踝关节活动无受限。肢体痛觉、温觉无。皮肤粗糙, 牙齿

大部分脱落, 上齿只剩下 2 颗门牙。双手指指甲部分缺失, 体格及智力发育基本正常。深反射和浅反射对称、适中, 病理反射未引出, 肌力和肌张力正常, 血、尿、便常规检查及心电图、脑电图等实验室检查未发现异常。取前臂粟粒大小皮肤活检, 镜下见表皮无萎缩, 毛囊、汗腺及皮脂腺结构正常, 皮下周围神经纤维少, 周围神经无髓鞘, 并痛觉、温度觉消失, 符合先天性无痛无汗症。X 线检查: 本次入院时外院所摄 X 线片示右髋关节复发性脱位, 左胫腓骨上端、左股骨下端骨骺陈旧性骨折 (见图 1c)。入院后在未麻醉下行手法整复加石膏外固定术 (见图 1d-1e)。3 个月后患者复诊时情况好, 右髋关节无再脱位, 右髋关节活动度基本正常 (见图 1f)。

### 讨论

先天性无痛症包括先天性无痛有汗症和先天性无痛无汗症, 其中后者完全无痛, 病情偏重。先天性无痛伴有无汗症的感觉神经病, 男女比例超过 3:1, Dyck 等<sup>[1]</sup>将该病命名为遗传性感觉和自主神经障碍。根据遗传方式和受累神经细胞轴突的数目分型, 其中 IV 型又称先天性无痛无汗症。

先天性无痛无汗症的主要临床表现为: ①无痛或迟钝。痛觉缺失多为全身性, 80% 的患者痛觉完全丧失, 触觉良好, 常发生自残行为, 表现为反复咬伤手指、嘴唇及舌尖, 并可有抓破头皮、耳廓及外生殖器, 有的指甲脱落, 或烧伤、烫伤, 走路跛行或骨折后无疼痛感。②无汗、发热。全身皮肤干燥、无汗, 手足部皮肤粗糙、皲裂, 体温易受环境的影响, 室温升高, 体温升高。个别患者夏季仅鼻部两侧或后背有汗, 因为排汗功能障碍患者出生后即有反复高热, 表现为弛张热或不规则热。予抗

通讯作者: 郭剑 E-mail: guo1983jian@163.com



**图 1** 患儿,女,4岁,先天无痛无汗症并发习惯性髋关节脱位 **1a.**第 1 次右髋关节脱位后 X 线片 **1b.**第 1 次右髋关节脱位行手法整复石膏蛙式位外固定 1 个月后复查,正位 X 线片示右髋关节复位良好 **1c.**第 4 次脱位后 X 线片示右髋关节后脱位(半年前患者右髋关节第 3 次脱位后,行右髋关节切开复位、关节囊紧缩术及石膏外固定术) **1d.**第 4 次脱位后行手法整复石膏蛙式位外固定后复查,正位 X 线片示右髋关节复位良好 **1e.**1 个月后拆除石膏复查,蛙式骨盆正位 X 线片示右髋关节复位情况良好 **1f.**3 个月后再次复查,骨盆正位 X 线片示右髋关节复位良好,查体右髋关节活动度基本正常

**Fig.A** 4-year-old female child with congenital insensitivity to pain with anhidrosis combined with habituation hip joint dislocation **1a.** The right hip dislocation for the first time, the anteroposterior X-ray film showed a right posterior dislocation of hip **1b.** For the first time the right hip dislocation treated by manipulation plaster frog-bit external fixation a month later, anteroposterior X-ray showed right hip good reduction **1c.** The 4th dislocation after the reviewing X-ray showed the right posterior dislocation of hip (six months ago, patients with right hip 3 times dislocation, treated by the right hip joint open reduction, capsular contraction surgery and plaster fixation) **1d.** The 4th dislocation underwent manipulative plaster frog-bit external fixation, anteroposterior X-ray showed right hip good reduction **1e.** One months after the removal of plaster, frog pelvic anteroposterior X-ray showed the right hip in good **1f.** After 3 months, pelvic anteroposterior X-ray showed right hip good reduction, physical examination of right hip joint range of motion was normal

生素或肌注退热药无效,物理降温有效。约 20% 的患儿 3 岁前因高热死亡<sup>[4-5]</sup>,国内报道最大存活者为 13 岁。本病的主要诊断依据是碘淀粉法发汗定性实验,皮肤活检可确诊。<sup>③</sup>关节囊松弛。全身关节囊松弛,各关节活动度超过正常范围,常发生关节脱位,浅表关节囊肿胀。<sup>④</sup>智力迟缓。身材矮小,精神运动发育落后,韦克斯勒成人智力诊断测验法测定大多为中度智力缺陷。<sup>⑤</sup>关节肿胀、多发骨折。因缺乏对疼痛的防卫反应,容易发生骨折并变形。<sup>⑥</sup>感染。因经常咬伤手指、舌唇等,易引起感染。本病的影像学表现包括骨折、关节畸形、关节脱位、骨髓炎、肢端溶解、缺血坏死、轻度脑容量减少及脑室扩大<sup>[6-7]</sup>。

本病患者常因高热不退,使用退烧药无效或关节肿胀、跛行而就诊<sup>[8]</sup>。对于本病无特殊治疗方法,对高热应采取物理降温,防止体温过高或惊厥,平常注意沐浴水温及饮食情况,采用保护性措施,防止致残和外伤发生。早期诊断可使患儿得到防护性治疗,故相当重要。

**参考文献**

[1] Dyck PJ, Mellinger JF, Reagan CJ, et al. Not indifference to pain but varieties of hereditary sensory and autonomic neuropathy.

Brain, 1983, 106: 373-390.

[2] Hilz MJ. Assessment and evaluation of hereditary sensory and autonomic neuropathies with autonomic and neurophysiological examinations. Clin Auton Res, 2002, 12(Suppl 1): 133-143.

[3] Sztriha L, Lestringant GG, Hertecant J, et al. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis. Pediatr Neurol, 2001, 25: 63-66.

[4] Rosemberg S, Marie SK, Kliemann S. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV). Pediatr Neurol, 1994, 11: 50-56.

[5] 董平, 刘京升. 先天性无痛无汗症并习惯性髋关节脱位一例. 中国全科医学, 2008, 11(3A): 423.

[6] Schulman H, Tsodikow V, Einhorn M, et al. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA): the spectrum of radiological findings. Pediatr Radiol, 2001, 31: 701-705.

[7] 李玉清, 丁建平, 张泽坤, 等. 先天性无痛无汗症骨关节改变二例. 临床放射学杂志, 2008, 27(9): 1260-1261.

[8] 沈品泉, 陆美玲, 张箐. 遗传性感觉和自主神经障碍 IV 型导致儿童 Charcot 关节病. 临床骨科杂志, 2005, 8(5): 405-406.

(收稿日期: 2009-07-28 本文编辑: 连智华)