

· 病例报告 ·

锁颅骨发育不全症 1 例

朱言

(山东中医药大学, 山东 济南 250355 E-mail: hellozhuyan@126.com)

关键词 锁骨; 锁颅骨发育不良; 病例报告

DOI: 10.3969/j.issn.1003-0034.2016.03.018

Cleidocranial dysostosis; a case report ZHU Yan. Shandong University of Traditional Chinese Medicine, Jinan 250355, Shandong, China

KEYWORDS Clavicle; Cleidocranial dysplasia; Case reports

Zhongguo Gu Shang/China J Orthop Trauma, 2016, 29(3): 281-282 www.zggszz.com

患者,男,8岁,以左下肢无痛性跛行2年、加重1个月来诊。家长于2年前发现患儿行走稍微跛行,跑步时明显,因无任何不适及疼痛,而未予重视,未曾就诊。近1个月跛行情况加重,无明显诱因,无外伤及疼痛,无家族遗传病史。查体发现左下肢较对侧短缩2cm,双侧臀纹不对称,表面肤色正常,无压痛及纵向扣击痛,左髋外展内旋轻度受限,膝踝诸关节活动良好,下肢肌力、感觉及足趾循环良好,Trendelenburg征阳性。患儿身材矮小,前额凸起,前囟仍未

闭合,下颌窄小,但牙齿排列整齐,对合规整。双侧肩部变窄,呈下垂状,胸廓呈锥形,双侧锁骨外侧2/3缺如呈条索状(图1a),仅能触摸到锁骨胸骨端(图1b),双肩活动正常,极度内收时肩部更窄,余未见异常。颅骨正侧位X线检查:颅顶骨骨板变薄,颅骨横径增大,底部相对狭窄,囟门大而不闭,颅缝增宽分离,可见颅缝间骨。上颌骨发育不全,上颌窦狭小。头面不成比例,两侧眼眶分离过远,硬腭狭小而高拱(图1c)。锁骨发育不全,锁骨骨干和肩峰端缺如,肩

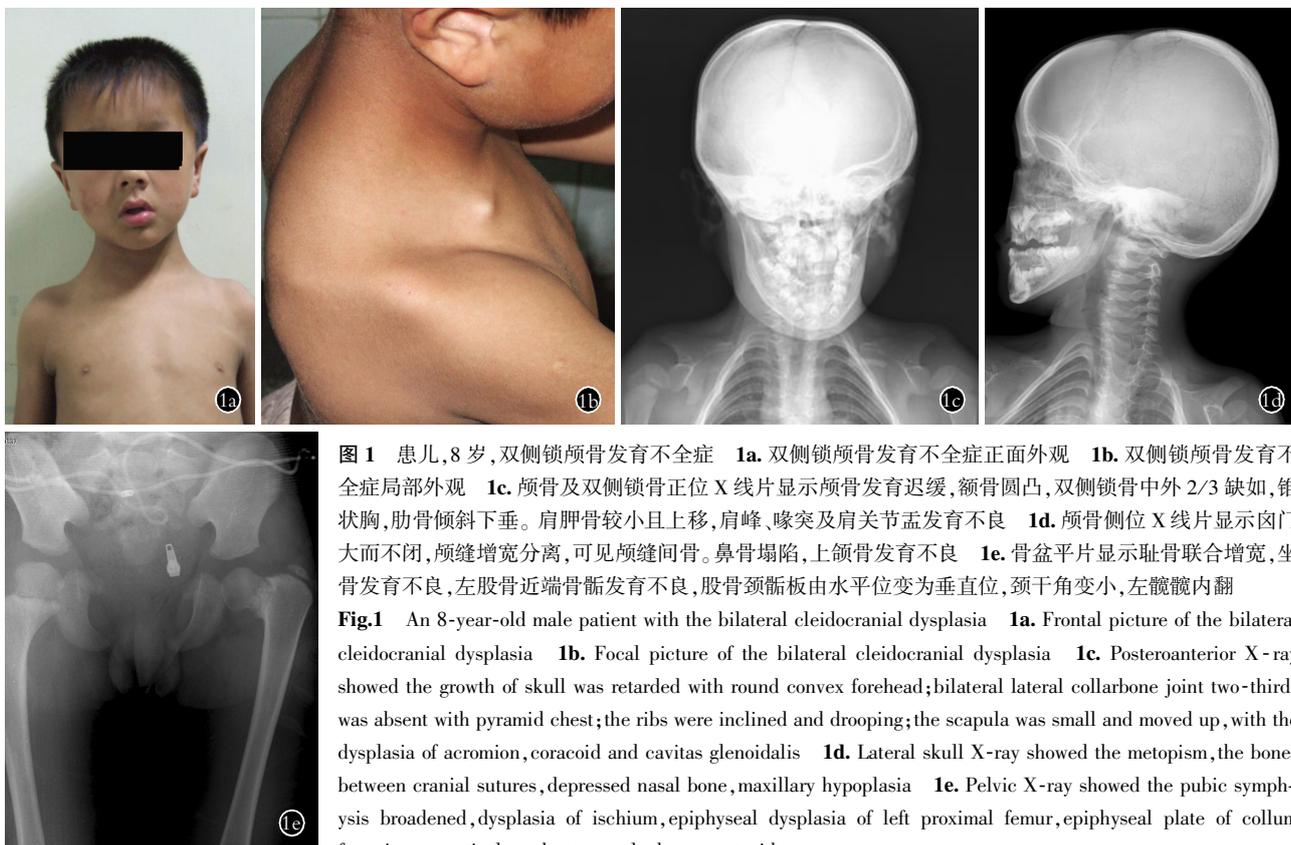


图 1 患儿,8岁,双侧锁颅骨发育不全症 **1a.** 双侧锁颅骨发育不全症正面外观 **1b.** 双侧锁颅骨发育不全症局部外观 **1c.** 颅骨及双侧锁骨正位 X 线片显示颅骨发育迟缓,额骨圆凸,双侧锁骨中外 2/3 缺如,锥状胸,肋骨倾斜下垂。肩胛骨较小且上移,肩峰、喙突及肩关节盂发育不良 **1d.** 颅骨侧位 X 线片显示囟门大而不闭,颅缝增宽分离,可见颅缝间骨。鼻骨塌陷,上颌骨发育不良 **1e.** 骨盆平片显示耻骨联合增宽,坐骨发育不良,左股骨近端骨骺发育不良,股骨颈骺板由水平位变为垂直位,颈干角变小,左髋窝内翻

Fig.1 An 8-year-old male patient with the bilateral cleidocranial dysplasia **1a.** Frontal picture of the bilateral cleidocranial dysplasia **1b.** Focal picture of the bilateral cleidocranial dysplasia **1c.** Posteroanterior X-ray showed the growth of skull was retarded with round convex forehead; bilateral lateral collarbone joint two-thirds was absent with pyramid chest; the ribs were inclined and drooping; the scapula was small and moved up, with the dysplasia of acromion, coracoid and cavitas glenoidalis **1d.** Lateral skull X-ray showed the metopism, the bones between cranial sutures, depressed nasal bone, maxillary hypoplasia **1e.** Pelvic X-ray showed the pubic symphysis broadened, dysplasia of ischium, epiphyseal dysplasia of left proximal femur, epiphyseal plate of collum femoris was vertical, neck stem angle decrescent with coxa vara

胛骨发育较小且上移,肩峰、喙突及肩关节盂发育不良(图 1d)。骨盆 X 线片显示耻骨联合化骨不全,间隙增宽,左髌内翻,股骨近端骨骺发育不良,股骨颈骺板由水平位变为垂直位,颈干角变小,髌关节对应关系良好(图 1e)。血常规和生化检查无异常,染色体检查提示有异常改变。诊断:锁颅骨发育不全症,左侧髌内翻。

讨论

颅锁骨发育不全 (cleidocranial dysplasia, CCD) 为罕见的遗传性骨骼发育畸形, 又称遗传性颅骨锁骨发育不全, 先天性锁骨颅骨发育障碍, 骨盆、颅锁骨发育不全综合征, 全身性骨-牙形成障碍等。除发生在膜内成骨的锁骨和颅骨外, 还可伴有软骨内成骨的异常, 如四肢及脊柱等骨骼的发育不全等。属染色体显性遗传性疾病, 但本例患者无家族遗传史, 尽管染色体检查提示有异常改变, 仍系散发病例。Morand 于 1766 年首次报道, 1897 年 Marie 与 Santon 报道 4 例, 始命名为锁颅骨发育不全症^[1]。由于本病常并发牙齿结构不良, 而被口腔科医师所重视, 加之对此病研究的不断深入, 1952 年 Jackson^[2]将其命名为骨-牙结构不良。但由于并不是所有的患者都合并牙齿结构不良, 所以 1969 年的欧洲小儿放射学会又把本病命名为颅-锁骨形成障碍^[1-3]。由于胎儿期锁骨发育早于颅骨, 锁骨发育不全可能在宫腔内就已经出现; 而颅骨发育不全、颅缝过宽、凶门迟闭及牙齿结构不良, 则在出生后数年才表现出来, 所以笔者认为 Marie 与 Santon 命名的锁颅骨发育不全症更为确切, 本文即采用这一命名。

本病病因不清, 可能与染色体 6p21 遗传性相关, 该基因的错意表达、基因插入、缺失或者移码突变等都是致病原因^[4]。临床可见颅骨骨化迟缓或不完全, 颅缝闭合晚, 锁骨发育不全或缺如等。可伴有身材矮小, 下颌窄小、眼距过宽、鼻梁塌陷等。还可伴发牙齿排列不整, 牙釉质侵蚀及张口困难等^[5]。本例主要表现为: (1) 颅骨发育迟缓, 额骨圆凸, 头颅不成比例, 颅顶骨骨板变薄, 颅骨横径增大, 底部相对狭窄, 凶门大而不闭, 颅缝增宽分离, 可见颅缝间骨。(2) 双侧锁骨中外 2/3 缺如, 双肩变窄, 胸廓狭窄呈锥状胸, 肋骨倾斜下垂。(3) 肩胛骨较小且上移, 肩峰、喙突及肩关节盂发育不良。(4) 耻骨联合增宽, 坐骨发育不良, 髂骨翼狭窄细长, 左股骨近端骨骺发育不良, 股骨颈骺板由水平位变为垂直位, 颈干角变小, 左髌内翻。

需要与之相鉴别的疾病有: (1) 佝偻病: 佝偻病可以出现方颅、凶门迟闭及骨盆变形, 与 CCD 有相似之处, 但无锁骨发育障碍, 且经抗佝偻病治疗后,

症状能够改善。(2) 软骨发育不全: 软骨发育不全为全身对称性软骨发育障碍, 骨骼纵向生长缓慢, 横向生长正常, 故管状骨粗短, 而膜化骨不受累, 头颅发育正常, 锁骨完整, 易于鉴别。(3) 成骨不全: 又叫脆骨病, 极易骨折, 常伴蓝巩膜、听力障碍及牙齿碎裂等。(4) 克汀病: 又称呆小症, 甲状腺功能低下, 虽有颅骨发育滞迟, 颅缝增宽, 但无锁骨、坐骨、耻骨的缺损及骨化中心延迟等。(5) Rosai-Dorfman 病: 又称窦组织细胞增生伴巨淋巴结病, 是一种少见的良性组织细胞增生性疾病, 可发生于任何部位, 临床表现多种多样, 侵犯颅顶骨者酷似颅缝不闭, 侵犯锁骨者, 锁骨外侧端似乎缺如, 与本病有相似之处, 但前者常伴有淋巴结肿大、局部肿块等^[5-6]。

CCD 一般无手术指征, 预后良好。若并发牙齿结构不良者, 可去口腔科处理。本例骨盆平片检查时发现左髌内翻, 进一步检查头颅、锁骨, 发现锁骨颅骨发育不全而获得确诊。因此建议患者对髌内翻进行手术治疗, 左股骨转子下外展截骨术可以改善跛行步态及左髌活动受限状况。凶门未闭建议到颅脑外科行颅骨缺损钛网修复术, 锁骨部分缺如因不影响双肩活动功能, 可不予处理, 继续医学观察。

参考文献

- [1] 臧运华, 陈杰. 颅骨锁骨发育不全: 附 1 例病例报告及文献复习 [J]. 中外健康文摘, 2012, 13(3): 271-273.
Zang YH, Chen J. Cleidocranial dysplasia: a report of 1 cases and review of literature [J]. Zhong Wai Jian Kang Wen Zhai, 2012, 12(3): 271-273. Chinese.
- [2] Jackson WPU. Osteodental dysplasia (cleidocranial dysostosis) [J]. Am J Roengenlo, 1952, 67: 322.
- [3] 姜涛, 蒋序, 张运奎. 颅锁骨发育不全综合征 2 例病例报告及特征分析 [J]. 华西口腔医学杂志, 2013, 31(1): 101-103.
Jiang T, Jiang X, Zhang YK. Two cases and characteristic analysis of cleidocranial dysplasia syndrome [J]. Hua Xi Kou Qiang Yi Xue Za Zhi, 2013, 31(1): 101-103. Chinese.
- [4] 王钦玉, 梁新娥. 颅锁骨发育不全并多发骨骼发育障碍、病理性骨折 1 例 [J]. 西部医学, 2012, 24(8): 1609-1610.
Wang QY, Liang XE. Cleidocranial dysostosis and multiple skeletal developmental disorders, pathological fracture in 1 case [J]. Xi Bu Yi Xue, 2012, 24(8): 1609-1610. Chinese.
- [5] 江朝根, 邱菊生, 杨小军, 等. Rosai-Dorfman 病颅骨侵犯 1 例 [J]. 中国骨伤, 2012, 25(6): 523-524.
Jiang ZG, Qiu JS, Yang XJ, et al. Rosai-Dorfman disease encroached on the skull: a case report [J]. Zhongguo Gu Shang/China J Orthop Trauma, 2012, 25(6): 523-524. Chinese.
- [6] 祁振良, 李俊龙, 李为勇, 等. 双侧锁骨外端骨折 1 例报告 [J]. 中国骨伤, 2011, 24(4): 303-304.
Qi ZL, Li JL, Li WY, et al. Bilateral distal clavicle fractures: a case report [J]. Zhongguo Gu Shang/China J Orthop Trauma, 2011, 24(4): 303-304. Chinese.

(收稿日期: 2014-12-20 本文编辑: 王玉蔓)