

· 病例报告 ·

掌骨骨纤维结构不良 1 例

段文江¹, 陈建民¹, 张智长², 董扬²

(1. 南京解放军第 81 医院骨科, 江苏 南京 210002; 2. 上海第六人民医院, 上海 200000)

关键词 掌骨; 骨折; 肌疾病

DOI: 10.3969/j.issn.1003-0034.2016.06.018

Osteofibrous dysplasia of metacarpus: a case report DUAN Wen-jiang, CHEN Jian-min, ZHANG Zhi-chang, and DONG Yang. Department of Orthopaedics, Nanjing People's Liberation Army Eighty-first Hospital, Nanjing 210002, Jiangsu, China

KEYWORDS Metacarpus; Fractures; Muscular diseases

Zhongguo Gu Shang/China J Orthop Trauma, 2016, 29(6): 570-572 www.zggszz.com

患者,女,52岁。因右手第5掌骨处肿痛1年加重1周入院。2014年1月患者右手第5掌骨受到明确的外伤压砸,未就诊和处理,此后右手第5掌骨反复性轻度胀痛。1周前明显加重,无发热、游走性关节疼痛、晨僵等症状。平素患有糖尿病,血糖控制正常。入院查体:右手背第5掌骨处略肿胀,不红,皮温不高,无色素沉着,无静脉怒张,压痛明显,右手第5掌指间关节活动受限伴疼痛,指间关节活动正常,末梢血运好,皮肤感觉未见异常。实验室检查:餐前血糖 9.2 mmol/L, 碱性磷酸酶 104.5 U/L, 白细胞 $5.18 \times 10^9/L$, 中性粒细胞百分比 59%, 血沉 10 mm/h, C-反应蛋白 2.68 mg/L, 尿素氮 4.56 mmol/L, 肌酐 $53.3 \mu\text{mol/L}$ 。术前 X 线片示:右手第5掌骨骨干近4/5处病变,呈磨砂玻璃状。掌骨呈膨胀性改变,骨皮质变薄,有病理性骨折,可看到反应性硬化缘,无骨膜反应(图 1a)。CT 示:右手第5掌骨呈磨砂玻璃样改变,部分骨皮质变薄,伴有不连续(图 1b)。MRI 示:T1 呈稍低信号,T2 呈不均匀等、稍高信号;增强后呈不同程度边缘或片状不均匀强化,局部边界清楚(图 1c)。入院初步诊断为右手第5掌骨纤维结构不良伴病理性骨折。

完善术前准备,在臂丛神经阻滞麻醉下行病灶刮除+自体髂骨联合人工骨植骨及可吸收钢板内固定手术治疗,术中见(图 1d)右手第5掌骨局限性增粗、膨胀、皮质变薄,局部可见骨质不连续,切面呈灰白色、灰红色,有质韧感,同时可见呈不规则排列的大条索状骨纹。遂完整切除病变组织,送病理检查,病灶周壁给予磨钻打磨、石碳酸处理。术后病理示:骨小梁呈狭窄梁状、弯曲状等多种形态,其间见细胞

疏密不等的纤维组织,骨小梁表面未见骨母细胞,符合骨纤维结构不良诊断(图 1e)。术后随访1个月,切口 I 期愈合。患者主诉右手第5掌骨疼痛消失,右手掌指关节功能良好。

讨论

概述:骨纤维结构不良(Fibrous dysplasia, FD)又称骨纤维异样增殖症,是一种常见的类肿瘤疾病,约占骨原发肿瘤的 2.5%、骨原发良性骨肿瘤的 5%~7%^[1-2],以正常的骨组织被增生的纤维组织所代替,纤维组织内含有不成熟的编织骨小梁为主要特征,可累及单骨或多骨。病变分 3 型,依次为单骨型(monostotic fibrous dysplasia, MFD),多骨型(polyostotic fibrous dysplasia, PFD)及多骨伴皮肤色素沉着、内分泌障碍的 McCune-Albright 综合征(MAS)^[3],骨纤维结构不良的发病原因目前仍不明确,有学者认为,FD 是 cAMP-调节蛋白-Gs α 蛋白基因突变所引起的非遗传性疾病^[4]。也有学者认为与内分泌失调、刺激破骨细胞异常活跃有关。本病多在 10 岁左右发病,常在青年期就诊,伴内分泌紊乱者可在 3~4 岁发病,甚至在出生后即有症状。单发性 FD 较多发性常见,约是多发性 FD 的 8 倍^[5]。MAS 发病率低,MS 罕见。多发性 FD 虽少见,但常伴有严重畸形,在骨骼发育成熟后可病变可继续增大,畸形呈进行性,病理性骨折常见。

诊断:FD 发生部位以胫骨、股骨、颌骨较多见,肋骨、颅骨次之^[7]。临床主要症状有疼痛、畸形、疲劳性骨折、病理性骨折等^[6]。多发性 FD 典型畸形是发生于股骨近端的“牧羊拐”样畸形^[7]。多发性 FD 及 MAS 易并发脊柱侧弯^[8]。临床很多患者因病理性骨折就诊才首次发现为 FD。本例患者发生在掌骨,极其少见,其临床表现为疼痛,就诊时已出现病理性骨折,与此相符。本例 FD 实验室检查血常规、血沉及

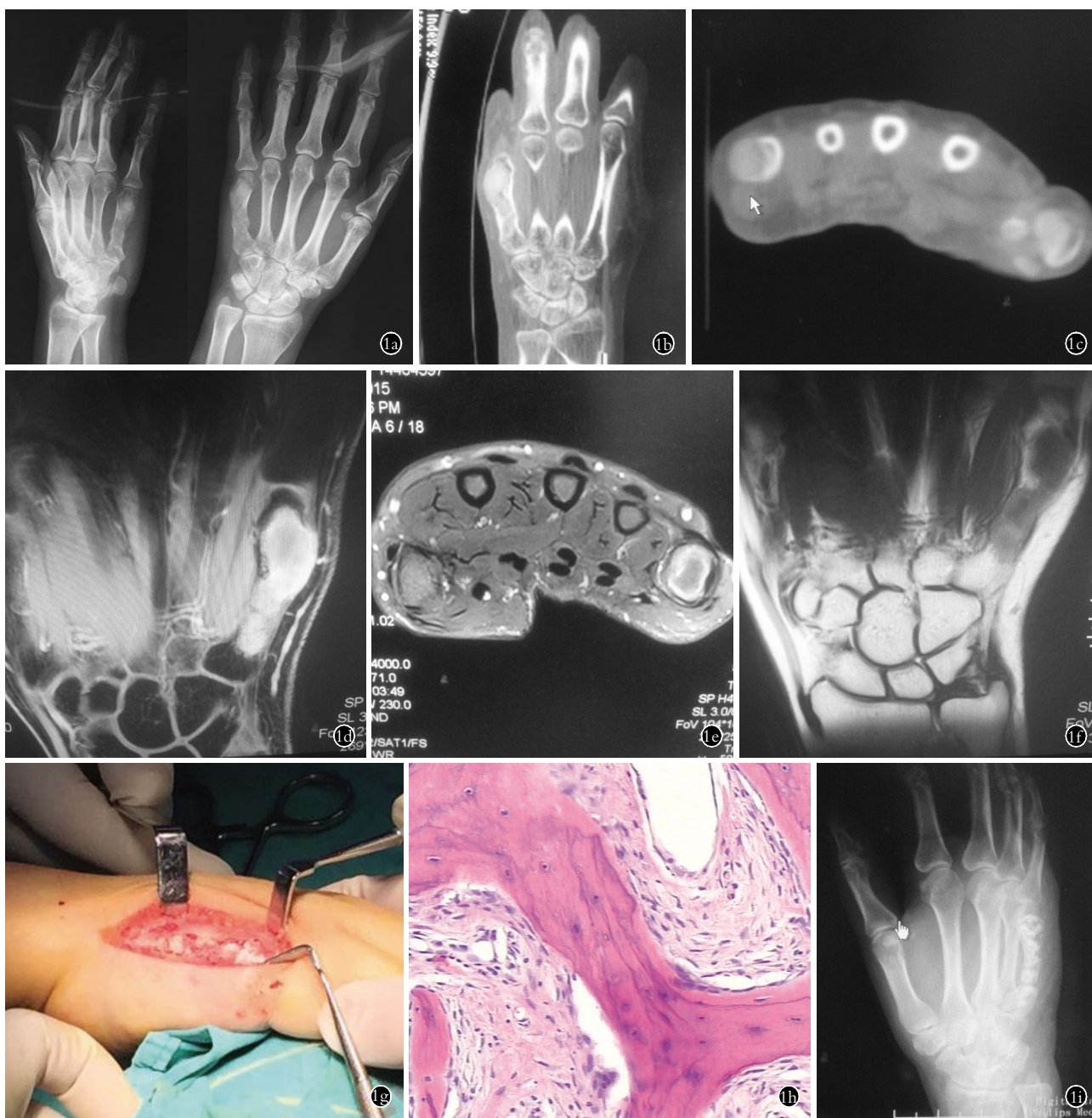


图 1 患者,女,52 岁,右手第 5 掌骨纤维结构不良伴骨折 **1a**. 术前 X 线片示右手第 5 掌骨髓腔膨胀性改变,边缘硬化,无骨膜反应 **1b,1c**. 术前 CT 示病变掌骨呈磨砂玻璃样改变 **1d,1e,1f**. 术前 MRI 示 T1 呈稍低信号,T2 呈不均匀等、稍高信号;增强后呈不同程度边缘或片状不均匀强化,局部边界清楚 **1g**. 术中见髓腔内红白色纤维样组织,有质韧感 **1h**. 术后病理示骨小梁为狭窄、弯曲状等多种形态,其间见疏密不等的纤维组织,骨小梁表面未见骨母细胞(HE×100) **1i**. 术后 35 d 复查 X 线片示第 5 掌骨髓腔见人工骨颗粒充填,未见骨质吸收

Fig.1 A 52-year-old female patient with osteofibrous dysplasia and fracture of the fifth metacarpal on the right side **1a**. Preoperative X-ray of the fifth metacarpal bone on the right hand showed expansive change of marrow cavity, harden edge and without periosteal reaction **1b,1c**. Preoperative CT showed lesion metacarpus occurred ground glass change **1d,1e,1f**. Preoperative MRI showed T1 was slightly lower signal, T2 was uneven, slightly high signal; Enhanced signal showed margin and flake to varying degrees or inhomogeneous enhancement, local boundary was clear **1g**. Intraoperative showed red and white fiber sample institution in marrow cavity with toughening feeling **1h**. Postoperative pathology showed narrow, bent, and other forms of bone trabecula, fibrous tissue with density ranges could be seen, there was no osteoblasts on the surface of bone trabecula (HE×100) **1i**. Postoperative X-ray at 35 days showed marrow cavity of the fifth metacarpus was filled with artificial bone, and no bone absorption

C-反应蛋白等表现正常,血糖偏高,无其他异常。故目前对于 FD 诊断,主要依据临床表现,影像学检查和组织病理相结合。

FD 典型的 X 线表现为磨砂样改变的病变,位于髓腔内,呈膨胀性,边界清楚,骨皮质边缘光滑,无骨膜反应^[4]。CT 扫描显示 FD 影像学特点的最佳方法。

CT 检测可清晰显示病变范围,比 X 线平片和 MRI 在显示皮质边界等细节更清楚。MRI 是确定病变形状、影响区域范围大小的敏感检查方法。与 CT 联用时,能提供互补信息。MRI 信号强度取决于病变区内组织构成。放射性核素骨扫描虽缺乏特异性,但敏感性高,对明确病变范围很有帮助^[9]。

FD 的确诊依靠病理组织学检查。肉眼下为淡黄或白色组织,有坚韧感,病变组织易与骨包壳分离。病变组织内含有丰富的血管,切除过程中可有活跃出血^[7]。镜下为细嫩的未成熟骨小梁和无任何恶性特征的发育不良的纤维基质梭形细胞,无成骨细胞轮廓^[7]。骨小梁周边无骨母细胞围绕,编织骨直接由纤维组织化生形成,并有成熟障碍,很少形成板状骨。病变内的毛细血管如受损,可引发巨噬细胞反应,偶可见软骨岛、牙骨质小体样结构。

鉴别诊断:FD 的影像表现及临床表现需与骨囊肿、低度恶性髓内骨肉瘤等相鉴别。单纯性骨囊肿好发于长骨干骺端,多呈单房椭圆形,囊腔内充满浆液性液体,内壁为一层薄而光滑的纤维组织。X 线片上病变比 FD 更透亮。受累面积更大,可行 CT 鉴别,CT 能很好地显示 FD 磨砂样特征。低度恶性髓内骨肉瘤是一种少见骨肉瘤,其界限不清,矿化密度更高,随着时间推移,侵袭性更高。

治疗:无症状病变可予以观察,定期摄片。如为多发性 FD,需行内分泌相关检查,早期诊断并治疗伴随的内分泌疾病^[8]。双膦酸盐现已被用于治疗有症状的 FD。帕米膦酸为第 2 代双膦酸盐,目前临床应用证明能有效的抑制骨吸收和延长骨转换,减轻疼痛,降低骨折。手术主要用于纠正畸形、预防或稳定病理性或疲劳性骨折^[10]。通过截骨矫形、彻底病灶清除、植骨、内固定术,增强受累骨的机械强度,达到减轻患者症状或恢复功能的目的。FD 术前、术后均不宜行放疗,因有报道提示放疗可能引起恶变。

总之,发生在掌骨的骨纤维结构不良极其罕见。

本例患者既往患有糖尿病,发病可能与内分泌紊乱有关,其病程缓慢,症状出现晚,疼痛较轻,容易漏诊,发现时已出现病理性骨折。给予手术病灶清除+自体髂骨人工骨植骨及可吸收钢板固定,及时有效预防和矫正畸形,术后病情恢复良好,患者疼痛消失,掌指关节功能良好。

参考文献

- [1] Bhattacharyya I, Islam N, Cohen D, et al. Diagnostic discussion. Fibrous dysplasia of bone[J]. Today's FDA, 2014, 26(1):47-50.
- [2] Remoli C, Michienzi S, Sacchetti B, et al. Osteoblast-specific expression of the fibrous dysplasia (FD)-causing mutation Gsd(R201C) produces a high bone mass phenotype but does not reproduce FD in the mouse[J]. J Bone Miner Res, 2015, 30(6):1030-1043.
- [3] Dorfman HD. New knowledge of fibro-osseous lesions of bone[J]. Int J Surg Pathol, 2010, 18(3 Suppl):62-65.
- [4] Guler I, Nayman A, Gedik GK, et al. Fibrous dysplasia mimicking vertebral bone metastasis on 18F-FDG PET/computed tomography in a patient with tongue cancer[J]. Spine J, 2015, 15(6):1501-1502.
- [5] Fan QM, Yue B, Bian ZY, et al. The CREB-Smad6-Runx2 axis contributes to the impaired teogenesis potential of bone marrow stromal cells in fibrous dysplasia of bone [J]. J Pathol, 2012, 228(1):45-55.
- [6] Michou L, Brown JP. Genetics of bone diseases: Paget's disease, fibrous dysplasia, osteopetrosis, and osteogenesis imperfecta[J]. Joint Bone Spine, 2011, 78(3):252-258.
- [7] Dicaprio MR, Enneking WF. Fibrous dysplasia. Pathophysiology, evaluation, and treatment[J]. J Bone Joint Surg Am, 2005, 87(8):1848-1864.
- [8] Leet AI, Collins MT. Current approach to fibrous dysplasia of bone and McCune-Albright syndrome[J]. J Child Orthop, 2007, 1(1):3-17.
- [9] Zhibin Y, Quanyong L, Libo C, et al. The role of radionuclide bone scintigraphy in fibrous dysplasia of bone[J]. Clin Nucl Med, 2004, 29(3):177-180.
- [11] Benhamou J, Gensburger D, Chapurlat R. Transient improvement of severe pain from fibrous dysplasia of bone with denosumab treatment[J]. Joint Bone Spine, 2014, 81(6):549-550.

(收稿日期:2015-06-02 本文编辑:李宜)