

# 马德隆畸形的研究进展

宋玉鑫<sup>1</sup>, 王增平<sup>1,2</sup>, 刘林<sup>1</sup>, 薛文<sup>1</sup>, 郝忠玉<sup>1</sup>, 张群立<sup>1</sup>, 舍伟<sup>1</sup>, 才礼杨<sup>1</sup>, 苟海涛<sup>1</sup>, 钱耀文<sup>1</sup>  
(1. 甘肃省人民医院骨 2 科, 甘肃 兰州 730000; 2. 甘肃中医药大学临床医学院, 甘肃 兰州 730000)

**【摘要】** 马德隆畸形是桡骨远端尺侧及掌侧骨骺发育障碍引起的一种罕见的前臂及腕部畸形。目前研究认为其发病主要与外伤、骨骺发育异常、营养障碍及遗传基因的缺失或突变有关。早期临床表现多不典型, 中晚期可有腕部畸形、无力等表现。X 线片为主要诊断手段, 但常缺乏早期诊断意义; 腕关节磁共振成像因可早期显示局部软组织与骨骼的异常被用于此病的早期诊断, 但目前国内对此畸形的磁共振成像研究较少。按桡骨远端尺倾角、掌倾角的大小可分不同类型。对于畸形与症状较重者, 多需采取手术治疗。目前主要分为尺骨修整术和桡骨远端截骨术, 虽然两种术式均能取得一定的临床效果, 但由于手术创伤大, 可有感染及术后关节活动受限等风险。

**【关键词】** 马德隆畸形; 磁共振成像; 外科手术; 综述文献

**DOI:** 10.3969/j.issn.1003-0034.2017.10.020

**Progress on research of Madelung's deformity** SONG Yu-xin, WANG Zeng-ping, LIU Lin, XUE Wen, HAO Zhong-yu, ZHANG Qun-li, SHE Wei, CAI Li-yang, GOU Hai-tao, and QIAN Yao-wen. The 2nd Department of Orthopaedics, Gansu Provincial Hospital, Lanzhou 730000, Gansu, China

**ABSTRACT** Madelung deformity is a rare deformity of forearm and wrist caused by growth disorders of distal radius ulnar and palmar epiphyseal. Current studies showed that its incidence mainly associated with trauma, epiphyseal developmental abnormalities, nutritional disorders and genetic deletion or mutation. The early clinical presentation is not typical, in middle and late time, wrist deformity and weak can appear. Plain film considered as the main means of diagnosis is often lack of early diagnosis significance. Although wrist joint magnetic resonance imaging showing early soft tissue and skeletal abnormalities were used for the early diagnosis of the disease, current domestic study in magnetic resonance imaging of this deformity is less. According to the size of the distal ulnar inclination angle and palm angle, this deformity can be divided into different types. The patients with severe deformity and symptoms usually need surgical intervention including ulna revision and osteotomy of the distal radius at present. Although the two operation can achieve good clinical results, the surgical trauma, infection and postoperative risk of joint activities are more.

**KEYWORDS** Madelung's deformity; Magnetic resonance imaging; Surgical procedures, operative; Review literature  
Zhongguo Gu Shang/China J Orthop Trauma, 2017, 30(10):976-978 www.zggszz.com

马德隆畸形是一种罕见的前臂及腕部畸形, 1839 年由 Dupuytren 医生首次报道<sup>[1]</sup>, 1878 年 Madelung 医生通过观察腕部外形首次详细描述了此病并命名<sup>[2]</sup>。近年不少学者对此畸形的病因病机、诊断及治疗作了大量研究, 认为马德隆畸形的早期诊断及治疗是早期恢复功能的关键。

## 1 病因病机

马德隆畸形多见于 6~13 岁女孩, 男女比例约为 1:4, 约 75% 为双侧发病<sup>[3]</sup>。其病因尚未完全明确, 目前认为主要与外伤、骨骺发育异常、营养障碍性发育不良及遗传等因素有关, 约 30% 有遗传史, 多为常染色体显性遗传<sup>[4]</sup>。青少年桡骨远端骨折或炎症累及骨骺或关节面致桡骨尺侧 1/3 和掌侧半骨骺发育障

碍, 而桡骨远端桡侧 2/3、背侧半及尺骨骨骺正常, 随年龄增长与骨骼生长, 桡骨相对短缩, 桡骨远端内倾角和前倾角加大, 短缩的桡骨远端尺侧半与相对较长的尺骨围成“倒三角”改变<sup>[2,5]</sup>, 腕骨为适应生长, 出现与之对应的三角改变, 月骨多位于其尖端。唐志宁<sup>[6]</sup>报道 1 例创伤后马德隆畸形。

Mei 等<sup>[5]</sup>研究结果发现, SHOX 基因 c.21delT 杂合缺失或突变与此类畸形发病相关。SHOX 基因不但促进骨骼线性生长, 抑制肢体远端生长板融合与成熟, 也可抑制雌激素分泌而影响骨骼生长。若 SHOX 单倍体剂量不足, 对雌激素抑制作用减弱, 雌激素促骨骼生长作用增强, 使得肢体远端生长板过早或不均匀愈合而出现畸形。

Hirschfeldova 等<sup>[7]</sup>研究认为 GNAS 基因外显子 6 突变亦与此发病关系密切。Shahcherachi 等<sup>[8]</sup>发现软骨发育不全、遗传多发外生骨疣、Ollier 病等也是

通讯作者: 刘林 E-mail: liulin3669@163.com  
Corresponding author: LIU Lin E-mail: liulin3669@163.com

遗传改变所致, 肿瘤局部生长破坏局部骨骺或软骨生长板亦可引起畸形。虽然目前研究已经证明 SHOX、GNAS 等基因的变化影响体内激素水平变化, 使得骨骼生长不均匀, 随着骨骼的进一步生长与发育成熟, 出现相应部位的畸形, 但尚未证实是什么基因位点的何种变化引起的这种畸形改变, 这将是以后研究的关键, 从而可以达到早期诊断与治疗。

## 2 临床表现

马德隆畸形的早期临床表现多不典型, 可有腕部酸痛, 活动时加重, 手腕部无力, 不能持物等; 随着疾病的继续进展, 后期可表现为腕关节宽大, 桡偏、掌偏明显, 尺骨茎突外突于皮下, 腕关节活动受限, 前臂短缩弯曲, 肘关节旋转活动受限等<sup>[2, 5-6]</sup>。部分患者可出现肌肉萎缩或手部刺刀样掌侧偏斜和尺骨头半脱位。由于支配手部皮肤的主要神经均要经过腕部, 故畸形部位神经的长期摩擦, 可出现相应神经支配区域感觉异常; 尺骨茎突突起严重者亦可磨损环小指伸指肌腱, 甚至致其断裂继而出现环小指伸指受限等临床表现<sup>[8]</sup>。Farr 等<sup>[9]</sup>按腕关节 X 线片桡骨远端尺倾角、掌倾角的大小结合临床症状与局部畸形程度将其分为 3 型, 见表 1。

表 1 马德隆畸形分型<sup>[9]</sup>

Tabl.1 The subtype of Madelung's deformity

分型	临床表现	X 线片表现	
		尺倾角*	掌倾角*
I 型	症状较轻, 腕部畸形不明显	< 30°	< 20°
II 型	症状较重, 腕部畸形较明显	30°~45°	20°~30°
III 型	症状严重, 有典型腕部畸形	> 45°	> 30°

注: \* 桡骨远端关节内倾角和前倾角

Note: \* Stands for inward angle and front angle of distal joint of radius

## 3 影像学表现

腕关节 X 线片是马德隆畸形的主要诊断手段, 其典型表现是桡骨短于尺骨, 尺骨茎突外突, 尺桡骨远端关节背侧半脱位, 中段 O 形弯曲, 桡骨远端关节面尺倾、掌倾加大, 腕骨发育不良, 近排腕骨“倒三角”形排列, 月骨位其顶端<sup>[1, 4-9]</sup>, 并且可按尺倾、掌倾角的不同进行分型。高质量的 X 线片可助于较好的手术方案设计, 但其表现出的畸形者多已进入中晚期。McCarroll 等<sup>[10]</sup>在对正常腕关节测量基础上提出了畸形定量研究, 但这种测量是基于腕关节正位 X 线片表现, 不但不能全面反映畸形特点, 而且未对临界值测量作出说明, 测量值可随拍片时射线投射角度不同出现较大差异。

国外研究发现, MRI 在马德隆畸形早期诊断方

面具有独特优势, 可以较早的发现这类畸形, 国内对此类畸形的 MRI 表现研究较少。MRI 不但可以显示骨骼的畸形改变, 而且可以较好的显示畸形局部软组织改变, 有助于早期发现畸形并早期干预。de Brito 等<sup>[11]</sup>发现腕关节 MRI 不但能显示 X 线片正位的表现, 而且能较早地显示 X 线片不能显示的韧带和骨骺畸形。冠状位 MRI 可见桡月韧带、掌桡三角韧带弥漫性不规则增厚, 韧带附着处低信号改变, 提示畸形<sup>[11-12]</sup>。虽然 MRI 能较早发现畸形, 但缺乏大宗病例研究, 且尚未将 MRI 用在畸形的早期干预方面。

## 4 治疗方法

### 4.1 非手术治疗

主要适用于年龄较小, 骨骺尚未闭合的 I 型患者<sup>[12-13]</sup>, 常采取手法复位、石膏固定。优点是避免了因手术损伤骨骺, 加重或促进畸形; 缺点是畸形虽已固定, 但多数患儿会继续加重, 疗效差。需注意的是: 针对本类患者常在腕部或尺骨茎突处加垫; 固定期间需定时复查 X 线片, 由于 MRI 在早期诊断方面优势显著<sup>[11]</sup>, 故在复查过程中可行腕关节 MRI 检查。

### 4.2 手术治疗

主要适用于年龄较大, 骨骺已闭合或有典型症状及畸形患者。经典术式: 尺骨小头切除术、尺骨短缩术和桡骨远端楔形截骨术<sup>[14-15]</sup>。这些术式能取得较好效果, 但会严重影响青少年儿童患者患肢长度。

**4.2.1 尺骨修整术** 尺骨修整术包括尺骨短缩术和尺骨小头切除术。对于症状严重, 腕部畸形典型, 多数学者主张尺骨修整术, 认为桡骨远端尺倾角 > 45°, 单纯切除尺骨小头, 腕骨有向尺侧滑行趋势, 故此时行尺骨短缩术较好; 但对于桡骨远端尺倾角 < 45° 患者, 两种术式均可选择。在臂丛神经麻醉下经前臂下段尺侧纵切口。将尺侧腕伸、屈肌分别向背侧和掌侧牵拉, 纵形切开骨膜, 距尺骨远端 3~4 cm 处 Z 字形截骨, 透视截骨后下尺桡关节复位。适应证: 若有病理性骨折, 有严重系统性疾病不能耐受手术及合并其他影响手术效果疾病, 如偏瘫、神经精神异常, 则禁止行此手术。需注意的是术中仔细操作, 预防损伤神经、血管, 尽量避免损伤骨骺关节面。

**4.2.2 桡骨远端截骨术** 桡骨远端截骨术主要有桡骨远端楔形截骨术、桡骨远端尺侧张开式截骨术<sup>[16]</sup>和桡骨远端截骨联合 Ilizarov 外固定骨痂延长术<sup>[17]</sup>。其适应证为: 保守治疗效果差, 症状及畸形严重, 患者对美观要求高。若有病理性骨折, 有严重系统性疾病不能耐受手术及合并其他影响手术效果疾病, 如偏瘫、神经精神异常, 则禁止行此类手术。

在臂丛麻醉下经前臂下 1/3 纵切口实施桡骨远端楔形截骨术。按桡骨远端角度大小, 确定桡骨远端

楔形截骨范围,以尺桡骨远端关节面平齐为标准截骨。注意事项:术中仔细操作,预防损伤神经、血管,尽量避免损伤骨骺关节面。

邱国良等<sup>[16]</sup>经桡骨背侧纵切口实施桡骨远端尺侧张开式截骨术。在桡骨远端弯曲明显处截断,小心撑开截骨两端,将三角形骨块插入桡骨掌侧和尺侧以纠正桡骨远端尺偏和桡偏,自截骨间隙桡侧交叉钻入 2 根克氏针固定植骨块。注意术前要精确测量桡骨远端畸形角度;术前设计合适大小的植骨块;严格把握外翻张力角大小。丁辛波等<sup>[17]</sup>采用桡骨远端截骨联合 Ilizarov 外固定骨痂延长术治疗马德隆畸形,效果满意。经桡骨远端关节面上 1.5 cm、桡骨中上 1/3 平面与关节面平行分别交叉钻入 2 根克氏针,安装 Ilizarov 外固定架。桡骨远端背侧纵切口,桡骨中下 1/3 平面截骨。优势:此外固定器结构设计和穿针方法,能够多向性、交叉性穿针,多平面固定,应力分布均匀,无骨切割作用。注意防止术中神经血管损伤及术后针道感染与骨不愈合等。

近年来,Frances 等<sup>[18]</sup>采用 Sauve-kapandji 法联合桡骨远端截骨治疗 Madelung 畸形,消除畸形、减轻腕痛、功能改善明显,这种术式不仅避免针道感染,亦能有效减少创伤性关节炎的发生,但手术操作复杂。虽然这些术式均取得了一定疗效,但均有损伤神经、血管及骨折不愈合可能,惟有采取更微创的方式,才能较好避免上述风险。

### 5 问题与展望

目前研究业已证实遗传物质的缺失与突变在其发病中起重要意义,但目前仍未找到决定这种畸形发生的基因靶点;虽然腕关节平片常被用于畸形的诊断,但这已处于中晚期,磁共振成像因可早期显示局部软组织与骨骼的异常被用于此病的早期诊断,但国内对此畸形的磁共振成像研究较少。畸形和组织严重的患者多需手术干预,但无论是尺骨修整术或是桡骨截骨术,均能取得一定效果,但由于手术创伤大,且有术中损伤神经、血管及术后感染等风险。因此选择一种微创的术式成为治疗马德隆畸形迫切需要解决的问题。

#### 参考文献

[1] 郑军,洪云飞,康智,等. 探讨先天性桡骨远端马德隆畸形的分型 and 治疗方法[J]. 中华手外科杂志, 1998, 14(3): 16-17.  
ZHEN J, HONG YF, KANG Z, et al. Study on congenital distal radius type Madelung's deformity and treatment method[J]. Zhonghua Shou Wai Ke Za Zhi, 1998, 14(3): 16-17. Chinese.

[2] 杨声坪,曹立颖,王建民. 马德隆畸形 1 例[J]. 中华手外科杂志, 2013, 29(3): 146.  
YANG SP, CAO LY, WANG JM. Madelung's deformity in 1 case

[J]. Zhonghua Shou Wai Ke Za Zhi, 2013, 29(3): 146. Chinese.

[3] Ly-Pen D, Andreu JL. Madelung's deformity[J]. Reumatol Clin, 2014, 10(2): 125-126.

[4] Ali S, Kaplan S, Kaufman T, et al. Madelung deformity and Madelung-type deformities: a review of the clinical and radiological characteristics[J]. Pediatr Radiol, 2015, 45(12): 1856-1863.

[5] Mei L, Huang Y, Pan Q, et al. Identification of a novel SHOX mutation in a Chinese family with isolated Madelung deformity[J]. J Genet, 2014, 93(3): 809-812.

[6] 唐志宁. 创伤性马德隆畸形 1 例[J]. 中华创伤杂志, 1995, 11(6): 368.  
TANG ZN. A case of traumatic Madelung's deformity[J]. Zhonghua Chuang Shang Za Zhi, 1995, 11(6): 368. Chinese.

[7] Hirschfeldova K, Solc R, Baxova A, et al. SHOX gene defects and selected dysmorphic signs in patients of idiopathic short stature and Léri-Weill dyschondrosteosis[J]. Gene, 2012, 491(2): 123-127.

[8] Shahcheraghi GH, Peyman M, Mozafarian K. Madelung deformity and extensor tendon rupture[J]. Am J Orthop (Belle Mead NJ), 2015, 44(7): E242-E244.

[9] Farr S, Bae DS. Inter and intrarater reliability of ulna variance versus lunate subsidence measurements in Madelung deformity[J]. J Hand Surg Am, 2015, 40(1): 62-66. e1.

[10] McCarroll HR Jr, James MA. Very distal radial osteotomy for Madelung's deformity[J]. Tech Hand Up Extrem Surg, 2010, 14(2): 85-93.

[11] de Brito P, Metais JP, Guillely C. Madelung deformity due to abnormal radiolunate ligament; report of 4 cases[J]. J Radiol, 2007, 88(12): 1887-1892.

[12] 王悦,曾庆玉. 马德隆畸形 X 线及 MRI 诊断进展[J]. 中国医学影像学杂志, 2014, 22(1): 51-55.  
WANG Y, CENG QY. Progress of X-ray and MRI diagnosis of Madelung's deformity[J]. Zhongguo Yi Xue Ying Xiang Xue Za Zhi, 2014, 22(1): 51-55. Chinese.

[13] Huguet S, Leheup B, Aslan M, et al. Radiological and clinical analysis of Madelung's deformity in children[J]. Orthop Traumatol Surg Res, 2014, 100(6 Suppl): S349-352.

[14] Knutsen EJ, Goldfarb CA. Madelung's deformity[J]. Hand (NY), 2014, 9(3): 289-291.

[15] Ogino T, Ishigaki D, Satake H, et al. Free fat graft for congenital hand differences[J]. Clin Orthop Surg, 2012, 4(1): 45-57.

[16] 邱国良,霍丽丽,张长青,等. 骨痂延长治疗外伤性马德隆畸形[J]. 中国矫形外科杂志, 2010, 18(21): 1843-1844.  
QIU GL, HUO LL, ZHANG CQ, et al. Callus lengthening for the treatment of traumatic Madelung's deformity[J]. Zhongguo Jiao Xing Wai Ke Za Zhi, 2010, 18(21): 1843-1844. Chinese.

[17] 丁幸波,万福安,王照印,等. 改良术式治疗儿童马德隆畸形[J]. 医药论坛杂志, 2009, 30(20): 76-78.  
DING XB, WAN FA, WANG ZY, et al. Modified surgical treatment of Madelung's deformity in children[J]. Yi Xue Lun Tan Za Zhi, 2009, 30(20): 76-78. Chinese.

[18] Frances P, Kluger N. A spontaneous bilateral deformity of the wrists[J]. Rev Med Interne, 2012, 33(8): 461-462.

(收稿日期:2016-06-22 本文编辑:李宜)