

· 病例报告 ·

多发内生软骨瘤病 1 例

张笑瑄, 郭梓恒, 赵文川, 季晓风

(吉林大学中日联谊医院骨科 吉林 长春 130033)

关键词 骨软骨瘤病; 外生骨疣, 多发遗传性; 股骨; 胫骨**DOI:** 10.3969/j.issn.1003-0034.2016.06.019**A case report of multiple enchondromatosis** ZHANG Xiao-xuan, GUO Zi-heng, ZHAO Wen-chuan, and JI Xiao-feng. Department of Orthopaedics, China-Japan Union Hospital of Jilin University, Changchun 130033, Jilin, China**KEYWORDS** Osteochondromatosis; Exostoses, multiple hereditary; Femur; Tibia

Zhongguo Gu Shang/China J Orthop Trauma, 2016, 29(6):573-575 www.zggszz.com

患者,男,43岁,主因右膝关节疼痛伴活动受限10年加重1个月入院。患者10年前无明显诱因出现右膝关节疼痛,程度轻微,活动后略加重,后疼痛逐渐加重并出现右下肢活动障碍,自服止痛药物(具体药物及剂量不详)缓解疼痛,尚未影响正常生活,未予特殊治疗。1个月前,右膝关节疼痛加重,遂来我院就诊。患者既往体健,无外伤及手术史,入院查体:患者右下肢全长80cm,较左下肢短缩7cm,右胫骨结节处前凸畸形,右膝关节内外侧压痛明显,膝关节屈伸活动度为 $0^{\circ}\sim 120^{\circ}$,右膝关节内外侧应力试验均为阳性,足背动脉搏动尚可。右膝关节正侧位及右踝关节正侧位X线片示:右侧股骨下端中央可见卵圆形低密度影,右侧胫骨上下段及股骨下段、股骨粗隆呈不规则膨胀改变,髓腔内骨质密度不均,斑片状钙化影,边界不清,邻近骨皮质变薄,右股骨下段及胫骨下段局部骨皮质破坏。周围软组织未见异常(图1a,1b)。同侧股骨CT示:右侧股骨下段及胫骨上段髓腔内可见斑片状密度增高影,边界不清,呈分隔样改变,散在斑点状钙化灶。骨皮质硬化变薄,余未见明显异常。膝关节MRI提示:右侧胫骨上段及股骨中下段骨质内信号不均,可见片状长T1短T2信号,边界清晰,压脂序列呈高信号,病灶边缘不光滑,部分呈分隔样改变,局部骨皮质变薄,右股骨下段骨皮质形态不规则,周围软组织增厚,呈条片状长T1、T2信号(图1c)。患者拒绝行全身影像学检查,其他实验室检查未见明显异常。临床诊断:右股骨下段;右胫骨上段及胫骨下段肿物;右膝关节内外侧副韧带损伤。

完善术前准备,在全身及区域阻滞麻醉下行上

述病变部位骨内占位刮除、同种异体骨植骨术,术中见病灶腔壁质硬,髓腔内充满奶酪样病变组织,髓腔内正常骨小梁结构不清,病变亦累及局部骨皮质,将刮除物送病理检查行快速病检,结果提示多发内生软骨瘤(图1d)。术中出血较多,给予少量多次输血治疗纠正贫血。术后恢复良好,右膝关节疼痛症状消失,关节活动逐渐恢复,术后1周可拄拐行走。随访6个月无复发(图1e)。

讨论

1899年,Ollier^[1]首先描述了一种发生于干骺端的非骨化软骨样肿块的发育性畸形,即多发内生软骨瘤病(multiple enchondromatosis),亦称为Ollier病。Ollier病是一种罕见的非遗传性中胚层发育不良疾病,病变常表现为多发的软骨性质病灶不对称地分布于全身骨骼系统^[2-3],且常具有单边优势。本病的好发部位与单发内生软骨瘤病不同,最常见于长管状骨,同时具有典型的短缩和畸形^[2]。发生在扁骨及不规则骨(如肋骨、骨盆、脊柱)极为罕见^[4]。本病并没有明显的性别差异,其发病率约为1/100 000^[5-6],但实际上该病的患病率应高于这一值。由于本病在没有明显畸形的情况下临床表现轻且很难被察觉,目前国内报道的本疾病主要是青少年及儿童,并以个案及影像学报道为主^[7-8],尚无系统的研究报道。

Ollier病的特征性表现是软骨细胞错构增殖形成大量软骨瘤。在骨骼的发育过程中,位于干骺端骺板附近的内生软骨瘤数量的增加,可阻碍骺板软骨成体的终末分化,使部分软骨组织无法正常发育并沉积在干骺端或逐渐转移至骨干,继而导致发育畸形、肢体变短。病灶区大量的骨皮质膨胀变薄,可突出进入周围软组织。除非是出现病理性骨折,否则骨皮质破坏及骨膜炎很少发生。病变边缘可有硬化但多无骨膜反应发生^[9]。其影像学表现因病变位置不

通讯作者:季晓风 E-mail:xf-j@qq.com

Corresponding author:JI Xiao-feng E-mail:xf-j@qq.com



图 1 患者,男,43 岁,右下肢多发内生软骨瘤病 **1a,1b.** 术前正侧位 X 线片示右股骨远端和胫骨近端呈不规则膨胀改变并伴有胫骨畸形,部分皮质破坏 **1c.** MRI 示股骨远端及胫骨近端多处分隔样高信号病灶,病灶边界清晰且不规则 **1d.** 光镜下见不同部位的肿瘤均呈分叶结构,小叶周边软骨基质有骨化倾向并有宿主骨小梁包裹 软骨细胞增生活跃 (HE×100) **1e.** 术后 6 个月侧位 X 线片示右胫骨病变部位骨组织生长良好,无复发

Fig.1 A 43-year-old male patient with multiple enchondromatosis on right lower extremity **1a,1b.** Preoperative AP and lateral X-rays showed irregular expansive change and tibial deformity on right distal femoral fractures and proximal tibia **1c.** MRI showed high separating signal focus on distal femoral fractures and proximal tibia, and the border of lesions were clear and irregular **1d.** The tumors from different parts showed lobulated structure under the light microscope, cartilage matrix around lobular was ossification tendency, chondrocyte was round with host bone trabecular (HE×100) **1e.** Postoperative lateral X-ray at 6 months showed the disease region of the right tibia recovered well and non-recurrent

同而略有差异。X 线表现主要为病变呈分叶状椭圆形透明影,其内部多为囊状低密度区,伴有斑片状或条索状钙化影,而位于手部的病变钙化灶则很难被精确的发现。CT、MRI 及全身核素扫描检查应用于长管状骨的病变可以更清楚的反映出病变的位置及范围,提高诊断的准确性并提示有无恶变发生。本例患者左下肢短缩畸形明显,其影像学显示多处病变呈分隔状,周围骨皮质变薄,部分硬化,其内出现散在的斑片状高密度钙化影,与 Ollier 病的特征性表现一致。

骨骼发育成熟后,Ollier 病一般具有一定自限性,所以无症状的患者无须特殊治疗,但观察病情变化还是很有必要的,同时定期检测头部及腹腔是否出现隐匿性的占位对于 Ollier 病患者也有一定意义。手术治疗一般应用于出现病理性骨折、发育异常和恶变等并发症的患者。其中病理性骨折是很多手部病变患者就诊的主要原因。但李东升等^[10]认为该病并发病理性骨折时,因肿瘤异常增生使肿瘤周围骨皮质变得非常薄,难以达到坚强固定,并难以完全灭活肿瘤壁,故主张先行保守治疗,待骨折愈合后再行手术治疗以达到更好的预后效果,减少复发。对于畸形明显的儿童患者,治疗以矫正影响功能的畸形为主;对于存在其他并发症的患者,刮除植骨术是很有效的方法,并且术后复发的概率很低,再根据具体

并发症实行相应的系列手术。部分患者需要将病灶整体切除,极少情况下需要截肢。本例患者相较于其他报道中的患者年龄较大,且病变位置均为承重部位,该患者再发生病理性骨折的概率就会相应增大。本例应用全病灶刮除,再行石碳酸灭活肿瘤壁,最后使用同种异体骨植骨填塞缺损骨质的方法治疗,就目前的随访情况疗效是确切的。

有关于 Ollier 病长期随访的研究显示本病有 25%~30% 的概率发生恶变,发展成为软骨肉瘤,而且恶变与患者年龄及病变处瘤体大小无明显关系^[11]。有报道称 25% 的 Ollier 病患者会于 40 岁左右恶变成为软骨肉瘤,Maffucci 综合征相较于 Ollier 病恶变倾向更高且预后更差^[2-3]。成年患者通常是因为畸形等损伤引起的骨关节炎和内生软骨瘤病的恶变所造成的严重疼痛而就医。本例患者因出现患侧肢体疼痛而就诊,但因患者双上肢及对侧肢体尚无症状和患者经济条件的限制,未给予全身影像学检查,仅就出现症状的右下肢行刮出植骨术治疗,并给予相应的药物治疗。

参考文献

[1] Ollier M. De la dyschondroplasia[J]. Bull Soc ChirLyon, 1899, 3: 22-23.
 [2] Pannier S, Legeai-Mallet L. Hereditary multiple exostoses and enchondromatosis[J]. Best Pract Res Clin Rheumatol, 2008, 22(1): 45-54.

[3] Flemming DJ, Murphey MD. Enchondroma and chondrosarcoma[J]. Semin Musculoskelet Radiol, 2000, 4(1):59-71.

[4] Hori K, Matsumine A, Niimi R, et al. Diffuse gliomas in an adolescent with multiple enchondromatosis (Ollier's disease)[J]. Oncology Letters, 2010, 1(4):595-597.

[5] Schwartz HS, Zimmerman NB, Simon MA, et al. The malignant potential of enchondromatosis[J]. J Bone Joint Surg Am, 1987, 69(2):269-274.

[6] Silve C, Juppner H. Ollier disease[J]. Orphanet J Rare Dis, 2006, 1(37):1-6.

[7] 张达夫, 许俊岭, 单淑兰, 等. Ollier 病 1 例[J]. 临床骨科杂志, 2013, 16(1):117.
Zhang DF, Xu JL, Shan SL, et al. Ollier disease: a case report[J]. Lin Chuang Gu Ke Za Zhi, 2013, 16(1):117.

[8] 周隽, 蒋智铭, 张惠箴, 等. Ollier 病及其软骨肉瘤变的临床病理分析[J]. 中华病理学杂志, 2009, 38(10):673-677.
Zhou J, Jiang ZM, Zhang HJ, et al. Clinicopathologic study of Ollier's disease and its chondrosarcomatous transformation[J]. Zhonghua Bing Li Xue Za Zhi, 2009, 38(10):673-677.

[9] Hopyan S, Gokgoz N, Poon R, et al. A mutant PTH/PTHrP type I receptor in enchondromatosis[J]. Nature Genetics, 2002, 30(3):306-310.

[10] 李东升, 张志勇, 黄满玉, 等. 四肢长骨良性肿瘤并发骨折的手术时机[J]. 中国骨伤, 2006, 19(7):401-402.
Li DS, Zhang ZY, Huang MY, et al. Operative occasion for the treatment of extremity fractures caused by benign tumors[J]. Zhongguo Gu Shang/China J Orthop Trauma, 2006, 19(7):401-402. Chinese.

[11] Russell RG, Xia Z, Dunford JE, et al. Bisphosphonates: an update on mechanisms of action and how these relate to clinical efficacy[J]. Ann N Y Acad Sci, 2007, 1117:209-257.

(收稿日期: 2015-04-28 本文编辑: 李宜)

《中国骨伤》杂志编辑委员会名单

名誉主编:(按首字汉语拼音字母顺序为序)

陈可冀(中国科学院院士) 沈自尹(中国科学院院士) 吴咸中(中国工程院院士)
钟世镇(中国工程院院士) 王正国(中国工程院院士) 卢世璧(中国工程院院士)
戴尅戎(中国工程院院士) 邱贵兴(中国工程院院士)

顾问:(按首字汉语拼音字母顺序为序)

白人骁 陈渭良 丁继华 冯天有 顾云伍 胡兴山 蒋位庄 金鸿宾 孔繁锦
黎君若 李同生 梁克玉 刘柏龄 孟和 沈冯君 施杞 时光达 石印玉
孙材江 赵易 朱惠芳 朱云龙 诸方受

主 编:董福慧

副 主 编:(按首字汉语拼音字母顺序为序)

敖英芳 付小兵 李为农(常务) 马信龙 吕厚山 邱勇 孙树椿 王岩
王满宜 卫小春 袁文 朱立国

编委委员:(按首字汉语拼音字母顺序为序)

敖英芳 毕大卫 陈仲强 董健 董福慧 董清平 杜宁 樊粤光 范顺武
付小兵 高伟阳 郭万首 郭卫 何伟 贺西京 胡良平 雷仲民 蒋青
蒋协远 李盛华 李为农 李无阴 刘兴炎 刘亚波 刘玉杰 刘智 刘忠军
刘仲前 罗从风 吕厚山 吕智 马信龙 马远征 马真胜 邱勇 阮狄克
沈霖 孙常太 孙树椿 孙铁铮 孙天胜 谭明生 谭远超 童培建 王岩
王爱民 王宸 王和鸣 王军强 王坤正 王满宜 王序全 王拥军 韦贵康
吴泰相 伍骥 卫小春 肖鲁伟 徐荣明 徐向阳 许硕贵 杨自权 姚共和
姚树源 俞光荣 余庆阳 袁文 詹红生 张俐 张保中 张春才 张功林
张建政 张英泽 赵平 赵建宁 赵文海 郑忠东 周卫 周跃 朱立国
朱振安 邹季