

幼儿石骨症三例

缪虹, 韩燕乔, 施莉丽

【中图分类号】R814.41; R814.42; R681 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2006)08-0870-02

石骨症又称 Albers-Schönberg 氏病, 是一种泛发性骨硬化症。成人、儿童都能发病, 但以幼儿较为严重, 预后差。本文三例患儿为我们最近遇见, 年龄偏小, 其症状较为典型、特殊, 现予以报道。

病例 1 女, 22 月, 弃婴。福利院送来检查。PE: 头围大, 眼睑下垂“落日征”, 前囟未闭。下颌部畸形, 下齿发育差, 下颈部皮肤溃烂、流脓。不会坐, 上肢活动好于下肢。X 线平片: 诸长骨骨干密度高, 髓腔细, 干骺端膨大, 杯口状, 可见多条生长障碍线——“斑马线”(图 1)。骨盆髌骨可见轮状条纹。颅板骨致密, 以颅底明显(图 2)。下颌骨部分骨缺损。脊柱椎体略扁, 呈“夹心蛋糕”状双层改变(图 3)。

CT 头颅平扫: 双额叶小, 侧脑室扩大(以前角明显)。脑实质未见异常密度影, 余脑池、脑室改变不明显, 中线结构居中, 前囟较大、未闭。颅骨致密状改变。

诊断: ①石骨症伴佝偻病; ②脑积水, 脑发育不良; ③下颌骨骨髓炎。

病例 2 女, 1 岁。肝脾肿大入院。PE: 神清, 反应可。全身皮肤无黄染, 无出血点。浅表淋巴结无肿大。心肺无异常发现。腹软, 肝肋下 8 cm, 脾肋下 12 cm, 质中。四肢活动可, 肌张力正常。神经系统检查无异常发现。

X 线片示诸长骨骨干密度增高, 髓腔消失, 干骺端骨小梁模糊不清, 长骨骨膜明显增厚。骨盆髌骨似有轮状影。腰骶椎密度增高, 形态略扁(图 4)。耻骨等呈类似改变。

生化检查: BM: 骨髓增生, 粒红三系增生, 巨系增生明显减

低。涂片中可见淋巴细胞增高, 占 50%。

诊断: ①石骨症; ②血液病。

病例 3 男, 7 岁。肝脾肿大 4 年, 进行性加重就诊。PE: 双眼浮肿, 视物不清。全身浅表淋巴结可及。肝肋下 8 cm, 脾肋下 10 cm, 质硬。

CT 头颅平扫: 双基底节多处钙化斑。余脑实质、脑池、脑室未见异常。脑沟、脑裂无增宽, 中线结构居中。颅骨板障增厚, 骨密度增高(颅底骨明显), 副鼻窦未气化。

CT 胸部平扫: 左肺舌段见不规则密度增高影, 内有支气管充气。余肺纹理增生。左侧少量胸腔积液。纵膈淋巴结增大, 腋下淋巴结增大。

诊断: ①石骨症; ②肝脾肿大; ③左肺舌段炎症, 左胸腔少量积液; 纵膈、腋下淋巴结肿大。病情危重, 放弃治疗, 未住院。

讨论 石骨症的骨骼异常, 实为破骨细胞功能不良, 不能释放足够溶解骨质、使骨吸收的溶酶体酶, 破坏了成骨和破骨的平衡, 以致软骨基质钙化, 骨皮质增厚, 骨松质致密, 髓腔缩小甚至闭塞。故石骨症有共同的 X 线征象: 骨骼普遍性致密硬化, 状似“大理石”; 干骺端增宽, 呈“杵状”或“烧瓶状”; 髌骨肩胛骨呈“同心圆状”或“年轮状”; 长骨非正常硬化, 新生骨内包埋或镶嵌与原来骨骼相似的致密小型骨, 形成“骨中骨”。

病例 1 患儿各长、短骨的骨干细、致密, 干骺端膨大, 骨密度反降低, 但可见多条横行条纹影——“斑马纹”。与一般的典型患者不同, 以致于一开始影响诊断, 误以为骨代谢性疾病。查阅资料提示石骨症合并有佝偻病, 为生长障碍线, 诊断才得

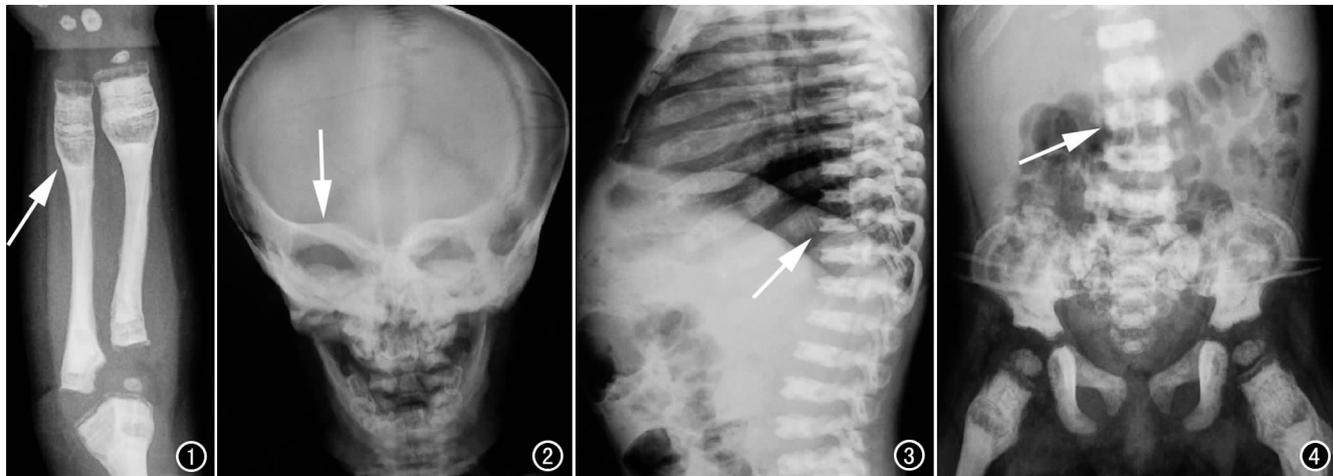


图 1 长骨致密, 干骺端膨大, 横行“斑马纹”(箭)。 图 2 颅骨致密, 颅底骨明显(箭)。 图 3 椎体“夹心蛋糕”, 肋骨前端膨大(箭)。 图 4 髌骨轮状透亮圈, 腰骶椎扁平, 椎间隙增宽(箭)。

以做出。

病例2患儿虽然较例一患儿年龄小,石骨症的征象却较为典型。四肢长骨致密、粗,且骨膜明显增厚,有新生骨包埋致密病变骨的“骨中骨”趋势。

病例1、病例2患儿的脊柱椎体均呈典型的上下两层——“夹心蛋糕”表现:略扁平,各椎间隙等宽。双髂骨有轮状的圈影,此也与扁骨发育时生长障碍有关。

病例2、病例3患儿肝脾进行性肿大,一个全身浅表淋巴结有肿大,一个全身浅表淋巴结无肿大,均合并血液系统异常。此为石骨症造血功能障碍,所影响的范围略有差异。

三病例的颅骨均致密,并以颅底骨明显,以致产生一系列的合并症状,如例1有“落日征”——脑积水,脑发育不良。病

例3视力减退,鼻窦和乳突均无气化。

本文3例石骨症患儿发病早,病情重,属于幼儿恶性重症病例,无论在体征上还是在骨骼表现上都十分典型,预后较差。

需要吸取的经验和教训是幼儿须警惕石骨症的可能,特别是对体质差、营养不良、贫血的患儿,见有干骺端的膨大、“斑马线”,加上全身骨骼致密,则诊断无误。

参考文献:

- [1] 徐赛英.实用儿科放射诊断学[M].北京:北京出版社,1998.871.
- [2] 荣独山.X线诊断学(第2版)[M].上海:上海科学出版社,2000.121.

(收稿日期:2005-09-02 修回日期:2005-12-05)

• 病例报道 •

结节性硬化合并双肾错构瘤一例

唐育斌,王耀臣,徐山淡,白建军

【中图分类号】R814.42; R596.1 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2006)08-0871-01

病例资料 患者,男,36岁,右侧腹痛并发热6天,既往曾有多次癫痫及短暂昏迷史。查体:面部见多个小皮脂腺瘤,右中上腹可触及一约10 cm×10 cm大小肿块,触痛,与肝下界无明显分界,肾区叩击痛,血、尿常规正常。静脉肾盂造影:右肾外压性改变,左肾多发发性肾囊肿表现。临床诊断:右肾占位性病变。

肾脏CT扫描示右肾体积增大,肾上极不完整,其上方可见12 cm×13 cm大小类圆形混合密度肿块,边界清晰,呈多房性改变,其内见大量脂肪组织,CT值为-58 HU,增强后肿块内部分强化,右侧肾盂、肾盏受压、变形。左肾实质内见多发不规则低密度影,边界较清晰(图1)。CT诊断:双肾错构瘤、右侧为著。头颅CT平扫示双侧脑室体部室管膜旁近对称性分布点状钙化,脑室无扩大(图2)。CT诊断:多发结节性硬化症。

手术所见:右侧腹膜后肝右叶后方于右肾上极可触及一大小为12.0 cm×11.0 cm×6.5 cm的质硬包块,无完整包膜,与肝右叶紧密粘连,包块包裹右肾,与右肾无间隙,脾脏增大,下极可触及一大小约4.1 cm×4.5 cm质硬包块,固定。术中钝锐分离,完全切除右侧肾脏及右侧腹膜包块、脾脏及包块。病理:右肾血管平滑肌脂肪瘤累及肾周组织、脾脏及周围软组织。

讨论 结节性硬化症也称 Bourneville 病,是一种常染色体遗传性疾病,在许多器官系统中有错构瘤生长,儿童多见,发病率为1/10000~1/50000。该病典型的临床表现为三联征:①皮脂腺瘤约占90%~95%;②癫痫发病约占80%~90%;③智力低下约占50%。肾错构瘤临床上分为两型,一型合并结节硬化,青少年多见,若合并肾内错构瘤,多为双侧较小,一般不引



图1 肾脏CT增强示右肾体积增大,其上方见混合密度肿块,呈多房性,其内见大量脂肪组织(箭)。图2 头颅CT平扫示双侧脑室体部室管膜下近对称性分布多发结节钙化影(箭)。

起症状;另一型不合并结节硬化,多发生在中年成人,错构瘤为单侧,体积较大,引起症状,女多于男,约为4:1^[1]。本例为成人发病,双肾错构瘤,临床表现有两种典型症状,无智力低下,颅脑具有室管膜下多发结节硬化、钙化,并有肾脏错构瘤伴发,属于第一型,但发病年龄高于文献报告。结节性硬化症在病理上可见神经胶质增生性结节硬化,多有钙化,发生在室管膜结节可阻塞脑脊液通路而引起脑积水。50%伴有视网膜错构瘤,40%~80%伴有肾错构瘤。CT明确诊断的关键是发现瘤内有脂肪组织^[2,3]。

参考文献:

- [1] 李果珍.临床CT诊断学[M].北京:中国科学技术出版社,1994.61.
- [2] 许光明,陈君坤.CT诊断与鉴别诊断[M].江苏:南京东南大学出版社,1998.113.
- [3] 付建设,刘振堂.肾血管平滑肌脂肪瘤1例报告[J].实用放射学杂志,1999,15(1):51.

(收稿日期:2005-10-18)

作者单位:710038 西安,第四军医大学唐都医院放射科(原单位:735100 甘肃嘉峪关铁路医院放射科)

作者简介:唐育斌(1971-),男,甘肃人,主治医师,主要从事影像诊断及介入治疗工作。