

doi:10.3969/j.issn.1005-3697.2022.10.030

❖ 短篇与个案 ❖

截骨矫形加弹性髓内钉治疗幼儿成骨不全股骨干畸形 1 例

陈翔, 朱朝均, 安明和

(川北医学院附属三台医院骨科, 四川 绵阳 621100)

【中图分类号】R726.8 【文献标志码】B

1 临床资料

患儿,男,3岁,2020年4月3日因右下肢畸形无法行走入院。入院查体:患儿智力基本正常,听力基本正常,语言表达清楚。头颅大小发育正常,双眼巩膜呈浅蓝色,牙齿发育正常,脊柱发育呈轻度脊柱侧弯。右股骨向外成角畸形明显,无压痛,未扪及明显骨擦感,右下肢无纵向叩击痛。双下肢全长X线片示:右侧股骨干向外成角,成角处大量骨痂。诊断

为:成骨不全症(Sillence分型:Ⅲ型);右股骨干骨折伴畸形愈合。入院后行右大腿内收肌群松解、右股骨截骨矫形弹性髓内钉内固定术,术中见股骨骨皮质增厚异常,髓腔变狭窄,骨质变松软,呈沙粒样表现。患儿有骨脆性增加伴淡蓝色巩膜特点,且有轻微外伤多次多处骨折病史。见图1。术前、术后Barthel评分分别为40分和75分;术前术后WeeFIM评分分别为53分和97分。

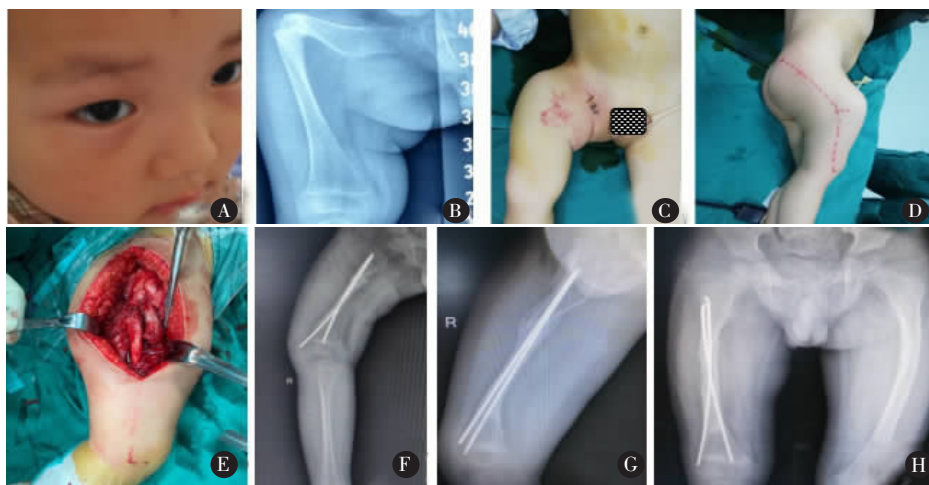


图1 患者影像资料

A.双眼巩膜淡蓝色;B.右股骨畸形向外成角;C.右大腿内收肌松解术后;D.右大腿后外侧入路切口设计;E.股骨畸形部位暴露;F.弹性髓内钉植入术后2d;G.术后8周复查可见大量骨痂;H.术后24周复查已完全愈合。

2 讨论

成骨不全症(osteogenesis imperfecta, OI)又称脆骨病,是因为中胚层发育不良引起骨骼脆性增加及胶原蛋白合成代谢紊乱,以骨畸形、骨脆弱、骨折为主要临床表现的常染色体隐性或显性遗传缺陷性疾病^[1-2],临床罕见。临床特点为多发多次骨折、淡蓝色巩膜、牙本质发育不良、牙咬合不佳、耳聋(中、内

耳硬化)、关节韧带松弛和、皮肤异常表现^[3]。全世界男女均可发病,各个地区和各个种族发生率比较相似,约为1/10 000~15 000,全世界预计共有约500万例OI患者^[3]。OI确诊主要根据临床表现、影像学表现及家族史。尽管有些遗传性疾病(如缺铁性贫血、弹性假黄瘤)也有蓝色巩膜表现,但无骨质松软易脆表现。

OI是因遗传物质异常导致I型胶原蛋白合成

障碍的单基因结缔组织疾病^[4-5]。临床中,儿童 OI 比较罕见,以骨脆性增加、易骨折、长骨畸形为主要特点^[6],可合并一系列骨骼外表现,包括蓝色巩膜、进行性耳聋、牙齿发育不全、咬合不佳、颅底凹陷、脊柱侧弯、肺功能降低、肌肉无力和韧带松弛变长等^[7]。OI 患儿发生骨折几率高,轻微力量即可导致四肢骨折,一般骨折程度不严重,可选择保守治疗,但反复多次骨折常遗留肢体弯曲畸形后果。Silence 于 1979 年根据临床特点、影像学特征以及基因检测结果提出 Silence 分型,之后成为 OI 最常用分型,包括 4 种类型: I 型临床表现最轻,身高发育未受影响; II 型为致命型,大多数在胎儿期就死亡,无法幸存; III 型是能存活下来患儿中最严重类型,也是骨科临床医疗工作中能见到的最严重类型,患儿大多身材矮小,成年后身高约为 92 ~ 108 cm,因出生后多处反复发生骨折,故下肢弯曲成角畸形明显;同时合并严重的骨质疏松,脊柱椎体双凹状,常伴有脊柱侧弯、后凸畸形、牙齿发育不佳、漏斗胸或漏斗胸等畸形。尽管截骨、髓内钉固定可以矫正畸形,增加骨干强度,但无法改变骨质松脆的特点,因此仍建议坚持双膦酸盐类药物增加骨密度。IV 型严重程度介于 I、III 型之间。股骨干是成骨不全症病人最好发骨折的位置,多次反复骨折常常遗留严重的下肢弯曲成角畸形,而弯曲畸形引起沉重受力发生改变,又增加了再次发生骨折的概率,并由此引起骨折-保守治疗制动-失用性骨质疏松-再次骨折的恶性循环。为了重建股骨的力线,需采用凸侧截骨矫形纠正弯曲畸形治疗,但畸形经截骨矫正后不能行传统接骨板内固定,因为接骨板固定后的两端应力相对集中,会在接骨板两端发生新的骨折。髓内钉固定可以有效避免应力集中问题。

目前,多段截骨矫形和可延长髓内钉内固定是治疗儿童 OI 的主要手术方式^[8],可矫正畸形,增加骨骼强度,减少再发生骨折几率^[9]。与国内外成骨不全研究对比,均需要行多段截骨矫形。国内外大医院均推崇可延长髓内钉内固定治疗,术后辅以石膏管型固定,帕米磷酸二钠静滴。可延长髓内钉加截骨矫形治疗 OI 骨折患者创伤小,出血少^[8],且随着患儿生长髓内钉可逐渐缓慢延长,可有效预防患者再次骨折。因为延长型髓内钉能随小儿的生长发育而缓慢伸长^[10],可有效减少后期手术翻修次数。对于再骨折的发生部位,髓内钉头尾两端局部应力较高,仍然是好发再骨折的部位。通过减少截骨段,保护骨膜完整,减少骨膜血运破坏,可降低骨不愈合几率。

患儿采用 Barthel 指数评分法、WeeFIM 评分比较术前、术后患儿生活自理能力及运动能力,结果术后评分较术前均大幅度提高,患儿生活自理能力及运动能力有明显改善。患儿由于骨质疏松,骨皮质菲薄,术中插入弹性髓内钉前,用开路器对股骨下段锥孔,对股骨造成一定的医源性破坏,术后患儿疼痛烦躁活动,结果出现髓内钉周围骨折。术后弥补措施为右大腿、膝关节、小腿石膏固定两个月。患儿有成骨不全家族史,已在上级医院明确诊断,限于我院病理诊断条件限制,患儿未完成病理诊断,此外,患儿年龄太小无法行走,也未能配合完成骨密度检查。

该患儿治疗存在的不足为:(1)术中用开路器多次对股骨钻孔且未在术后当即石膏固定,造成术后医源性骨折。通过该例患儿的手术治疗及随访观察;(2)患儿术前术后未完成骨密度检查、术后无病检报告;(3)患儿术后随访时间不够长,仍需要继续长期随访,观察最终治疗效果。在随访观察中已证实患儿骨性愈合,已正常行走。因此,普通弹性髓内钉也可以在基层医院应用治疗幼儿 OI,但要严格把握手术适应症,避免患者痛苦,减少后期并发症。

参考文献

- [1] 任秀智,陈梅,房凤岭,等. 成骨不全症儿童下肢骨折保守治疗的远期并发症[J]. 中国骨与关节杂志,2015,4(10):756-759.
- [2] Zack P, Franck L, Devile C, et al. Fracture and non-fracture pain in children with osteogenesis imperfecta[J]. Digest of the World Core Medical Journals, 2010, 94(9):1238-1242.
- [3] 于文超,李刚. 成骨不全症合并股骨干骨折一例[J]. 中国骨与关节志,2012,1(2):210-211.
- [4] 辛世杰,徐雪蛟,毛会英,等. 3 家系成骨不全基因突变及临床表型分析[J]. 基础医学与临床,2017,37(6):797-801.
- [5] Tan JY, Seow CJ. Management of atypical femoral fracture in a patient with osteogenesis imperfecta[J]. Bmj Case Reports, 2017, 2017:bcr2017221835.
- [6] 任秀智,房凤岭,刘军龙,等. 可延长髓内钉治疗成骨不全症儿童股骨骨折或畸形的疗效分析[J]. 中华骨科杂志,2019,39(5):257-263.
- [7] Georgescu I, Vlad C, TS Gavrilu, et al. Surgical treatment in Osteogenesis Imperfecta-10 years experience[J]. Journal of medicine and life, 2013, 6(2):205-213.
- [8] 郭永成,呼鹏飞,董延召,等. 多段截骨矫形可延长髓内钉固定治疗儿童成骨不全股骨畸形[J]. 中华小儿外科杂志,2018,39(3):214-218.
- [9] 朱振洪,王晓东,王科文,等. 髓内钉在矫治儿童成骨不全严重肢体畸形中的应用[J]. 中国矫形外科志,2006,14(9):657-659.
- [10] 林鸿鸿. 可延长髓内钉在儿童难治性病理性骨折中的应用[D]. 重庆:重庆医科大学,2019.

(收稿日期:2022-04-29

修回日期:2022-06-07)