

• 病例报告 •

腓骨肌萎缩症 1 例

姚剑飞, 冯彪, 郭志民
(解放军第 175 医院骨科, 福建 漳州 363000)
关键词 肌萎缩; 腓骨; 畸形

Charcot-Marie-Tooth disease: a report of 1 case YAO Jian-fei, FENG Biao, GUO Zhi-min. Department of Orthopaedics, the 175th Hospital of PLA, Zhangzhou 363000, Fujian, China

Key words Muscular atrophy; Fibula; Abnormalities

Zhongguo Gushang/China J Orthop & Trauma, 2009, 22(12):954-955 www.zggszz.com

患者,男,27岁,因双足畸形、行走步态异常 15 年前来就诊。患者于 15 年前(约 12 岁)无明显诱因下出现行走步态异常,症状进行性加重,且逐渐出现双下肢畸形,2 年后逐渐出现双手肌肉萎缩。无早产、难产及脊髓灰质炎病史,家族中无类似患者,智商无异常。15 岁时有开放性颅脑损伤。查体:行走时双侧前足及外侧着地,呈跨阈及摇摆步态;双手内在肌萎缩,以双侧大鱼际肌萎缩严重。双侧大腿肌肉无明显萎缩,双小腿肌肉萎缩明显,呈典型的“鹤腿”畸形,双侧高弓足,呈内翻、内收畸形,双足足趾屈曲畸形(图 1a, 1b)。双上肢各关节活动基本正常,双侧髋、膝关节活动正常,双踝关节背伸严重受限,双足外翻活动严重受限,双踝关节背伸肌力 0 级,外翻肌力 0 级。四肢末梢皮肤感觉基本正常。X 线片检查:双踝

关节内翻畸形,双侧踝穴发育异常(图 1c)。

门诊以颅脑外伤术后、马蹄内翻足畸形收住院。综合分析病史、查体,最终确诊为腓骨肌萎缩综合征。入院 1 周后,在持续硬膜外麻醉下行双侧四踝关节融合术(见图 1d-1f)。术后青霉素类抗生素使用 1 周,维生素 B 族、维生素 C 及神经节苷酯营养神经,进行双下肢肌肉静力舒缩锻炼等对症治疗,患者双下肢畸形矫正效果满意。

讨论

腓骨肌萎缩症(Charcot-Marie-Tooth, CMT)又称遗传性运动和感觉神经性疾病(HMSN),主要特征是四肢远端进行性的肌无力和肌萎缩伴感觉障碍。根据临床和电生理特征,分为 CMT1 型(脱髓鞘型)和 CMT2 型(轴突型)。CMT1 型是典型的

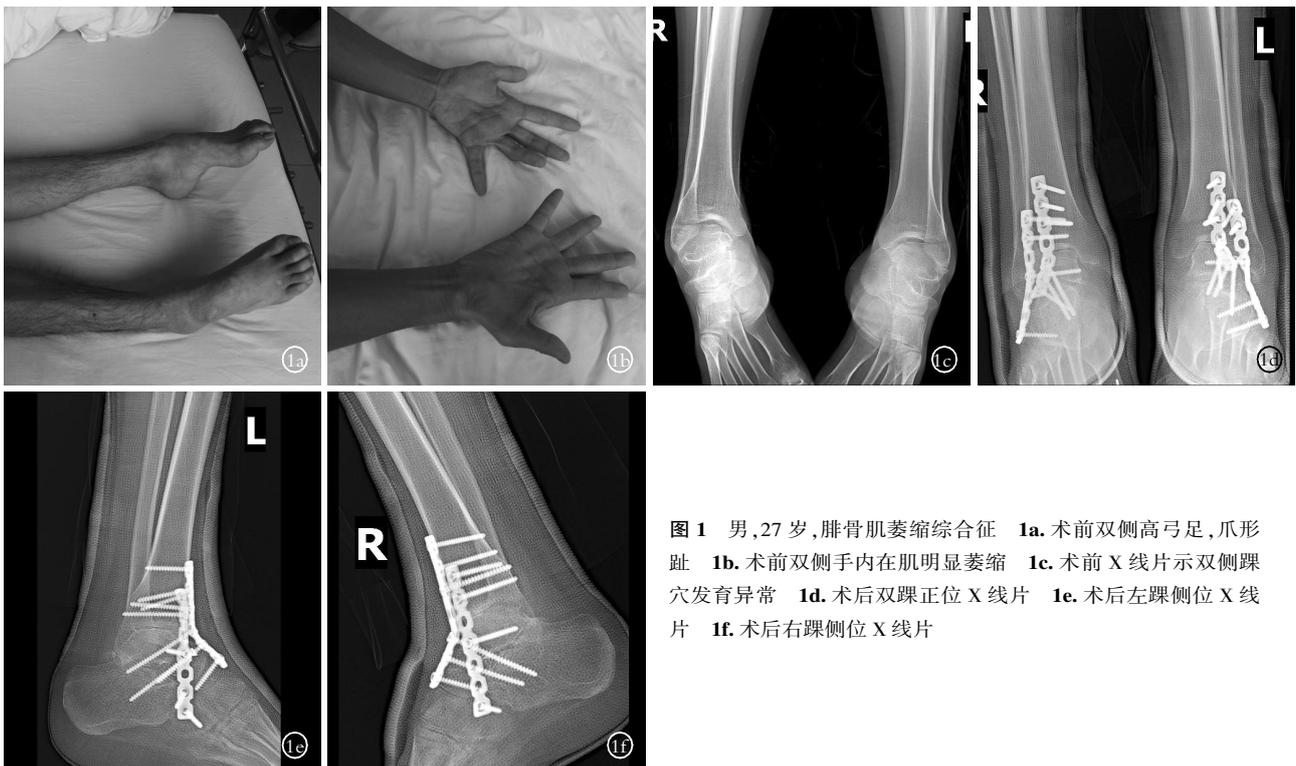


图 1 男,27 岁,腓骨肌萎缩综合征 1a. 术前双侧高弓足,爪形趾 1b. 术前双手内在肌明显萎缩 1c. 术前 X 线片示双侧踝穴发育异常 1d. 术后双踝正位 X 线片 1e. 术后左踝侧位 X 线片 1f. 术后右踝侧位 X 线片

腓骨肌萎缩症,多在青春期隐袭起病,男性多见且症状较重^[1]。发病初期双足无力,活动不灵,麻木,腓骨肌开始萎缩,后逐渐扩展至骨间肌、小腿屈肌,最后累及大腿下 1/3 肌肉,但其上部完全正常,形成“鹤腿”或倒置的酒瓶样畸形。因足背屈无力常呈高弓足、爪形趾、马蹄内翻畸形。后期手部出现骨间肌、大、小鱼际肌萎缩,形成猿手畸形,但萎缩一般不超过肘关节以上。肢体远端呈套式感觉减退,常有肿胀、紫绀、溃疡等神经营养障碍,偶见视神经萎缩、瞳孔改变、眼球震颤及三叉神经痛。CMT2 型发病晚,成年开始有肌萎缩,部位和症状与脱髓鞘型相似,但程度较轻。该病易被误诊为脑瘫后遗症、小儿麻痹后遗症或周围神经损伤等。诊断主要依靠遗传家族史、临床特征、神经电生理检查和神经活检,肌电图检查可见萎缩肌肉

呈失神经性改变^[2]。腓骨肌萎缩症本身并不会危害患者的生命,但却严重影响患者的身体状况,给日常生活带来不便。目前的治疗主要是对症和支持疗法,可选用神经营养代谢药及正确的功能锻炼,外科治疗主要是通过关节融合矫正下肢畸形。

参考文献

- [1] Dubourg O, Tardieu S, Birouk N, et al. Clinical, electrophysiological and molecular genetic characteristics of 93 patients with X-linked Charcot-Marie-Tooth disease. *Brain*, 2001, 124(Pt10): 1958-1967.
- [2] 张付峰,唐北沙,罗巍,等. 腓骨肌萎缩症的临床和遗传特点. *临床神经病学杂志*, 2005, 18(2): 94.

(收稿日期:2009-07-22 本文编辑:连智华)

双手双足痛风性关节炎合并巨大痛风结节钙化 1 例

吕冬亮¹, 陆雪华²

(1.慈溪市第三人民医院放射科,浙江 慈溪 315324; 2.解放军 117 医院)

关键词 关节炎, 痛风性; 手; 足

Gouty arthritis of hands and feet combined with giant calcified tophus: a report of 1 case LÜ Dong-liang*, LU Xue-hua. *Radiology Department, the Third People's Hospital of Cixi, Cixi 315324, Zhejiang, China

Key words Arthritis, gouty; Hand; Foot

Zhongguo Gushang/China J Orthop & Trauma, 2009, 22(12): 955 www.zggszz.com

患者,男,63岁,双手、双足肿痛10余年,反复发作,期间可自行缓解,近期加重6月余。查体:右手掌指关节及双足第1跖趾关节肿胀明显,扪之较硬,多处有结节,最大约2.5 cm×3.2 cm。右手掌背侧皮肤稍红,有压痛,中央有一破溃口,挤压有白色团粉状物流出。实验室检查:血沉38 mm/h,血清尿酸518 μmol/L, WBC 10.1×10⁹/L, RBC 4.1×10¹²/L, HGB 120 g/L。X线检查:右手掌指关节、双足第1跖趾关节肿胀,密度增高,关节周围可见砂粒状、斑块状钙化;邻近关节面有小囊状破坏缺损,破坏区边缘锐利,部分呈穿凿状改变;跖趾关节间隙变窄;左手中指指间关节及双足背软组织内亦可见结节状高密度影(图1a, 1b)。X线诊断:双手、双足痛风性关节炎,痛风结



图1 男,63岁,痛风性关节炎 1a.右手掌指关节、左手中指指间关节肿胀,密度增高,关节间隙变窄,周围见斑块状钙化(痛风结节) 1b.双足第1跖趾关节肿胀,关节面有小囊状破坏缺损,破坏区边缘锐利,部分呈穿凿状改变,跖趾关节间隙变窄

节钙化。治疗:右手行痛风石切除,术后用5% NaHCO₃ 冲洗创口,缝合。口服秋水仙碱0.5 mg,每日2次;美洛昔康15 mg,每日1次;别嘌醇25 mg,每日2次。服用5 d。告知服药期间避免饥饿失常,忌食动物内脏、海鲜、肉类、菠菜等,忌烟、酒,鼓励多饮水。3 d后关节疼痛缓解,肿胀开始消退,血清尿酸250 μmol/L,嘱其继续复查。

讨论

X线检查是痛风性关节炎的主要诊断依据,主要表现:关节非对称性肿胀,关节面不整,关节间隙变窄,痛风结节形成,及其对骨和软组织相应侵蚀和钙化。骨破坏多位于关节骨端边缘,呈穿凿状缺损,边缘常锐利,皮质翘起、突出,谓“悬挂边缘(鸟嘴样骨赘)”征^[1],是其特征性X线表现。诊断:中老年人反复骤发的急性关节炎史;有痛风石及阳性家族史;首发部位以第1跖趾关节为特征性;X线片示典型穿凿样骨质破坏,“悬挂边缘”征;尿酸盐增高等。鉴别诊断:早期X线表现不典型时易误诊为骨结核、内生软骨瘤^[2]。此外,还须与类风湿性关节炎、退行性骨关节炎、假痛风、骨结节病等鉴别。

参考文献

- [1] 蔡军,倪家骧,王琦,等. 腰椎及手指痛风性破坏影像学改变 1 例. *中国骨伤*, 2007, 20(增刊): 36-37.
- [2] 张国如,王体沛,王佰亮. 痛风性关节炎误诊原因分析. *中国骨伤*, 2008, 21(9): 709-710.

(收稿日期:2009-05-21 本文编辑:连智华)