

• 病例报道 •

家族性骨斑点症四例

李汉强, 张楚光, 何隽祥, 张俊强, 唐长江

【中图分类号】R814 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2005)07-0652-02

骨斑点症(osteopoikilosis)是一极为少见的病症,多为散发,家族性发病者较为罕见。网上检索搜集 30 余篇,共报道 70 余例,其中呈家族性者有 5 组,共 17 例^[1,2,4]。现将笔者发现的一家 4 例报道如下。

病例资料 首证者系外伤后行 X 线检查,所拍骨盆片示左股骨颈骨折,并发现骨盆区多发大小不等骨斑点,遂赴湖南老家对其父系、母系家族中全部成员近 40 人进行 X 线透视及摄片普查。搜集所拍 X 线片,由 2 位有经验的医师判读与分析。

共查出 4 例患者,其中男 2 例,女 2 例,年龄 13~45 岁,平均 28.4 岁,4 例患者均无临床症状及体征。

病例 1:首证者,女,13 岁,湖南韶阳市人。因左髌部外伤疼痛 5d 拍骨盆片。X 线片示左股骨颈骨折,无错位,同时发现左、右髌臼四周,耻骨联合及左右股骨近端可见多发性分布不均匀、大小不等、密度增高的圆形或椭圆形斑点状致密影,边缘清晰而不规则,大小 $0.2\text{ cm}^2 \sim 2.0\text{ cm}^2$,右股骨大粗隆下斑点最大,大小约 $1.3\text{ cm} \times 2.0\text{ cm}$ 。髌臼区域、大小粗隆间及耻骨联合松质骨内骨斑点较密集,部分融合成小片,双侧基本对称,其骨盆区斑点多达 90 个,四肢大关节周围未见病灶(图 1)。

病例 2:女,35 岁,系病例 1 之母亲,平素身体健康。因其女

查出有骨斑点症而检查。X 线片示左右胫骨近段、左右股骨远端、左右髌臼四周、耻骨联合、坐骨、髂前上棘及左右股骨近端可见多发性分布不均匀、大小不等、密度增高的圆形或椭圆形斑点状致密影,边缘清晰而不规则、大小 $0.2\text{ cm}^2 \sim 1.0\text{ cm}^2$,与病例 1 相似。双膝关节周围、双股骨远端及胫骨近端亦可见小米粒至豌豆粒大小骨斑点,多达 60~70 个之多,双肘关节肱骨远端、桡尺骨近端散在多个骨斑点(图 2)。

病例 3:男,45 岁,系病例 1 之大舅,平素身体健康。骨盆片示右侧髂前上棘松质骨内可见斑点状致密影,部分融合,大小为 $0.8\text{ cm} \times 3.0\text{ cm}$ (图 3)。

病例 4:男,20 岁,系病例 1 之表哥,即病例 3 的小儿子,平素身体健康。骨盆片示右股骨颈内侧松质骨内一致密影, $0.8\text{ cm} \times 0.5\text{ cm}$,右髂后上棘近骶髂关节处可见一较大手指状骨斑片影,大小为 $1.5\text{ cm} \times 3.0\text{ cm}$ (图 4)。

讨论 骨斑点症(osteopoikilosis)又名全身性致密性骨炎(osteitis condensans generalisata)、周身性脆性硬化症(osteosclerosis fragilis generalisata)、播散性致密性骨病(osteopathia condensans disseminata)。1905 年由 Stieola 首先描述,1915 年 Albers-Schonberg 报道典型病例,1916 年由 Ledoux 命名为骨



图 1 合并左股骨颈基底部骨折。髌耻坐骨、双股骨近端小米粒至豌豆粒大小骨斑点,以髌臼周围及耻骨联合处较密集,两侧对称。图 2 a) 髌耻坐骨骨质内小米粒至黄豆粒大小骨斑点,以髌前上棘、耻骨联合及耻骨上下支较密集; b) 双股骨远端、双胫骨近端对称性分布圆形、长圆形大米粒至黄豆粒大小骨斑点。图 3 右髌髂前上棘骨松质内较大长圆形骨斑点。图 4 右髌后上棘近骶髂关节处见一手指状较大骨斑点,右股骨颈可见一豌豆粒大小骨斑点。

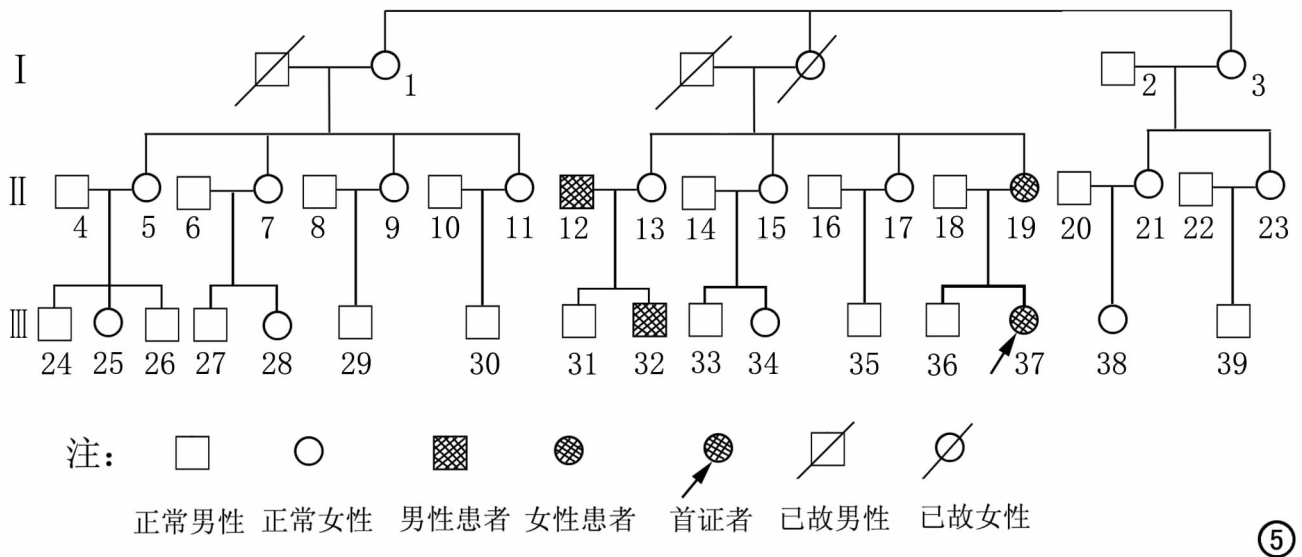


图 5 家族性骨斑点症患者家族谱系图。

斑点症。本病病因尚未明了,属骨硬化性一类疾病,有学者^[1]认为此类病变为混合性骨营养障碍或混合性硬化性骨发育异常,此类病变包括骨岛、骨斑点症、条纹骨病和蜡泪样骨病等,其发病机制可能相似,即均属骨发育过程中的重建障碍,所不同者仅其病灶形态、大小及多少与分布部位不同。本症的发病率约在千万分之一左右,男女均可发病,并可见于任何年龄,但3岁以前很少见,家族性发病者属常染色体显性遗传,患者双亲中必有一位为患者^[4],遗传与性别无关。本组4例均为兄妹、母女、父子关系(图5)。

临床症状:一般无任何症状,无骨脆变现象,亦无血液化学、神经或内分泌系统障碍。一般只在外伤照片或体检中偶然发现。血钙、磷正常。

病理改变:文献^[3]报道本病最好发于管状骨的骨骺、干骺等松质骨内,还可见于某些扁骨和不规则骨内,以及管状骨的皮质内及其内、外表面,骨质轮廓清楚,表现为散在多发局限性骨硬化区。镜下可见此硬化区由排列紧密的骨小板组成,边缘不整,骨板比正常骨小板稍厚,排列比较紧密,多与骨的长轴平衡,硬化区可以融合成一较大的致密块,大小 $0.2\text{ cm}^2 \sim 2.0\text{ cm}^2$ 。骨质炎症、坏死、病理骨折或恶变与本症无关。

影像学表现:本组病例骨斑点2例多发,2例稀少,发病部位以骨盆骨为主,4例骨盆骨均可见病灶,仅1例(病例2)于四肢大关节周围有散在大小不等骨斑点,大小 $0.2\text{ cm}^2 \sim 2.0\text{ cm}^2$,以 $0.5\text{ cm}^2 \sim 0.8\text{ cm}^2$ 者居多,最大为 $1.5\text{ cm} \times 3.0\text{ cm}$ 。形态以圆形、类圆形为主,少数呈不规则形、条形、长圆形,最大骨斑点呈手指状。骨斑点密度高而不均,边缘大多清晰可辨,部分边缘模糊不清,未见中心密度低呈环形者。骨斑点数量多少不等,本组2例仅骨盆区(包括双髌)之骨斑点就多达90余个。病例2双膝关节周围骨斑点多达60余个,而病例3仅在右髌骨有一粒较大骨斑点,病例4在右髌骨及右股骨颈亦见一大一小骨

斑点(大者呈手指状,约 $1.5\text{ cm} \times 3.0\text{ cm}$),酷似骨岛。本组影像表现与文献^[1]报道多有不同。

诊断和鉴别诊断:骨斑点症的诊断主要根据X线表现,典型的表现为圆或椭圆形的致密斑点,边缘清楚,密度均匀,最好发于长管状骨的骨骺、干骺和腕、跗骨、骨盆以及肩部,两侧对称分布,大小 $0.2\text{ cm}^2 \sim 2\text{ cm}^2$ 。因本病属骨硬化类疾病,须与以下同类疾病鉴别:①蜡泪样骨病,不规则长条状或斑片状致密影,病灶多发呈非对称性,软组织内可显示骨质沉着;②纹状骨病,多见于10~15岁的男性,四肢长骨干骺端为好发部位,不累及骨骺;③干骺软骨发育异常,Jansen型斑点状钙化仅见于干骺区,病灶多发对称,钙化点小而规则,干骺端膨大而边缘不整;④点状骨骺发育异常是多发性骨骺发育异常的先天型,常见于1岁以内婴儿,少数可见于幼儿或儿童期,病变仅限于骨骺区,病灶多发,斑点小、对称,身材矮小;⑤石骨症,以全身骨骼密度显著增高、两侧髌骨可见同心圆骨硬化波纹为特征;⑥成骨性转移瘤,有原发灶,病灶大小、形态不一,呈非对称性分布,临床症状明显,好发部位为躯干骨及四肢骨近端,生化检查阳性。

参考文献:

- [1] 徐德永,王世平,董洋福,等.骨斑点症(附16例平片和CT分析)[J].现代医用影像学,1996,5(1):3-7.
- [2] 吉金钟,王勇,翟跃杰,等.骨斑点症的影像学诊断(附4例报告及文献复习)[J].China JMIT,2001,17(11):1118-1120.
- [3] 徐德永.实用体质骨病学[M].北京:人民卫生出版社,1998.267-273.
- [4] 王琨华,刘东风,苏惠群,等.家族骨斑点症2例[J].中国临床医学影像杂志,2000,11(5):515-516.

(收稿日期:2004-06-25 修回日期:2004-09-06)