

石骨症一例

李慧娟, 肖刚, 邓全成

【中图分类号】R814; R681.1 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2006)02-0207-01

病例资料 患者,男,33岁,双侧髋部疼痛3年余,无其它不适。体检:身高185 cm,方颅,两眼距稍远,智力正常,贫血貌;心肺未见异常,肝剑下5 cm,脾肋下6 cm。体温37.2℃,脉搏98次/分,血压17/11 kPa。B超示肝脾大,门静脉宽约17 mm,脾静脉宽约14 mm。实验室检查:红细胞 $3.3 \times 10^{12}/L$,血红蛋白50 g/L,白细胞 $5.0 \times 10^9/L$,血沉85 mm/h,碱性磷酸酶133 U/L,血钙2.1 mmol/L,血磷1.37 mmol/L,尿酸220 mmol/L。其家族成员未见相同症状。

X线片示全身长管状骨密增高,骨髓腔变窄,骨小梁密集,部分骨小梁结构消失。以骨端及承重部位最为明显(图1);短骨及不规则骨多呈致密改变,呈双侧对称性。关节间隙正常,骨关节周围软组织未见异常。颅内、外板及板障增厚,密度增高,颅底骨质硬化,以中颅窝最为明显;蝶鞍的前、后床突增厚,呈杵状,蝶鞍大小正常(图2)。颅骨血管压迹加深,脑膜中动脉压迹异常清晰。乳突密度增高,乳突小房气化差。鼻窦窦腔缩小,窦壁骨质密度增高。上、下颌骨致密如大理石样。双侧肋骨状如白粉笔,骨纹及髓腔基本消失。腰椎椎体及附件密度增高,以附件的上下关节突最为明显,非承重部位(如横突及棘突)相对正常(图3)。髌骨、坐骨及耻骨致密,骶骨相对正常。

讨论 石骨症又称 Albers-Schönberg 病、大理石症、石骨病、全身性脆性骨硬化和粉笔样骨病,是一种少见的先天性骨发育障碍性疾病;属于常染色体遗传病,可分为常染色体显性遗传(良性)和常染色体隐性遗传(恶性)两种。良性多见于成人,恶性者多见于儿童。临床多以贫血及肝脾大为特点,此病多累及全身骨骼。病理机制是钙化的软骨和新生骨不能正常吸收或吸收缓慢,逐渐形成弥漫性硬化。骨的功能性结构通过骨吸收和骨沉积交替完成正常代谢。由于骨吸收障碍,不能形成功能性结构(正常的骨小梁结构),因而骨虽致密但不坚固,易发生骨折。骨髓腔狭小或闭塞,骨髓含量少而导致进行性贫血。本例属于良性石骨症,X表现为全身对称性骨质硬化,骨硬化尚有如下特点,即以承重部位骨密度增高明显,非承重部位如腰椎的横突、棘突及骶骨、股骨大转子密度相对正常。表现是否为石骨症的共性特征有待进一步总结。本病应与下列疾病鉴别。①氟骨症:表现为躯干骨骼受累严重,四肢较轻,骨骼周围韧带常有钙化,应结合职业和地区性发病特点。②成骨性骨转移瘤:表现为非弥漫性小片状骨硬化,不对称,多有原发肿瘤病史。③原发性骨髓纤维化症:表现为普遍硬化,但密度不均,有时呈磨玻璃样变,多伴有肺间质改变。④极少数成人慢性白血病:晚期表现为广泛骨硬化,结合临床可鉴别。

作者单位:432100 湖北,孝感市万山医院放射科(李慧娟);432100 湖北,孝感市中心医院放射科(肖刚、邓全成)
作者简介:李慧娟(1982-),女,湖北孝感人,医师,主要从事骨关节影像诊断工作。



图1 左股骨及胫腓骨正位。左股骨及胫腓骨骨密度增高,以骨端明显,髓腔变窄。图2 头颅侧位,颅盖及颅底骨质增生、硬化,板障消失。鼻窦腔缩小,乳突蜂房消失。图3 腰椎X线片示腰椎体、椎弓根及上下关节突密度增高。a)正位片;b)侧位片。

参考文献:

- [1] 王云钊. 中华影像医学-骨肌系统[M]. 北京:人民卫生出版社, 2002. 662-663.
- [2] 裴京哲, 赵海, 程晓光, 等. 石骨症合并骨肉瘤[J]. 中华放射学杂志, 2004, 38(1): 101-102.
- [3] 朱宪彝. 代谢性骨病 X 线诊断[M]. 天津:科学技术出版社, 1983. 205-212. (收稿日期:2005-03-26 修回日期:2005-06-26)