

多发骨骺发育不良临床影像学分析

刘国明, 荆霞, 董杰

【中图分类号】R814.41; R681.1 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2006)08-0868-01

多发性骨骺发育不良(multiple epiphyseal dysplasia, MED)是一组临床少见的骨发育障碍性疾病,属体质性骨病,主要为四肢骨骺的发育异常,突出的临床表现为短肢型侏儒和骨关节畸形。本文报道 5 例均有典型的影像学征象和详细的临床实验室检查。

病例资料 5 例中女 4 例,男 1 例,年龄 10~15 岁,平均 13 岁;其中 2 例为同胞兄弟。询问病史均无家族发病史。主要临床表现为在幼儿早期学步晚或不愿站立,3~6 岁后行走时感腰部及大关节疼痛,10 岁后症状加重,活动后易疲劳,行走不稳或呈鸭步,各关节均有不同程度的运动受限。身高 110~140cm,身高增长缓慢,较同龄人矮。体检:所有病例听力及智力正常。

采用 500mA 岛津 CR 照相系统对 5 例 MED 行全身 X 线检查,采用 GE 多层 CT 检查髋关节 2 例。

影像学表现:本组病例均有不同程度的关节畸形。髋内翻 5 例,踝外翻 4 例,腕外翻 3 例,膝外翻 2 例,肘外翻 2 例,扁平足 1 例。实验室检查:血钙,血磷,碱性磷酸酶,肝、肾功能及尿酸性粘多糖定性等均在正常范围内。影像学检查具有特征性。四肢骨关节对称性发病,累及股骨头、肱骨头、大粗隆骨骺、股骨远端(图 1)、尺桡骨远端、掌(指)骨(图 2)、股骨远端、胫骨近端(图 3)、胫骨远端(图 4)等骨骺均出现碎裂不规整,部分硬化;髋、膝、肘、踝等大关节周围软组织肿胀;脊椎骨未见明显改变,仅胸腰段部分椎体轻度楔形变,所有椎体间隙均无异常。

讨论 多发性骨骺发育不良又称 Catel's 病、遗传性内生骨软骨发育障碍等。1937 年 Ribbing 首次报告,1947 年 Fairbank 对本病作了详细的叙述,首次将其命名为(epiphyseal dysplasia multiplex, EDM)。1956 年 Shephard 更名为 MED^[1]。其临床表现复杂,是一种遗传性骨软骨发育不良疾病,临床特点是轻中度身材矮小和早期发作的骨关节炎。随着分子生物学技术的飞速发展,DNA 多态性连锁分析及直接测序等方法的广泛应用,使本病的遗传学研究取得了重大进展,不断发现与 MED



图 1 股骨头骨骺扁平碎裂,髋内翻畸形,髋臼硬化,大粗隆骨骺不规整。

图 2 尺桡骨远端、掌指骨等骨骺形态不规则,边缘毛糙。图 3 股骨远端、胫骨近端骨骺节裂,膝关节呈“O”型。图 4 胫骨远端骨骺呈楔形,踝关节外翻畸形。

紧密连锁的多态性标记及基因位点。最新资料表明该病具有明显的遗传异质性,遗传方式以外显完全的常染色体显性遗传为主,少数隐性遗传。Lachman 等^[2]报道患者体内软骨低聚物基质蛋白异常(COMP)与病变的发生、发展密切相关;Nakashima-E 等^[3]报道包括胶原 IX 型基因在内的 6 种基因变异与 MED 疾病发生有关。

临床上男、女均可发病,出生时正常,通常在 3 岁后出现四肢关节对称性疼痛和运动障碍,骨关节早发退变,青春后期随年龄增长症状可改善,患者最终身高轻度矮小或正常,智力不受影响。

目前临床通用描述的分型为 3 型^[1]:一型为 Ribbing 型,即轻型,特点有身材矮小,骨骺扁平,髋关节早发骨关节炎,轻微腕关节受累或没有;另一型为 Fairbank 型,即重型,其特征是侏儒,手脚指趾短粗,多个关节呈现小骨骺,尤其是髋关节。还有一类未分类型 MED。

结合本组资料, MED 影像学特征有以下 4 点:①对称性多

作者单位:250014 山东,千佛山医院影像科(刘国明、董杰);
250000 山东,省医学影像研究所(荆霞)

作者简介:刘国明(1972—),男,山东济南人,住院医师,主要从事医学影像工作。

发性骨骺受累为本病的主要特征,病变主要位于 2 次骨化中心,骨骺生长延迟、发育不良,形态碎裂或呈斑点状、密度可增高。本组 5 例患者全部对称性发病,全身二次骨化中心多受累,以持重骨关节表现明显。②关节畸形常见,以持重关节为著,髋关节为本病必然受累部位^[2]。本组资料 5 例均出现程度不同的骨关节畸形,以髋、膝、踝等关节显著。③骨性关节炎出现较早,因骨骺变扁、碎裂,常见髋内翻、踝外翻、肘外翻、腕外翻等改变,关节软骨较早发生退变,关节周围软组织肿胀。④脊柱骨骨骺的软骨发育多受累不明显,可有轻度异常。CT 断层检查能较好地显示骨骺形态及其内密度改变,能较早发现病变。

鉴于本病的临床鉴别较为困难,现阶段实验室检查无显著特异性,有学者 Makitie 等^[4]提出 MED 的诊断主要依靠典型的 X 线特点与临床表现。该病应与以下短躯干性侏儒鉴别^[5]:①点状骨骺发育不良。骨骺出现多个骨化中心,密度增高,斑点布满全骺;本病在出生后即有改变;②克汀病。骨成熟严重延迟,长骨骨骺呈点状分布,但发病多不对称;③脊柱骨骺发育不良。这是一组同时累及脊柱和管状骨骨骺的软骨发育异常疾患,具有高度的遗传异质性,因发病时间不同,可分为早发型和

晚发型。临床表现为短躯干侏儒,四肢关节对称进行性肿痛、挛缩曲区畸形等,但脊椎骨骺发育不良、椎体形态不规则是本病的典型特征,易与 MED 鉴别。

参考文献:

- [1] 刘晓梅,麻宏伟. 多发性骨骺发育不良遗传学研究进展[J]. 国外医学:遗传学分册,2001,24(6):292-295.
- [2] Lachman RS, Krakow D, Cohn DH, et al. MED, COMP, Multilayered and NEIN: an Overview of Multiple Epiphyseal Dysplasia[J]. Pediatr Radiol, 2005, 35(2):116-123.
- [3] Nakashia H, Kitoh H, Maeda K, et al. Novel COL9A3 Mutation in a Family with Multiple Epiphyseal Dysplasia[J]. Am J Med Genet A, 2005, 132(2):181-184.
- [4] Makitie O, Mortier GR, Czarny RM, et al. Clinical and Radiographic Findings in Multiple Epiphyseal Dysplasia Caused by MATN3 Mutations: Description of 12 Patients[J]. Am J Med Genet, 2004, 125(3):278-284.
- [5] 王云钊,曹来宾. 骨放射诊断学[M]. 北京:北京医科大学、北京协和医科大学联合出版社,1998. 962.

(收稿日期:2005-09-25 修回日期:2005-12-30)

· 经验介绍 ·

CT 机冷却系统故障的处理措施

徐自跃, 李方志, 汪生好, 邓宏

【中图分类号】R814.3 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2006)08-0869-01

故障现象 本院 Somatom Volume Access CT 机,在扫描中突然显示屏提示 overheated gantry is disabled (机架过热,无法扫描)。经查看水冷却系统(water cooling system, WCS)柜不工作时水压表为 0.7Bar(正常为 1.5~2.4 Bar),WCS 柜工作时水压表为 2.0Bar,说明冷循环系统有水压过低现象,需加水。

处理措施 准备两根软水管、一个塑料盆和 3 个卡子。切断 WCS 柜断路器 F14 在 PDC 柜上。在 WCS 柜进水管和排水管的下方放一塑料盆,以便接溢水。将一根软水管一端接 WCS 柜进水管接头另一端接自来水管龙头;再将另一根软水管一端接 WCS 柜排水管接头另一端放入塑料盆中。并将接到 WCS 柜进水管接头和自来水管龙头及 WCS 柜排水管接头一端软水管用卡子卡紧防止漏水。先打开自来水龙头、再打开 WCS 柜进水管开关,看

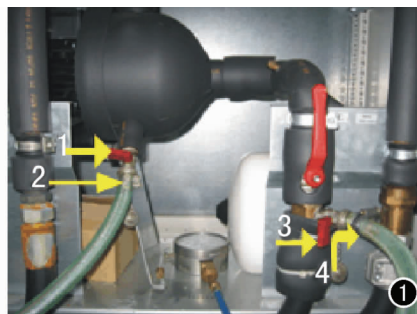


图 1 WCS 柜工作示意图。1 排水管开关;2 排水管接头;3 进水管开关;4 进水管接头。

水压表由 0.7Bar 逐渐升高,同时将 WCS 柜排水管开关打开,排出多余气体,以便充分进水。看水压表不能再升高处于动态平衡状态为止。先关排水管开关、再关进水管开关、最后关自来水龙头(图 1)。

通过给 WCS 柜加水后,WCS 柜不工

作时水压表由原来 0.7Bar 升至 2.1Bar, WCS 柜工作时水压表由原来 2.0Bar 升至 3.7Bar,此时 CT 能长时间正常工作。

对由该 CT 机出现 overheated gantry is disabled 故障原因可能如下:CT 机架内 3 只风机分别是 E304、E305、E306 停转使机架内空气不能循环;进入机架内的进水电磁阀坏了,使冷水不能通过;冷却系统故障(压缩机不制冷);冷水管内的水压太低、水流状态不好。经分析检查后确认是水压过低造成冷水无法循环致使机架过热。本院 CT 机使用近 4 年了,可能是水管接头有微渗水现象最后造成水压过低。平常要注意 WCS 柜水压表的状态,发现水压不够时立即加水,以免再发生此现象。螺旋 CT 机出现冷却故障时应分清故障类型,及时处理。以上方法简单易行仅供同行参考。

(收稿日期:2005-12-12)

作者单位:416000 湖南,湘西自治州人民医院 CT 室

作者简介:徐自跃(1960-),男,湖北汉阳人,主管技师,主要从事影像技术工作。