

Albright 综合征一例

· 病例报道 ·

付彩文, 王文兰

【中图分类号】R681; R814.3 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2009)05-0576-01

病例资料 患者,女,9岁,因右下肢畸形、步态不稳3年,伴疼痛半年来诊。患者4岁起出现阴道不规则流血,每年2~3次,每次3~4天。5岁出现两侧乳房发育。同年查出甲状腺功能亢进,口服药物治疗。于6岁起出现步态不稳,右下肢畸形,半年前出现疼痛,时好时坏,近日加重。患者父母健康,其弟体健。否认家族中结核等传染病史及糖尿病等遗传病史。

体格检查:身高128 cm,体重26 kg,蹒跚步态,面部、背部及前胸部大片褐色皮肤色素沉着,甲状腺Ⅰ度肿大、质软,未闻及血管杂音。心率108次/分,率整,各瓣膜听诊区无杂音。两侧乳房隆起,乳晕扩大,深褐色,有乳核,呈tannerⅢ级。外阴色素沉着,阴蒂增大,呈TannerⅡ级。右小腿弯曲畸形,压痛不明显,右膝关节活动正常。

行右胫腓骨正侧位X线片示:右胫骨增粗、弯曲,骨皮质变薄,髓腔呈磨玻璃密度改变伴片状低密度影,部分骺线接近愈合(图1a、b)。追加右股骨正侧位片示发现同样病变(图1c)。X线诊断为:右股骨及右胫骨骨纤维异常增殖症。

实验室检查:血钙2.14 mmol/L,磷1.91 mmol/L,ALP 67 U/L,TT3 3.43 nmol/L,TT4 109.3 nmol/L,FT3 12.1 pmol/L,FT4 31.5 pmol/L,TSH 3.8 mU/L。临床诊断:Albright 综合征。

讨论 骨纤维异常增殖症亦称骨纤维性结构不良,系正常骨组织被异常增生的纤维组织所代替的一种疾病。可单骨、多骨、单肢或单侧多发。若同时并发皮肤色素沉着、性早熟,则称为Albright或McCune Albright 综合征^[1]。

本病主要由基因突变引起,发病年龄1~39岁,女性略多于男性,临床表现为:①皮肤色素沉着:常见于口唇、背部、腰部、臀部及大腿部。呈褐色或咖啡色,不高出皮肤,小片状或大片状。大部分出生时即存在,发生率可达80%。本病例出生时于面部、背部及前胸部有大片褐色皮肤色素沉着;②内分泌紊乱:包括性早熟、脑垂体功能障碍(巨人症及肢端肥大症)、甲状腺功能亢进、柯兴氏综合征等,其中以女性性早熟最常见。本病例4岁即有月经来潮,之后有第二性征过早发育。同时又有甲状腺功能亢进;③骨纤维异常增殖症:常为单侧多骨型,在婴儿期即可发病。多发生于下肢,常见下肢弯曲畸形、跛行和局部疼痛,易合并病理性骨折。发生于颅面部可表现为“骨性狮面”,严重者可出现视力减退、失明及颅神经受压症状。本病例右侧股骨、胫骨出现骨纤维异常增殖症表现,属单侧多骨型。



图1 a) 右胫腓骨正位片示右胫骨增粗,骨皮质变薄,髓腔呈磨玻璃密度改变伴片状低密度影(箭),部分骺线接近愈合; b) 侧位片示右胫骨弯曲畸形(箭); c) 右股骨弯曲,皮质变薄,髓腔内见多发囊状低密度影及磨玻璃密度病变(箭)。

影像学表现为单侧多骨型骨纤维异常增殖症^[2,3];④发生于四肢长管状骨者,近段好发,开始于干骺或近侧骨干,在骺板愈合前,常不跨越骺板,表现为各种形态的密度减低和骨弯曲畸形,发生于股骨近端者,使股骨颈弯曲,酷似“牧羊人手杖”^[4];⑤发生于颅面骨者,主要表现为板障膨大、增宽,外板增厚和囊状改变,正常骨结构消失而呈磨玻璃样或明显硬化。

常并发骨骼畸形和病理骨折。以下肢明显,股骨和胫骨最常见,病理骨折可反复多次发生,一般骨折处骨膜增生和骨痂形成较少。极少数可恶变为骨肉瘤、骨纤维肉瘤、软骨肉瘤和巨细胞肉瘤,其中以骨肉瘤最多。国内统计恶变率为2%~4%。表现为放射状骨针、溶骨性破坏、软组织肿块。

鉴别诊断:①甲状旁腺功能亢进,周身普遍骨质稀疏同时可见多发囊变或局限性破坏区,边缘锐利。实验室检查血钙高、血磷低、碱性磷酸酶可升高。②畸形性骨炎,多见于成人,长管状骨增粗弯曲,骨皮质增厚,松化分层,与正常骨交界处呈V字形,骨小梁粗大成网眼状。颅骨改变是外板呈绒毛状增厚,内有虫噬状骨破坏,碱性磷酸酶显著升高。③非骨化性纤维瘤,多发于胫骨干骺端,偏心性生长,呈多囊分叶状透亮区,有硬化缘。④内生软骨瘤,常见于手足小骨的多发病变,病变内有斑点状钙化。⑤骨巨细胞瘤,好发于长骨骨端,特别是骨突起部位,呈偏心膨胀性生长,内有纤维间隔,周围无骨质硬化,范围较局限。

参考文献:

- [1] 胡亚美,江载芳. 诸福棠实用儿科学[M]. 北京:人民卫生出版社, 2003. 2351.
- [2] 白人驹. 医学影像诊断学[M]. 北京:人民卫生出版社, 2005. 730-732.
- [3] 陈炽贤. 实用放射学[M]. 北京:人民卫生出版社, 1998. 984-988.
- [4] 吴在德,吴肇汉. 外科学[M]. 北京:人民卫生出版社, 2003. 944-945.

(收稿日期:2008-12-24 修回日期:2008-12-31)

作者单位:056400 河北,涉县医院放射科

作者简介:付彩文(1972-),男,河北涉县人,主治医师,主要从事CT、X线影像诊断工作。