

高磷酸酯酶症临床与影像学表现两例

王宏哲, 任国建, 郭建荣, 牛伟民, 王文广, 朱景春, 张建锋

【中图分类号】R814.44; R814.42; R596 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2011)12-1337-02

高磷酸酯酶症首先由 Bakwin 于 1956 年报告,至 1985 年为止共有 25 例,国内只有曹来宾在 1985 年报告 2 例^[1,2],经在互联网搜索无其他人报告。该病属于体质性骨病的范畴,命名混杂,又称青年性畸形性骨炎、青年性骨皮质肥厚畸形、家族性骨扩张、慢性进行性骨扩张并磷酸酯酶过多症、慢性特发性磷酸酯酶过多。1983 年巴黎会议命名为骨扩张并磷酸酯酶过多症 (osteoectasia with hyperphosphatasia)^[3]。

病例资料 患者,女,分别为 20 岁和 18 岁的两姐妹,经我院门诊 DR、CT 及实验室检查等诊断为高磷酸酯酶症。患者姐妹俩身高、体重分别为 160cm、144cm 和 47kg、24kg,走路跛行,步态不稳,听力减退,智力渐下降,软组织发育不佳,无弹性,头晕、心悸、气短、胸闷、耳鸣、消瘦、乏力、食欲不振、多汗、易热、精神萎靡习惯性双下肢水肿(多为下午)。双小腿浅表静脉曲张,全身皮肤无出血及色素沉着。甲状腺不肿大、全身浅表淋巴结正常。无月经来潮史。

头颅:头偏大,满月脸,下颌骨膨大,颈部浅表静脉曲张,“熊猫眼”、眼间距离增宽、眼球突出,巩膜不蓝,角膜周边无白色小硬化环出现,口唇紫绀、磨牙齿渐进性脱落。

四肢:双手指外观正常,双上、下肢外观明显增粗、呈“棒状”表现,触之无软组织内肿块,X 型腿、四肢关节强直、活动受限,不能完全下蹲。

循环系统:二尖瓣面容,不能平卧,只能呈半卧位姿态。叩诊心界增大,心脏听诊胸骨左缘二三肋间隙可闻及喷射性收缩期杂音,心电图:ST-T 异常,病理性 Q 波出现。

第二性征表现:乳房不发育,臀部肌肉不发育。无月经来潮,16 岁开始有周期性下腹胀痛、手足心发热不适、面部潮红、大便开始段表面带血,属于子宫内膜异位症的典型表现。

实验室检查:碱性磷酸酶(L) 368 U/L,血清无机磷 1.70 mmol/l,血清总钙 2.41 mmol/l。三碘甲状腺原氨酸 0.916 ng/ml,甲状腺素 57.924ng/ml;促甲状腺激素 11.585IU/ml。甲状旁腺激素测定:正常。生长激素 1.300 ng/ml。

直接数字化 X 线检查(DR)表现(图 1~6):头颅、胸部、颅穹窿骨致密增厚,密度增大,板障层硬化,斜坡上升,岩骨抬高,乳突气化分房消失,蝶窦气房消失,蝶鞍变小,鞍底硬化,鞍背竖起,前后床突增大,各经线测量后:确定颅底凹陷。头颅矢状缝增宽,并有缝间小骨,人字缝亦增宽,下颌颈部、角部、外支均增大,骨质密度减低;肺野纹理稀少呈“贫血肺”,心影增大,右心缘“双重征”阳性表现,肺动脉主干段隆起突出。X 线考虑法洛四联症或室间隔缺损,摄入片内的肩关节盂及喙突呈网状表现,有增大扩张改变。

作者单位:744400 甘肃,灵台县人民医院放射科
作者简介:王宏哲(1957—),男,甘肃灵台人,副主任医师,主要从事骨关节影像学诊断工作。
通讯作者:牛伟民, E-mail: NWM_012@163.com

腰椎骨盆,腰椎扁平,呈“夹心椎”改变。骨盆诸骨及髌骨呈广泛骨纹理缺失,呈现素描表现,髌臼边缘界限模糊,关节间隙显示不清,股骨头相对小、短,正常星芒状纹理消失,坐骨边缘呈线状。

股骨、胫腓骨、尺桡骨:骨干横径较正常成倍增宽,其中可见纵横交错的致密白线影,皮质变薄,骨髓腔扩张增宽,边缘呈不规则丘状、锯齿状、波浪状,由于胫腓骨同时相向扩张有酷似骨融合之改变。尺桡骨的远端、指骨及各骨骺尚未受累。

CT 表现(图 7、8):颅骨致密,颅骨板增厚,达 3 cm。板障消失,颅骨结构比例失调,颅底所示各孔、裂明显变小,以卵圆孔为显著,内听道变窄、变短呈锥形孔样表现,上颌窦腔狭小,各脑室、脑池位置、大小正常,脑实质密度均匀,皮质受限,脑回显示模糊。

讨论 本病是一种罕见常染色体隐性遗传性疾病,以磷酸酯酶增高,全身骨骼扩张为其特征。骨小梁周围成骨细胞和破骨细胞均增生,正常哈氏系统和骨皮质消失,是其最基础的病理改变^[4,5]。

骨髓腔增粗扩张,合并心脏增大,牙齿脱落等 90% 以上的表现,与曹来宾的报道相一致的。Lanca 氏于 1978 年首先以放射性核素^{99m}Tc 全身扫描作闪烁摄影检查,发现颅骨、脊柱、肋骨、骨盆和长骨放射性核素增高,而在于手足则轻微,这与 DR 表现相一致。骨干增粗,横径增加,骨髓腔增宽,皮质消失,骨中有囊状、丝棉状、网眼状致密横线。四肢的骨骺出现与闭合正常,仅见先期钙化带致密;长管状骨无弯曲畸形。有学者报告的 10 例中 4 例为同胞姐妹患病,还有家族三姐妹患者,父母健康,嫡系旁亲属中亦无显性遗传表现,与本报道相一致。

全身广泛性骨扩张、膨大、渐进性加重、智力下降,合并视力、听力减退、心脏增大等是本症的基本症状与体征。血清碱性磷酸酶增高是本病的诊断金标准之一,它的增高表示骨骼活动旺盛,骨代谢增加,骨极度扩张破坏不易发生骨折的机理是骨胶原更新量增加,而代替了骨组织,增加了骨的柔性,该病与骨纤维异常增殖症相反,后者骨细胞被大量的纤维组织取代之后,骨的脆性增加,容易形成骨干弯曲畸形、骨折。

鉴别诊断:①骨纤维异常增殖症,主要为单侧受累,很少对称发病和普遍性骨骼受累;常合并性早熟和皮肤色素沉着、巩膜发蓝、角膜有硬化环(satutn 环);碱性磷酸酶不增高。②进行性骨发育异常^[6],只侵及长骨骨干,不涉及干骺或骺端;骨皮质向外增厚并且致密,骨髓腔变窄;碱性磷酸酶、血清钙、磷正常。③甲状旁腺功能亢进:全身性骨骼呈脱钙表现,骨外形正常,骨横径不增宽,临床有全身深部疼痛(骨疼痛)、及泌尿系结石表现,血清钙、磷比例失调,血钙增高,甲状旁腺素异常。④致密性骨发育不全^[7]:均匀性侏儒表现,容易发生骨折是致密性骨发育不全的主要临床特征;影像学表现为全身性骨骼密度弥漫性增高和多发性骨发育不全。



图 1 上肢 X 线片示尺桡骨横径增宽, 皮质变薄, 广泛网眼状。图 2 下肢 X 线片示股骨横径增宽, 皮质变薄, 广泛网眼状。图 3 下肢 X 线片示胫腓骨横径增宽, 皮质变薄, 广泛网眼状。图 4 胸部 X 线片示心脏增大, 呈梨形。图 5 头部 X 线片示颅骨密度增高, 颅板增厚, 下颌骨膨大, 并有缝间小骨。图 6 腰椎呈“夹心”椎, 髌骨呈砂网状表现。图 7 头部 CT 示颅底孔变小, 卵圆孔明显变小, 内听道狭窄。图 8 头部 CT 示颅板增厚, 脑实质受限。

本文报告的 2 例高磷酸酯酶症患者的临床表现更为典型, 其特点是: 嫡旁系血亲第四代之女, 18~20 岁, 骨骼 DR 表现典型, 无长管状骨弯曲畸形, 磷酸酶增高, 合并先心病及子宫内膜异位症, 牙齿脱落, 第二性征不发育, 智力低下, 渐进性耳聋, 掌、指骨及掌指骨骺正常, 无病理性骨折。

注: 经口服骨肽治疗后, DR 观察, 骨密度增加, 骨质疏松明显改善。

参考文献:

- [1] Beighton P, Cremin BJ. Sclerosing. bone dysplasias[M]. Berlin: Springer, 1980: 33-137.
- [2] 曹来宾, 王子巨, 徐爱德, 等. 高磷酸酯酶症的 X 线诊断[J]. 临床放射学杂志, 1985, 4(6): 291-294.

- [3] 姜兆侯, 姜照帆, 张书盛. 体质性骨病 X 线诊断学[M]. 中医古籍出版社, 1990: 44.
- [4] 李景学, 孙鼎元. 骨关节 X 线诊断学[M]. 人民卫生出版社, 1999: 435.
- [5] 曹来宾. 骨与关节 X 线诊断学[M]. 山东科学技术出版社, 1981.
- [6] 李彦格, 崔建岭, 等. 进行性骨干发育异常[J]. 中华放射学杂志, 1995, 29(11): 798-800.
- [7] 段庆红, 焦俊, 等. 致密性骨发育不全[J]. 实用放射学杂志, 2010, 26(7): 942.

(收稿日期: 2010-11-01 修回日期: 2011-01-17)