

马德隆畸形 2 例

张欣荣, 宋建兵, 韩莉

【关键词】 马德隆畸形; 放射摄影术

【中图分类号】 R682.1+5; R445.4 【文献标识码】 D 【文章编号】 1000-0313(2018)02-0222-01

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2018.02.025

马德隆畸形又称屈腕畸形^[1],系罕见疾病,本院发现 2 例(系姐妹两人),报告如下。

病例资料 病例 1,女,33 岁,身高 150 cm。以左腕扭伤伴疼痛、活动受限 1 个月为主诉于我院就诊。病例 2,女,35 岁,身高 148 cm,目前双腕无不适症状。查体示:2 人双侧前臂短粗,尺骨茎突明显向背侧凸起;除病例 1 左腕关节活动受限外,2 人余腕关节活动正常、无明显阳性体征。

病例 1 行双腕关节正、侧位 X 线平片示:双侧尺桡骨远端关节面向前臂中线侧倾斜,所成角度减小(正常约 150°),近排腕骨呈“V”字形排列,尺骨茎突向背侧突出(图 1)。病例 2 行双腕关节正、侧位 X 线平片示:双侧近排腕骨以月骨为尖端呈“V”字形排列,尺桡骨远端关节面所成角度变小,桡骨较短并弯曲,尺骨茎明显凸起,双腕骨质改变(图 2)。两病例临床均诊断为马德隆畸形。

讨论 马德隆氏畸形是一种罕见的先天性畸形,占有手部畸形的 1.7%^[2]。该畸形是由于桡骨远端骨骺内侧和掌侧部生长障碍,而外侧骨骺和尺骨发育正常^[3],导致桡骨变短弯曲、桡骨远端向尺侧和掌侧成角加大、下尺桡关节脱位以及继发性腕骨排列异常等,可伴有手的刺刀样掌侧偏斜和尺骨头半脱位^[3]。

通常意义上的马德隆畸形是真性型的,由先天或自发因素造成,多呈双侧对称性发病。先天性者即为家族遗传所致。国内学者曾对马德隆畸形患者进行家系调查,结果显示马德隆畸形为常染色体显性遗传。自发性者无家族遗传史,因自身某种基因突变而致病。如矮小同源盒基因(short stature homeobox contain-



图 1 病例 1,女,33 岁。a) 双腕关节正位片示双侧尺桡骨远端关节面所成角度变小,近排腕骨呈“V”字形排列; b) 双腕关节侧位片示双侧桡骨略短、弯曲,尺骨茎突向背侧突出。图 2 病例 2,女,35 岁。a) 双腕关节正位片示双侧尺桡骨远端关节面所成角度明显变小,近排腕骨以月骨为尖端呈“V”字形排列; b) 双腕关节侧位片示双侧桡骨明显变短且弯曲,尺骨相对较长,茎突明显突出于背侧。

ning gene, SHOX),它能调节软骨细胞增殖与凋亡间平衡,从而促进骨发育和身体生长。SHOX 杂合缺失突变会导致患者身材矮小、肢中部发育不良及腕部出现马德隆畸形等。佝偻病、腕部外生骨疣、多发内生软骨瘤等亦会使腕部骨骼呈马德隆畸形样改变,即假性型。

X 线平片和 CT 检查是马德隆畸形的主要诊断手段。马德隆畸形的主要 X 线表现为桡骨远端内侧和掌侧骨骺发育不良而外侧骨骺及尺骨发育正常所致的骨骼改变:①桡骨变短、变弯,尺骨相对变长;②尺桡骨远侧关节面所成角度变小(正常为 150°);③近排腕骨失去正常的排列次序与自然弧度而形成以月骨为尖端的锥形排列;④远侧尺桡关节间隙增宽、尺骨茎突向背侧移位,下尺桡关节脱位等。MRI 以其能显示 X 线检查所不能显示的一些韧带及骨骺畸形而成为检查本病的强有力的补充手段^[4]。

参考文献:

- [1] 齐树青,陈超,王海,等. 少见外生性骨软骨瘤致假性马德隆畸形一例[J]. 放射学实践,2013,28(6):698-699.
- [2] 张开富. Madelung 畸形的 X 线表现[J]. 重庆医学,2015,44(35):5024-5026.
- [3] 杨声坪,曹立颖,王建民. 马德隆畸形一例[J]. 中华手外科杂志,2013,29(3):146.
- [4] 王锐,曾庆玉,金光暉. 马德隆畸形 X 线及 MRI 诊断进展[J]. 中国医学影像学杂志,2014,22(1):51-52,55.

(收稿日期:2017-01-12 修回日期:2017-03-06)

作者单位:810001 西宁,青海大学附属医院放射科

作者简介:张欣荣(1981-),女,江苏人,主治医师,主要从事 X 线影像诊断工作。