

儿童进行性骨化性肌炎一例

于啸, 张欣贤, 辛涛, 徐超, 石爽

【关键词】 进行性骨化性肌炎; 儿童; 异位骨化; 体层摄影术, X 线计算机; 磁共振成像

【中图分类号】 R726.8; R814.42; R445.2 【文献标识码】 D 【文章编号】 1000-0313(2019)09-1054-02

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2019.09.025

开放科学(资源服务)标识码(OSID):

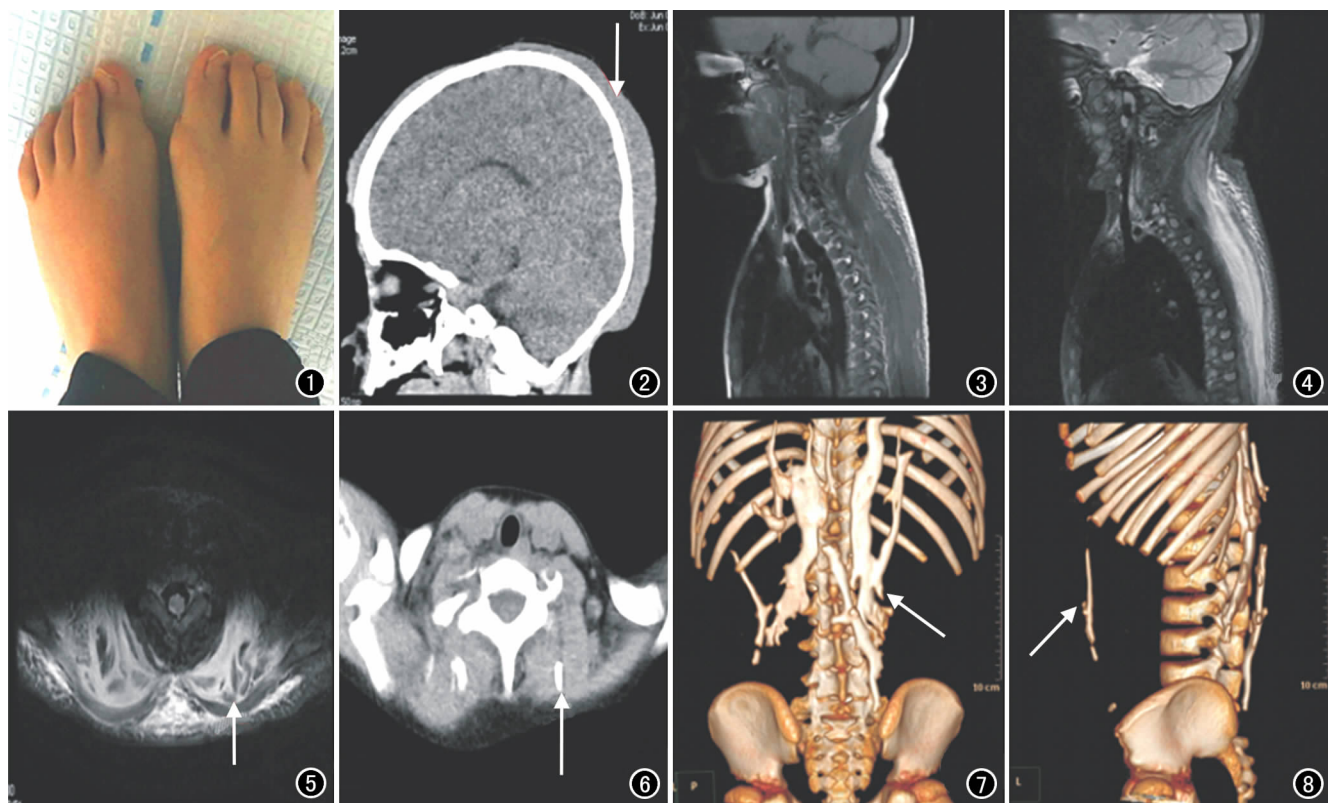


图 1 双足拇趾外翻畸形。图 2 头颅 CT 示头皮下广泛水肿(箭)。图 3 T_1 WI 示颈后部及背部皮下大片状低信号影。图 4 T_2 WI 示病变呈不均匀高信号影。图 5 T_2 抑脂序列示颈背部高信号影(软组织水肿), 内见极低信号区, 代表局部骨化组织(箭)。图 6 CT 示颈背部软组织内条形异位骨化影(箭), 与图 5 一致。图 7 CT 重建示背部多发条片状骨化影, 以脊柱中线区为著, 呈“枯树枝状”改变(箭)。图 8 CT 重建示腹侧皮下细条形骨化影。

病例资料 患儿, 男, 4 岁 8 个月, 3 年前头部外伤, 头皮血肿未予特殊处理, 数日后蔓延至整个头颈部。影像检查示头皮下广泛水肿, 颈后部、胸背部皮下广泛水肿。对症处理后软组织水肿消失, 数周后出现小结节状包块, 未予重视。自 2018 年开始, 患儿颈部、双侧腋下、背部发现多发质硬包块, 隆起于皮面, 范围

逐渐变大, 伴有双上肢及腰背部活动受限, 遂来我院就诊。追问病史: 患儿自幼走路不稳, 好摔伤, 双足拇趾较短小, 跖趾关节外翻(图 1), 其有一胞弟, 胞弟无特殊。2015 年 6 月头颅 CT 示额部及双侧顶部头皮血肿, 颅骨未见骨折(图 2); MRI 示颈后部及背部软组织增厚, 肌间隙及皮下见多发片状不均匀长 T_1 、长 T_2 信号影, T_2 抑脂序列示病变呈高信号, 内见条形低信号影(图 3~5)。2018 年 5 月胸腹部 CT 示双侧锁骨及肱骨近段见骨软骨瘤样改变, 双侧腋下、颈部、背部、胸腹壁皮下见多发不规则形骨密度影, 并与周围骨相连, 呈树枝状延伸, 以背部中线区为著(图 6~8)。

作者单位: 221000 江苏, 江苏省徐州市儿童医院医学影像科

作者简介: 于啸(1988—), 男, 江苏徐州人, 硕士研究生, 住院医师, 主要从事儿童 CT 及 MRI 诊断工作。

通讯作者: 张欣贤, E-mail: 410483531@qq.com

讨论 进行性骨化性肌炎(myositis ossificans progressiva, MOP)又称进行性骨化性纤维发育不良,是一种罕见的常染色体显性遗传、渐进性发展的结缔组织病,发病率低(1/200 万)。1692 年 Patin 描述 1 例患者为“枯树枝样人”,而后 Munchmeyer 首次报道该病,1868 年由 Busch 正式命名为 MOP。该病自 1692 年发现至今全世界仅报道 700 余例,我国报道较少。目前该病的病因尚未完全明确,较公认的是认为 MOP 与骨形态发生蛋白 4(bone morphogenetic protein 4, BMP-4)过度表达有关,2006 年发现 MOP 基因位于常染色体 2q23-24,编码 IA 型激活素受体(activin A type I receptor, ACVR1),是 BMP 受体。因此 ACVR1 基因突变可引起 BMP 异常激活,导致异位骨形成,进而发病^[1]。本病多在儿童期出现,男性多于女性,临床表现以先天性拇趾(指)畸形(双侧对称性拇趾短小外翻、手指弯曲畸形)、全身进行性软组织内异位骨化为特点。骨化出现具有一定规律:从上到下,从背部到腹侧,从近端到远端(躯干首发,四肢远端受累较晚);MOP 患者的异位骨化过程多自发出现,但感染、外伤、手术、肌肉注射亦可诱发,疾病晚期因骨化出现关节融合、进食困难、胸廓功能不全、呼吸困难,多数患者在 30 岁左右不能起床,基本丧失自主生活能力。相关研究报道 MOP 患者死亡年龄的中位数约为 41 岁^[2]。

MOP 的影像特点为多中心进行性的异位骨化,手足短管状骨的先天性畸形,脊柱强直和发育不良。病变钙化前的 X 线表现常无特征性,不利于早期发现及诊断;CT 可反映病变部位的软组织肿胀、与骨骼有关的异位骨化、骨骼畸形等,故较 X 线可早发现病变;MRI 能早期发现软组织内信号异常,但不具特征性, T₂ 抑脂序列较 T₁ WI、T₂ WI 可更清晰显示病变情况,表现为高信号区(软组织水肿)及极低信号区,代表局

部骨化组织^[3]。

MOP 经详细追问患者病史及查体,并结合特征性影像学表现,不难诊断;但如对本病认识不足,易被误诊为骨软骨瘤、筋膜炎、进行性骨发育异常、关节炎、创伤所致的异位骨化等,但上述疾病一般无典型的拇趾畸形表现,无特征性的骨化顺序。本例患儿自幼发病,头部外伤后软组织水肿蔓延至颈背部,随时间延长逐渐变硬、骨化,自上向下、自背部向腹部呈进行性发展,呈“枯树枝状”,双侧拇趾较短小、外翻畸形,与相关文献报道一致^[4]。

总之,本病临床罕见,容易误诊,目前尚无有效的治疗方法,预后差。因此当小儿发现先天性拇趾(指)畸形,存在进行性全身软组织包块,影像学检查提示多中心进行性异位骨化时,应考虑到本病可能。患者一旦确诊,应避免一切穿刺创伤及医源性损伤,防止继发感染,加重病情^[5]。

参考文献:

- [1] Kaplan FS, Xu M, Seemann P, et al. Classic and atypical fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP) phenotypes are caused by mutations in the bone morphogenetic protein (BMP) type 1 receptor ACVR1[J]. Human Mutation, 2009, 30(3): 379-390.
- [2] 柳媛, 朱佳, 赖建铭, 等. 进行性骨化性肌炎一例[J]. 中华儿科杂志, 2017, 55(3): 228-229.
- [3] Hagiwara H, Aida N, Maehida J, et al. Contrast-enhanced MRI of an early preosseous lesion of fibrodysplasia ossificans progressiva in a 21-month-old boy[J]. AJR Am J Roentgenol, 2003, 181(4): 1145-1147.
- [4] 张浩, 金大地, 景宗森, 等. 进行性骨化性肌炎 51 例中国文献报道的综合分析[J]. 中国临床康复, 2002, 6(22): 3384-3385.
- [5] Zaghoul KA, Heuer GG, Guttenberg MD, et al. Lumbar puncture and surgical intervention in a child with undiagnosed fibrodysplasia ossificans progressiva[J]. J Neurosurg Pediatr, 2008, 1(1): 91-94.

(收稿日期:2018-07-11 修回日期:2018-08-14)