

• 病例报告 •

进行性骨化性肌炎 1 例

刘朝阳 周小渔 戴 翼 周小兵 张雁兵 徐宏宇 万四红 赵 蕊

进行性骨化性肌炎(myositis ossificans progressiva, MOP)是一种罕见的遗传性、进行性结缔组织疾患。国内报道较少。作者近期收治 1 例,现报告如下:

患儿,女,6 岁 7 个月,2 个月前左前胸锁骨下有一质硬包块,压痛,初为鸡蛋大小,随后 1 个月发现左腹部有一条状质硬包块,右肩胛部及右前胸锁骨下多处质硬包块,进行性增大,非游走性,多处包块渐增大,1 个月来渐出现颈部及双上肢活动受限。体检:双侧前胸、肩背部、腹部扪及质硬包块,边界不清,活动性差,无明显压痛。左肩关节各方向活动障碍,被动活动障碍。左肘屈伸活动无受限。不能主动耸肩。前屈及后伸胸腰椎时明显受限,平卧起床需右手辅助撑起躯体。双足拇趾短小内翻。B 超提示:左侧胸部近肩关节、左侧腹部及左侧背部肌层软组织见杂乱回声肿块,胸部近肩关节肌层软组织内肿块,约 57 mm × 62 mm × 27 mm,左侧腹部肌层软组织内肿块,约 82 mm × 68 mm × 26 mm,左侧背部肌层软组织内肿块,约 37 mm × 30 mm × 11 mm,边界欠清,内部回声分布不均匀,见团块状强回声及片状低回声区,见丰富的血彩。CT 检查:左侧前胸壁软组织肿块影,约 72 mm × 31 mm 大小,密度均匀,未见明显钙化与脂肪灶,CT 值为 31 Hu,形态不规则,边界不清,未见明显包膜,肿块向上

达左侧腋窝,未伸入胸腔内。背部(棘突偏左侧)亦见椭圆形软组织肿块影,大小约 27 mm × 8 mm。入院诊断:全身多发肿块性质待查:①进行性骨化性肌炎?②纤维瘤?入院后 B 超:左前胸壁近肩关节、左下腹壁、右前胸壁部、右肩颈部及左肩背部局部肌肉组织增厚,回声稍增强,其内回声杂乱,肌纤维增粗,走行紊乱。其中左前胸壁及左肩背部增厚肌层内见散在不规则团块状强回声。彩色下上述部位组织内血彩较正常组织血彩稍增多。CT:双侧颈后部、肩背部、胸腹部、腰部、臀部肌肉和肌腱内见稍低密度肿块,与肌肉分界欠清楚,左背部、左胸部、右腰部和双侧臀部见条块状高密度影,CT 值约 360 ~ 446 Hu,增强后块影强化程度稍低于肌肉。右侧肩部和见肩胛骨较对侧高,所扫颈椎、胸腰椎和肋骨、骨盆诸骨骨质未见明显异常。两肺支气管血管束增粗增多、两下肺见条片状高密度影,边缘模糊。扫肝脾双肾未见明显异常。足正斜位(双侧)数字化摄影:足正侧位片双侧拇趾呈内翻改变,双侧拇趾近节趾骨变形,趾骨间隙变窄,双侧跖骨远端骨骺稍变形,右侧跖趾趾骨内缘密度欠均匀,边缘不规则。见图 1 ~ 5。该患者 ACVR1 基因第四号外显子序列分析,c. 617G > A 突变。

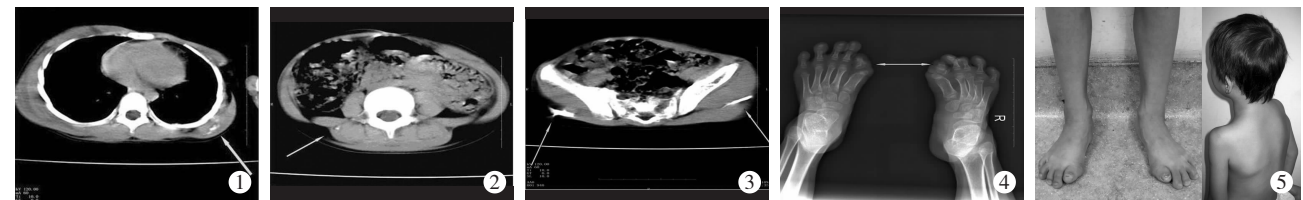


图 1 左背部肿块内见块状钙或骨化影。图 2 右腰部肿块内见块状钙化。图 3 双侧臀部肿块内见块状钙或骨化影。图 4 双侧拇趾呈内翻改变。图 5 双侧拇趾呈短缩、内翻改变,右肩胛部及右前胸锁骨下多处质硬包块。

讨论 MOP 是一种常染色体显性遗传、渐进性发展的结缔组织病。多发生于儿童,特征为筋膜、韧带、肌腱、关节囊及骨骼肌间隙中结缔组织进行性骨化,合并特殊骨骼畸形(主要是拇趾短大、外翻),导致关节活动受限、功能丧失,发病率约 1/2 000 000^[1-2]。病因未明,无明显性别差异,男性患者稍多^[3-5]。临床表现为特发性 - 骨骼畸形合并肌筋膜、韧带及骨骼肌异位骨化。各种骨骼畸形倾向于双侧对称性,足部大趾畸形最常见,此外手掌指骨、颈椎及股骨颈均可见畸形。软组织肿胀及骨化在大部分病例为自发性出现,小部分病例继发于外伤、骨折、手术创伤、活检、深部肌肉注射、不谨慎的穿刺以及牙科治疗。以肩关节和脊柱运动受限显著,全部 FOP 患者均有此表现,X 线片及 CT 可以提示骨化前软

组织肿胀、早期钙化沉着、异位骨化以及骨骼畸形。实验室检查一般无异常表现。已有学者成功定位 MOP 基因在 4 号染色体的长臂上(4q27 ~ 31)^[4]。患儿 ACVR1 基因第四号外显子序列分析,发现 c. 617G > A 突变,可诊断 MOP。本病在钙化发生后应与局限性骨化性肌炎、弥漫性钙质沉着症、多发性骨软骨瘤等鉴别。局限性骨化性肌炎多与创伤有关,局灶性发病,几周后出现斑点片状钙化,预后良好;弥漫性钙质沉着症表现为全身广泛皮肤、皮下软组织及浅肌层肌肉钙化,多分布在躯干及四肢,钙化环绕于四肢及躯干浅表,似壳状包裹,呈“石膏绷带征”;多发性骨软骨瘤为先天性骨骼发育异常,常累及软骨化骨的骨骼系统,以多发性外生性骨疣为特征性的家族性遗传性常染色体显性遗传病,不累及膜内化骨,不伴有其它软组织内的多发骨化及指(趾)骨的发育畸形。早期明确诊断对 MOP 患儿很有意义,可避免不必要的活检及手术。通过病史、体检及 X 线平片可明确诊断 MOP,治疗标准无统一意见,亦无有效治疗方法。(下转第 318 页)