

·病例报告·

小儿腹股沟嵌顿疝合并石骨症 1 例并文献复习



全文二维码 开放科学码

马明第 李昭铸 张泽楠 崔清波

【中图分类号】 R726 R657.8

石骨症 (osteopetrosis) 又称大理石骨、硬化性骨化病等, 是一种由于破骨细胞数目减少或功能缺陷导致的以骨吸收障碍为主的罕见遗传性代谢性骨病, 发病率约 1/100 000^[1], 最早于 1904 年由德国放射学家 Albers Schonberg 报道, 故又称为 Albers Schonberg 病^[2]。其典型临床特征为骨密度增高、骨骼畸形, 因其具有骨骼硬化的特点, 1926 年又被命名为石骨症。由于其发病率低, 临床比较罕见, 目前国内文献报道较少。哈尔滨医科大学附属第二医院收治小儿腹股沟嵌顿疝合并石骨症 1 例, 笔者结合文献复习, 旨在让更多小儿外科医生了解需要接受手术的儿童在合并石骨症的情况下应注意的问题和必要的术前准备。

患儿男, 9 岁, 主诉因右侧腹股沟及阴囊触痛性肿块 3 d 入院。3 d 前患儿突然出现腹股沟及阴囊区肿物, 哭闹剧烈, 肿物不可还纳, 未行特殊治疗。入院当天疼痛加重并伴有呕吐。患儿既往有石骨症病史, 以“右嵌顿疝、石骨症”收入院。患儿系第 1 胎第 1 产, 无其他遗传代谢疾病家族史; 右腹股沟斜疝 2 年, 因石骨症未予治疗。输血史: 曾多次输注血小板及红细胞。查体: 营养不良外貌, 牙齿发育不良, 双眼周皮下多处点状出血斑, 脾肿大。静脉采血处皮下青紫, 双下肢皮下瘀斑。右侧腹股沟及阴囊区触及包块, 大小约 2 cm × 2 cm × 1 cm, 硬度中等, 有触痛, 无法还纳入腹, 双侧阴囊可触及睾丸。胸片: 各肋骨骨密度增高, 均匀致密, 骨髓腔变窄消失, 部分肋骨见骨折线及骨痂影, 椎体呈夹心样, 肺纹理增多。初诊结果: 石骨症, 肋骨陈旧性骨折 (图 1)。腹部彩超: 脾增大, 脾厚 6.6 cm, 肋下 8.0 cm, 脾静脉内径 1.2 cm; 右腹股沟区及阴囊区扫查见 4.9 cm × 2.1 cm 混合性回声, 似肠管; 内环口 1.1 cm, 考虑嵌顿疝。实验室检查: 白细胞 11.5 × 10⁹ 个/L, 血小板 21 × 10⁹ 个/L, 血红蛋白 50 g/L, 血细胞比容 15.8%, 淋巴细胞 7.16 × 10⁹ 个/L。拟行急诊手术探查, 术前急备血小板 2 个治疗量, 备去白细胞红细胞悬液 2 单位, 血浆 200 mL。术中见疝内容物为大网膜及肠管, 血运良好予以还纳, 行疝囊高位结扎术, 但右阴囊仍较肿胀, 遂进一步探查, 右睾丸未见异常, 精索未见扭转, 但精索水肿明显,

精索血管迂曲、扩张, 考虑与精索反复受压影响回流有关。进一步探查腹股沟发现: 在已结扎的内环口外上方, 肌肉层深处可见一 3.5 cm × 1.5 cm × 1.0 cm 红色条索实性肿物 (图 2), 游离后完整切除送病理检查, 病理结果报告为淋巴结内髓外造血。术中见出血倾向, 及时止血, 出血量约 20 mL, 未予输血。术后患儿连续 3 d 输注白蛋白并予以抗炎补液营养支持治疗, 复查白细胞 7.8 × 10⁹ 个/L, 血红蛋白 70 g/L, 血小板 28 × 10⁹ 个/L, 符合出院条件。术后随访 10 个月, 斜疝无复发, 切口愈合良好。



图 1 胸部 X 线片示各肋骨骨密度增高, 均匀致密, 骨髓腔变窄消失, 部分肋骨可见骨折线及骨痂影, 椎体呈夹心样, 肺纹理增多, 初步诊断: 石骨症, 肋骨陈旧性骨折

Fig. 1 Chest radiography indicated osteoporosis and old rib fracture. Bone density of each rib increased and became homogeneous and dense. Bone marrow cavities narrowed and even disappeared. Fracture lines and callus shadow were visible in some ribs. Vertebral bodies appeared to have fillings and lung markings intensified



图 2 已结扎的内环口外上方肌肉深部可见一约 3.5 cm × 1.5 cm × 1.0 cm 大小红色条索实性肿物

Fig. 2 A red cord-like solid mass with a size of 3.5 cm × 1.5 cm × 1.0 cm was located deeply in muscle above high-ligated processus vaginalis

讨论 人体生长过程中, 骨的形态和结构通过成骨细胞的不断形成与破骨细胞的吸收来维持。骨的形成与吸收不平衡将导致以骨密度改变为特征的代谢性骨病, 研究显示

DOI:10.3969/j.issn.1671-6353.2020.03.018

作者单位: 哈尔滨医科大学第二附属医院小儿外科 (黑龙江省哈尔滨市, 150086)

通信作者: 崔清波, Email: cuiqingbocqb@163.com

石骨症的形成主要与破骨细胞的数目缺失和功能障碍有关^[3]。破骨细胞来源于造血干细胞,主要负责骨吸收。骨的正常吸收必须具备2个重要的条件:①酸性微环境,溶解骨内无机成分;②溶酶体酶,降解骨内有机成分^[4]。大多数石骨症患者患儿在婴儿期即可见皮肤苍白、前囟饱满、方颅、眼距宽、失明、骨折等^[5]。因全身为致密骨,骨髓腔消失而致造血功能低下,出现髓外造血,继而导致进行性贫血^[3],患儿可出现全身疲乏无力,免疫力低下,主要脏器供血不足等临床表现。病情较严重者白细胞和血小板亦可出现明显减少,导致感染和出血,有时在外周血液中出现幼稚红细胞及幼稚白细胞,需要与白血病进行鉴别。患儿骨骼虽粗厚,但骨质脆弱易骨折,骨折后多可愈合且易并发畸形(如方颅、鸡胸、脊柱侧弯等)^[6]。牙齿长出迟缓及发育不全,颅骨下部的骨骼加厚,压迫颅神经通路,可致视神经萎缩、耳聋、面神经麻痹和动眼神经瘫痪,甚至因脑脊液循环障碍而发生脑积水。X线片可有全身骨质密度普遍呈对称性增高表现,骨皮质增厚、松质致密,骨髓腔变窄、模糊或闭塞^[7]。特征性表现:椎体上、下部呈带状致密增白、中央部密度相对较低状,如“夹心饼干”样改变,呈“夹心椎”征象;肋骨翼同心环状征及在长骨干骺端伴浓淡交替横纹或条带状影;长骨端呈棒状膨大或干骺端张开、增宽,部分伴有边缘不规则或锯齿状改变;在骨密度增高的基础上骨骺、干骺端、骨端、关节边缘部的骨质更致密;在短状骨,骨骺端病变相对明显^[8]。石骨症可以根据进行性贫血、肝脾淋巴结肿大、X线骨密度的普遍增高及夹心椎等特征性改变进行诊断。临床上分为2型:轻型又称成年型或良性型,为常染色体显性遗传(autosomal dominant osteopathy, ADO),多见于成人,发病较晚,进展较慢;严重型又称幼年型或恶性型(malignant osteopathy, MIOP):为常染色体隐性遗传(autosomal recessive osteopathy, ARO),发病较早,婴儿期或胎儿期即可发病,病情重,进展快,多于疾病早期死亡^[9]。所以,小儿石骨症的诊断时间越早,患儿生存概率越大。临床上目前尚无显著的特殊治疗方法,常通过造血干细胞移植(hematopoietic stem cell transplantation, HSCT)来调整患者的骨质吸收,从而纠正骨骼病变。有研究显示 HSCT是目前治疗石骨症的唯一有效措施,但并不是所有患者均能获得较好的疗效^[10-12]。本例牙齿发育不良,胸部X线片表现为各肋骨骨密度增高,均匀致密,骨髓腔变窄消失,部分肋骨可见骨折线及骨痂影,肋骨陈旧骨折,各椎体呈夹心样外观,符合石骨症的典型临床特征。

腹股沟嵌顿疝是常见的小儿外科急症^[13,14]。本例腹股沟嵌顿疝患儿合并石骨症,术前伴有血小板、红细胞计数减少、贫血和凝血功能障碍。对于小儿外科医生来说,判断肠管是否坏死难度不大,但需要特别注意患儿的凝血功能,因为这有助于医生选择具体采取何种治疗方式(手法复位或手术),同时有助于评估治疗过程中的出血情况、术后切口愈合及感染等并发症的发生率。因此,术前完善相关检查并做好预防术中出血的术前准备十分重要,术中若发生大出血可采取积极有效的方法进行救治。本例患儿血红蛋白仅50 g/L,血细

胞比容15.8%,红细胞 2.42×10^9 个/L,血小板 21×10^9 个/L。贫血原因是患儿全身密致骨的骨髓腔消失而致造血微环境改变,造血功能低下,出现血红蛋白、血细胞比容及红细胞减少;血小板减少易致反复出血从而加重贫血。患儿血小板减少,导致双眼周皮下多处点状出血斑,静脉采血处皮下青紫,双下肢皮下瘀斑。为预防患儿术中出血不止,术前应急备血小板2个治疗量、去白细胞红细胞悬液2单位以及血浆200 mL。

石骨症患者髓外造血可导致肝脾肿大,导致红系、粒系、巨核系细胞的减少。本例脾肿大达下腹部至盆腔位置。石骨症患者髓外造血除了引起肝脾肿大外,还可导致淋巴结肿大,大部分肿大淋巴结在体表易触及,但位于深处或特殊部位的肿大淋巴结会引起特殊症状,这一点需引起临床医生注意。本例行腹股沟嵌顿疝高位结扎后发现右侧阴囊仍然肿胀,探查右睾丸及精索未见异常,进一步探查腹股沟发现,在已结扎的内环口外上方,肌肉层深部可见一约 $3.5 \text{ cm} \times 1.5 \text{ cm} \times 1.0 \text{ cm}$ 大小红色条索实质性肿物(图2),病理证实为淋巴结(髓外造血)。该红色条索实质性肿物即为长在特殊部位的淋巴结,该肿物似阀门压迫精索及内环口,致精索水肿、鞘膜囊内压增高,继而表现出相应症状,因此术中还纳嵌顿的肠管后阴囊肿胀依旧,其实质为肿大的淋巴结引起的压迫症状,摘除肿大淋巴结后,阴囊肿胀便可消退,这些在手术中需要仔细观察分析。

总之,石骨症是一种因染色体遗传异常引起的骨发育障碍性疾病,多依靠临床及X线片特征性表现诊断,以对症治疗为主^[15]。本例并发嵌顿疝的石骨症患者,主要的问题是解决嵌顿疝,术前应做好预防出血及输注输血制品的准备,术中则需要考虑到石骨症髓外造血导致的特殊部位淋巴结肿大及其所造成的影响。

参考文献

- 汪璐璐,段小红. 骨硬化症的口腔颌面部特征及其相关治疗[J]. 临床口腔医学杂志, 2013, 29(5): 317-319. DOI: 10.3969/j.issn.1003-1634.2013.05.026.
Wang LL, Duan XH. Oral and maxillofacial features of bone sclerosis and its related treatment[J]. J Clin Stomatol, 2013, 29(5): 317-319. DOI: 10.3969/j.issn.1003-1634.2013.05.026.
- 杨婵,杨婧妃,谢春光. 石骨症研究进展[J]. 新医学, 2016, 5(47): 286-289. DOI: 10.3969/j.issn.0253-9802.2016.05.002.
Yang C, Yang QF, Xie CG. Advances in osteopetrosis[J]. J New Med, 2016, 5(47): 286-289. DOI: 10.3969/j.issn.0253-9802.2016.05.002.
- Coudert AE, de Vernejoul MC, Muraca M, et al. Osteopetrosis and its relevance for the discovery of new functions associated with the skeleton[J]. Int J Endocrinol, 2015, 2015: 372156.

- DOI:10.1155/2015/372156.
- 4 柯耀华,章振林. 骨硬化症致病基因研究进展[J]. 中华骨质疏松和骨矿盐疾病杂志, 2010, 3 (2): 122-127. DOI: 10.3969/j.issn.1674-2591.2010.02.009.
Ke YH, Zhang ZL. Recent advances in the virulence genes of osteopetrosis [J]. Chinese Journal of Osteoporosis & Bone Mineral Research, 2010, 3 (2): 122-127. DOI: 10.3969/j.issn.1674-2591.2010.02.009.
 - 5 Popkov D. Guided growth for valgus deformity correction of knees in a girl with osteopetrosis: a case report [J]. Strategies Trauma Limb Reconstr, 2017, 12 (3): 197-204. DOI: 10.1007/s11751-017-0290-x.
 - 6 Aslan A, Baykal YB, Uysal E, et al. Surgical treatment of osteopetrosis-related femoral fractures: two case reports and literature review [J]. Case Rep Orthop, 2014, 2014: 891963. DOI: 10.1155/2014/891963.
 - 7 Yaga U, Panta P. Osteopetrosis [J]. N Engl J Med, 2017, 376 (16): e34. DOI: 10.1056/NEJMicm1609871.
 - 8 Moore JB, Hoang TD, Shwayhat AF. Case report of clinical vignette: osteopetrosis [J]. Mil Med, 2017, 182 (3): e1886-e1888. DOI: 10.7205/MILMED-D-16-00234.
 - 9 Sun HJ, Xue L, Wu CB, et al. Clinical characteristics and treatment of osteopetrosis complicated by osteomyelitis of the mandible [J]. J Craniofac Surg, 2016, 27 (8): e728-e730. DOI: 10.1097/SCS.00000000000003048.
 - 10 Kunnasegaran R, Chan YH. Use of an industrial tungsten carbide drill in the treatment of a complex fracture in a patient with severe osteopetrosis: a case report [J]. Malays Orthop J, 2017, 11 (1): 64-67. DOI: 10.5704/MOJ.1703.007.
 - 11 Teti A, Econs MJ. Osteoporosis. Emphasizing potential approaches to treatment [J]. Bone, 2017, 102: 50-59. DOI: 10.1016/j.bone.2017.02.002.
 - 12 Palagano E, Susani L, Menale C, et al. Synonymous mutations add a layer of complexity in the diagnosis of human osteopetrosis [J]. J Bone Miner Res, 2017, 32 (1): 99-105. DOI: 10.1002/jbmr.2929.
 - 13 Kim G, Yan So JB, Shabbir A. Totally extra-peritoneal repair for acute incarcerated femoral hernia with intestinal obstruction [J]. Int J Surg Case Rep, 2017, 32: 16-18. DOI: 10.1016/j.ijscr.2017.01.034.
 - 14 李小卫, 伍岗泉, 卢应酬, 等. 改良腹腔镜技术在小儿腹股沟巨大嵌顿性斜疝中的应用 [J]. 临床小儿外科杂志, 2017, 16(3): 269-272. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2017.03.017.
Li XW, Wu GQ, Lu YC, et al. Modified laparoscopic closure of internal orifice for giant incarcerated hernia in children [J]. J Clin Ped Sur, 2017, 16 (3): 269-272. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2017.03.017.
 - 15 Zhu LL, Xu WJ, Liu JB, et al. Comparison of laparoscopic hernia repair and open herniotomy in children: a retrospective cohort study [J]. Hernia, 2017, 21 (3): 417-423. DOI: 10.1007/s10029-017-1607-x.
(收稿日期: 2018-01-28)

本文引用格式: 马明第, 李昭铸, 张泽楠, 等. 小儿腹股沟嵌顿疝合并石骨症 1 例并文献复习 [J]. 临床小儿外科杂志, 2020, 19(3): 282-284. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2020.03.018.

Citing this article as: Ma MD, Li ZZ, Zhang ZN, et al. Inguinal incarcerated hernia with osteopetrosis in children: a case report and literature review [J]. J Clin Ped Sur, 2020, 19(3): 282-284. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2020.03.018.

本刊对来稿推荐信及更改作者的要求

1. 来稿必须附第一作者单位的推荐信, 并加盖公章, 只在稿件上盖章无效。
 2. 介绍信的内容必须包括该稿作者姓名及文章全称, 要求稿件内容真实; 不涉及保密; 无一稿两投; 作者署名及顺序无争议。
 3. 在稿件处理期间, 因故增减作者或必须更改作者署名顺序者, 需由第一作者出具书面说明, 变更前后所有作者签名, 由原出具投稿推荐信的单位证明, 并加盖公章。
- 另外, 论文若属国家自然科学基金项目或军队、部、省级以上重点课题, 请写出课题号, 并附由推荐单位加盖公章的基金证书复印件。