

· 儿童罕见病 ·

儿童成骨不全症 1 例报告及文献综述



全文二维码

王广 林涨源 卢邦宝 宋涯 李洪明 祝晟

中南大学湘雅医院骨科,长沙 410008

通信作者:祝晟,Email:zhusheng8686@gmail.com

【摘要】 成骨不全症是一种罕见的结缔组织疾病,属于常染色体显性遗传病,具有不同的表型和临床表现,被纳入我国第一批罕见病目录,临床上极易漏诊。成骨不全症的主要特征是骨脆性和骨折风险增加,可合并牙齿异常、蓝灰色巩膜、听力下降或丧失、呼吸功能下降、心脏瓣膜关闭不全等。本文报道 1 例 14 岁男性成骨不全症患者,既往因骨折多次在外院接受诊治,均漏诊成骨不全症,在中南大学湘雅医院经全面体格检查、既往史和家族史采集、骨密度检查(T 值 -3.7),最终确诊为 I 型成骨不全症。

【关键词】 成骨不全;骨折;骨质疏松;外科手术;儿童

DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202209010-016

Osteogenesis imperfect; one case report with a literature review

Wang Guang, Lin Zhangyuan, Lu Bangbao, Song Ya, Li Hongming, Zhu Sheng

Department of Orthopedics, Xiangya Hospital, Central South University, Changsha 410008, China

Corresponding author: Zhu Sheng, Email: zhusheng8686@gmail.com

【Abstract】 As a rare connective tissue disorder, osteogenesis imperfecta (OI) is autosomal dominant with diverse phenotypic manifestations. Included into the first list of rare diseases in China, it remains highly underdiagnosed in clinical practices. The predominant features of OI are bone fragility and an elevated risk of fracture. It is frequently associated with dental abnormalities, blue-gray sclera, hearing impairment or loss, compromised respiratory function, and cardiac valve closure insufficiency. Its clinical typing, diagnosis and treatment deserve a greater attention of orthopedic surgeons. Here the authors reported a 14-year-old boy of multiple fractures with a missed diagnosis of OI. The final diagnosis of type I OI was confirmed after thorough physical examinations (blue sclera & dental defects), bone density examination (T value -3.7) and a comprehensive inquiry of his previous history of recurrent low-energy fractures and a maternal history of multiple fractures. It is imperative to heighten the awareness of orthopedic surgeons for such a rare disease as OI.

【Key words】 Osteogenesis Imperfecta; Fractures; Osteoporosis; Surgical Procedures, Operative; Child

DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202209010-016

成骨不全症 (osteogenesis imperfecta, OI) 是一种罕见的遗传性结缔组织疾病,患者骨脆性和骨折风险增加,全球发病率为 1/20 000 ~ 1/15 000^[1]。患者由于骨强度降低常出现低创伤性骨折或非典型部位骨折 (如鹰嘴和椎体压缩性骨折),骨外表现包括牙齿异常、蓝灰色巩膜、听力下降或丧失、呼吸功能下降、心脏瓣膜关闭不全等^[2]。大多数 OI 患者存在 COL1A1 和 COL1A2 常染色体显性突变,迄今在 OI 患者中已发现超过 1 500 个 COL1A1 和 COL1A2 基因的显性突变,导致 I 型胶原蛋白结构改变或数量缺乏^[3]。临床常采用经典 Silent 分型方法,通过特定表型对 OI 进行分类, I 型 OI 与结构正常胶原蛋白数量缺乏有关,是 OI 中症状最轻的类型,其特征表现是蓝色巩膜,但没有骨骼畸形; II 型最为严重,常表现为胎儿围产期死亡; III 型表现为非致死性和进行性骨骼病变,包括严重进行性畸形和极矮身材; IV 型介于 I 型和 III 型

之间,常导致轻度至中度骨骼畸形与身材矮小^[4]。由于 OI 临床不常见,且疾病严重程度不一,中度和轻度 OI 患者常被视为普通骨折而漏诊。中南大学湘雅医院骨科近年收治 1 例 I 型 OI 患儿,本文介绍此例患儿诊治经过,并就 OI 的分型、诊断与治疗进展进行文献复习。

患儿男,14 岁,因车祸致右肘疼痛 1 d,当地医院诊断为右侧肱骨骨折,予石膏固定、制动处理。后转入本院,查体:身高 160 cm,体重 45 kg,体型消瘦,胸廓、心肺、脊柱、关节、四肢肌力及肌张力、生理反射均正常;巩膜呈蓝色 (图 1A),牙齿发育欠佳 (图 1B),耳廓无畸形;右肘关节明显肿胀、畸形,后方见一长约 10 cm 纵行手术切口,呈正常术后改变,少许增生,无红肿渗出;右肱骨远端周围明显压痛,可扪及骨擦感,右肘关节活动受限、皮温稍高,右前臂及右手掌皮肤感觉无异常;尺神经、桡神经及正中神经检查未见明显异常。考

虑成骨不全症可能,进一步询问患儿既往史,诉 4 年前夜间睡觉时摔下床,致右侧锁骨骨折,于当地医院行切开复位钢板内固定术,后骨折愈合取出内固定;2 年前与同伴嬉闹时,左前臂被击打致左前臂骨折,至当地医院行石膏固定,2 个月拆除石膏;同年从 1.5 米高处跌倒致左肘部骨折,至当地医院行石膏固定,2 个月拆除石膏;1 年前不慎摔倒致右尺骨鹰嘴骨折,于当地医院行切开复位张力带内固定,术后 3 个月复查骨折未愈合,未予特殊处理。追问家族史,其母亲巩膜呈蓝色,既往有两次骨折史。追查患儿骨密度,腰椎 T 值 -3.7, Z 值 -1.6, 根据世界卫生组织标准分类为骨质疏松,骨折危险度高。X 线诊断为右侧肱骨骨折、右尺骨鹰嘴骨折张力带内固定术后骨折不愈合,见图 1C、图 1D。

患儿经完善术前准备后,于全身麻醉下行尺骨内固定取出术+尺骨植骨术+尺骨钢板内固定术+肱骨骨折闭合复位钢板内固定术,术后即刻及术后 2 个月复查 X 线片,均显示骨折对位良好(图 1E 至图 1H)。出院诊断为 I 型成骨不全症,右侧肱骨骨折、右侧尺骨鹰嘴骨折术后。建议后续予双膦酸盐+钙剂治疗,预防摔倒和承重,定期复查骨密度。

讨论 OI 被收录在我国 2018 年公布的第一批罕见病目录中,临床少见,诊断主要依赖典型的疾病特征,即脆性增加和骨量减少导致的复发性骨折、非典型部位骨折及低创伤性骨折。骨折多发生在儿童时期,发生率随年龄增长而降低。此外,脊柱、长骨和胸腔的畸形会降低患儿活动能力,并导致呼吸系统并发症;由于骨骼结构和功能的异常,患儿常诉骨痛。身材矮小是本病又一特征,特别是在严重 OI 中,而病情较轻的 I 型 OI 矮小程度常较轻。约 37% 的患者出现颅颈交界异常,并可能导致严重并发症^[5]。由于 OI 发病率低,非典型和轻型 OI 常被漏诊。本例 I 型 OI 无明显身材矮小和身体畸形,且骨折均伴明确外伤史,因此患儿自 10 岁第 1 次发生骨折起至入住本院前的 4 次骨折均被外院诊断为普通骨折。

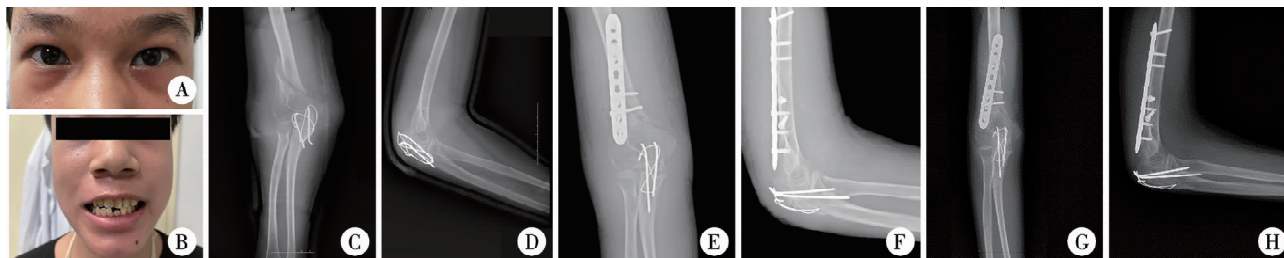
OI 是一种全身性结缔组织疾病,其骨骼外表现可发生在表达 I 型胶原的组织中,或继发于骨骼病变,包括蓝灰色巩膜、牙齿异常、关节过度活动、听力丧失、肌肉无力、心血管并发症及肺部发育不全等^[6]。颅面结构的异常发育在所有类型 OI 中均可发生,最近一项基于锥形束 CT 扫描结果分析的研究发现,中度至重度 OI 患者面部发育不全,上颌后缩和下颌前突,少数病例出现鼻中隔偏移和颅底角改变;这些特

征可能会影响气道,导致睡眠呼吸暂停等^[7]。牙齿异常如牙本质发育不全(牙齿变脆或变色)、缺牙、异位牙和牙齿咬合不正,在 OI 患者中十分常见,在严重 OI 中更为普遍^[8]。本例患儿身高正常,无明显骨骼畸形,门诊以普通四肢骨折收入院,后经详细体格检查发现患儿巩膜呈淡蓝色,追问病史发现患儿在 10~14 岁共发生 5 次骨折,考虑为迟发性 I 型 OI,最终获确诊。

近年来,随着基因诊断技术的提高,对 OI 的分子机制的认知也在不断加深。自 2006 年 Morello 等^[9]发现第一个 OI 的致病基因(*CRTAP*)以来,在过去数十年间,至少有 17 个基因缺陷被确定与成骨不全表型相关。OI 的分型随着新基因的发现而发展,遗传分类为每个缺陷基因纳入了一种新的类型。为了使这些信息对临床医生和患者有益,Forlino 等^[4]建议根据 OI 患者细胞内或细胞外代谢途径的改变将遗传类型分为五个功能组:A 组为胶原蛋白结构或加工中的原发性缺陷;B 组为胶原蛋白修饰缺陷;C 组为胶原折叠和交联缺陷;D 组为骨化或矿化缺陷;E 组为成骨细胞发育缺陷伴胶原不足,详见表 1。虽然目前 OI 的治疗以对症治疗为主,但随着基因诊断和治疗研究的不断拓展,基于患者年龄、基因分型及严重程度的个性化治疗将成为现实。轻型 I 型 OI 通常只需监测并发症,而严重的 I 型和 III/IV 型 OI 需要多学科干预,包括药物治疗、物理治疗、职业治疗、骨科干预及其他亚专科随访^[10]。

OI 的治疗目标是提高骨强度、降低骨折风险、减轻疼痛、增强运动能力和功能独立性以及预防远期并发症。骨折是 OI 患者最常见的骨科干预指征,患者通常比一般人群更容易发生骨折,且骨折愈合受固有骨质量差的影响,可能因骨不连和反复骨折而使得治疗的复杂程度和难度增加。对于幼儿骨折,可考虑采取闭合复位治疗,但这可能导致肌肉无力、关节僵硬和废用性骨质减少。当不适合采取闭合复位时,需要对骨折进行手术治疗,一般手术原则是坚强固定,通常选用髓内植入物(髓内钉)而非钢板和螺钉进行固定,以避免在植入物上方或下方发生骨折。中度至重度 OI 患者在选择干预策略时还应慎重考虑麻醉风险。

除对于骨折本身的治疗外,为了改善 OI 患者的骨量和脆性,可以选择相应药物进行干预。在目前的临床工作中,双膦酸盐是儿科针对 OI 患者的首选药物,可通过抑制破骨细胞活性而减少骨吸收^[11]。双膦酸盐可持续改善 OI 患



注 A: 巩膜呈淡蓝色; B: 牙齿发育不良; C: 入院时右肘关节正位 X 线片; D: 入院时右肘关节侧位 X 线片; E: 术后即刻右肘关节正位 X 线片; F: 术后即刻右肘关节侧位 X 线片; G: 术后 2 个月右肘关节正位 X 线片; H: 术后 2 个月右肘关节侧位 X 线片

图 1 成骨不全症患儿典型照片及 X 线片

Fig. 1 Representative photographs and radiographs of this case.

表 1 成骨不全症的最新基因分型
Table 1 The latest genotyping of osteogenesis imperfecta

遗传方式	OMIM	染色体定位	基因	蛋白	主要位置	骨骼畸形	巩膜颜色	听力损失	牙本质生成不全
胶原蛋白合成、结构或加工缺陷(A组)									
常染色体显性遗传	166200	17q21.33	<i>GOLIA1</i>	I型胶原蛋白, $\alpha 1$	细胞外基质	罕见至非常严重	正常,灰色至深蓝色	缺失至正常	缺失至正常
常染色体显性遗传	166210	17q21.33	<i>GOLIA1</i>	I型胶原蛋白, $\alpha 1$	细胞外基质	罕见至非常严重	正常,灰色至深蓝色	缺失至正常	缺失至正常
常染色体显性遗传	259420	17q21.33	<i>GOLIA1</i>	I型胶原蛋白, $\alpha 1$	细胞外基质	罕见至非常严重	正常,灰色至深蓝色	缺失至正常	缺失至正常
常染色体显性遗传	166220	17q21.33	<i>GOLIA1</i>	I型胶原蛋白, $\alpha 1$	细胞外基质	罕见至非常严重	正常,灰色至深蓝色	缺失至正常	缺失至正常
常染色体显性遗传	166200	7q21.3	<i>GOLIA2</i>	I型胶原蛋白, $\alpha 2$	细胞外基质	罕见至非常严重	正常,灰色至深蓝色	缺失至正常	缺失至正常
常染色体显性遗传	166210	7q21.3	<i>GOLIA2</i>	I型胶原蛋白, $\alpha 2$	细胞外基质	罕见至非常严重	正常,灰色至深蓝色	缺失至正常	缺失至正常
常染色体显性遗传	259420	7q21.3	<i>GOLIA2</i>	I型胶原蛋白, $\alpha 2$	细胞外基质	罕见至非常严重	正常,灰色至深蓝色	缺失至正常	缺失至正常
常染色体显性遗传	166220	7q21.3	<i>GOLIA2</i>	I型胶原蛋白, $\alpha 2$	细胞外基质	罕见至非常严重	正常,灰色至深蓝色	缺失至正常	缺失至正常
常染色体隐性遗传	614856	Bp21.3	<i>BMP1</i>	骨形态发生蛋白 1/前胶原 C 蛋白酶	细胞周围环境	轻度至重度	正常,灰色至深蓝色	缺失	缺失
胶原蛋白修饰缺陷(B组)									
常染色体隐性遗传	610682	3p22.3	<i>CRTAP</i>	软骨相关蛋白	内质网	重度	正常,灰色	缺失	缺失
常染色体隐性遗传	610915	1p34.2	<i>LEPRE1/P3H1</i>	亮氨酸富含脯氨酸的蛋白聚糖 1/脯氨酰 3-羟化酶 1	内质网	重度	正常	缺失	缺失
常染色体隐性遗传	259440	15q22.31	<i>PP1B</i>	肽基脯氨酰异构酶 B/亲环素 B	内质网	严重	灰色	缺失	缺失
常染色体隐性遗传	615066	9q31.2	<i>TMEM38B</i>	跨膜蛋白 38B	内质网膜	严重	正常至蓝色	缺失	缺失
胶原蛋白折叠和交联缺陷(C组)									
常染色体隐性遗传	613848	11q13.5	<i>SERPINH1</i>	丝氨酸蛋白酶抑制剂,分支 H,成员 1/热休克蛋白 47	内质网	严重	蓝色	缺失	缺失
常染色体隐性遗传	610968	17q21.2	<i>FKBP10</i>	FK506 结合蛋白 65	内质网	轻度至重度	正常,灰色	缺失	缺失
常染色体隐性遗传	609220	3q24	<i>PLD2</i>	原胶原赖氨酸, 2-氧化戊二酸 5-双加氧酶 2	内质网	中度至重度	-	-	-
骨矿化缺陷(D组)									
常染色体显性遗传	610967	11p15.5	<i>IFITM5</i>	干扰素诱导的跨膜蛋白 5	血浆	变化	正常到蓝色	罕见	缺失
常染色体隐性遗传	613982	17p13.3	<i>SERPINF1</i>	色素上皮衍生因子	细胞外基质	中度至重度	正常	缺失	缺失
成骨细胞发育缺陷伴胶原不足(E组)									
常染色体隐性遗传	613849	12q13.13	<i>SP7</i>	转录因子 7/osterix	核	严重	正常	缺席	缺席
常染色体隐性遗传	615220	12q13.12	<i>WNT1</i>	无翅型 MMTV 整合位点家族成员 1	细胞牙基质	严重	白	缺席	缺席
常染色体隐性遗传	616229	11p11.2	<i>CREB3L1</i>	cAMP 响应元件结合蛋白 3	内质网膜	严重	-	-	-

注 OMIM:人类在线孟德尔遗传; IO:成骨不全症; EDS:埃勒斯·当洛斯综合征; HBM:高骨量; ALP:碱性磷酸酶; PEDF:色素上皮衍生因子; MMTV:小鼠乳腺肿瘤病毒; -:无相关报道

者的骨密度,并降低骨折发生率。最近一项研究表明,双膦酸盐干预可以降低 I 型 OI 青春前期患者的骨折发生率和脊柱侧凸发生风险,对增强运动能力有积极作用^[12]。但与治疗骨质疏松症相比,双膦酸盐对 OI 的治疗作用较弱,特别是对于严重 OI 患者^[13]。随着新一代骨代谢相关药物的开发和研究,新的 OI 治疗方案也在不断探索。地诺单抗是一种抑制破骨细胞分化及其功能的抗核因子 kappa-B 配体的受体激活剂抗体,已被批准用于治疗成人骨质疏松症;其在 OI 中的应用尚在进展中,与双膦酸盐相似,它主要作用于破骨细胞以抑制骨吸收^[14]。在一些小规模研究中,地诺单抗已被证明可以改善 OI 患者的骨密度,但其使用与高血钙症和

高尿钙症的发生相关,目前已开展相关临床试验以评估其治疗 OI 的安全性和有效性^[15];特立帕肽是一种诱导骨合成代谢的甲状旁腺激素(parathyroid hormone,PTH)类似物(重组人甲状旁腺激素 1-34),可显著增加 I 型 OI 的骨矿物质密度,但对中度和重度 OI 效果不佳。由于小儿长期使用 PTH 有发生骨肉瘤的潜在风险,目前仅限于成人使用,且用药时间不得超过 24 个月;在停止治疗前,应考虑使用抗骨吸收剂,以降低加速骨丢失的风险(表 2)^[16]。随着近年来对 OI 分子遗传学研究的不断深入,相信未来会发现更多新的治疗靶点。

表 2 成骨不全症的药物治疗

Table 2 Medication management of osteogenesis imperfecta

治疗药物	给药方式	作用机制	应用	参考文献
双膦酸盐	静脉输注/口服	抗骨吸收,抑制破骨细胞分化	一线用药	Forlino ^[4]
地诺单抗	皮下注射	竞争性抑制 RANKL,抑制破骨细胞分化,抗骨吸收	临床试验阶段	Ralston ^[14]
特立帕肽	皮下注射	PTH 类似物(重组人甲状旁腺激素 1-34),诱导骨形成	临床试验阶段	Reznikov, Marom ^[7,17]
硬骨抑素抗体	皮下注射/静脉输注	抑制无翼型 MMTV 整合位点家族成员 1(WNT)信号传导的糖蛋白,参与骨细胞-成骨细胞刺激。	临床试验阶段	Botor, Sinder ^[1,18]
TGFβ 抗体	静脉输注	抑制骨骼中过量的 TGFβ 信号传导,调节骨量和骨强度	临床试验阶段	Popovic ^[19]
生长激素	皮下注射	促进骨形成	动物实验阶段	Marini ^[20]

注 TGFβ:转化生长因子-β; PTH:甲状旁腺激素; RANKL:核因子 κ-B 受体活化因子配体; MMTV:小鼠乳腺肿瘤病毒启动子; WNT:Wingless/Integrated

利益冲突 所有作者声明不存在利益冲突

作者贡献声明 文献检索为王广、祝晟、李洪明,病例收集为王广、宋涯,论文讨论分析为祝晟、卢邦宝、林涨源

参 考 文 献

- [1] Botor M, Fus-Kujawa A, Uroczynska M, et al. Osteogenesis imperfecta: current and prospective therapies[J]. *Biomolecules*, 2021, 11(10):1493. DOI:10.3390/biom11101493.
- [2] Rossi V, Lee B, Marom R. Osteogenesis imperfecta: advancements in genetics and treatment[J]. *Curr Opin Pediatr*, 2019, 31(6):708-715. DOI:10.1097/MOP.0000000000000813.
- [3] Palomo T, Vilaça T, Lazaretti-Castro M. Osteogenesis imperfecta: diagnosis and treatment[J]. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes*, 2017, 24(6):381-388. DOI:10.1097/MED.0000000000000367.
- [4] Forlino A, Marini JC. Osteogenesis imperfecta[J]. *Lancet*, 2016, 387(10028):1657-1671. DOI:10.1016/S0140-6736(15)00728-X.
- [5] Ludwig K, Seiltgens C, Ibba A, et al. Craniocervical abnormalities in osteogenesis imperfecta type V[J]. *Osteoporos Int*, 2022, 33(1):177-183. DOI:10.1007/s00198-021-06088-x.
- [6] Tournis S, Dede AD. Osteogenesis imperfecta-a clinical update[J]. *Metabolism*, 2018, 80:27-37. DOI:10.1016/j.metabol.2017.06.001.
- [7] Reznikov N, Dagdeviren D, Tamimi F, et al. Cone-beam computed tomography of osteogenesis imperfecta types III and IV: three-dimensional evaluation of craniofacial features and upper airways[J]. *JBMR Plus*, 2019, 3(6):e10124. DOI:10.1002/jbm4.10124.
- [8] Messineo D, Luzzi V, Pepe F, et al. New 3D cone beam CT imaging parameters to assist the dentist in treating patients with osteogenesis imperfecta[J]. *Healthcare (Basel)*, 2020, 8(4):546. DOI:10.3390/healthcare8040546.
- [9] Morello R, Bertin TK, Chen YQ, et al. CRTAP is required for prolyl 3-hydroxylation and mutations cause recessive osteogenesis imperfecta[J]. *Cell*, 2006, 127(2):291-304. DOI:10.1016/j.cell.2006.08.039.
- [10] Hidalgo Perea S, Green DW. Osteogenesis imperfecta: treatment and surgical management[J]. *Curr Opin Pediatr*, 2021, 33(1):74-78. DOI:10.1097/MOP.0000000000000968.
- [11] Dwan K, Phillipi CA, Steiner RD, et al. Bisphosphonate therapy for osteogenesis imperfecta[J]. *Cochrane Database Syst Rev*, 2016, 10(10):CD005088. DOI:10.1002/14651858.CD005088.pub4.
- [12] Sithambaran S, Harrison R, Gopal-Kothandapandi S, et al. Bisphosphonate treatment alters the skeletal response to mechanical stimulation in children with osteogenesis imperfecta: a pilot study[J]. *JBMR Plus*, 2022, 6(3):e10592. DOI:10.1002/jbm4.10592.
- [13] Forlino A, Cabral WA, Barnes AM, et al. New perspectives on osteogenesis imperfecta[J]. *Nat Rev Endocrinol*, 2011, 7(9):540-557. DOI:10.1038/nrendo.2011.81.
- [14] Ralston SH, Gaston MS. Management of osteogenesis imperfecta[J]. *Front Endocrinol (Lausanne)*, 2019, 10:924. DOI:10.3389/fendo.2019.00924.
- [15] Hoyer-Kuhn H, Rehberg M, Netzer C, et al. Individualized treatment with denosumab in children with osteogenesis imperfecta-follow up of a trial cohort[J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2019, 14(1):219. DOI:10.1186/s13023-019-1197-z.
- [16] Nicol L, Srikanth P, Henriksen K, et al. Widespread disturbance in extracellular matrix collagen biomarker responses to teriparatide therapy in osteogenesis imperfecta[J]. *Bone*, 2021, 142:115703. DOI:10.1016/j.bone.2020.115703.
- [17] Marom R, Rabenhorst BM, Morello R. Osteogenesis imperfecta: an update on clinical features and therapies[J]. *Eur J Endocrinol*, 2020, 183(4):R95-R106. DOI:10.1530/EJE-20-0299.
- [18] Sinder BP, Eddy MM, Ominsky MS, et al. Sclerostin antibody improves skeletal parameters in a Brlt/+ mouse model of osteogenesis imperfecta[J]. *J Bone Miner Res*, 2013, 28(1):73-80. DOI:10.1002/jbmr.1717.
- [19] Popovic D, Vucic D, Dikic I. Ubiquitination in disease pathogenesis and treatment[J]. *Nat Med*, 2014, 20(11):1242-1253. DOI:10.1038/nm.3739.
- [20] Marini JC, Hopkins E, Glorieux FH, et al. Positive linear growth and bone responses to growth hormone treatment in children with types III and IV osteogenesis imperfecta: high predictive value of the carboxyterminal propeptide of type I procollagen[J]. *J Bone Miner Res*, 2003, 18(2):237-243. DOI:10.1359/jbmr.2003.18.2.237.

(收稿日期:2022-09-10)

本文引用格式:王广, 林涨源, 卢邦宝, 等. 儿童成骨不全症 1 例报告及文献综述[J]. 临床小儿外科杂志, 2023, 22(1):84-87. DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202209010-016.

Citing this article as: Wang G, Lin ZY, Lu BB, et al. Osteogenesis imperfect: one case report with a literature review[J]. *J Clin Ped Sur*, 2023, 22(1):84-87. DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202209010-016.