

先天性腓骨发育不全 1 例及文献复习

毕波 明小平 邵景范 杨小进 王小林

先天性腓骨发育不全又称腓侧半肢畸形,是一种罕见的下肢畸形,发病率约 7.4~20/1 000 000^[1]。本院近期收治 1 例,现报道如下。

患儿男性,12 岁,出生后即被发现右踝关节异常,右踝关节活动障碍,呈外翻表现,右足生三趾,右下肢较左下肢短,曾就诊于当地医院,嘱行矫形鞋等保守治疗后无明显好转,右下肢畸形进行性加重,严重影响正常行走。患儿无外伤史,无家族遗传史。体查:右小腿较左小腿短 6 cm,右膝关节外形、活动正常,右踝关节发育畸形,活动受限,右足呈外翻

表现,右足仅三足趾,明显较左足短小,右足足弓消失。X 线片及 CT 三维成像提示右侧腓骨发育不良畸形,右侧踝关节畸形对位,右侧跗骨融合畸形,右侧跖骨缺如畸形,右侧趾骨少趾畸形(图 1)。入院诊断为先天性腓骨发育不全。经完善术前准备后在全麻下行右侧胫骨中心化手术,用克氏针将融合跗骨固定于胫骨远端,术后予抗炎、消肿等对症处理,予右下肢管状石膏外固定 6 周,拆除石膏拔除克氏针后(图 2)开始功能锻炼,术后 3 个月随访,足外翻基本矫正,穿增高鞋行走,跛行症状明显减轻。

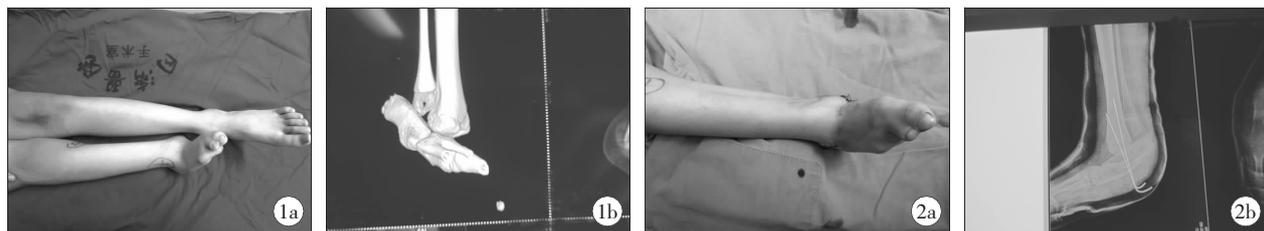


图 1 患儿术前大体观(1a)及 CT 三维成像图(1b); 图 2 患儿术后大体观(2a)及 X 线片(2b)

讨论 先天性腓骨发育不全常并发一系列下肢畸形,主要包括腓骨发育不全甚至缺如、股骨发育畸形、胫骨发育畸形、膝关节畸形、踝关节畸形、跗骨融合畸形等。对于此类疾病有多种分类方法,目前最常用的分类方法是 Achtermann 和 Kalamchi 分型^[2]:IA 型:单侧腓骨轻微发育不全,小腿可有短缩畸形;IB 型:单侧部分腓骨缺如,小腿可中度短缩;II 型:腓骨几乎完全缺失,肢体极短,胫骨在中、下 1/3 处前弓,足呈下垂、外翻,同侧股骨也短缩。本例属于 IB 型。但该分型方法较粗略,没有显现足趾的缺失程度,也没有对踝关节和后足的畸形程度进行描述。Stanitski 等^[3]近年来提出一种复合分型方法,较受欢迎,包括 4 个信息组,即腓骨形状、踝关节形状、有无跗骨融合和足部跖骨足趾的数量。这种分类分型能更细致地体现该疾病的各种表现,即腓骨形状分为:I 型为正常;II 型为部分缺如;III 型为完全缺如。踝关节形状分为:H 型为正常的水平形关节;V 型为踝关节外翻畸形;S 型为球窝状关节。有无跗骨融合,如有则用小写 c 表示,没有则不写。足部跖骨与脚趾数量,用阿拉伯数字按 1~5 表达。不同分类方法对于治疗和预后亦有不同的意义。按此分类法,本例属于 IIVc3 型。

双下肢不等长导致跛行通常是患儿就诊的主诉,临床症状还包括胫骨前内侧凸畸形、膝关节外翻、踝关节外翻、踝关节不稳定及先天性足趾缺如等。腓侧半肢畸形的诊断不难,下肢普通 X 线平片辅以简单体检即可确诊。可由于发病率

较低,许多人对本病认识不足,导致治疗方法不恰当,甚至延误治疗。本例即因当地医院对本病认识不足,失去最佳治疗时机。

腓侧半肢畸形的治疗较复杂,治疗手段也繁多,主要包括以下多种手段:增高鞋、矫形器、假肢、截骨矫形、肢体延长、旋转成形和截肢等。选择哪一种治疗方案,主要根据预测的肢体长度最终差异,再结合年龄、分型及足缺陷和踝关节稳定程度作出选择。在初诊对患者作出评估时,医生应依据目前肢体短缩的百分比努力预测肢体最终不等长情况。对预测为小腿轻度不等长者,治疗的目标是矫正小腿不等长和足部畸形。如果肢体不等长的差距达到手术远不能纠正的程度或伴有严重足踝关节畸形,建议行 Syme 截肢术或 Boyd 截肢术及安装假肢后行康复治疗。

肢体延长术可矫正肢体不等长的最大程度,已有不同报道。采用 Ilizarov 技术可获得更多的延长,适用于肢体严重短缩的患儿,但这种方法的并发症高达 78%,尤其是对于先天性腓骨缺如的 III 型患儿^[4-6]。对于这种术式不能达到预期效果甚至失败的原因,秦泗河等^[10]认为腓骨缺如部位的纤维组织难以与胫骨同步伸长,从而牵拉胫骨截骨端向前成角畸形。另外,过长的住院时间及过高的住院费用也是阻碍下肢延长术开展的不利因素。

Syme 截肢术主要适用于足部有严重缺趾畸形,出生时患侧下肢较健侧缩短超过 5 cm,预测骨骺线闭合后患侧下肢较健侧缩短超过 25 cm 者,及有严重足外翻畸形的患儿^[7]。这种方法收到了较好效果,根据 Artur Oberc 等^[9]最新临床研究表明,对于症状严重的先天性腓骨缺如,胫骨延长术只适用于出生时患侧较健侧短小于 5 cm 或年龄不满 9 岁、患侧

较健侧短于 10 cm、踝关节功能良好,且有 3 个足趾以上的 IA 型和 IB 型,其余患儿均建议首选 Syme 截肢术。

本例患儿年龄 12 岁,患侧较健侧短 6 cm,踝关节外翻导致踝关节功能差,跗骨融合,只有三足趾,我们考虑虽然患儿双下肢差距不大,但踝关节功能差及足严重缺陷,故曾建议家属接受 Syme 截肢,术后佩戴假肢,但患儿及家属拒绝截肢,考虑到患儿胫骨除缩短畸形外,无明显成角畸形,故我们参照上肢的尺骨中心化手术,尝试行姑息性胫骨中心化手术,得到患儿及家长的认同。术后 3 个月随访患儿足外翻畸形基本得到矫正,穿增高鞋后跛行症状也得到了明显改善,故对于此类胫骨成角畸形不严重的先天性腓骨缺如患儿,此术式可作为姑息性治疗的一种选择。

参 考 文 献

- 1 Froster UG, Baird PA. Congenital defects of lower limbs and associated malformations: a population base study[J]. *Am J Med Genet*,1993,45:60-64.
- 2 Achterman C, Kalamchi A. Congenital deficiency of the fibula[J]. *J Bone Joint Surg Br*,1979;61-B:133-137.
- 3 Deborah F. Stanitski, Fibular Hemimelia: A New Classification System[J]. *J Pediatr Orthop*,2003,23:30-34.

- 4 Alaseirlis DA, Korompilias AV, Beris AE, et al. Residual malformations and leg length discrepancy after treatment of fibular hemimelia[J]. *J Orthop Surg Res*,2011,6:51.
- 5 McCarthy JJ, Glancy GL, Chnag FM, et al. Fibular hemimelia: comparison of outcome measurements after amputation and lengthening[J]. *J Bone Joint Surg Am*,2000,82:1732-1735.
- 6 Cheng JC, Cheung KW, Ng BK. Severe progressive deformities after limb lengthening in type-II fibular hemimelia[J]. *J Bone Joint Surg Br*,1998,80:772-776.
- 7 Birch JG, Walsh SJ, Small JM, et al. Symeamputation for the treatment of fibular deficiency: an evaluation of long-term physical and psychological functional status[J]. *J Bone Joint Surg Am*,1999,81:1511-1518.
- 8 IH Thomas,PF Williams. The gruca operation for congenital absence of the fibula[J]. *J Bone Joint Surg(Br)*,1987,69,587.
- 9 Artur Oberc, Jerzy Sulko. Fibular hemimelia-diagnostic management, principles, and results of treatment[J]. *Journal of Pediatric Orthopaedics*,B2013,22:450-456.
- 10 秦泗河,夏和桃. 先天性腓骨缺如并发下肢不等长的治疗[J]. *中国矫形外科杂志*,2000,09:908-909.

(上接第 461 页)

- 1 biliary peritonitis complicating blunt hepatic trauma using partial hepatectomy and trans-hepatic biliary stenting[J]. *Int J Surg Case Rep*,2014,5(5):268-270.
- 2 Spahn DR, Bouillon B, Cerny V, et al. Management of bleeding and coagulopathy following major trauma: an updated European guideline[J]. *Crit Care*, 2013, 17(2):R76.
- 3 Rice TW, Morris S, Tortella BJ, et al. Deviations from evidence-based clinical management guidelines increase mortality in critically injured trauma patients[J]. *Crit Care Med*, 2012, 40(3):778-786.
- 4 Shafi S, Rayan N, Barnes S, et al. Moving from “optimal resources” to “optimal care” at trauma centers[J]. *J Trauma Acute Care Surg*, 2012,72(4):870-877.
- 5 Keller MS. Blunt injury to solid abdominal organs[J]. *Semin Pediatr Surg*,2004, 13(2):106-111.
- 6 Eppich WJ, Zonfrillo MR. Emergency department evaluation and management of blunt abdominal trauma in children[J]. *Curr Opin Pediatr*,2007,19(3):265-269.
- 7 Kulaylat AN, Stokes AL, Engbrecht BW, et al. Traumatic bile leaks from blunt liver injury in children: A multidisciplinary and minimally invasive approach to management[J].

- 1 *J Pediatr Surg*,2014, 49(3):424-427.
- 8 Mercado MA, Domínguez I. Classification and management of bile duct injuries[J]. *World J Gastrointest Surg*,2011, 3(4):43-48.
- 9 Huang Q, Shao F, Qiu LJ. Early vs. delayed repair of isolated segmental, sectoral and right hepatic bile duct injuries [J]. *Hepatogastroenterology*,2011, 58(107-108):725-728.
- 10 Erkan M, Bilge O, Ozden I, et al. Definitive treatment of traumatic biliary injuries [J]. *Ulus Travma Acil Cerrahi Derg*,2004,10(4):221-225.
- 11 Rodriguez-Montes JA, Rojo E, Martín LG. Complications following repair of extrahepatic bile duct injuries after blunt abdominal trauma[J]. *World J Surg*,2001,25(10):1313-1316.
- 12 Bismuth H, Majno PE. Biliary strictures: classification based on the principles of surgical treatment[J]. *World J Surg*, 2001,25(10):1241-1244.
- 13 Jansen JO, Yule SR, Loudon MA. Investigation of blunt abdominal trauma[J]. *BMJ*,2008,336(7650):938-942.