

· 病例报告 ·

先天性胫骨前外侧成角伴踇趾多趾畸形
4 例及文献复习

全文二维码

袁淦峰¹ 刘昆² 梅海波²¹赣州市妇幼保健院小儿骨科, 赣州 341000; ²湖南省儿童医院骨科, 长沙 410007

通信作者: 刘昆, Email: flydragon@126.com

Congenital anterolateral tibial angulation with polydactyly of the hallux: a report of 4 cases with a literature review

Yuan Ganfeng¹, Liu Kun², Mei Haibo²¹Ganzhou Maternal and Child Health Hospital (Ganzhou 341000); ²Hunan Children's Hospital (Changsha 410007)

Corresponding author: Liu Kun, Email: flydragon@126.com

【摘要】 先天性胫骨前外侧成角伴踇趾多趾畸形临床上罕见, 容易误诊为先天性胫骨假关节。文献报道先天性胫骨前外侧成角伴踇趾多趾畸形与神经纤维瘤病或胫骨假关节无关, 胫骨向前外侧成角畸形仅在胫骨中段, 腓骨正常。2014—2019 年湖南省儿童医院收治 4 例先天性胫骨前外侧成角伴踇趾多趾畸形病例, 本文结合文献介绍 4 例诊疗经验。

【关键词】 胫骨/畸形; 先天性胫骨假关节; 多指(趾)畸形; 矫形外科手术

DOI:10.3760/cma.j.cn.101785-202001047-019

先天性胫骨前外侧成角伴踇趾多趾畸形临床上罕见, 容易误诊为先天性胫骨假关节。1994 年, Tuncay、Johnston 和 Birch 报道了 5 例先天性胫骨前外侧成角伴踇趾多趾病例, 并观察到胫骨向前外侧成角畸形, 腓骨发育正常, 胫骨向前外侧畸形可自行纠正^[1]。Bressers^[2]、Weaver^[3] 报告的病例均与神经纤维瘤病或胫骨假关节无关, 胫骨向前外侧成角畸形仅发生在胫骨中段, 腓骨正常, Manner 等^[4]于 2005 报告先天性胫骨前外侧成角伴踇趾多趾, 不仅出现双下肢不等长, 还存在近端胫腓骨关节持续严重半脱位的问题。2014—2019 年湖南省儿童医院收治的 4 例先天性胫骨前外侧成角伴踇趾多趾畸形病例均为男性, 其中 3 例顺产, 1 例剖宫产, 病变部位均位于右侧, 2 例伴有手指畸形, 母亲怀孕史正常, 父母非近亲结婚, 身体健康, 无下肢畸形和神经纤维瘤病史。

病例 1: 男, 1 个月, 因发现右小腿弯曲伴右踇趾多趾就诊。足月顺产, 第 2 胎第 2 产, 神经纤维瘤病及胫骨弯曲家族史阴性。无系统性疾病史, 母亲怀孕期间无异常。生后即发现右小腿弯曲、右踇趾粗大内翻畸形。查体: 胫骨明显向前外侧弯曲, 畸形顶点位于胫骨干中部。右胫骨向前外侧成角, 向外侧成角约 50°, 向前侧成角约 45°, 右足踇趾宽大极度内翻畸形, 向胫侧弯曲成角约 80°, 可见发育不良的多趾, 可扪及 2 节趾骨, 有趾甲, 发育细小, 足内侧可扪及纤维条索状挛缩带(踇趾至中跗骨), 右小腿较对侧短缩约 1.0 cm, 左下肢及双上肢发育正常。X 线检查示右侧胫骨中段弯

曲, 向外向前侧成角, 骨质形态欠规整, 骨皮质增厚, 可见双重骨皮质, 局部骨质密度增高, 腓骨近端骨骺平面高于胫骨近端骨骺平面, 左侧胫腓骨正常, 右足踇趾多趾, 多趾可见 2 节趾骨, 左足未见明显异常, 关节间隙清晰, 诊断为先天性胫骨前外侧成角伴踇趾多趾畸形, 未行任何治疗, 给予观察, 定期复诊。12 个月时右胫骨向前外侧成角, 向外侧成角约 39°, 向前侧成角约 28°, 右侧胫腓骨长度较左侧短, 予右踇趾多趾畸形手术治疗, 随访到 3 岁 9 个月时患儿出现腓骨过度生长, 近端胫腓骨关节出现半脱位导致局部性疼痛。辅助检查: X 线片腓骨结构正常, 但临床上腓骨头突出, CT 示右侧胫骨较左侧短, 中段骨质形态欠规整, 骨干弯曲, 后内侧局部凹陷, 有双重骨皮质及髓腔, 成角最明显处存在裂隙, 髓腔狭窄。

患儿从出生到 3 岁 9 个月诊疗期间向外侧成角明显减小, 自然缓解 25°, 向前侧成角自然缓解 45°, 向前侧成角基本自行纠正, 右侧胫腓骨短缩程度较左侧逐渐增加, 达 2.99 cm, 右侧胫腓骨长度差逐渐增大, 达 1.60 cm。治疗过程: 3 岁 9 个月时右胫骨向外侧成角虽然有所减小, 但成角 29°, 右下肢较对侧短缩 2.99 cm, 双下肢不等长影响患儿正常行走, 腓骨较胫骨长 1.60 cm, 导致腓骨近端关节脱位, 踝关节内翻, 腓骨头凸起引起疼痛, 予手术治疗, 主要解决三方面问题: 纠正胫骨成角畸形; 右下肢延长; 腓骨较胫骨长 1.6 cm。我们给予行右侧胫骨、腓骨截骨, Ilizarov 外固定, 术后 1 周开

始延长胫骨内侧螺杆,待远近端伊氏环平行后,胫骨轴线恢复正常,成角畸形矫正,再同时延长内外侧螺杆,预计延长 3 cm。经治疗后右胫骨向前外侧成角纠正,双下肢等长,骨延长处骨痂愈合良好,腓骨近端半脱位消失,踝趾外观形态基本正常。详细治疗过程见图 1。

病例 2:男,足月顺产,无神经纤维瘤病及胫骨弯曲家族史,无系统性疾病史,出生时发现右侧小腿下段成角畸形,踝趾多趾,右小指弯曲畸形,无明显外伤。当地医院考虑“右侧胫骨弯曲畸形,右踝趾多趾”,未予处理。患儿 4 个月大时至某院就诊,诊断为“右侧先天性胫骨假关节,右踝趾多趾畸形,右小指弯曲畸形”,予支具保护治疗,避免剧烈活动。此后一直采用支具保护,小腿弯曲情况有所好转。2 岁 7 个月时来我院就诊,查体:右侧小腿下段向前外侧成角畸形,无假关节异常活动,踝关节活动正常,肢端血运良好。右侧小腿较对侧短缩 2.8 cm,右足拇趾多趾并趾,并向胫侧弯曲。右手小指弯曲畸形。X 线片示右侧胫骨中段向外前方弯曲,局部骨皮质仍增厚,骨髓腔变窄,其远端形态仍欠佳;右侧腓骨近端骨骺平面明显高于胫骨骨骺平面,腓骨近端关节半脱位,胫骨后内侧明显增厚,未见囊性或退行性改变,右足踝趾多趾并趾,并向胫侧弯曲,左侧胫腓骨骨质未见明显异常。向外侧成角 28°,向前侧成角 15°,左侧胫骨长约 16.8 cm,右

侧胫骨长约 13.7 cm。左侧腓骨长约 17.6 cm,右侧腓骨长约 14.9 cm。建议暂停支具保护,正常行走,定期复查。3 岁 4 个月 X 线测量右下肢短缩约 3.8 cm,向外侧成角 25°,向前侧成角 10°,左侧胫骨长约 20.8 cm,右侧胫骨长约 16.7 cm。左侧腓骨长约 21.6 cm,右侧腓骨长约 17.9 cm。CT 示右下肢较对侧短小,右侧胫腓骨形态不规整,右侧胫骨中段向前外侧成角,右侧胫骨中段骨皮质增厚,骨质硬化、密度增高,胫骨中段内后侧可见凹槽,双重髓腔,骨髓腔变窄;成角顶点见一裂隙,边缘较规整,邻近可见硬化缘,右侧腓骨余部骨皮质连续,右下肢软组织较细薄,层次欠清晰。左侧胫腓骨骨皮质连续,未见明显骨质异常,周围软组织未见明显异常密度影。

治疗过程:于 3 岁 4 个月时行右侧胫骨成角畸形截骨矫形伊氏架外固定,近端截骨逐渐延长术,右侧先天性多趾切除,挛缩带松解术,克氏针矫形术。术中见胫骨后内侧约 6 cm×0.5 cm 骨性凹槽,填充致密纤维组织,病理结果示增生并玻璃样变性的纤维组织,区域纤维组织内可见灶状软骨成分,区域可见少量脂肪及厚壁血管,经治疗后右胫骨近端骨延长骨痂愈合良好,下肢机械力线恢复正常,双下肢等长,腓骨近端半脱位消失,踝趾外观形态基本正常。

病例 3:男,足月顺产,父母均健康。出生时发现右下肢

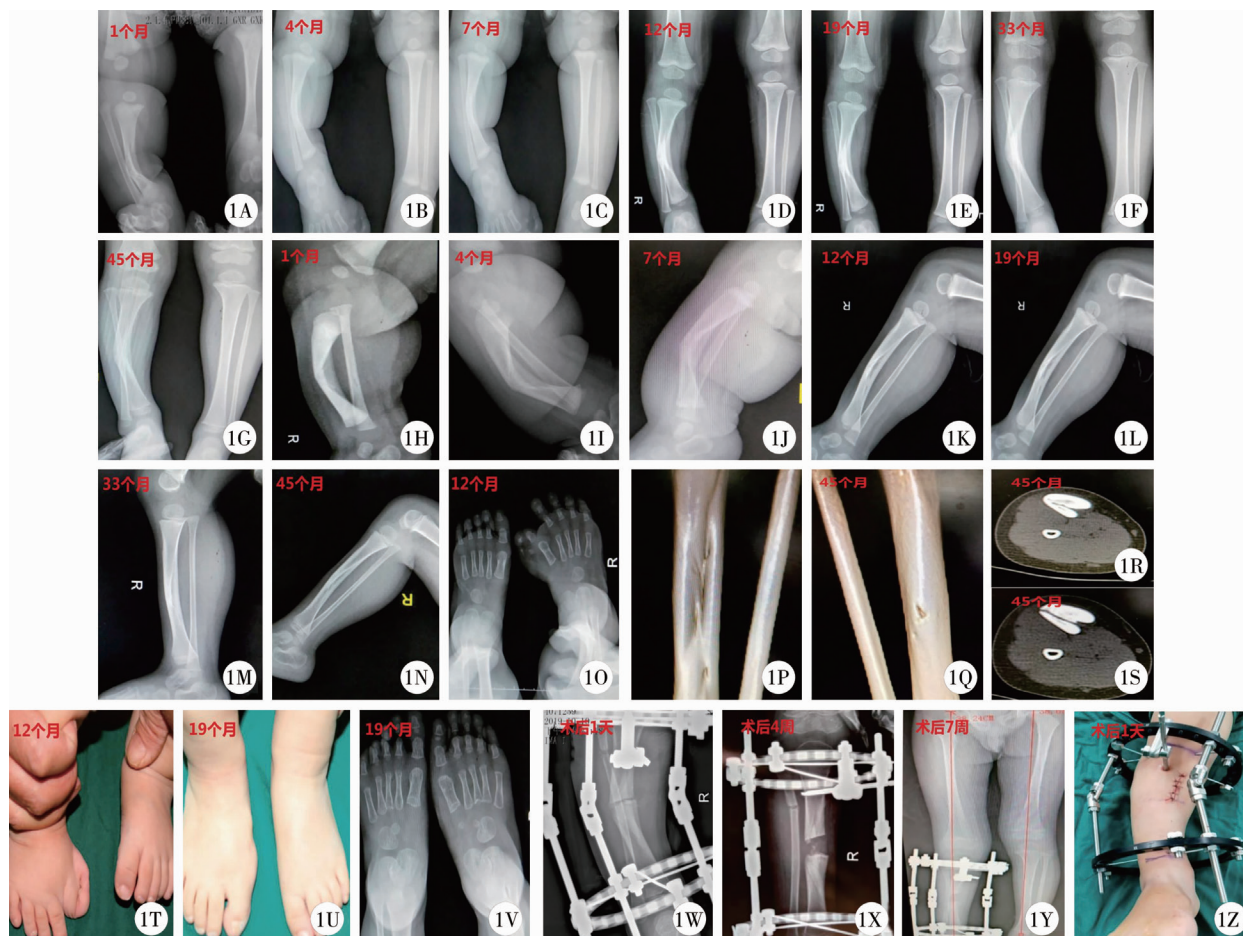


图 1 先天性胫骨前外侧成角伴踝趾多趾畸形患儿治疗过程图片 1A 到 1N 为患儿从 1 个月到 3 岁 11 个月定期复查胫腓骨正侧位片,向前外侧成角明显减小 1P 到 1S 为胫骨 CT+重建,胫骨后内侧一凹槽,有双重骨皮质,在 CORE 点处骨皮质不连续; 1O、1T 为踝趾多趾大体照及 X 线; 1U 到 1Z 术后 X 线及大体照,术后胫骨成角明显纠正,双下肢等长,踝趾外观满意

Fig.1 Pictures of the treatment process for children with congenital anterolateral angulation of the tibia and polydactyly

明显畸形,当时未给予任何治疗,9 个月时在当地医院就诊,考虑:①右踇趾多趾畸形;②右侧先天性胫骨假关节。给予佩戴右下肢支具保护,避免骨折发生,于 1 岁 9 个月时到我科就诊。查体:右侧小腿下段向前外侧成角畸形,无假关节异常活动,触诊患儿无哭吵,踝关节活动正常,右足踇趾呈内翻畸形,内侧可见多趾畸形,多趾与踇趾局部紧密粘连,右足踇趾活动差。右侧拇指指间关节屈曲,掌指关节掌侧可扪及绿豆大小质硬结节,表面无压痛,拇指不能主动伸直。辅助检查:CT 显示在胫骨内后侧有一凹槽,畸形的顶点有两个不同的皮质围绕着胫骨髓管。X 线片显示右侧小腿较左侧短小,右侧胫骨中段骨干向外弯曲变形,局部骨皮质增厚,骨髓腔变窄,骨质密度欠均匀,侧位片示右侧胫骨中段可见条状低密度影,边界尚清,向外侧成角 26° ,向前侧成角 5° ,左侧胫骨长约 11.8 cm,右侧胫骨长约 10.7 cm。左侧腓骨长约 11.9 cm,右侧腓骨长约 11.5 cm,右下肢短缩约 0.9 cm。

治疗过程:1 岁 9 个月时行右足多趾手术治疗,术后告知家属暂停支具保护,正常行走,定期复查。患儿目前 2 岁 6 个月,复查右下肢短缩约 0.8 cm,向外侧成角 15° ,向前侧成角 3° ,左侧胫骨长约 15.5 cm,右侧胫骨长约 14.6 cm。左侧腓骨长约 16.0 cm,右侧腓骨长约 15.2 cm。右侧胫骨成角基本纠正,右下肢较对侧短缩约 0.9 cm,目前继续随访观察。

病例 4:第二胎,无神经纤维瘤病及胫骨弯曲家族史。无系统性疾病史,于出生时被发现右侧小腿短缩成角畸形,踇趾多趾,患儿 6 个月时在当地医院行右踇趾多趾手术治疗,10 个月时来我院就诊,查体:右下肢较对侧短缩约 1 cm,右小腿前外侧成角畸形,左下肢及双手指未见明显异常。X 线片示右侧胫骨中段弯曲,向外侧成角 30° ,向前侧成角 39° ,骨质形态欠规整,骨皮质增厚,局部骨质密度增高,腓骨近端骨骺平面高于胫骨近端骨骺平面,双足、双手未见明显异常,告知家属暂时观察,正常行走,定期复查,分别于术后 16 个月、术后 26 个月、术后 36 个月、术后 43 个月、术后 51 个月、术后 58 个月来院复诊,术后 58 个月时向外侧成角 5° ,向前成角 9° ,发现右胫骨向前外侧成角基本纠正,但右下肢短缩及腓胫骨长度差越来越大,右下肢较左下肢短缩约 4 cm,目前还未行右胫腓骨延长手术治疗,门诊随访中。

讨论 我们认为先天性胫骨前外侧成角伴踇趾多趾畸形可以通过病史、查体、X 线、CT 来明确诊断,包括:①在出生后即可发现小腿向内侧弯曲,患肢短缩,踇趾多趾,伴有内翻畸形,全身无牛奶咖啡斑;②辅助检查:X 线表现为胫骨中段向前外侧成角,骨皮质增厚,腓骨发育正常,CT 可见胫骨中段后内侧凹槽,不向远近端延伸,成角最明显处可见裂隙;③自然纠正过程:随着年龄的增长向外侧成角有所减小,向前侧成角基本自行纠正,胫腓骨短缩程度较对侧逐渐增加,患侧腓胫骨长度差逐渐增大,由于腓骨较胫骨长导致腓骨近端关节半脱位,表面可见腓骨头突出,部分伴有疼痛。

先天性胫骨前外侧成角伴踇趾多趾畸形是一种罕见畸形,出生后即可被发现,但由于该疾病罕见,很多医生对其认识不足,经常误诊为先天性胫骨假关节,特别是 I 型先天性

胫骨假关节。刘尧喜等^[5]综合胫骨、腓骨的 X 线表现,提出一种新的 CPT 分型方法:I a 型表现为胫骨前弓,畸形顶点处骨皮质增厚,骨髓腔正常,腓骨发育正常;I b 型表现为胫骨前弓,在畸形的顶点处骨皮质增厚,骨髓腔正常,腓骨发育不良;I c 型表现为胫骨前弓,在畸形的顶点处骨皮质增厚,骨髓腔正常,腓骨囊性变;I d 型表现为胫骨前弓,在畸形的顶点处骨皮质增厚,骨髓腔正常,伴腓骨假关节。也有医生将先天性胫骨前外侧成角伴踇趾多趾畸形误诊为胫骨局灶性纤维软骨发育不良,临床表现为胫骨成角畸形引起跛行步态,均无局部疼痛或不适等症状;胫骨和股骨病变者因存在成角畸形引起跛行步态,X 线片上表现为位于长骨干骺端一侧、伴有边缘硬化的透亮骨质缺损带,且干骺端出现冠状面的成角畸形;MRI 上病变区域致密纤维结缔组织的存在对判断 FFCD 具有重要价值^[6-8]。

多数学者选择在 1 岁时行踇趾畸形矫形手术,术后可能存在一定的踝内翻畸形,给患儿带来一定的疼痛及穿鞋不适感。尽管胫骨弯曲有自发改善的趋势,但 Manner 等^[4]描述患者仅在 4 岁以内改善明显,4 岁以后残留畸形需通过矫形手术来纠正,应用 Ilizarov 支架在 5~6 岁时延长胫骨纠正肢体短缩,同时纠正残余的弯曲畸形,可达到完全矫正的目的。仅延长胫骨而不进行腓骨截骨术,可使腓骨头位置逐渐下降。病理改变方面,踇趾多趾手术中发现踇趾内侧存在多并趾,并有软骨性的跖骨,足内侧有条索状纤维束带与畸形踇趾相连接。部分病例的 X 线片及 CT 上存在重复胫骨现象,有学者认为这是导致胫骨弯曲畸形的原因。

先天性胫骨前外侧成角伴踇趾多趾畸形的病因尚未完全明确。所有病例均为单侧患病,Lemire 等^[9]认为畸形更可能是一种发育异常,而不是遗传疾病。1986 年 Kardon 等^[10]首次报道同侧踇趾多趾与胫骨前外侧成角关系。通过我们的随访发现,胫骨前外侧成角可以自然纠正,但多数存在短缩并留有成角畸形,Adamsbaum 等^[11]于 1991 年报道了 5 例胫骨前外侧成角畸形合并同侧手、足畸形的婴儿,并通过长期随访证实了这种胫骨弯曲的良好预后,无需任何治疗,所有病例的畸形都可以自行纠正,胫骨向前外侧成角而导致肢体长度缩短,可以通过手术治疗,延长患侧,或在对侧进行胫骨全骨骺阻滞术。我们认为多数患者会存在成角及短缩,可在行 Ilizarov 技术纠正成角的同时延长肢体短缩。Weaver 等^[3]于 1996 年报道了 2 例伴有大大脚趾同侧重复的胫骨前外侧弓患者。通过对患者的 CT 扫描,我们首次清楚地观察到在胫骨成角最明显处胫骨重复,两个髓管周围存在清晰的骨皮质。Manner 等^[4]于 2005 年证实其中一名患者在手术延长时存在双胫骨髓管。我们在术中也发现胫骨后内侧骨皮质凹陷,骨皮质较硬,有二个髓腔。Han 等^[12]于 2012 年发现胫骨前外侧成角常与同侧踇趾多趾有关,病例均有自发纠正的倾向,在胫骨畸形区域存在胫骨髓腔局部复制。其他问题包括胫骨缩短、腓骨近端轻度过度生长和足部畸形^[13]。

综上,先天性胫骨前外侧成角伴踇趾多趾畸形是一种罕见的疾病,非常容易误诊为先天性胫骨假关节,部分患者伴

有手指畸形,有以下特点:①出生后即可发现小腿中段弯曲伴短缩畸形;②X线示胫骨中段弯曲,向外侧前侧成角,骨质形态欠规整,骨皮质增厚,局部骨质密度增高,腓骨发育正常,腓骨近端骨骺平面高于胫骨近端骨骺平面,胫腓骨长度较对侧短,踇趾多趾伴有内翻;③CT表现:右侧胫骨较左侧短,中段骨质形态欠规整,骨干弯曲,后内侧局部凹槽,有双重骨皮质及髓腔,成角最明显处存在裂隙,髓腔狭窄;④病例向前外侧成角均有自发纠正的倾向,但多数病例仍然存在残留的成角短缩畸形,而短缩的程度会越来越大,特别是随着年龄的增长,腓骨与胫骨的长度差越来越大,导致腓骨近端关节半脱位,腓骨小头突出皮肤,导致疼痛,甚至出现踝外翻。胫骨成角自行纠正的程度因双下肢短缩的程度而有所差异。出生后不需要给予支具保护,踇趾多趾畸形可在1岁左右行手术治疗,后期应根据患者的成角畸形、短缩程度及症状来决定手术时机。

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

作者贡献声明 文献检索为袁淦峰,论文调查设计为袁淦峰、刘昆,数据收集与分析袁淦峰、刘昆,论文结果撰写为袁淦峰,论文讨论分析为袁淦峰、梅海波

参 考 文 献

- [1] Tuncay IC, Johnston CE 2nd, Birch JG. Spontaneous resolution of congenital anterolateral bowing of the tibia[J]. *Pediatr Orthop*, 1994, 14(5): 599-602. DOI: 10. 1097/01241398-199409000-00008.
- [2] Bressers MM, Castelein RM. Anterolateral tibial bowing and duplication of the hallux: a rare but distinct entity with good prognosis[J]. *Pediatr Orthop B*, 2001, 10(2): 153-157. DOI: 10. 1097/00009957-200104000-00013.
- [3] Weaver KM, Henry GW, Reinker KA. Unilateral duplication of the great toe with anterolateral tibial bowing[J]. *J Pediatr Orthop*, 1996, 16(1): 73-77. DOI: 10. 1097/00004694-199601000-00015.
- [4] Manner HM, Radler C, Ganger R, et al. Pathomorphology and treatment of congenital anterolateral bowing of the tibia associated with duplication of the hallux[J]. *J Bone Joint Surg Br*, 2005, 87(2): 226-230. DOI: 10. 1302/0301-620X. 87B2. 15132.
- [5] 刘尧喜,梅海波,刘昆,等. 一种新的儿童先天性胫骨假关节的X线分型[J]. *中华小儿外科杂志*, 2016, 37(1): 29-33. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 0253-3006. 2016. 01. 007.
- Liu RX, Mei HB, Liu K, et al. A new radiographic classification scheme of congenital pseudarthrosis of the tibia[J]. *Chin J Pediatr Surg*, 2016, 37(1): 29-33. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 0253-3006. 2016. 01. 007.
- [6] Meyer JS, Davidson RS, Hubbard AM, et al. MRI of focal fibrocartilaginous dysplasia[J]. *Pediatr Orthop*, 1995, 15(3): 304-306. DOI: 10. 1097/01241398-199505000-00008.
- [7] Bakman M, Monu JU. Foal fibrocartilaginous dysplasia (FFCD)[J]. *Pediatr Radiol*, 2007, 37(1): 107. DOI: 10. 1007/s00247-006-0338-4.
- [8] 葛翼华,陈博昌. 先天性胫骨前外侧弯合并: 趾畸形 1 例报告[J]. *中国矫形外科杂志*, 2007, 15(5): 397-398. DOI: 10. 3969/j. issn. 1005-8478. 2007. 05. 027.
- Ge YH, Chen BC. Congenital anterolateral tibial bending with great toe deformity: a case report[J]. *Chin J Orthop Surg*, 2007, 15(5): 397-398. DOI: 10. 3969/j. issn. 1005-8478. 2007. 05. 027.
- [9] Lemire EG. Congenital anterolateral tibial bowing and polydactyly: A case report[J]. *J Med Case Rep*, 2007, 1: 54. DOI: 10. 1186/1752-1947-1-54.
- [10] Kardon NB, Dana LP, Fitzgerald JM, et al. Two sporadic cases of amelia/phocomelia with similar phenotype: rare and unusually symmetrical form of FFR dysostosis or separate entity? [J]. *Am J Med Genet Suppl*, 1986, 2: 239-245. DOI: 10. 1002/ajmg. 1320250627.
- [11] Adamsbaum C, Kalifa G, Seringe R, et al. Minor tibial duplication: A new cause of congenital bowing of the tibia[J]. *Pediatr Radiol*, 1991, 21(3): 185-188. DOI: 10. 1007/BF 02011043.
- [12] Han J, Qu L, Li Y, et al. A benign form of congenital anterolateral bowing of the tibia associated with ipsilateral polydactyly of the hallux: Case report and literature review[J]. *Am J Med Genet Part A*, 2012, 158A(7): 1742-1749. DOI: 10. 1002/ajmg. a. 35417.
- [13] 蔡刚,秦泗河. Ilizarov 技术矫正畸形的原则[J]. *中国矫形外科杂志*, 2007, 15(8): 597-600. DOI: 10. 3969/j. issn. 1005-8478. 2007. 08. 014.
- Cai G, Qin SH. Ilizarov Principles of technical correction of deformity[J]. *Chin J Orthop Surg*, 2007, 15(8): 597-600. DOI: 10. 3969/j. issn. 1005-8478. 2007. 08. 014.

(收稿日期:2020-01-30)

本文引用格式:袁淦峰,刘昆,梅海波. 先天性胫骨前外侧成角伴踇趾多趾畸形 4 例及文献回顾[J]. *临床小儿外科杂志*, 2022, 21(1): 97-100. DOI: 10. 3760/cma. j. cn. 101785-202001047-019.

Citing this article as: Yuan GF, Liu K, Mei HB. Congenital anterolateral tibial angulation with polydactyly of the hallux: a report of 4 cases with a literature review[J]. *J Clin Ped Sur*, 2022, 21(1): 97-100. DOI: 10. 3760/cma. j. cn. 101785-202001047-019.