

· 病例报告 ·

Ellis-van Creveld 综合征源性膝外翻的
矫形治疗 1 例

全文二维码

张彦 鲍琨 陈博昌

上海交通大学附属第六人民医院骨科, 上海 200233

通信作者: 鲍琨, Email: dr_baokun@163.com

Correction of genu valgum in Ellis-van Creveld Syndrome: one case report

Zhang Yan, Bao Kun, Chen Bochang

Department of Orthopedics, Affiliated Sixth Municipal People's Hospital, Shanghai Jiao Tong University, Shanghai 200233, China

Corresponding author: Bao Kun, Email: dr_baokun@163.com

【摘要】 埃利伟氏 (Ellis-van Creveld syndrome, EVC) 综合征即软骨外胚层发育不良, 是一种常染色体隐性遗传性疾病, 发病率约为 1/1 000 000, 以软骨及外胚层发育不良、先天性心脏病为主要特征。就骨科病症而言, 进行性膝外翻伴髌骨脱位对患儿下肢行走能力及外观的影响最大, 而膝外翻矫正术后复发率高是骨科医师面临的主要问题。本文介绍上海交通大学医学院附属第六人民医院收治的 1 例 EVC 源性膝外翻病例, 在回顾相关文献的基础上, 利用跨关节外固定支架逐渐矫正下肢轴线, 为后续彻底矫正关节内塌陷提供必要的条件与支撑, 再分侧分期逐步全面矫正畸形, 患儿术后随访 8 年余, 矫形效果维持良好。

【关键词】 膝外翻; Ilizarov 技术; 截骨矫形; 外科手术; 儿童

DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-202203041-015

埃利伟氏 (Ellis-van Creveld syndrome, EVC) 综合征是一种常染色体隐性遗传病, 发病率约 1/1 000 000, 以软骨及外胚层发育不良、先天性心脏病为主要特征^[1]。就骨科病症而言, 进行性膝外翻伴髌骨脱位对患儿下肢行走能力及外观的影响最大, 而膝外翻矫正术后复发率高是骨科医师面临的主要问题^[2-5]。导致术后复发率高的主要原因是早期对畸形的认识不足, 主要通过胫骨或股骨干骺端截骨矫正畸形, 忽视了对关节内胫骨外髁塌陷的矫正^[3,5-7]。此外, 严重畸形患儿还存在广泛膝外侧软组织挛缩, 彻底矫正需要行全面的软组织松解和多处截骨矫形。一期手术创伤大, 术后易并发神经麻痹、伤口愈合不良^[3-4,6]。近年来有研究者采取分期治疗, 应用 Ilizarov 技术逐渐矫正胫骨畸形和松解软组织^[6,8-9]。2012 年 1 月上海交通大学附属第六人民医院小儿骨科收治 1 例 EVC 综合征源性严重膝外翻病例, 作者在借鉴前人治疗经验的基础上, 首先采用开放松解结合 Ilizarov 牵张技术全面彻底微创松解膝外侧软组织, 然后依据畸形的病理解剖, 合理、逐步实施全面矫正, 经长期随访疗效满意, 畸形无复发。本研究经上海交通大学附属第六人民医院伦理委员会审批通过 (2013-45-11)。

患儿, 男, 11 岁。因双膝进行性畸形、肿痛、行走困难 5 年余就诊。3 岁时曾于外院行双侧股骨髁上截骨矫形和手

足多指/趾摘除术, 但膝部矫正效果不明显。家长自述患儿出生时无异常, 无家族性遗传性疾病史。体格检查: 身材矮小; 牙齿稀疏, 颗粒小, 呈锥形; 四肢较躯干短, 上肢前臂、下肢小腿相对偏短, 手指末节、足趾短粗; 双侧手掌尺侧和左足腓侧有摘除多指/趾留下的手术疤痕, 左足有不完全并趾畸形; 指/趾甲发育不良; 双侧膝外翻达 40°, 伴髌骨脱位, 小腿轻度外旋 (图 1), 能勉强扶拐行走。肌力及肌张力未见明显异常, 生理反射存在, 病理反射未引出。

X 线片显示双侧膝外翻约 40°, 股骨外髁发育不良, 胫骨外侧平台塌陷, 髌骨外侧脱位, 腓骨偏短。于双下肢站立位全长 X 线片上测量机械轴股骨远端外侧角 (mechanical lateral distal femoral angle, mL DFA): 左侧 83°, 右侧 79°; 胫骨近端内侧角 (medial proximal tibial angle, MPTA): 左侧 122°, 右侧 132° (表 1, 图 2); 股骨-胫骨角 (femur-tibia angle, FTA): 左侧 141°, 右侧 127°。基因检测提示 EVC 基因无突变, EVC 2 基因存在复合杂合突变, 包括外显子 14 发生新的杂合无义突变 p. W828X (c. 2484G > A) 和外显子 10 发生无义突变 p. R399X (c. 1195C > T)^[10]。综合以上, 患儿被确诊为 EVC 综合征。

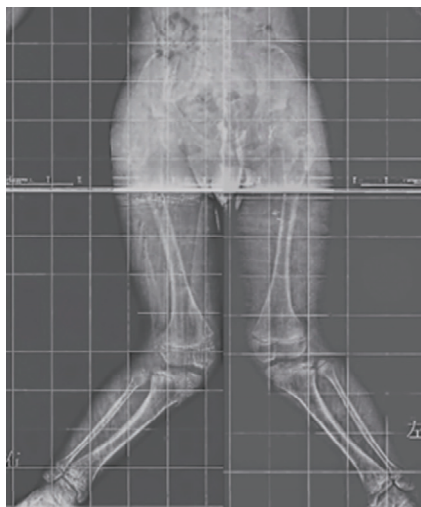
手术首先矫正左下肢畸形, 分三期进行。①一期松解腓总神经, Z 字延长髂胫束, 松解髌骨外侧支持带, 腓骨中段截



注 A:正面观;B:侧面观。典型特征:身材矮小,前臂和小腿偏短小,双膝严重外翻伴髌骨脱位

图1 埃利伟氏综合征性膝外翻患儿外观

Fig.1 Clinical picture of an eleven-year-old boy with severe genu valgum derived from EVC syndrome



注 提示双膝严重外翻,髌骨脱位,胫骨外侧髁发育不良塌陷

图2 埃利伟氏综合征性膝外翻患儿双下肢全长站立正位X线片

Fig.2 The full-length AP view standing radiograph of the lower extremities

骨,安装跨膝关节环形外固定支架,将一对铰链设置在矢状面股骨内侧髁上的等长点上,使该点至股骨内髁关节面内外缘距离相等(图3)。术后通过调节连接膝关节上下环之间牵伸杆的长度,使支架带动小腿逐渐内收至股骨-胫骨角达矫正过正的 180° 。每天调整牵伸杆3次,间隔时间均等,每次使膝关节外侧间隙撑开约0.3 mm。此时,原先向外侧脱位的髌骨也趋于复位。该过程为期约45 d。②二期行胫骨外侧髁骨骺内截骨、抬高自体髌骨植骨。将外固定支架的铰链转移到冠状面上膝关节伸屈轴上。前6周将支架铰链锁

定使之起固定作用,减轻关节内压力,利于软组织和截骨愈合;之后放开锁钮以便膝关节主动、被动伸屈锻炼;环形外固定支架于植骨术后4个月植骨愈合坚固后拆除。此时,膝关节活动范围约 60° ,康复理疗75 d以改善关节活动度;8个月后按上述步骤矫正右下肢。③于二期手术后1年4个月行三期手术,对股骨远端和胫骨近端的遗留成角畸形予截骨矫正、钢板内固定。同时行同侧髌骨内侧支持带紧缩缝合加髌韧带外侧部分止点内移术(Green法加Roux-Goldthwait法),术后长腿管型石膏固定6周后拆除石膏,行恢复肌力和关节活动度的锻炼,75 d后逐步下地扶拐负重行走,此治疗期约8个月。

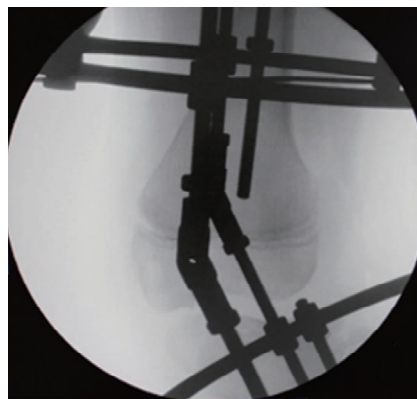
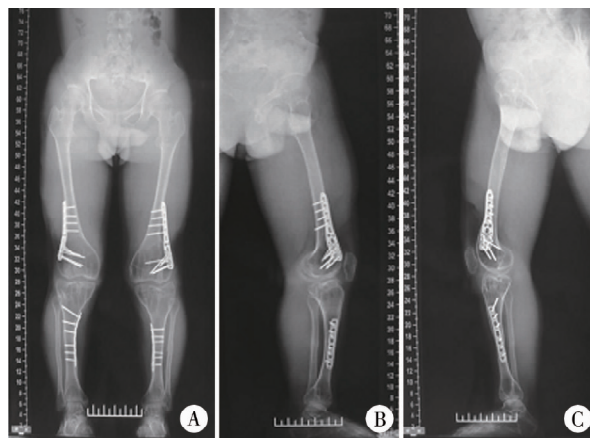


图3 埃利伟氏综合征性膝外翻患儿术中X线透视照片

Fig.3 The intra-operative image depicts how the circular frames were installed on the first stage of treatment

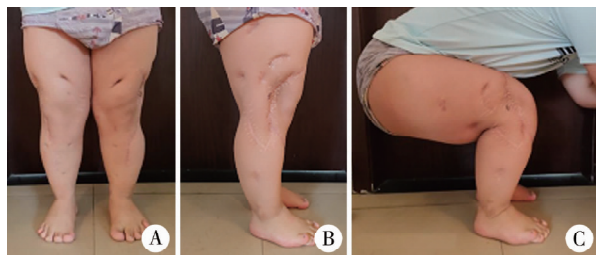
患儿顺利完成全程治疗,总时长两年余,未发生伤口裂开、钉道感染、腓总神经麻痹及再骨折等。随访X线片显示双侧胫骨外侧平台基本与内侧平齐;MPA:左侧 89° ,右侧 88° ;mLDA:左侧 87° ,右侧 87° 。双下肢轴线经过膝关节中心(图4)。随访8年膝外翻无复发。双膝关节伸屈范围在屈曲 10° 至屈曲 100° (图5,图6)。双侧髌骨稳定。双下肢肌力V级。患儿能够独立上下楼梯,独立连续行走1 km而



注 A:站立位下肢全长正位X线片,双下肢机械轴线矫正,膝关节面水平,胫骨外侧髁恢复平整;B、C:分别为站立位左、右下肢全长侧位X线片,双膝关节存在 $10^\circ \sim 15^\circ$ 伸直受限,髌骨在位,呈低位;双侧胫骨残留轻度前弓畸形

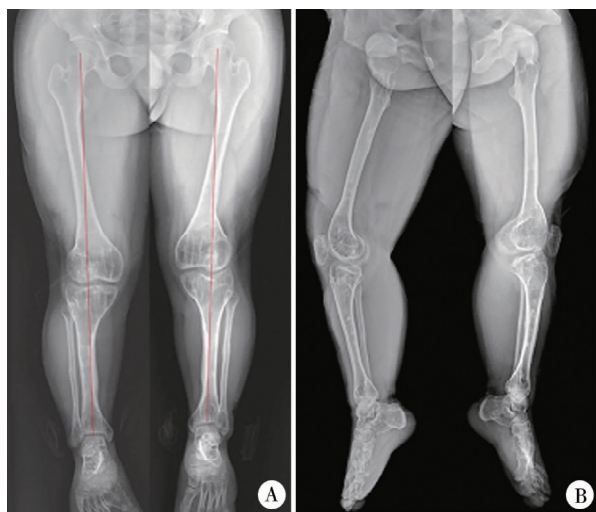
图4 埃利伟氏综合征性膝外翻患儿矫正股骨远端和胫骨上中段成角畸形的照片

Fig.4 Correction of angulation deformity around the knee at the third stage



注 A:正面观,因大腿粗壮使双小腿轻度分开,下肢轴线维持正常;B:侧面观,膝关节伸直度有所改善;C:关节屈曲仍受限
图5 埃利伟氏综合征性膝外翻患儿术后8年功能和外观情况

Fig.5 The follow-up clinical pictures taken over 8 years after the correction.



注 双下肢轴线维持正常,膝关节间隙、胫骨外侧髁高度得以维持。侧位片上髌骨在位,仍处于低位

图6 埃利伟氏综合征性膝外翻患儿术后8年双下肢正侧位X线片

Fig.6 The AP and lateral views of the full-length films taken over 8 years after the staged correction

无不适。双膝关节术后评分(knee society score, KSS)为78分,等级为良;功能评分为80分,等级为良。

讨论 自Milgram等^[2]于1975年首次报道1例EVC源性膝外翻的矫治至今,该病相关的文献较少,病例数很少。Weinner等^[3]于2014年发表的一篇文献总结了他们在近40年间诊治的13例(23膝)患儿诊疗经验。早期采用胫腓骨近端截骨(或胫骨高位截骨),也有行股骨髁上截骨恢复股骨-胫骨角,这些方法的常见并发症有矫正不足、畸形复发、腓总神经麻痹、伤口裂开、关节僵硬、关节不稳、截骨不愈合等^[2-6,11]。其中畸形复发是一个普遍问题,这与Fukuda等^[7]和Jöckel等^[11]的报道一致。2007年,Morsy等^[9]应用Paley等^[12-13]阐述的矫形外科原则分析畸形构成,及时矫正较小的股骨畸形,再采用Ilizarov技术逐渐矫正较大的胫骨畸形。

目前,人们对EVC源性膝外翻的病理解剖有了更深入的认识,该病不仅源于胫骨近侧干骺端、股骨远端干骺端的外翻成角畸形,很大程度上还源于关节内胫骨外侧髁的发育不良及其前外侧的凹陷^[3,5-8,12]。之前有研究者认为只要恢复下肢轴线,胫骨外侧髁发育不良将伴随生长自动恢复的观点

是不可靠的^[7]。伴关节内凹陷的胫骨外侧髁发育不良必须通过截骨抬高,才能彻底矫正膝外翻和防止复发^[4,6,9,13-14]。但要充分矫正膝外翻,首先需要松解膝外侧广泛的软组织挛缩,包括髂胫束、髌骨外侧支持带、外侧副韧带、外侧关节囊、股二头肌腱、腓肠肌等^[2-3,6-8]。一期手术步骤多,创伤大。

2008年Eylon等^[6]提出分期治疗。一期行软组织松解和胫骨外侧髁截骨抬高;二期行胫骨高位截骨,全面矫正畸形成因。我们采取的策略是先行外侧软组织充分松解,矫正过正下肢轴线;为了避免影响髌板,采取骨骺内截骨抬高胫骨外侧髁矫正其塌陷;待胫骨外侧髁截骨植骨愈合,恢复负重行走后,再摄片评估股骨远端和胫骨近端外翻成角畸形;最后依据上述角度行截骨矫正彻底恢复下肢轴线。同期行软组织松解和胫骨外侧髁截骨抬高矫正创伤大,发生腓总神经损伤、伤口裂开及关节不稳的风险增大^[4,6,9]。因此,本例把软组织松解与胫骨外侧髁截骨抬高分两期进行,且对髂胫束、外侧副韧带等坚韧结构行切开延长,松解腓总神经,对其余挛缩软组织采用外固定支架逐渐牵张再生的方法,既保证了松解的效果,又避免了广泛软组织松解造成的创伤与关节不稳定。该方案与Kamada等^[8]的方案不谋而合,只是他们的病例膝外翻程度较本例轻(术前FTA左侧162°,右侧150°),省略了胫骨近端和股骨远端截骨矫形。

另外,关于胫骨近端髌板内外侧生长不平衡是否会导致术后畸形复发,大多数作者认为髌板外侧部分生长潜力不足,故建议行胫骨外侧髁截骨抬高矫正^[7]。为避免进一步削弱其生长潜力,本例胫骨外侧髁截骨抬高采取骺内截骨,目的在于保护髌板外侧部分的生长潜力^[13]。本例随访8年未见畸形复发。Kamada等^[8]对1例10岁女童行经髌板的胫骨外侧髁截骨抬高,随访4年无膝外翻复发。因此,小年龄患儿是否需要强调髌内截骨有待进一步研究。

本例双侧膝关节屈曲活动度存在轻度受限(双侧均为100°)。我们采取骨骺内单平面截骨抬高植骨矫正胫骨外侧髁塌陷。由于膝关节内胫骨外侧平台塌陷伴前方凹陷,仅通过单平面截骨难以完全恢复平整状态,为此Kamada等^[8]设计了三平面截骨,试图将关节面恢复得更平整,随访该病例最终屈膝活动度分别为左侧120°、右侧100°^[8]。Feldman等^[14]报道采用关节内截骨(股骨外侧髁截骨下移,同时部分行胫骨外侧髁截骨抬高)治疗骨发育不良性膝外翻的术后关节活动度平均为108°(90°~120°)。本例后期随访发现尚有双膝轻度伸膝受限(约10°),双侧胫骨平台关节面后倾偏大(左侧30°,右侧20°),在矫正胫骨冠状面成角时没能一并彻底矫正,双侧髌骨低位(图7)。

为使髌骨复位稳定,文献报道多采用一期外侧支持带松解、内侧支持带紧缩,对未成年患者会加用Dewar-Galeazzi方法,或Green法和Roux-Goldthwait法处理;对成年患者则加用Elmslie方法处理^[3-4,7-8,11]。本例将髌骨脱位治疗穿插在膝外翻矫正的一期和三期手术中,髌骨复位后较为稳定,未再发生脱位。

总之,本例矫正分三期进行:一期为软组织切开松解结

合 Ilizarov 技术;二期矫正胫骨外侧髁塌陷发育不良;三期矫正股骨远端和胫骨近端成角畸形。因累及病变双下肢,遂采取分侧逐一矫正,最后取出全部内植物,共行 7 次手术,治疗周期达 2 年余。我们体会该方案减轻了每次手术的创伤,畸形矫正全面彻底,降低了并发症的发生风险,有利于术后功能康复。但由于 EVC 源性膝外翻存在关节内塌陷成因,甚至股骨外髁缺陷,因此,关节面的不匹配以及髌骨复位后处于低位,可能会在一定程度上限制膝关节活动度,需要进一步研究改进。

利益冲突 所有作者声明不存在利益冲突

作者贡献声明 文献检索为张彦、鲍琨;论文调查设计鲍琨、陈博昌;数据收集与分析为张彦、鲍琨;论文结果撰写为张彦;论文讨论分析为鲍琨、陈博昌

参 考 文 献

- [1] Baujat G, Le Merrer M. Ellis-van Crevelde syndrome[J]. Orphanet J Rare Dis, 2007, 2(1): 27. DOI: 10. 1186/1750-1172-2-27.
- [2] Milgram JW, Bailey JA 2nd. Orthopaedic aspects of the Ellis-van Crevelde syndrome[J]. Bull Hosp Joint Dis, 1975, 36(1): 11-19.
- [3] Weiner DS, Tank JC, Jonah D, et al. An operative approach to address severe genu valgum deformity in the Ellis-van Crevelde syndrome[J]. J Child Orthop, 2014, 8(1): 61-69. DOI: 10. 1007/s11832-014-0552-9.
- [4] Shibata T, Kawabata H, Yasui N, et al. Correction of knee deformity in patients with Ellis-van Crevelde syndrome[J]. J Pediatr Orthop B, 1999, 8(4): 282-284.
- [5] Pinelli G, Cottafava F, Senes FM, et al. Ellis-van Crevelde syndrome; description of four cases. Orthopaedic aspects[J]. Ital J Orthop Traumatol, 1990, 16(1): 113-121.
- [6] Eylon S, Simanovsky N, Porat S. The pathology of valgus knee in Ellis-van-Crevelde syndrome, and its surgical treatment. Comparison to the equivalent pathology in Blount's disease[J]. Orthop Procs, 2008, 90 - B (SUPP_ III): 512. DOI: 10. 1302/0301 - 620X. 90BSUPP_III. 0900512.
- [7] Fukuda A, Kato K, Hasegawa M, et al. Recurrent knee valgus deformity in Ellis-van Crevelde syndrome[J]. J Pediatr Orthop B, 2012, 21 (4): 352 - 355. DOI: 10. 1097/BPB. 0b013e328345d929.
- [8] Kamada T, Mashima N, Imai H, et al. Successful two-step correction for severe genu valgum in Ellis-van Crevelde syndrome; a case report[J]. J Orthop Case Rep, 2017, 7 (4): 13 - 16. DOI: 10. 13107/jocr. 2250-0685. 828.
- [9] Morsy A, Tsuchiya H, Matsubara H, et al. Ilizarov deformity correction of the lower limbs in Ellis-van Crevelde syndrome[J]. J Orthop Sci, 2007, 12(5): 505-509. DOI: 10. 1007/s00776-007-1157-7.
- [10] Zhang Z, Bao K, He JW, et al. Identification of one novel mutation in the EVC2 gene in a Chinese family with Ellis-van Crevelde syndrome[J]. Gene, 2012, 511 (2): 380 - 382. DOI: 10. 1016/j. gene. 2012. 09. 071.
- [11] Jöckel JA, Reichel H, Nelitz M. Correction of knee deformity in patients with Ellis-van Crevelde syndrome; a case report and review of the literature[J]. Knee, 2012, 19 (3): 218 - 222. DOI: 10. 1016/j. knee. 2011. 03. 003.
- [12] Paley D, Tetsworth K. Mechanical axis deviation of the lower limbs. Preoperative planning of uniapical angular deformities of the tibia or femur[J]. Clin Orthop Relat Res, 1992, 280: 48-64.
- [13] Paley D. Knee joint line deformity sources of malalignment[M]//Paley D. Principles of Deformity Correction. Berlin: Springer, 2002: 465-478.
- [14] Feldman DS, Goldstein RY, Kurland AM, et al. Intra-articular osteotomy for genu valgum in the knee with a lateral compartment deficiency[J]. J Bone Joint Surg Am, 2016, 98 (2): 100 - 107. DOI: 10. 2106/JBJS. O. 00308.

(收稿日期: 2022-03-12)

本文引用格式: 张彦, 鲍琨, 陈博昌. Ellis-van Crevelde 综合征源性膝外翻的矫形治疗 1 例[J]. J Clin Ped Sur, 2024, 23(7): 685-688. DOI: 10. 3760/cma. j. cn101785-202203041-015.

Citing this article as: Zhang Y, Bao K, Chen BC. Correction of genu valgum in Ellis-van Crevelde Syndrome; one case report[J]. J Clin Ped Sur, 2024, 23(7): 685-688. DOI: 10. 3760/cma. j. cn101785-202203041-015.