

·病例报告·

指骨融合畸形一个家系报告

刘安生, 张薇, 庞菊萍, 王赛娟, 孙熠, 王旭青

(西安市儿童医院血液科, 陕西 西安 710003)

[中图分类号] R682.1 [文献标识码] E

本文报道一个家系的先天性遗传性指骨融合畸形, 临床上极为罕见。现报告如下。

先证者: 男, 5岁, 因患“过敏性紫癜”入院治疗, 入院时查体发现, 患儿双手第2、3、4、5指近端指指关节消失, 不能弯曲活动, 远端指指关节处于半屈曲功能位, 可活动, 双手拇指关节正常, 活动自如。双手X线片报告: 患儿双手第2~5指中节指骨粗、短, 近节与中节指骨关节间隙明显变窄、消失, 骨质未见明显破坏、增生、融合, 软组织未见异常, 其余各指骨, 掌骨及其关节未见异常。见图1。

患儿父亲双手检查: 双手第3、4、5指近端指指关节消失, 不能屈曲活动, 远端指指关节呈半屈曲状功能位。双手食指第3节指骨粗、短, 远端指指关节消失, 不能屈曲活动, 而近端指指关节可弯曲活动, 双手均可持笔写字。经过调查得知, 其家族中已有14人患有相同的疾病。因患儿家长不配合, 未能详细了解到其他患者受累手指关节的数目及部位, 其家系疾病图谱见图2。

指骨融合畸形, 又称指间关节联合, 也称并指骨, 其临床表现多涉及远指间关节, 很少涉及近指间关节, 拇指指间关节很少受累。多数病人只是轻度影响手的功能。其病因可能是由于前软骨核中间的关节发育在未成熟前终止而形成畸形, 一般无家族遗传史^[1]。而本文所报告的家庭中从第2代开始, 呈现出明显的家族遗传史, 其遗传规律符合常染色体不完全显性遗传。王清^[2]报告了一个家系的先天性遗传性近侧指关节融合畸形: 患儿双手第2~5指近指关节不能主动活动, 拇指、其他指远指关节、掌指关节活动正常, 能从事一般正常工作, 其家族中

共有20个成员, 40只手, 166个近侧指间关节先天性融合, 具有家族遗传性。与本文报告的家族相似。该病目前并无特殊的治疗, 有明显功能障碍者, 最好等到发育成熟后可以截骨矫正至功能位。

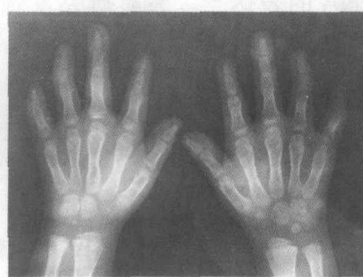


图1 患儿双手X线片

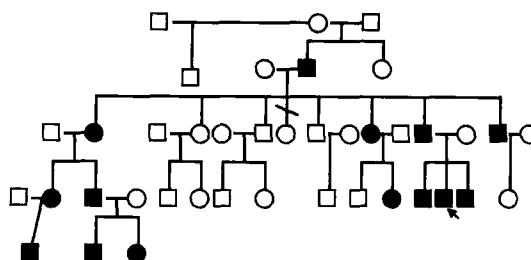


图2 指骨融合畸形家图谱

[参考文献]

- [1] 吉士俊, 潘少川, 王继孟. 小儿骨科学 [M]. 济南: 山东科学技术出版社, 1998, 133-134.
- [2] 王清, 张忠杰. 先天性家族性近侧指间关节融合畸形 [J]. 中华外科杂志, 1995, 11(1): 33.

(本文编辑: 吉耕中)