

婴儿骨皮质增生症 2 例报告

徐益萍 黄轲

(浙江大学医学院附属儿童医院, 浙江 杭州 310003)

[中图分类号] R722 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2010)11-0925-02

例1:男,5月,因发热8d入院,伴有左肩组织肿胀,哭吵不安。门诊考虑“蜂窝组织炎,败血症?”,予抗感染治疗7d无好转。入院后查体发现左肩组织肿胀,压痛明显,局部不红,皮温不高,前囟平,心肺听诊无异常,腹软,肝脾无肿大,神经系统检查阴性。否认鱼肝油服用史及外伤史。胸片示左锁骨骨痂形成可能(图1A),CT示左侧锁骨周围骨质显著增生(图1B)。血常规示 WBC $26.7 \times 10^9/L$, N 0.615, Hb 84 g/L, PLT $1.032 \times 10^9/L$, CRP 138 mg/L, ESR 139 mm/h, 碱性磷酸酶 496 U/L, 非特异性梅毒

血清学试验阴性。患儿血小板增高,予阿司匹林(每日30 mg/kg)口服抗凝治疗。患儿左肩组织肿胀逐渐好转,体温正常。入院25d发现患儿下颌骨及右侧肩部肿胀,触诊硬,局部不红,表面温度正常。复查X线提示两侧锁骨骨皮质增生症(图1C)。加用甲基强的松龙(每日2 mg/kg)静脉滴注治疗5d,患儿肩部肿胀好转。复查血常规 WBC $13.2 \times 10^9/L$, Hb 92 g/L, PLT $879 \times 10^9/L$, CRP <1 mg/L, ESR 45 mm/h。病情好转出院,3月后复查骨骼片示骨质修复,随访未再复发。

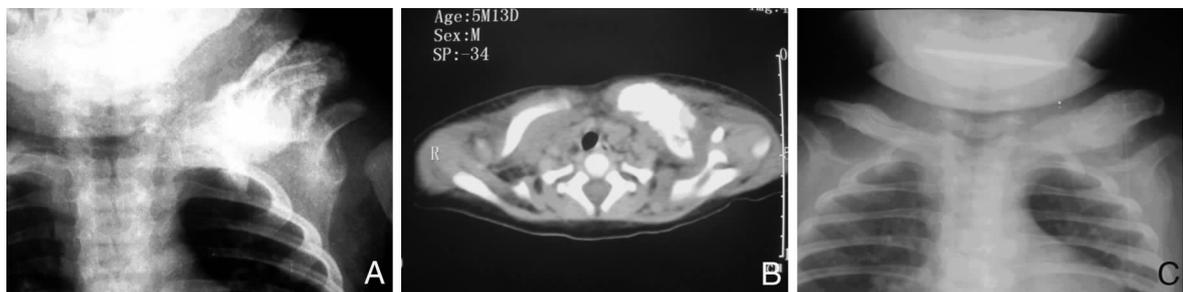


图1 例1 X线及CT检查 A:胸片检查示左锁骨较高密度灶,骨痂形成可能; B:CT检查示左侧锁骨周围骨质显著增生; C:胸片复查示两侧锁骨骨皮质增生症。

例2:男,1岁11月,因发现右下肢肿块3月入院。无发热,否认外伤史。入院查体右胫骨中上段前侧面可及肿块,约5 cm × 3 cm,质硬,无压痛,局部无发红发热,心肺听诊无异常,腹软,神经系统检查阴性。摄片示右胫骨中段密度增高,CT示“右胫骨中上段呈膨胀性改变,骨质密度增高,骨皮质增厚,髓腔变窄,骨样骨瘤?”。血常规示 WBC $5.7 \times 10^9/L$, Hb 121 g/L, PLT $196 \times 10^9/L$, CRP <8 mg/L, 碱性磷酸酶 163 U/L。拟诊“右胫骨骨瘤?”行右胫骨骨瘤凿除术,术中见局部骨皮质增厚,髓腔闭塞,髓腔内骨质异常。术后病理(右胫骨)骨皮质增生,最终诊

断“婴儿骨皮质增生症”。术后7d恢复出院。

讨论:婴儿骨皮质增生症又称 Caffey 病,是一种少见的骨骼系统疾病,1945年 Caffey 和 Silverman 首先报道。该病有两种类型:家族性婴儿骨皮质增生症和胎儿期发生的致死性婴儿骨皮质增生症^[1]。前者是一种暂时性的婴儿骨皮质增生的疾患,多见于5个月内婴儿,男孩多见,为自限性疾病,预后好。后者非常罕见,患儿多为死产或生后不久死亡,国内目前未见报道。由于本病少见,首诊时易误诊。

婴儿骨皮质增生症的病因至今未明,可能与骨骼感染、遗传、过敏因素有关。国外有报道认为与

[收稿日期]2010-03-21; [修回日期]2010-05-12
[作者简介]徐益萍,女,硕士,医师。

COL1A1 基因突变有关^[2]。病理改变早期为骨膜水肿增厚,与邻近组织分界不清。亚急性期骨膜组织结构重新恢复,骨膜下新骨形成,骨皮质增厚。晚期增厚骨皮质由内至外逐渐吸收变薄,骨髓腔扩大,最后恢复正常。

临床表现为发热、烦躁哭闹,颜面部、肢体或躯干局限性软组织肿胀、触痛,但无皮温升高,无脓肿,患肢活动减少,呈假性瘫痪状,常见好发部位是下颌骨、肩胛骨、肋骨、锁骨和四肢长骨,影像学特点为与骨病变范围一致的软组织肿胀,各种形状的骨膜增生,如线状、带状、花边状等,骨皮质多正常,增生骨膜可形成“包壳征”或“管套征”^[3]。实验室检查可伴有贫血,白细胞增高,血沉增快,碱性磷酸酶增高等。根据临床表现和 X 线特征性改变基本可确诊。本病有自愈趋向,无需特殊治疗。一般数月后可以恢复,可以反复或出现新病变,如例 1,最初发生于左肩,之后在下颌骨及右侧肩部发生。肾上腺皮质激素可缓解急性期症状,但对骨质病变的修复无效。应注意与急性骨髓炎、维生素 A 中毒、坏血病、梅毒性骨关节炎、转移性神经母细胞瘤等相鉴别^[4]。

本组病例中两例均为男婴,例 1 患儿有发热、烦躁哭吵、局部软组织肿胀的症状,结合血象、CRP 升高,曾考虑为蜂窝组织炎,但局部不红,表面温度正常,抗感染治疗无效,与“蜂窝组织炎”不符合。入

院后根据 X 线表现,结合临床,最后确诊为婴儿骨皮质增生症。例 2 表现为右下肢肿块,临床怀疑右胫骨骨瘤,但骨样骨瘤有特殊的疼痛症状和典型的瘤巢 X 线征象,不甚符合,最后经病理确诊为婴儿骨皮质增生症,随访未见复发。例 2 虽然发病年龄不符合婴儿骨皮质增生症的多发年龄,但国外有晚于 1 岁的发病报道^[5]。临床医师应提高对本病的认识,详细了解病史,及时进行合理的检查,避免误诊误治。

[参 考 文 献]

- [1] Pomerance HH, Wallis-Crespo C, Barness EG. Lethal infantile cortical hyperostosis[J]. *Fatal Pediatr Pathol*, 2005, 24(2):89-94.
- [2] Cho TJ, Moon HJ, Cho DY, Park MS, Lee DY, Yoo WJ, et al. The c. 3040C>T mutation in COL1A1 is recurrent in Korean patients with infantile cortical hyperostosis (Caffey disease) [J]. *J Hum Genet*, 2008, 53(10):947-949.
- [3] 刘小红,周荔乔. 婴儿骨皮质增生症的 X 线诊断(5 例分析) [J]. *上海医学影像*, 2009, 18(2):150-151.
- [4] Suri D, Dayal D, Singh M. Infantile cortical hyperostosis[J]. *Arch Dis Child*, 2005, 90(7):711.
- [5] Bertocchi M, Hamel-Teillac D, Emond S, Bodak N, De Prost Y. Facial cellulite associated with mandibular osteomyelitis in an infant[J]. *Ann Dermatol Venereol*, 2002, 129(4 Pt 1):405-407.

(本文编辑:邓芳明)

· 消息 ·

《实用新生儿治疗技术》出版

由周伟、何振娟、赖剑蒲主编,人民军医出版社出版的《实用新生儿治疗技术》已于 2010 年 7 月出版并在国内公开发行。本书比较系统、全面地介绍了新生儿医学中各种常用治疗技术和最新治疗技术的临床应用及进展,内容包括:新生儿复苏、氧气疗法、无创通气、常频机械通气、高频震荡通气、液体通气、体外膜氧合、新生儿液体疗法、早产儿喂养、新生儿胃肠道外营养、一氧化氮吸入疗法、高压氧治疗、光照疗法、换血疗法、新生儿血液净化、输血疗法、新生儿缺氧缺血性脑病的亚低温疗法、脑损伤的神经干细胞移植治疗、危重新生儿转运、新生儿抚触、新生儿游泳、特殊药物治疗(肺表面活性物质疗法、微生态疗法、免疫球蛋白疗法、糖皮质激素的应用、抗菌药物的应用、镇静镇痛技术的应用)。主要介绍各种技术的原理(机制)、适应证、操作方法、临床应用、监护管理、存在的问题、研究进展和方向等。参加编著本书的作者都是高等医学院校附属医院、三级甲等医院的新生儿专业专家、教授,或具有硕士、博士学位而又工作在临床一线的骨干医生。全书 640 千字,硬面精装,图片清晰。是儿科和新生儿科医生临床工作的高级参考书,也适合高等医学院校研究生阅读,欢迎广大读者选购。各地新华书店有售,定价 98 元。也可直接与人民军医出版社联系,邮购电话:(010)51927252。