

Imaging Features of Focal Fibrocartilaginous Dysplasia in Children

论著

儿童局灶性纤维软骨发育不良影像学表现

胡克非¹ 赵振¹ 刘晓越¹徐守军^{2,*}

1.安徽省儿童医院影像科(安徽 合肥 230054)

2.广东省深圳市儿童医院放射科

(广东 深圳 510028)

【摘要】目的 探讨儿童局灶性纤维软骨发育不良(FFCD)的影像学表现,提高对该病的认识。**方法** 手术及病理证实10例FFCD,10例X线检查,8例MRI检查。**结果** 胫骨近端干骺端内侧7例,尺骨远端干骺端3例。X线显示患骨弯曲,2例合并肢体缩短。骨皮质凹陷,并可见斜行透亮区,同侧骨皮质增厚。MRI的T₁WI及T₂WI均呈低信号,4例病变内可见片状T₂WI高信号,邻近骨质硬化于T₁WI及T₂WI上均呈低信号。5例病灶周围见骨髓水肿。3例行增强扫描其内软骨成分明显强化。**结论** FFCD是罕见的良性骨病变,主要发生在婴幼儿长骨干骺端,MRI增强软骨成分明显强化为其特征。

【关键词】 儿童;局灶性纤维软骨发育不良;X线;磁共振

【中图分类号】 R445.2

【文献标识码】 A

DOI:10.3969/j.issn.1672-5131.2023.05.049

HU Ke-fei¹, ZHAO Zhen¹, LIU Xiao-yue¹, XU Shou-jun^{2,*}

1. Department of Radiology Anhui Province Children's Hospital, Hefei 230054, Anhui Province, China

2. Department of Radiology Shenzhen Children's Hospital, Shenzhen 510028, Guangdong Province, China

ABSTRACT

Objective To investigate the imaging features of focal fibrocartilaginous dysplasia (FFCD) in children and to improve the understanding of the disease. **Methods** All 10 cases were confirmed by operation and pathology, of which 10 cases underwent X-ray examination and 8 cases underwent MRI examination. **Results** Seven cases were located medial to the proximal tibial metaphysis and three cases were located distal ulna metaphysis. X-ray showed curvature of the bone, and 2 cases combined with limb shortening. The bone cortex was sunken, and the oblique transparent area could be seen, and the ipsilateral bone cortex was thickened. Both T₁WI and T₂WI of MRI showed low signal intensity, and patchy high signal intensity of T₂WI could be seen in 4 cases. Adjacent osteosclerosis showed low signal intensity on T₁WI and T₂WI. Bone marrow edema was found in 5 cases. Obvious enhancement was found in 3 routine enhanced scans. No periosteal reaction or soft tissue mass was found in 10 patients on X-ray or MRI. **Conclusion** FFCD is a rare benign bone lesion, mainly occurring in the metaphysis of long bone in infants, especially in the medial part of proximal tibia. It can be diagnosed correctly according to clinical and characteristic imaging features.

Keywords: Children, Focal Fibrocartilaginous Dysplasia, X-ray, Magnetic Resonance Imaging

局灶性纤维软骨发育不良(focal fibrocartilaginous dysplasia, FFCD)是种少见的骨骼发育畸形,儿童及幼儿相对多见。1985年Bell^[1]等国外学者首次提出该病作为先天性胫骨近端成角的原因之一。本病常发生于胫骨近端、股骨远端、肱骨和尺桡骨等部位,干骺端最易受累。检查多采用X线摄片、螺旋CT扫描等方法,但摄片、CT检查辐射较大,不适合儿童、幼儿。另外X线摄片对FFCD病变内部结构成分判定不明确。近年来无辐射危害的MRI检查手段的应用,对FFCD的诊断具有很好效果,尤其是磁共振增强检查、3D-VIBE序列应用能达到FFCD循证诊断目的。目前有关FFCD术前影像表现报道较少,对其影像表现认识不足,多不能深入诊断,易误诊。本研究通过回顾性分析我院10例FFCD影像学表现特征,结合手术病理结果,进一步认识该疾病的影像表现特征。

1 资料与方法

1.1 一般资料 回顾性分析本院2015年1月至2022年3月间经手术病理证实的10例FFCD患儿的X线、MRI检查影像学资料和手术病理结果。其中男性5例,女性5例,年龄6个月~22个月,平均年龄(15.10±3.88)个月。X线(DR)检查10例,部位胫骨7例,尺骨3例。MRI检查8例,其中胫骨2例,尺骨1例行磁共振增强检查。10例患者临幊上都有不同程度患肢弯曲或短缩畸形,所有患儿均无明确产伤或感染病史。

1.2 仪器与方法 X线检查采用西门子Ysio DR机,55~60kV,5MAS,摄片距离100mm,摄患骨正侧位片(包含邻近关节)。做好严格防护,对儿童敏感部位予以铅皮覆盖。磁共振机器使用Philips Achieva 1.5T超导MRI仪,双梯度,体部线圈。常规扫描序列T₁WI(SE序列:TR:420ms,TE:22ms)、T₂WI及质子密度加权序列(PD-weighted,PDW:TR:500~630ms,TE:15ms)。增强扫描对比剂采用钆喷酸葡胺注射液,剂量0.1mL/kg,速率1.5~2.0mL/s。对不配合的患者检查前30min给予10%的水合氯醛灌肠镇静,剂量0.5mL/kg。等患儿安静后常规扫描。

1.3 图像分析 采用双盲诊断,由放射科2名高年资从事骨骼影像诊断的医师各自分析患儿的X线或MRI图像,对病变部位、形态、密度及信号特点、病变周围有无骨质增生硬化、有无骨膜反应及周围软组织情况进行综合分析及评估,意见不统一时,则共同分析、研究,达成统一诊断意见,最终结合手术病理结果。

2 结果

2.1 发病部位 胫骨近段干骺端7例(70.0%):左侧4例,右侧3例;尺骨远端干骺端3例(30.0%):左侧2例,右侧1例。

2.2 影像表现 X线表现:10例均有病变区皮质增厚并见骨皮质不同程度缺损,内侧凹陷,病变区见斜行条带透亮影(图1A,图2A),未见骨膜反应。7例胫骨病变表现为胫骨近端弯曲、内翻,3例尺骨远端病变。表现为骨骼弯曲(其中2例伴尺骨短缩)。MRI表现:与X线骨质透光区对应部位可见条带状T₁WI、T₂WI低信号(图1B、图1C),8例可见片状T₁WI低信号(图2B)和T₂WI稍高信号(图2C)。5例病灶临近骨髓腔见骨髓水肿。增强扫描3例低信号区无强化,平扫稍高信号区明显强化(图1D)。

2.3 病理结果 10例患者病变部位均可见到纤维结缔组织卡压在影像上骨缺损区(图3A)。5例有不同程度的成熟骨小梁。6例病变内可见灶性软骨组织(图3B)。3例病变组织内可见局

【第一作者】胡克非,男,副主任医师,主要研究方向:儿童放射学。E-mail: hkf506@163.com

【通讯作者】徐守军,男,副主任医师,主要研究方向:儿童放射学。E-mail: 287928145@qq.com

灶粘液或玻璃样变性(图3C, 图3D)。1例见钙化和脂肪。10例FFCD 的影像表现和病理对照(见表1)。

表1 10例FFCD的影像表现和病理对照

部位	影像表现							病理表现
	病变骨畸形	皮质缺损/凹陷	皮质低信号	稍高信号强化	致密结缔组织	成熟骨小梁	粘液变性或玻璃样变	
胫骨	7	7	6	2	7	2	2	6
尺骨	3	3	2	1	3	3	1	1



图1A~图1D 女, 17月。图1A: 右胫骨近段弯曲内翻, 干骺端内侧局限性凹陷, 并可见斜行条状透光区(箭), 其下方骨皮质增厚; 图1B~图1C: MRI冠状位T1WI呈低信号(箭), PDW低信号中间呈稍高信号(箭); 图1D: 增强后PDW稍高信号区明显强化(箭)。图2A~图2C 女, 16月。图2A: 侧位X线片示左胫骨近段稍弯曲内翻, 局部骨皮质见凹陷缺损及斜行低密度影(箭), 皮质增厚; 图2B: MRI冠状位T1WI示凹陷处呈低信号(箭); 图2C: PDW脂肪抑制序列示病变内见片状稍高信号(箭)。

图3A~图3D 女, 17月。图3A: 右尺骨远端干骺端稍弯曲, 并可见斜行T2WI低信号纤维束带压迫(箭)。图3B: 软骨成分(箭)和纤维组织(HE)。图3C~图3D: 软骨粘液样变性、纤维结缔组织和成熟骨组织(箭)。

3 讨 论

3.1 临 床 上 FFCD是一种罕见的良性病变, 是造成儿童肢体成角畸形的原因之一。大体病理上见关节软骨和干骺端间纤维束带连接^[2], 镜下表现可为致密纤维组织、透明软骨和纤维软骨的混合物, 软骨细胞可出现不同程度退变和骨化, 亦可无软骨成分^[3]。纤维束

带多数越靠近凹陷区显示粗厚、靠近干骺端较薄。纤维束带的栓系可造成骨骼的生长受限及成角畸形, 如果纤维束带断裂, 畸形可纠正^[4]。FFCD最常发生在胫骨近端内侧, 好发年龄为13~24月, 男女比例约1: 1。本组研究中病变发生在胫骨近段干骺端者7例(70%)。发病年龄为6~22月。较以往文献报道基本一致^[5]。临床主要表现为

患肢成角、缩短畸形。有报道^[6]发生在胫骨的FFCD 自愈率约45%。但本组病例均早期手术干预，未观察到病变的自然愈合。

3.2 影像学特点 FFCD影像学可采用X线、CT、MRI多种检查方法。既往多采用X线、CT检查，但X线由于分辨率等因素影响，对病变更内非骨化结构显示不理想，同时接受辐射；CT由于辐射量较大，不适宜儿童、幼儿；MRI检查为无辐射检查，应作为FFCD的首选检查。常规MRI序列上纤维束带表现为干骺端骨一侧皮质缺损伴斜行透亮区，境界清晰，邻近骨皮质增厚硬化合并肢体弯曲畸形，部分可伴肢体缩短。本组2例尺骨FFCD肢体明显缩短，而胫骨病变肢体缩短则不明显，可能的原因是上肢畸形较隐匿、病史较长^[7]。由于FFCD的主要病变是束带状致密纤维组织，因此在MRI上主要表现为条带状T₁WI及T₂WI低信号，而X线无法将纤维组织与邻近软组织区分。软骨成分在T₂WI表现病变更内的低信号增厚骨皮质中的片状高信号。本组8例中均见T₂WI低信号的成熟纤维组织，合并软骨成分稍高信号明显强化。但平片难以发现骨化表现。另2例镜下显示含软骨组织，MRI上缺乏征象，未见显示软骨信号，可能是由于病程趋于晚期软骨大部分化生为成熟纤维组织^[8]。5例病变周围可见轻度骨髓水肿，应与内翻应力增加有关^[9]。笔者在MRI上观察到T₂WI低信号区中间稍高信号在T₁WI增强时明显强化，往往代表部分软骨成分，推测此FFCD还没有完全纤维骨化，尚趋于疾病的早中期，此MRI影像征象目前尚未见有相关文献报道。由于增强病例较少，对疾病的分期是否有意义需进一步积累资料。近年来3D-VIBE序列的临床应用对FFCD诊断具有重要价值。娄路馨^[10]报道了3D-VIBE对14例经病理证实的FFCD影像表现，MRI诊断符合率100%，但同时指出常规序列难以清晰显示病变更的形态和程度。而本组3例增强MRI均显示明显强化软骨成分。硬化骨质在MRI各个序列上均呈低信号，无骨膜反应及软组织包块。鉴于FFCD有特征性影像表现，Jibri等^[11]认为FFCD仅靠影像学即可做出诊断。

3.3 鉴别诊断 FFCD需与以下病变相鉴别(1)Blount's病：系骺板软骨发育不良所致，影像表现近端干骺端体积不规则增大，多为双侧。鸟嘴状变尖发生在近端骨骺内侧^[12]。(2)先天性胫骨假关节^[13]：可能是病变部位骨转换异常所致，影像改变为胫骨中下段向前后外侧弯成角，两骨端硬化，边缘变尖，患肢缩短。有文献报道^[5]约55%合并神经纤维瘤病I型。(3)纤维结构不良^[14]：发病年龄多较FFCD大，表现为髓腔内磨玻璃样或囊状骨质破坏，多伴患骨膨胀变形，典型呈“丝瓜瓢”样改变，MRI上可发现纤维、囊液、和骨信号。(4)创伤后遗改变及感染：一般有明确临床病史，不难鉴别。

综上所述, FFCD虽是罕见良性病变, 但易造成患儿骨骼发育畸形, 因此早期诊断、早期治疗具有十分重要的临床意义。FFCD具有特征性影像学表现, X线提供形态学依据, 常规MRI检查能显示病变的形态学表现能对病变的内部成分做出分析、判断。MRI增强扫描对FFCD细微结构显示好, 能做到适当分期, 为临床治疗提供理论依据。

参考文献

- [1] Bell S N, Campbell P E, Cole W G, et al. Tibia vara caused by focal fibrocartilaginous dysplasia. Three case reports [J]. J Bone Joint Surg Br, 1985, 67 (5): 780-784.
 - [2] 周达飞,董轶非,王玉琨.肱骨近端局灶性纤维软骨发育不良的诊断和治疗 [J]. 中华小儿外科杂志, 2017, 38 (10): 778-781.
 - [3] Welborn M C, Stevens P. Correction of Angular Deformities Due to Focal Fibrocartilaginous Dysplasia Using Guided Growth: A Preliminary Report [J]. J Pediatr Orthop, 2017, 37 (3): e183-e187.
 - [4] Ando A, Hatori M, Hosaka M, et al. A patient with focal fibrocartilaginous dysplasia in the distal femur and review of the literature [J]. Tohoku J Exp Med, 2008, 215 (4): 307-312.
 - [5] 黎芳丽,肖怀春,李春旺,等.儿童胫骨近端局灶性纤维软骨发育不良6例影像表现 [J].湖南师范大学学报(医学版),2016,13(2):23-24,25.
 - [6] Johari A, Anjum R. Spontaneous resolution of focal fibrocartilaginous dysplasia of femur on long-term follow-up: case report and review of literature [J]. J Pediatr Orthop B, 2019, 28 (2) : 127-131.
 - [7] Nakura A, Kawabata H, Tamura D, et al. Focal fibrocartilaginous dysplasia in the ulna with the radial head dislocation: a case report and literature review [J]. J Pediatr Orthop B, 2017, 26 (1): 41-47.
 - [8] 李新民,蒋雯,程克斌,等.儿童局灶性纤维软骨发育不良的影像特征 [J].中国骨与关节杂志, 2017, 6 (8): 582-586.
 - [9] Choi IH, Kim CJ, Cho TJ, et al. Focal fibrocartilaginous dysplasia of long bones: report of eight additional cases and literature review [J]. J Pediatr Orthop, 2000, 20 (4): 421-427.
 - [10] 崔路馨,于爱红,程晓光,等, MR3D-VIBE序列对儿童局灶性纤维发育不良的诊断价值 [J]. 放射学实践, 2019, 34 (1): 75-78.
 - [11] Jibri Z, Chakraverty J, Thomas P, et al. Focal fibrocartilaginous dysplasia and spontaneously resolving bowing of the leg [J]. J Pediatr, 2013, 163 (5): 1527. et al.
 - [12] Firth GB, Ngcakani A, Ramguthy Y, et al. The femoral deformity in Blount's disease: a comparative study of infantile, juvenile and adolescent Blount's disease [J]. J Pediatr Orthop B, 2020, 29 (4): 317-322.
 - [13] 金方正.先天胫骨假关节1例 [J].罕少疾病杂志, 2009, 16 (5): 56.
 - [14] 胡智斌,张鹏,姚海泉等.肢骨纤维结构不的CT和MRI诊断(1例报告并文献复习) [J].罕少疾病杂志, 2011, 18 (5): 30-31.

(收稿日期: 2022-07-09)

(校对编辑·朱丹丹)

Digitized by srujanika@gmail.com

“征、证、症”的词义及正确使用

“征、证、症”是医学文稿中最常用的字或词，三个字虽然字形和字义不同，但由于这三个字读音相同，所以很容易被误用，必须加以区别。

征：《现代汉语词典》解释为：①证明；验证。②表露出来的迹象；现象：征候、象征、特征。③征求：征稿、征文。④征讨：出征、南征北战。在医学文稿中多用于综合征（而不是综合症）、征象、体征、指征。例如：肠易激综合征、手术指征、临床征象。

证：《现代汉语词典》解释为：①证明：证人、证书、证实、论证。②证据；证件：工作证、出入证、以此为证。在医学文稿中多用于适应证（而不是适应症）、禁忌证。例如：手术适应证、手术禁忌证等。

症：《现代汉语词典》解释为：疾病：病症、急症、不治之症。在医学文稿中多用于症状、并发症。例如：临床症状、症状鉴别诊断、术后并发症等。

“症、征、证”这三个字被错误使用的主要原因，是对该术语含义理解的偏差，导致用字的错误。

“综合征”不能写成“综合症”的原因是：①“综合征”是指一类继发的、原因比较复杂的、表现多样的症候群，亦称综合病征，包括症状与体征两部分。它代表一些（而不是1个）器官一旦发生病变或功能紊乱时同时出现的一群症状，而不是一个独立的疾病。②“症”与“征”的字义不同，“症”在医学中多指“症状”，而“征”所包含的内容更广一些，如体征和其他异常征象。症状与体征不是一个概念，“症状”是指主观感觉的不适，“体征”是临床客观检查发现的异常表现，所以二者不能混为一谈，这两个字也不能混用，更不能代替。

“适应证”与“禁忌证”是一对反义词，其含义是适应指征与禁忌指征，亦可俗称为“证据”，它是指诊断、治疗方法或药物在某些条件下适用，但在另一些条件下禁用。这些条件包括症状、体征、生理状态、化验结果和特殊检查结果等其他客观条件。

“症状”是指人在患病时所发生的主观异常感觉，例如感冒时出现的头痛、发烧、流涕等，慢性胃炎时的反酸、恶心、呕吐、食欲不振等。