

· 短篇 ·

先天性点状钙化软骨发育异常1例*

田建国 刘 峰* 田昭俭

胜利油田中心医院放射科 (山东 东营 257034)

【关键词】先天性点状钙化软骨发育异常; 软骨发育异常; X线

【中图分类号】R812

【文献标识码】D

【基金项目】国家临床重点专科基金项目[国卫办医函(2018)292号]

DOI:10.3969/j.issn.1009-3257.2025.3.004

One Case: Congenital Chondrodysplasia Calcificans Punctata*

TIAN Jian-guo, LIU Feng*, TIAN Zhao-jian.

Department of Radiology, Shengli Oilfield Central Hospital, Dongying 257034, Shandong Province, China

Keywords: Congenital Chondrodysplasia Calcificans Punctata; Abnormal Cartilage Development; X-ray

1 病例资料

患儿,男,30d。发现特殊面容20d于2017年3月3日就诊我院。体格检查:患儿面部扁平,双侧上臂、双侧大腿短粗畸形,双上肢较显著(图1),双侧肩关节、肘关节及膝关节僵硬、活动受限。实验室检查中血、尿常规及生化检查无异常。家族史及母孕产期特殊用药史不明。入院后行胸部及四肢骨平片评估病情。

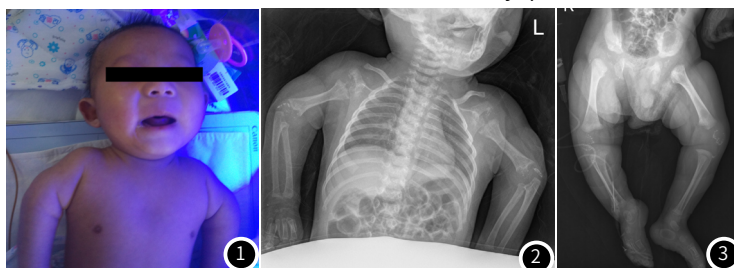


图1 患儿面部扁平,两侧上臂短粗。图2-图3 患儿X线片,双髋、双肩、双膝及双肘关节骨骺区多发性堆点状钙化,双侧股骨、肱骨干骺端增宽,骨干短粗;双踝、双腕关节骨骺及双侧胫腓骨、双侧尺桡骨大致正常,气管、胸肋骨及心肺未见异常。

2 讨论

CDPC,又称先天性点状软骨营养不良障碍(congenital chondrodysplasia punctata, CCDP)、点状骨骺(chondrodysplasia punctata, CDP)或斑点状软骨发育异常,为一种罕见的以骨骺多发散在点状钙化为特征的婴儿先天性骨骺发育不良性疾病,其病理表现为近关节面处的软骨黏液变性及囊肿形成,导致骨骺碎裂和钙化^[1-2],由Conradi于1914年首次报道,总发病率约1:10000活婴^[3]。CDPC的病因复杂,与包括药物性或酒精性胚胎、胆固醇及过氧化物酶代谢异常及母亲患自身免疫性疾病如系统性红斑狼疮等一系列疾病相关^[4-5]。根据遗传方式及临床表现,CDPC分为以下5型^[6-7]:(1)常染色体隐性遗传型(肢根型), (2)常染色体显性遗传型(非肢根型或conradi-hflnennann病), (3)X连锁隐性遗传型(CDPX型), (4)X连锁显性遗传型(CDPX2型或conradi-hflnennann-happle型), (5)Sheffield型。临床表现主要有:面容特殊,扁面而塌鼻梁,肘、髋、膝关节屈曲挛缩,不对称性的肢体缩短,以肱骨、股骨为著,椎体异常,如半椎体或蝴蝶椎等和脊柱侧弯^[8]。可有先天性白内障和皮肤病变(常为干燥或鳞屑)^[9]。严重者可智力迟钝。其他表现有足畸形、先天性心脏病、先天性髋脱位、小头畸形、腭裂等^[10]。重者多在婴儿期死于反复感染,轻者可存活至成人,可为短肢侏儒,亦可正常,或单肢或一侧肢体变短。X线表现主要有:在软骨化骨部位皆有发病可能,但并不是所有此类部位均发病,本病最常受累的部位是四肢大关节,如髋、膝、肩和腕关节,其次是长骨及腕骨、跗骨骨骺部,此外,手、足及肋软骨、脊椎、骨盆骨、髌骨周围及关节附近组织亦可有点状钙化形成,气管软骨钙化、狭窄可见于CDPC的各个亚型^[1-2,11],但并非所有软骨化骨部位均发病。本例患儿腕关节、踝关节、气管和肋骨并未发现点

影像学表现:双侧肩关节、肘关节、髋关节、膝关节、多节脊柱横突及双侧髌髁软骨、“Y”形软骨、坐骨耻骨支联合软骨可见多发细小的颗粒状钙化,四肢长骨干骺端不规则增宽,双侧肱骨、双侧股骨短粗畸形,胸廓、椎体形态正常,无畸形(图2~图3),X线诊断:先天性点状钙化软骨发育异常(congenital chondrodysplasia calcificans Punctata, CDPC)。

状钙化灶形成。部分患儿可表现为一个或多个长骨变短,股骨和肱骨呈非对称粗短畸形,干骺端不规则增宽。本例患儿具有CDPC典型的面部特征及影像学表现,于典型发病部位出现特征性多发斑点状钙化灶的同时,两侧肱骨、股骨对称性短缩,干骺端不规则增宽,虽未行基因学检测,但肢根型CDPC诊断成立。

CDPC的影像学表现具有特征性,行X线检查可基本确诊本病,但该病多存在代谢及基因异常,必要时行基因学检测明确诊断与分型。

参考文献

- [1]郑敏.先天性点状软骨营养不良障碍1例[J].实用放射学杂志,2008,24(2):275.
- [2]李辛子,何长江,胡丽丽,等.先天性点状软骨营养不良障碍一例[J].中华放射学杂志,2018,52(4):317.
- [3]成胜权.儿童常见遗传性骨病的临床及分子遗传学研究[J].中国儿童保健杂志,2022,30(9):933-940.
- [4]HERMAN TE, SIEGEL MJ. Warfarin-induced brachytelephalangic chondrodysplasia punctata[J]. J Perinatol, 2010, 30(6): 437-438.
- [5]JURKIEWICZ E, MARCINSKA B, BOTHUE-NOWACKA J, et al. Clinical and radiological pictures of two newborn babies with manifestations of chondrodysplasia punctata and review of available literature[J]. Pol J Radiol, 2013, 78(2): 57-64.
- [6]DUKER AL, NIELER T, ELDRIDGE G, et al. Growth charts for individuals with rhizomelic chondrodysplasia punctata[J]. Am J Med Genet A, 2017, 173(1): 108-113.
- [7]ITZKOVITZ B, JIRALERSPONG S, NIMMO G, et al. Functional characterization of novel mutations in GNPAT and AGPS, causing rhizomelic chondrodysplasia punctata (RCDP) Types 2 and 3[J]. Hum Mutat, 2012, 33(1): 189-197.
- [8]李林,杜开先,张晓莉,等. ARSE基因突变导致X-连锁隐性遗传点状软骨发育不良的临床表型及基因型分析[J]. 中国全科医学, 2021, 24(14): 1831-1840.
- [9]王寅兰,安莉娜,潘丽华,等. 1例胎儿X连锁隐性遗传点状软骨发育不良病例分析[J]. 中国产前诊断杂志(电子版), 2024, 16(2): 60-64.
- [10]王彩君,张耀东,康文清,等. 总结点状软骨发育不良临床特点及文献复习[J]. 临床研究, 2019, 29(2): 9-12.
- [11]吴秀静,施丽萍,马晓路. 新生儿点状软骨发育不良一例[J]. 中华儿科杂志, 2009, 47(3): 299-230.

(收稿日期: 2023-11-19) (校对编辑: 江丽华)

【第一作者】田建国,男,主管技师,主要研究方向:医学影像技术。E-mail: 18562082585@163.com

【通讯作者】刘 峰,男,副主任医师,主要研究方向:医学影像学。E-mail: lpliu9@126.com