

doi: 10.3969/j.issn.1672-5972.2023.01.019
文章编号: swgk2022-09-00239

个案报道

1 例蜡泪样骨病致尺神经卡压病例报道

晏琼^{1,2} 买吾兰² 蔡林² 邓洲铭^{2*}

蜡泪样骨病是一种极为少见的骨骼发育异常导致的骨质硬化性疾病，发病率约为百万分之一，又被称为单肢型骨硬化、蜡油样骨病、Leri 病等。武汉大学中南医院脊柱骨肿瘤科于 2022 年 8 月收治 1 例尺骨及第 5 掌骨的蜡泪样骨病患者，现报道如下。

1 病例资料

患者，女，44 岁。因右前臂畸形 20 年余，疼痛 20 d，于 2022 年 8 月入院。患者 20 年前无明显诱因出现右前臂肿物，伴有右手掌尺侧肿物，无明显疼痛，未予特殊处理。20 d 前出现右前臂针刺样阵发性疼痛，伴右前臂尺侧麻木，患者于外院行 X 线检查，无法确定病情建议转上级医院就诊，门诊以“右尺骨肿物”收入院。

体格检查：右前臂可触及沿尺骨分布的骨性隆起，长约 20 cm，右手掌尺侧可见 2 cm×4 cm 大小骨性隆起，表面皮肤未见异常，触诊可及尺骨表面高低不平，尺骨表面轻度按压痛，右手尺侧感

觉减退，尺神经 Tinel 征阳性，右肘关节、腕关节及手指活动度无明显受限。入院后相关血生化指标未见异常。

入院后 X 线及 CT 提示右尺骨及第 5 掌骨骨皮质表面明显增厚的异常致密影，似溶蜡样，尺骨骨髓腔封闭，肘关节及腕关节未见明显异常（见图 1）。结合影像学检查，诊断为蜡泪样骨病。入院后第 5 天，在臂丛麻醉下行“尺骨肿物切除+尺神经探查松解术”。术中可见尺骨骨皮质表面象牙骨质地十分坚硬，尺神经被增生的象牙骨挤压，尺神经连续性存在，探查松解尺神经。尺骨表面骨膜明显肥厚，利用超声骨刀截除尺骨肿物后，可见尺骨骨髓腔内完全闭塞，利用磨钻磨除尺骨骨髓腔内占位，再通骨髓腔，截除的尺骨病灶长约 18 cm，送病理检查，提示蜡泪样骨病。术后患者前臂疼痛及尺侧麻木症状缓解，术后患者伤口一期愈合后出院（见图 2）。

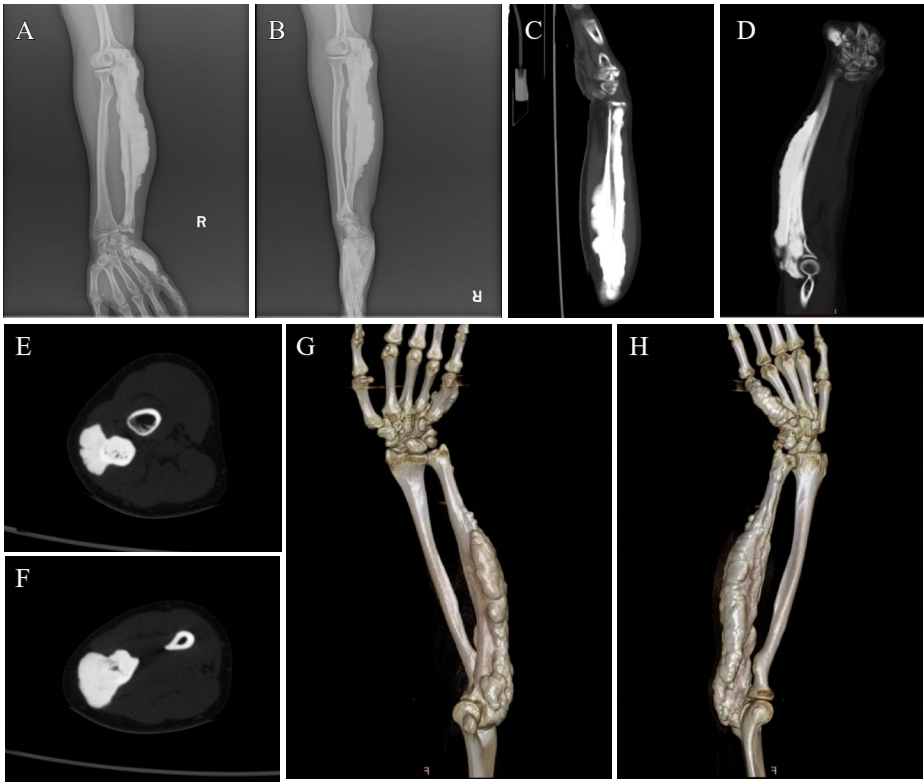


图 1 A-B. 术前 X 线提示尺骨及第五掌骨骨皮质增厚明显，似溶蜡状，考虑蜡泪样骨病；C-H. 术前 CT 及三维重建，可见尺骨后外侧明显增厚的骨皮质，且骨髓腔封闭

作者单位：1 湖北省大悟县第二人民医院骨科，湖北 大悟，432822；2 武汉大学中南医院脊柱骨肿瘤科，湖北 武汉，430071

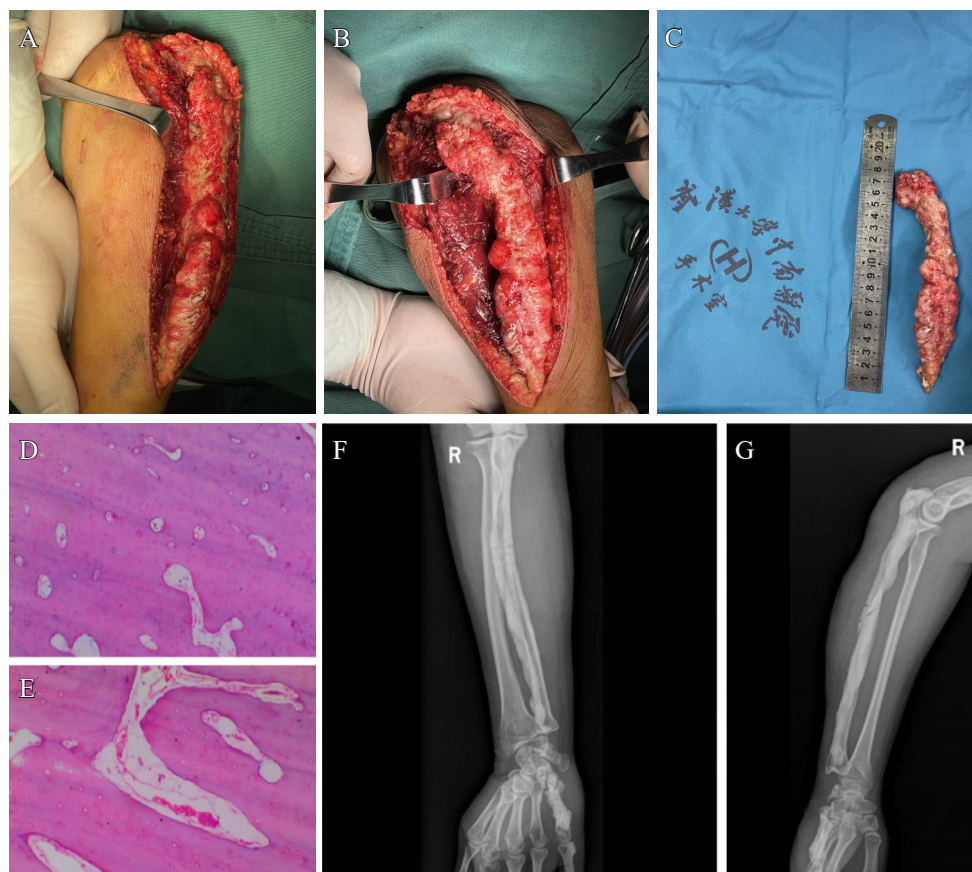


图2 A-B. 术中可见尺骨外增生的骨皮质，质地坚硬；C. 术中切除增生的病灶外观；D. 镜下见骨膜及骨皮质不规则增生伴硬化，骨髓腔缩窄，局部闭塞（HE染色， $\times 100$ ）；E. 增生骨组织未见明显异型性（HE染色， $\times 200$ ）；F-G. 术后1周复查X线可见尺骨病灶已切除

2 讨论

2.1 蜡泪样骨病的致病原因及发病部位

蜡泪样骨病 1922 年由 Leri 和 Joanny 等^[1]首先报道，故又称 Leri-Joanny 综合征，主要表现为缓慢进展的骨肥厚，发病率无性别差异。目前关于其病因尚不清楚，发病机理主要有发育异常理论、缺血理论、毛细血管扩张理论及感染理论等^[2]。最初认为这一疾病可能与 *LEMD3* 突变有关，后续的研究发现与 *MAP2K1* 及 *SMAD3* 也有相关性，目前关于该病的基因致病学说暂未得到公认，有待后续大样本的研究来证实^[3]。该病可单发也可多发，根据 Zhang 等^[2]的统计，发生于单骨、单侧肢体及多骨的比例分别为 3.14%、78.53% 和 18.33%。该病的发病部位主要为四肢长管状骨，也可以发生在四肢的短骨，发生在中轴骨的情况较为少见。

2.2 蜡泪样骨病的症状

蜡泪样骨病的症状较为隐匿，症状包括疼痛、肿胀、关节活动范围受限、畸形等。偶有患者可伴发其他疾病，如甲状旁腺功能亢进、骨斑点病、单侧痣样毛细血管扩张症等^[4]。症状通常在成年后加重，超过一半的患者诊断时的年龄均为 20 岁左右，患者来就诊时多数病程较长，晚期可因软组织纤维化挛缩和关节周围的新骨生成从而关节活动范围受限，增生骨质压迫神经血管后可出现相应的症状。Beauvais 等^[5]报道了 3 例蜡泪样骨病的儿童患

者，提示部分患者可能在儿童时期即出现症状。Puffer 等^[6]报道了 1 例腓骨蜡泪样骨病压迫腓总神经的病例。本例患者病史 20 余年，近期 20 天因疼痛加重同时合并了尺侧麻木症状而就诊，患者诉 20 年前便开始出现前臂畸形，但不影响患者生活，故而一直未就诊。

2.3 蜡泪样骨病的诊断依据

绝大多数患者的实验室血生化检查的钙、磷及碱性磷酸酶指标通常在正常范围内。该病的诊断主要依靠 X 线检查，典型表现为长管状骨的一侧不规则波浪样骨质增生硬化，犹如融化的蜡油流注，故而得名“蜡泪样骨病”。于成福等^[7]依据 X 线表现增生骨质的侵犯部位将该病分为皮质内型、皮质外型、皮质旁型和混合型。该病的 X 线特征表现为可以跨关节侵犯邻近骨，但通常不累及关节，关节面及关节间隙正常。本例患者可见肘关节及腕关节上下骨均有侵犯，但关节间隙正常，符合这一特征。核医学检查可以看到病灶的代谢增高，有助于筛查其他部位的骨病灶，CT 平扫及三维重建可明确病变界限，显示病灶的局部信息，包括关节面有无侵犯、骨髓腔闭塞程度等。MRI 可显示软组织侵犯程度，神经及血管有无压迫。ECT 核素显像可了解其他部位的骨质有无病变。该病在诊断时，需要与骨斑点症、硬化性骨髓炎、石骨症、骨旁骨肉瘤、骨化性肌炎等疾病相鉴别。

2.4 蜡泪样骨病的治疗方案

由于该病为一种良性病变，通常不会恶变，目前未见有病理骨折的报道，故治疗方案上依据患者年龄、病灶部位、症状及治疗期望制定个性化的治疗方案。对于以局部疼痛为主，尤其多发病灶者，可给予药物、理疗、康复锻炼、神经阻滞等缓解疼痛症状。药物包括非甾体抗炎药（NSAIDs）、硝苯地平、双膦酸盐、狄诺塞麦等，后期有望针对 MEK1 开发该病的靶向药物^[6]。若患者出现了剧烈疼痛、关节活动受限，可考虑行手术治疗，由于手术后的高复发率，选择手术治疗需要慎重，手术方式可考虑病变组织切除、软组织松解与肌腱延长、截骨矫形等，手术后一定的复发率。对于增生病变引起的血管神经压迫，需要在手术中对受压的血管、神经进行松解，以恢复神经功能。本例患者因出现了尺神经压迫症状，同时手术中也证实增生的骨质对尺神经产生了压迫，术中切除了增生骨质，对尺神经进行松解，手术后患者尺神经症状明显缓解。

综上所述，蜡泪样骨病较为少见，X线表现具备特征性，临床医生在接诊疑似患者时需要有对该病的基本认识，从而避免误诊和漏诊的情况。由于该病少有恶变，故治疗方案以保守治疗为主，出现了严重症状或者伴有血管、神经压迫的患者，可以考虑手术治疗。

参考文献

[1] Boulet C, Madani H, Lenchik L, et al. Sclerosing bone dysplasias:

Genetic, clinical and radiology update of hereditary and non-hereditary disorders[J]. Br J Radiol, 2016, 89: 20150349.

[2] Zhang C, Dai W, Yang Y, et al. Melorheostosis and a review of the literature in China[J]. Intractable Rare Dis Res, 2013, 2(2): 51-54.

[3] Leong AWS, Langdon J, Malhotra V, et al. A case of spinal melorheostosis [J]. J Clin Imaging Sci, 2022, 12: 8.

[4] 渠鹏霞, 韩婷璐, 朱亦堃, 等. 蜡泪样骨病伴特发性甲状旁腺功能减退 1 例[J]. 实用骨科杂志, 2017, 23(9): 854-856.

[5] Beauvais P, Fauré C, Montagne JP, et al. Leri's melorheostosis: Three pediatric cases and a review of the literature[J]. Pediatr Radiol, 1977, 6 (3): 153-159.

[6] Puffer RC, Sabbag OD, Logli AL, et al. Melorheostosis causing compression of common peroneal nerve at fibular tunnel[J]. World Neurosurg, 2019, 128: 1-3.

[7] 于成福, 杨艺, 曾行德. 蜡泪样骨病的 X 线诊断(附 5 例报告)[J]. 中国医学影像学技术, 1999, 15(12): 976-977.

[作者简介] 晏琼(1980-)男,本科,主治医师。研究方向:骨肿瘤。

*[通信作者] 邓洲铭(1987-)男,博士,副教授,硕士生导师。研究方向:骨肿瘤。

(收稿日期:2022-09-30)

本文引用格式:

晏琼,买吾兰,蔡林,等. 1 例蜡泪样骨病致尺神经卡压病例报道[J]. 生物骨科材料与临床研究, 2023, 20(1): 94-96.

上接第 88 页

[34] Rasouli MR, Rahimi-Movaghar V, Shokraneh F, et al. Minimally invasive discectomy versus microdiscectomy/discectomy for symptomatic lumbar disc herniation (Protocol) [J]. Cochrane Db Syst Rev, 2013, 9(9): CD010328.

[35] Huang J, Rabin EE, Stricsek GP, et al. Outcomes and complications of minimally invasive transforaminal lumbar interbody fusion in the elderly: A systematic review and meta-analysis[J]. J Neurosurg Spine, 2021, 12: 1-12.

[36] Merter A, Karaeminogullari O, Shibayama M. Comparison of radiation exposure among three different endoscopic discectomy techniques for lumbar disc herniation[J]. World Neurosurg, 2020, 139: e572-e579.

[37] Manyong K, Sol L, Hyeun-Sung K, et al. A Comparison of percutaneous endoscopic lumbar discectomy and open lumbar microdiscectomy for lumbar disc herniation in the Korean: A Meta-analysis[J]. Biomed Res Int, 2018, 2018: 1-8.

[38] Ruetten S, Komp M, Merk H, et al. Full-endoscopic interlaminar and transforaminal lumbar discectomy versus conventional microsurgical technique[J]. Spine, 2008, 33(9): 931-939.

[39] León JFR, Ardila LS, Ortiz JGR, et al. Standalone lordotic endoscopic wedge lumbar interbody fusion (LEW-LIF) with a threaded cylindrical peek cage: Report of two cases[J]. J Spine Surg, 2020, 6(Suppl 1): S275-S284.

[40] Groetz SF, Birnbaum K, Meyer C, et al. Thermometry during coblation and radiofrequency ablation of vertebral metastases: A cadaver study[J]. Eur Spine J, 2013, 22(6): 1389-1393.

[41] Park SM, Park J, Jang HS, et al. Biptoral endoscopic versus microscopic lumbar decompressive laminectomy in patients with spinal stenosis: A

randomized controlled trial[J]. Spine J, 2020, 20(2): 156-165.

[42] Park SM, Kim GU, Kim HJ, et al. Is the use of a unilateral biptoral endoscopic approach associated with rapid recovery after lumbar decompressive laminectomy? A preliminary analysis of a prospective randomized controlled trial[J]. World Neurosurg, 2019, 128: e709-e718.

[43] Ahn Y, Youn MS, Heo DH. Endoscopic transforaminal lumbar interbody fusion: A comprehensive review[J]. Expert Rev Med Devices, 2019, 16 (5): 373-380.

[44] Wu PH, Kim HS, Lee YJ, et al. Uniportal full endoscopic posterolateral transforaminal lumbar interbody fusion with endoscopic disc drilling preparation technique for symptomatic foraminal stenosis secondary to severe collapsed disc space: A clinical and computer tomographic study with technical note[J]. Brain Sci, 2020, 10(6): 373.

[45] Mengran J, Jun Z, Haiyu S, et al. Percutaneous transforaminal endoscopic lumbar interbody fusion for degenerative lumbar diseases: A consecutive case series with mean 2-year follow-up[J]. Pain Physician, 2020, 23(2): 165-174.

[46] 毕经纬, 任佳彬, 刘鑫, 等. 3D-CT 指导单侧双通道内镜下定位 L₅、S₁ 神经根及椎间隙[J]. 中国组织工程研究, 2022, 26(33): 5283-5289.

[作者简介] 邓科(1991-)男,硕士在读,住院医师。研究方向:脊柱外科。

*[通信作者] 黄奎(1981-)男,博士,主任医师。研究方向:脊柱外科、骨质疏松。

(收稿日期:2022-03-22)

本文引用格式:

邓科,余家林,黄奎. 单侧双通道内镜下经椎间孔腰椎椎间融合术的研究进展[J]. 生物骨科材料与临床研究, 2023, 20(1): 85-88, 96.