

先天性多发性关节挛缩症 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/304/2021_2022__E5_85_88_E5_A4_A9_E6_80_A7_E5_c22_304292.htm 名称先天性多发性关节挛缩症所属科室骨科病理

病理上可分为神经型和肌肉型两种完全不同的病理改变。在神经型的病理改变中，以骨髓前角细胞消失、变性或细胞体积减小为最重要的特征。还有颈、腰段脊髓变细，脊神经前根数量减少等病理改变。而脊髓后角、侧角，或背根神经节细胞则无异常。脑损害包括大脑发育不全、沟裂形成不完全、侧脑室扩大和皮质Betz细胞减小。这些神经系统病变的严重程度，决定着所支配的肢体肌肉的病理改变。肢体肌肉的体积、色泽、质地可完全正常，抑或体积减小甚则完全消失。显微镜下可见肌纤维数量少、肌纤维直径减少，但横纹多保留。关节软骨初期可完全正常，年长儿童则出现关节软骨破坏，并发生退行性变化。受累关节的关节囊也因纤维化而增厚。肌肉型则无原发性脊髓前角病变，也无大脑及神经运动支的异常。受累的肌肉色泽灰白、质地和纤维组织样硬韧。显微镜下可见受累的肌肉呈现纤维及脂肪变性，粗大与细小的肌纤维杂乱分布，肌内膜纤维成分增多。其关节软骨及关节囊的病理变化与神经型的病变相似。临床表现 本病的临床表现非常复杂。Hall按病变所累及的范围，把本病分成三大类别。第一类只累及四肢关节，约占50%；第二类是关节挛缩伴内脏及头面部畸形；第三类是关节挛缩伴神经系统异常。第一类：又可为肌肉发育不良和肢体远端关节挛缩两个亚型。前者系典型的关节挛缩症。通常在病人出生后，即可发现四肢关节对称性僵直，多僵

直在屈曲位，也可僵直在伸直位，但多保留最后几度的屈曲或伸直活动。受累肢体肌肉明显萎缩并有膝、肘关节的圆柱状改变。因正常皮肤纹理消失，皮肤发亮并紧张，病人呈木偶样外观。当关节挛缩在屈曲位，其皮肤及皮下组织可形成蹼状畸形。皮肤感觉正常，但深部腱反射多减弱或消失。虽然四肢均可受累，但四肢全部受累者占46%，双下肢受累占43%，单纯上肢受累占11%。下肢受累时，其足常为跖屈内翻畸形、膝关节屈曲或伸直、髋关节屈曲—外旋、外展，抑或髋关节屈曲—内收挛缩伴脱位。并有20%病人有晚期出现C形脊柱侧凸。上肢畸形包括肩关节内旋、肘关节屈曲或伸直、桡骨头脱位、前臂旋前和腕关节屈曲挛缩，拇指多内收、屈曲贴近手掌伴近侧趾间关节屈曲挛缩。肢体远端挛缩型只累及手和足，其拇指屈曲、内收横在手掌，其余四指屈曲呈握拳状、手指互相重叠。足畸形指跖屈内翻多见，也可为跟行外翻足畸形，并伴有足趾屈曲挛缩。第二类：除有关节挛缩外，还有其它部位的畸形，诸如马凡综合症

，Freemam-Sheldon综合症、翼状胫肉综合症等。第三类：关节挛缩伴严重神经系统异常，如三倍体18、9、8、大脑畸形，脑脊膜膨出等，通常为常染色体异常，可通过外周血核型检查做出诊断，但婴儿多在早期死亡。鉴别诊断具有典型的体征者，如肢体肌肉萎缩，关节呈对称性挛缩，而皮肤感觉正常轻易做出诊断。但肢体远端挛缩型，其手足畸形多缓慢加重，非凡是就诊较迟者，需要与类风湿性关节炎、先天性骨关节畸形相鉴别。但此型病人的手足畸形也多为对称性分布，系本病的特点。其次实验室检查往往无异常发现。治疗本病的治疗面临许多困难，因受累关节多需要多次手术。术

后复发率高，需反复手术。但患儿智商多高于普通儿童，经过有效的治疗之后，可获得惊人的自理能力。因此，医师、家长均应树立信心。治疗目标是增加受累关节运动范围，使患儿能独立或辅助行走，最大可能改善上肢与手的操作能力，因此，治疗须遵循下列原则：

- 早期采取软组织松解，切开或切除某些阻碍关节运动的关节囊、韧带和挛缩的肌肉，才能使受累的关节获得一定范围的运动功能。由于挛缩的软组织多硬韧，物理治疗如被动牵拉、手法按摩不仅无效，还会引起关节软骨因压力增高而坏死；
- 虽然单纯物理治疗多无矫正作用，但在软组织松解的基础上，坚持物理治疗，可保持手术松解的效果，推迟复发的间期；
- 支具固定具有一定的辅助作用，夜间穿戴有利于保持手术矫正的位置，白天配戴可辅助行走；
- 由于本病具有术后复发倾向，所以应用肌肉一肌腱移位，替代某些已纤维化或肌力弱的肌肉，可获得肌力平衡，从而改善肢体功能。但其效果比脊髓灰质炎的类似手术效果为差。

在这些原则指导下，应该依据每一病人的具体畸形性质、畸形程度、病人年龄，选择手术方法。马蹄内翻足和仰趾外翻足是本病中常见的足畸形，需早期手术治疗。通常患儿3个月就可手术治疗，术前用石膏固定以牵伸紧张的皮肤。术中要切除挛缩的关节囊、韧带。对马蹄内翻畸形，应做到距骨四周彻底松解、跟距舟关节中心性复位。若足外侧柱影响复位，可切除跟骨前侧部分（Lichtblau手术）或切除跟骰关节（Evans手术）。术后可获得虽僵硬，但足可跟跖负重行走。如切开复位治疗仰趾外翻足碰到困难，可切除舟骨，轻易使距骨与第1~3楔骨形成球窝关节，还可防止距骨缺血性坏死。膝关节屈曲挛缩比较常见，轻度屈曲（

< 20deg. ~ 60deg.者，软组织松解易引起坐骨神经、动静脉损伤需要要做骨短缩及后翻截骨。另一选择是股骨远端、胫骨近端的前侧骺板滞术，但效果多不满足。膝关节伸直畸形比较少见，新生儿期可手法牵拉和支具固定。若婴儿已到6个月，手法牵拉仍未矫正者，选择股四头肌成形术可获得比较满意的效果，术后夜间支具长期固定，能减少复发率。髋关节畸形比较复杂，可分为：1.髋部畸形伴脱位和2.髋部畸形不伴脱位。髋关节脱位可单侧也可双侧。若双髋脱位并有关节僵直，不宜治疗。因为手术治疗易产生双髋无脱位或半脱位性僵直，其功能比双髋脱位伴僵直更差。对单髋脱位伴僵直，采取彻底软组织松解，切开复位和股骨短缩截骨联合手术，可改善髋关节功能。若双髋脱位不伴僵直，则均应手术松解和切开复位。术后用外展支具固定3~6个月。髋关节无脱位者可有下述畸形：外展、外旋一屈曲畸形；单纯外展畸形；单纯伸直畸形；单纯屈曲畸形。其中髋外展、外旋一屈曲畸形最为常见，单侧者常易引起脊柱侧凸，双侧者步态笨拙，可采取髋束胫松解，阔筋膜张肌、髂腰肌切断或延长。外展畸形少见，手术松解臀中、小肌及臀筋膜。单纯髋屈曲畸形较多见，但往往不严重，可选择支具治疗或俯卧睡眠，予以矫正，严重者需手术松解髋屈肌群。单纯髋伸直畸形非常少见，可手术松解臀大肌、后侧筋膜及韧带等结构。上肢关节挛缩以肘、腕、手指畸形常见。肘关节屈曲挛缩的肱二头肌、肱桡肌多保留一定功能，但肱三头肌力弱，其屈侧关节囊、韧带增厚并挛缩。轻者采取被动牵拉和肘伸直位石膏固定治疗，夜间用支具固定保持矫形效果。比较严重的肘屈曲挛缩，应该手术松解、延长肱二头肌和肱肌，术后仍

需支具固定，防止复发。肘关节伸直型挛缩则较复杂，常合并前臂旋前、腕屈曲及手指畸形。其肱三头肌力较强，而肱二肌力减弱或完全缺失。被动牵拉和石膏矫形不仅不能矫正肘伸直型畸形，还可能引起关节软骨坏死、关节内粘连使肘关节僵直加重。因为肘伸直畸形对患儿发挥上肢功能有很大的影响，如进食、解大小便等日常活动，所以需要手术治疗。手术方法包括肱三头肌腱延长、肘关节后侧关节囊及韧带松解，肱三头肌、胸大肌移位重建屈肘功能。肱三头肌腱延长及肘后关节囊、韧带松解，可明显增加肘屈曲活动。但由于屈肘肌肌力弱，术后轻易复发。因此，在病人5岁以后，能够配合功能练习时，应选择肱三头肌、胸大肌移位、重建屈肘功能。在某些情况如需扶拐行走或坐轮椅者，肘关节伸直位更为有利于完成上述动作。而屈肘功能重建后会产生一定程度的屈肘畸形，所以，若双肘均有肘伸直型畸形，并需扶拐杖或坐轮椅者，只能将一肘进行屈肘功能重建。腕关节屈曲挛缩不仅常见而且多较严重（可达到90deg.的位置上，并保留髓内钉到骨骼发育成熟时，楔形切除腕关节后用石膏固定，使其融合。Tachdjian则采取桡尺骨远端背侧楔形截骨治疗严重腕屈曲僵直，既可矫正畸形又能相对延长腕屈侧肌肉及软组织。前臂旋前挛缩者，选择旋前圆肌切断，或旋前圆肌移位替代旋后肌的功能，可得到满足的矫正，拇指内收屈曲畸形往往有拇长伸肌、拇短肌及外展肌发育不良或缺如，导致拇收肌、虎口的软组织、常指及指间关节挛缩，严重妨碍拇指对掌和抓握功能。婴儿期可采取被动牵拉和支具固定。幼儿期应用虎口成形、拇收肌起点切断和拇长伸肌延长或肌腱移位，可改善拇指功能。手指屈曲挛缩虽常见但多不严重

，早期采取被动牵拉、夜间支具固定，防止随年龄增长而加重。严重者需要松解指浅屈肌和侧副韧带，并用细克氏针固定三周。若手指背伸功能经常侧松解获得改善，但出现腕屈曲畸形，则应在前臂分段切开延长指屈深肌、浅肌的肌肉与肌腱移行处。术后用石膏或支具固定，非凡是长期夜间支具固定可防止复发，或延长复发间期。100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com