

· 个案报告 ·

腓骨肌萎缩症合并下肢骨折1例报道

冯浩, 高超, 黄成校, 余化龙*

(湖北医药学院附属国药东风总医院, 湖北十堰 442008)

关键词: 腓骨肌萎缩症, 马蹄内翻畸形, 手术治疗

中图分类号: R683.42

文献标志码: C

文章编号: 1005-8478 (2024) 16-1534-03

Peroneal muscular atrophy with lower limb fracture: A case report // FENG Hao, GAO Chao, HUNAG Cheng-xiao, YU Hualong. Gouyao Dongfeng General Hospital, Hubei Medical College, Shiyan 442008, China

Key words: peroneal muscular atrophy, talipes equinovarus, surgery

腓骨肌萎缩症 (Charcot-Marie-Tooth disease, CMT) 是一种常见的遗传性周围神经病变, 临床表现多种多样, 但是所导致的严重双足马蹄内翻畸形在临床上较少见, 有关腓骨肌萎缩症合并下肢骨折的报道更为罕见。国内外骨科目前对其认识并不统一, 且缺乏手术治疗的相关指南, 手术方式较为复杂且该病没有标准术式。通过对本病例的报道, 以提高足踝外科医生对此疾病的认识, 现报道如下。

1 临床资料

患者, 男, 14岁, 主因“摔伤致左下肢疼痛伴活动受限1d”入院。家属于8年前发现患儿行走不便, 未引起重视及诊治, 于1年前发现双足高弓畸形明显加重, 且出现双小腿肌肉明显萎缩, 活动无力并伴有行走困难。此次患者行走时不慎摔伤致左胫腓骨骨折于本科就诊 (图1a~1c)。查体: 双下肢膝以下肌肉萎缩明显, 痛温觉及深感觉减退; 踝关节背伸力量减弱, 屈曲力量稍弱, 踮趾不能背伸, 跖屈稍差; 胫前肌肌力约IV级, 腓骨长肌、腓骨短肌肌力约IV级, 腓肠肌肌力约IV级, 踮趾伸肌肌力约I级, 踮趾屈肌肌力约IV级, 趾伸肌力约1级, 趾屈肌力约IV级, 足趾血运可; 双足各趾自然状态下垂趾畸形, 双足高弓足, 马蹄内翻畸形, 膝腱反射及跟腱反射较弱。实验室检查: 总胆红素 81.2 $\mu\text{mol/L}$ (参考值 3.4~20.5 $\mu\text{mol/L}$), 间接胆红素 74.3 $\mu\text{mol/L}$ (参考值 3.1~17.1 $\mu\text{mol/L}$), 其余化验结果未见明显异常; 基

因检测示: 受检者 PMP22 基因外显子缺失变异; 肌电图示: (1) 双侧正中神经、尺神经、胫神经运动传导波幅降低, 且双侧尺神经、正中神经速度减慢, 双侧腓总神经未引出可定波形; (2) 双侧尺神经、正中神经、桡神经、腓肠神经、腓浅神经未引出肯定波形; (3) 双侧胫骨前肌、腓肠肌内侧头、股四头肌内侧头、第一骨间肌、右侧趾短伸肌可见异常自发活动, 运动单位电位 (motor unit potential, MUP) 分析呈神经源性损害; (4) 双侧三角肌、肱二头肌、左侧指总伸肌、肌电图 (electromyography, EMG) 未见异常; (5) 双侧正中神经、右侧胫神经、尺神经 F 波未引出肯定波形。

手术分两次进行, 第1次行左胫骨骨折复位固定, 胫骨后肌转移至足背侧, 适当延长跟腱, 并将腓骨长肌切断与腓骨短肌联合加强缝合, 用来纠正足的内翻、背伸无力及过度跖屈的状态; 松解跖筋膜改善高弓, 且进行了第一跖骨截骨术, 并辅以外固定架。5个月后, 进行了右足手术, 与第1次不同的是右足内翻严重, 因此对右跟骨进行楔形截骨, 从而进一步促进外翻。双足拆除外固定架复查 (图1d~1e)。双足拆除外架半年后随访, 患者行走时步态较前明显好转, 双足外观及功能显著改善, 马蹄内翻畸形明显纠正。

2 讨论

CMT 为一类常见的遗传性周围神经病变, 患病

DOI:10.20184/j.cnki.issn1005-8478.100500

作者简介: 冯浩, 在读研究生, 研究方向: 手足外科, (电子信箱)1097641158@qq.com

* 通信作者: 余化龙, (电子信箱)yuhualong-2009@qq.com.cn

率约为 1/2 500，常伴有感觉及运动受累，临床主要表现为肢体远端的肌无力和肌萎缩^[1]，并有轻到中度的感觉减退及腱反射消失，同时伴有爪形手、弓形足、马蹄内翻畸形和脊柱侧弯^[2]，常于儿童期或青少年发病。有研究表明，超过 100 种不同的基因变异与这些病理性的临床变化有关，他们包含了多种病理机制，其中，关系最密切的 4 种基因（包括 PMP22、

MPZ、GJB1、MFN2 基因），占 CMT 病理生理机制的 90%^[3]。幸运的是，该病通常神经发育功能不受影响，所以大多数患者智力正常，尽管该病病情呈缓慢进行性加重，但通常不影响患者生存寿命，少部分患者可能因疾病进展迅速而出现声带麻痹及呼吸受累^[4]。



图 1. 患者男性，14 岁，腓骨肌萎缩合并左胫腓骨骨折，行左胫骨内固定术及双足马蹄内翻畸形矫正。1a: 左足术前 X 线片示左胫腓骨骨折；1b, 1c: 右足术前 X 线片示右足严重高弓畸形，爪形趾，右足内翻畸形；1d: 左下肢手术外固定架拆除后可见内固定在位，左胫骨骨折线模糊，高弓畸形明显改善；1e: 右下肢手术外固定架拆除后，可见内固定稳定可靠，高弓畸形改善。

Figure 1. A 14-year-old male suffered from peroneal muscular atrophy complicated with fracture of the left tibia and fibula and bilateral talipes equinovarus. 1a: Preoperative anteroposterior (AP) X-ray showed that the left tibia and fibula fractured, with tibia displacement; 1b, 1c: Oblique and lateral views showed severe the high arch foot, with claw toes and equinovarus; 1d: After the removal of external frame, the implants were in place, with blurred fracture line and improved high arch deformity of the left foot; 1e: The right foot also got implant stable, while the high arch deformity improved significantly.

根据该病的发病机理，可将其分为 CMT1 型（脱髓鞘型）、CMT2 型（轴突型）及 CMT 中间型^[5]。CMT 通常伴有关节层面的功能损害，导致骨骼畸形，有 70% 的患者通常有踝部或者足部的畸形，包括后足内翻、前足外翻及高弓，少数患者还患有脊柱侧凸、髋关节发育不良、视神经萎缩等症^[6]。目前的治疗方法包括康复治疗、矫形手术以及针对疼痛的对症治疗^[7]。有研究表明，运动疗法可以提高 CMT 患者的肌力，增强肌肉力量，且对运动无不良影响^[8]。但是对于一些严重四肢畸形患者，运动疗法的效果有限。此时，依靠外科手术改善畸形，并辅以康复锻炼，往往可以取得不错的成果。但同时手术治疗不宜过早，可能会增加平足的风险，也不宜等到发育成熟后再手术，那时患足畸形已发展到不可逆的地步，且或许增加骨关节相关病变^[9]。由于 CMT 的表现多种多样且较为罕见，因此缺少相应的手术治疗指南^[10]。但总的原则是纠正过度畸形的肢体，缓解疼

痛，并尽可能提高肢体功能，改善平衡能力，提高生活质量。

综上所述，CMT 在临床往往采取保守治疗的办法，但对于严重双足畸形的患者来说，早期外科手术干预可改善双足严重畸形的进展，帮助患者更好地日常生活及行走。但由于该病临床表现多种多样，治疗方面缺乏循证医学证据的指南，因此需要更加专业化的支持，定制个体化治疗方案，这也是足踝专业医师面临的一个挑战。

参考文献

- [1] 梁喜斌, 秦泗河. Charcot-Marie-Tooth 病足踝畸形与外科治疗进展 [J]. 中国矫形外科杂志, 2014, 22 (9): 804-807. DOI: 10.3977/j.issn.1005-8478.2014.09.08.
- Liang XB, Qin SH. Progress in foot and ankle deformity and surgical treatment of Charcot-Marie-Tooth disease [J]. Orthopedic Journal of China, 2014, 22 (9): 804-807. DOI: 10.3977/j.issn.1005-8478.2014.09.08.

- [2] Öunpuu S, Pierz KA, Acsadi G, et al. Changes in walking velocity and stride parameters with age in children with Charcot-Marie-Tooth disease [J]. *Neuromuscul Disord*, 2020, 30 (10) : 825-832. DOI: 10.1016/j.nmd.2020.08.359.
- [3] Morena J, Gupta A, Hoyle JC. Charcot-Marie-Tooth: from molecules to therapy [J]. *Int J Mol Sci*, 2019, 20 (14) : 3419. DOI: 10.3390/ijms20143419.
- [4] Maeda K, Yamamoto Y, Ohuchi M, et al. Pathological evidence of demyelination in the recurrent laryngeal, phrenic, and oculomotor nerves in Charcot-Marie-Tooth disease [J]. *eNeuro Sci*, 2021, 25: 100358. DOI: 10.1016/j.ensci.2021.100358.
- [5] Michalski MP, An TW, Haupt ET, et al. Abnormal bone morphology in Charcot-Marie-Tooth disease [J]. *Foot Ankle Int*, 2022, 43 (4) : 576-581. DOI: 10.1177/10711007211055460.
- [6] Moshirfar M, Tukan AN, Bundogji N, et al. Charcot-Marie-Tooth disease and implications on corneal refractive surgery [J]. *Ophthalmol Ther*, 2022, 11 (4) : 1301-1307. DOI: 10.1007/s40123-022-00524-9.
- [7] McCray BA, Scherer SS. Axonal Charcot-Marie-Tooth disease: from common pathogenic mechanisms to emerging treatment opportunities [J]. *Neurotherapeutics*, 2021, 18 (4) : 2269-2285. DOI: 10.1007/s13311-021-01099-2.
- [8] Mori L, Signori A, Prada V, et al. Treadmill training in patients affected by Charcot-Marie-Tooth neuropathy: results of a multi-center, prospective, randomized, single-blind, controlled study [J]. *Eur J Neurol*, 2020, 27 (2) : 280-287. DOI: 10.1111/ene.14074.
- [9] 王正义, 俞光荣, 张建中, 等. 腓骨肌萎缩症外科治疗专家共识 [J]. *中华骨与关节外科杂志*, 2022, 15 (9) : 641-651. DOI: 10.3969/j.issn.2095-9958.2022.09.01.
- Wang ZY, Yu GR, Zhang JZ, et al. Expert consensus on surgical treatment of peroneal muscular atrophy [J]. *Chinese Journal of Bone and Joint Surgery*, 2022, 15 (9) : 641-651. DOI: 10.3969/j.issn.2095-9958.2022.09.01.
- [10] Pfeffer GB, Gonzalez T, Brodsky J, et al. A consensus statement on the surgical treatment of Charcot-Marie-Tooth disease [J]. *Foot Ankle Int*, 2020, 41 (7) : 870-880. DOI: 10.1177/1071100720922220.
- (收稿:2023-07-16 修回:2024-01-30)
(同行评议专家:侯存强, 刘志刚, 王志勇)
(本文编辑:郭秀婷)

读者 · 作者 · 编者

本刊对部分稿件实行开放获取发表的公告

随着信息技术的快速发展,学术期刊的传播方式也在不断演变。其中,期刊开放获取发表(open access, OA)已经成为一种趋势。此种出版模式在论文发表后,读者可以免费阅读、下载、复制、分发。故此,使得作者的论文能够迅速和广泛地传播,促进了学术交流和知识共享,提升您文章的被引机率和学术影响力,也扩大了期刊的读者群体,为骨科同行提供了快捷的参考和借鉴,有助于临床工作水平和质量的进步。本刊决定即日起对部分稿件实行开放获取发表模式。

本刊将从可刊用稿件中精选部分优秀稿件,经作者同意,实行开放获取发表,自稿件定稿后1个月内,即可在本刊网站快速开放获取发表。欢迎广大作者选用此模式展示自己的文稿,让更多的读者能够方便地获取您的学术论文。

未来本刊网站将继续着力于为广大读者提供更多优质的内容和服务,感谢您的关注和支持,让我们一起为《中国矫形外科杂志》的不断发展贡献力量。

敬请关注《中国矫形外科杂志》网站, <http://jxwk.ijournal.cn>

《中国矫形外科杂志》编辑部

2024 年 4 月 22 日