

# 迟发性脊椎骨骼发育不良并渐进性关节病行全髋关节置换的临床研究

钱 玉, 陈东阳, 宋 凯, 戴 进, 严文津, 蒋 青

**【摘要】 目的** 探讨迟发性脊椎骨骼发育不良并渐进性关节病累及髋关节, 行全髋关节置换, 手术方案选择、临床疗效及术后并发症。**方法** 回顾性分析自 2009–2012 年南京大学医学院附属鼓楼医院收治的 3 例迟发性脊椎骨骼发育不良并渐进性关节病者, 均为女性, 3 例(5 髋)均行全髋关节置换。术前评估全身骨骼系统, 了解骨骼畸形情况。术中选择合适假体, 调整双下肢长度, 重建髋臼, 假体均置于真臼位置。术后进行随访, 了解假体情况, 评估髋关节功能及疼痛缓解程度。**结果** 3 例均获随访, 最长随访时间 7 年, 末次随访时, 髋关节 Harris 评分平均 94.6 分, 较术前平均 33.4 分明显提高, 能正常行进并上下楼梯, 步态良好。VAS 评分均为 0 分, 较术前(平均 5.4 分)疼痛明显缓解。术后无下肢深静脉血栓形成及血管、神经损伤, 随访期间未发生假体松动、脱位及下沉等并发症。**结论** 迟发性脊椎骨骼发育不良并渐进性关节病累及髋关节者可全髋置换, 能有效缓解关节疼痛, 改善功能, 提高生活质量。

**【关键词】** 迟发性脊椎骨骼发育不良并渐进性关节病; 髋关节病变; 全髋关节置换; 临床研究

**【中图分类号】** R681.1 **【文献标志码】** A **【文章编号】** 1672-271X(2018)01-0001-05

**【DOI】** 10.3969/j.issn.1672-271X.2018.01.001

## A clinical study on total hip arthroplasty caused by progressive pseudorheumatoid dysplasia

QIAN Yu, CHEN Dong-yang, SONG Kai, DAI Jin, YAN Wen-jin, JIANG Qing

(Department of Sports Medicine and Adult Reconstructive Surgery, Drum Tower Hospital, School of Medicine, Nanjing University, Nanjing 210008, Jiangsu, China)

**【Abstract】 Objective** This paper is to explore the surgical treatment, clinical efficacy and post-operative complications of patients who have had total hip replacements caused by progressive pseudorheumatoid dysplasia. **Methods** We performed a retrospective analysis on three female patients diagnosed with the progressive pseudorheumatoid dysplasia. They all received total hip arthroplasty (five hips). We evaluated all the changes of bone system and the deformity thoroughly before the operation. We chose appropriate prostheses, adjusted the length of the lower limbs and made sure that all the acetabular components were placed accurately during the operation. The evaluation of the prosthesis, assessment of joint function and the extent of pain relief were conducted after the surgeries. **Results** All the three patients were followed-up with the longest follow-up visit lasting for 7 years. The average Post-operative Harris score (mean was 94.6) was higher than that of preoperative (mean was 33.4). They were capable of walking up and down stairs, pacing well and taking good care of themselves. The pain in hips was relived obviously (VAS scores were 0), while the average preoperative VAS scores were 5.4 points. There were no post-operative complications such as deep vein thrombosis in lower limbs, vascular, nerve

damage or infection. During the follow-up period, there were not any complications of loosening or dislocation or sinking of the prosthesis as well. **Conclusion** THA could provide good outcomes in patients with progressive pseudorheumatoid dysplasia involving the hip.

**【Key words】** progressive pseudorheumatoid dysplasia; hip lesions; total hip replacement; clinical study

基金项目: 国家自然科学基金(81420108021)

作者单位: 210008 南京, 南京大学医学院附属鼓楼医院运动医学与成人重建外科(钱 玉、陈东阳、宋 凯、戴 进、严文津、蒋 青)

通信作者: 蒋 青, E-mail: Jiangqing112@hotmail.com

0 引 言

迟发性脊椎骨骼发育不良并渐进性关节病 (progressive pseudorheumatoid dysplasia, PPD) 系因基因突变导致骨骼系统的罕见疾病,引起骨关节发育异常。其主要表现包括:肢体短缩,身材矮小,腕关节及手指关节肿大,脊椎骨化异常,头颅畸形等<sup>[1-2]</sup>。严重的 PPD 发病率极低,临床非常罕见,目前国内外缺少有效治疗方法。我院自 2009-2012 年收治 3 例 PPD 患者,均同时累及髋关节,伴有明显关节疼痛,功能活动受限,影响日常生活。我们采用全髋关节置换手术对其进行治疗,术后均获得满意疗效。现报道如下。

1 资料与方法

**1.1 一般资料** 本组 3 例均为女性,20 岁 1 例,22 岁 2 例,均合并全身多部分骨骼系统畸形,同时累及双侧髋关节。2 例先后分次行双侧全髋关节置换,1 例行单侧全髋关节置换。根据病史、临床查体及影像学资料,均诊断为迟发性脊椎骨骼发育不良并渐进性关节病。

**1.2 手术方法** 取髋外侧切口,暴露臀中肌以及股骨大粗隆,切开臀中肌大粗隆止点的前半部分,向前牵拉,切除关节囊,暴露股骨头、颈,取摆锯行股骨颈截骨,根据双下肢长度差异,控制保留股骨距长度,完整取出股骨头、颈。术中寻找髋臼横韧带,以此为标志,韧带上方即为真臼下缘,术中定位真臼位置,髋臼挫由小到大挫磨,根据股骨头覆盖情况,适度内移旋转中心加深髋臼窝,装入髋臼假体,取髋关节内收外旋体位,行股骨扩髓,装入合适型号生物型股骨柄假体。

**1.3 围手术期处理** 入院后完善相关检查,全面评估全身骨骼系统变化,行头颅、脊椎、骨盆、四肢及

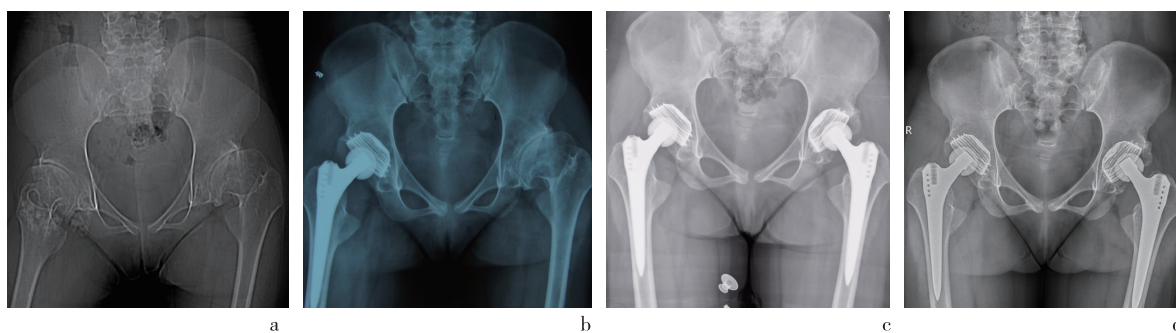
关节等多部位 X 线摄片检查,了解骨骼畸形情况,髋关节病变者进一步行髋关节 CT 平扫,明确髋臼畸形程度,并确定真性髋臼位置及髋关节旋转中心,同时需拍摄下肢立位全长片,了解骨盆及脊椎倾斜程度,对术中假体型号选择、假体位置的安放及双下肢长度调整进行术前方案制定。评估髋关节周围软组织情况,尤其是髋外展肌肌力评估,对于肌力小于 4 级者术前加强髋周肌肉功能锻炼,增强肌力,促进术后更快的功能恢复。手术结束后常规放置引流管一根,术后 48 h 内拔除,术后 24 h 内预防性应用抗生素预防感染。术后患肢保持外展 30°中立位,防旋丁字鞋固定。手术当天开始床上股四头肌功能锻炼,根据术中骨缺损程度及假体固定情况,术后 3 d 内助行器辅助下部分负重下地行走,以后根据恢复情况,逐渐弃拐行走。术后常规行低分子肝素预防下肢深静脉血栓,术后 7 d 行双下肢静脉造影检查确认有无血栓形成,并根据检查结果决定是否停用抗凝药。

2 结 果

术后无血管、神经损伤及下肢深静脉血栓形成等并发症。术后 X 线复查显示假体位置良好,髋臼假体覆盖好。3 例患者均获随访,最长随访时间 7 年,随访期间髋关节稳定性好,X 线复查未见假体周围透亮带,无骨溶解、关节感染、松动、脱位及下沉等并发症发生,能正常行进并上下楼梯,步态良好,生活自理。末次随访时,髋关节功能 Harris 评分 93~96 分(平均 94.6 分),较术前 30~36 分(平均 33.4 分)明显提高。视觉模拟评分法(VAS)疼痛评分均为 0 分,术前为 4~6 分(平均 5.4 分),较术前疼痛明显缓解,见表 1。病例 1 患者双侧全髋关节置换手术前后 X 线片比较见图 1。

表 1 3 例迟发性脊椎骨骼发育不良并渐进性关节病患者行全髋关节置换临床疗效评价

病例	性别	年龄 (岁)	部位	假体摩擦界面	Harris 评分(分)		VAS 评分(分)	
					术前	末次随访	术前	末次随访
1	女	22	左髋	陶瓷-聚乙烯	36	95	6	0
			右髋	陶瓷-聚乙烯	36	95	6	0
2	女	20	左髋	陶瓷-聚乙烯	31	93	6	0
			右髋	陶瓷-聚乙烯	30	94	5	0
3	女	22	左髋	陶瓷-聚乙烯	34	96	4	0



a:术前双侧髋臼发育不良;b:右侧全髋关节置换术后;c:双侧全髋关节置换术后;d:术后 7 年

图 1 迟发性脊椎骨骼发育不良并渐进性关节病双侧全髋关节置换手术前后 X 线片

### 3 讨 论

**3.1 临床表现及影像学特点** PPD 系基因突变导致全身多处骨关节发育异常,我们依据临床表现及影像学特点,对 3 例患者作出迟发性脊椎骨骼发育不良并渐进性关节病的初步诊断。诊断依据:临床查体:该病发病率约为万分之一,症状多为近端指间关节无痛性肿胀,身材矮小,并常因髋、膝关节受累而出现蹒跚步态、行走困难。影像学特点:①普遍性扁平椎并椎体终板不规则,②双手掌骨、指骨干骺端增大,③掌指、指间关节间隙狭窄,但均无侵蚀性改变,关节面不规则囊变等<sup>[3]</sup>。随着人工全髋关节置换技术发展,目前已广泛用于各种疾病所导致的髋关节不稳、关节疼痛及畸形等,并且疗效确切<sup>[4-5]</sup>。PPD 髋关节发育不良者多年龄较小,且伴有髋臼浅小,关节脱位,脊椎弯曲及骨盆倾斜,双下肢不等长,及髋关节周围软组织挛缩等表现,手术难度较大,对手术者技术水平提出更高要求。

**3.2 假体的选择** PPD 累及髋关节行全髋关节置换者,因年龄较小,需要多次翻修手术治疗,对假体使用寿命要求高,合适的假体选择可显著提高手术疗效。近年来,随着全髋关节置换手术技术的广泛应用,生物型髋关节假体受到越来越多学者认可<sup>[6-9]</sup>。Richar 等<sup>[7]</sup>认为生物柄在初次全髋关节置换中短期、长期效果均令人满意,且生物柄在年轻、活动量大的患者中是较为合理的选择。Takahito 等<sup>[8]</sup>使用非骨水泥(生物型)假体,对 28 例类风湿性关节炎患者行全髋关节置换,并进行 10 年以上的随访,结果假体生存率 92.9%,获得了令人满意的结果。周定等<sup>[9]</sup>对国内外大量文献分析研究,指出骨水泥与非骨水泥固定股骨柄在初次全髋关节置

换术后均有满意的效果,但非骨水泥股骨柄 5 年以上稳定性优于骨水泥柄。本研究中均采用生物型假体。术后随访期间 X 线复查未见假体周围透亮带,无假体松动、下沉等并发症。

**3.3 假体摩擦界面选择** 由于患者年龄较小,对于假体摩擦界面选择同样至关重要,虽然陶瓷-陶瓷界面因其低磨损率优点,近年来受到越来越多学者关注,但随着陶瓷-陶瓷界面临临床应用,大量学者发现,陶瓷-陶瓷界面术后发生陶瓷碎裂及异响<sup>[10-11]</sup>等问题较常见,严重影响术后假体使用寿命和患者满意度。由此,陶瓷-聚乙烯界面成为年轻患者较佳的选择。本组研究中,3 例患者均采用陶瓷-聚乙烯假体界面。近年来,应用的高交联聚乙烯已被许多学者证实具有良好抗磨损性<sup>[12-14]</sup>。李冬松等<sup>[13]</sup>对 29 例(38 髋)中国年轻患者行全髋关节置换,使用高交联聚乙烯内衬,并进行 6 年随访。结果发现,应用于中国年青患者全髋关节置换的高交联聚乙烯内衬,具有低的线性磨损率,从而可以降低磨损和由此而引起的骨溶解发生。

**3.4 术中注意要点** PPD 累及髋关节者均合并髋臼发育不良及不同程度的髋关节脱位等畸形,长期病程进一步导致外展肌挛缩、无力等。术中对髋臼重建尤为重要,对术后疼痛缓解及功能恢复具有重要价值。回顾既往文献,国内外学者采用不同髋臼重建方法,均获得满意疗效。Abdel 等<sup>[15]</sup>采用自体股骨头移植的 THA 治疗 29 例 35 髋,平均随访 20 年,最后所有植骨均愈合。张洪等<sup>[16]</sup>对 17 例 18 髋采用髋臼内壁截骨术的全髋关节置换,随访 3 个月以上,截骨部位均骨性愈合,并认为内壁截骨术有助于将髋臼安置于真臼位置,避免一些并发症发生。我们对 3 例患者均采用旋转中心适度内移重建



髌臼,增加髌臼假体覆盖,术中操作时尽量保留骨量,增加假体稳定性,减少后期关节翻修因骨量不足而导致失败的可能性<sup>[17]</sup>。同时臼杯假体均安放于真臼位置,此更符合髋关节生物力学环境,有效提高假体稳定性。

全髋关节置换术后下肢不等长的现象比较普遍<sup>[18]</sup>。严重时导致步态及功能异常,影响日常生活。Edeen 等<sup>[19]</sup>对 68 例全髋关节置换术后双下肢不等长患者进行研究,结果其中 32% 患者注意到下肢不等长,并有一半患者认为肢体不等长对日常生活有影响。但 Turula 等<sup>[20]</sup>认为下肢不等长在 10 mm 以内一般不会引起临床症状,也不会引起髋关节肌力的明显改变。罕见者术前即伴有双下肢严重不等长畸形,术中有效平衡双下肢长度对术者提出了更高要求。本组病例通过术中调整髌臼旋转中心、控制股骨颈截骨位置、选择合适假体头颈长,必要时适度松解髋周软组织,多种方法联合应用来调节肢体长度。3 例患者术后双下肢不等长均控制在 1 cm 以内,没有出现髋关节不适等症状。

PPD 系因基因突变导致全身多处骨骼系统畸形疾病,累及髋关节者常同时合并脊椎弯曲及骨盆倾斜等畸形,对术中髌臼重建及假体安放提出了更精确的要求。脊柱及骨盆畸形者,因其髌臼外展角及前倾角与人体轴线无明确相关性,固假体安放时不能以人体解剖轴线作为参照。我们行髌臼假体安放时,均术中参照髌臼横韧带,确保假体安放位置准确性,防止假体后倾,进而有效减少术后假体脱位风险。Archbold 等<sup>[21]</sup>利用髌臼横韧带作为手术中髌臼假体植入的定位参考标志,结果表明该法能显著降低髌臼假体术后脱位发生率。Fujita 等<sup>[22]</sup>认为髌臼横韧带对几乎所有髋关节,当在安全区域植入髌臼假体时,可以作为有用的参考标志,并且其对包括髌臼发育不良在内的所有髋关节,均具有防止假体被后倾位植入的作用。

**3.5 膝关节和踝关节骨病处理** PPD 累及髋关节的同时,常合并累及膝关节和踝关节,导致膝、踝关节畸形,严重时可发生晚期骨性关节炎表现,而致膝、踝关节疼痛。膝关节和踝关节骨病,对于仅发生关节畸形而无关节疼痛者,无需手术特殊治疗,可避免因多次、多部位手术所带来的巨大创伤。而对于严重膝、踝关节骨性关节炎所致关节疼痛者,可待髋关节置换术后,患者身体条件许可,择期行

膝、踝关节置换手术治疗<sup>[23-24]</sup>。本研究中 3 例患者,膝关节和踝关节骨病均仅表现为关节畸形,尚无关节疼痛症状,目前无需进行手术干预治疗,仅行减轻体重、活动矫正、支具辅助行走等综合物理治疗。

**3.6 与一般髌臼发育不良处理异同点** PPD 所致髌臼发育不良与一般髌臼发育不良者,均发生髌臼病变,晚期骨性关节炎导致关节明显疼痛时,均需行全髋关节置换手术治疗。但同时,因两者发病机制不同,所以对于病变处理时,存在许多异同点。两者处理不同点有:①PPD 所致髌臼发育不良,因其由基因突变所致,常合并全身多部位骨骼畸形,如脊柱侧弯、后凸畸形等。行全髋关节置换手术治疗时,需综合考虑上述部位骨骼畸形对假体位置影响。而一般髌臼发育不良者,病变多局限于单侧或双侧髋关节,行全髋置换时只需单纯处理髋关节局部病变,多能获得满意疗效。有研究表明,脊柱畸形会不同程度影响全髋关节置换术中假体位置安放及术后临床疗效<sup>[25-26]</sup>。所以,PPD 合并脊柱畸形者,应先行脊柱畸形矫正治疗,待脊柱弯曲畸形完全代偿固定后,再行全髋关节置换。②PPD 所致髌臼发育不良较一般髌臼发育不良者,年龄多较小,且身材矮小,所以行全髋关节置换时,不仅要考虑假体使用寿命及假体摩擦界面,同时对于假体型号也有特殊要求,常常最小型号假体也难以置入体内。术前需制定完善的手术方案,必要时提前定制假体。③PPD 所致髌臼发育不良较一般髌臼发育不良者,多同时合并膝关节和踝关节骨病,行髋关节病变处理后,需同时制定针对膝关节及踝关节骨病的治疗方案,必要时行手术矫正。上述为两者处理的不同点,而 PPD 所致髌臼发育不良与一般髌臼发育不良,行全髋关节置换手术治疗时,术中对于髌臼重建、人工髌臼假体的覆盖及双下肢长度平衡等手术治疗原则及技巧,两者基本相同。

综上所述,PPD 累及髋关节者可行全髋置换,能有效缓解关节疼痛,改善功能,提高生活质量。但因该类患者常合并髋关节及全身多处骨骼畸形,对术中假体安放精准性提出了更高要求。本研究尚存在不足之处:由于 PPD 发病率极低,临床工作中几乎很难遇见,固纳入研究病例数较少,缺少大样本研究。对本组疾病的诊断只停留于临床病史、查体及影像学分析,缺少基因分析等分子遗传学

证据最终确诊。但国外文献报道基因分析并不作为骨骼发育不良者初步检查手段,对其诊断仍然主要依赖于全面的临床查体及影像学分析<sup>[27]</sup>。

#### [参考文献]

- [1] Chinawa J, Adimora G, Obu H, *et al.* Clinical presentation of mucopolysaccharidosis type II (Hunter's syndrome) [J]. *Ann Med Health Sci Res*, 2012, 2(1): 87-90.
- [2] Grigelioniene G, Geiberger S, Papadogiannakis N, *et al.* The phenotype range of achondrogenesis 1A [J]. *Am J Med Genet A*, 2013, 161A(10): 2554-2558.
- [3] 韩金祥. 骨骼系统罕见病研究[M]. 济南: 山东大学出版社, 2013: 233-236.
- [4] 周勇刚, 王 岩. 全髋关节置换术后并发症是影响患者满意度的最主要原因[J]. *中华关节外科杂志(电子版)*, 2008, 2(5): 479-483.
- [5] 李 虎, 魏 威, 袁燕林, 等. 初次全髋关节置换术后 6 年以上随访的临床疗效分析[J]. *中华关节外科杂志(电子版)*, 2011, 5(5): 555-560.
- [6] 胡伟全, 王北岳, 徐 敬, 等. 生物型臼杯在骨水泥型髋臼假体翻修术中的应用[J]. *医学研究生学报*, 2015, 28(12): 1290-1293.
- [7] Rothman RH, Cohn JC. Cemented versus cementless total hip arthroplasty[J]. *Clin Orthop Relat Res*, 1990(254): 153-169.
- [8] Takahito Y, Katsuhiko M, Masahiko N, *et al.* Cementless total hip arthroplasty for patients with rheumatoid arthritis: a more than 10-year follow-up [J]. *Eur J Orthop Surg Traumatol*, 2016, (26): 599-603.
- [9] 周 定, 臧谋圣, 胡 勇, 等. 骨水泥与非骨水泥股骨柄在初次全髋关节置换术后疗效的 Meta 分析[J]. *中华关节外科杂志(电子版)*, 2014, 8(5): 635-642.
- [10] 梁志远, 郭洪敏, 聂志奎. 第四代髋关节陶瓷内衬碎裂后翻修[J]. *实用骨科杂志*, 2015, 21(3): 287-288.
- [11] 刘敬锋, 冯建民. 陶瓷对陶瓷全髋关节置换后的异响问题[J]. *中国组织工程研究*, 2013, 17(17): 3148-3155.
- [12] 魏召劝, 孙俊英, 查国春, 等. 采用高交联聚乙烯与传统聚乙烯髋臼内衬行人工全髋关节置换的比较研究[J]. *中国修复重建外科杂志*, 2013, 27(12): 1414-1418.
- [13] 李冬松, 忻振凯, 曲广运, 等. 高交联聚乙烯内衬在中国年轻全髋关节置换患者中应用的 6 年随访结果[J]. *中华关节外科杂志(电子版)*, 2011, 5(5): 593-600.
- [14] 孙久一, 符培亮. 使用大直径陶瓷头全髋关节年轻患者高交联聚乙烯的 2 年磨损率[J]. *中国组织工程研究*, 2014, 18(35): 5595-5599.
- [15] Abdel MP, Stryker LS, Trousdale RT, *et al.* Uncemented acetabular components with femoral head autograft for acetabular reconstruction in developmental dysplasia of the hip: a concise follow-up report at a mean of twenty years[J]. *J Bone Joint Surg Am*, 2014, 96(22): 1878-1882.
- [16] 张 洪, 周一新, 黄 野, 等. 髋臼内壁截骨术在发育不良髋关节全髋置换髋臼重建中的应用[J]. *中华骨科杂志*, 2005, 25(4): 223-226.
- [17] 陶伟伟, 朱建非, 张 穹, 等. 股骨头无菌性坏死中高保留骨量技术应用在初次人工髋关节置换的临床疗效[J]. *东南国防医药*, 2014, 16(2): 135-137.
- [18] 于建华, 张铁良. 全髋关节置换术下肢不等长的处理[J]. *中华骨科杂志*, 2001, 21(5): 4-7.
- [19] Edeen J, Sharkey PF, Alexander AH, *et al.* Clinical significance of leg-length inequality after total hip arthroplasty[J]. *Am J Orthop (Belle Mead NJ)*, 1995, 24(4): 347-351.
- [20] Turula KB, Friberg O, Lindholm TS, *et al.* Leg length inequality after total hip arthroplasty [J]. *Clin Orthop Relat Res*, 1986(202): 163-168.
- [21] Archbold HA, Mockford B, Molloy D, *et al.* The transverse acetabular ligament: an aid to orientation of the acetabular component during primary total hip replacement: a preliminary study of 1000 cases investigating postoperative stability [J]. *J Bone Joint Surg Br*, 2006, 88(7): 883-886.
- [22] Fujita K, Kabata T, Maeda T, *et al.* The use of the transverse acetabular ligament in total hip replacement: An analysis of the orientation of the trial acetabular component using a navigation system[J]. *Bone Joint J*, 2014, 96-B(3): 306-311.
- [23] 刘 强, 王德国, 赵 亮. 全膝关节置换术的研究进展[J]. *中国矫形外科杂志*, 2013, 21(16): 1625-1628.
- [24] 王玉光, 陆 芸. 踝关节骨关节炎治疗方法的临床回顾[J]. *中华关节外科杂志(电子版)*, 2016, 10(1): 77-80.
- [25] 古明晖, 张志奇, 何爱珊, 等. 骨盆倾斜角和骶骨倾斜角在合并脊柱疾病的患者行初次全髋关节置换术中的作用[J]. *中华关节外科杂志(电子版)*, 2013, 7(2): 134-137.
- [26] 宋 凯, 张永刚, 付 君, 等. 脊柱畸形对强直性脊柱炎胸腰段后凸畸形患者髋关节相关活动能力及生活质量的影响[J]. *中国脊柱脊髓杂志*, 2015, 25(10): 871-882.
- [27] Mortier GR. The diagnosis of skeletal dysplasias: a multidisciplinary approach[J]. *Eur J Radiol*, 2001, 40(3): 161-167.

(收稿日期: 2017-09-09; 修回日期: 2017-11-20)

(责任编辑: 叶华珍; 英文编辑: 王建东)