

### 患先天性痛觉缺失症但出汗正常（遗传性感觉自主神经病V型） 的女性患儿负重关节单侧溶解性改变所致踝关节重度破坏 （非典型性夏科氏关节）：一例病例报告及文献综述

## UNILATERAL LYTIC CHANGES OVER THE WEIGHT-BEARING JOINT CAUSING SEVERE DESTRUCTION OF ANKLE JOINT (ATYPICAL CHARCOT JOINT) IN A GIRL WITH CONGENITAL INSENSITIVITY TO PAIN WITHOUT ANHIDROSIS (HEREDITARY SENSORY AND AUTONOMIC NEUROPATHY TYPE V): CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW

© A. Al Kaissi<sup>1, 2</sup>, F. Gril<sup>2</sup>, R. Ganger<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Ludwig Boltzmann Institute of Osteology, at the Hanusch Hospital of WGKK,  
and AUVA Trauma Centre Meidling, First Medical Department, Hanusch Hospital, Vienna, Austria;

<sup>2</sup> Orthopaedic Hospital of Speising, Paediatric Department, Vienna, Austria

Received: 20.09.2018

Revised: 18.01.2019

Accepted: 05.03.2019

**背景：**无明确神经系统异常的小儿出现夏科氏关节病、关节脱位、感染及骨折时，应考虑先天性痛觉缺失症（遗传性感觉自主神经病）。遗传性感觉自主神经病（HSAN）是一种罕见综合征，表现为先天性痛觉缺失症、体温变化与自主神经形成紊乱。HSAN分为五类：感觉神经根神经病（HSAN I）、先天性感觉神经病（HSAN II）、家族性自主神经机能异常或赖利-戴综合征（HSAN III）、先天性痛觉缺失症伴无汗症（HSAN IV）与先天性疼痛淡漠（HSAN V）。

**病例介绍：**女，13岁，为非近亲夫妻第一胎，因持续骨折畸形愈合或夏科氏踝关节破坏伴明显溶解性改变/骨坏死就诊。患儿有多处无痛性损伤，导致骨折，而后可见踝关节畸形。患儿的膝关节、踝关节、跗骨关节与足关节出现无痛性关节病，该病与踝关节形态明显改变有关。该患者虽触觉正常，但疼痛淡漠使其踝骨隆突处皮肤极易发生损伤。

**结论：**一般而言，该类患者因缺乏抑制性疼痛反射，受累肢体活动不受限，骨科治疗难度极高。有趣的是，我们在踝关节固定术方面的努力取得成功，最终使患儿得以行走。针对关节保护与损伤监督进行患者教育与家长教育，是该类患儿治疗计划最为重要的一环，应当予以重视。我们认为，该患儿踝关节骨质溶解可能为继发性骨质溶解。

**关键词：**遗传性感觉自主神经病V型，非典型性夏科氏关节。

**Background.** The presence of Charcot arthropathies, joint dislocations, infections and fractures in a child without evidence of neurological abnormality should give rise to a suspicion of congenital insensitivity to pain (hereditary sensory and autonomic neuropathy). Hereditary sensory and autonomic neuropathy (HSAN) is a rare syndrome characterized by congenital insensitivity to pain, temperature changes and by autonomic nerve formation disorders. HSAN is classified into five types: sensory radicular neuropathy (HSAN I), congenital sensory neuropathy (HSAN II), familial dysautonomia or Riley Day Syndrome (HSAN III), congenital insensitivity to pain with anhidrosis (HSAN IV) and congenital indifference to pain (HSAN V).

**Case presentation.** A 13-year old girl first product of a non-consanguineous marriage, presented with malunion of successive fractures or Charcot's ankle joint destruction on top of significant lytic changes/osteonecrosis. The patient had sustained many painless injuries resulting in fractures with subsequent disfigurement of her ankle joint. Arthropathy of the knees, ankles, tarsal bones and feet without pain associated with obvious changes in the shape of the ankle joint were present. Despite a normal sense of touch in our patient the indifference to pain made her extremely susceptible to breakdown of the skin over the ankle osseous prominences.

**Conclusion.** Generally speaking, the orthopaedic management of such patients is extremely difficult since these patients do not restrict the movements of the involved extremity as they lack the inhibitory pain reflex. Interestingly, our attempts for surgical stabilisation of the ankle joints were successful and eventually the girl became able to walk. It is important to anticipate patient and parent education in joint protection and surveillance for injury as the most important component of the treatment plan for these children. We might postulate that the degree of osteolysis of the ankle joint in our present child might be a form of secondary osteolysis.

**Keywords:** hereditary sensory and autonomic neuropathy type V, atypical Charcot joint.

## 引言

夏科氏关节是一种由神经损伤导致的神经性关节紊乱，会损害患者感知关节疼痛的能力。患者通常无法察觉由此造成的骨折及复发性微小损伤，直到损伤不断累积，对关节造成永久性破坏。脊柱疾病、糖尿病与梅毒等其他损伤与疾患可损害关节感觉神经 [1, 2]。

遗传性感觉自主神经病 (HSAN) 是一组遗传性疾病，表现为背根及自主神经节细胞退化、感觉功能丧失与自主神经功能紊乱。该病分为五种亚型。I 型，特征包括常染色体显性遗传和远端感觉受累。II 型，特征包括常染色体遗传与远端及近端感觉缺失。III 型，家族性自主神经机能异常。IV 型，表现为智力低下、痛觉缺失、自主神经功能紊乱与无汗症。V 型，表现为痛觉缺失与疼痛反应丧失，但无其他神经系统异常。先天性痛觉缺失症患者无任何骨骼先天性异常；愈合畸形由损伤反应异常所致 [3 - 7]。其骨科临床表现，存在较大的个体差异。

## 病例介绍

患者，女，13岁，为非近亲奥地利夫妻第一胎，患完全性痛觉缺失。出生时，体重、身高与头围约为第75百分位数。家族史无特殊。产前产后史无异常。9岁时，因滑雪发生踝关节骨折，无痛觉，但未诊断为病理性骨折。患者积极完善一系列相关检查。全血细胞计数、红细胞沉降率、电解质、钙、磷酸盐、碱性磷酸酶及血糖无异常。肝功能、肾功能及甲状腺功能检查无异常。临床检查结果示患儿外形正常，未见特异性畸形征象。神经系统检查示无疼痛反应，但触觉及温度觉正常，腱反射正常。肌力无异常。肌电图与神经传导检查无异常。腹部及肾脏超声无异常。经骨骼检查，诊断为夏科氏踝关节。四分之三足部踝关节正位片示左侧踝关节夏科氏改变较右侧明显，伴多发游离体形成。踝关节踝穴位片示重度夏科氏关节由与进行性溶解性改变有关的累积性外伤所致。脱位、断裂与缺血性坏死明显 (图1)。踝关节侧位片示重度夏科氏关节由与进行性溶解性改变有关的累积性外伤所致。可见明显脱位、断裂与

缺血性坏死（图2）。踝关节侧位片示夏科氏关节晚期，并伴有与愈伤组织广泛形成和踝关节完全变形有关的踝关节完全性破坏（图3）。在这一阶段，我们与患儿及家长商讨治疗方案，其中包括截肢，但家长坚决拒绝。然后我们决定行外科矫治。术中切除了踝关节的所有病理组织，通过Ilizarov外固定架将远端胫骨与跟骨固定在一起。胫跟骨融合术取得成功，6个月后，可拆除外固定架。患儿能够借助特制鞋行走。

### 讨论

遗传性感觉自主神经病（HSAN）一词指一组异质性临床疾病，分为五类，均有报道。分类依据包括遗传方式、临床特征、主要受累的神经元系统。病灶主要位于直径较小的痛觉及热觉神经元与自主神经元。感觉缺失使患者易出现外伤而不觉知，从而导致溃疡、继发性感染、骨髓炎与骨折，需要截肢。HSAN分为多种类型，分类依据包括遗传方式、临床特征、主要受累的神经元系统。HSAN I型，常染色体显性遗传，出生二十年或更长开始后开始出



图1. 踝关节踝穴位片示夏科氏改变，严重累及左侧关节，伴多发游离体形成。但双侧关节呈近端及远端趾骨明显溶解性改变/吸收、关节间隙明显狭窄与明显缺血性坏死

现症状。表现为痛觉缺失与温度觉缺失，但触觉正常。腓肠神经活检示无髓神经纤维缺失多于有髓神经纤维。HSAN II型，常染色体隐性遗传，婴幼儿期发病，为全身性感觉得失。自主神经紊乱症状包括膀胱功能障碍、阳痿与远端无汗症。患者运动功能依然正常，但腱反射消失。腓肠神经活检示有髓神经纤维缺失。HSAN III型也是常



图2. 踝关节侧位片示重度夏科氏关节由与进行性溶解性改变有关的累积性外伤所致。可见明显脱位、断裂与缺血性坏死



图3. 踝关节侧位片示夏科氏关节晚期，并伴有与愈伤组织广泛形成和踝关节完全变形有关的踝关节完全性破坏。重度夏科氏关节由与进行性溶解性改变有关的累积性外伤所致。可见明显脱位、断裂与缺血性坏死

染色体隐性遗传，患者大多为阿什肯纳兹犹太人。临床表现通常见于出生婴儿，提示自主神经调节缺陷。神经活检示无髓神经纤维减少。IV型，常染色体隐性遗传，与阵发性发热、无汗症及智力低下有关。神经活检示无髓神经纤维缺失。HSAN V型，常染色体隐性遗传，出生时发病，出汗正常。运动功能与腱反射正常。腓肠神经活检示小髓神经纤维有选择性减少[1-7]。

创伤性骨折是HSAN患者的常见临床表现，由于痛觉缺失，患者长时间不觉知，造成畸形愈合与假关节形成。烧伤与挫伤患儿出现不觉知的多发性骨折，可能被误认为虐童所致。婴幼儿期可出现骨骺分离，其X线影像学表现可似佝偻病。可发生距骨、股骨头或股骨髁等部位缺血性坏死。也有报道称，先天性痛觉缺失症患者可患髋关节复发性脱位，固定治疗难以治愈。先天性痛觉缺失症的临床表现还包括脊柱不稳，由脊柱神经病性关节病与脊柱侧弯造成的夏科氏样改变所致。X线摄片起初可见椎间隙狭窄、小关节病与肥厚性骨疣，逐渐可见骨量减少、断裂、大骨赘与半脱位。与一般人群相比，该类患者骨髓炎的发病率更高，可能由牙脓肿与手指咬伤等感染不觉知所致，最好发于手指与脚趾[8]。相比于急性骨髓炎，无痛性慢性骨髓炎最为常见[7, 9, 10-12]。

Gorham病是最常见的特发性骨质溶解，非遗传病。发病年龄不固定，可见于儿童时期。该病可见于骨骼任何部位，目前已报道部位包括肩部、骨盆、近端股骨、颅骨与脊柱。该病既往视为良性，但随累及部位的不同，病程不一。可表现为肢体疼痛或无力，具体症状取决于受累部位。可发生病理性骨折[12]。有报道描述了HSAN患者的关节溶解性改变。但Gorham特发性骨质溶解并非其临床特征之一。

## 结论

治疗方法通常为抗生素联合负重部位减压，减压措施包括穿戴定制鞋具、使用减压固定装置或在无负重期行走。文献报道指出，由于结果出错和骨髓炎可能，重度关节损伤外科治疗证明无效。但本研究病例表明，手术可达到有效治疗。

## 其他信息

**经费来源。**本研究无资助来源。

**利益冲突。**作者声明，不存在与本文发表有关的明显及潜在利益冲突。

**伦理审查。**患者家长已签署书面知情同意书，同意以文本和数据的形式发表患者信息。

## 作者贡献

所有作者均参与临床X线摄片评估，共同完成本文撰写工作。文稿最终版经所有作者审阅。

## References

1. Samueles M, Feske S. Inherited neuropathy. In: Office practice of neurology. New York: Churchill Livingstone; 1996. P. 540-548.
2. Swaiman KP. Peripheral neuropathies in children. In: Pediatric neurology, principles and practice. St. Louis: Mosby; 1989. P. 1105-1123.
3. Swanson AG. Congenital insensitivity to pain with Anhydrosis. *Arch Neurol.* 1963;8(3):299. <https://doi.org/10.1001/archneur.1963.00460030083008>.
4. Swanson AG. Anatomic changes in congenital insensitivity to pain. *Arch Neurol.* 1965;12(1):12. <https://doi.org/10.1001/archneur.1965.00460250016002>.
5. Edward M, Breet E. Neuromuscular disorders: peripheral neuropathy. In: Pediatric neurology. 2<sup>nd</sup> ed. New York: Churchill Livingstone; 1991. P. 117-139.

6. Krettek C, Gluer S, Thermann H, et al. Non-union of the ulna in a ten-month-old child who had type IV hereditary sensory neuropathy. *J Bone Joint Surg.* 1997;79(8):1232-1234.
7. Mazar A, Herold HZ, Vardy PA. Congenital sensory neuropathy with anhidrosis. Orthopedic complications and management. *Clin Orthop.* 1976;(118):184-187.
8. Kenis V, Baidurashvili A, Ivanov S. Charcot arthropathy in children. *Wound Medicine.* 2013;2-3:16-21. <https://doi.org/10.1016/j.wndm.2013.10.005>.
9. Hicks JH. Rigid fixation as a treatment for hypertrophic non-union. *Injury.* 1977;8(3):199-205. [https://doi.org/10.1016/0020-1383\(77\)90132-2](https://doi.org/10.1016/0020-1383(77)90132-2).
10. Jolly GP, Zgonis T, Polyzois V. External fixation in the management of Charcot neuroarthropathy. *Clin Podiatr Med Surg.* 2003;20(4):741-756. [https://doi.org/10.1016/s0891-8422\(03\)00071-5](https://doi.org/10.1016/s0891-8422(03)00071-5).
11. Zgonis T, Stapleton JJ, Jeffries LC, et al. Surgical treatment of charcot neuroarthropathy. *AORN J.* 2008;87(5):971-990. <https://doi.org/10.1016/j.aorn.2008.03.002>.
12. Gorham LW, Stout AP. Massive osteolysis (acute spontaneous absorption of bone, phantom bone, disappearing bone); its relation to hemangiomatosis. *J Bone Joint Surg Am.* 1955;37-A(5):985-1004.

---

*Information about the authors*

---

**Ali Al Kaissi** — MD, MSc, Ludwig-Boltzmann Institute of Osteology at the Hanusch Hospital of WGKK, and AUVA Trauma Center Meidling, First Medical Department and Orthopaedic Hospital of Speising, Pediatric Department, Vienna, Austria. <https://orcid.org/0000-0003-1599-6050>. E-mail: [ali.alkaissi@oss.at](mailto:ali.alkaissi@oss.at).

**Franz Grill** — MD, Professor, Orthopaedic Hospital of Speising, Paediatric Department, Vienna, Austria. E-mail: [franz.grill@oss.at](mailto:franz.grill@oss.at); [Grill.franz@gmx.net](mailto:Grill.franz@gmx.net).

**Rudolf Ganger** — MD, PhD, Professor, Orthopaedic Hospital of Speising, Paediatric Department, Vienna, Austria. E-mail: [rudolf.ganger@oss.at](mailto:rudolf.ganger@oss.at).