

18P四体综合征患儿开放性创伤性股骨远端生长板骨折

OPEN TRAUMATIC DISTAL FEMORAL PHYSEAL FRACTURE
IN A PEDIATRIC PATIENT WITH TETRASOMY 18p SYNDROME

© A.R. Arain, M. Moral, K. Desai, C. Adams, J. Roberts

Albany Medical Center Department of Orthopaedic Surgery, Albany, NY, USA

Received: 12.04.2019

Revised: 11.06.2019

Accepted: 09.09.2019

背景。开放性股骨远端生长板骨折是一种比较罕见的损伤，因为只有强大的外力才会导致此类骨折。对于儿科患儿，生长板损伤、后续生长障碍和损伤后畸形的风险会增加，因此对该类损伤给予合理的诊治至关重要。患儿骨折也可能导致遗传性综合征（特别是结缔组织疾病）、营养异常或容易造成异常骨骼矿物质密度的疾病等后遗症。

病例报告。我们报道了一例9岁18p四体综合征女性患儿，该患儿下肢创伤后出现严重移位的右侧开放性股骨远端生长板骨折。行冲洗和清创术，然后经股骨远端骨髓行开放复位和钢针交叉固定。术后，患肢石膏固定未承重4周，6周后取出钢针。在为期6个月的随访中，患儿活动度完全恢复，并康复至伤前水平，学校生活无障碍。

讨论。18p四体综合征导致先天肌肉无力，可干扰固定长骨肌肉的正常软组织肌腱，可导致创伤时骨折部位发生更大位移，因此血管损伤、生长板损伤和整体预后较差的几率更高。临床医生必须熟悉18p四体综合征及其相关骨科表现。

结论。研究18p四体综合征患儿骨折诊治的文献很少。我们报告了术前和术后使用抗生素、冲洗和清创、开放性骨折固定和术后固定的护理标准，效果良好。我们还将非负重时间延长了1周，且钢针取出时间比无骨骼或结缔组织疾病患儿晚1周。

关键词：小儿股骨骨折，小儿股骨远端骨折，小儿生长板骨折，18p四体综合征，小儿开放性股骨骨折。

Background. Because they are associated with a high energy mechanism, open distal femoral physeal fractures are rare injuries. Appropriate management of these injuries is critical in the pediatric population due to the increased risk of damage to the physis and subsequent growth disturbance and deformity after injury. Pediatric fractures may also represent the sequelae of genetic syndromes (particularly connective tissue disorders), nutritional abnormalities, or conditions that predispose to abnormal bone mineral density.

Clinical case. In this case report, we present the case of a 9-year-old girl with tetrasomy 18p who presented with a grossly displaced right open distal femoral physeal fracture in the setting of isolated, lower extremity trauma. The patient underwent an irrigation and debridement, followed by an open reduction and cross-pinning through the distal femoral epiphysis. After the operation, the patient was made non-weight-bearing in a cast for 4 weeks, and at 6 weeks, the pins were removed. The patient had full range of motion at the 6-month follow-up and then resumed her preinjury level of play at school.

Discussion. Tetrasomy 18p results in inherent muscle weakness that may interfere in the normal soft tissue sleeve of muscles stabilizing long bones. This may result in greater displacement of fractures sustained during trauma, which may lead to a greater rate of vascular injury, physeal injury, and poor overall prognosis. It is imperative for clinicians to be familiar with tetrasomy 18p and its associated orthopedic manifestations.

Conclusion. There is scarce literature on the management of physeal fractures in patients with tetrasomy 18p. In the case described here, we report a good outcome with the standard of care using preoperative and postoperative antibiotics,

irrigation and debridement, open fracture fixation, and immobilization in a cast postoperatively. The duration of non-weight-bearing was also increased by 1 week and the pins were removed 1 week later than we would have for patients without any bone or connective tissue disorders.

Keywords: pediatric femur fracture; pediatric distal femur fracture; pediatric physeal fracture; tetrasomy 18p; open pediatric femur fracture.

背景

18p四体综合征是一种罕见的染色体病，文献报道约66例。其特征在于患者拥有多余的等臂染色体18，且等臂染色体有两条短臂（“p”），总共长生18号染色体（18p）的4份拷贝。绝大多数18p四体综合征病例由新生突变所致，但据报道有母系遗传的家族遗传史。该病的表现形式多种多样，但标志性骨科特征包括肌张力降低和骨骼矿物质密度降低、脊柱侧凸和脊柱后凸。[1, 2]。

大多数患儿的运动技能发育迟缓，包括在儿童早期就可观察到的坐姿、爬行和行走[2]。患儿还具有非特异性行为异常，通常包括注意力缺陷、多动障碍和焦虑。面部异常特征通常不明显，且因人而异。如存在，通常包括耳朵位置偏低、嘴巴小、人中扁平、上唇薄和腭异常。一旦考虑18p四体综合征，一律行超声心动图检查，因为高达30%的患儿存在心脏器质性缺陷。还应行全面胃肠道及泌尿生殖系统检查。虽然患儿经常便秘，但胃肠系统结构畸形并不常见。男性患儿易患尿道下裂和隐睾症，而肾脏易发生膀胱输尿管反流的结构性改变，则可见于男性患儿和女性患儿[2]。

尽管18p四体综合征与骨科畸形相关，但尚无文献论述肌肉骨骼异常对骨创伤所致损伤的影响[3, 4]。据我们所知，本文是18p四体综合征患者开放性股骨远端骨折首例病例报告。本文报道了一名9岁女性患儿，接受了彻底冲洗及清创，然后进行了开放复位与内固定术，临床结局良好。

病例描述

一名9岁女孩发生低速雪橇事故，撞到直立的篮球杆后右侧股骨受伤，被送往急诊。严重右膝畸形（图1），无法走路，右下肢疼痛。

患儿在婴儿时期就被诊断为18P四体综合征。在疾病早期，临床检查可见患儿颈部肌肉无力。她开始接受严格的物理治疗（PT），在3岁时能够在不借助外力的情况下抬起头。整个童年期间都直接接受物理治疗，穿着定制的足矫形器直到7岁，这使她能够不借助辅助器械的情况下走路。她能够独立行走和跑步，但活动几分钟后很快就会疲劳。她上学后每日继续接受物理治疗，且既往没有骨折或相关的骨创伤史。

影像显示右股骨远端骨折严重移位，且生长板受损（图2）。体检发现大腿后部有一开放性小创口，这对诊断很重要。另外，髌骨突出，右肢体角度反屈以及膝盖强制性屈曲。患儿口腔相对较小，但无腭异常或脊柱侧凸。外周感觉和肌肉伸肌功能完整。足背动脉搏动3+可触及，双侧多普勒可探及。右下肢和左下肢的踝肱指数（ABI）分别为1.2和1.1。告知患儿父母孩子可能会出现生长停滞。患儿在被送往手术室前注射了破伤风疫苗，且静注1克头孢唑啉。

在右股骨远端行后外侧切口，用9升0.9%的生理盐水彻底冲洗和清创后，剔除残留骨膜，行骨折复位。通过股骨远端骨髓用交叉钢钉将骨折端合理复位并固定。然后通过多普勒检查确保血管分布和血供充足，然后缝合手术切口。将患儿患肢置于定制

好的石膏中，确保不承重。术后X光片示股骨远端复位良好（图3）。由于患者来自郊外，且离家有3小时的车程，故住院2天，监测是否有骨筋膜室综合征，评估神经血管损害，并在术后48小时静注头孢唑啉。患儿出院后回到家乡，在当地完成所有随访。患儿在康复过程中保持4周不负重。6周后移除了钢针，通过6个月的随访后，患儿右下肢活动自如，康复到伤前水平，学校生活可自理。根据临床记录，手术结束6个月后最终X射线检查示复位稳定。临床随访患儿2年，未发现角度畸形或下肢长度差异。

讨论

股骨远端生长板骨折是儿科创伤中的罕见病例。一次简单的摔伤，便可造成上肢生长板骨折； 下肢骨折通常涉及更大外力，如机动车事故[5]。

在股骨远端生长板骨折中，最常见的类型是Salter-Harris 2，骨折线穿过生长板，通过干骺端斜向延伸。 因为有明显的软组织包裹，开放性Salter-Harris2股骨远



图 1. 右下肢照片，显示右膝肿胀，严重变形

端骨折不常见。这些骨折通常与较大外力或多肢创伤有关。并发症包括神经血管损伤、骨筋膜室综合征、感染或损伤后肌腱粘连和运动减少。

许多遗传性疾病涉及骨骼矿物质密度或生物力学的改变，导致上述普通儿科骨折原则发生了特殊的改变。在本研究案例中，相对较小的外力导致了严重的骨折。部分原因可能是患者的骨骼矿物质密度降低。然而，患者父母未报告任何既往骨折或骨骼损伤病史。我们进一步假设骨折移位程度，即近端股骨碎片刺穿大腿后部皮肤，部分原因可能是患者直立时肌张力降低。在没有结缔组织疾病的患者中，股骨远端外周正常软



图 2. 损伤后右膝关节侧位片示 Salter-Harris-2远端股骨骨折移位

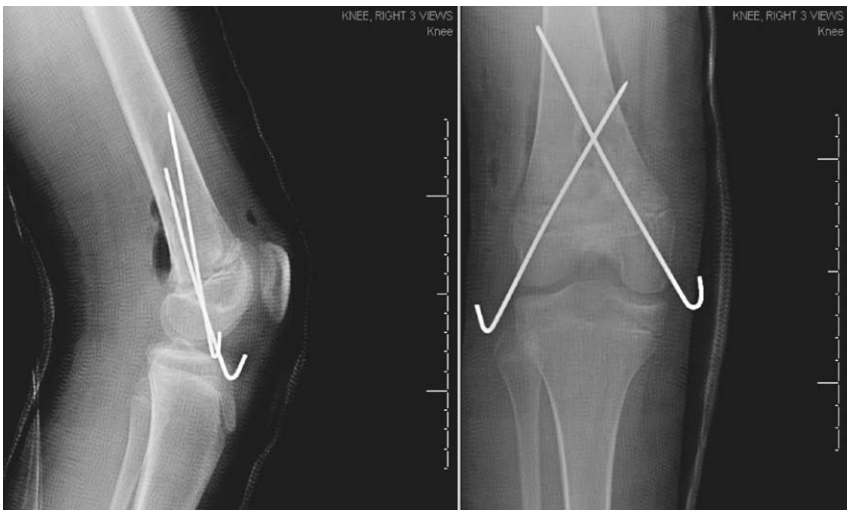


图 3. 开放复位和内固定后右膝关节正侧位片。用两根平整的十字钢针通过骨骺进行固定，实现充分复位

组织肌腱在如此小的外力创伤中可以包裹骨折碎片。多项研究表明,损伤的最初骨折移位程度与预后较差有关[6, 7]。因此,临床医生应该意识到对于先天性骨骼矿物质密度及软组织紊乱的儿童,股骨远端骨折会预后不良。

血管损伤是本研究病例的主要问题。在整个护理期间行多次检查,确保血管分布和血供充足。腘动脉损伤较为罕见,见于不到1%的病例,但如果存在,通常与过度伸展机制有关[8]。我们认为该病例正是如此,因为患肢角度反屈且膝盖强制性屈曲。我们假设与18p四体综合征相关的先天肌张力减低可能导致了明显错位,从而造成更广泛的软组织破坏,使腘动脉受伤的风险更高。基于这一基本原理,尽管可触及远端脉搏,我们还是增加了多普勒检查和ABI指数监测,确保患者的血管束完整。

股骨远端生长板骨折,即使是微小移位,也与生长停滞高度相关,一些研究指出其发生率高达58%[9, 10]。此外,在本研究病例中,骨膜挤压被认为是过早生长停滞的预兆[11]。出于这个原因,我们问诊过程中向父母强调生长停滞是一种潜在的并发症。

对于任何小儿骨折病例,损伤后并发症可能在数月或数年后才完全发作。年轻有利于骨科重塑,但也可能导致肢体长度有差异。我们建议密切长期随访,确定是否发生股骨远端生长板生长停滞。我们还将非负重期延长至4周,并在6周时移除钢针,确保患儿充分康复。

结论

18p四体综合征综合症导致先天肌无力,可能干扰稳定长骨的肌肉的正常软组织肌腱,从而可能导致创伤时骨折发生更大

位移,因此血管损伤、生长板损伤和整体预后差的几率更高。临床医生必须熟悉18p四体综合征及其相关骨科表现。研究18p四体综合征患者骨折诊治的文献很少。在本研究中,我们根据护理标准在术前和术后采用抗生素、冲洗和清创,使用开放性骨折固定和手术后固定,临床结局良好。我们还将非负重持续时间延长了1周,且钢针取出时间比无骨骼或结缔组织疾病患儿晚1周。

附加信息

经费来源。无。

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。

患者知情同意书。已获得患者的知情同意书。

参与作者

A. R. Arain博士是第一作者,参与撰写、编辑和提交本文。

M. Moral博士、K. Desai博士与C. Adams博士也参与文稿撰写工作,同时对各自主题进行文献回顾。

J. Roberts博士是本文的参与和主要研究者,负责协助编辑工作。

致谢。能与贵刊合作,不胜感激。

References

1. Styrkarsdottir U, Halldorsson BV, Gretarsdottir S, et al. Multiple genetic loci for bone mineral density and fractures. *N Engl J Med*. 2008;358(22):2355-2365. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa0801197>.
2. Sebold C, Roeder E, Zimmerman M, et al. Tetrasomy 18p: report of the molecular and clinical findings of

- 43 individuals. *Am J Med Genet A*. 2010;152A(9):2164-2172. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33597>.
3. McKenna SM, Hamilton SW, Barker SL. Salter Harris fractures of the distal femur: learning points from two cases compared. *J Investig Med High Impact Case Rep*. 2013;1(3):2324709613500238. <https://doi.org/10.1177/2324709613500238>.
 4. Kuleta-Bosak E, Bozek P, Kluczevska E, et al. Salter-Harris type II fracture of the femoral bone in a 14-year-old boy — case report. *Pol J Radiol*. 2010;75(1):92-97.
 5. Peterson HA, Madhok R, Benson JT, et al. Physeal fractures: Part 1. Epidemiology in Olmsted County, Minnesota, 1979-1988. *J Pediatr Orthop*. 1994;14(4):423-430.
 6. Arkader A, Warner WC, Jr., Horn BD, et al. Predicting the outcome of physeal fractures of the distal femur. *J Pediatr Orthop*. 2007;27(6):703-708. <https://doi.org/10.1097/BPO.0b013e3180dca0e5>.
 7. Lombardo SJ, Harvey JP, Jr. Fractures of the distal femoral epiphyses. Factors influencing prognosis: a review of thirty-four cases. *J Bone Joint Surg Am*. 1977;59(6):742-751.
 8. Basener CJ, Mehlman CT, DiPasquale TG. Growth disturbance after distal femoral growth plate fractures in children: a meta-analysis. *J Orthop Trauma*. 2009;23(9):663-667. <https://doi.org/10.1097/BOT.0b013e3181a4f25b>.
 9. Liu RW, Armstrong DG, Levine AD, et al. An anatomic study of the distal femoral epiphysis. *J Pediatr Orthop*. 2013;33(7):743-749. <https://doi.org/10.1097/BPO.0b013e31829d55bf>.
 10. Connolly JF, Shindell R, Huurman WW. Growth arrest following a minimally displaced distal femoral epiphyseal fracture. *Nebr Med J*. 1987;72(10):341-343.
 11. Segal LS, Shrader MW. Periosteal entrapment in distal femoral physeal fractures: harbinger for premature physeal arrest? *Acta Orthop Belg*. 2011;77(5):684-690.

Information about the authors

Abdul Rehman Arain* — MD, Orthopaedic Surgery Resident, Physician, Albany Medical Center Department of Orthopaedics, Albany, NY, USA. <https://orcid.org/0000-0001-6625-7675>. E-mail: mrbonelover@gmail.com.

Muhammad Moral — MD, Orthopaedic Surgery Resident, Physician, Albany Medical Center Department of Orthopaedics, Albany, NY, USA. E-mail: MoralM@amc.edu.

Khusboo Desai — MD, Orthopaedic Surgery Resident, Physician, Albany Medical Center Department of Orthopaedics, Albany, NY, USA. E-mail: DesaiK@amc.edu.

Curtis Adams — MD, Orthopaedic Surgery Resident, Physician, Albany Medical Center Department of Orthopaedics, Albany, NY, USA. E-mail: AdamsC@amc.edu.

Jared Roberts — MD, Orthopaedic Surgery Resident, Physician, Albany Medical Center Department of Orthopaedics, Albany, NY, USA. E-mail: RobertsJ@amc.edu.