

# 先天性无汗伴骨骼改变 6 例报告

附属第二医院骨科  
放射科  
生物教研室

陈正形 夏贤良  
许存森  
史怡君 殷留勇

先天性无汗为一罕见疾病，国内外文献不多，伴有骨骼改变的病例国内未见报道。本院自1975年以来先后遇到 6 例，现将其临床资料报告如下，并作讨论。

## 临床资料(附表)

先天性无汗伴骨骼改变 6 例，男 2 例，女 4 例，年龄在 4~11 岁。临床有如下特点：

一、先天性无汗 除例 1、2、6 鼻尖、上唇或背部小范围有少量出汗外，其余 3 例出生以后全身皮肤未曾出汗，夏季常发高热。其中例 1、6 曾用毛果云香碱和碘作发汗试验，显示无发汗功能。

二、全身皮肤无痛觉或骨骼病变部位疼痛不明显。例 2、3 全身皮肤对疼痛不敏感，用大头针刺皮肤无痛觉。例 2 外伤后不知疼痛，住院期间对肌肉和静脉注射无疼痛反应。例 4 全身皮肤痛温觉存在，但反应较一般人迟钝，右踝化脓性关节炎，累及跗骨亦不感疼痛。例 1 左膝中度肿胀、滑膜增厚、髌骨向外侧脱位，临床体征相当明显，但患者无疼痛症状。

三、其他临床症状和体征 例 1 有 37.5℃ 左右的低热，右下肢短缩以小腿为主，右踝内翻、左膝外翻(图 1)。例 2 体温波动在 38~39℃ 之间，左足背及第一趾蹠处明显肿胀并有窦道形成，少量流脓，脓液呈黄褐色、极臭。例 3 左小腿上段明显肿胀增粗，膝关节伸屈功能基本正常，且能行

走。例 4 右踝关节高度肿胀、外踝前下方有一窦道，间歇流脓，脓液稀薄，淡黄色粘性大，体温在 38℃ 以下。由于肿胀剧烈，不能单独步行。例 5 双侧足跟周围软组织肿胀，体温在 38℃ 以下。例 6 除显示关节显著松弛外，无其他症状体征，但指趾末节明显短小。

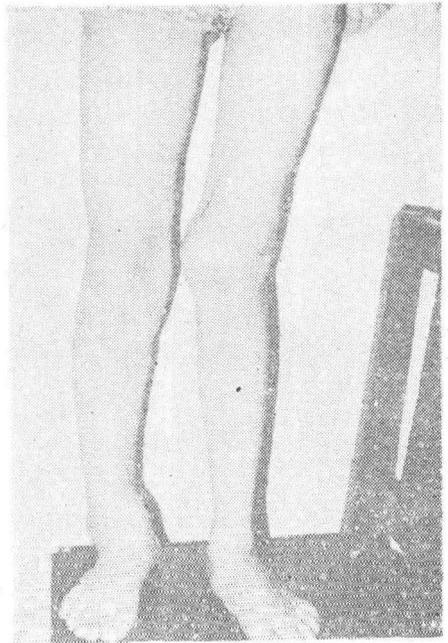


图 1 右踝内翻右小腿短缩，左膝外翻畸形

神经系统检查，除例 1、6 四肢腱反射消失，例 2 四腱反射较迟钝外，未见其他异常。

四、骨骼改变及X线表现 踝关节和跗骨变化最多最剧，也有侵犯胫骨上端骨骺、股骨内髁或胫腓骨近侧干骺端的，6例全部累及末节指趾骨。

病变的性质有两类。一类是骨骼炎症表现，如例2、3、4、5（图2~5），另一类是畸形，如例1、6。两类骨与关节的形态改变均较特殊。



图2 左足第一跖骨及跖趾近节广泛溶骨性破坏，周围软组织肿胀，右足第一楔状骨及第一、二跖骨骨质增生硬化、变短。

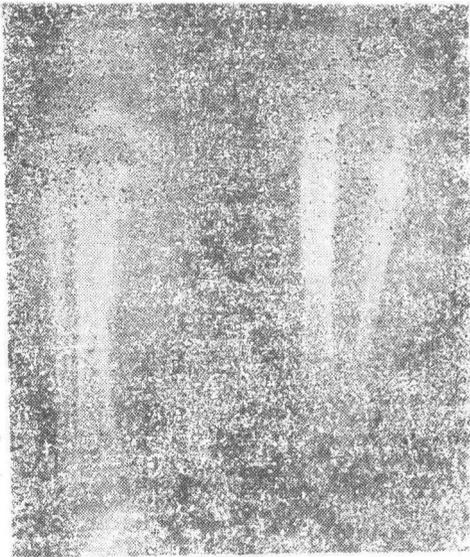


图3 左胫骨近侧干骺端楔形骨质缺损，边缘锐利，胫腓骨上段分散、不规则的骨膜增生，软组织明显肿胀。

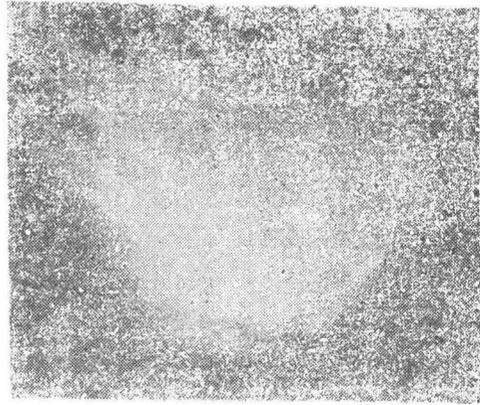


图4 右足跗骨和胫腓骨下端广泛骨质破坏，胫骨下端骨赘形成，周围软组织高度肿胀。

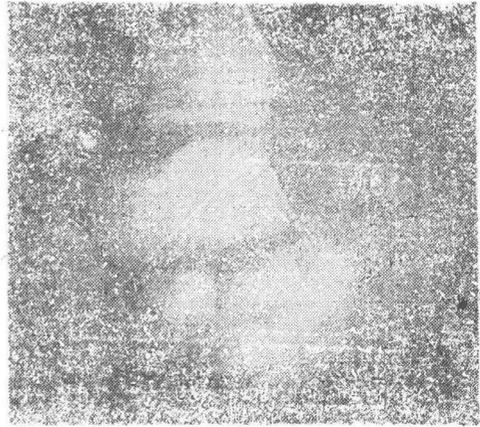


图5 右胫骨非均匀性密度增高变扁，后上方肿胀区内可见斑片状的碎骨片阴影。

五、外胚层组织发育情况 例1、2、4皮肤较正常人干燥；6例有牙齿病变，例2、3、5、6有缺齿或龋齿，例1、4牙齿较一般人细小，且排列不整；毛发质地和分布6例均属正常。6例均有指甲短小畸形，光泽度较差。除例3、5病历记载不详外，余4例双眼巩膜均呈蓝色。

六、遗传因素 例1、4、6三例有明显的遗传因素，其父母亲均为姑表兄妹近亲结婚；例1、6为同胞姐妹，分别为其父母的第三和第五胎，第一胎为女孩，出生后即

死亡；第二胎为男孩，2岁时死于无汗高热；第四胎为女孩，幼儿期短期发热后留有一侧下肢畸形，健在。例2、3为同胞姐弟，哥哥一个月时死于“肺炎”，妹妹体健。

七、实验室检查 例1、2、4、5血红蛋白低于正常，自7.4~9.2克不等，例2、4肝功能检查总蛋白降低，白球蛋白比例倒置。其他化验检查（如血磷、血钙等）未见异常，血康华氏反应阴性。例1、4胸透阴性、例1心电图检查发现有室性早搏。

八、病理检查 4例作过组织病理切片或皮肤活检。例1、4、6皮肤内毛囊皮脂腺和汗腺发育不良，数量减少，例4右踝关节有化脓性滑膜炎表现，软组织有点状钙化；例5右跟骨活检见灶性骨内出血坏死及死骨形成，其余为纤维骨小梁或纤维软骨成分，滑膜增厚但无明显炎症细胞浸润。

九、染色体检查及皮肤纹理改变 例1、4、6三例作外周血淋巴细胞染色体检查分析，发现该3例染色体数目和结构正常，SCE在正常范围。3例的手掌皮肤纹理亦无异常改变。

附表

六例先天性无汗的临床资料

病例	性别	年龄	父母婚配状况	智力发育	身体发育	皮肤	毛发	指趾甲	牙齿	巩膜
1	女	11	姑表兄妹近亲结婚	正常	正常	较干燥	正常	短小干燥	较常人小排列不整	蓝色
2	男	10	非近亲结婚	稍差	正常	较干燥	正常	短小干燥	缺齿8只	蓝色
3	女	4	非近亲结婚	正常	正常	正常	正常	短小干燥	有多个龋齿缺齿、排列松散	记录不详
4	男	9	姑表兄妹近亲结婚	稍差	稍差	较干燥	正常	短小干燥	较常人小排列不整	蓝色
5	女	6	非近亲结婚	正常	正常	正常	正常	记录不详	龋齿14只缺齿4只	记录不详
6	女	7	姑表兄妹近亲结婚	正常	正常	正常	正常	短小干燥	牙齿细小满口龋齿	蓝色

讨 论

先天性无汗伴骨骼改变文献报道较多的是软骨外胚层发育不全和先天性无痛觉。

软骨外胚层发育不全为常染色体隐性遗传疾病，由MC Infosh于1933年首先发现，Ellis和Van-Creveld在1946年加以描述，故又名Ellis-Van Creveld Syndrome。其病理基础是软骨发育不全，有骨骼改变或畸形，伴有皮肤、附件（汗腺、皮脂腺等）、牙齿和指趾甲等外胚层组织的发育不全<sup>(1)</sup>。其临床特点是出生后无汗怕热，毛发正常或稀少。除外胚层发育不良症状体征外，身材

短小，主要是下肢短缩，四肢末端尤为显著，手指粗大而短，常见多指（趾）或并指（趾）畸形，或存在有先天性心脏病、隐睾、腭裂、唇裂等，而头颅脊柱正常。据文献记载，到目前为止，仅见女性罹患此病<sup>(1~5)</sup>。本文例1、6既有无汗、龋齿或牙齿细小、排列不整、指趾甲发育不良征象，又有软骨发育不全的骨骼改变，而且经病理检查证实汗腺和皮脂腺发育不全。故考虑这2例以软骨外胚层发育不全可能性较大。例1左侧胫骨近侧于髁端和骨髁发育不全引起的膝外翻畸形和右侧胫骨显著缩短引起的右下肢短缩和踝内翻畸形，更为软骨外

胚层发育不全的典型表现<sup>(1,6)</sup>。当然，这2例无明显侏儒，亦无多指（趾）、并指（趾）、或先天性心脏病等，为其临床特点不完全相同之处。据龚氏报道，约1/3以上病例在婴幼儿期因心脏病及呼吸道并发症（肺炎）而死亡。例1的妹妹出生后早年死亡应考虑是否属于这一原因。

先天性无痛觉可以伴无汗<sup>(2)</sup>，Mac Murray在1955年提出诊断本病的标准是<sup>(5)</sup>：①出生时缺陷已存在，不是由疾病或外伤等后天获得；②全身对疼痛不敏感；③无智力和身体发育障碍。本病大多在幼儿期出现症状，有时父母有血亲关系<sup>(7,8)</sup>。其临床特点是除对疼痛反应性降低以外，还伴有骨骼异常，可出现肢体各种畸形，骨的改变主要分为三种类型<sup>(5,7~9)</sup>：①夏科氏关节、踝关节最常见，其次是跗骨间关节；②容易遭受外伤，发生骨折脱位、应力性骨折或骨骺分离，就诊时可处于修复的任何阶段或残留的各种畸形，有时可有骨软骨病的表现；③长期感染：Brodie氏脓肿、骨膜炎甚或骨髓炎。此类病人也多见龋齿、缺齿、指趾末节增粗、指趾甲短小。除疼痛反应迟钝或消失外，其他神经系统检查阴性，四肢腱反射正常，部分病人关节显著松弛。

例2为左足第一跖骨慢性化脓性骨髓炎，创口经久不愈，右足第一跖骨亦有炎症表现；例3主要表现为胫腓骨上中段慢性骨髓炎；例4为右侧踝关节、跗骨间关节慢性化脓性关节炎和骨髓炎。例2、3全身皮肤无痛觉，例4病变处无明显痛觉，全身他处皮肤痛阈降低。且该3例均有牙齿发育缺陷，所以我们认为该3例比较符合先天性无痛觉的诊断。例2、4智力发育稍差，可能与患病后社会接触较少和家庭教育较差有关，另外也可能与心理学上的偏差有联系。

例5的X线表现与国外文献所介绍的先天性无痛觉的典型X线变化极为相象，病理检查见跟骨内有出血坏死及死骨形成，说明

有炎症表现，似应考虑先天性无痛觉的诊断，但其父母并未发现患儿有痛觉丧失，检查时患儿不合作，因此，其肯定诊断有待进一步探讨。

蓝巩膜多见于成骨不全和Ehlers Danlos综合症。Ehlers Danlos综合征不仅巩膜呈蓝色，更重要的是伴有皮肤弹性减退和血管脆弱。本组病例无此现象。蓝巩膜是否由于先天因素同时合并有成骨不全，值得考虑。

先天性无汗至今缺少有效的治疗方法。先天性无痛觉和软骨外胚层发育不全主要都是对症治疗。前者一是应及时发现骨折脱位加以纠正，防止畸形发展，二是应避免外伤，以免感染。一旦发生感染可按一般炎症处理。后者主要是截骨纠正。本组例1作了右胫腓骨下端及左股骨髓上截骨，例4作了右髌关节病灶清除和滑膜切除，疗效尚称满意。

### 参 考 文 献

1. 龚松林, 等. 特殊病征临床X线诊断学, 青海省科学技术协会, 1980: 129.
2. Mckusick V A. Mendelian Inheritance In Man. John. Hopkins Uni Press. Baltimore & London. 1978
3. 李景学, 等. 骨关节X线诊断学 第1版. 北京: 人民卫生出版社 1982: 135.
4. 罗汉超. 临床特殊病征X线诊断学 武汉医学院第一附属医院 1981: 45.
5. Edeiken J. et al. Roentgen Diagnosis of Disease of Bone. 2nd edition. The Williams & Wilkins Company. Baltimore. 1973; 1: 93.
6. 曹来宾, 等. 骨与关节X线诊断学 第1版. 山东科学技术出版社 1981: 156.
7. Swanson A G. Congenital Insensitivity to Pain with Anhidrosis. Archives of Neurology, Chicago, 1963; 8: 299.
8. Frederic N. et al. Congenital Insensitivity to Pain: A Neurologic Syndrome with Bizarre Skeletal lesions. 1959; 72: 176.
9. Murray R O. et al. Br. J. of Radiology. 1957; 30: 2