

原发于胸椎的 Gorham-Stout 综合征 1 例报道 Gorham-Stout syndrome in the thoracic spine: a case report

王 鹏, 蒋永艳, 曹广如, 廖文波

(遵义医学院附属医院脊柱外科 563000 遵义市)

doi: 10.3969/j.issn.1004-406X.2018.01.15

中图分类号: R681.5 文献标识码: B 文章编号: 1004-406X(2018)-01-0091-03

Gorham-Stout 综合征 (Gorham-Stout syndrome, GSS) 是一种病因未明的骨代谢疾病, 以特发性和渐进性骨质溶解与吸收为特征^[1], 其主要病理改变是大量骨骼不明原因的溶解、吸收, 血管或淋巴管等非肿瘤组织取代骨组织的过程^[2], 累及脊柱者极为罕见, 且预后较差^[3], 严重者可影响脏器功能, 甚至危及生命。本病为自限性疾病, 目前尚无明确的诊断及治疗方法, 临床极易误诊。我院脊柱外科收治 1 例以胸椎椎体骨质破坏并发大量乳糜胸为主要表现的 GSS 患者, 报道如下。

患者女, 14 岁。因咳嗽、咳痰伴活动后气促 10d, 于 2016 年 8 月 27 日入院。10d 前因咳嗽、咳痰, 活动后气促, 于当地县院诊断为胸腔积液, 并行胸腔穿刺术。经对症治疗症状无明显缓解, 就诊于我院, 以“胸腔积液”收入呼吸内科, 入院时查体: 体温 36.2℃, 胸廓对称无畸形, 双侧呼吸运动对称, 右下肺呼吸音减低, 未闻及明显干湿啰音。辅助检查: 胸部 CT 示右侧胸腔中等量胸腔积液并右下肺外压性肺不张 (图 1); 胸椎 CT 示 T7 椎体压缩性骨折, T7~9 椎体、附件及双侧第 7~9 肋骨多处小片密度影 (图 2、3)。ECT 示: T7 椎体放射性浓聚。血常规、生化全项、C-反应蛋白、血沉及肿瘤相关抗原等均未见异常。由于患者右侧胸腔积液较多, 入院后呼吸内科行胸腔穿刺术 2 次, 共抽出乳白色液体 1370ml, 检验结果回示: 李凡他实验 (++)、乳糜试验阳性。为进一步治疗乳糜性胸腔积液, 转入胸外科治疗。患者穿刺抽液后气促无明显缓解, 复查胸部 CT, 提示右侧仍有中等量胸腔积液, 遂行右侧胸腔闭式引流术, 每天引流出乳白色胸水 1000ml 左右, 术后 3d 仍有大量液体引出。鉴于右侧大量乳糜性胸腔积液无法控制, 排除手术禁忌后进一步行“右侧开胸探查、胸导管结扎、T7 椎体活检、胸膜固定术”, 并于 T7 椎体处取病理组织进行活检, 术中见 T7 椎体破坏, 呈虫蚀样改变。术后予以抗感染、止血、止痛等对症治疗。术后复查胸部 CT 见右侧积液较前减少, 出现左侧中等量胸腔积液 (图 4), 再次行左侧胸腔闭

式引流, 引流出乳糜性液体约 400ml, 术后胸水较前减少, 患者感咳嗽、气促症状较前好转, 病情稳定。针对脊柱骨折, 进一步转入脊柱外科治疗, 转入时专科查体: T6~T9 椎体棘突叩击痛, 以 T7 叩击痛明显, 双下肢肌力、肌张力正常, 感觉、运动可。胸椎 MRI 提示 T7 椎体压缩性骨折并椎管狭窄, T6~T9 及双侧 7~9 肋骨骨质破坏 (图 5)。骨代谢检查提示代谢明显升高, VitD-T3 8.99ng/ml。针对患者 T6~T9 椎体及双侧肋骨骨质破坏, 胸外科病理活检因所取组织较少, 未能明确性质。为进一步明确病变性质, 再次行胸椎病灶多部位活检术。术后病理结果示 T8、T9 横突骨组织内见较多扩张的血窦伴出血, 有单核及淋巴细胞浸润, 部分可见纤维组织及死骨 (图 6)。经全院多学科专家会诊后综合考虑诊断为 Gorham-Stout 综合征, 针对胸椎骨折及肋骨病变, 保守治疗, 予以支具保护, 辅以唑来磷酸、维生素 D。经治疗病情得以控制后出院, 院外规律服用唑来磷酸、维生素 D 治疗, 随访 1 年无明显咳嗽、咳痰及气促症状, 规律复查 VitD-T3 在正常范围, 胸部及胸椎 CT 提示双侧少量胸腔积液伴胸膜增厚, 椎体骨质破坏无增加 (图 7、8), 病情无明显进展。

讨论 Gorham-Stout 综合征首先由 Jackson^[4]于 1838 年报道, 随后 Gorham 和 Stout 系统报道了 24 例病例^[5]。该病临床罕见, 迄今为止国内外文献报道仅 200 余例^[6]。GSS 也被称为“大量骨溶解症”、“消失骨病”、“鬼怪骨”以及“急性自发性骨吸收”等, 其病因及发病机制不明。发病年龄广泛, 主要以青少年为主, 无明显性别差异^[7]。本病可发生于全身各骨, 以长骨、肩胛骨、下颌骨或骨盆多见, 仅 10% 累及脊柱^[8], 还可累及沿脊柱走行的淋巴管, 引起胸腔积液、腹腔积液, 如累及胸壁或肋骨可发生胸导管阻塞继发乳糜胸, 影响呼吸功能, 死亡率高达 53%^[9]。

该病临床表现无特异性, 主要表现为疼痛、肌无力、骨骼畸形或运动功能障碍, 累及脊柱者以局部疼痛为主要表现, 严重者可致脊柱病理性骨折或畸形^[10]。发病早期 X 线表现为局限性骨质破坏、缺失, 髓腔内和皮质下可见小透光区, 形成斑点状骨质稀疏图像, 无骨质增生硬化及骨膜反应。CT 检查对明确病变范围、部位、观察骨质破坏程度及发现合并症具有重要意义, 并能早期反映皮质骨骨质

第一作者简介: 男 (1990-), 硕士研究生, 研究方向: 脊柱疾病的诊断及治疗

电话: (0851)28608903 E-mail: Dwangpeng2016@163.com

通讯作者: 廖文波 E-mail: wenbo900@sina.com

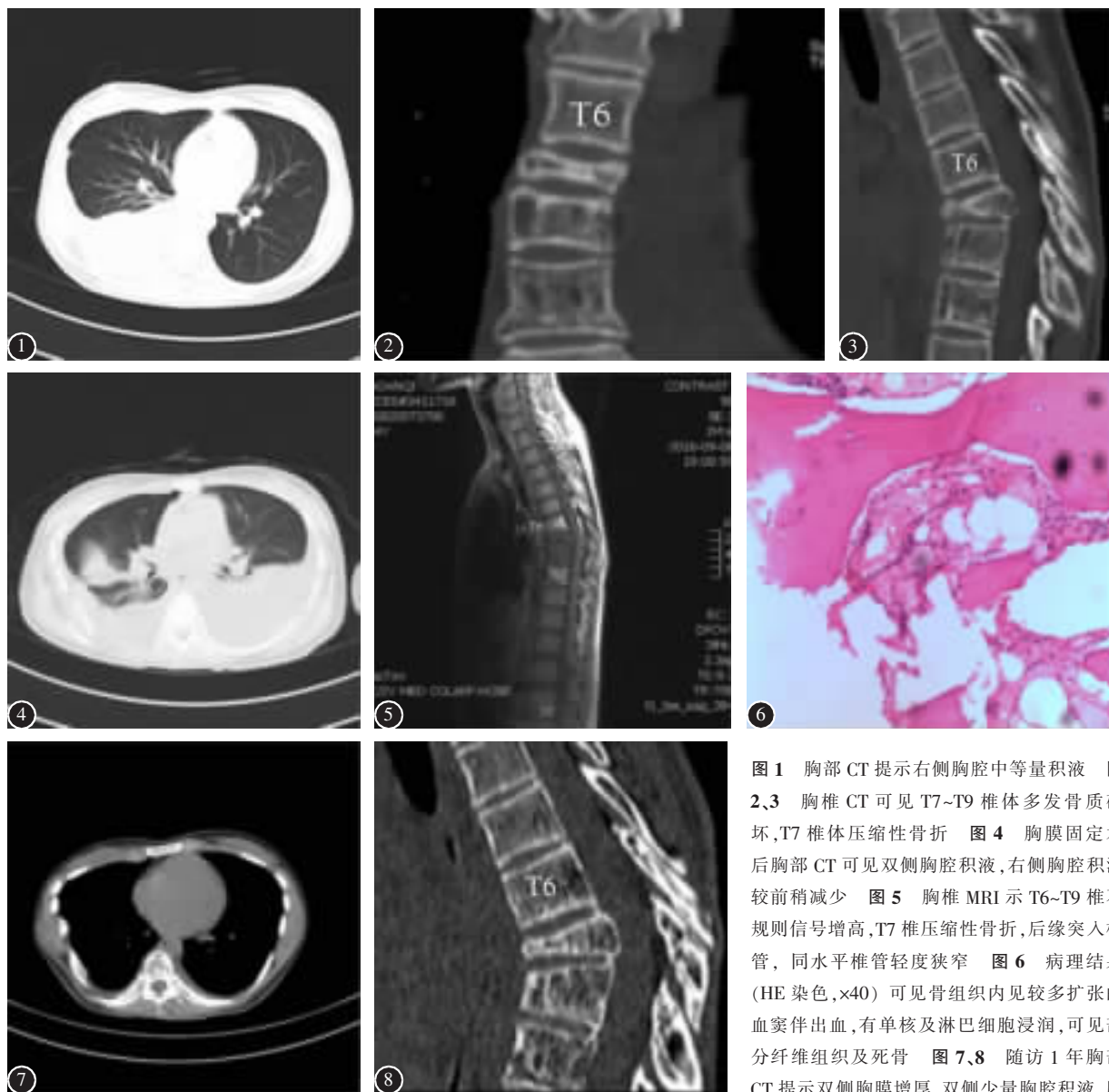


图 1 胸部 CT 提示右侧胸腔中等量积液 图 2、3 胸椎 CT 可见 T7~T9 椎体多发骨质破坏, T7 椎体压缩性骨折 图 4 胸膜固定术后胸部 CT 可见双侧胸腔积液, 右侧胸腔积液较前稍减少 图 5 胸椎 MRI 示 T6~T9 椎不规则信号增高, T7 椎压缩性骨折, 后缘突入椎管, 同水平椎管轻度狭窄 图 6 病理结果 (HE 染色, $\times 40$) 可见骨组织内见较多扩张的血窦伴出血, 有单核及淋巴细胞浸润, 可见部分纤维组织及死骨 图 7、8 随访 1 年胸部 CT 提示双侧胸膜增厚, 双侧少量胸腔积液, 胸椎及肋骨骨质破坏较前无明显变化

Figure 1 CT scan showed pleural effusion in the right thoracic cavity **Figure 2, 3** Thoracic CT showed multiple bone destruction in the T7-T9 vertebral body and compression fracture of the T7 vertebral body **Figure 4** After pleurodesis, chest CT showed bilateral pleural effusion, and the right pleural effusion was slightly less than before **Figure 5** MRI scans revealed pathological fracture along with spinal canal stenosis at the level of T7 and high intensity in the T6-T9 vertebral body **Figure 6** Pathological (HE, $\times 40$) showed more dilated sinusoids with hemorrhage, mononuclear and lymphocytic infiltration, fibrous tissue and dead bone **Figure 7, 8** After 1 year of follow-up, chest CT showed bilateral pleural thickening, bilateral little pleural effusion, thoracic spine and rib bone destruction did not change significantly compared with the previous

的细微变化及其下方的骨缺损情况。MRI 检查由于纤维结缔组织和血管瘤组织取代骨组织而表现为异常信号, 信号不同可能与结缔组织和血管瘤组织所占比例有关; 增强后, 病灶明显强化, 提示病灶内血供丰富^[11]。自身抗体系列、肿瘤及炎症指标等实验室检查多正常。病理组织学检查是诊断该病的金标准, 其病理学特点主要表现为溶骨而无新生骨及骨膜反应出现, 无瘤细胞形成及恶变表现, 早

期以骨小梁减少、髓腔扩大、毛细血管或毛细淋巴管瘤样扩张为主要特征, 晚期主要表现为髓腔内纤维组织增生, 最后骨质完全消失, 留下一薄层纤维组织包绕髓腔^[12, 13]。该患者病变部位活检病理回示骨组织内见较多扩张的血窦伴出血, 有单核及淋巴细胞浸润, 部分可见纤维组织及死骨, 基本符合上述病理特点。

GSS 目前的治疗方法主要有药物治疗、手术、放疗及

综合治疗等^[14],药物主要包括雌激素、钙剂、磷酸盐、维生素 D 和降钙素等^[15];出现乳糜胸时可以选择胸腔引流、胸导管结扎、胸膜固定或切除术等^[16];累及脊柱者可通过放疗、支具固定、椎体成形术以及病灶清除植骨融合重建脊柱稳定性^[17,18]。本例患者为青少年女性患者,入院后经反复胸腔穿刺抽出大量乳糜样胸水,故行右侧胸腔闭式引流术,术后持续引流出大量胸水,结合患者大量乳糜胸,每日引流量大于 1000ml。对于此类顽固性胸腔积液,根据 Suero 等^[19]推荐行胸膜固定术或胸膜剥脱术,在排除手术禁忌后行“右侧开胸探查+胸导管结扎+T7 椎体活检+胸膜固定术”,术后复查胸部 CT 提示左侧胸腔积液,故再次予行左侧胸腔闭式引流术,术后双侧胸腔积液逐渐得以控制。针对患者胸椎骨折,由于结核及肿瘤相关指标均正常,为明确病变性质,再次行胸椎病灶多部位活检术。术后结合影像学及病理检查结果,查阅相关文献,经全院相关科室会诊讨论后诊断为:Gorham-Stout 综合征。因患者为青少年女性患者,放疗可能影响其生长发育及生殖功能,且骨折局部稳定性尚可,故予支具固定制动,并辅以唑来膦酸、维生素 D 等对症治疗,经治疗患者病情得以控制,院外规律随访未见病变加重及明显不适。

由于 GSS 在临床罕见,尤其在脊柱外科,加之病因不明,发病隐匿,临床极易误诊。因此临床多以为排除性诊断为主,及时的 CT 及 MRI 检查对病变的初步判断有一定指导意义,必要时病变部位活检以明确病变性质。由于目前治疗 GSS 的方式不一,明确诊断前多以对症支持治疗为主,如出现胸腔积液或其他脏器功能障碍等预后较差的并发症时,应积极联系相关专业科室协助治疗。针对脊柱病变,稳定性尚可时可选择保守治疗,当出现脊柱不稳、严重畸形或神经、脊髓受压时则需要及时地手术治疗。综上,GSS 是一种罕见的骨代谢疾病,临床医师应提高对该病的认识,结合患者临床表现、影像学及病理组织学检查结果综合考虑,并拟定相应的治疗方案。由于目前报道病例数有限,发病部位及疗效多变,因此该病的病因、发病机制及诊疗方案还有待进一步研究。

参考文献

- Bong JK, Tae HK, Do JK, et al. A successfully treated case of gorham-stout syndrome with sternal involvement[J]. Korean J Thorac Cardiovasc Surg, 2015, 48(1): 90-94.
- Deveci M, Inan N, Corapcoglu F, et al. Gorham-Stout syndrome with chylothorax in a six-year-old boy[J]. Indian J Pediatr, 2011, 78(6): 737-739.
- Sekharappa V, Arockiaraj J, Amritanand R, et al. Gorham's disease of spine[J]. Asian Spine J, 2013, 7(3): 242-247.
- Jackson JB. A boneless arm[J]. Boston Med Surg J, 1838, 18: 368-369.
- Gorham LW, Wright AW, Shultz HH, et al. Disappearing bones: a rare form of massive osteolysis; report of two cases, one with autopsy findings[J]. Am J Med, 1954, 17(5): 674-682.
- 刘翔, 俞咏梅, 徐亮, 等. 全身多骨及皮肤受侵的 Gorham-Stout 综合征 1 例报告并文献复习[J]. 医学影像学杂志, 2014, 24(10): 1812-1815.
- El-Kouba G, de Araújo Santos R, Pilluski PC, et al. Gorham-Stout syndrome: phantom bone disease[J]. Rev Bras Ortop, 2015, 45(6): 618-622.
- Maillot C, Cloche T, Le Huec JC. Thoracic osteotomy for Gorham-Stout disease of the spine: a case report and literature review[J]. Eur Spine J, 2014, Oct 21. [Epub ahead of print].
- Brodzki N, Lnsberg JK, Dictor M, et al. A novel treatment approach for paediatric Gorham-Stout syndrome with chylothorax[J]. Acta Paediatr, 2011, 100(11): 1448-1453.
- Nikolaou VS, Chytas D, Korres D, et al. Vanishing bone disease (Gorham-Stout syndrome): a review of a rare entity [J]. World J Orthop, 2014, 5(5): 694-698.
- Ceroni D, De Coulon G, Regusci M, et al. Gorham-Stout disease of costo-vertebral localization: radiographic, scintigraphic, computed tomography, and magnetic resonance imaging findings[J]. Acta Radiol, 2004, 45(4): 464-468.
- 刘书中, 周熹, 宋梭, 等. Gorham-Stout 综合征临床特征分析[J]. 中国实验诊断学, 2016, 20(8): 1346-1348.
- Liu Y, Zhong DR, Zhou PR, et al. Gorham-Stout disease: radiological, histological, and clinical features of 12 cases and review of literature[J]. Clin Rheumatol, 2016, 35(3): 813-823.
- Hu P, Yuan XG, Hu XY, et al. Gorham-Stout syndrome in mainland China: a case series of 67 patients and review of the literature[J]. J Zhejiang Univ Sci B, 2013, 14(8): 729-735.
- Gondivkar SM, Gadbail AR. Gorham-Stout syndrome: a rare clinical entity and review of literature [J]. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod, 2010, 109(2): e41-48.
- Lee WS, Kim SH, Kim I, et al. Chylothorax in Gorham's disease[J]. J Korean Med Sci, 2002, 17(6): 826-829.
- Carbó EI, Riquelme ó, García A, et al. Vertebroplasty in a 10-year-old boy with Gorham-Stout syndrome[J]. Eur Spine J, 2015, 24(4): 590-593.
- Kiran DN, Anupama A. Vanishing bone disease: a review [J]. J Oral Maxillofac Surg, 2011, 9(1): 199-203.
- Suero Molina EJ, Niederstadt T, Ruland V, et al. Cerebrospinal fluid leakage in Gorham-Stout disease due to dura mater involvement after progression of an osteolytic lesion in the thoracic spine[J]. J Neurosurg Spine, 2014, 21(6): 956-960.

(收稿日期:2017-09-02 修回日期:2017-10-21)

(本文编辑 姜雅浩)