

空心结节

——骨斑点症1例

韩亚兰^{1*}, 张琳^{2#}

¹济宁医学院临床医学院(附属医院), 山东 济宁

²济宁市第一人民医院放射科, 山东 济宁

收稿日期: 2025年3月25日; 录用日期: 2025年4月18日; 发布日期: 2025年4月28日

摘要

骨斑点症是一种极为罕见的骨的良性病变, 临床上诊断主要依靠X线, 关于MRI报道较少, 既往报道骨斑点症患者MRI上多表现为致密结节, 本文报道1例MRI表现为“空心结节”的骨斑点症。

关键词

骨斑点症, 空心结节, X线, MRI

Hollow Nodule

—Osteopoikilosis: A Case Report

Yalan Han^{1*}, Lin Zhang^{2#}

¹Clinical Medicine Department (Affiliated Hospital) of Jining Medical University, Jining Shandong

²Department of Radiology, Jining No. 1 People's Hospital, Jining Shandong

Received: Mar. 25th, 2025; accepted: Apr. 18th, 2025; published: Apr. 28th, 2025

Abstract

Osteopoikilosis is an extremely rare benign lesion of bone; the clinical diagnosis mainly relies on X-ray; the MRI report is less, previously reported that patients with osteopoikilosis on MRI mostly manifested as dense nodules. In this paper, we report a case of osteopoikilosis that manifested as "hollow nodules" on MRI.

*第一作者。

#通讯作者。

文章引用: 韩亚兰, 张琳. 空心结节——骨斑点症 1 例[J]. 医学诊断, 2025, 15(2): 217-221.

DOI: 10.12677/md.2025.152029

Keywords

Osteopoikilosis, Hollow Nodules, X-Ray, MRI

Copyright © 2025 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

骨斑点症是一种常染色体显性遗传的骨的良性疾病, 发病年龄不一, 无性别差异, 最常受累的部位是长管状骨的骨骺和干骺端、腕部、足踝部、骨盆和肩胛骨。患者通常无明显症状, 多数病例为偶然发现, 部分患者合并皮肤弹力纤维病变, 称为 Buschke-Ollendorff 综合征。既往报道骨斑点症患者 MRI 上多表现为致密结节, 本文报道 1 例 MRI 表现为“空心结节”的骨斑点症, 通过回顾性病例分析及文献学习, 总结及学习该病部分影像学特征, 提高对该病的认识。

2. 病例资料

患者, 男, 18 岁, 因双膝关节间断疼痛 5 年来院就诊。体格检查: 双膝关节未见肿胀, 活动轻微受限, 内外侧间隙压痛阴性, 叩击痛阴性。病人首诊行双膝关节磁共振平扫检查, 发现双侧股骨下段、胫腓骨上段骨质内见多发长椭圆形 T1WI 低信号灶, PDWI-FS 序列呈中心高周围低信号, 表现为“空心结节”, 病灶边界清晰, 部分病灶与骨皮质毗邻, 关节软骨未受累, 周围软组织未见明显异常信号(图 1)。拟诊为骨斑点症, 但与以往报道致密结节不同, 本例病灶表现为空心结节。随行双膝正侧位 X 线片检查, 表现为双侧股骨下段、胫腓骨上段骨松质内见多发斑点状、结节状致密影, 边界清晰, 直径约 0.3 cm~0.9 cm, 集中于干骺端分布, 病灶长轴与骨干平行, 骨皮质未见受累征象, 双侧膝关节间隙未见异常, 关节面光滑(图 2), 符合骨斑点症 X 线表现。

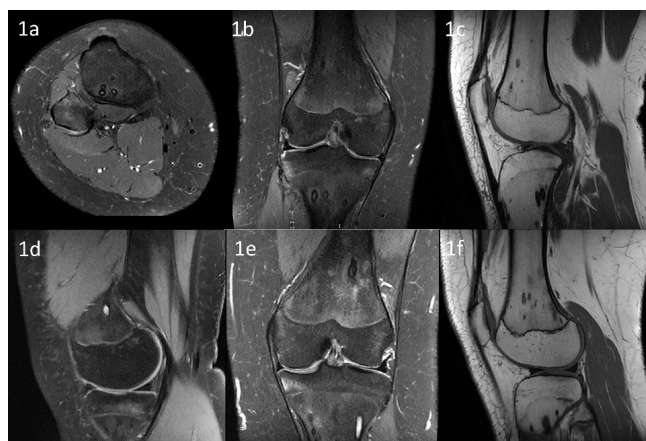


Figure 1. (a) Plain PD-weighted imaging (PDWI) scan of the right knee on axial; (b) Plain PD-weighted imaging (PDWI) scan of the right knee on coronal; (c) Plain T1-weighted imaging (T1WI) scan of the right knee on sagittal; (d) Plain PD-weighted imaging (PDWI) scan of the left knee on sagittal; (e) Plain PD-weighted imaging (PDWI) scan of the left knee on coronal; (f) Plain T1-weighted imaging (T1WI) scan of the left knee on sagittal

图 1. (a) 右膝关节 MR PDWI-FS 轴位; (b) 右膝关节 MR PDWI-FS 冠状位; (c) 右膝关节 MR T1WI 矢状位; (d) 左膝关节 MR PDWI-FS 矢状位; (e) 左膝关节 MR PDWI-FS 冠状位; (f) 左膝关节 MR T1WI 矢状位



Figure 2. (a) Radiographs of the bilateral knee; (b) Lateral radiographs of the left knee; (c) Lateral radiographs of the right knee

图 2. (a) 双膝关节 X 线正位; (b) 左膝关节 X 线侧位; (c) 右膝关节 X 线侧位

3. 讨论

骨斑点症(Osteopoikilosis)是一种硬化性骨发育不良,又称为局限性骨质增生症、弥漫性浓缩性骨病、点状骨病、播散性致密性骨病或全身脆性硬化症。发病率不足 1/1000 万,有家族遗传特性,属常染色体显性遗传,据报道,LEM 结构域蛋白 3(LEMD3)基因突变与骨斑点症有关,LEMD3 基因编码影响 SMAD 信号传导的核内膜蛋白 MAN1,MAN1 是 TGF- β 信号的拮抗剂,它能调节 TGF- β /骨形态发生蛋白的信号传导,MAN1 通过与 SMAD 蛋白家族结合,促进其去磷酸化,从而下调 SMAD 介导的信号传导,因此,LEMD3 基因突变导致的功能缺失可加速骨形成[1]-[4]。本病通常无任何临床症状,多为体检或因其他疾病行影像检查时偶然发现,部分患者因累及关节时存在轻微关节疼痛或积液。

骨斑点症的诊断主要依靠 X 线检查,其典型的 X 线表现为:边缘清晰、密度较均匀的小圆形、卵圆形或融合成条状及团块状致密影,直径可从数毫米到数厘米不等,通常呈弥漫性对称性分布,多见于长骨骨髓及干骺端的松质骨,也可见于扁骨、不规则骨,发生于长骨者,病灶多呈椭圆形,其长轴与骨干平行,骨皮质无改变,关节轮廓与关节软骨正常,关节间隙清晰存在[5],以上均与本病例相符。

关于骨斑点症 MR 表现的报道较少,目前国内外少量相关报道中本病 MR 表现均为 T1WI、T2WI 及 PDWI-FS 的低信号结节,信号均匀,边界清晰,形态、分布与 X 线表现相同[6]-[9];但本例患者 MR 检查发现病灶分布、形态虽与以往报道相同,但结节灶信号不均匀,于 PDWI-FS 表现为中心高周围低的“空心结节”。本病例未取病理活检,结合以往关于本病的病理推测,其原因与可能其病程发展有关,骨斑点症的病理为松质骨内的圆形或卵圆形骨质致密区,镜下呈硬化结节,有研究者提出:硬化结节的生成和扩展是基于建模的骨形成和过度建模的结果,是一个渐进的过程,静止的骨膜细胞在局部被激活后,通过形成基于建模的骨结构单位来扩展现有骨小梁的宽度,并一次又一次地重复,当硬化区域达到一定的厚度时,即开始骨内膜重塑,形成骨单位,最终完成了从骨小梁到皮质骨的转变[10]。此理论能解释:1、硬化结节依附于骨小梁而逐渐积累形成,从而表现为平行于骨长轴分布的特点。2、成骨细胞反复累积形成致密层状骨,在 X 线呈高密度,MR 表现为“空心结节”周围的环状低信号区。3、骨内膜重塑过程致使硬化区内形成较大的间隙,这可能是 MR 图像(PDWI-FS 序列)结节灶内出现高信号的原因。4、关于以往报道中 MR 呈长 T1 短 T2 低信号的原因,可能与患者的年龄有关,以往关于斑点症的报道患者主要为成年人,而本例患者年龄为 18 岁,属于发病相对早期,而后随着疾病的发展,骨形成最终趋于平稳,形成相对不活跃的纯层状骨,表现为致密结节。另一篇关于 17 岁骨斑点症患者的报道中,其 CT 检查中也显示为周围高中心稍低密度结节[11],也提示斑点症的影像表现随着其病程进展而发生改变。

骨斑点症需与以下疾病鉴别：(1) 蜡油样骨病：又称 Leri-Joanny 综合征，是一种硬化性骨病，患者临床表现差异较大，可无症状也可有患骨的疼痛、关节畸形甚至致残。蜡油样骨病发病机制尚不明确，有研究认为 MAP2K1 突变可能是该病的病因，MAP2K1 突变导致 MEK 负调节域的功能缺失，造成成骨细胞增殖增加但分化延迟，组织学上表现为病变骨外部骨膜区域平行于骨膜表面的致密初级板层骨层沉积，深部为多孔隙的类骨样骨[12]。典型影像学表现为：一侧骨皮质增厚，表面凹凸不平，类似融化的蜡滴沿一侧向下流注，故称蜡油样骨病；此外，影像学上还可表现为“骨瘤样”骨质增生、“条纹样”骨质增生和两个或多个单侧区域的“骨化性肌炎”，伴或不伴骨内骨质增生三种表现[13]；据报道，蜡油样骨病与骨斑点症可合并发生，称为重叠综合征[3]，有报道认为蜡油样骨病是骨斑点症的 2 型节段性表现，但 LEMD3 并不被认为是蜡油样骨病的致病基因[14]。(2) 条纹状骨病：多见于 5~10 岁青少年男性，多数患者无明显临床症状，少数病人表现为关节轻度疼痛不适及肢体不等长。四肢管状骨最常见，影像表现为两侧对称性、与骨干长轴平行的条纹状致密影，条纹宽窄、长短不一致，干骺端处最明显，靠近骨干中部逐渐变淡消失[15]。(3) 成骨性骨转移瘤：一般有原发性肿瘤病史，临床上表现为明显疼痛，影像表现为结节状、团片状高密度影，密度一般低于骨皮质，成骨性骨转移瘤的特征是病灶分布不对称、大小不一、中轴骨受累常见，放射性示踪剂摄取增加[16]。(4) 骨岛：通常无临床表现，多为单发的孤立性圆形或卵圆形骨性致密灶，位于松质骨内，较易鉴别。

多数骨斑点症患者无任何临床症状，部分患者可有疼痛，该病进展缓慢，无恶变倾向，临床上仅需对症缓解疼痛。如果对此病缺乏认识，可能会对结节灶进行侵入性检查，导致医疗资源浪费以及给患者造成过度焦虑。与以往报道不同，本例患者骨内斑点的 MR 图像表现为“空心结节”，提示影像表现随疾病的发展存在差异化，这对于进一步认识该病发生、发展有一定作用，能丰富影像及临床医师对该病的认知，从而减少误诊和过度治疗。

声 明

本研究经医院伦理委员会批准，该病例报道已获得病人知情同意。

参考文献

- [1] 赵骄, 刘丽, 章振林. LEMD3 基因突变导致骨斑点症 1 例报告及文献复习[J]. 中华骨质疏松和骨矿盐疾病杂志, 2019, 12(1): 65-70.
- [2] 朱艳, 范红旗. LEMD3 新突变位点所致的骨斑点症 1 例[J]. 中国骨与关节损伤杂志, 2024, 39(8): 895-896.
- [3] Wordsworth, P. and Chan, M. (2019) Melorheostosis and Osteopoikilosis: A Review of Clinical Features and Pathogenesis. *Calcified Tissue International*, **104**, 530-543. <https://doi.org/10.1007/s00223-019-00543-y>
- [4] Gnoli, M., Staals, E.L., Campanacci, L., Bedeschi, M.F., Faletra, F., Gallone, S., et al. (2019) Melorheostosis and Osteopoikilosis Clinical and Molecular Description of an Italian Case Series. *Calcified Tissue International*, **105**, 215-221. <https://doi.org/10.1007/s00223-019-00565-6>
- [5] 蒋磊, 贾铭, 黄婵桃, 等. 4 例骨斑点症的影像诊断研究[J]. 中国现代医学杂志, 2013, 23(25): 86-90.
- [6] 周建军, 王荷燕, 吕静, 等. 骨斑点症的 CT 和 MRI 诊断价值[J]. 生物医学工程与临床, 2015, 19(4): 389-390+394.
- [7] Chou, T.A. and Hsiao, C. (2022) Osteopoikilosis: Benign Bone Islands in Periarticular Bones. *Medical Journal of Australia*, **217**, 397-397. <https://doi.org/10.5694/mja2.51719>
- [8] Yang, Y., Kang, Y. and Zheng, B. (2022) Spinal Vertebral Osteopoikilosis: A Case Report. *Asian Journal of Surgery*, **45**, 2293-2295. <https://doi.org/10.1016/j.asjsur.2022.05.016>
- [9] Chatterjee, P., Sureka, J., Joseph, E., Sudhakar, S. and Chittaranjan, S. (2009) Intraosseous and Extraosseous Juxtaarticular Calcification: Osteopoikilosis with Synovial Osteochondromatosis—An Association. *Journal of Radiology Case Reports*, **3**, 1-5. <https://doi.org/10.3941/jrcr.v3i3.138>
- [10] Frost, M., Rahbek, E.T., Ejerdsted, C., Høilund-Carlsen, P.F., Bygum, A., Thomsen, J.S., et al. (2020) Modeling-Based Bone Formation Transforms Trabeculae to Cortical Bone in the Sclerotic Areas in Buschke-Ollendorff Syndrome. A

-
- Case Study of Two Females with LEMD3 Variants. *Bone*, **135**, Article 115313. <https://doi.org/10.1016/j.bone.2020.115313>
- [11] Ogbonnaya, A., Middleton, B., Cady, T. and Ho, C. (2014) Osteopoikilosis. *The Lancet*, **383**, e4. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(13\)60674-1](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(13)60674-1)
- [12] Kang, H., Jha, S., Deng, Z., Fratzl-Zelman, N., Cabral, W.A., Iovovic, A., *et al.* (2018) Somatic Activating Mutations in MAP2K1 Cause Melorheostosis. *Nature Communications*, **9**, Article No. 1390. <https://doi.org/10.1038/s41467-018-03720-z>
- [13] Kotwal, A. and Clarke, B.L. (2017) Melorheostosis: A Rare Sclerosing Bone Dysplasia. *Current Osteoporosis Reports*, **15**, 335-342. <https://doi.org/10.1007/s11914-017-0375-y>
- [14] Happel, R. (2003) Melorheostosis May Originate as a Type 2 Segmental Manifestation of Osteopoikilosis. *American Journal of Medical Genetics Part A*, **125**, 221-223. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.20454>
- [15] 金红花, 程若勤, 王化敏. 条纹状骨病一例[J]. 放射学实践, 2009, 24(8): 872.
- [16] Panchal, S.R., Gawhale, S., Shah, N.Z. and Mohanty, T. (2021) Case Report of Osteopoikilosis: Sparse Cause of Bone Pain and Mimicker of Metastasis on Radiographs. *Journal of Orthopaedic Case Reports*, **11**, 98-101. <https://doi.org/10.13107/jocr.2021.v11.i03.2106>