

- duced by alteration in oxygenation or intravascular contrast agents [J]. Magn Reson Med, 1998, 40(4): 526-536.
- [7]Le Bihan D, Breton E, Lallemand D, et al. Separation of diffusion and perfusion in intravoxel incoherent motion MR imaging[J]. Radiology, 1988, 168(2): 497-505.
- [8]Wolf RL, Zimmerman RA, Clancy R, et al. Quantitative apparent diffusion coefficient measurements in term neonates for early detection of hypoxic-ischemic brain injury: initial experience [J].

- Radiology, 2001, 218(3): 825-833.
- [9]Firat AK, Sanli B, Karakas HM, et al. The effect of intravenous gadolinium-DTPA on diffusion weighted imaging[J]. Neuroradiology, 2006, 48(9): 465-470.
- [10]廖伟华,王小宜,姜新雅,等. 常规 Gd-DTPA 增强后脑 DWI 检查的可行性研究[J]. 中国医学影像技术, 2007, 23(2): 205-209.
- [11]陈晓兵,罗天友,张玉东,等. Gd-DTPA 对脑肿瘤扩散张量成像观测指标的影响[J]. 中国介入影像与治疗学, 2010, 7(6): 651-656.

◁病例报告▷

颅锁骨发育不全 1 例 Cleidocranial dysostosis: report of one case

肖正伟,樊世富(四川省德阳第五医院放射科,四川 德阳 618000)

XIAO Zheng-wei, FAN Shi-fu

(Department of Radiology, the Fifth Hospital of Deyang, Deyang Sichuan 618000, China)

[关键词] 锁骨颅骨发育不良;放射摄影术

[中图分类号] R681.1;R814.41

[文献标识码] B

[文章编号] 1008-1062(2013)04-0233-01

病例 男,35岁,右尺桡骨双骨折。术前胸片(图1):胸廓呈圆锥形,双锁骨部分缺如,双侧第1肋未发育,T₂椎体隐性脊柱裂。诊断:颅锁骨发育不全。加照头颅、骨盆及双膝关节

节片(图2~5):头颅横径增加,囟门未闭。面骨相对较小,上颌骨小而下颌骨相对增大;左髌内翻,左颈干角缩小,股骨大粗隆膨大;双下肢长短不一。

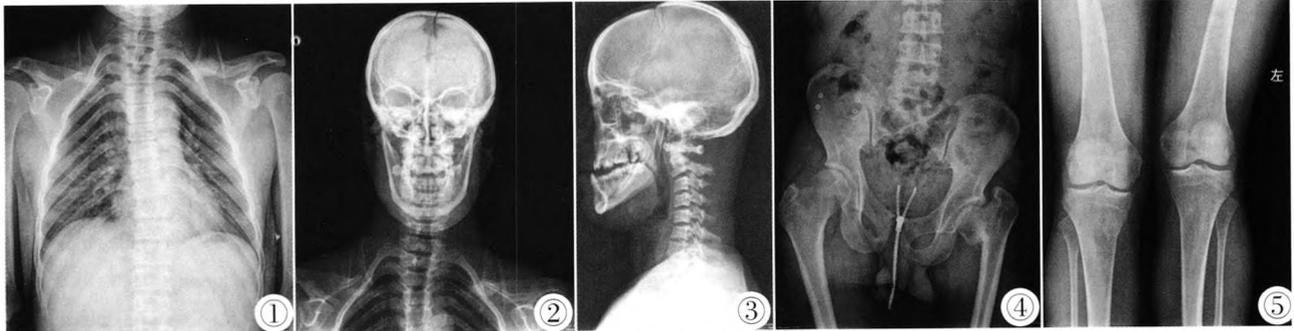


图 1 胸廓呈圆锥形,双锁骨部分缺如,双侧第1肋未发育,T₂椎体隐性脊柱裂。**图 2~3** 头颅横径增加,囟门未闭。面骨相对较小,上颌骨小而下颌骨相对增大。**图 4** 双髌内翻,颈干角缩小,以左侧为甚;双侧股骨颈增粗膨大。骨盆向左倾斜,脊柱略显侧弯。**图 5** 双下肢长短不一,右侧较左侧长。

讨论 颅锁骨发育不全 (Cleidocranial dysplasia^[1]/cleidocranial dysostosis^[2], CCD) 又名遗传性颅锁骨发育不全,是一种先天性全身性膜性骨化不全,尤其是颅顶骨与锁骨发育障碍。常伴有恒齿迟出与异常,骨盆和脊柱的骨化不全。主要认为是先天遗传、常染色体显性遗传,但亦有散发者;无亲族史、无家族史。据在遗传基因研究方面报道,在 CCD 患者中发现,6p21 的染色体中的转录基因由 CBFA1 变异所致^[3]。往往是由口腔科医师首先发觉。本症对生活劳动无明显影响,任何年龄均有报道。人群发病率约为 1/1 000 000^[4],而实际发病率应略高。

临床及 X 线表现:头颅横径增加,额顶骨膜状成骨受阻而呈现多数普遍性的骨质疏松区域。囟门和颅缝明显增宽,延迟闭合或不闭合,有多数缝间骨出现。上颌骨发育不全、上颌窦狭小或完全不发育。头面不成比例,两侧眼眶分离过远,硬腭狭小而高拱。锁骨可以一侧或两侧性的、部分或完全性的缺如。最常见的是锁骨骨干和肩峰端之缺如,完全缺如甚为罕见。缺损部分常有纤维索条存留和联系。随锁骨的缺陷,

其毗邻的肌肉亦相应缺陷。双肩下垂,肩部活动度较大,可在胸前相互靠拢。胸廓呈圆锥形畸形,双侧肩峰可触及下颏。其他骨骼主要表现为中线骨骼的发育欠缺,如耻骨联合化骨不全、椎弓缺陷、永存的额缝或颅骨中线的缺陷、腭裂和下颌骨中线缺陷等。长骨可见股骨头缺损,耻骨可如细线样。此外,四肢骨亦有髌内翻及膝内翻、指趾骨发育短小等现象。

CCD 在累及全身其他部位时需鉴别的疾病有^[1]:致密性骨发育不全、常染色体畸形性疾病(三体综合征)、佝偻病、软骨发育不全、克汀病等。

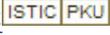
[参考文献]

- [1]陈焜贤,吴恩惠,王晨,等. 实用放射学[M]. 北京:人民卫生出版社,1999:862-863.
- [2]Ladig D, Duncan LL, Steube M, et al. Oral radiology principles and interpretation[M]. USA: Graphic World, Inc, 1994: 663-666.
- [3]Quack I, Vonderstrass B, Stock M, et al. Mutation analysis of core binding factor A1 in patients with cleidocranial dysplasia[J]. Am J Hum Genet, 1999, 65(5): 1268.
- [4]Currall V, Clancy R, Dimond D, et al. Cleidocranial dysplasia[J]. Current Orthopaedics, 2007, 21: 159-162.

[收稿日期] 2012-11-05

[作者简介] 肖正伟(1982-),男,四川德阳人,医师。

颅锁骨发育不全1例

作者: [肖正伟, 樊世富, XIAO Zheng-wei, FAN Shi-fu](#)
作者单位: [四川省德阳第五医院放射科, 四川德阳, 618000](#)
刊名: [中国临床医学影像杂志](#) 
英文刊名: [Journal of China Clinic Medical Imaging](#)
年, 卷(期): 2013, 24(4)

本文链接: http://d.g.wanfangdata.com.cn/Periodical_zglcyxyzz201304002.aspx