

·综述·

小儿肋骨分叉畸形的相关研究

宁金波 综述 谢义民 审校

新生儿及儿童胸壁畸形是父母最常关注的问题,肋骨分叉、肋骨融合、赘生肋骨等先天性肋骨畸形是经常涉及的胸壁畸形。肋骨分叉畸形患儿常以胸壁包块就诊于儿童矫形外科门诊并表达治疗的意愿。肋骨分叉畸形通常是无症状的,有时单独发病,有时可能合并其他先天性畸形或者遗传性疾病,如痣样基底细胞癌综合征、先天性脊柱畸形、胸廓出口综合征等。小儿肋骨分叉畸形目前主要以一项临床表现出现,或暂未成为一个公认的疾病或诊断,国内外关于肋骨分叉畸形的系统性文献报道较少,现综述如下。

一、流行病学研究

肋骨分叉畸形是常见的先天性肋骨畸形,常在例行体检或因其他原因接受胸部X线检查时被发现^[1]。在流行病学上关于总体发病率、性别差异、部位分布等尚无确切结论。Lim CK等^[2]通过X线检查调查肋骨畸形的发病率为2.8%,肋骨分叉位居所有肋骨畸形的首位,约占59.6%,总体发病率为1.7%。Charles I等^[3]报道总体发病率约0.15%~3.4%(平均2%),占有先天性肋骨畸形的20%。Wattanasirichaigoon D等^[4]报道47例肋骨畸形中,肋骨分叉畸形占28%。Etter等^[5]回顾了40000张成人胸片,报告了628例肋骨畸形,其中257例(0.6%)肋骨分叉(右侧153例,左侧97例,双侧7例),164例位于第三或第四肋,这是目前例数最多的一个报道。男性略多于女性,第三和第四肋最常见(发病率:第三肋至第四肋>第五肋>第六肋>第二肋)^[5-8],右侧稍多于左侧,偶见双侧病例^[8]。吕泽坚等^[9]在对一具男性成年尸体标本进行解剖时发现其双侧肋骨均出现分叉变异。Kryger M^[10]报道了1例6岁男童,因双侧胸壁各有两个无痛性包块就诊,检查证实为双侧四、五肋骨分叉畸形。高代平等^[11]在1例22岁女性患者的胸部平片表现:右侧第三至第六后肋近起始端分叉成2根肋

骨,右侧第四至五后肋分叉部分联合,左侧第四、五后肋起始段部分联合,为一侧多发肋骨分叉伴双侧肋骨部分联合,且肋骨分叉处在后部,实属罕见。

二、临床特征与解剖学研究

单纯的肋骨分叉畸形通常无症状,一部分患者在儿童时期表现为胸壁骨性包块,更多的患者是常规体检或接受胸部X线检查时无意中发现。肋骨分叉的形态及位置多种多样,形态上主要表现为叉形(fork type)和孔型(hole type)。分叉位置可位于肋软骨、肋骨软骨交界以及肋骨骨质。多数在肋骨骨质部分分叉,每个分叉有各自的软骨,软骨部分又重新融合后与胸骨相连,也有的软骨不融合而直接与胸骨相连^[12]。

目前我们尚无关于肋骨分叉畸形的病因病理学的相关研究报道,关于肋骨分叉的发生发展的演变不得而知。目前通过有限的尸体解剖研究^[7,8,13,14],提出了分叉肋的下支是原始肋,上支由下支发出的假说。Song WC等^[13]在对3具右侧第四肋骨分叉畸形的男性尸体进行解剖时发现:①分叉肋上一肋间隙相当狭窄,而下一肋间隙增宽,上一肋到分叉肋下支上缘的距离与下一肋间隙的距离大致相等;②分叉肋上下支间隙内有肌层覆盖,认为如果肋骨分叉是由肋骨一分为二,可能就不会存在这种情况;③分叉肋间隙内的血供来源于上一肋间动脉的分支,考虑分叉肋间隙的肋间肌来源于上一肋间肌;④肋间神经沿分叉肋的下支走行,上支无神经走行。由此推断分叉肋的上支为异常结构。至于分叉肋是由中央向两侧生长还是两侧向中央生长,Osawa T^[7,8]研究发现有病例分叉肋上支的两端存在而在中央未发生融合,推测分叉肋是由两端向中央生长。

三、肋骨分叉畸形相关的常见疾病

肋骨分叉畸形多是孤立存在的,因不造成明显的临床问题而无需特殊治疗。但肋骨分叉畸形又常常是某些疾病的临床表现,如痣样基底细胞癌综合征、胸廓出口综合征、先天性脊柱侧弯等。

(一)痣样基底细胞癌综合征(nevoid basal cell

carcinoma syndrome. NBS)

痣样基底细胞癌综合征 (NBSC) 又称 Gorlin-Goltz 综合征, 是一种单基因常染色体显性遗传病, 总体发病率约为 $1/50\,000 \sim 1/150\,000$, 因人种不同而有所差异, 白种人较多见^[15,16]。具有很高的外显性和多种临床表现, 以肿瘤的发生和遗传为特征。目前被证实此病的致病基因有 3 个: 分别为位于 9q22 的 PTCH1 (PTCH1: patched homologue1) (601309) 基因, 位于 1p32 的 PTCH2 (PTCH2: patched homologue2) (603673) 基因和位于 10q24-q25 的 SUFU (SUFU: suppressor of fused homologue) 基因, 其中 PTCH1 突变最常见^[17]。其临床表现包括皮肤损害、口腔损害、骨骼损害、眼部损害和中枢神经系统损害等^[18,19]。皮肤损害主要表现为基底细胞癌、掌跖凹陷、多发性色素痣。复发性颌骨牙源性角化囊肿为主要的口腔损害, 约见于 90% 的患者^[20]。骨骼异常以分叉肋、脊椎侧弯最常见, 还包括颅骨结构异常、部分肋骨融合、缺失或发育不全^[21-23]。Kimonis VE 等^[24]调查发现 Gorlin-Goltz 综合征约 26% 合并肋骨分叉畸形。眼睛损害包括眼距过宽、眼球突出、旋转性眼球震颤、斜内视、先天性白内障、眼眶囊肿、小眼征、霰粒肿以及虹膜、脉络膜、视神经缺损等。中枢神经系统损害包括大脑镰部片状钙化、小脑幕钙化、岩床突韧带和鞍隔区钙化、蝶鞍桥接处完全或部分钙化等^[21,23]。

(二) 胸廓出口综合征 (thoracic outlet syndrome, TOS)

胸廓出口综合征 (TOS) 为臂丛和锁骨下动静脉在胸廓出口处受压所致, 其主要病理基础是胸廓出口处骨性组织和软组织的解剖变异, 导致神经血管卡压而引起多种多样的症候群, 临床表现缺乏特异性, 主要表现为颈肩痛、手麻、肌肉萎缩以及患肢冷白等。Kaneko H 等^[12]报道了 1 例 8 岁女性患儿, 第一肋骨分叉, 分叉上支与颈肋形成连接, 肩外展试验 (Wright Test) 阳性, 尚无肌力减弱和感觉异常。Cagli K 等^[25]报道 1 例由于双侧颈肋与第一肋骨形成分叉畸形连接导致的胸廓出口综合征。

(三) 先天性脊柱侧弯 (congenital scoliosis, CS)

先天性脊柱侧凸 (CS) 常伴有椎管内畸形和肋骨畸形, 先天性脊椎畸形、肋骨和椎管内畸形之间的关系及伴发原因尚不明确。肋骨畸形表现为肋骨数量和结构异常, 数量异常包括多肋和少肋, 结构异常包括并肋、肋骨分叉和肋骨融合等, 肋骨畸形: 根据 Tsirikos 和 McMaster 的方法将肋骨畸形按程度不

同分为简单型和复杂型^[26]。简单型包括 2~3 个肋骨局部融合 (并肋) 和 1~2 个肋骨偏曲或 1 根肋骨缺如。复杂型包括肋骨分叉合并大的胸壁缺损或多肋融合。Tsirikos 和 McMaster 的一项回顾性研究包括 620 例 CS 患者, 肋骨畸形发生率为 19.2%, 肋骨畸形更容易发生于凹侧 (74%)^[26]。薛旭红等^[27]研究发现肋骨畸形的发生率为 58.5%, 其中简单型 36 例 (30.5%), 复杂型 33 例 (28.0%), 简单型与复杂型的比例为 1.1:1。曹隽等^[28]在先天性脊柱侧弯合并肋骨畸形对肺功能影响的研究中, 发现脊柱侧弯合并肋骨畸形的发生率为 45.8%, 认为肋骨畸形导致的胸廓畸形也是肺功能下降的主要原因, 肋骨畸形越严重, 对肺功能的影响越明显。

四、检查手段及治疗

由于肋骨分叉畸形多数在肋骨骨质部分分叉, 胸部 X 线平片上不能确诊的肋骨分叉较少见。在平片上肋骨软骨连接处干骺端扇形膨大往往是肋软骨分叉的一个征象。肋骨分叉畸形需与胸壁肿瘤、肋骨骨折等相鉴别, CT 在显示肋骨异常方面较平片更有优势, CT 轴位片可显示分叉肋与胸廓的关系、心血管及呼吸系统的异常, 但在展示三维形态上有所欠缺, 3D-CT 重建可以更清晰地显示肋骨分叉的结构以及相邻关系^[12]。但是 CT 增加了患者的放射线暴露需引起重视。儿童肋骨软骨交界大致位于锁骨中线, 我们建议对位于锁骨中线以外的胸壁骨性包块采取 X 线平片检查, 而锁骨中线以内的胸壁骨性包块行 CT 检查。

单纯的肋骨分叉畸形多数是无症状的, 很少引起临床问题, 不需要进一步治疗。但是对于有迫切治疗意愿的或因胸壁畸形导致心理障碍的患者, 是否予以手术矫治仍是一个需要探讨的问题。肋骨分叉畸形可与某些先天性畸形或遗传性疾病伴发, 例如痣样基底细胞癌综合征、颌骨囊肿、脊柱侧弯、胸廓出口综合征, 需对相关疾病进行针对性的治疗。Kaneko H 等^[12]建议对肋骨分叉畸形患者全面检查评估, 排除包括遗传病在内的任何先天性异常综合征。

五、肋骨分叉畸形与临床

单纯的肋骨分叉畸形通常无症状, 或者表现为胸壁骨性包块, 需通过认真查体和仔细阅读影像学检查与胸部肿瘤、肋骨骨折等进行鉴别。在体格检查中肋骨分叉畸形可能造成肋骨计数的错乱。在胸腔穿刺、心包穿刺肋间隙定位时发生错误可能造成穿刺不成功、引流不佳、意外损伤, 甚至危及患者

生命的恶性事件。第三、四、五肋是肋骨分叉畸形的好发部位,第四、五肋间隙也是剖胸手术常选用的肋间隙,因此在剖胸手术入路选择时应考虑到这些解剖的变异。如果错误地将肋骨分叉间隙当成正常肋间隙进入,可能造成手术困难、术中不得不切断肋骨或者更换肋间隙的后果,增加手术风险和损伤。由于分叉肋肋间神经血管的解剖变异,不恰当的手术入路可能导致肋间神经血管不必要的损伤。因此肋骨分叉畸形需引起临床医生的重视。

六、小结

掌握肋骨分叉畸形的相关知识,了解此种变异,是体格检查中肋骨计数及鉴别胸壁肿瘤、肋骨骨折等疾病所需要的,对于胸腔及心包穿刺体表定位、胸部外科手术入路有一定的指导意义,有助于某些临床综合症的诊断和治疗。另外我们发现一个有趣的现象,儿童常因肋骨分叉导致的胸壁畸形到儿童矫形外科就诊,部分家长表达了较为强烈的治疗意愿,在成人患者中却很少有这种情况。儿童期肋骨分叉畸形导致的胸壁骨性包块在成年后是消失了,还是一成不变,尚需要较长期的随访调查。

参考文献

- Glass RB, Norton KI, Mitre SA, et al. Pediatric ribs: a spectrum of abnormalities [J]. *Radiographics*, 2002, 22: 87-104. DOI: 10.1148/radiographics.22.1.g02ja1287.
- Lim CK, Lee KW, Bin JC, et al. Congenital anomalies of the ribs [J]. *J Korean Soc Plast Reconstr Surg*, 1982, 18: 487-495.
- Charles I, Scott J. Pectoral girdle, spine, ribs, and pelvic girdle [M]. In: Stevenson RE, Hall JG, Goodman RM, eds. *Human Malformations and Related Anomalies*, vol 2. Oxford University Press: New York, 1993, 655-697.
- Wattanasirichaigoon D, Prasad C, Schneider G, et al. Rib defects in patterns of multiple malformations: a retrospective review and phenotypic analysis of 47 cases [J]. *Am J Med Genet*, 2003, 122A: 63-69. DOI: 10.1002/ajmg.a.20241.
- Etter LE. Osseous abnormalities of thoracic cage seen in forty thousand consecutive chest photoroentgenograms [J]. *Am J Roentgenol*, 1944, 51: 359-363.
- Schumacher R, Mai A, Gutjahr P. Association of rib anomalies and malignancy in childhood [J]. *Eur J Pediatr*, 1992, 151: 432-434.
- Osawa T, Onodera M, Feng XY, et al. Two cases of bifid ribs observed in the fourth and the fifth rib [J]. *Dental J Iwate Med University*, 2002, 27: 98-103.
- Osawa T, Sasaki T, Matsumoto Y, et al. Bifid ribs observed in the third and the fourth ribs [J]. *Kaibogaku Zasshi*, 1998, 73: 633-635.
- 吕泽坚, 陈双, 邹俊涛. 双侧肋骨不对称变异一例 [J]. *解剖学研究*, 2011, 33(6): 481.
Liu ZJ, Chen S, Zou JT. A case of asymmetric variation of bilateral ribs [J]. *Anatomy Research*, 2011, 33(6): 481.
- Kryger M, Kosiak W, Batko T. Bifid rib-usefulness of chest ultrasound. A case report [J]. *J Ultrason*, 2013, 13(55): 446-450. DOI: 10.15557/JoU.2013.0048.
- 高代平, 陈冠秋, 涂昌灼. 肋骨畸形一例 [J]. *影像诊断与介入放射学*, 2003, 12(4): 214. DOI: 10.3969/j.issn.1005-8001.2003.04.025.
Gao DP, Chen GQ, Tu CZ. A case of rib deformity [J]. *Diagnostic Imaging & Interventional Radiology*, 2003, 12(4): 214. DOI: 10.3969/j.issn.1005-8001.2003.04.025.
- Kaneko H, Kitoh H, Mabuchi A, et al. Isolated bifid rib: clinical and radiological findings in children [J]. *Pediatr Int*, 2012, 54(6): 820-823. DOI: 10.1111/j.1442-200X.2012.03672.x.
- Song WC, Kim SH, Park DK, et al. Bifid rib: anatomical considerations in three cases [J]. *Yonsei Med J*, 2009, 50(2): 300-303. DOI: 10.3349/ymj.2009.50.2.300.
- Kumar N, Guru A, Patil J, et al. Additional circular intercostal space created by bifurcation of the left 3rd rib and its costal cartilage: a case report [J]. *J Med Case Rep*, 2013, 7: 6. DOI: 10.1186/1752-1947-7-6.
- Gorlin RJ, Goltz RW. Multiple nevoid basal-cell epithelioma, jaw cysts and bifid rib. A syndrome [J]. *New England Journal of Medicine*, 1960, 262(18): 908-912. DOI: 10.1056/NEJM196005052621803.
- Namdeoaoji Bahadure R, Surendraji Jain E, P Badole G. Gorlin and goltz syndrome: a case report with surgical review [J]. *Int J Clin Pediatr Dent*, 2013, 6(2): 104-108. DOI: 10.5005/jp-journals-10005-1199.
- Acocella A, Sacco R, Bertolai R, et al. Genetic and clinicopathologic aspects of Gorlin-Goltz syndrome (NBCCS): presentation of two false reports and literature review [J]. *Minerva Stomatol*, 2009, 58(1-2): 43-53.
- 吴健平, 汤华阳, 杨森. 痣样基底细胞癌综合征研究进展 [J]. *中国麻风皮肤病杂志*, 2015, 31(2): 88-90.
Wu PJ, Tang HY, Yang S. Updates of nevoid basal cell carcinoma syndrome [J]. *Chin J Lepr Skin Dis*, 2015, 31(2): 88-90.
- Rai S, Gauba K. Jaw cyst-Basal cell nevus-Bifid rib syndrome: a case report [J]. *J Indian Soc Pedod Prev Dent*, 2007, 25(3): 137-139.
- Muzio LL. Nevoid basal cell carcinoma syndrome (Gorlin

- syndrome) [J]. Orphanet J Rare Dis, 2008, 3:32. DOI: 10.1186/1750-1172-3-32.
- 21 Díaz-Fernández JM, Infante-Cossío P, Belmonte-Caro R, et al. Basal cell nevus syndrome. Presentation of six cases and literature review[J]. Med Oral Patol Oral Cir Bucal, 2005, 10(1):57-66.
 - 22 Kohli M, Shanilla N. Gorlin-Goltz syndmme[J]. National J Maxillofacial Surgery, 2010, 1(1):50. DOI:10.4103/0975-5950.69171.
 - 23 Rayner CR, Towers JF, Wilson JS. What is Gorlin's syndrome? The diagnosis and management of the basal cell naevus syndrome, based on a study of thirty-seven patients [J]. Br J Plast Surg, 1977, 30(1):62-67.
 - 24 Kimonis VE, Goldstein AM, Pastakia B, et al. Clinical manifestations in 105 persons with nevoid basal cell carcinoma syndrome[J]. Am J Med Genet, 1997, 69:299-308.
 - 25 Çağlı K, Özçakar L, Beyazit M, et al. Thoracic outlet syndrome in an adolescent with bilateral bifid ribs [J]. Clin Anat, 2006, 19(6):558-560. DOI:10.1002/ca.20280.
 - 26 Tsirikos AI, McMaster MJ. Congenital anomalies of the ribs and chest Wall associated with congenital deformities of the spine[J]. J Bone Joint Surg Am, 2005, 87:2523-2536. DOI:10.2106/JBJS. D.02654.
 - 27 薛旭红, 沈建雄, 刘家明, 等. 先天性脊柱侧凸患者中肋骨畸形和椎管内畸形的特点[J]. 中华外科杂志, 2013, 51(8):732-736. DOI:10.3760/cma. j. issn. 0529-5815. 2013.08.016.
 - Xue XH, Shen JX, Liu JM, et al. Analysis of ribs and intraspinal anomalies in congenital scoliosis[J]. Chin J Surg, 2013, 51(8):732-736. DOI:10.3760/cma. j. issn. 0529-5815. 2013.08.016.
 - 28 曹隽, 郭东, 孙琳, 等. 先天性脊柱侧弯合并肋骨畸形及其对肺功能影响的分析[J]. 临床小儿外科杂志, 2015, 14(3):178-182. DOI:10.3969/j. issn. 1671-6353. 2015.03.005.
 - Cao J, Guo D, Sun L, et al. Lung function in congenital scoliosis with ribs deformity[J]. J Clin Ped Sur, 2015, 14(3):178-182. DOI:10.3969/j. issn. 1671-6353. 2015.03.005.

(收稿日期:2016-11-15)

本文引用格式: 宁金波, 谢义民. 小儿肋骨分叉畸形的相关研究 [J]. 临床小儿外科杂志, 2018, 17(5):394-397. DOI:10.3969/j. issn. 1671-6353. 2018.05.018.

Citing this article as: Ning JB, Xie YM. Related research of bifid rib in children [J]. J Clin Ped Sur, 2018, 17(5):394-397. DOI:10.3969/j. issn. 1671-6353. 2018.05.018.

(上接第393页)

- 33 Ozan F, Doğar F, Genç K, et al. Symptomatic flexible flatfoot in adults; subtalar arthroereisis[J]. Ther Clin Risk Manag, 2015, 11:1597-1602. DOI:10.2147/TCRM. S90649.
- 34 Yasui Y, Tonogai I, Rosenbaum AJ, et al. Use of the arthroereisis screw with tendoscopic delivered platelet-rich plasma for early stage adult acquired flatfoot deformity[J]. Int Orthop, 2017, 41(2):315-321. DOI:10.1007/s00264-016-3349-2.
- 35 Faldini C, Mazzotti A, Panciera A, et al. Bioabsorbable implants for subtalar arthroereisis in pediatric flatfoot [J]. Musculoskelet Surg, 2018, 102(1):11-19. DOI:10.1007/s12306-017-0491-y.
- 36 Faldini C, Nanni M, Traina F, et al. Surgical treatment of hallux valgus associated with flexible flatfoot during growing age[J]. Int Orthop, 2016, 40(4):737-743. DOI:10.1007/s00264-015-3019-9.
- 37 De Pellegrin M, Moharamzadeh D, Strobl WM, et al. Subtalar extra-articular screw arthroereisis (SESA) for the treatment of flexible flatfoot in children[J]. J Child Orthop, 2014, 8(6):479-487. DOI:10.1007/s11832-014-0619-7.
- 38 Bernasconi A, Lintz F, Sadile F. The role of arthroereisis of the subtalar joint for flatfoot in children and adults [J]. EFORT Open Rev, 2017, 2(11):438-446. DOI:10.1302/2058-5241.2.170009.
- 39 Rhodes J, Mansour A, Frickman A, et al. Comparison of allograft and bovine xenograft in calcaneal lengthening osteotomy for flatfoot deformity in cerebral palsy [J]. J Pediatr Orthop, 2017, 37(3):202-208. DOI:10.1097/BPO. 0000000000000822.
- 40 Costa FP, Costa G, Carvalho MS, et al. Long-term outcomes of the Calcaneo-Stop procedure in the treatment of flexible flatfoot in children; a retrospective study [J]. Acta Med Port, 2017, 30(7-8):541-545. DOI:10.20344/amp.8137.

(收稿日期:2017-12-13)

本文引用格式: 蒙雨, 唐学阳, 刘利君. 儿童柔软型扁平足的治疗进展[J]. 临床小儿外科杂志, 2018, 17(5):390-393. DOI:10.3969/j. issn. 1671-6353. 2018.05.017.

Citing this article as: Meng Y, Tang XY, Liu LJ. Diagnosis and treatment advances of pediatric flatfoot [J]. J Clin Ped Sur, 2018, 17(5):390-393. DOI:10.3969/j. issn. 1671-6353. 2018.05.017.