

· 述评 ·

儿童先天性颈椎畸形的诊断和治疗进展



全文二维码

罗焱中 张学军

国家儿童医学中心 首都医科大学附属北京儿童医院骨科, 北京 100045

通讯作者: 张学军, Email: zhang-x-j04@163.com

【摘要】 儿童颈椎畸形发病率较低, 通常为先天性发育畸形。复杂多样的病因以及散在发病的特点使得儿童先天性颈椎畸形的系统性分类、分型更加困难; 在对这些患儿进行诊治时, 很难完全掌握准确的畸形情况, 对患儿的畸形发展预测和精准随访干预也很难进行。根据颈椎畸形的手术治疗方式, 目前常以上颈椎畸形和颈椎后凸畸形进行分类。上颈椎畸形若存在显著的寰枕或寰枢关节不稳合并高位颈脊髓压迫症状, 应积极行内固定融合手术, 以免造成不可逆的神经损伤。颈椎后凸畸形一旦发现应密切随诊, 部分后凸畸形随着颈后肌肉生长发育有自发矫正的趋势, 当后凸进行性加重或产生神经压迫症状时应积极进行手术治疗。根据颈椎畸形的病因学分类, 目前研究较深入的是各类综合征疾病, 多种综合征疾病均可合并上颈椎发育异常或后凸畸形, 但其致病机理和临床特点各异。因此, 本文拟对儿童颈椎畸形的流行病学、常见病因分类及诊治研究进展进行评述。

【关键词】 颈椎; 先天畸形; 外科手术; 儿童

基金项目: 中央高水平医院临床科研业务费资助 (2022-PUMCH-D-004)

DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-202307002-001

Diagnoses and treatments of congenital cervical spinal deformities in children

Luo Yanzhong, Zhang Xuejun

Department of Orthopedics, Affiliated Beijing Children's Hospital, Capital Medical University, National Center for Children's Health, Beijing 100045, China

Corresponding author: Zhang Xuejun, Email: zhang-x-j04@163.com

【Abstract】 Cervical spine deformities are rare and the incidence rate remains low in children. Usually the characteristics of complex etiology and a sporadic onset make it more difficult to systematically classify congenital cervical spine deformities. And it is difficult to fully acquire accurate information about the deformity. And it is also problematic to evaluate the prognosis of deformity development and apply precise follow-up interventions. With greater popularization of molecular biology and genetic diagnosis, a large variety of congenital cervical deformities have been successfully managed. There are still some controversies of proper treatments. This review focused upon the epidemiological features, common etiologies and managements of cervical spine deformities in children.

【Key words】 Cervical Vertebrae; Congenital Abnormalities; Surgical Procedures, Operative; Child

Fund program: National High Level Hospital Clinical Research Funding (2022-PUMCH-D-004)

DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-202307002-001

儿童颈椎畸形常由先天发育异常所致, 与胚胎发育异常密切相关。通常为散在发病, 部分伴有综合征类疾病表现, 可合并其他器官系统畸形。在畸形进展的不同阶段, 颈椎在外观、功能等方面有着不同的表现。其中许多畸形改变无明显伴随症状, 因此难以被发现, 部分畸形可能导致生物力学不稳定或压迫神经, 使患儿面临神经损伤的风险, 或面临畸形引起的慢性疼痛。因此, 儿童颈椎畸形的诊治应当基于畸形类型本身的个体化差异。本文拟对儿童颈椎畸形的流行病学特点、常见病因分类及诊治研究进展进行评述。

一、流行病学特点

由于先天性颈椎畸形患儿多无明显症状或体征, 因此实际发病率高于文献报道水平, 国外研究发现约 5% 的新生儿合并椎体畸形^[1]。对于相对更常见的先天性颈椎畸形 Klippel-Feil 综合征 (Klippel-Feil syn-

drome, KFS), 其真实发病率难以精准统计。每 40 000 例新生儿中就有 1 例患有先天性颈椎畸形, 女性多于男性^[2]。较早的大体标本研究发现, 下颈椎(第 3 至第 7 颈椎)先天性融合的发生率约为 0.71%^[3]。颈椎先天性融合可发生于颈椎所有节段, 但约 75% 发生于上颈椎区域(枕骨髁至第 2 颈椎), 下颈椎先天性融合更多与综合征类疾病相关。

二、分类

(一) 上颈椎畸形

相较于下颈椎, 上颈椎节段在生物力学和解剖学上存在明显差异。上颈椎节段间没有椎间盘结构, 力通过枕骨髁直接传递至寰椎侧块。颈椎 40%~50% 的旋转运动发生在第 1 至第 2 颈椎, 40%~50% 的屈伸活动发生在枕骨髁至第 1 颈椎。一些先天性发育异常可能发生在颅底交界处。

1. 寰椎枕化 寰椎枕化的发病率为 0.14%~0.75%, 其特征性表现为寰椎与枕骨发生先天性融合改变^[4]。融合可以是完全的、部分的、单侧、骨性连接或纤维性连接, 通常由椎体发育过程中分节障碍所致。寰椎枕化畸形常与多种综合征类疾病相关, 如软骨发育不良、脊柱骨骼发育不良、拉森综合征等。寰椎枕化畸形可独立发生, 也可合并多种颅底发育畸形, 如先天性第 2 至第 3 颈椎融合、颅底凹陷、Chiari 畸形和 KFS 等^[5]。寰椎枕化畸形可合并寰椎横韧带缺如或发育薄弱, 由于寰枕融合可导致寰枢椎应力异常增加, 进而导致寰枢椎关节失稳, 引起高位颈脊髓压迫, 患儿可表现为四肢无力、麻木、行走不稳等症状, 合并上运动神经元损伤的相应体征。同时, 这些患儿也可能表现为发际线短、颈部活动受限、短颈畸形等与 KFS 相关的外观特点。若存在寰枢不稳或脱位, 应行寰枢内固定融合手术^[6]。

2. 寰椎发育异常 一些先天性疾病可伴随寰椎发育异常, 如唐氏综合症患儿可出现寰椎上关节面畸形, 导致枕颈关节不稳^[7]。寰椎发育异常多见寰椎前后弓发育缺陷, 后弓发育缺如更常见, 在 X 线上易误判为寰椎骨折, 这类畸形理论上不会造成脊髓骨性压迫^[8]。然而, 有学者报道寰椎后弓发育缺如时, 可能会在后方形成可移动的致密纤维索条, 随着颈椎屈伸活动纤维索条反复对脊髓压迫刺激, 造成慢性高位颈脊髓病表现^[9]。若存在高位颈脊髓病症状或影像学检查发现关节不稳, 常需行减压或内固定融合手术。

3. 齿突发育异常 枢椎发育异常中齿突结构发育异常最为常见, 可表现为部分或完全结构性发育异常^[10]。由于齿突结构异常导致寰枢椎结构不稳, 同样可造成高位颈脊髓压迫表现。通过临床观察可以肯定的是, 齿突发育异常与唐氏综合症、Morquio 综合征和其他各种骨骼发育不良疾病密切相关。

齿突游离小骨被定义为具有光滑完整骨皮质边缘的小骨代替了正常齿状突尖, 其与枢椎椎体没有骨性连接。齿突游离小骨是造成寰枢椎不稳或脱位的主要原因之一, 其发病率和流行病学特征目前仍不明确。对于齿突游离小骨的发病机制仍存在争议, Morgan 等^[11]在 1989 年报道了在三代人中出现 1 例齿突游离小骨的家族聚集性发病特征案例; Wang 等^[12]对 1 个祖孙三代均患有齿突游离小骨的家族性案例进行了报道, 提出齿突游离小骨存在常染色体显性遗传的可能。亦有学者认为, 齿突游离小骨是齿状突的隐匿性骨折, 由于翼状韧带和齿突尖韧带牵拉、移位、血供不足导致骨折断端缺血坏死, 并在寰枢关节的活动刺激下发生重塑和皮质化^[13]。两种观点都无法完全解释齿突游离小骨的发生, 因此两种病因共存的假设也得到了许多学者的支持。齿突游离小骨在临床表现上差异较大, 患儿可无任何症状或仅有轻度颈部不适, 也可因为颈椎椎管狭窄导致脊髓压迫而出现神经症状, 或压迫椎动脉而表现为椎动脉缺血症状, 严重者在遭受外部创伤时可因高位延髓受压而危及生命, 因此及时诊断和治疗至关重要。

对于有症状的齿突游离小骨患儿应采取积极内固定融合手术治疗, 恢复正常的上颈椎稳定性, 并解除脊髓压迫。对于无症状患儿是否应该手术治疗目前争议颇多, 部分学者认为齿突游离小骨患儿均应行预防性固定融合手术, 他们认为在颈椎屈伸活动下神经损伤的风险较高, 轻微外伤即可造成严重后果^[14]。亦有学者通过随访研究发现, 对于无症状齿突游离小骨患儿采用保守治疗或手术治疗并无显著的疗效差异^[15]。

4. 颅底凹陷 颅底凹陷症是寰枕畸形中最常见的一种病理改变, 可合并寰枕融合、第 2 至第 3 颈椎融合、寰枢侧方关节畸形、小脑扁桃体下疝畸形以及脊髓空洞。以上几种畸形可单独或同时发生, 临床症状与畸形程度不一致, 症状呈进行性加重。症状以延髓及高位颈髓受压出现的肢体运动障碍、感觉障碍、大小便失禁为主。此外, 可并发颈胸段脊髓空洞及相应神经系统症状^[16]。对于症状明显且进行性加重的患者, 手术是唯一有效的治疗方法。手术治疗的原则为神经减压及寰枕稳定性重建。手术方法包括经口齿突切除

为代表的前路减压手术,以及后路枕骨后缘联合寰椎后弓切除的枕下减压术。目前已有学者报道,对于绝大多数颅底凹陷症病例,单纯行后路枕下减压术即可获得满意的减压固定效果^[17]。

(二) 综合征类疾病

1. Klippel-Feil 综合征 KFS 是常见的先天性颈椎畸形之一,其真实发病率目前尚无确切数据,据估计每 40 000 ~ 42 000 例新生儿中就有 1 人罹患 KFS^[18]。生长分化因子 (growth differentiation factor, *GDF*) 3 和 *GDF6* 突变是导致常染色体显性 KFS 的主要原因,而隐性 KFS 的突变基因主要是间叶细胞同源框 1 基因^[19]。Klippel 和 Feil^[20] 在 1912 年首先报道了 1 例具有短颈、发际线低、颈部活动受限特点的病例,通过大体活检发现,病例的整个脊柱只有 12 块可辨识的椎体。既往认为典型的 KFS 应具有上述三联的特征性外观表现,但随着对疾病认识的深入,在临床中发现只有不到 50% 的先天性颈椎融合患者具有典型的三联外观^[21]。因此,目前普遍将 KFS 定义为任何两节及以上的先天性颈椎融合。KFS 患儿可同时伴随先天性脊柱侧凸、肋骨畸形、耳聋、泌尿生殖系统异常、高肩胛畸形和心血管系统畸形等。因 KFS 合并的疾病临床表现各异,病因确定更加复杂。KFS 通常被认为是由成骨分节相关基因的突变或异常表达,使颈椎在胚胎发育时椎体分节障碍所致。如前所述,KFS 的典型三联外观特征仅出现在不到 50% 的患儿中,KFS 最常见的临床表现是颈椎活动受限,尤其是颈椎侧屈。如果颈椎融合节段少于 3 节,颈椎通过相邻节段的代偿仍可使颈部活动趋于正常,但相邻节段可能更早出现退变。因此,颈椎多节段广泛融合的患儿可能在更小年龄时被发现。同样,高位颈椎融合的患儿在年幼时即可出现阳性症状,如第 1、第 2 颈椎融合的患儿通常在儿童期出现疼痛。

KFS 可合并多种骨骼肌肉系统畸形,最常见的是先天性脊柱侧凸畸形,发生率达 60%。20% ~ 35% 的 KFS 患儿合并 Sprengel 畸形,通常认为是由于胚胎期肩胛骨自颈椎水平下降至第一肋骨水平时失败所致^[22]。肩胛骨下降的时机和颈椎分节时间相吻合,推测肩胛骨的异常下降和颈椎异常融合之间可能存在联系。其他肌肉骨骼系统异常还包括半椎体畸形、颈椎肋骨和肋骨畸形等^[23]。KFS 的治疗取决于具体病变的特征,许多 KFS 患者可能一生都不会出现症状,因此治疗必须个体化。融合稳定、椎管径宽的患儿可能长期无阳性症状。对于存在寰枕关节不稳的患儿,应行枕颈固定融合手术,若寰枢关节不稳则行寰枢固定融合手术。若存在下颈椎不稳,通常不会合并明显的神经刺激症状,但可加速相应颈椎节段退变。

2. 唐氏综合征 唐氏综合征又称 21 三体综合征,是由于存在额外的第三条 21 号染色体 (或部分 21 号染色体) 所导致的遗传性疾病,文献报道活产婴儿中唐氏综合征的发病率为 1/800^[24]。患儿常合并韧带松弛,可导致腕关节发育不良、髌骨不稳、足踝畸形等,尤其是颈椎不稳^[25]。颈椎不稳同样可造成颈脊髓压迫,引起一系列上运动神经元损伤症状和体征。唐氏综合征患儿在寰枕和寰枢关节上均可出现不稳,寰枢关节活动过度是由于横韧带松弛所致。文献报道 10% ~ 30% 的唐氏综合征患儿寰齿间隙 (atlas-dens interval, ADI) 的实际测量值大于 4 ~ 5 mm^[25-26]。

国外研究发现,对于唐氏综合征患儿,ADI < 4.5 mm 时日常活动不受限制^[27]。ADI 测量值在 4.5 ~ 10 mm 时被认为存在一定的运动脊髓损伤风险,应避免进行拳击、跳水、足球、健身房运动、球类运动和摔跤活动等。ADI > 10 mm 或颈椎核磁共振影像提示脊髓损伤症状的患儿,推荐行内固定融合手术。应密切关注 ADI 在 4.5 ~ 10 mm 之间且核磁影像上无脊髓损伤的阳性症状患儿,并限制其剧烈体育活动。

在临床实际工作中,对于存在阳性症状的患儿应积极行融合手术治疗,恢复颈椎稳定性。对 ADI > 10 mm 且影像学检查未见脊髓损伤或无阳性症状的患儿,也可能是出现了功能性活动过度,并不一定意味着病理性改变。因此,唐氏综合征患儿的手术治疗应谨慎。

3. Larsen 综合征 Larsen 综合征是一种罕见的常染色体遗传病,新生儿发病率约为 1/100 000。这种结缔组织类疾病由位于 3 号染色体 p14.3 上的细丝蛋白 B (filamin B, *FLNB*) 基因突变引起^[28]。这种细胞骨架蛋白允许细胞膜和细胞骨架之间进行通讯,控制和诱导骨骼正常发育。*FLNB* 基因突变与多种骨软骨发育异常相关。尽管预后各不相同,但临床表现通常包括多发性关节脱位 (肘、腕和膝)、面部畸形 (前额突出、鼻梁凹陷、眼距增宽、圆脸)、马蹄足畸形、心脏结构缺陷和新生儿气管软化等。

Larsen 综合征患儿常合并脊柱畸形,颈椎后凸畸形和颈椎不稳随着病情进展会逐渐加重。因此一旦诊断为 Larsen 综合征,患儿应尽快行颈椎影像学检查评估。颈椎后凸和不稳的处理取决于患儿年龄、后凸畸

形和综合征的严重程度。对于年幼的 Larsen 综合征患儿,不建议单独行颈椎前路融合手术,因其脊髓损伤风险较高且导致前方生长停滞,从而消除了后凸自发性矫正的可能,因此越来越多的学者倾向于选择后路关节融合手术治疗。对于严重或僵硬性颈椎后凸畸形或存在脊髓病的患儿,仍建议行前路减压及环形融合术^[29]。

4. 骨畸形性发育不良 骨畸形性发育不良(diastrophic dysplasia, DD)是一种罕见的骨骼发育不良类型,由常染色体隐性遗传引起。该综合征是由硫酸盐转运蛋白相关基因突变引起,硫酸盐转运障碍导致软骨细胞内硫酸蛋白多糖过低,最终造成软骨发育异常^[30]。DD 患儿临床表现各异,包括菜花状耳、马蹄足、气管塌陷、腭裂、指间关节融合和四肢短小等。脊柱畸形同样较常见,包括颈椎后凸畸形、脊柱裂、脊柱侧凸或腰椎过度前凸畸形^[31]。

颈椎中段后凸畸形为 DD 患儿的特有表现,出生时即可发现,约 1/3 的 DD 患儿可观察到此类表现。颈椎后凸是由发育不良的楔形椎体、韧带松弛和脊柱裂所致,后凸顶点通常位于第 3 或第 4 颈椎,第 3 至第 5 颈椎椎体通常为发育不良外观。颈椎早期影像学检查对于评估后凸严重程度和治疗干预至关重要。颈椎后凸角小于 60°的患儿在 6 岁前,随着颈部伸肌力量增加,通常有机会自发性矫正后凸,仅需密切随访观察,前提是没有相关神经压迫症状、顶椎区无楔形样变或向后方移位,后续应至少每 2 年拍摄一次颈椎影像,并进行密切随访^[31]。若颈椎后凸角度超过 60°、顶椎区域存在楔形样变或向后移位,则后凸进展风险较大,需要定期进行影像学 and 神经系统评估,若不进行外科手术干预,后凸进一步发展可能造成严重神经损伤。颈后路矫形融合手术通常为最有效的手术方法。

5. 22q11.2 缺失综合征 22q11.2 缺失综合征由 22 号染色体小部分缺失所致,目前已在腭心面综合征、DiGeorge 综合征、CHARGE 综合征等患儿中发现。这些综合征在临床上被认为是同一疾病的表型变异,因此 22q11.2 缺失综合征这个名称现被用于所有这些病例。文献报道其患病率从 1/9 700 ~ 1/3 900 不等^[32]。该综合征患儿常见的临床表现包括先天性心脏结构缺陷、法洛四联症、智力发育迟缓等。Ricchetti 等^[33]通过对 79 例此类综合征患儿进行颈椎影像学检查发现,患儿均存在不同严重程度的颈椎异常。约 56% 的患儿存在颈椎节段运动增加,其中约 1/3 存在多节段活动过度。颈椎畸形包括颅底扁平症、寰椎后弓发育缺陷、齿突发育异常、第 2 及第 3 颈椎融合等。治疗应根据个体畸形情况、是否存在阳性神经症状、影像学显示颈椎不稳或椎管狭窄而制定。对于不合并神经损伤症状的颈椎关节不稳或椎管狭窄患儿应密切随访,并限制参加剧烈运动以防严重创伤伤害;有阳性神经症状的患儿应行内固定融合手术减压或恢复颈椎稳定。

6. 假性软骨发育不全 假性软骨发育不全是一种罕见的遗传性疾病。通常表现为侏儒症、步态蹒跚、关节松弛和严重的早期骨性关节炎等,智力发育一般正常^[34]。齿突游离小骨和齿突发育不良在假性软骨发育不全患儿中较常见,因此患儿通常伴有寰枢关节不稳,需要密切随访,必要时行内固定融合手术治疗。其他可能导致颈椎异常或畸形的综合征类疾病包括 Kniest 发育不良、Goldenhar 综合征、马凡综合征、Morquio 综合征等。由于上述综合征相对罕见,外科医师很难完全掌握所有综合征的知识。尽管如此,小儿骨科医师在对这些患儿进行诊治时还是应该注意到某些遗传综合征的特定颈椎表现,并协助诊断和治疗这些异常。

(三) 先天性颈椎后凸畸形

先天性颈椎后凸畸形是小儿骨科治疗的难点,通常患儿在生后即出现颈椎外观或活动异常,在就医过程中发现颈椎后凸畸形,常伴有椎体分节不全、椎体融合或软骨发育不良。随着患儿生长发育,后凸畸形可能会进行性加重,严重者可压迫神经或脊髓。尤其对于严重后凸畸形的患儿,其治疗是困难复杂且充满挑战的。

先天性颈椎后凸畸形病因复杂多样,如 Larsen 综合征、DD、KFS、粘多糖病等,病因学诊断通常依赖于基因检测。对于部分轻度后凸,如前述 DD 相关颈椎后凸畸形,随着患儿生长发育,后凸可自发矫正,仅需密切随访观察^[31]。然而对于重度颈椎后凸畸形,其本身已存在严重骨与软组织畸形病变,随着时间推移,椎间盘、椎板、小关节等随之发生结构性变化,表现为前方短缩和后方延长。椎前软组织也随之发生挛缩畸形,后方软组织逐渐被拉伸延长,逐渐僵硬并纤维化,最终导致神经源性压迫而产生严重的神经损伤症状^[35]。

重度先天性颈椎后凸畸形常需手术治疗,因畸形复杂,需对畸形特征进行仔细评估,并制定个体化差异

性手术方案。陈欣等^[36]回顾了先天性重度颈椎畸形患者的手术治疗过程,8 例患者根据个体化差异制定了不同的手术方案,其中 4 例术前伸屈位 X 线片见后凸可部分复位,因此接受了术前平衡悬吊牵引,术前预矫正率超过 50%;随后通过手术治疗取得了满意的矫正效果。3 例因合并椎体分节不全或异常融合,相应颈椎活动度减小,因此在术前伸屈位影像下后凸角度基本无变化,其中 2 例直接行一期前后路联合或一期后路矫正手术,另外 1 例在经过平衡悬吊牵引后复位效果欠佳,遂行前路手术治疗,均取得良好矫正效果。该研究者同时提出,对于椎体发育不良不伴有先天分割不全或椎体附件融合的先天性颈椎后凸患者,可通过仰伸位后凸复位率判断后凸畸形的柔韧及僵硬程度,再通过牵引(尤其是平衡悬吊牵引)增大预矫正率,可为进一步降低手术风险创造条件。

对于生长发育期的儿童患者,在进行颈椎后凸矫正手术时应尽可能选择后路固定融合,减少对前方结构的破坏,随着前方继续生长发育,后方结构的融合使得前方获得“自发性撑开”的效果,可能会进一步加大或更好维持后凸矫正效果。对于两个及以下椎体发育不良的后凸畸形,有时亦可通过后方矫正辅以前方短节段的椎体次全切除固定融合达到更好的矫正效果,同样对前方结构的生长发育影响较小。

三、手术治疗

多种病因可导致上颈椎畸形,总体包括上颈椎结构发育缺陷/缺如和韧带松弛。随着患儿生长发育及颈椎活动度增加,寰枕或寰枢关节有逐渐失稳的可能,甚至发生寰椎旋转固定,反复刺激或压迫脊髓。目前普遍认可的是,对于已存在神经压迫阳性症状的上颈椎畸形患儿,应积极行内固定融合手术治疗,避免不可逆的永久性神经损伤。对于无明显神经症状的患儿,手术治疗的选择争议较大,应谨慎选择。尽管这部分患儿未出现压迫症状,但由于颈椎活动度较大,其潜在的外伤性高位颈脊髓损伤风险较大,应谨慎限制其剧烈体育运动并密切随诊。

颈椎后凸畸形常合并椎体形态发育异常,对于轻度后凸畸形,随着患儿颈后肌肉生长发育,力量的增强可使得后凸有自发性矫正的可能,因此应密切复查随访。对于重度颈椎后凸畸形患儿,随着生长发育,自发性矫正有限,后凸总体呈进行性加重,严重者可压迫后方神经及脊髓。合并神经损伤的后凸畸形患儿应积极行矫正手术,对于不合并明显神经压迫症状的进行性后凸畸形患儿,由于后凸进行性进展,后方结构随着时间推移逐渐挛缩僵硬,手术难度随之增大。对于此类患儿,其手术时机目前仍无定论。

颈椎的解剖结构决定了手术治疗颈椎畸形更加复杂,尽管颈椎经椎弓根截骨术已有报道,但由于椎动脉的存在,这仍是一个非常复杂且充满了风险和挑战的手术。此外,在先天性颈椎畸形病例中,椎动脉常存在解剖位置变异,有学者研究发现变异率达 41%^[37]。因此,术前应对颈部血管解剖进行充分评估。对于僵硬性颈椎畸形,经颈前路截骨手术更加常见。对于复杂畸形,有时需依次进行后路-前路-后路手术以达到满意的矫正效果。尽管熟练掌握一些截骨技术可以使僵硬性颈椎矫正手术更好地完成,但颈椎手术的适应证仍然较窄。随着导航技术、机器人辅助技术以及 3D 打印导板技术的发展,颈椎畸形手术得以更安全、高效、精准地进行^[38-39]。

四、总结

儿童颈椎畸形的病因复杂多样,多为散在发病。颈椎的正常发育取决于多个复杂遗传途径的相互作用,而这些路径的改变均可能导致颈椎畸形。畸形的进展难以预测,这使得治疗更加复杂。同时,其中一些异常可能与心血管、神经、肾脏和生殖系统缺陷相关,识别症状性病变需要充分的诊断。患儿可能仅表现为两节先天性融合的椎体,对正常颈椎序列和活动影响较小而无需治疗;亦可表现为需要进行高位颈椎融合或重度后凸畸形矫正的严重类型。正确识别可能导致颈椎不稳或畸形快速进展的先天性异常可以预防灾难性的脊髓损伤。对于处于生长发育期的儿童患者,脊柱融合手术可使脊柱节段的活动度和生长潜力进一步丢失,因此在决定对其进行手术治疗时,应首先对临床表现(畸形进展、疼痛、神经损伤症状和体征)进行仔细评估。

利益冲突 所有作者声明不存在利益冲突

参 考 文 献

- [1] Raimondi AJ, Choux M, Rocco C. The pediatric spine II: developmental anomalies[M]. New York: Springer, 1989.

- [2] Frikha R. Klippel-Feil syndrome: a review of the literature[J]. Clin Dysmorphol, 2020, 29(1): 35-37. DOI: 10. 1097/MCD. 0000000000000301.
- [3] Brown MW, Templeton AW, Hodges FJ 3rd. The incidence of acquired and congenital fusions in the cervical spine[J]. Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med, 1964, 92: 1255-1259.
- [4] Dolenšek J, Cvetko E, Snoj Ž, et al. Complete occipitalization of the atlas with bilateral external auditory canal atresia[J]. Surg Radiol Anat, 2017, 39(9): 1053-1059. DOI: 10. 1007/s00276-017-1826-y.
- [5] Natsis K, Lyrtzis C, Totlis T, et al. A morphometric study of the atlas occipitalization and coexisted congenital anomalies of the vertebrae and posterior cranial fossa with neurological importance[J]. Surg Radiol Anat, 2017, 39(1): 39-49. DOI: 10. 1007/s00276-016-1687-9.
- [6] Goel A, Kulkarni AG. Mobile and reducible atlantoaxial dislocation in presence of occipitalized atlas: report on treatment of eight cases by direct lateral mass plate and screw fixation[J]. Spine (Phila Pa 1976), 2004, 29(22): E520-E523. DOI: 10. 1097/01. bps. 0000144827. 17054. 35.
- [7] Browd S, Healy LJ, Dobie G, et al. Morphometric and qualitative analysis of congenital occipitocervical instability in children: implications for patients with down syndrome[J]. J Neurosurg, 2006, 105(1 Suppl): 50-54. DOI: 10. 3171/ped. 2006. 105. 1. 50.
- [8] Chambers AA, Gaskill MF. Midline anterior atlas clefts: CT findings[J]. J Comput Assist Tomogr, 1992, 16(6): 868-870. DOI: 10. 1097/00004728-199211000-00007.
- [9] Sagiuchi T, Tachibana S, Sato K, et al. Lhermitte sign during yawning associated with congenital partial aplasia of the posterior arch of the atlas[J]. AJNR Am J Neuroradiol, 2006, 27(2): 258-260.
- [10] Guille JT, Sherk HH. Congenital osseous anomalies of the upper and lower cervical spine in children[J]. J Bone Joint Surg Am, 2002, 84(2): 277-288. DOI: 10. 2106/00004623-200202000-00017.
- [11] Morgan MK, Onofrio BM, Bender CE. Familial os odontoideum. Case report[J]. J Neurosurg, 1989, 70(4): 636-639. DOI: 10. 3171/jns. 1989. 70. 4. 0636.
- [12] Wang SL, Wang C. Familial dystopic os odontoideum: a report of three cases[J]. J Bone Joint Surg Am, 2011, 93(9): e44. DOI: 10. 2106/JBJS. J. 01018.
- [13] 杨森, 姜为民. 齿突游离小骨研究进展[J]. 实用骨科杂志, 2019, 25(9): 812-815. DOI: 10. 13795/j. cnki. sgkz. 2019. 09. 011.
Yang S, Jiang WM. Progress in research on free small bones of odontoid process[J]. J Pract Orthop, 2019, 25(9): 812-815. DOI: 10. 13795/j. cnki. sgkz. 2019. 09. 011.
- [14] White D, Al-Mahfoudh R. The role of conservative management in incidental os odontoideum[J]. World Neurosurg, 2016, 88: 695. e15-695. e17. DOI: 10. 1016/j. wneu. 2015. 12. 098.
- [15] Wilson JR, Dettori JR, Vanalstyne EM, et al. Addressing the challenges and controversies of managing os odontoideum: results of a systematic review[J]. Evid Based Spine Care J, 2010, 1(1): 67-74. DOI: 10. 1055/s-0028-1100896.
- [16] 徐韬, 买买旦·买买提, 甫拉提·买买提, 等. 颅底凹陷症的分型及外科治疗[J]. 中华骨科杂志, 2015, 35(5): 518-526. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 0253-2352. 2015. 05. 009.
Xu T, Maimaiti MED, Maimaiti FLT, et al. Classification and surgical treatment of basilar invagination[J]. Chin J Orthop, 2015, 35(5): 518-526. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 0253-2352. 2015. 05. 009.
- [17] 范涛, 侯哲, 赵新岗, 等. 先天性颅底凹陷症的分型及手术治疗体会(附 103 例报告)[J]. 中华神经外科杂志, 2014, 30(7): 658-662. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 1001-2346. 2014. 07. 004.
Fan T, Hou Z, Zhao XG, et al. Classification and surgical treatment strategy of basilar invagination: a report of 103 cases[J]. Chin J Neurosurg, 2014, 30(7): 658-662. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 1001-2346. 2014. 07. 004.
- [18] Gruber J, Saleh A, Bakhsh W, et al. The prevalence of Klippel-Feil syndrome: a computed tomography-based analysis of 2,917 patients[J]. Spine Deform, 2018, 6(4): 448-453. DOI: 10. 1016/j. jspd. 2017. 12. 002.
- [19] 李子全, 耿墨钊, 赵森, 等. Klippel-Feil 综合征的临床特征及遗传学分析[J]. 中国医学科学院学报, 2021, 43(1): 25-31. DOI: 10. 3881/j. issn. 1000-503X. 12629.
Li ZQ, Geng MZ, Zhao S, et al. Clinical characteristics and genetic analysis of Klippel-Feil syndrome[J]. Acta Academiae Medicinae Sinicae, 2021, 43(1): 25-31. DOI: 10. 3881/j. issn. 1000-503X. 12629.
- [20] Klippel M, Feil A. The classic: a case of absence of cervical vertebrae with the thoracic cage rising to the base of the cranium (cervical thoracic cage)[J]. Clin Orthop Relat Res, 1975, 109: 3-8. DOI: 10. 1097/00003086-197506000-00002.
- [21] Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology[J]. Clin Orthop Relat Res, 2004, 424: 183-190. DOI: 10. 1097/01. blo. 0000130267. 49895. 20.
- [22] Winter RB, Moe JH, Lonstein JE. The incidence of Klippel-Feil syndrome in patients with congenital scoliosis and kyphosis[J]. Spine (Phila Pa 1976), 1984, 9(4): 363-366. DOI: 10. 1097/00007632-198405000-00006.
- [23] Litrenta J, Bi AS, Dryer JW. Klippel-Feil syndrome: pathogenesis, diagnosis, and management[J]. J Am Acad Orthop Surg, 2021, 29(22): 951-960. DOI: 10. 5435/JAAOS-D-21-00190.
- [24] 邢祎祎, 代天怡, 杨晓月, 等. 唐氏综合征产前筛查及诊断研究进展[J]. 中国生育健康杂志, 2022, 33(5): 499-502. DOI: 10. 3969/j. issn. 1671-878X. 2022. 05. 020.
Xing YY, Dai TY, Yang XY, et al. Research advances in prenatal screening and diagnosis of Down syndrome[J]. Chin J Reprod Health, 2022, 33(5): 499-502. DOI: 10. 3969/j. issn. 1671-878X. 2022. 05. 020.
- [25] Caird MS, Wills BPD, Dormans JP. Down syndrome in children: the role of the orthopaedic surgeon[J]. J Am Acad Orthop Surg, 2006, 14(11): 610-619. DOI: 10. 5435/00124635-200610000-00003.
- [26] Brockmeyer D. Down syndrome and craniovertebral instability. Topic review and treatment recommendations[J]. Pediatr Neurosurg, 1999, 31(2): 71-77. DOI: 10. 1159/000028837.
- [27] Pizzutillo PD, Herman MJ. Cervical spine issues in Down syndrome[J]. J Pediatr Orthop, 2005, 25(2): 253-259. DOI: 10. 1097/01. bpo. 0000154227. 77609. 90.

- [28] Winer N, Kyndt F, Paumier A, et al. Prenatal diagnosis of Larsen syndrome caused by a mutation in the filamin B gene[J]. Prenat Diagn, 2009, 29(2):172-174. DOI:10.1002/pd.2164.
- [29] Sakaura H, Matsuoka T, Iwasaki M, et al. Surgical treatment of cervical kyphosis in Larsen syndrome: report of 3 cases and review of the literature[J]. Spine (Phila Pa 1976), 2007, 32(1):E39-E44. DOI:10.1097/01.brs.0000250103.88392.8e.
- [30] Remes VM, Martinen EJ, Poussa MS, et al. Cervical spine in patients with diastrophic dysplasia-radiographic findings in 122 patients[J]. Pediatr Radiol, 2002, 32(9):621-628. DOI:10.1007/s00247-002-0720-9.
- [31] Poussa M, Merikanto J, Ryöppy S, et al. The spine in diastrophic dysplasia[J]. Spine (Phila Pa 1976), 1991, 16(8):881-887. DOI:10.1097/00007632-199108000-00005.
- [32] Kobrynski LJ, Sullivan KE. Velocardiofacial syndrome, DiGeorge syndrome; the chromosome 22q11.2 deletion syndromes[J]. Lancet, 2007, 370(9596):1443-1452. DOI:10.1016/S0140-6736(07)61601-8.
- [33] Ricchetti ET, States L, Hosalkar HS, et al. Radiographic study of the upper cervical spine in the 22q11.2 deletion syndrome[J]. J Bone Joint Surg Am, 2004, 86(8):1751-1760. DOI:10.2106/00004623-200408000-00020.
- [34] 刘蕊蕊, 马士凤, 刘笑孝, 等. 1 例 COMP 基因突变所致假性软骨发育不全病例报告[J]. 天津医科大学学报, 2022, 28(5):555-559.
Liu RR, Ma SF, Liu XX, et al. Pseudochondrodysplasia caused by COMP gene mutation; one case report[J]. J Tianjin Med Univ, 2022, 28(5):555-559.
- [35] 张立, 孙宇, 张凤山, 等. 颈椎牵引预矫形结合手术矫形治疗重度颈椎后凸畸形[J]. 中国脊柱脊髓杂志, 2018, 28(8):698-704. DOI:10.3969/j.issn.1004-406X.2018.08.05.
Zhang L, Sun Y, Zhang FS, et al. Pre-correction with cervical spine traction and surgical correction for the treatment of severe cervical kyphosis[J]. Chin J Spine Spinal Cord, 2018, 28(8):698-704. DOI:10.3969/j.issn.1004-406X.2018.08.05.
- [36] 陈欣, 孙宇, 张凤山, 等. 重度先天性颈椎后凸畸形的手术治疗策略[J]. 中华医学杂志, 2019, 99(29):2270-2275. DOI:10.3760/cma.j.issn.0376-2491.2019.29.005.
Chen X, Sun Y, Zhang FS, et al. Surgical treatment of severe congenital cervical kyphosis[J]. Natl Med J China, 2019, 99(29):2270-2275. DOI:10.3760/cma.j.issn.0376-2491.2019.29.005.
- [37] Xia T, Sun Y, Wang SB, et al. Vertebral artery variation in patients with congenital cervical scoliosis: an anatomical study based on radiological findings[J]. Spine (Phila Pa 1976), 2021, 46(4):E216-E221. DOI:10.1097/BRS.0000000000003834.
- [38] 李浩, 李承鑫, 张学军, 等. 3D 打印模型辅助后路内固定治疗儿童颈椎畸形[J]. 中华小儿外科杂志, 2015, 36(3):192-196. DOI:10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2015.03.008.
Li H, Li CX, Zhang XJ, et al. Individualized 3-dimensional printing model-assisted posterior screw fixation in the treatment of cervical deformity of children[J]. Chin J Pediatr Surg, 2015, 36(3):192-196. DOI:10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2015.03.008.
- [39] Li QJ, Yu T, Liu LH, et al. Combined 3D rapid prototyping and computer navigation facilitate surgical treatment of congenital scoliosis: a case report and description of technique[J]. Medicine (Baltimore), 2018, 97(31):e11701. DOI:10.1097/MD.00000000000011701.

(收稿日期:2023-07-03)

本文引用格式:罗焱中, 张学军. 儿童先天性颈椎畸形的诊断和治疗进展[J]. 临床小儿外科杂志, 2023, 22(11):1001-1007. DOI:10.3760/cma.j.issn.101785-202307002-001.

Citing this article as: Luo YZ, Zhang XJ. Diagnoses and treatments of congenital cervical spinal deformities in children[J]. J Clin Ped Sur, 2023, 22(11):1001-1007. DOI:10.3760/cma.j.issn.101785-202307002-001.

· 编读往来 ·

本刊报道范围

1. 对临床诊疗策略、存在问题或研究方向、技术方法以及基础理论研究现状与目标的见解、建议和发展思路, 小儿外科疾病诊疗指南、专家共识、指南解读。
2. 小儿外科临床诊疗实践、手术运用及相关基础与实验研究结果报告。
3. 微创技术、腔镜内镜技术及机器人手术的临床应用, 各类新技术、新器械、新方法、新术式的介绍与探讨。
4. 疾病流行病学调查、随访评价、预后评估以及康复经验, 复杂疑难罕见病例、MDT 诊治案例的分享与析评。
5. 针对小儿外科理论与实践意义重大或分歧较多问题开展的学术争鸣与讨论, 针对学术文献中的概念、观点、方法或者存在问题的思考与评价。
6. 小儿外科相关专业的研究进展与研究成果。