

· 专题 · 儿童 I 型神经纤维瘤病相关骨科疾病的诊治 ·

I 型神经纤维瘤病伴重度脊柱侧后凸畸形的
诊治及文献复习

全文二维码

张鑫¹ 隋文渊²¹ 上海交通大学医学院附属新华医院儿童血液肿瘤科, 上海 200092; ² 上海交通大学医学院附属新华医院脊柱中心, 上海 200092

通信作者: 隋文渊, Email: suiwenyuan@hotmail.com

【摘要】 目的 探讨 I 型神经纤维瘤病伴重度脊柱侧后凸畸形的临床特征、诊疗策略及预后。**方法** 回顾性分析上海交通大学医学院附属新华医院收治的 1 例 20 岁女性 I 型神经纤维瘤病伴脊柱侧后凸畸形患者的临床资料, 结合《I 型神经纤维瘤病临床诊疗专家共识(2021 版)》的诊断标准, 总结其临床表现、影像学特征及分阶段手术治疗效果。同时, 以“neurofibromatosis type 1 AND spinal deformity”及“I 型神经纤维瘤病和脊柱侧后凸畸形”为关键词, 检索 PubMed、Web of Science 数据库及万方数据库、中国知网, 筛选 2010—2023 年符合纳入排除标准的相关文献, 归纳总结诊疗要点及预后特征。**结果** 患者为 20 岁女性, 自幼全身散布咖啡牛奶斑(≥6 处), 背部有 10 cm × 10 cm 丛状神经纤维瘤, 腋窝及腹股沟区多发皮下结节。脊柱侧后凸病程 11 年, 影像学显示 Cobb 角 145°, 伴椎体扇形变及肋骨扭曲。双下肢肌力 IV 级, 踝阵挛阳性。经过头颅-骨盆牵引(halo-gravity traction, HGT), Cobb 角为 85°, 实施后路经椎弓根截骨矫形术(pedicle subtraction osteotomy, PSO)与全椎弓根螺钉固定术, 术后脊柱在冠状面和矢状面上保持良好平衡。随访 2 年, 患者症状显著改善。共纳入 2010—2023 年公开发表的文献 5 篇进行分析, 涉及 117 例伴脊柱侧后凸畸形的 I 型神经纤维瘤病患者, 这些患者均具有丛状神经纤维瘤。脊柱筛查间隔尚未达成共识, 手术多采用后路截骨结合椎弓根固定, 而丛状神经纤维瘤常采用切除和椎板切除术。前后关节融合术对营养不良性颈椎后凸畸形的矫正效果最佳。 **结论** I 型神经纤维瘤病伴脊柱侧后凸畸形的治疗需遵循“牵引-截骨矫形-神经功能保护”的综合策略。PSO 联合全椎弓根固定能够有效矫正畸形并维持脊柱稳定性, 多学科协作与术中神经电生理监测是减少并发症的关键。**【关键词】** I 型神经纤维瘤病; 脊柱侧后凸; 矫形外科手术; 椎板切除术; 截骨术; 手术中并发症; 手术后并发症; 治疗结果**基金项目:** 国家自然科学基金(82472389、82002918)

DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-202501060-005

Diagnosis and treatment of neurofibromatosis type 1 associated with severe spinal deformity: a literature reviewZhang Xin¹, Sui Wenyan²¹ Department of Pediatric Hematology/Oncology, Affiliated Xinhua Hospital, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, Shanghai 200092, China; ² Spine Center, Affiliated Xinhua Hospital, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, Shanghai 200092, China

Correspondence author: Sui Wenyan, Email: suiwenyan@hotmail.com

【Abstract】 Objective To explore the clinical characteristics, therapeutic strategies and outcomes of children with neurofibromatosis type 1 (NF1) complicated by severe spinal deformity. **Methods** A retrospective analysis was conducted for the relevant clinical data of a 20-year-old female patient with neurofibromatosis type 1 (NF1) complicated by spinal deformity. Based upon the diagnostic criteria outlined in the Clinical Diagnosis and Treatment Expert Consensus on Neurofibromatosis Type 1 (Edition 2021), the authors summarized her clinical manifestations, imaging features and the effects of staged surgery. Additionally, literature searches were performed using PubMed, Web of Science, Wanfang Database and CNKI with keywords “neurofibromatosis type 1 AND spinal deformity” for screening the relevant literature from 2010 to 2023 that fulfilled some inclu-

sion and exclusion criteria. We summarized the key points of diagnosis and treatment as well as prognostic characteristics. **Results** She developed multiple café-au-lait spots (≥ 6) since childhood, a 10 cm \times 10 cm plexiform neurofibroma on her back and multiple subcutaneous nodules in axillary and groin areas. Spinal deformity had a duration of 11 years with a Cobb angle of 145°, accompanied by vertebral wedging and rib deformities. Muscle strength in both lower limbs was graded at IV with positive ankle clonus. After cranial-pelvic traction (Halo-gravity Traction, HGT), Cobb angle dropped to 85°, and posterior pedicle subtraction osteotomy (PSO) plus total pedicle screw fixation was performed. Postoperatively spine maintained good balance in both coronal and sagittal planes. During a 2-year follow-up, her symptoms had significantly improved. The literature analysis included five articles (2010–2023) involving 117 patients with NF1 and spinal deformity, all presenting with plexiform neurofibromas. There is still no consensus on the interval for spinal screening. Surgery commonly involves posterior osteotomy plus pedicle fixation. Resection and laminectomy are recommended for plexiform neurofibromas. Anterior and posterior spinal fusions are effective for correcting nutritional-related cervical kyphosis. **Conclusions** The treatment of NF1 complicated by spinal deformity should follow a comprehensive strategy of “traction-osteotomy-neuroprotection.” PSO plus total pedicle fixation effectively may correct deformity and maintain spinal stability while multidisciplinary collaboration and intraoperative neurophysiological monitoring are crucial to reducing complications.

【Key words】 Neurofibromatosis Type 1; Scoliosis and Kyphosis; Orthopedic Procedures; Laminectomy; Osteotomy; Intraoperative Complications; Postoperative Complications; Treatment Outcome

Fund program: National Natural Science Foundation of China (82472389 & 82002918)

DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202501060-005

I 型神经纤维瘤病 (neurofibromatosis type 1, NF1) 属于常染色体显性遗传病, 主要在儿童期发病, 10 岁以下为发病高峰期, 发病率约 1/3 000^[1]。典型临床表现为咖啡牛奶斑 (Café-au-Lait Macules, CALMs)、腋窝或腹股沟雀斑、皮肤或丛状神经纤维瘤 (plexiform neurofibroma, PN)、lisch 结节、视神经胶质瘤和骨骼畸形^[2]。30%~60% 的 NF1 患者会出现 PN, 脊柱畸形在 NF1 骨骼畸形中最常见, 发病率 2%~69%^[3]。NF1 伴脊柱侧弯具有发生早、进展迅速, 以及侧凸合并后凸、成角的发生率高等特点。一旦进展为重度脊柱畸形, 治疗将非常棘手, 术后极易出现神经损伤、内固定断裂、伤口感染、内固定外露等并发症。本文报道 1 例 NF1 伴重度脊柱畸形女性患者的临床治疗过程, 并结合文献探讨 NF1-PN 伴脊柱畸形的治疗。

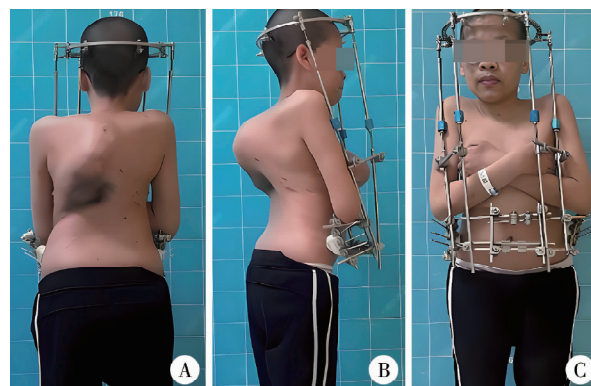
病例资料

一、本院患儿临床资料

患者女, 20 岁, 因“胸背部隆起并进行性加重 11 年”就诊。11 年前发现胸背部凸起, 双肩不等高, 全身皮肤大面积散在咖啡牛奶斑, 腋窝、腹股沟雀斑。11 年来, 背部畸形进行性加重, 2020 年 7 月突发双下肢运动功能障碍, 无法行走伴鞍区感觉障碍。2020 年 8 月于外院就诊, 行头颅骨盆牵引

术, 术后下肢肌力逐渐恢复至可自行行走。2021 年 1 月再发双下肢麻木、乏力, 进行性加重, 无法行走, 伴鞍区感觉障碍, 至本院就诊, 行头颅-骨盆环牵引调整, 后症状逐步缓解至正常行走。2021 年 5 月, 在全身麻醉下行脊柱侧后路 PSO, 术中出现一过性神经功能损伤诱发电位改变, 术后给予营养神经等对症治疗。现术后 2 年余, 神经功能状态同术前状态, 脊柱矫正效果维持满意。

患者头颅骨盆牵引状态见图 1。步态正常, 全身散在 6 个以上、直径 > 15 mm 的 CALMs, 背部局部可见大小约 10 cm \times 10 cm 的 PN, 皮肤触诊背部及腋窝、腹股沟处多发皮下结节及肿块, 质韧, 活动

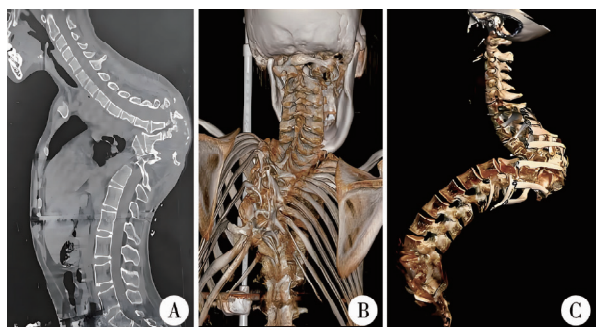


注 A: 牵引后患者背部显示, 黄色箭头指丛状神经纤维瘤; B: 牵引后侧面视图显示脊柱侧弯; C: 牵引后正面外观

图 1 I 型神经纤维瘤病患者头颅-骨盆牵引手术治疗过程照片
Fig. 1 Photos of craniopelvic traction surgical process in a child with craniopelvic neurofibromatosis type 1

度可,边界清楚,无压痛。腋窝及腹股沟区可见色素沉着。背部隆起,呈剃刀背畸形,左侧肩胛骨向后突出,双肩不等高,右肩高于左肩 2 cm,双下肢感觉无明显减退,鞍区感觉减退,肌张力增高,双下肢肌张力略增高,髂腰肌、股四头肌、胫前肌、踇长伸肌、足背肌、内收肌及外展肌力 IV 级,双侧踝阵挛阳性,双侧膝反射及踝反射亢进,双侧 Babinski 征阳性,双下肢足背动脉搏动正常、对称。

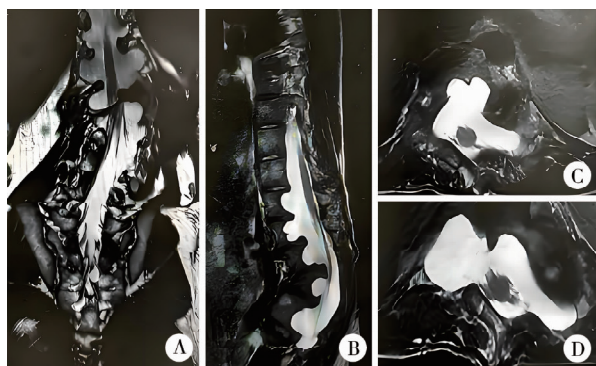
X 线检查提示:头颅环牵引状态,脊柱侧后凸畸形,冠状面失衡,肋骨细长,椎间孔扩张,肋骨细长,椎体及附件结构紊乱。CT 检查提示:脊柱侧后凸畸形,椎板部分破坏、缺如,椎体扇贝样改变,皮质骨破坏缺损,椎弓根硬化细长,椎管扩张,神经根管扩大。部分肋椎关节脱位(图 2)。MRI 检查提示:脊柱侧后凸畸形,脊膜扩大,椎管内膨出,椎板细薄,皮质骨破坏,局部缺如,椎弓根细长,神经根管扩大,椎旁有神经纤维瘤侵犯(图 3)。



注 A: I 型神经纤维瘤病患者脊柱 CT; B、C: CT 三维重建影像显示脊柱侧弯伴后凸畸形及骨质破坏

图 2 I 型神经纤维瘤病患者脊柱 CT 及三维重建

Fig. 2 CT images and 3D imaging of spine in a child with neurofibromatosis type 1



注 A、B 提示脊柱侧后凸畸形; C、D 提示脊膜扩大、椎管内膨出、椎板细薄及局部缺失,椎旁伴有神经纤维瘤侵犯

图 3 I 型神经纤维瘤病患者典型脊柱 MRI 改变

Fig. 3 Typical spinal MRI changes in a child with neurofibromatosis type 1

根据《1 型神经纤维瘤病临床诊疗专家共识(2021 版)》,NF1 主要依赖于临床诊断,国际神经

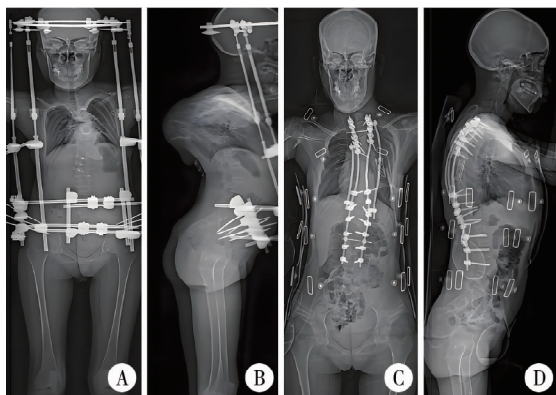
纤维瘤病诊断标准共识组(International Neurofibromatosis Diagnostic Criteria Consensus Group, I-NF-DC)对 1987 年制定的 NF1 诊断标准提出了修正建议,主要加入了基因学诊断。本例符合 I 型神经纤维瘤病临床诊断标准,且伴有脊柱侧后凸畸形,畸形的病变特点与神经纤维瘤病引起的脊柱改变完全相符。

患者入院后完善相关辅助检查(心脏超声、肺功能、心电图、心脏大血管造影、肺部 CT 等),经本院多学科会诊,排除手术绝对禁忌证,于全身麻醉下行脊柱侧后凸畸形截骨矫正术。术中在全程多模式诱发电位监护下,行双侧第 1 胸椎至第 4 腰椎椎弓根螺钉置入,并通过第 7、8 胸椎实施全脊柱切除术(vertebral column resection, VCR)及双侧固定棒矫形。术中神经监测方法包括:①双侧胫后神经诱发电位(cortical somatosensory evoked potentials, CSEP);②双侧正中神经 CSEP;③双侧鱼际肌、上腹直肌、股内收肌、股四头肌、腓窝、胫前肌、足底肌经颅电刺激运动诱发电位(从上至下排列)(transcranial electrical stimulation motor evoked potentials, TES-MEP);④直接神经电位(direct nerve electrical potentials, DNEP);⑤四个成本刺激(train of four, TOF);⑥功能性肌电图(functional electromyography, f-EMG);⑦脑电图(electroencephalography, EEG)。

患者术后 3 d 佩戴支具下地行走,神经功能检查双下肢感觉无明显减退,但鞍区感觉减退,肌张力增高。双下肢肌张力略有增加,髂腰肌、股四头肌、胫前肌、踇背伸肌、内收肌及外展肌的力量均评定为 IV 级。双侧踝阵挛阳性,双侧膝反射及踝反射亢进,双侧 Babinski 征阳性,双下肢足背动脉搏动正常、对称,与术前一致。术后 1 周复查 X 线片冠状面及矢状面均获得满意矫形效果,外观明显改善(图 4)。考虑到 PN 持续对脊柱椎体造成压迫,远期内固定失败的风险较高,故在手术中进行了大量自体及异体骨植骨,并采用卫星棒技术进行截骨稳定。术后随访两年余,临床效果满意。

二、文献检索情况

检索中国知网、万方医学网、PubMed、Web of Science 等数据库。中文检索词为 I 型神经纤维瘤病和脊柱侧后凸畸形,英文检索词为 neurofibromatosis type 1 AND spinal deformity 或 NF1 AND scoliosis。检索日期为 2010 年 1 月 1 日至 2023 年 12 月 31 日。文献纳入标准:①关于 I 型神经纤维瘤病和脊柱侧后凸畸形的个案报道或病例报道;②年龄小于 18 岁。排除标准:仅在文章摘要描述、信息缺失过



注 A: I 型神经纤维瘤病患者术前 X 线正位片, 显示脊柱侧弯情况; B: 术前侧位片, 可观察脊柱后凸及整体形态; C、D: 术后正位和侧位影像, 脊柱外观得到显著矫正, 内固定装置位置良好

图 4 I 型神经纤维瘤病患者术前与术后 X 线影像对比

Fig. 4 Comparison of preoperative and postoperative X-ray imaging in a child with neurofibromatosis type 1

多或笼统描述病例数而无具体临床资料的文献。

共纳入 5 篇符合纳排标准的文献, 报道 117 例 NF1-PN 伴脊柱侧后凸畸形患者。脊柱筛查间隔无共识。丛状神经纤维瘤最常采用切除和椎板切除术治疗。丝裂原活化蛋白激酶激酶 (mitogen-activated protein kinase kinase, MEK) 抑制剂对缩小肿瘤效果有限。雷帕霉素和沙利度胺能够减少肿瘤体积, 但其不良反应较 MEK 抑制剂更严重。前后关节融合术对营养不良性颈椎后凸畸形的矫正效果最佳 (表 1)。

讨 论

NF1 是一种由 17q 染色体上 *NF1* 基因突变引起的多系统疾病, 其编码的神经纤维蛋白通过调控 RAS-MAPK 通路参与细胞分化与生长抑制, 突变可导致神经、骨骼及软组织病变^[9]。骨骼系统受累表现为脊柱畸形 (10%~20%)、先天性胫骨弯曲及肢体过度生长等, 其中脊柱侧凸最为常见, 约 2% 的脊柱侧凸患者合并 NF1^[9-11]。根据椎体结构特征, NF1 脊柱侧凸分为营养不良性 (椎体扇形变、肋骨

铅笔样改变) 和非营养不良性, 前者具有进展快 (年 Cobb 角增加达 23°)、手术风险高的特点^[9,12]。

研究表明, 75% 的 NF1 患者存在脊柱后凸, 伴严重椎体扇贝样改变者年进展速度显著高于无此特征者 (23°比 7°)^[12]。即使行内固定融合术, 椎体半脱位、椎间盘楔形变及外周骨骼营养不良仍可导致术后畸形进展, 侧后凸 >50°或累及 ≥3 个椎体的角状后凸畸形平均进展达 38°^[3]。非营养不良性患者治疗原则与特发性脊柱侧凸相似 (支具治疗阈值 20°~35°, 手术阈值 >35°), 而营养不良性患者因支具控制率 <20%, 即使 Cobb 角在 20°也需要手术干预^[13]。对于 Cobb 角 >50°的重度畸形, 前后路联合融合可使假关节发生率从单纯后路的 63% 降至 20%, 但需警惕后凸进展引发肋骨头突入椎管导致截瘫的风险^[14]。

本例为典型重度营养不良性脊柱侧后凸畸形, 椎管内外瘤体侵袭与椎体广泛破坏加速了畸形进展。针对此类高难度手术, 主要目的在于阻止畸形进展, 获得满意的冠状面和矢状面平衡, 缩短手术时间, 减少异体输血, 降低神经并发症的发生率。本中心采用分阶段治疗策略: 一期头颅骨盆环牵引 (halo-pelvic traction, HPT) 通过菱形分布 4 枚半钉 (间距 >3 cm) 联合每日 ≤4 mm 的间歇牵引, 使胸廓容积增加、降低 Cobb 角, 同时采用分散肋骨螺钉分布策略以减少牵引相关并发症; 二期 O-arm 导航辅助置钉 (准确率 98.6%)、次顶椎区域截骨 (第 10 胸椎节段 35°楔形截骨) 及多模式神经监护, 进一步减少神经并发症的发生, 自体血回输联合使用氨甲环酸使术中出血量降至 1 800 mL (较传统术式减少 40%)。术后 6 个月 CT 复查显示截骨区骨融合率达 91.3%, 证实骨形态发生蛋白 2 (bone morphogenetic protein 2, BMP-2) 强化植骨的有效性。

近年来, MEK 抑制剂 Selumetinib 为 NF1 合并 PN 的治疗提供了新方向。该药物通过抑制 RAS-MAPK

表 1 2010—2023 年文献报道丛状神经纤维瘤伴脊柱侧弯患儿病例资料

Table 1 Case records of children with plexiform neurofibromas associated with scoliosis reported since 2010 - 2023

第一作者	报道时间	累及部位	脊柱侧弯及发现例数	治疗方案
Suresh 等 ^[4]	2018	颈椎	11 例脊柱侧弯	6 例接受了椎板切除术以切除神经纤维瘤
Habeshian 等 ^[5]	2017	肿瘤沿整个胸椎分布	双胞胎, 1 例出现脊柱侧弯	1 例接受了头环牵引和系列石膏固定治疗脊柱侧弯
Hu 等 ^[6]	2016	椎体或椎间盘及其周围区域	54 例脊柱侧弯	未报道
Nguyen 等 ^[7]	2015	脊柱脊髓病变	97 例患者中 50 例有脊柱侧弯	椎板切除术、融合
杨阳等 ^[8]	2019	椎旁	1 例脊柱侧弯	采用一期单纯后路侧后凸矫正、内固定 (第 3 胸椎至第 1 腰椎)、植骨融合术

通路,能够显著缩小 PN 的体积,在 SPRINT 试验中,约 67% 的患者肿瘤缩小 $\geq 20\%$ 。此外, Selumetinib 可能通过上调 Runx2 的表达来改善骨代谢^[15]。本中心研究显示,中国儿童患者使用 Selumetinib (25 mg/m², 每日 2 次) 后约 75% 的患者目标瘤体体积缩小,疼痛与功能评分显著改善,3 级以上不良事件的发生率仅 6.3%,未发生与药物相关的严重不良反应 (severe adverse reactions, SAE),与 SPRINT 试验数据一致^[16]。有研究评估了 MEK 抑制剂 Selumetinib 对 NF1 患者脊柱神经纤维瘤 (Spinal neurofibromas, SNF) 的疗效,结果显示 18 例患者在影像学上 SNF 负担有所改善,5 例保持稳定,未出现病情恶化。Selumetinib 可能通过预防脊髓压迫的加重,从而减少部分患者对手术的需求,特别是对于无法手术的患者具有潜在益处^[17]。

基于现有证据,我们提出阶梯式干预路径: ① Cobb 角 $< 30^\circ$ 者采用 Selumetinib 联合 3D 打印动态支具; ② Cobb 角 $30^\circ \sim 50^\circ$ 者行短节段选择性融合; ③ Cobb 角 $> 50^\circ$ 者采取 360° 融合联合 BMP 植骨。

利益冲突 所有作者声明不存在利益冲突

作者贡献声明 隋文渊负责论文设计;隋文渊、张鑫负责数据收集、文献检索、研究结果分析与讨论、论文撰写及全文知识性内容的审读与修正

参 考 文 献

- [1] Lee TSJ, Chopra M, Kim RH, et al. Incidence and prevalence of neurofibromatosis type 1 and 2: a systematic review and meta-analysis[J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2023, 18 (1): 292. DOI: 10.1186/s13023-023-02911-2.
- [2] Zhu BY, Zheng TT, Wang W, et al. Genotype-phenotype correlations of neurofibromatosis type 1: a cross-sectional study from a large Chinese cohort[J]. *J Neurol*, 2024, 271 (4): 1893-1900. DOI: 10.1007/s00415-023-12127-w.
- [3] Toro G, Santoro C, Ambrosio D, et al. Natural history of scoliosis in children with NF1: an observation study[J]. *Healthcare (Basel)*, 2021, 9 (7): 881. DOI: 10.3390/healthcare9070881.
- [4] Suresh KV, Xu AL, Groves ML, et al. Spinal screening, malignancy, medical therapy, and surgical correction of deformity in pediatric patients with neurofibromatosis type 1: a systematic review[J]. *J Pediatr Orthop B*, 2022, 31 (6): 572-582. DOI: 10.1097/BPB.0000000000000961.
- [5] Habeshian K, Saadeh-Haddad R, DeKlotz C. Plexiform neurofibromas in twins with neurofibromatosis type 1[J]. *J Am Acad Dermatol*, 2017, 76 (6, Supplement 1): AB200. DOI: 10.1016/j.jaad.2017.04.779.
- [6] Hu ZS, Liu Z, Qiu Y, et al. Morphological differences in the vertebrae of scoliosis secondary to neurofibromatosis type 1 with and without paraspinal neurofibromas[J]. *Spine (Phila Pa 1976)*, 2016, 41 (7): 598-602. DOI: 10.1097/BRS.0000000000001455.
- [7] Nguyen R, Dombi E, Akshintala S, et al. Characterization of spinal findings in children and adults with neurofibromatosis type 1 enrolled in a natural history study using magnetic resonance imaging[J]. *J Neurooncol*, 2015, 121 (1): 209-215. DOI: 10.1007/s11060-014-1629-5.
- [8] 杨阳, 王升儒, 林莞锋, 等. 一期单纯后路矫形融合治疗 I 型神经纤维瘤病伴营养不良型脊柱侧后凸 1 例报道[J]. *中华骨与关节外科杂志*, 2019, 12 (4): 298-303. DOI: 10.3969/j.issn.2095-9958.2019.04.013.
Yang Y, Wang SR, Lin WF, et al. One-stage posterior-only approach for dystrophic scoliosis secondary to neurofibromatosis type I[J]. *Chin J Bone Joint Surg*, 2019, 12 (4): 298-303. DOI: 10.3969/j.issn.2095-9958.2019.04.013.
- [9] Tamura R. Current understanding of neurofibromatosis type 1, 2, and schwannomatosis[J]. *Int J Mol Sci*, 2021, 22 (11): 5850. DOI: 10.3390/ijms22115850.
- [10] 祁新禹, 张学军, 白云松, 等. 凸侧短段固定凹侧生长棒技术治疗小儿神经纤维瘤病脊柱侧弯[J]. *临床小儿外科杂志*, 2015, 14 (4): 271-274. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2015.04.005.
Qi XY, Zhang XJ, Bai YS, et al. Treating scoliosis caused by neurofibromatosis with brief fixing on convex side combined with growing rod on concave side[J]. *J Clin Ped Sur*, 2015, 14 (4): 271-274. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2015.04.005.
- [11] Mao SH, Li S, Ma YY, et al. How to rectify the convex coronal imbalance in patients with unstable dystrophic scoliosis secondary to type I neurofibromatosis: experience from a case series[J]. *BMC Musculoskelet Disord*, 2022, 23 (1): 368. DOI: 10.1186/s12891-022-05321-w.
- [12] Tsirikos AI, Dhokia R, Wordie S. Rotatory dislocation of the spine in dystrophic kyphoscoliosis secondary to neurofibromatosis type 1[J]. *J Cent Nerv Syst Dis*, 2018, 10: 1179573518819484. DOI: 10.1177/1179573518819484.
- [13] Moodley M, Lopez KR. Neurofibromatosis type 1-an update[J]. *Semin Pediatr Neurol*, 2024, 52: 101172. DOI: 10.1016/j.spen.2024.101172.
- [14] Shao XX, Huang ZF, Yang JF, et al. Efficacy and safety for combination of t-EMG with O-arm assisted pedicle screw placement in neurofibromatosis type I scoliosis surgery[J]. *J Orthop Surg Res*, 2021, 16 (1): 731. DOI: 10.1186/s13018-021-02882-9.
- [15] Park BJ, Hyun SJ, Wui SH, et al. Surgical outcomes and complications following all posterior approach for spinal deformity associated with neurofibromatosis type-1[J]. *J Korean Neurosurg Soc*, 2020, 63 (6): 738-746. DOI: 10.3340/jkns.2019.0218.
- [16] Wang ZC, Zhang X, Li CY, et al. Safety, pharmacokinetics and efficacy of selumetinib in Chinese adult and paediatric patients with neurofibromatosis type 1 and inoperable plexiform neurofibromas: the primary analysis of a phase 1 open-label study[J]. *Clin Transl Med*, 2024, 14 (3): e1589. DOI: 10.1002/ctm2.1589.
- [17] Jackson S, Baker EH, Gross AM, et al. The MEK inhibitor selumetinib reduces spinal neurofibroma burden in patients with NF1 and plexiform neurofibromas[J]. *Neurooncol Adv*, 2020, 2 (1): vdaa095. DOI: 10.1093/naajnl/vdaa095.

(收稿日期: 2025-02-24)

本文引用格式: 张鑫, 隋文渊. I 型神经纤维瘤病伴重度脊柱侧后凸畸形的诊治及文献复习[J]. *临床小儿外科杂志*, 2025, 24 (4): 326-330. DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-202501060-005.

Citing this article as: Zhang X, Sui WY. Diagnosis and treatment of neurofibromatosis type 1 associated with severe spinal deformity: a literature review[J]. *J Clin Ped Sur*, 2025, 24 (4): 326-330. DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-202501060-005.