

·病例报告·

椎体发育不良型 Ehlers-Danlos 综合征
一例报告及文献复习

全文二维码 开放科学码

乔飞¹ 蒋飞¹ 孙琳² 孙保胜²

【中图分类号】 R726.8

Ehler-Danlos 综合征 (Ehlers-Danlos syndrome, EDS) 是一种罕见的遗传性疾病, 该病发病率低, 为 1/560 000 ~ 1/5 000^[1]。丹麦的皮肤科医生 Ehlers 和法国的 Danlos 医生分别于 1901 年和 1908 年报道了该疾病, 主要表现为全身皮肤及结缔组织弹性过度增加。EDS 患者会出现运动发育迟缓、运动能力差、步态异常等运动障碍表现, 其中弹性皮肤过度、关节活动度异常增高及反复血肿被称为 EDS 三联征^[2,3]。本文报道 1 例椎体发育不良型 EDS (Spondylodysplastic EDS, spEDS) 病例, 并进行文献复习。

一、病例资料

患儿女, 7 岁, 因“患儿家长发现双下肢及脊柱发育异常伴运动发育迟缓 6 年半”入院, 于 2012 年 8 月 20 日到大连市儿童医院骨科门诊就诊, 首次发现右髋关节脱位 (图 1A)。患儿出生后运动发育比同龄儿童明显迟缓, 精神发育基本正常。无特殊既往史。系头胎头产, 孕期检查未发现异常, 孕 39 周, 顺产, 出生体重 3.26 kg。运动发育史: 患儿 5.5 月龄学会抬头, 8 月龄学会坐, 12 月龄学会爬, 17 月龄学会站立, 28 月龄学会扶物行走, 35 月龄学会独立行走。现 7 岁, 呈摇摆步态, 不能慢跑。父母非近亲结婚, 家族系 3 代无类似疾病史。查体神志清楚, 两眼距略宽, 鼻背宽平, 皮肤柔软略松弛, 腕、踝关节活动度较同龄儿童明显增大, 拇指可被动过度背伸 (图 2A); 双肺部呼吸音清, 对称, 心音有力, 无杂音, 腹部无压痛, 肋下未触及肝、脾。四肢肌力减弱, 四肢肌张力减低, 四肢无触痛, 肢体诸关节活动度增大, 右髋关节 Ortolani 征 (+), Trendelenberg 试验 (+), 左髋关节 Ortolani 征 (-), Trendelenberg 试验 (-)。患儿呈摇摆步态。脊柱侧凸畸形, 双肩不平衡, Adam 试验 (+), 右侧胸背部和左侧腰背部高于对侧, 呈剃刀背畸形 (图 2B, 图 2C)。巴氏征、克氏征等病理反射 (-)。胸廓轻度畸形, 胸骨下端凹陷, 凹陷深度约 1.0 cm (图 2D)。

X 线片提示右髋关节脱位, 左髋关节发育不良 (图 1B)。脊柱胸段以 T8 为中心右侧凸, 腰椎以 L2 为中心左侧凸, 不

同椎体位置分别为 Cobb's 角 36° (T6-T11)、58° (T11-L4), 腰椎右侧凸, 矢状面 T11-L2 呈后凸畸形, Cobb's 角 20°, 总体躯干平衡尚可, T1-CSVL (T1 椎体中点至骶中线距离) 1 cm, 脊柱 X 线正位片可见 L3, L4 有椎体旋转的表现。

范德瑞尔遗传学分析结果提示 *B3GALT6* 基因 (NM_080605.3) 杂合突变: ① *B3GALT6* 基因 c. 92_154del63 杂合突变, 父源; ② *B3GALT6* 基因 c. 749 > (p. A250V) 杂合突变, 母源。诊断: 椎体发育不良型 EDS (早衰 EDS2 型)。患儿于 2012 年 8 月诊断为右髋关节脱位, 左侧髋关节半脱位, 行右髋关节闭合复位 + 蛙式支具外固定术, 术后恢复不佳 (图 1A, 图 1B)。分别于 2017 年 3 月、2017 年 12 月行右侧髋关节和左侧髋关节切开复位 + 骨盆 Salter 截骨 + 石膏固定, 两次术中见双侧股骨头发育膨大, 髋骨骨质疏松且髋骨厚度较正常患儿薄, 关节囊松弛且较薄 (与发育性髋关节脱位比较), 术后双侧髋关节复位良好 (图 3A, 图 3B, 图 3C)。

患儿为早发型脊柱侧凸, 采用 Mehta 系列石膏矫形 5 次, 以控制脊柱侧弯的进展, 改善呼吸、心脏和其他脏器的功能, 减少脊柱侧弯和手术治疗对其生长发育的影响, 目前采用支具维持脊柱矫形效果 (图 4A, 图 4B, 图 4C)。

二、Ehlers-Danlos 综合征分型及诊断标准

(一) Ehlers-Danlos 综合征分型

男性 Ehlers-Danlos 综合征 (Ehlers-Danlos Syndrome, EDS) 发病率高于女性, 常有家族遗传史。本病的发病与胶原蛋白的合成、代谢有关, 胶原蛋白对稳定组织细胞结构和发挥功能的意义较大^[4,5]。根据缺失蛋白亚型不同, McKusick (1972) 分类法认为 EDS 至少可以分为 11 型, 其中 I 型、II 型、III 型、IV 型、VIII 型、XI 型为常染色体显性遗传; IV 型



图 1 A: 患儿 6 个月时骨盆正位 X 线片, 诊断右髋关节脱位; B: 患儿 3 岁时骨盆正位 X 线片, 诊断右髋关节脱位, 左髋关节发育不良

Fig. 1 A: AP X-ray of pelvis shows dislocation of right hip in 6-month-old; B: AP X-ray of pelvis shows dislocation of right hip and dysplasia of left hip in 3-year old

DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2020.11.018

作者单位: 1. 大连医科大学附属大连市儿童医院小儿骨科 (辽宁省大连市, 116012); 2. 首都医科大学附属北京儿童医院骨科 (北京市, 100045)

通信作者: 孙琳, Email: marksunhk@126.com

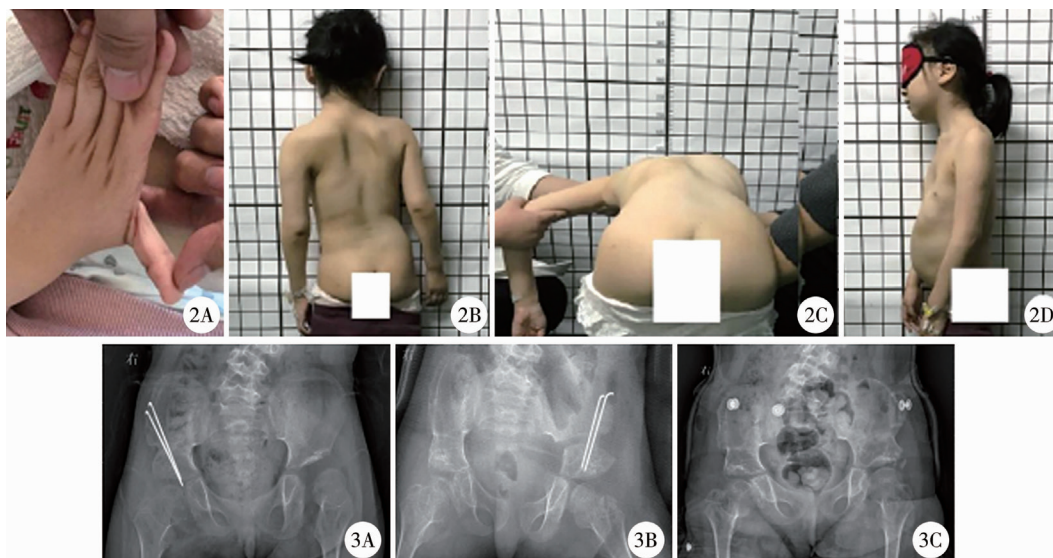


图 2 患儿外观照片 2A:患儿小关节活动度明显增大;2B:背侧外观照,脊柱侧凸畸形,双肩不对称;2C:Adam 试验(+);2D:患儿漏斗胸畸形,表现为胸骨下端凹陷 图 3 患儿影像学检查图片 3A:患儿 5 岁 1 个月时骨盆正位 X 线片,右髋关节行切开复位+Salter 截骨术后,髋臼覆盖良好,可见干骺端扩张、股骨头骨骺发育不良;2B:患儿 5 岁 10 个月时骨盆正位 X 线片,行左髋关节切开复位+Salter 截骨术,左髋关节复位良好;2C:患儿 6 岁 9 个月时骨盆正位 X 线片,双侧截骨愈合,取出克氏针后,双侧髋关节复位好

Fig. 2 2A:Joint hypermobility in small joints; 2B:Scoliosis deformity and asymmetry of shoulders; 2C:Adam test (+); 2D:funnel chest deformity Fig. 3 3A:the postoperative AP X-ray of right hip in 5-year old and 1-month old; 3B:the postoperative AP X-ray of left hip in 5-year old and 10-month old; 3C:AP X-ray of hip show concentric reduction in both sides

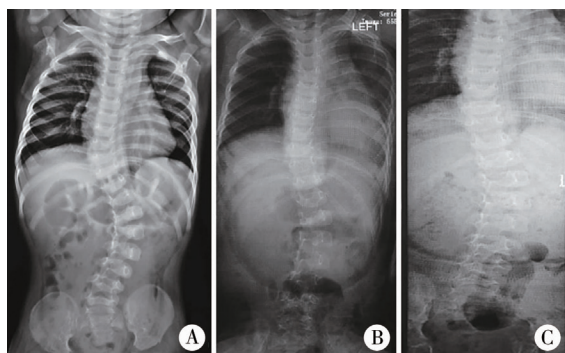


图 4 患儿 5 岁 10 个月时,诊断为椎体发育不良型 Ehlers-Danlos 综合征 A:采用 Mehta 方法石膏矫形之前的脊柱全长正位 X 线片 Cobb's 角分别为 36°(T6-T11),58°(T11-L4);B:第二次石膏矫形后脊柱全长正位 X 线片效果 Cobb's 角 16°(T6-T11),28°(T11-L4);C:第五次石膏矫形后脊柱全长正位 X 线片效果 Cobb's 角 20°(T6-T11),36°(T11-L4)

Fig. 4 Diagnosed spEDS in 5-year old and 10-month old. 4A: AP X-ray of spine before Mehta cast Cobb's angle 36°(T6-T11), 58°(T11-L4); 4B: AP X-ray of spine after 2nd Mehta cast Cobb's angle 16°(T6-T11), 28°(T11-L4); 4C: AP X-ray of spine after 5th Mehta cast Cobb's angle 20°(T6-T11), 36°(T11-L4).

(部分)、VI型、VII型、X型为常染色体隐性遗传;VIX型为X连锁隐性遗传^[6]。根据临床差异可以区分出 6 种临床亚型及诊断标准(表 1),包括:①经典型;②关节肌肉活动异常增高型;③血管型;④脊柱后凸型;⑤关节松弛型;⑥皮肤脆弱型^[2,7]。2017 年 Malfait 等结合临床及分子学机制,又将 EDS 分为 13 个亚型(表 2)^[8]。

椎体发育不良型 EDS(spondylodysplastic EDS, spEDS),

曾被称为早衰型、早衰 2 型、椎体畸形型 EDS,为常染色体隐性遗传。该分型目前已明确的基因异常包括:*B4GALT7*^[9,10]、*B3GALT6*^[10,11]、*SLC39A13*^[10,12]。其中 *B4GALT7*、*B3GALT6* 基因可导致糖胺聚糖 β -1,4 半乳糖基转移酶-7、 β -1,4 半乳糖基转移酶-6 合成异常(disorders of glycosaminoglycan biosynthesis);*SLC39A13* 基因由于补体途径紊乱(disorder of complement pathway)导致锌指蛋白 13(ZIP13)合成异常。

(二)诊断标准

1. spEDS 的主要诊断标准:①身材矮小(儿童期);②肌张力减低(可以是严重的先天发病也可以是轻微后期发病);③肢体弯曲畸形。次要诊断标准:①皮肤松弛、柔软、面困感;②扁平足;③运动发育迟缓;④骨质疏松;⑤认知发育迟缓^[8]。

2. spEDS 最少诊断条件包括:身材矮小(儿童期)或肌张力减低(可以是严重的先天发病也可以是轻微后期发病)+特殊影像学至少 3 个次要临床标准,但是最终确定诊断还要靠基因学检测,包括 *B4GALT7*、*B3GALT6*、*SLC39A13* 基因的异常表达。

本例患者符合临床诊断标准,包括肌张力减低+特殊影像学表象(扁平椎、椎体前喙、短髂骨、小转子突出、髋臼发育不良、干骺端扩张、股骨头骨骺发育不良、肘关节错乱、桡骨头脱位、长骨弯曲、骨质疏松症、多发骨折、颅缝早闭和尺桡骨融合)+次要临床标准(脊柱后凸畸形,关节松弛伴脱位,骨质疏松)+*B3GALT6* 基因学诊断。spEDS 为常染色体隐性遗传,该患儿的 *B3GALT6* 基因是由父源 c. 92_154del63

和母亲 c.749C>T(p. A250V) 杂合突变导致的基因异常,患儿的父母均未发病。

(三) 鉴别诊断

1. 马凡综合征 又名蜘蛛指(趾)综合征,是由原纤维蛋白-1(FBN-1)编码基因突变所致,FBN-1 是广泛分散的具有多种功能的细胞外基质成分,由于基因突变改变了这种细胞外基质成分而发生多个器官、系统的异常。主要临床表现:身材高瘦,四肢细长,手指和脚趾细长,呈蜘蛛脚样外观,由于晶状体结缔组织无力,出现晶状体脱垂、异位等,会导致高度近视和白内障;主要出现大动脉中层弹力纤维发育不良,主动脉或腹主动脉扩张,形成主动脉瘤或腹主动脉瘤^[13]。

2. Leys-Dietz 综合征(LDS) 主要表现为血管病变、骨骼异常、头颅面部及皮肤的症状为主。一型 LDS 主要临床表现包括:颅缝早闭、小脑扁桃体下疝(Chiari 畸形)、马蹄内翻足畸形、动脉导管未闭、动脉根部的动脉瘤和剥离。二型 LDS 表现与 EDS 相似,为皮肤易破损、天鹅绒样皮肤、皮肤营养不良性瘢痕、子宫破裂和周围动脉血管瘤或剥离。LDS 的平均病死年龄为 26 岁。发生的 *TGFBR1* 和 *TGFBR2* 基因突变为常染色体显性遗传。LDS 第三型与血管和骨关节炎有关,会伴有血管症状及骨关节炎。LDS 第四型与血管、骨骼和皮肤有关,1% LDS 患者属于此型^[14]。

3. Cutis laxa 综合征(CLS) 病因为皮肤弹性纤维网的缺失或分裂,主要表现为皮肤过度伸展,但是皮肤并不存在脆性增加或者愈合异常,但会伴有肺、心血管、消化道的异常。CLS 的具体类型包括常染色体显性对应 *ELN* 基因、常染色体隐性对应 *fibulin-4* 基因、*fibulin-5* 基因、*ATP6V0A2* 基因和 *PY-CRI* 基因和 X 染色体遗传对应 *ATP7A* 基因三类^[15-17]。

讨论 EDS 影响全身多个系统、症状多样,治疗非常困难,需要多学科联合治疗。EDS 治疗以对症治疗为主,平时注意保护,避免剧烈运动及意外伤害。物理治疗有利于存在肌张力减低和运动障碍的患者,游泳等非负重锻炼也可以考虑。必要的支具、颈托、夹板、热疗等可以改善患者生活质量,提高活动能力。要尽量坚持对症治疗,延迟手术时间^[18]。非甾体抗炎药物赛来昔布是比较安全的,但是效果一般,阿片类药物具有良好的效果^[19]。除血管型可因为血管或消化道破裂出血、气胸或者血气胸、产妇出现子宫破裂等危及生命外,其余类型预后良好^[22-22]。

系列石膏矫正能够很好地控制脊柱侧凸进展,延迟手术时间,为手术创造更好的条件。Risser^[23]最早报道三点加压原理的系列石膏治疗脊柱侧凸,Mehta^[24]进一步改良了此方法。有研究报道了先天性脊柱侧凸患者经过系列石膏,有效控制了 Cobb 角的增加,脊柱长度持续增长^[25,26]。行连续石膏治疗的早发性脊柱侧凸患儿可以纠正 Cobb 角,对于大年龄及侧弯严重的患儿虽无法达到治愈的效果,但可以延缓手术时间,降低手术风险及难度,并改善发育^[27]。对于 spEDS 患者应用石膏矫正治疗的报道较少。本病例患儿的脊柱侧弯采用了 Mehta 系列石膏矫正,采用 Mehta 方法行石膏矫正之前脊柱正位 Cobb's 角 36°(T6-T11),58°(T11-L4);第二次

石膏矫正后效果 Cobb's 角 16°(T6-T11),28°(T11-L4);第五次石膏矫正后效果 Cobb's 角 20°(T6-T11),36°(T11-L4)。通过石膏矫正控制侧弯进展,为其生长发育提供更多的时间,同时推迟手术时间。

薛旭红报道 1 例 VI 型 EDS(脊柱后侧凸型 EDS)行后路矫正内固定脊柱融合术,融合节段为 T10-L5,术后疼痛缓解,畸形得到满意矫正,重建了矢状面平衡^[28]。Babenhorst 等^[29]报道了 6 例行脊柱后路矫正固定的脊柱侧后凸型 EDS,2 例出现切口感染,1 例出现腹腔出血导致死亡,1 例因内固定失败多次手术。不建议患有 EDS 的患者行前路手术,因为可能造成大血管破裂等严重并发症^[30]。

Salter 截骨术自 1961 年 Salter 医生设计并应用于临床以来,在临床中应用广泛^[31]。该术式是通过以耻骨联合为铰链进行的髋骨完全性截骨,以改变髋臼的方向,达到增加髋臼对股骨头覆盖包容的目的,髋臼的形态与结构并不发生改变,由于截骨后骨盆不稳,所以需要内固定来达到稳定的目的。Dega 截骨术和 Pemberton 截骨术也是髋脱位的常用术式。与 Salter 截骨不同,后两种术式均不同程度地改变了髋臼的形态和容积。对于 spEDS 患儿,由于骨质发育差,改变髋臼形态会造成头臼的进一步不匹配,并发症要比 Salter 截骨更容易出现。双侧同时行骨盆截骨可能导致骨盆环不稳定及内固定失败。李海冰等^[32]采用分期 Salter 截骨术治疗儿童双侧发育性髋关节脱位,获得了较好的髋关节功能和影像学结果。孙庆增等^[33]认为,双侧同时行 Salter 骨盆截骨与分次 Salter 骨盆截骨远期疗效相似,对治疗发育性双侧髋脱位安全有效。本患儿通过分期行 Salter 骨盆截骨术,术后随访 2 年髋臼指数、股骨头覆盖率、双下肢力线均获得满意效果。

总之,了解 EDS 三联征和临床分型可以更好地指导临床诊断和治疗,但是该疾病各亚型的临床表现交错,很难根据临床表现确定亚型,需要结合基因诊断确诊。目前尚无治愈 EDS 的方法,需要多学科联合对症治疗。对于需要手术的患者,宜尽量推迟手术的时间。此外,为了避免严重出血等危险并发症的发生,术前心血管评估也很重要。

参考文献

- 1 Parapia LA, Jackson C. Ehlers-Danlos syndrome-a historical review[J]. British Journal of Haematology, 2008, 141(1): 32-35. DOI:10.1111/j.1365-2141.2008.06994.x.
- 2 Beighton P, Paepe AD, Steinmann B, et al. Ehlers-Danlos syndromes: Revised nosology, Villefranche, 1997[J]. American Journal of Medical Genetics Part A, 1998, 77(1): 31-37. DOI:10.1002/(sici)1096-8628(19980428)77:1<31::aid-ajmg8>3.0.co;2-o.
- 3 Savasta S, Merli P, Ruggieri M, et al. Ehlers-Danlos syndrome and neurological features: a review[J]. Childs Nervous System Chns Official Journal of the International Society

- for Pediatric Neurosurgery, 2011, 27(3):365-371. DOI:10.1007/s00381-010-1256-1.
- 4 De Paepe A, Malfait F. The Ehlers-Danlos syndrome, a disorder with many faces[J]. *Clinical Genetics*, 2012, 82(1):1-11. DOI:10.1111/j.1399-0004.2012.01858.x.
 - 5 Mitchell AL, Schwarze U, Jennings JF, et al. Molecular mechanisms of classical Ehlers - Danlos syndrome (EDS) [J]. *Human Mutation*, 2009, 30(6):995-1002. DOI:10.1002/humu.21000.
 - 6 McKusick VA. The Ehlers-Danlos syndrome[M]. *Heritable disorders of Connective tissue*, 4th Edition, St. Louis: Mosby, 1972:292-371.
 - 7 Beighton P, de Paepe A, Danks D, et al. International nosology of heritable disorders of connective tissue, Berlin, 1986 [J]. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 1988, 29(3):581-594. DOI:10.1002/ajmg.1320290316.
 - 8 Malfait F, Francomano C, Byers P, et al. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes[J]. *American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetics*, 2017, 175(1):8. DOI:10.1002/ajmg.c.31552.
 - 9 Faiyazulhaque M, Zaidi S, Alali M, et al. A novel missense mutation in the galactosyltransferase-I (B4GALT7) gene in a family exhibiting facioskeletal anomalies and Ehlers-Danlos syndrome resembling the progeroid type[J]. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 2010, 128A(1):39-45. DOI:10.1002/ajmg.a.30005.
 - 10 Ritelli M, Dordoni C, Cinquina V, et al. Expanding the clinical and mutational spectrum of B4GALT7-spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome[J]. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2017, 12(1):153. DOI:10.1186/s13023-017-0704-3.
 - 11 Fransiska M, Ariana K, Tim VD, et al. Defective initiation of glycosaminoglycan synthesis due to B3GALT6 mutations causes a pleiotropic Ehlers-Danlos-syndrome-like connective tissue disorder[J]. *American Journal of Human Genetics*, 2013, 92(6):935-945. DOI:10.1016/j.ajhg.2013.04.016.
 - 12 Bin BH, Fukada T, Hosaka T, et al. Biochemical characterization of human ZIP13 protein: a homo-dimerized zinc transporter involved in the spondylocheiro dysplastic Ehlers-Danlos syndrome[J]. *Journal of Biological Chemistry*, 2011, 286(46):40255-40265. DOI:10.1074/jbc.M111.256784.
 - 13 卢新平. 马凡氏综合征 8 例分析[J]. *中国误诊学杂志*, 2008, 8(30):7520-7521. DOI:10.3969/j.issn.1009-6647.2008.30.220.
Lu XP. Analysis of 8 cases of Marfan's syndrome[J]. *Chin J Misdiag*, 2008, 8(30):7520-7521. DOI:10.3969/j.issn.1009-6647.2008.30.220.
 - 14 Loeys BL, Schwarze L, Holm T. Aneurysm syndromes caused by mutations in the TGF-beta receptor[J]. *Journal of Vascular Surgery*, 2006, 44(6):1374-1375. DOI:10.1016/j.jvs.2006.10.011.
 - 15 Huchtagowder V, Sausgruber N, Kim KH, et al. Fibulin-4: A novel gene for an autosomal recessive cutis laxa syndrome [J]. *American Journal of Human Genetics*, 2006, 78(6):1075-1080. DOI:10.1086/504304.
 - 16 Kornak U, Reynders E, Dimopoulou A, et al. Impaired glycosylation and cutis laxa caused by mutations in the vesicular H⁺-ATPase subunit ATP6V0A2[J]. *Nature Genetics*, 2008, 40(1):32-34. DOI:10.1038/ng.2007.45.
 - 17 Mohamed M, Kouwenberg D, Gardeitchik T, et al. Metabolic cutis laxa syndromes [J]. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 2011, 34(4):907-916. DOI:10.1007/s10545-011-9305-9.
 - 18 王景明, 赵永飞. Ehlers-Danlos 综合征的诊断与治疗新进展[J]. *疑难病杂志*, 2016, 15(6):655-659. DOI:10.3969/j.issn.1671-6450.2016.06.029.
Wang JM, Zhao YF. Recent advances in the diagnosis and treatment of Ehlers-Danlos syndrome[J]. *Chin J Diffic and Compl Cas*, 2016, 15(6):655-659. DOI:10.3969/j.issn.1671-6450.2016.06.029.
 - 19 Arthur K, Caldwell K, Forehand S, et al. Pain control methods in use and perceived effectiveness by patients with Ehlers-Danlos syndrome: a descriptive study [J]. *Disability and Rehabilitation*, 2015, 38(11):1-12. DOI:10.3109/09638288.2015.1092175.
 - 20 江贤萍, 韩春锡, 陈盼盼, 等. Ehlers-Danlos 综合征 1 例 [J]. *临床皮肤科杂志*, 2013, 42(3):179-180. DOI:10.3969/j.issn.1000-4963.2013.03.019.
Jiang XP, Han CX, Chen PP, et al. One case report of Ehlers-Danlos syndrome [J]. *J Clin Dermatol*, 2013, 42(3):179-180. DOI:10.3969/j.issn.1000-4963.2013.03.019.
 - 21 Castori M. Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type: an underdiagnosed hereditary connective tissue disorder with mucocutaneous, articular, and systemic manifestations [J]. *ISRN Dermatol*, 2016, 2012(7):751768. DOI:10.5402/2012/751768.
 - 22 Casey MC, Robertson I, Waters PS, et al. Non-operative management of diverticular perforation in a patient with suspected Ehlers-Danlos syndrome [J]. *International Journal of Surgery Case Reports*, 2014, 5(3):135-137. DOI:10.1016/j.ijscr.2013.12.024.
 - 23 Risser JC. The application of body casts for the correction of scoliosis [J]. *Instr Course Lect*, 1955, 12(4):255-259.
 - 24 Mehta MH. Growth as a corrective force in the early treat-

- ment of progressive infantile scoliosis[J]. J Bone Joint Surg Br, 2005, 87(9): 1237-1247. DOI: 10. 1302/0301-620X. 87B9. 16124.
- 25 Demirkiran HG, Bekmez S, Celilov R, et al. Serial derotational casting in congenital scoliosis as a time-buying strategy[J]. J Pediatr Orthop, 2015, 35(1): 43-49. DOI: 10. 1097/BPO. 0000000000000229.
 - 26 曹隽, 张学军, 郭东, 等. 系列石膏与支具治疗对小儿先天性脊柱侧凸延迟手术的作用[J]. 中国脊柱脊髓杂志, 2018, 28(12): 1101-1106. DOI: 10. 3969/j. issn. 1004-406X. 2018. 12. 08.
Cao J, Zhang XJ, Guo D, et al. Serial casting versus bracing during delayed surgery for congenital scoliosis[J]. Chinese Journal of Spine and Spinal Cord, 2018, 28(12): 1101-1106. DOI: 10. 3969/j. issn. 1004-406X. 2018. 12. 08.
 - 27 Strurm PF, Anadio JM, Dede O. Recent advances in the management of early onset scoliosis[J]. Orthop Clin North Am, 2014, 45(4): 501-514. DOI: 10. 1016/j. ocl. 2014. 06. 010.
 - 28 薛旭红, 沈建雄. Ehlers-Danlos 综合征[J]. 脊柱外科杂志, 2013, 11(6): 378-381. DOI: 10. 3969/j. issn. 1672-2957. 2013. 06. 014.
Xue XH, Shen JX. Ehlers-Danlos Syndrome[J]. J Spinal Surg, 2013, 11(6): 378-381. DOI: 10. 3969/j. issn. 1672-2957. 2013. 06. 014.
 - 29 Rabenhorst BM, Garg S, Herring JA. Posterior spinal fusion in patients with Ehlers-Danlos syndrome: a report of six cases[J]. Journal of Childrens Orthopaedics, 2012, 6(2): 131-136. DOI: 10. 1007/s11832-012-0393-3.
 - 30 Yang JS, Sponseller PD, Yazici M. Vascular complications from anterior spine surgery in three patients with Ehlers-Danlos syndrome[J]. Spine, 2009, 34(4): 153-157. DOI: 10. 1097/brs. 0b013e31818d58da.
 - 31 Salter RB. Innominate osteotomy in the treatment of congenital dislocation and subluxation of the hip[J]. Clin Orthop Relat Res, 1978, 43(137): 2-14. DOI: 10. 1007/s003830050433.
 - 32 李海冰, 叶文松, 徐璐杰, 等. 分期 Salter 骨盆截骨术治疗儿童双侧发育性髋关节脱位的疗效分析[J]. 中华小儿外科杂志, 2018, 39(3): 190-195. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 0253-3006. 2018. 03. 006.
Li HB, Ye WS, Xu LJ, et al. Outcomes of bilateral developmental dysplasia of the hip after a two-stage procedure of open reduction and Salter osteotomy[J]. Chin J Pediatr Surg, 2018, 39(3): 190-195. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 0253-3006. 2018. 03. 006.
 - 33 孙庆增, 史迎春. 双侧同期 Salter 骨盆截骨术治疗发育性双侧髋关节脱位的远期疗效观察[J]. 临床小儿外科杂志, 2018, 17(2): 52-56. DOI: 10. 3969/j. issn. 1671-6353. 2018. 02. 010.
Sun QZ, Shi YC. Long-term efficacies of single-stage Salter innominate osteotomy for developmental dysplasia of both hips[J]. J Clin Ped Sur, 2018, 17(2): 52-56. DOI: 10. 3969/j. issn. 1671-6353. 2018. 02. 010.

(收稿日期: 2019-06-02)

本文引用格式: 乔飞, 蒋飞, 孙琳, 等. 椎体发育不良型 Ehlers-Danlos 综合征一例报告及文献复习[J]. 临床小儿外科杂志, 2020, 19(11): 1056-1060. DOI: 10. 3969/j. issn. 1671-6353. 2020. 11. 018.

Citing this article as: Qiao F, Jiang F, Sun L, et al. One case report of spondylocheiro dysplastic Ehlers-Danlos syndrome with a literature review[J]. J Clin Ped Sur, 2020, 19(11): 1056-1060. DOI: 10. 3969/j. issn. 1671-6353. 2020. 11. 018.

重要提示

近期, 有不法分子冒充本刊编辑给作者发送关于稿件录用或者退稿转投的邮件通知, 给作者造成极大困扰, 也破坏了本刊办刊环境。编辑部特此提示, 本刊所有稿件的处理进展, 请一律通过本刊官网查看或拨打编辑部电话 0731-85356896 咨询, 本刊有且只有唯一官方网址: www.jcps2002.com (<http://lxxrkzz.paperopen.com/>)