

发育性寰椎管狭窄症合并 Klippel-Feil 综合征 1 例报道

Developmental stenosis of the atlas with Klippel-Feil syndrome: a case report

刘 研¹, 管华鹏², 魏传付^{1,2}, 曲新田¹, 马秀森¹, 李念虎^{1,2}

(1 山东中医药大学 250255 济南市; 2 山东中医药大学附属医院脊柱骨科 250011 济南市)

doi: 10.3969/j.issn.1004-406X.2023.05.15

中图分类号: R682.1 文献标识码: B 文章编号: 1004-406X(2023)-05-0477-04

发育性寰椎管狭窄症合并 Klippel-Feil 综合征 (Klippel-Feil syndrome, KFS) 是一种先天性颈椎发育畸形, 多与胚胎时期颈椎体灰质分割和分化失败有关, 此类病例比较罕见, 在国内外尚未检索到相关报道, 现将本科室收治 1 例报道如下。

患者女性, 51 岁, 因“行走不稳 8 年, 加重 2 个月”入院。患者于 8 年前无明显诱因出现双下肢无力行走不稳, 4 年前出现颈痛伴双手麻木、双手不灵活、精细动作差, 2 个月前上述症状加重, 行走有踩棉感, 小便排便困难。查体: 颈部活动受限, C6/7 棘突及棘突旁有压痛、叩击痛, 双上肢肌张力增高。左侧肱三头肌、骨间肌、踇长伸肌、趾长伸肌肌力均为 4 级, 双侧髂腰肌肌力 4 级, 左侧胫前肌肌力 3 级, 右侧胫前肌、趾长伸肌肌力均为 2 级, 右侧踇长伸肌肌力 3 级, 左侧桡骨膜反射及肱二头肌反射(++++) , 右侧桡骨膜反射及肱二头肌反射(+++) , 左侧臂丛牵拉实验(+), 双侧 Hoffmann 征(+), 左侧 Babinski 征(+)。心脏彩超、腹部彩超均未见明显异常。辅助检查: 颈椎、腰椎 MRI 示颈椎 C2~C6 融合畸形, 枕骨大孔狭窄, 延髓及上段延髓内变形表现。C6/7 椎间盘膨出并突出, 椎管狭窄, C6/7 脊髓变性; L5~S1 椎体先天融合畸形, 椎体后方异常骨质, 骶管后移、弯曲。

入院诊断: (1) 发育性寰椎管狭窄症 (Ⅱ型, VAS: 7 分); (2) 脊髓型颈椎病 (JOA: 6 分, C6/7); (3) KFS (Ⅲ型); (4) 腰椎融合畸形 (L5-S1)。

患者入院症状主要是寰椎管狭窄及 C6/7 脊髓型颈椎病所引起, 因患者短颈畸形及 C6/7 后方有增生的骨赘, 融合节段较多, 并处于颈椎前凸角的顶点, 应力较大, 故采用前路 ACDF 及 ADR 手术方式操作难度大, 术后即刻稳定性难以保证, 减压效果不理想。若增加后路处理寰椎后弓, 前后路联合手术时间长对患者创伤较大。因此, 手术方案拟行颈后路寰椎后弓切除椎管减压+C6/7 全椎板切除

椎管减压后外侧植骨 C5~T1 钉棒系统内固定术。手术采用全身麻醉, 取俯卧位, Mayfield 头架固定头部于中立位, 切口取枕骨隆突至 T1 棘突颈后正中纵行切口, 逐层显露后, 超声骨刀切断后弓并完整取出, 分别于 C5 双侧侧块、C6 左侧侧块置入侧块螺钉, 另于 C6 右侧椎弓根、C7、T1 双侧椎弓根置入椎弓根螺钉。用超声骨刀完整切除并取出 C6 椎板。于 C5~T1 两侧螺钉钉尾放置钛棒并固定。

术后给予患者活血化瘀、营养神经等对症治疗, 术后第 2 天, 引流量小于 50ml/24h, 拔出引流管, 搀扶下地行走, 双下肢肌张力正常, 双手麻木减轻, 足底踩棉感减轻, VAS 评分 6 分。术后第 7 天, 患者独立行走, 步态稳定, 大小便正常, VAS 评分 3 分, JOA 评分 11 分, 颈痛及双手麻木轻, 双下肢肌力: 双侧髂腰肌肌力为 5 级, 左侧胫前肌肌力为 4 级, 右侧胫前肌肌力为 3 级, 左侧踇长伸肌肌力为 5 级, 右侧踇长伸肌肌力为 4 级, 右侧趾伸肌肌力为 3 级, JOA 17 分法脊髓功能评定标准计算术后脊髓功能改善率为 83%。

讨论 寰椎发育不全或畸形可导致寰椎有效椎管面积减小, 从而压迫脊髓甚至会对延髓造成损伤, 轻则出现高位脊髓型颈椎病的神经症状, 重则会出现呼吸抑制从而危及生命。但对于寰椎管狭窄的诊断临床上还未有统一的意见, Kelly 等通过解剖 543 具颈椎标本, 对寰椎管狭窄有了解剖学定义, 内矢状径小于等于 26mm, 可以定义为寰椎发育不全^[1]。寰椎椎管有效矢状径(寰椎内矢状径与齿状突矢状径之差)小于 13mm 时, 就会出现脊髓受压症状。正常人体寰椎后弓厚度为 $7.56 \pm 2.17\text{mm}$ ^[2]。男性和女性寰椎后弓厚度分别为 $6.00 \pm 0.96\text{mm}$ 、 $5.28 \pm 0.78\text{mm}$ ^[3]。党耕町等人曾报道过用“比值法”来诊断发育性颈椎管狭窄, 得出正常颈椎管矢状径与椎体矢状径为 0.80~0.85^[4]。此病例患者寰椎内矢状径为 16.31mm, 有效矢状径为 6.87mm, 寰椎管狭窄明显。通过比值法测定 C3~C7, 椎管狭窄不明显。

王建华等^[5]曾报道过对发育性寰椎管狭窄的病例回顾性研究, 将发育性寰椎管狭窄症分为 4 型, 并根据不同分型提出了相应的手术方案。该病例与其中的Ⅱ型相符合, 属于寰椎后弓肥大类型, 寰椎管狭窄, 脊髓受压变形, 需要通过切除后弓来达到减压寰椎椎管的目的。寰枢关节

第一作者简介: 男 (1998-), 在读研究生, 研究方向: 脊柱损伤与退变、骨质疏松症

电话: (0531)68617064 E-mail: 1244579636@qq.com

通讯作者: 李念虎 E-mail: tigerlee073@126.com

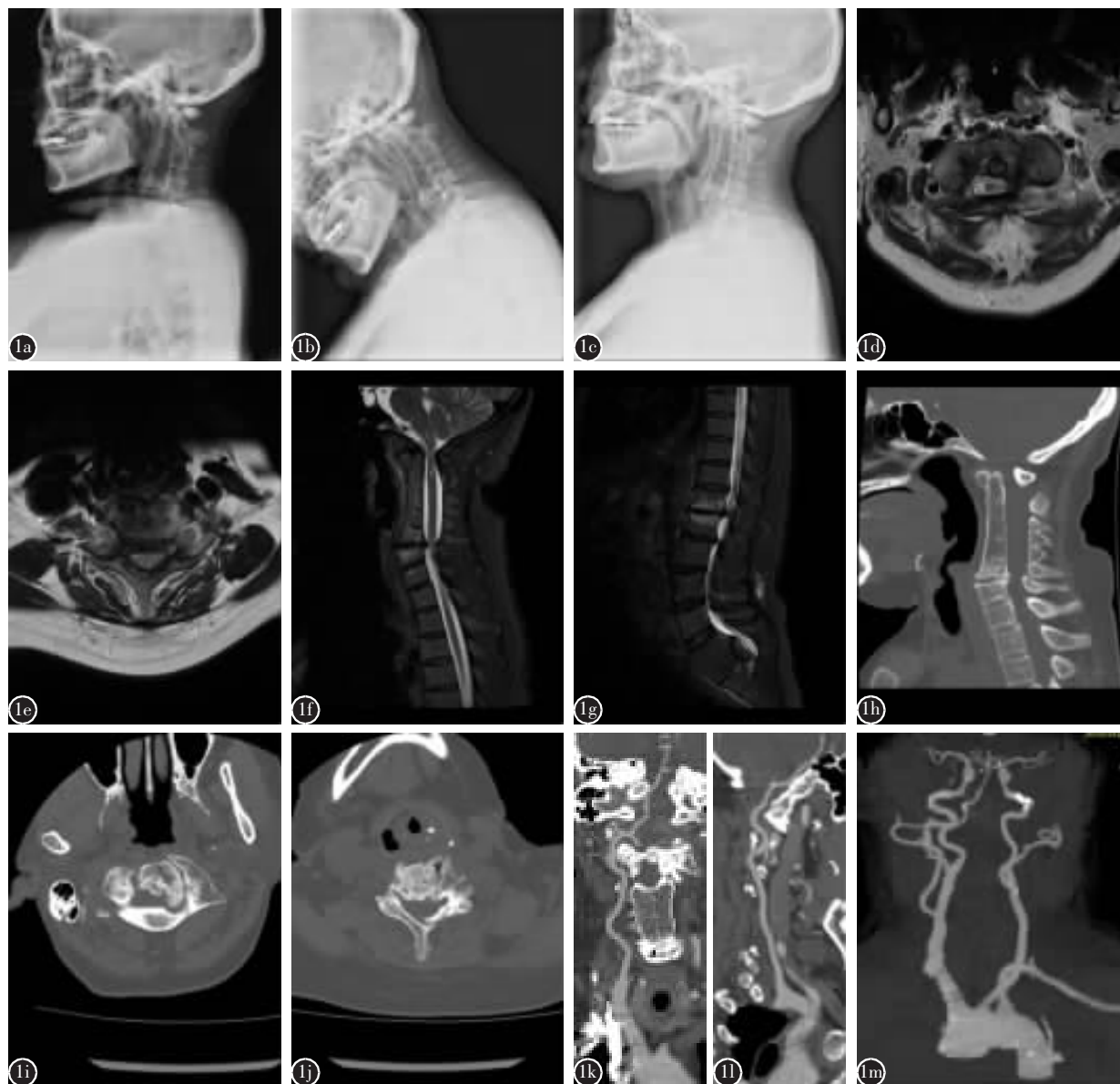


图 1 术前影像资料 **a** 颈椎侧位 X 线片示患者 C2-C6 椎体先天融合畸形 **b, c** 颈椎过屈、过伸位示颈椎活动度下降 **d** 寰椎 MRI 水平位 **e** C6/7 MRI 水平位 **f** 颈椎矢状位 MRI 示患者寰椎及 C6/7 椎管狭窄明显且有脊髓信号改变 **g** 腰椎矢状位 MRI 示 L5-S1 椎体先天融合畸形, T12/L1 节段椎管狭窄 **h** 颈椎矢状位 CT **i** 寰椎 CT 水平位示寰椎后弓肥大及椎管空间小 (测得齿状凸到后弓的距离为 6.87mm, 前后弓距离为 16.31mm, 后弓厚度为 12.79mm) **j** C6/7 CT 水平位见骨性增生较重椎管狭窄 (椎管矢状径为 10.16mm) **k, l** 颈动脉冠状位、矢状位 CTA 示椎动脉高跨 **m** 颈动脉 CTA 三维重建可见患者右侧椎动脉走行变异, V4 段轻度狭窄并钙化斑块

Figure 1 Preoperative imaging data **a** Cervical spine lateral position view on X-ray showed congenital fusion deformity of C2-C6 vertebrae **b, c** Cervical flexion-extension position X-ray showed decreased cervical motion **d** Horizontal MRI of atlas **e** Horizontal MRI of C6/7 **f** Sagittal MRI of cervical spine showed significant stenosis of atlas and C6/7 spinal canal with changes in spinal signals **g** Sagittal MRI of lumbar spine revealed congenital fusion deformity of L5-S1 vertebral bodies and stenosis of spinal canal at T12/L1 level **h** Sagittal CT scan of cervical spine **i** Horizontal CT of atlas showed hypertrophy of posterior atlas arch and small space of vertebral canal (the distance between dentate convex and posterior arch was 6.87mm, the distance between anterior and posterior arch was 16.31mm, and the thickness of posterior arch was 12.79mm) **j** C6/7 horizontal CT showed severe osseous hyperplasia and spinal stenosis (sagittal diameter of spinal canal was 10.16mm) **k, l** High span of vertebral artery was observed in coronary and sagittal views of CTA **m** Three-dimensional reconstruction of carotid artery CTA showed the patient's right vertebral artery running variation, mild stenosis and calcified plaque in the V4 segment



图2 术后复查 a 颈椎正侧位见椎弓根钉与侧块钉联合使用固定可靠 b 颈椎矢状位 CT 示骨性狭窄得到解决,椎管空间变大 c、d 术后寰椎 CT 水平面示寰椎肥大后弓切除实现椎管减压

Figure 2 Postoperative follow-up imaging data a Anteroposterior and lateral position X-ray of cervical spine showed the combination fixation of pedicle screws and lateral mass screws b Sagittal CT of cervical spine showed that the bone stenosis was resolved and the spinal canal space was enlarged c, d Posterior arch resection of atlas hypertrophy seen in the horizontal plane of atlas CT after surgery, spinal canal was decompressed

表1 患者颈椎各个椎体测量数值

Table 1 Measurements of each vertebra of the patient's cervical spine

	C1	C2	C3	C4	C5	C6	C7	T1
椎管矢状径(mm) Sagittal diameter of spinal canal	16.31	16.15	16.63	14.74	14.24	15.01	13.87	14.43
椎体矢状径(mm) Sagittal diameter of vertebral body	—	11.87	11.71	12.97	14.47	17.00	17.24	18.07
比值 Ratio	—	1.36	1.42	1.14	0.98	0.88	0.80	0.80

稳定,寰枕关节主要依靠寰椎侧块维持稳定^[6],所以只切除寰椎后弓,不行寰枕融合,从而保持颈椎的活动度。

KFS 发病机制多与基因相关^[7],颈椎体灰体分割和分化失败,从而导致颈椎融椎畸形,最常见的是 C2~C3 和 C5~C6 水平^[8]。KFS 除颈椎融椎畸形外还常常出现内脏病变等其他疾病^[9]。短颈、后发际线低和颈部活动受限为 KFS 三联征。Feil 教授将 KFS 分为三型,此病例为其中Ⅲ型,表现为颈椎融合合并腰椎融合。KFS 患者因颈椎畸形融合生物力学改变,导致应力集中于融合椎体上下椎间隙,活动代偿大,所以合并急性椎间盘突出或脊髓型颈椎病的几率高于普通人^[8]。KFS 患者在轻微创伤后可能具有发生短暂性神经功能障碍的高风险^[10]。临床上有过通过人工椎间盘置换来治疗 KFS 综合征脊髓型颈椎病的报道^[11],适用于软性椎间盘突出压迫,因长节段融合的应力集中容易导致置换的椎间盘脱出压迫前方结构^[12],所以此病例并不适合。KFS 患者因病变部位、类型、合并的并发症都各不相同,所以临床上未有病例回顾性报道,多为个案报道^[13-16]。

通过总结目前有关 KFS 合并脊髓型颈椎病的治疗研究进展,报道的此类患者大部分采用手术治疗,通过前路和后路两种入路方式,前路手术可分为 ADR、ACDF、PCED 三种,ADR 手术优点是可以保留病变节段的活动度^[17],适

用于单节段椎间盘突出压迫脊髓患者,缺点是术后长期磨损后可能会引起颈椎的不稳定,且不适用于严重的椎间关节退变包括椎体后方严重骨赘增生、多节段颈椎融合及行多节段 ADR^[18],比如融合节段较多的 KFS 患者,病变节段相对的应力集中,行 ADR 术后颈椎不稳定的几率会大大增加^[12]。ACDF 是现在临床上用来治疗 KFS 合并脊髓型颈椎病的常用术式^[9],优点是能更好重建脊柱稳定恢复椎体高度,较后路操作简单,但丧失了一定的颈椎活动性^[20]并且只适合于椎间盘突出造成的狭窄,黄韧带增厚、骨赘增生等脊髓后方结构所造成的脊髓型颈椎病并不适合。前路 PCED 技术也是治疗颈椎间盘突出的一个较为有效的微创手术方式,可有经口咽、颈等入路方式,优点是创伤小,操作灵活,适用于颅底凹陷或 C2~C4 椎间盘突出症的 KFS 患者,对于伴有颈椎不稳的患者可结合内固定治疗。PCED 术后有一定的复发率,摘除间盘后椎间隙高度减低易引起颈椎不稳。临床上可根据患者病情选择不同治疗方式。KFS 患者多伴有短颈畸形,所以颈前路手术操作有一定的局限性。后路手术采用全椎板切除钉棒系统内固定术式或单开门椎板成形术,钉棒系统内固定适用于骨性狭窄、黄韧带增厚及先天性椎管狭窄的患者,对于多个连续颈椎节段融合的 KFS 合并脊髓型颈椎病的患者更为适

合,内固定较前路更加稳定,缺点是较前路创伤大及技术
要求更高。但现在导航辅助内固定术的应用^[21],可以大大
降低后路内固定的风险及难度,使一些高难度的手术得以
开展。单开门椎管扩大成形术适用于椎管骨性狭窄及骨赘
增生压迫脊髓,能尽可能地保留颈椎活动度,但不适用于
颈椎不稳的 KFS 患者。本例患者 C2~C6 椎体畸形融合,颈
椎不稳,C6/7 应力集中,加速 C6/7 椎间盘退行性变,椎体
后缘骨赘增生及椎间盘突出致椎管狭窄,脊髓受压。因患
者融合节段多,行单节段的 ACDF 或者 ADF 难以保持稳
定并且患者短颈畸形难以操作,遂行后路全椎板减压加
C5~T1 长节段固定并后外侧植骨融合到达减压和维持颈
椎稳定的目的。

此病例治疗成功的关键在于,术前明确诊断确定主
要责任阶段,影像学等资料的充分准备,根据患者特殊解
剖结构制定相应的手术方案,术中减压彻底,内固定稳定。
术后指导下地功能锻炼。颈后路行寰椎后弓切除及颈椎融
合畸形长节段固定是一次新的尝试并取得较好的治疗效
果,也为以后临床治疗此类患者提供了思路。

参考文献

1. Kelly MP, Oshima Y, Yeom JS, et al. Defining hyoplasia of the atlas: a cadaveric study[J]. Spine(Phila Pa 1976), 2014, 39(21): E1243-1247.
2. 陈士文,俞鹏,刘宏升,等.寰椎后弓的应用解剖学研究[J].蚌埠医学院学报,2013,38(7): 787-789.
3. 邹小宝,马向阳,王宾宾,等. CT 测量成人寰枢椎后方部分结构数据设计寰枢椎板间融合器[J].中国组织工程研究,2020,24(36): 5837-5842.
4. 党耕町,王超,陈仲强,等.“比值法”与发育性颈椎管狭窄的诊断[J].中国脊柱脊髓杂志,1992,2(4): 146-149.
5. 王建华,李洪吉,朱昌荣,等.发育性寰椎管狭窄症的手术治疗[J].中国脊柱脊髓杂志,2019,29(9): 772-781.
6. 孙素鹏,师宁宁,王亚军,等.寰枢关节的解剖与功能[J].按摩与康复医学,2021,12(6): 46-49.
7. Guapi Naunay VH, Martínez Carvajal IA. Síndrome de Klippel-Feil autosómico dominante: una malformación de segmentación vertebral[Klippel-Feil autosomal dominant syndrome: a malformation of vertebral segmentation][J]. Rev Chil Pediatr, 2019, 90(2): 194-201.
8. Litrenta J, Bi AS, Dryer JW. Klippel-Feil syndrome: pathogenesis, diagnosis, and management[J]. J Am Acad Orthop Surg, 2021, 29(22): 951-960.
9. Nouri A, Patel K, Evans H, et al. Demographics, presentation and symptoms of patients with Klippel-Feil syndrome: analysis of a global patient-reported registry[J]. Eur Spine J, 2019, 28(10): 2257-2265.
10. Vaidyanathan S, Hughes PL, Soni BM, et al. Klippel-Feil syndrome—the risk of cervical spinal cord injury: a case report[J]. BMC Fam Pract, 2002, 3: 6.
11. 胡建华,张超,池广浩,等.应用人工颈椎椎间盘置换治疗合并 Klippel-Feil 综合征脊髓型颈椎病 2 例报道[J].脊柱外科杂志,2013,11(2): 126-128.
12. Leung CH, Ma WK, Poon WS. Bryan artificial cervical disc arthro-plasty in a patient with Klippel-Feil syndrome [J]. Hong Kong Med J, 2007, 13(5): 399-402.
13. 任中武,倪斌. Klippel-Feil 综合征伴颈脊髓损伤 1 例报告[J].中国矫形外科杂志,2006,14(22): 1758.
14. 桑卫华,孙洪江,赵晔,等. Klippel-Feil 综合征合并胸椎管狭窄症 1 例[J].中国矫形外科杂志,2015,23(19): 1817-1818.
15. 曹金,王维群,赵庆禹,等.枢椎齿状突骨折伴寰枢关节后脱位合并 Klippel-Feil 综合征 1 例报告 [J]. 实用骨科杂志,2021,27(6): 574-576.
16. Ilunga R, Faye M, Diop A, et al. Cervical spine cord injury associated with Klippel-Feil syndrome: a case report [J]. Open J Orthopedics, 2021, 11: 138-145. doi: 10.4236/ojo.2021.114013.
17. Yi S, Kim SH, Shin HC, et al. Cervical arthroplasty in a patient with Klippel-Feil syndrome[J]. Acta Neurochirurgica, 2007, 149(8): 805-809.
18. 韩骁,王祺龙,段芳芳,等.颈椎人工间盘置换术十年随访及适应证选择研究[J].中华医学杂志,2021,101(23): 1816-1821.
19. Nouri A, Tetreault L, Zamorano JJ, et al. Prevalence of Klippel-Feil syndrome in a surgical series of patients with cervical spondylotic myelopathy: analysis of the prospective, multicenter AOSpine North America Study[J]. Global Spine J, 2015, 5(4): 294-299.
20. 周陈西,夏建龙,陈刚,等. Klippel-Feil 综合征导致脊髓型颈椎病的临床研究[J].世界最新医学信息文摘,2019,19(92): 9-10.
21. Tian W, Weng C, Li Q, et al. Occipital C2 transarticular fixation for occipitocervical instability associated with occipitalization of the atlas in patients with Klippel-Feil syndrome: using intraoperative 3-dimensional navigation system[J]. Spine (Phila Pa 1976), 2013, 38(8): 642-649.

(收稿日期:2022-04-11 末次修回日期:2023-03-27)

(本文编辑 彭向峰)