

5. Goel A, Desai KI, Muzumdar DP. Atlantoaxial fixation using plate and screw method: a report of 160 treated patients [J]. Neurosurg, 2002, 51(6): 1351-1357.
 6. Harms J, Melcher RP. Posterior C1-C2 fusion with poly axial screw and rod fixation [J]. Spine, 2001, 26(22): 2467-2471.
 7. Richter M, Schmidt R, Claes L, et al. Posterior atlantoaxial fixation biomechanical in vitro comparison of six different techniques [J]. Spine, 2002, 27(16): 1724-1732.
 8. Melcher RP, Puttlitz CM, Kleinstueck FS, et al. Biomechanical testing of posterior atlantoaxial fixation techniques [J]. Spine, 2002, 27(22): 2435-2440.
 9. 马向阳, 尹庆水, 夏虹, 等. 枢椎后路侧块螺钉固定的解剖研究 [J]. 中国脊柱脊髓杂志, 2004, 14(7): 417-420.
 10. 马向阳, 尹庆水, 吴增晖, 等. 枢椎椎板螺钉固定的解剖可行性研究 [J]. 中国脊柱脊髓杂志, 2006, 16(1): 48-51.
 11. Wright NM. Posterior C2 fixation using bilateral crossing C2 laminar screws: case series and technical note [J]. J Spinal Disord Tech, 2004, 17(2): 158-162.
 12. 马向阳, 刘景发, 尹庆水, 等. C2/3 经关节螺钉固定的临床应用解剖研究 [J]. 中国矫形外科杂志, 2005, 13(8): 595-597.
 13. Howington JU, Kruse JJ, Awasthi D. Surgical anatomy of the C-2 pedicle [J]. J Neurosurg, 2001, 95(Spine 1): 88-92.
 14. Ebraheim N, Rollins JR, Xu R, et al. Anatomic consideration of C2 pedicle screw placement [J]. Spine, 1996, 21(6): 691-695.
 15. Kuroki H, Rengachary SS, Goel VK, et al. Biomechanical comparison of two stabilization techniques of the atlantoaxial joints: transarticular screw fixation versus screw and rod fixation [J]. Neurosurg, 2005, 56(Suppl 1): 151-159.
 16. Wang C, Yan M, Zhou H, et al. Atlantoaxial transarticular screw fixation with morselized autograft and without additional internal fixation: technical description and report of 57 cases [J]. Spine, 2007, 32(6): 643-646.
- (收稿日期: 2007-08-24 修回日期: 2008-03-07)
(英文编审 郭万首)
(本文编辑 彭向峰)

个案报道

腰部脊膜前膨出误诊为神经纤维瘤病 1 例报告

贾中伟, 苏云星, 宋洁富, 徐朝健, 蔚晋斌

(山西省人民医院骨科 030012 山西省太原市)

中图分类号: R744.9, R739.42 文献标识码: B 文章编号: 1004-406X(2008)-06-0468-02

神经纤维瘤病和脊膜膨出是两种性质完全不同的病变, 目前这两种疾病的确切病因不明, 但是二者合并发生偶有报道^[1]。我科收治了 1 例神经纤维瘤病合并腰部脊膜前膨出患者, CT 扫描发现其 L3 椎弓根部有低密度改变, 误诊为 L3 神经纤维瘤病, 现报告如下。

患者女性, 42 岁。因双下肢间断乏力、疼痛 1 年, 加重 2 个月于 2007 年 11 月 15 日入院。1 年前患者无明显诱因间断出现双下肢外侧局限性疼痛, 2 个月前症状加重, 双下肢持续疼痛, 休息后稍缓解, 侧卧位时同侧肢体疼痛明显。患者自诉出生后即发现全身多处有色素沉着斑, 7 岁时双上肢出现散在米粒大小的皮肤结节, 后逐渐增多增大, 遍及全身, 以躯干居多。10 余年前在外院行左前臂皮肤结节清除术, 术后病理诊断为“神经纤维瘤病”。其父亲、兄长及妹妹均患有该病。在门诊行胸腰椎 CT 检查示胸腰段椎管增粗, L3 椎管内可见囊性低密度影, 沿左侧横突孔呈膨胀性生长, 相应椎体及左侧横突孔受压, 骨质结构变薄, 边缘较清, CT 值 2~14Hu (图 1, 后插页 II)。

第一作者简介: 男 (1980-), 医师, 医学硕士在读, 研究方向: 脊柱外科

电话: (0351) 4960477 E-mail: bao_bao88@tom.com

入院后检查: 右颊部、腋窝、胸腹部等多处可见大片状不规则色素沉着斑及直径 1cm 左右的皮肤结节, 质软, 可移动, 无压痛。腰背部压痛 (±), 叩痛 (+), 股四头肌肌力 4 级, 生理反射存在, 病理反射未引出。血常规检查 WBC: $14.08 \times 10^9/L$, Hb: 79g/L, HCT: 0.257, PLT: $306 \times 10^9/L$ 。腰椎 X 线检查示 L3、L4 椎体后缘被压缩, 椎弓根等结构完整 (图 2, 后插页 II)。腰椎 MRI 检查示 T12~L5 椎管内可见长节段“串珠样”病灶, T2WI 呈高信号, 均匀一致, 类似脑脊液信号, 椎间孔扩大, 病灶呈圆形、椭圆形, L3、L4 椎体压迹明显 (图 3、4, 后插页 II)。诊断为腰椎神经纤维瘤病。于入院后第 3 天行“后路肿物切除椎管减压内固定术”。术中用 C 型臂 X 线透视准确定位, 在 T12~L5 关节突处拧入椎弓根螺钉, 咬除 L2~L4 棘突及左侧椎板后, 发现 L3~L4 椎弓根间有约 5×2cm 的囊性突起, 用注射器抽取少许囊液, 发现囊液无色透明, 剪除部分囊壁与囊液一并送检, 引流出部分囊液后, 可见 L3 神经根严重受压。请神经外科医生会诊后诊断为脊膜膨出, 仔细游离囊壁后, 剪去多余囊壁 (硬脊膜), 重叠缝合修补, 再用周围软组织覆盖闭合囊颈防止脑脊液外漏, 严密缝合各层组织。囊液常规及生化检查符

(下转第 472 页)

在骨骼和肌肉中高表达,在脑中也有少量表达,同时位于连锁分析所定位的 19p13.3 上,靠近连锁最强的遗传标志 D19S216。因此我们选择它作为 AIS 的一个候选基因。

本研究结果表明,AIS 患者的 DPP9 基因型分布及等位基因分布与正常对照都没有明显差异。同时在 AIS 组内,不同基因型的患者平均最大 Cobb 角也没有明显差异。这表明 DPP9 基因不是 AIS 的致病基因,同时也不是 AIS 疾病进展的修饰基因,DPP9 与 AIS 的发生与发展都没有明显关系。这可能是由于 Chan 等^[3]所研究的是家族性脊柱侧凸的致病基因,在散发性病例中并不起作用或者作用很少,很难检测到。另外一个原因是 Chan 等^[3]所定位的 19p13.3 位点,在 D19S894 和 D19S1034 之间,除 DPP9 靠近连锁最强的遗传标志 D19S216 之外,大约还有 40 个已知功能或者未知功能的基因,有可能这些基因与 AIS 的发生发展相关。因此有必要在这些基因中,选取在骨骼肌肉及中枢神经系统中表达的基因,或者与目前疾病假说有关联的基因进行进一步研究,以期发现与疾病发生发展相关的基因。

4 参考文献

1. Rogala EJ, Drummond DS, Gurr J. Scoliosis incidence and natural history: a prospective epidemiological study[J]. J Bone Joint Surg Am, 1978, 60(2): 173-176.

2. 刘尚礼,李卫平,李远景,等.广东省青少年脊柱侧凸患病率调查报告[J].中国脊柱脊髓杂志,2002,12(1):41-43.
3. Chan V, Fong GC, Luk KD, et al. A genetic locus for adolescent idiopathic scoliosis linked to chromosome 19p13.3[J]. Am J Hum Genet, 2002, 71(2): 401-406.
4. Ajami K, Abbott CA, McCaughan GW, et al. Dipeptidyl peptidase 9 has two forms, a broad tissue distribution, cytoplasmic localization and DPIP-like peptidase activity [J]. Biochim Biophys Acta, 2004, 1679(1): 18-28.
5. Wise CA, Barnes R, Gillum J, et al. Localization of susceptibility to familial idiopathic scoliosis[J]. Spine, 2000, 25(18): 2372-2380.
6. Salehi LB, Mangino M, De Serio S, et al. Assignment of a locus for autosomal dominant idiopathic scoliosis (IS) to human chromosome 17p11[J]. Hum Genet, 2002, 111(4-5): 401-404.
7. Justice CM, Miller NH, Marosy B, et al. Familial idiopathic scoliosis: evidence of an X-linked susceptibility locus [J]. Spine, 2003, 28(6): 589-594.
8. Miller NH, Justice CM, Marosy B, et al. Identification of candidate regions for familial idiopathic scoliosis[J]. Spine, 2005, 30(10): 1181-1187.
9. Inoue M, Minami S, Nakata Y, et al. Prediction of curve progression in idiopathic scoliosis from gene polymorphic analysis [J]. Stud Health Technol Inform, 2002, 91(1): 90-96.
10. Wu J, Qiu Y, Zhang L, et al. Association of estrogen receptor gene polymorphisms with susceptibility to adolescent idiopathic scoliosis[J]. Spine, 2006, 31(10): 1131-1136.

(收稿日期:2007-10-19 修回日期:2007-11-07)

(英文编审 蒋欣)

(本文编辑 卢庆霞)

(上接第 468 页)

合脑脊液成分,囊壁组织检查示脑脊膜组织。术后第 3 天患者双下肢疼痛症状消失,查体:腰背部压痛(-),叩痛(-),股四头肌肌力 4 级,复查胸腰椎正侧位 X 线片示内固定位置良好(图 5,后插页 II)。术后 4 个月随访时,患者双下肢感觉正常,行走超过 1km 后腰背部偶有轻微疼痛,休息后缓解。

讨论 神经纤维瘤病(neurofibromatosis, NF),又称 Von Recklinghausen 病,为家族性常染色体显性遗传病,可发生于身体任何部位,以多发性神经纤维瘤、皮肤牛奶咖啡斑、血管系统及其他脏器改变为特征。其不仅有特征性的皮肤损害表现,也可有中枢神经系统的表现,例如椎管内肿瘤压迫脊髓而导致相应症状^[2]。脊髓脊膜膨出(spinal meningocele)是一种由于胚胎期神经管闭合时中胚层发育障碍而导致的先天性畸形^[3],分为脊膜后膨出和脊膜前膨出。本例患者因其术前影像学检查见 L3 椎管内囊性低密度影,有神经纤维瘤病史,在诊治过程中注意力集中在神经纤维瘤病上,加上对脊膜前膨出相关知识缺

乏,忽视了脊膜膨出的存在,将腰部脊膜前膨出误诊为神经纤维瘤病。因此今后在遇到此类患者时,应综合各方面因素考虑疾病,不能局限在原有疾病上;另外缺乏必要的相关检查也是导致误诊的原因之一。

手术是治疗脊膜膨出的唯一方法,目前主要行脊膜膨出切除+椎管扩大神经松解+脊膜修补术。手术目的在于切除病灶,解除压迫,减少神经症状的发生或阻止症状加重^[4]。本例患者经手术治疗取得良好效果。

参考文献

1. 徐国鸿,王耀程,梁国民,等.胸内脊膜膨出的 X 线平片及 CT 表现[J].实用放射学杂志,2003,19(7):599-602.
2. 徐刚,王新玉,马千红.6 例神经纤维瘤病的 X 线平片与 CT 诊断[J].重庆医学,2006,35(6):550-551.
3. 蒋小惠.小儿神经外科学[M].北京:人民卫生出版社,1994.80-85.
4. 樊福东,董青竹,王昀,等.小儿腰骶部脊膜膨出治疗方法回顾分析[J].中国实用儿科杂志,2006,21(8):625-626.

(收稿日期:2007-12-29 修回日期:2008-05-09)

(本文编辑 朱琳)