

儿童 Klippel-Feil 综合征的影像学诊断

赵滨, 李欣, 陈欣

【摘要】 目的:探讨儿童 Klippel-Feil 综合征的影像学诊断及其影像学检查技术的应用价值。**方法:**Klippel-Feil 综合征患儿 6 例,男 4 例,女 2 例,年龄 4~12 岁,平均 6 岁。6 例患儿均行 X 线平片及螺旋 CT 检查。**结果:**6 例患儿均显示两节或多节颈椎椎体融合畸形,同时合并脊柱侧弯 3 例、椎体畸形 2 例、颈椎椎板闭合不全 2 例、寰枢关节旋转错位 1 例。**结论:**儿童 Klippel-Feil 综合征典型的临床表现为短颈、后发际低及颈椎活动受限,结合颈椎融合畸形等典型的影像学表现,可作出明确诊断。

【关键词】 Klippel-Feil 综合征; 骨发育不全; 体层摄影术, X 线计算机

【中图分类号】 R814.42 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2007)04-0345-03

Radiologic Diagnosis of Pediatric Klippel-Feil Syndrome ZHAO Bin, LI Xin, CHEN Xin. Department of Radiology, Tianjin Children's Hospital, Tianjin 300074, P. R. China

【Abstract】 Objective: To evaluate the radiologic diagnosis of pediatric Klippel-Feil syndrome and the applied value of every radiography about Klippel-Feil syndrome. **Methods:** Six cases, 4 males and 2 females, were examined. The ages were 4 to 12, with an average of 6. All cases underwent X-ray and spiral CT examination before therapy. **Results:** X-ray and CT of the cervical spines showed fusions at one level or several levels in all 6 cases; at the same time complicated scoliosis in 3 cases, vertebral body malformation in 2 cases, spina bifida in 2 cases, and atlantoaxial rotated dystopia in 1 case. **Conclusion:** Definite diagnosis of pediatric Klippel-Feil syndrome can be made according to the classical clinical symptoms including short neck, low posterior hairline, and reduced neck movement associated with typical radiological manifestations.

【Key words】 Klippel-Feil syndrome; Dysostoses; Tomography, X-ray computed

Klippel-Feil 综合征是以颈椎分节和形成障碍为特征的先天性畸形, 又称短颈畸形。该病主要依靠影像学确诊, 现将我院收治的 6 例短颈畸形患儿结合文献报道, 旨在探讨该病的影像学表现及其影像学检查技术的应用价值。

材料与方 法

本院 2000 年~2006 年共收治 Klippel-Feil 综合征 6 例, 其中男 4 例, 女 2 例, 年龄 4~12 岁, 平均 6 岁。6 例患儿中 2 例以先天性斜颈及颈部不适就诊, 无外伤史。4 例患者临床表现为颈短、发际低, 颈部活动受限, 其中 1 例伴颈部疼痛, 无外伤史。查体: 6 例均颈部活动受限, 无压痛, 无肌紧张。四肢肌力正常, 双侧 Babinski 征(-), 踝阵挛(-), 腱反射无亢进。实验室检查未发现异常。

6 例患儿均行颈部 X 线平片及螺旋 CT 检查。采用 Philips Bucky Diagnost X 线机行颈椎正侧位摄影, 患者站立位, 以颈₃椎体为中心, 焦片距 1 米, 正位片 X 线管球向头侧倾斜 10°, 侧位片 X 线管球垂直于人体,

摄影条件 55~60 kV, 8~16 mA。采用 AGFA ADC Compact Plus CR 机进行图像处理。所有患者同时行螺旋 CT 检查, 采用西门子 Somatom Sensation 16 型 CT 机行颈椎横断扫描, 患者仰卧位, 颈部自然屈伸, 扫描范围颈₁~颈₇, 120 kV, 200 mA, 层厚 5 mm, 螺距 1.0, 卷积核 B 60 s, 窗值 Baby Spine。对兴趣区进行 2 mm 层厚重建。原始图像进行多平面重组(multiplanar reformation, MPR)、表面遮盖显示(shaded surface display, SSD)、容积再现(volume rendering, VR)三维重组处理, 得到矢状面、冠状面及三维重组图像。所有患者未行增强 CT 检查。对年龄较小及不合作患者采用检查前口服水合氯醛镇静, 用量为 6.5% 水合氯醛 0.8~1.0 ml/kg。

结 果

病例 1, 男, 12 岁, X 线平片表现为颈椎侧弯, 颈₅~颈₆椎体融合畸形, 颈₅~颈₆裂椎畸形; CT 表现为颈椎侧弯, 颈₅~颈₆椎体及棘突融合畸形, 寰枕融合畸形, 颈₅~颈₆裂椎畸形。

病例 2, 女, 4 岁, X 线平片表现为颈椎侧弯, 颈₂~颈₄椎体融合畸形, 颈₇半椎畸形; CT 表现为颈椎侧

作者单位: 300074 天津, 天津市儿童医院影像科

作者简介: 赵滨(1972-), 男, 天津人, 主治医师, 主要从事 CT 及 MR 影像诊断工作。

弯, 颈₂~颈₄ 椎体融合畸形, 颈₇ 半椎畸形, 颈₂~颈₆ 椎板未闭合。

病例 3, 男, 8 岁, X 线平片表现为颈₅~颈₆ 椎体融合畸形; CT 表现为颈₅~颈₆ 椎体融合畸形, 寰枢关节旋转错位。

病例 4, 女, 4 岁, X 线平片表现为颈椎侧弯, 颈₂~颈₇ 椎体融合畸形; CT 表现为颈椎侧弯, 颈₂~颈₇ 椎体及附件多发融合畸形。

病例 5, 男, 4 岁, X 线平片表现为颈₂~颈₇ 椎体融合畸形; CT 表现为颈₂~颈₇ 椎体融合畸形, 颈₂~颈₇ 椎板未闭合, 颈段骨性椎管明显增宽。

病例 6, 男, 4 岁, X 线平片表现为颈₂~颈₃ 椎体融合畸形; CT 表现为颈₂~颈₃ 椎体融合畸形, 寰枢椎融合畸形。

6 例患儿 X 线平片均显示颈₂ 以下两节或多节颈椎椎体融合畸形, 其中 3 例伴脊柱侧弯, 同时 1 例伴颈₇ 半椎畸形, 另 1 例伴颈₅、颈₆ 裂椎畸形。螺旋 CT 检查及三维重组图像显示 6 例患者均出现两节或多节颈椎椎体融合畸形(图 1、2), 其中合并脊柱侧弯 3 例, 同时合并半椎畸形 1 例、合并裂椎畸形 1 例, 上述影像学表现与 X 线平片表现基本一致。另外, CT 检查还发现合并寰枕融合畸形 1 例, 合并寰枢椎融合畸形 1 例, 合并颈椎椎板闭合不全 2 例, 合并寰枢关节旋转错位 1 例。这些征象在 X 线平片上没有观察到。

讨 论

Klippel-Feil 综合征是由于颈椎先天性分节障碍引起的一种疾病。男女发病比例为 1.3 : 1^[1]。正常

情况下受孕后 14 天, 原肠胚产生间充质细胞, 形成将来的头、心血管以及轴旁中胚层与侧中胚层。在胚胎 20~30d, 轴旁中胚层沿头尾方向分化为球状分节的结构, 称之为体节。成熟后体节分化为 3 个部分: 生骨节, 形成椎体部分; 生肌节, 形成肌肉部分; 生皮节, 形成皮肤部分。生骨节要经历再分节的过程, 由头部至尾部形成椎体。Klippel-Feil 综合征就是由于基因突变或者其它因素作用引起的分节与再分节障碍所导致, 一般分为 3 种类型: I 型, 为多个颈椎椎体融合; II 型, 为仅 1~2 个椎间隙相邻的椎体发生融合; III 型, 为颈椎融合同时合并胸段或腰段椎体的融合畸形。本组 6 例患者中 I 型 3 例, II 型 3 例。有研究表明 I 型与 III 型多为常染色体隐性遗传, 而 II 型多为常染色体显性遗传^[1,2]。

Klippel-Feil 综合征典型的临床表现为短颈、后发际低及颈椎活动受限。近一半的患者仅有这三种表现, 部分患者常合并其它系统的先天性异常, 包括脊柱侧弯、泌尿生殖系统畸形、耳聋、颈肋、心血管系统异常等等。本组患者中影像学检查发现 3 例合并脊柱侧弯, 其中 1 例同时合并半椎畸形, 另 1

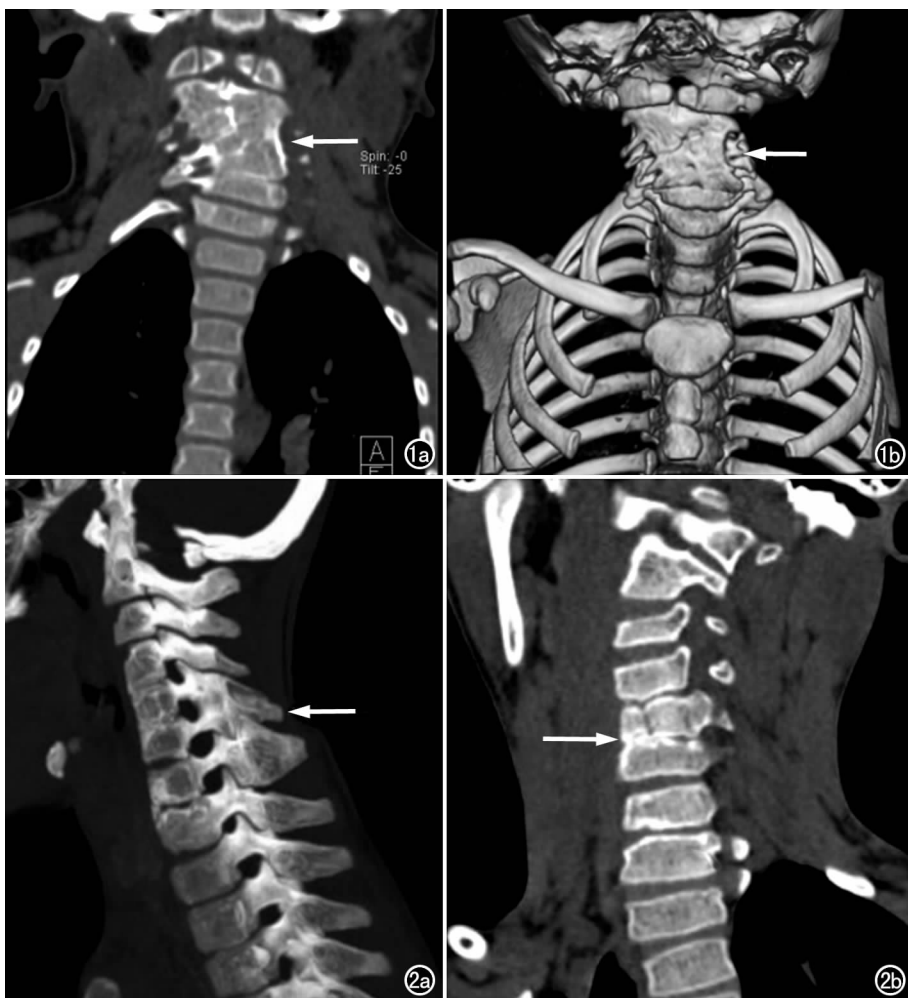


图 1 女, 4 岁, 颈短, 发际低, 颈部活动受限。CT 示颈椎侧弯畸形, 颈₂₋₇ 椎体完全融合, 正常椎间隙影像消失, 正常椎体形态消失(箭)。a) 螺旋 CT 三维重组 MPR; b) VR 冠状面。图 2 男, 12 岁, 斜颈, 颈部不适半年。a) 螺旋 CT 三维重组 MPR 矢状面显示颈椎生理曲度变直, 颈₅、颈₆ 棘突融合(箭); b) 螺旋 CT 三维重组 MPR 冠状面显示颈椎侧弯畸形, 颈₅、颈₆ 椎体融合, 颈₅₋₆ 椎间隙变窄消失(箭), 颈₅ 裂椎畸形。

例合并裂椎畸形;2 例合并脊柱闭合不全。由于部分颈椎融合,脊柱的生物力学发生改变易导致颈椎不稳造成脱位或半脱位,引起神经系统症状。本组中 1 例患者合并颈部疼痛,CT 检查发现寰枢关节旋转错位。

Klippel-Feil 综合征的影像学表现比较典型,无论是 X 线平片还是 CT,均可显示两节或多节颈椎的融合,既可以是连续多节椎体受累,也可以是跳跃式的;可以是椎体的融合,也可以是附件的融合,或者两者同时发生。本组病例中仅两节椎体受累的有 1 例,连续多节椎体受累的 3 例,跳跃式受累的 2 例;仅椎体融合的 4 例,而椎体和附件都融合的 2 例。有研究表明发生颈椎融合的上颈段椎体由于过度运动经常会导致颈椎不稳或半脱位,下段颈椎由于运动异常及不良应力作用容易导致退行性变,出现椎间盘突出、韧带钙化及颈椎椎管狭窄等继发性病理改变,而对于儿童患者发生颈椎脱位或半脱位较为常见^[2,3]。

X 线颈椎平片仍然是首选检查方法,它能发现颈椎椎体的融合以及其它脊柱方面的畸形,但由于颈椎周围肌肉软组织重叠及儿童患者不合作、体位等因素,使其对于寰枕、寰枢关节融合的显示以及其它脊柱畸形细微结构的显示较差。本组患者中 2 例 Klippel-Feil 综合征出现的寰枕、寰枢关节融合平片都没有显示。2 例患者合并颈椎椎板闭合不全、1 例合并寰枢关节旋转错位平片也没有显示。螺旋 CT 检查是对该病检查的重要补充手段,尤其是多层螺旋 CT 扫描,具有速度快、容积扫描、空间分辨力高的特点,通过薄层重组、多层面重组及三维重组等后处理方法,可以清晰地

显示颈椎的融合畸形以及其它畸形,特别是对寰枕、寰枢关节的显示明显优于平片,对于继发的颈椎脱位、半脱位的显示更加清晰、逼真。即使对于体位不正、不合作的患儿,也能较为准确的作出诊断。值得一提的是 8 岁以下患者颈₂、颈₃椎体可出现假性脱位,另外儿童颈椎椎体骨化不完全可使椎体融合难以辨认,需要 MRI 检查帮助确诊^[3,4]。合并脊髓空洞、脊髓拴系及脊髓纵裂的患者,应首选 MRI 检查。

儿童 Klippel-Feil 综合征需要与其它后天性疾病相鉴别,如青少年类风湿性关节炎、颈椎结核修复期等^[5,6]。但本病具有儿童 Klippel-Feil 综合征典型的临床表现为短颈、后发际低及颈椎活动受限等三联征,结合典型的颈椎融合畸形可作出准确诊断。

参考文献:

- [1] 刘洋,李明. Klippel-Feil 综合征研究进展[J]. 脊柱外科杂志, 2005,3(1):43-45.
- [2] 王振汉. Klippel-Feil 综合征 38 例误诊原因分析[J]. 临床误诊误治,1996,9(3):122-123.
- [3] 赵奥东. Klippel-Feil 综合征[J]. 颈腰痛杂志,1996,17(2):127-128.
- [4] 欧阳甲,程力,沈宁江. Klippel-Feil 综合征[J]. 中华骨科杂志, 1995,15(2):123-124.
- [5] McGaughan JM, Kuna P, Das V. Audiological Abnormalities in the Klippel-Feil Syndrome[J]. Arch Dis Child, 1998,79(5):352-355.
- [6] Vaidyanathan S, Hughes PL, Soni BM, et al. Klippel-Feil Syndrome [J]. BMC Family Practice, 2002,3(1):6.

(收稿日期:2007-01-01)

欢迎订阅 2007 年《放射学实践》

《放射学实践》是由国家教育部主管,华中科技大学同济医学院主办,与德国合办的全国性影像学学术期刊,由国内著名影像专家郭俊洲教授担任主编,创刊至今已 22 周年。本刊坚持服务广大医学影像医务人员的办刊方向,关注国内外影像医学的新进展、新动态,全面介绍 X 线、CT、磁共振、介入放射及放射治疗、超声诊断、核医学、影像技术学等医学影像方面的新知识、新成果,受到广大影像医师的普遍喜爱。

本刊为国家科技部中国科技论文统计源期刊、中国科学引文数据库统计源期刊,在首届《中国学术期刊(光盘版)检索与评价数据规范》执行评优活动中,被评为《CAJ—CD 规范》执行优秀期刊。

主要栏目:论著、继续教育园地、研究生展版、图文讲座、本刊特稿、实验研究、影像技术学、外刊摘要、学术动态、读片追踪、病例报道、知名产品介绍、信息窗等。

本刊为月刊,112 页,每册 8 元,全年定价 96 元。

国内统一刊号:ISSN 1000-0313/CN 42-1208/R 邮政代号:38-122

电话:(027)83662875 传真:(027)83662887 E-mail:radio@tjh. tjmu. edu. cn

编辑部地址:430030 武汉市解放大道 1095 号 同济医院《放射学实践》编辑部