

· 儿科影像学专题 ·

儿童神经纤维瘤病 I 型致营养不良性脊柱侧凸的 CT 表现

高军, 于彤, 彭芸, 曾津津, 段晓岷

【摘要】 目的:总结分析神经纤维瘤病 I 型致营养不良性脊柱侧凸的 CT 表现。**方法:**回顾性分析经临床及病理学证实的 13 例神经纤维瘤病 I 型致营养不良性脊柱侧凸患儿的 CT 资料。**结果:**13 例均表现为脊柱节段短弧形侧凸成角, 脊柱侧弯 Cobb 角为 $26.6^{\circ} \sim 91.2^{\circ}$, 椎体呈不同程度的楔形变及扇贝样改变。8 例合并椎管扩大、椎间孔扩大及椎弓、椎板变薄, 硬膜囊扩张; 11 例病变累及肋骨, 肋骨表现为不规则变形; 12 例可见椎旁软组织增厚或包块影。**结论:**神经纤维瘤病 I 型致营养不良性脊柱侧凸的 CT 表现具特征性, 有利于监测脊柱侧弯的进展, 为临床矫形手术提供更多信息。

【关键词】 儿童; 神经纤维瘤病 I 型; 营养不良性脊柱侧凸

【中图分类号】 R726.8; R814.42 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2013)09-0233-04

Dystrophic scoliosis caused by neurofibromatosis type I in children: CT findings GAO Jun, YU Dong, PENG Yun, et al. Department of Imaging Center, Beijing Children's Hospital Affiliated to Capital Medical University, Beijing 100045, P. R. China

【Abstract】 Objective: To analyze and summarize the CT findings of dystrophic scoliosis due to neurofibromatosis type I. **Methods:** Thirteen children with dystrophic scoliosis associated with neurofibromatosis type I, which was confirmed by clinical and pathological results, were collected. Their CT data were retrospectively reviewed and analyzed. **Results:** All 13 cases showed a short segment of angel formation and scoliosis, with Cobb's angle from $26.6^{\circ} \sim 91.2^{\circ}$ degrees. Varying degrees of vertebral wedging and scallop-like changes were seen in the vertebral body. Expanded spinal and intervertebral foramens, thinner vertebral arches and vertebral laminae, and enlarged thecal sacs. Eleven cases had involvement of ribs with irregular deformation. Twelve cases had thickening of para-vertebral soft tissue or formation of a mass. **Conclusion:** Dystrophic scoliosis related to neurofibromatosis type I has characteristic CT findings, which is useful for monitoring the progress of the scoliosis, providing more information for the orthopedic surgery and clinical decision.

【Key words】 Child; Neurofibromatosis I; Scoliosis; Tomography, X-ray computed

神经纤维瘤病(neurofibromatosis, NF)是一种起源于神经上皮组织的常染色体显性遗传病^[1-7], 是常见神经皮肤综合征的一种, 文献报道神经纤维瘤病伴发脊柱侧凸畸形的发病率为 $10\% \sim 80\%$ ^[1]。NF 分为两个亚型, 即神经纤维瘤病 I 型(NF1, 周围型)和 II 型(NF2, 中枢型), 其中 NF1 型约占整个神经纤维瘤病的 90% ^[1]。儿童神经纤维瘤病 90% 为 I 型, 部分患儿以脊柱侧弯就诊, 但是目前国内对 NF 的影像学特征认识尚存在不足。笔者搜集以脊柱侧弯就诊, 临床及病理诊断为神经纤维瘤病 I 型的 13 例患儿, 回顾性分析其 CT 表现, 旨在提高对 NF I 型致营养不良性脊柱侧凸的影像学表现的认识, 提高诊断符合率, 为临床进一步诊治提供客观依据。

材料与方法

1. 病例资料

搜集本院 2005—2011 年收治的 13 例(男 9 例, 女 4 例, 年龄 4~12 岁, 平均年龄 8 岁)神经纤维瘤病 I 型

致营养不良性脊柱侧弯患儿的临床及影像学资料。13 例患儿均以脊柱侧弯就诊, 表现为脊柱侧凸、后凸, 患儿皮肤均可见牛奶咖啡斑, 5 例有皮下多发结节, 1 例可见左侧背部软组织包块(病理证实为神经鞘瘤)。

2. 检查方法

CT 扫描采用 GE lightspeed VCT 扫描仪, 对于不能配合的患儿检查前 30 min 口服 10% 水合氯醛, 安静后进行扫描, 扫描范围从颅底至耻骨联合下缘。扫描参数: 管电压 120 kV, 管电流采用 Z 轴自动管电流扫描技术, 噪声指数根据年龄设定为 $8 \sim 13$, 层厚 5 mm, 螺距 1.375, 旋转时间 0.8 s。采用滤波反投影法进行 0.625 mm 薄层重建。根据诊断需求, 在 AW 4.3 工作站利用多平面重组(multiplanar reformation, MPR)、最大密度投影(maximum intensity projection, MIP)和容积再现(volume rendering, VR)等技术对图像进行重建, 并用软组织窗及骨窗进行图像分析。

3. 观察指标

①观察脊柱曲度, 有脊柱侧弯者观察累及节段, 测量 Cobb 角。②观察椎体形态, 典型的 NF1 椎体改变为扇贝征, 即椎体侧壁弧形内陷角度 $> 30^{\circ}$ 。③观察椎管内径有无增宽, 椎弓根间距超过上方正常椎弓根间距 $1/3$ 以上为扩大。④其他 NF1 相关改变, 如其它骨

作者单位: 100045 北京, 首都医科大学附属北京儿童医院影像中心
作者简介: 高军(1973—), 男, 主治医师, 主要从事头颈部影像诊断工作。
通讯作者: 段晓岷, E-mail: mimi_color@sina.com

改变、椎旁软组织增厚包块等。

结 果

13 例患儿均表现为脊柱节段短弧形侧凸及后凸侧弯。其中 3 例单纯累及胸椎, 8 例同时累及胸椎及腰椎, 2 例累及腰骶椎。累及椎体数目最少为 3 个, 最多为 9 个, 平均累及 7 个椎体。脊柱侧弯 Cobb 角最大约为 91.2° , 最小约为 26.6° , 平均约为 54.6° 。

观察受累椎体形态可见椎体均有不规则变形及不同程度楔形变(图 1、2), 椎体边缘可见小凹陷及扇贝样改变(图 1~4)。

8 例患儿合并椎管扩大(椎体后缘扇贝样改变)(图 3、4)、椎间孔扩大及椎弓、椎板变薄(图 3、4)。1 例椎管内髓外及相邻的椎间孔处可见软组织密度影。7 例可见单纯性硬膜囊脑脊液增多, 未见软组织病变(图 4)。11 例病变累及肋骨, 肋骨表现为不规则变形(图 1)。12 例患儿可见椎体前软组织增厚或包块影(图 4)。1 例患儿左侧背部见软组织包块, 手术病理证实为神经鞘瘤(图 4)。

讨 论

神经纤维瘤病为神经皮肤综合征的一种, 发病率约为 $1/4000 \sim 1/3000$ ^[2-5], 为常染色体显性遗传性疾病。NF 为胚胎 2~4 个月时神经元增殖, 组织发生和分化异常所致, 多累及中胚层, 但内、外胚层也可受累。

因此本病可累及人体皮肤、神经及骨骼多个系统。诸多研究报道该病的发病率有明显的性别差异, 男性发病率较高^[4]。本组 14 例患儿中, 男性 9 例, 女性 4 例, 与文献报道基本相符, 但本院脊柱外科 10 年前的统计结果显示女性居多。

神经纤维瘤病分为两型, 即神经纤维瘤病 I 型(NF1, 周围型)和 II 型(NF2, 中枢型)。儿童神经纤维瘤病大部分为 I 型, 因此本文重点对 NF I 型进行讨论。

目前, 国内外对神经纤维瘤病 I 型采用的诊断标准是美国国家健康学会在 1988 年制定的^[4], 凡符合以下两条或两条以上表现者即可做出神经纤维瘤病 I 型的诊断: ① 6 个或更多牛奶咖啡斑; ② 1 个丛状纤维瘤或 2 个以上神经纤维瘤; ③ 2 个或更多色素沉着性虹膜错构瘤; ④ 多发性腋部或腹股沟区雀斑; ⑤ 视神经胶质瘤; ⑥ 一级亲属(父母、同胞、子女)患有神经纤维瘤病 I 型; ⑦ 特征性骨病变如蝶骨大翼发育不全、假关节、先天性长骨弯曲、飘带状肋骨等。本组 13 例患儿均符合以上诊断标准, 经临床及病理诊断为神经纤维瘤病 I 型。

神经纤维瘤病临床表现主要为皮肤咖啡牛奶色斑、多发神经纤维瘤、腋窝雀斑、虹膜错构瘤(Lish 结节)以及神经纤维瘤伴发肿瘤压迫、侵蚀周围结构出现的神经系统及内脏系统的症状和体征^[6], 其中咖啡牛奶色斑常在出生后 1 年内出现, 多见于躯干、四肢及非



图 1 男, 11 岁。神经纤维瘤病 I 型致营养不良性脊柱侧凸。VR 图像示脊柱以 T_7 为中心向右侧突出弯曲, T_7 椎体呈楔形变(箭)。 $T_4 \sim T_7$ 椎体边缘呈扇贝形改变, 右侧第 4~7 肋骨变形。 图 2 男, 10 岁。神经纤维瘤病 I 型致营养不良性脊柱侧凸。 a) VR 图像示脊柱以 L_3 为中心向右侧突出弯曲, $L_1 \sim L_5$ 椎体边缘呈扇贝形改变, 腰椎左侧横突不规则变细、变长(箭); b) 侧位像显示以 L_2 为中心向后凸出, L_2 椎体楔形变, $L_1 \sim L_5$ 椎体前缘呈扇贝形改变(箭)。 图 3 女, 9 岁。神经纤维瘤病 I 型致营养不良性脊柱侧凸。 a) 左侧位图像显示 $T_{12} \sim L_4$ 椎体前缘呈扇贝形改变, $T_{10} \sim L_4$ 椎间孔扩大伴相邻椎弓变细(箭); b) 右侧位正中切面 VR 图像示腰椎椎管扩大, $T_1 \sim L_2$ 椎体后缘呈扇贝样改变伴椎板变薄(箭)。



图4 女,8岁,神经纤维瘤病I型脊柱侧弯。a)正中曲面重建图像示胸椎下段、腰椎椎管及硬脊膜囊增宽,椎体后缘呈扇贝样改变(箭);b) L₂水平轴面图像显示椎体不规则变形,可见椎体小凹陷及椎体扇贝形改变(箭),椎管增宽,椎弓、椎板变薄,椎体旁软组织增厚,左侧背部软组织包块;c) L₃水平CT轴面图像显示椎体边缘呈扇贝形改变伴局部椎旁软组织增厚(箭)。

暴露部位,其大小、形态和数目不一,并随年龄增长有增多、扩大趋势。神经纤维瘤病患者骨骼异常发生率高达50%。骨骼发育不良的临床表现多样^[2-3],包括脊柱侧凸、侧后凸、颈椎病变、脊椎滑脱、骨生长病变、先天性弓形变、假关节形成、骨膜下骨增生、骨皮质变薄、矮身材、大头畸形、蝶骨翼发育不良等,其他的骨骼畸形还包括过度生长、胸廓畸形、膝内外翻、溶骨性破坏、骨硬化症、肋骨融合、髌骨缺如、并指畸形和其他先天性骨骼畸形,其中以脊柱骨病变最为常见。

NF I型患儿按有无椎体结构性改变可分为营养性与非营养性。非营养性椎体形态无改变,与特发性脊柱侧凸非常相似;营养性椎体形态改变不规则。本组13例NF I型患儿均为NF I营养不良性脊柱病变。

营养不良性脊柱侧凸的影像学表现具有特异性^[7],表现为脊柱侧弯、椎体旋转,以胸弯为主,胸腰弯次之,腰弯和颈胸弯较少。冠状面或矢状面重建图像可见椎体楔形变,椎体边缘可见扇贝型切迹,此外还可可见椎弓根间距增大、椎间孔扩大、椎管增宽、硬膜下腔扩大,部分患儿伴有椎体附件及相邻结构的骨改变。

本组患儿脊柱侧凸及后凸明显,侧凸 Cobb 角均

大于20°,85%患儿胸椎受累,76%累及腰椎,15%累及骶椎,无颈椎受累,受累脊柱均有椎体变形、不同程度楔形变,椎体边缘呈扇贝样及边缘小凹陷改变。8例合并椎管扩大(椎体后缘弧形改变)、椎间孔扩大及椎弓、椎板变薄,其中1例椎管及椎间孔处可见软组织密度影,未累及脊髓,7例为单纯性椎管扩张,椎管内未见软组织病变。

NF I诱发脊柱畸形的因素有多种,观点不一^[4],包括不明原因的骨质量降低导致椎体压缩性改变、椎体内部的神经纤维瘤导致椎体破坏、椎旁的神经纤维瘤及脊膜扩大导致脊椎压迫性吸收破坏、脊背肌神经肌肉发育不良导致的应力性改变等,另外还有学者认为存在内分泌及血源性异常。

有报道称术中可见患儿骨质普遍疏松^[3],我院脊柱外科的文献报道只有部分患儿在术中可见侧凸周围骨骼出现骨质疏松,并认为并发骨质疏松者仅为NF I骨改变的一个亚型^[8],说明无论是血管

源性或是成骨细胞功能障碍性骨质疏松皆不能单独对骨改变进行解释。同时通过观察本组患儿的CT图像,未发现明显肉眼可见的骨质疏松改变,这可能是受到CT密度分辨力的限制所致。对于脊旁无软组织占位者,也可见椎体的扇贝征、楔形变,说明神经纤维瘤的压迫性吸收破坏也并非引起椎体形态改变及脊柱侧弯形成的必要条件。因此,导致NF I营养性骨改变的因素很复杂,任何单一的理论都难以解释脊柱及椎体出现的一系列病理改变。

本组8例患儿表现为椎管扩大、骨性椎管壁变薄(椎体后缘扇贝形改变、椎弓椎板变薄),其中只有1例椎管内可见软组织占位,其余均表现为单纯髓外脑脊液增多,考虑为脑脊液压力升高或硬膜囊张力降低不能承受正常的压力导致脊膜的扩大,不能排除椎管的扩张和椎体后缘的扇贝形改变为膨大的脊膜囊不断对椎管骨质压迫吸收所致。

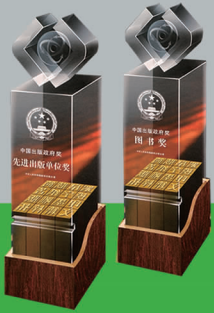
综上所述,NF I型营养不良性脊柱侧凸的病理改变复杂,任何单一理论皆不能做出完美的解释。NF I型营养不良性脊柱侧凸的影像学表现具有较高的特异性,包括脊柱侧凸、椎体变形、楔形变、椎体边缘呈扇贝

样、边缘小凹陷改变及椎管扩大,但脊髓不受累,伴或不伴有脊柱旁及椎管内软组织占位。MPR 及 VR 图像可多角度直观显示骨骼改变,增加 Cobb 角测量的准确度,量化脊柱侧弯,有利于监测脊柱侧弯的进展,为临床矫形手术提供更多信息。

参考文献:

- [1] 李玉华,张永平,薛建平,等. 神经纤维瘤病的颅脑和脊柱的 MRI 表现[J]. 中国医学影像技术,2003,19(6):745-747.
- [2] Vitale MG, Guha A, Skaggs DL. Orthopaedic manifestations of neurofibromatosis in children: an update[J]. Clin orthop Relat Res, 2002, 401(8): 107-118.
- [3] 王亭,邱贵兴. 神经纤维瘤病在骨科中的表现和治疗[J]. 中华骨科杂志, 2005, 25(4): 245-247.
- [4] 邱勇,朱丽华,宋知非,等. 脊柱侧凸病因学的临床分类研究[J]. 中华骨科杂志, 2000, 20(5): 265-268.
- [5] Mukonoweshuro W. Neurofibromatosis type 1: The role of neuro-radiology[J]. Neuropediatrics, 1999, 30(1): 111-119.
- [6] 朱锋,邱勇,王斌,等. 神经纤维瘤病致营养不良性脊柱侧凸的影像学特征和临床意义[J]. 脊柱外科杂志, 2003, 1(2): 68-71.
- [7] Tsirikos AI, Ramachandran M, Lee J, et al. Assessment of vertebral scalloping in neurofibromatosis type 1 with plain radiography and MRI[J]. Clin Radiol, 2004, 59(11): 1009-1017.
- [8] 张学军,于凤章,邓京城,等. 小儿神经纤维瘤合并脊柱畸形的诊断与治疗[J]. 中华小儿外科杂志, 1996, 17(6): 339-340.

(收稿日期:2013-06-05 修回日期:2013-07-18)





人民军医出版社
PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

- 中国出版政府奖先进出版单位
- 全国科普工作先进集体

- 全国百佳图书出版单位
- 全国新闻出版行业抗震救灾先进集体

由梁长虹、曾辉教授主译，冯晓源教授审校的《医学影像学诊断与鉴别诊断》已经由人民军医出版社出版。

定价：¥ 248.00元 ISBN：978-7-5091-6618-5

本书原著由国际著名出版公司LWW出版，被奉为美国住院医师医生的必备书和绿宝书，内容主线是影像学征象、疾病的诊断和鉴别诊断思路，并提供了许多帮助读者记忆的口诀。在编写上遵循实际的读片步骤，每章第一部分是鉴别诊断的影像表现类型，并据此进行放射学诊断与鉴别诊断信息的归纳，进而推导出诊断线索，使读者自然地在模拟临床实践的状态下理清诊断思路。

适合影像科医生、影像系学生系统学习，彻底掌握疾病的影像学诊断和鉴别诊断思路。

联系人：王兰，邮购电话：010-51927252。
编辑咨询联系人：高爱英，电话：010-51927242
地址：北京市复兴路22号75号楼，邮编：100842
各新华书店和当地医学书店有售，也可网上购买。为方便读者购买，出版社可以邮购。

