

临床论著

接受心脏手术的 Marfan 综合征患者
合并脊柱侧凸的特点

马雄君, 魏建军, 王 东

(北京安贞医院骨科 100029 北京市)

【摘要】目的:探讨接受心脏手术治疗的 Marfan 综合征患者合并脊柱侧凸的患病率、侧凸程度、类型及特点。**方法:**回顾性总结 138 例进行心脏外科手术的 Marfan 综合征患者的 X 线资料,测量冠状面和矢状面 Cobb 角,并对数据进行统计分析。**结果:**58 例(42.03%)患者合并脊柱侧凸,男 38 例,女 20 例,男女患病率比例为 1.18:1,其中 ≤ 10 岁 6 例,11~20 岁 12 例,21~30 岁 19 例,31~40 岁 11 例,41~50 岁 7 例,51~60 岁 3 例;平均冠状面 Cobb 角为 $26.8^\circ \pm 27.8^\circ$;胸弯 36 例,胸腰弯 11 例,腰弯 2 例,双弯 6 例,三弯 3 例;单弯中顶椎凸向右侧 38 例,凸向左侧 11 例;矢状面胸椎后凸平均为 $14.3^\circ \pm 13.2^\circ$,其中胸椎前凸 5 例,胸椎后凸不足 40 例,胸椎正常后凸 12 例,仅 1 例胸椎后凸 45° ;11 例患者冠状面 Cobb 角 $>40^\circ$,平均年龄 15.9 岁。**结论:**在接受心脏手术的 Marfan 综合征患者中脊柱侧凸患病率为 42.03%;脊柱侧凸类型多样,冠状位畸形以胸弯和胸腰弯多见,胸椎凸向右侧发生率较高,矢状位畸形以胸椎后凸不足为主;在青少年表现较为严重,需要严密的随访及手术矫形。

【关键词】 马凡综合征;心脏手术;脊柱侧凸;患病率

中图分类号:R682.3,R596.1 文献标识码:A 文章编号:1004-406X(2007)-04-0270-04

General features of scoliosis in patients with Marfan syndrome undergoing cardiovascular surgery/MA Xiongjun, WEI Jianjun, WANG Dong/Chinese Journal of Spine and Spinal Cord, 2007, 17(4): 270~273

【Abstract】 Objective: To explore the prevalence and features of scoliosis in patients with Marfan syndrome who accepted cardiovascular surgery. **Method:** The radiographic data of 138 cases with Marfan syndrome undergoing cardiovascular surgery were reviewed and the Cobb angles in coronal and sagittal plane were measured and statistically analyzed. **Result:** Scoliosis was identified in 58 cases with Marfan syndrome (38 males and 20 females), the prevalence rate was 42.03%, male-female sex ratio was 1.18:1, 6 cases were in younger than 10-year-old group, 12 cases were in 11~20-year-old group, 19 cases were in 21~30-year-old group, 11 cases were in 31~40-year-old group, 7 cases were in 41~50-year-old group, 3 cases were in 51~60-year-old group. Mean magnitude of Cobb angle in coronal plane was $26.8^\circ \pm 27.8^\circ$, the types of scoliosis curve included thoracic curve (36 cases), thoracolumbar curve (11 cases), lumbar curve (2 cases), double curve (6 cases) and triple curve (3 cases), apex vertebrae were convex to the right side among single curves in 38 cases while 11 cases were convex to the left side. Mean magnitude of kyphosis in sagittal plane was $14.3^\circ \pm 13.2^\circ$, 5 patients had thoracic lordosis and 40 patients had hypokyphosis and 12 patients had normal kyphosis. Magnitude of Cobb angle in coronal plane was beyond 40° in 11 adolescent cases with the mean ages of 15.9 years old. **Conclusion:** The prevalence rate in population with Marfan syndrome who accepted cardiovascular surgery was 42.03%. The various types of scoliosis in above population with more thoracic or thoracolumbar curve and more prevalence of thoracic curve to the right side in coronal plane and more hypokyphosis in sagittal plane. The severity of scoliosis among adolescent with Marfan syndrome was more than other groups and patients, the former should be followed up carefully and considered surgery if necessary.

【Key words】 Marfan syndrome; Cardiovascular surgery; Scoliosis; Prevalence

【Author's address】 Department of Orthopedics, Anzhen Hospital, Beijing, 100029, China

Marfan 综合征 (Marfan syndrome, MFS) 是发

生于结缔组织的常染色体显性遗传性疾病, 主要累及骨骼、眼和心血管等多系统器官。随着诊断标准的完善和麻醉技术、心血管手术技术的提高, 更

第一作者简介: 男(1952-), 主任医师, 研究方向: 脊柱外科

电话: (010)64456949 E-mail: MXJ808@163.com

多的患者接受了心脏矫形手术并延长了生存期。20 世纪 60 年代患者平均预期寿命为 32 岁,目前男性为 40 岁、女性为 45 岁^[1]。同时合并脊柱畸形者日益受到关注。我们回顾分析本院心脏外科中心 1997 年 1 月~2006 年 7 月 138 例接受心脏手术治疗的 MFS 患者的病历资料,旨在探讨此类人群中脊柱侧凸畸形的发病情况和临床特点。

1 资料与方法

1.1 一般资料

本组 138 例患者根据国际通用的 Ghent 改良标准^[2]诊断为 MFS。男 85 例,女 53 例,年龄 3~70 岁,平均 38.8 岁。手术治疗的心血管系统合并症:主动脉根部扩张 77 例(55.80%),二尖瓣脱垂并返流 30 例(21.74%),两者并存 31 例(22.46%)。

1.2 脊柱侧凸的诊断标准

收集所有患者术前 X 线片,包括全胸片、胸椎侧位片、胸腰段正侧位片。根据 Cobb 法测量脊柱冠状面和矢状面二维畸形程度,规定冠状面 Cobb 角 $>10^{\circ}$ 为脊柱侧凸畸形;正常胸椎后凸为 $20^{\circ}\sim40^{\circ}$,其中 $0^{\circ}\sim20^{\circ}$ 为胸椎后凸不足,负值为胸椎前凸, $>40^{\circ}$ 为胸椎过度后凸。

1.3 数据处理

对合并脊柱侧凸患者的性别、年龄、主弯的部位和侧凸方向进行统计,对侧凸和后凸 Cobb 角应用 Excel 软件处理,得出该人群脊柱侧凸的患病率 and 特点。

2 结果

138 例 MFS 患者中有 58 例合并脊柱侧凸,占 42.03%。男 38 例,女 20 例,男女患病率比例为 1.18:1(38 例/85 例:20 例/53 例);年龄 3~53 岁,平均为 27.9 岁。冠状面脊柱侧凸 Cobb 角平均为 $26.8^{\circ}\pm27.8^{\circ}$,各年龄组的患病人数及 Cobb 角见表 1。因为各组的数据分布差异大,有些组样本量不足,没有进行方差分析。

常见的侧凸类型是胸弯和胸腰弯。单弯 49 例,其中 36 例胸弯(62.07%),11 例胸腰弯(18.97%),腰弯 2 例(3.45%),顶椎均位于 L3;双弯 6 例(10.34%),双胸弯 3 例,胸弯和胸腰弯 1 例,胸弯和腰弯 2 例;三弯 3 例(5.17%),同时颈弯、胸弯和腰弯 2 例,双胸弯和腰弯 1 例。单弯中 38 例顶椎凸向右侧(77.55%);11 例凸向左侧,均

表 1 不同年龄段的 Marfan 综合征患者合并脊柱侧凸的发病情况和冠状面 Cobb 角

年龄组	Marfan 综合征(n)	合并侧凸 (n)	冠状面 Cobb 角
≤ 10 岁	15	6	$34.2^{\circ}\pm23.1^{\circ}$ ($15^{\circ}\sim105^{\circ}$)
11~20 岁	29	12	$28.2^{\circ}\pm26.3^{\circ}$ ($12^{\circ}\sim135^{\circ}$)
21~30 岁	39	19	$25.7^{\circ}\pm20.4^{\circ}$ ($15^{\circ}\sim55^{\circ}$)
31~40 岁	28	11	$24.6^{\circ}\pm9.3^{\circ}$ ($15^{\circ}\sim31^{\circ}$)
41~50 岁	13	7	$26.1^{\circ}\pm8.9^{\circ}$ ($12^{\circ}\sim35^{\circ}$)
51~60 岁	16	3	$23.3^{\circ}\pm6.6^{\circ}$ ($17^{\circ}\sim30^{\circ}$)
61~70 岁	3	0	—

位于胸弯,占全部单弯的 22.45%和胸单弯的 30.56%,顶椎位于 T3~T6;而胸腰弯和腰弯均凸向右侧。

脊柱侧凸矢状面曲度的变异较大。平均胸椎后凸 $14.3^{\circ}\pm13.2^{\circ}$,其中 5 例为胸椎前凸,占 8.62%,40 例为胸椎后凸不足,占 68.97%,12 例为正常胸椎后凸,占 20.69%,仅 1 例胸椎后凸达到 45° 。由于没有良好的腰段侧位 X 线片,不能获得胸腰段和腰骶段数据。

脊柱侧凸患者中 11 例(18.97%)Cobb 角大于 40° ,平均 $65.3^{\circ}\pm34.1^{\circ}$,男 6 例,女 5 例,平均年龄 15.9 岁(3~23 岁)。其中 3 例已实行脊柱侧凸矫形手术,均为第一代 Harrington 器械内固定,第 1 例患者(19 岁,男性)接受心脏手术时,已出现严重的脊柱失衡状态,形成难治性脊柱三弯畸形,顶椎分别为 C4、T6、L3,Cobb 角分别达到 60° 、 135° 、 75° ;第 2 例为 8 岁男童,胸椎右侧凸,主弯为 105° 的严重三弯侧凸畸形,术后发生下位椎体固定棒滑脱;第 3 例为 19 岁男性患者,胸椎右侧凸,顶椎在 T9,Cobb 角为 85° 。

由于本研究局限于对现有病例资料的回顾性研究,缺乏每例患者脊柱侧凸进展情况的随访资料,只有 1 例患者的脊柱侧凸进展情况的资料完整。患者女性,1997 年时 3 岁,当时为 Cobb 角 15° 的胸椎右侧凸,顶椎位于 T8;2004 年患者 10 岁时进展为双弯 35° (T8)、 30° (L2),2005 年患者 11 岁时进展为 47° (T8)、 52° (L2)。此患者进入青春期后脊柱由单弯发展为双弯,1 年内胸弯进展 12° ,腰弯进展 22° (图 1a~d)。

3 讨论

Marfan 综合征遗传构型是定位于 15 号常染

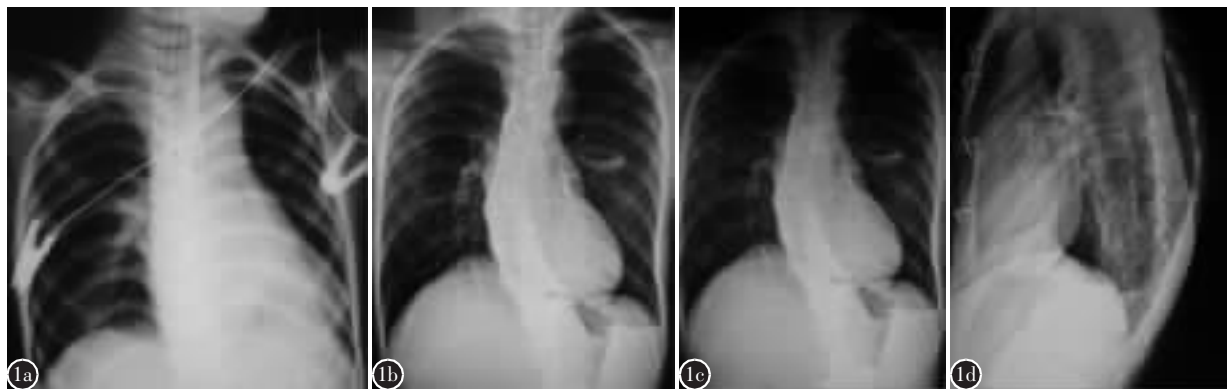


图1 患者女性 a 1997年,3岁,胸椎右侧凸畸形,Cobb角 15° b 2004年,10岁,X线片示胸腰椎双弯畸形,胸椎右侧凸Cobb角 35° (T8)、腰椎左侧凸Cobb角 30° (L2) c 2005年,11岁,X线片示胸椎右侧凸发展到Cobb角 47° (T8)、腰椎左侧凸Cobb角 52° (L2) d 2005年,胸椎侧位X线片示胸椎后凸不足,Cobb角 10°

色体(15q21.1)纤维蛋白原基因(FBN1)缺失。纤维蛋白原是微纤维中的结缔组织蛋白,构成弹性组织,其缺乏将影响主动脉、晶状体悬韧带和骨膜的功能^[3]。累及脊柱的最常见合并症是脊柱侧凸,1896年法国儿科医生Marfan第一次描述Marfan综合征的临床表现时就注意到脊柱侧凸畸形是其典型表现^[1]。

本组研究的对象为接受心脏手术的Marfan综合征患者,其心血管系统合并症以主动脉扩张和二尖瓣脱垂伴返流为主,分别为55.80%和21.74%,两者并存22.46%,与相关心脏外科文献报道的发病情况相似^[4]。Marfan综合征心血管病变与脊柱侧凸畸形程度是否相关(正、负相关性)尚不清楚,多数学者认为各系统病变与MFS受累基因位点表达的多效性有关^[5]。通过对资料的分析发现本组患者脊柱侧凸特点为:存在较高的患病率,易累及青少年;脊柱侧凸类型多样,冠状位畸形以胸弯和胸腰弯多见,胸椎凸向右侧发生率较高,矢状位畸形以胸椎后凸不足为主;脊柱侧凸在青少年表现较为严重,需要严密随访,必要时需行手术矫形。

3.1 MFS合并脊柱侧凸的患病率及发病情况

MFS在人群中的发病率为1/10000,合并脊柱侧凸的患病率为52%~100%^[1,5,6,7],其中Sponseller等的结果为52%(59例/113例)^[5];Robins等^[6]统计为55%(35例/64例);Joseph等^[7]报道为100%,其纳入标准是Cobb角大于 5° ,但样本量较小,仅为18例。男女发病率相同^[5],可以在婴儿期、少年期、青春期发病^[8]。本研究统计的患病率为42.03%(58例/138例),累及男女性别基本相同(1.18:1),与

特发性脊柱侧凸女性易受累不同,而且年龄分布广泛,最小为3岁,最大53岁,11~20岁组约占20.7%,21~30岁组占32.8%。本组MFS合并脊柱侧凸患病率较之文献报道的偏低,笔者认为国外文献多来自对脊柱中心资料的研究,与本组在研究对象的筛选方面存在选择性偏倚,真实的MFS合并脊柱侧凸患病率需要各中心的联合筛选。

3.2 MFS合并脊柱侧凸的类型

Lipton等^[8]认为MFS合并脊柱侧凸的类型多种多样,可以是特发性脊柱侧凸的任何解剖类型,如单弯、双弯、三弯或长的“C”形胸腰弯。本组资料的常见侧凸类型是胸弯(62.07%)和胸腰弯(18.97%),其次为双弯(10.34%),三弯(5.17%),腰弯(3.45%)。11例胸弯凸向左侧,占胸单弯的30.56%,顶椎多集中于T3~T6节段,其余主弯均凸向右侧。Sponseller等^[9]报道最常见的侧凸类型是单胸腰弯和单胸弯,发生率均为22%,双胸弯的发生率为12%,胸腰双弯为19%,三弯为11%,另外胸弯-胸腰弯的双弯占1%。而在婴儿型的MFS脊柱侧凸和需脊柱手术的研究资料中却不同,Sponseller等^[9]观察14例婴儿型的MFS脊柱侧凸,11例为胸椎凸向右侧、腰椎凸向左侧的双弯。Lipton等^[8]报道23例MFS脊柱侧凸需要手术矫形的病例,13例为左胸弯-右胸弯-左腰弯的三弯,9例为双弯,并认为过去的研究者忽视了三弯中的上位胸弯,误划为双弯,使三弯例数减少。Silvestre等^[1]发现23例MFS脊柱手术矫形患者中双弯10例,胸右弯11例。

一般认为脊柱后凸少见,胸椎前凸和胸腰段后凸较普遍^[10]。本组研究中平均胸椎后凸为 14.3°

$\pm 13.2^\circ$, 主要类型为胸椎后凸不足 (68.97%) 和正常胸椎后凸 (20.69%), 仅 1 例胸椎后凸为 45° 。Silvestre 等^[1]在其手术的 23 例患者中没有发现胸椎过度后凸, 其中 18 例并发胸椎后凸不足, 平均为 12° ($7^\circ \sim 14^\circ$)。Betz^[11]发现约 10% 的患者存在胸椎后凸和胸腰段后凸, 儿童期明显。也有学者持不同观点, Sponseller 等^[5]的研究表明胸椎后凸平均为 43° , 46% 的患者胸椎后凸大于 50° , 26% 的患者存在胸腰段和胸椎及腰椎的局部后凸畸形, 4% 的患者胸椎后凸减少, 4% 的患者胸椎前凸畸形。

3.3 MFS 合并脊柱侧凸的严重程度及进展情况

脊柱侧凸的严重程度及畸形进展是骨科医生关注的重要方面。本组 MFS 合并脊柱侧凸的 Cobb 角平均为 26.8° , 整体研究人群的侧凸程度较轻, 但是 11 例患者 (3~23 岁, 平均 15.9 岁) 大于 40° , 平均 $65.3^\circ \pm 34.1^\circ$, 需要手术矫形, 占本研究人群的 18.97%, 与文献报道的 13%~21% 的脊柱矫形率类似^[8]。值得关注的是小于 10 岁组患者, 其平均 Cobb 角为 $34.2^\circ \pm 23.1^\circ$, 比其他各组畸形程度要重, 同时处于生长发育期, 其脊柱侧凸进展的可能性及程度更加需要严密监测。

Sponseller 等^[5]指出脊柱侧凸平均 Cobb 角为 $36^\circ \pm 22^\circ$, 3 岁以下的幼儿进展最快, 每年发展可达 19° ; 成人中大于 30° 的侧凸最终可达到 40° , 超过 50° 的侧凸每年将平均进展 $3^\circ \pm 4^\circ$, 而小于 30° 的侧凸极少进展。Silvestre 等^[1]认为侧凸的平均年进展率约为 10.2° , 且脊柱的僵硬程度增加, 甚至骨发育成熟后侧凸超过 $40^\circ \sim 50^\circ$ 的患者仍有进展倾向。Lipton 等^[6]认为部分患者将发展为严重的脊柱侧凸, 其进展比特发性脊柱侧凸更快、更为僵硬。

由于本研究为横断面的回顾性研究, 缺乏有关脊柱侧凸的进展资料和家族史, 仅局限于 X 线片的来源, 无法全部获得有效的全脊柱 X 线片及

其他相关检查 (如 MRI, CT), 不能对合并脊柱的其他疾病 (脊膜膨出, 颈椎及腰骶椎病变) 进行鉴别并作出精细测量, 如椎弓根间距、椎体扇形变畸形、骨密度等, 需要以后的研究加以弥补, 以期全面反映 MFS 合并脊柱侧凸的特点。

4 参考文献

1. Silvestre MD, Gregg T, Giacomini S, et al. Surgical treatment for scoliosis in Marfan syndrome[J]. Spine, 2005, 30 (20): 597-604.
2. DePaepe A, Devereux RB, Dietz HC, et al. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome[J]. Am J Med Genet, 1996, 62 (4): 417-426.
3. Robinson PN, Godfrey M. The molecular genetics of Marfan syndrome and related microfibrilopathies [J]. J Med Genet, 2000, 37 (1): 9-25.
4. Dean J CS. Management of marfan syndrome[J]. Heart, 2002, 88 (1): 97-103.
5. Sponseller PD, Hobbs W, Riley LH, et al. The thoracolumbar spine in Marfan syndrome [J]. J Bone Joint Surg Am, 1995, 77 (6): 867-876.
6. Robins PR, Moe JH, Winter RB. Scoliosis in Marfan's syndrome[J]. J Bone Joint Surg Am, 1975, 57 (3): 358-368.
7. Joseph KN, Kane HA, Milner RS, et al. Orthopedic aspects of Marfan phenotype[J]. Clin Orthop, 1992, 277: 251-261.
8. Lipton GE, Guille JT, Kumar SJ. Surgical treatment of scoliosis in Marfan syndrome: guideline for a successful outcome[J]. J Pediatr Orthop, 2002, 22 (3): 302-307.
9. Sponseller PD, Sethi N, Cameron DE, et al. Infantile scoliosis in Marfan syndrome[J]. Spine, 1997, 22 (5): 509-516.
10. 叶启彬, 邱贵兴. 脊柱外科新技术[M]. 北京: 中国协和医科大学出版社, 2001. 169-170.
11. Betz RR. Kyphosis of the thoracic and thoracolumbar spine in the pediatric patient: normal sagittal parameters and scope of the problem[J]. Instr Course Lect, 2004, 53: 479-484.

(收稿日期: 2006-10-26 修回日期: 2007-01-12)

(英文编审 蒋欣)

(本文编辑 李伟霞)

消息

《当代脊柱内固定技术》已经出版

由著名骨科专家徐荣明、贾连顺、陈统一主编的《当代脊柱内固定技术》已经由上海科技教育出版社出版。本书与当前国外脊柱外科的最新技术接轨, 内容包括相关基础知识、各种脊柱内固定技术的应用, 如颈椎椎弓根螺钉固定技术、侧块固定技术、腰骶部固定技术以及骨盆骨折的内固定技术等手术技术。本书内容新颖, 实用性强。书中大量图片有助于读者理解, 适合各级骨科医生、研究生阅读。全国新华书店、医药卫生书店有售。定价: 98 元。需邮购者请与王庆医生联系。地址: 浙江省宁波市中山路 1059 号宁波市第六医院骨科。邮编: 315040。电话: 13205748139。