

复杂寰枕部畸形伴右位心 1 例报告

Complex craniocervical junction malformation with dextrocardia: a case report

杨 义,曹广如,王 翀,王 鹏,袁 浩,李 钊,蔡玉强

(遵义医学院第一附属医院脊柱外科 563000 贵州省遵义市)

doi: 10.3969/j.issn.1004-406X.2019.02.15

中图分类号: R682.1, R541.1 文献标识码: B 文章编号: 1004-406X(2019)-02-0185-06

寰枕部畸形主要是指枕骨底部及第 1、2 颈椎先天发育异常并伴有神经系统和软组织发育异常的一种先天性畸形疾病,包括扁平颅底、颅底凹陷、寰椎融合、颈椎分节不全(Klippel-Feil 综合征)、寰枢椎脱位(Arnold-Chiari 畸形)等多种多样的畸形,如果同时存在两种以上的畸形则称为复杂寰枕部畸形^[1]。据美国国家卫生研究院(NIH)统计发现人群中的发生率为 0.1%~0.8%,唯一的治疗方法是手术,但失败率相当高,患者最终出现长期残疾^[2]。右位心(dextrocardia)是心脏在胸腔的位置移至右侧的总称,可合并内脏反位、先天性心血管畸形等,文献报道其发生率约为 0.22%~0.84%^[3]。复杂寰枕部畸形合并右位心在临床上罕见,2016 年 9 月我科收治 1 例,报道如下,并结合相关文献进行分析讨论。

患者女性,8 岁,因“斜颈半年,左侧肢体乏力半个月”于 2016 年 9 月 20 日入院。患者半年前出现斜颈,颈部偏右伴左侧胸锁乳突肌疼痛及僵硬;半个月前出现左侧肢体乏力,表现为左手持物不稳,左下肢跛行,活动后加重伴头晕、气促。余无特殊。无相关家族病史和遗传病史,非近亲结婚。入院查体:体重 22.5kg,血压 98/62mmHg;颈短、右偏、活动受限,左胸锁乳突肌僵硬;右肺呼吸音低;心律齐,心音听诊位于右侧胸廓,未闻及病理性杂音;双下肢及右上肢肌力 3 级,左上肢肌力 3 级,肌张力增高,肱二头肌、肱三头肌肌腱反射亢进;双膝腱反射、跟腱反射亢进,病理征阳性。辅助检查:心脏彩超示右位心,右肺动脉发育异常,右位主动脉弓(图 1),左室收缩功能正常,左室射血分数(EF)63%,心脏各瓣膜、结构未见异常。心电图示右位心电图,窦性心律,异常 Q 波(图 2)。全脊柱 X 线片示胸段脊柱左侧凸畸形,椎间隙变窄(图 3)。颈椎 X 线片示寰枕融合,枢椎棘突与颅底间距牵引前 3.5mm,牵引后 5.4mm;C5 椎前脱位,寰枢融合(图 4)。颈椎 CT 及三维重建示寰枢椎、C3、C4、C5 椎体及附件部分融合,齿状突突入枕骨大孔,寰椎后弓缺如,寰椎前弓发育不全,颅底凹陷,寰枕部及寰枢椎部分融合(图 5、6)。颈椎 MRI 示小脑扁桃体下

疝,延髓及上段颈髓受压变形(图 7)。胸部 X 线片示心脏位于右侧胸腔(图 8)。胸部 CT(图 9、10)及心脏大血管 CT 造影(图 11)示右肺仅见一支气管,右肺缩小,右肺中、下叶未发育,右肺上叶代偿性肺气肿。右侧中、下肺动脉闭锁,心脏大血管位于右上肺,升主动脉左壁见一异常分支血管于右主支气管下方进入右肺,主动脉弓呈右弓右降。肌电图示体感诱发电位(SEP)异常,提示中枢性损害。心肌酶、肌酸激酶同工酶、肌红蛋白等相关血液生化指标未见明显异常。诊断:(1)复杂寰枕部畸形;Klippel-Feil 综合征、寰椎融合并颅底凹陷症、Arnold-Chiari 畸形、寰枢关节半脱位、C5 1 度前滑脱;(2)先天性脊柱侧凸;(3)右旋性右位心;(4)右位主动脉弓及先天性右肺发育异常;(5)斜颈畸形;(6)颈脊髓压迫症(Frankel C 级);(7)寰椎、枢椎齿状突发育不全。

入院后予以颅骨牵引,药物营养神经。行全院大会诊,联合制定治疗方案;因患者脊髓损伤、颈椎不稳,具备手术指征。拟行寰枢关节复位并颈枕后路内固定植骨融合术。因患者心功能正常,且合并心血管畸形、内脏转位等,心脏血流动力学无异常,但患者右肺发育不全,左侧支气管扭曲,插管麻醉难度大,且肺功能欠佳,综合考虑手术风险大,愈后差。经与家属沟通后,家属拒绝手术治疗。出院后失访。

讨论 Klippel-Feil 综合征是由于颈椎形成缺陷而导致的颈椎先天性骨性关节病,以胚胎时期颈椎形成和分节不全为特征的先天性畸形。曾经被定义为短颈,低后发际和颈部运动范围缩小的三联征,但这 3 种典型表现仅在不足 50% 的 Klippel-Feil 综合征患者中同时存在^[4]。Klippel-Feil 综合征分为 3 种类型:Ⅰ型为存在颈椎的广泛融合;Ⅱ型为只有 1~2 个椎体融合;Ⅲ型为伴有胸椎或腰椎异常的Ⅰ型或Ⅱ型的 Klippel-Feil 综合征^[5]。此例患者伴有胸椎侧凸畸形及椎间隙变窄,诊断为Ⅲ型 Klippel-Feil 综合征。该综合征多数散发,小部分有家系遗传,为常染色体显性或隐性遗传。该病的发病原因尚不明确,多认为是遗传和环境等因素共同作用结果。Klippel-Feil 综合征合并的其他发育畸形可累及多个器官或系统,心血管系统可见动脉导管未闭、肺静脉畸形、右位

第一作者简介:男(1992-),在读硕士研究生,研究方向:脊柱结核
电话:(0852)28608903 E-mail:1593781963@qq.com

通讯作者:蔡玉强 E-mail:caihuofu@sina.com

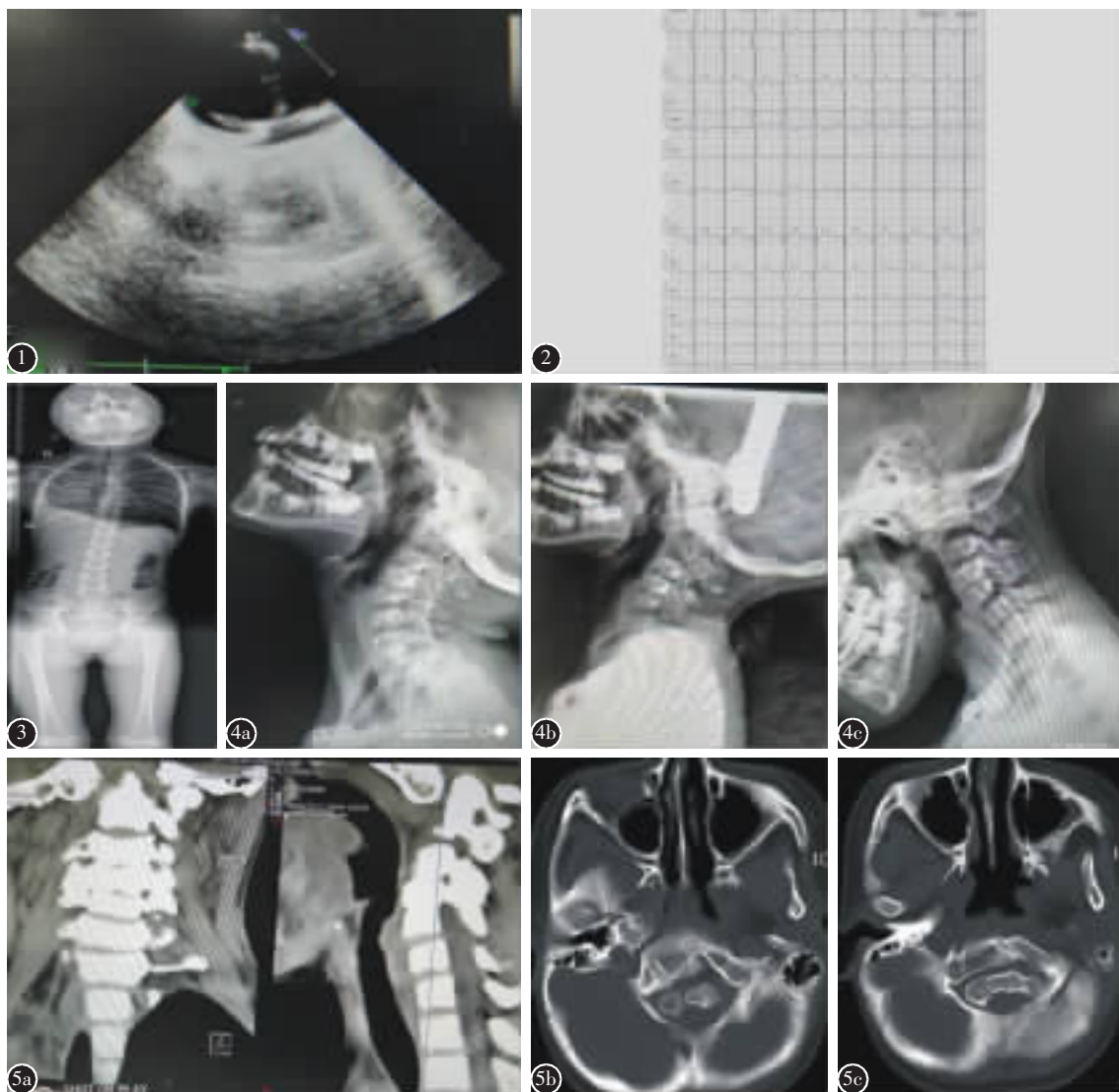


图 1 心脏彩超示右位心, 右位主动脉弓 图 2 心电图示窦性心律, 异常 Q 波 图 3 全脊柱正位 X 线片示脊柱左侧凸畸形 图 4 颈椎侧位 X 线片示寰枕融合, 枢椎棘突与颅底间距牵引前为 3.5mm(4a), 牵引后为 5.4mm(4b), C5 椎前脱位, C3、C4、C5 椎体及附件融合, 寰枢椎融合(4c) 图 5 颈椎 CT 示寰枢椎、C3、C4、C5 椎体及附件部分融合, 齿状突突入枕骨大孔(5a); 寰椎、枢椎齿状突发育不全(5b、5c)

Figure 1 The heart color ultrasound showed dextroversion and the right aortic arch **Figure 2** ECG showed sinus rhythm and abnormal Q wave **Figure 3** X-ray of the full spine shows the left lateral curvature of the spine **Figure 4** Lateral cervical X-ray showed occipital occlusion fusion; the distance between the spinous process and the skull base was 3.5mm before traction (4a), and 5.4mm after traction(4b); C5 anterior dislocation, C3, 4, 5 vertebral body and accessory fusion, atlantoaxial fusion(4c) **Figure 5** Cervical CT showed atlantoaxial, C3, 4, 5 vertebral body and accessory partially fused, dentate process protrudes into the occipital foramen(cervical)(5a); axillary, vertebral odontoid hypoplasia(5b, 5c)

心等^[6-7]。本例患者 C3、C4、C5 椎融合, C5 椎前滑脱, 也证明了这一点。由于缺乏人群筛查研究, 尚未有真实患病率报告, 但据估计^[8], 每 4 万人中有 1 人, 女性发病较男性多见。最近的大样本研究结果显示 Klippel-Feil 综合征总患病率为 0.0058%^[9]。如果患者出现神经症状, 颈椎不稳, 可考虑手术治疗。曹广如等^[9]对 5 例该类患者实施前后路联合松解、融合固定术, 1 例出现前臂及虎口区疼痛, 其余患者都获得有效的减压、良好的矫形效果。手术的关键是术

中注意监测神经功能, 先后前路松解关节突关节、减压, 再行前路矫形、融合固定。

Chiari 畸形(CM)最初在 1891 年被描述为通过枕骨大孔的小脑扁桃体的移位^[10]。CM 的发病机制尚未明确, 目前较认同的假设是轴索中胚层发育畸形导致枕骨原节发育不良, 导致后颅窝发育畸形拥挤继发小脑扁桃体下疝^[4]。Chiari 将这些畸形分为三种类型, 包括 CM I、II 和 III 型, 并在 4 年后加入 CM IV 型畸形。在所有类型中, CM-I 在

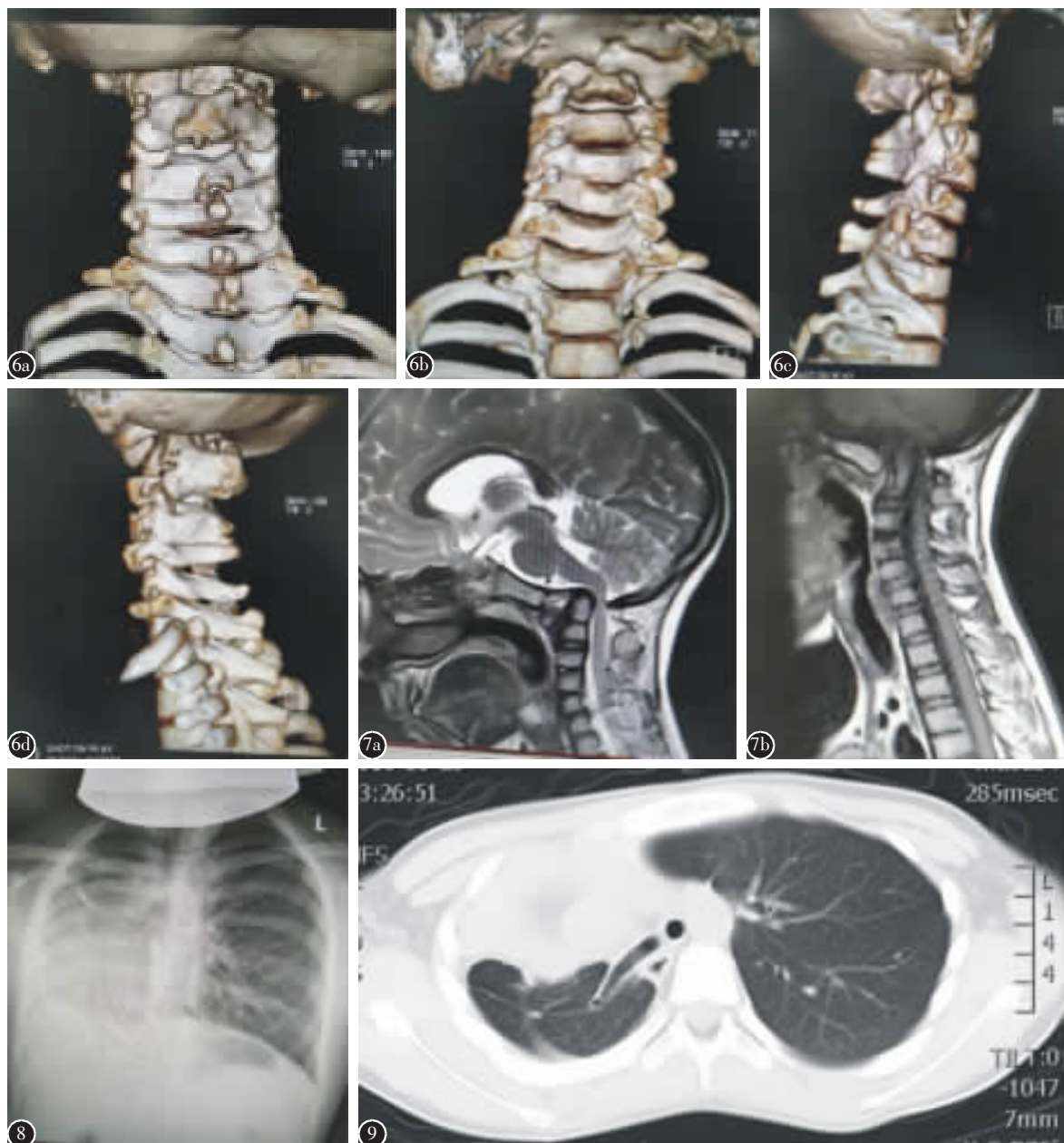


图 6 颈椎 CT 三维重建示寰枕部融合,寰椎后弓缺失如(6a);寰枢椎融合,寰椎前弓发育不全(6b);颅底凹陷,C3、4、5 椎体及附件部分融合(6c、6d) 图 7 颈椎 MRI 示小脑扁桃体下疝,延髓及上段颈髓受压变形 图 8 胸部 X 片示心脏位于右侧胸腔 图 9 胸部 CT 示右肺仅见一支气管,右肺缩小;右位心

Figure 6 Three-dimensional reconstruction of cervical vertebrae showed occipital fusion, lack of posterior arch of the atlas (6a); atlantoaxial fusion, anterior arch dysplasia(6b); skull base depression, neck 3, 4, 5 The vertebral body and the attachment are partially fused(6c, 6d) **Figure 7** Cervical MRI showed cerebellar tonsil chin, medullary and upper cervical spinal cord under pressure deformation **Figure 8** The chest X-slice showed the heart in the right chest **Figure 9** Chest CT showed only one bronchi in the right lung. The right lung was reduced;dextroversion

临床最常见,约 60%~80%的 CM-I 型患者伴有脊髓空洞症(SM)^[11]。本例患者无 SM 及感觉异常。CM-I 并 SM 的病因和发病机制尚未得到充分说明。Williams 等^[12]假设阻塞的脑脊液(CSF)从小脑延髓池流入脊髓蛛网膜下腔会导致 CSF 收缩波从第五脑室到中央管壁的水动力冲击,从而导致管道扩张和形成脊髓空洞腔^[13]。MRI 是诊断 SM 的主要

手段。手术治疗的主要目的是恢复颅颈交界处的脑脊液循环。目前已经提出了多种不同的治疗方式,但迄今为止尚未就 CM-I 的手术治疗达成共识^[14]。目前认为枕骨大孔减压是 CM-I 较为有效的治疗方法;后颅窝减压术联合扁桃体切除术或后颅窝减压术是否有较好的疗效仍存在争议^[15]。

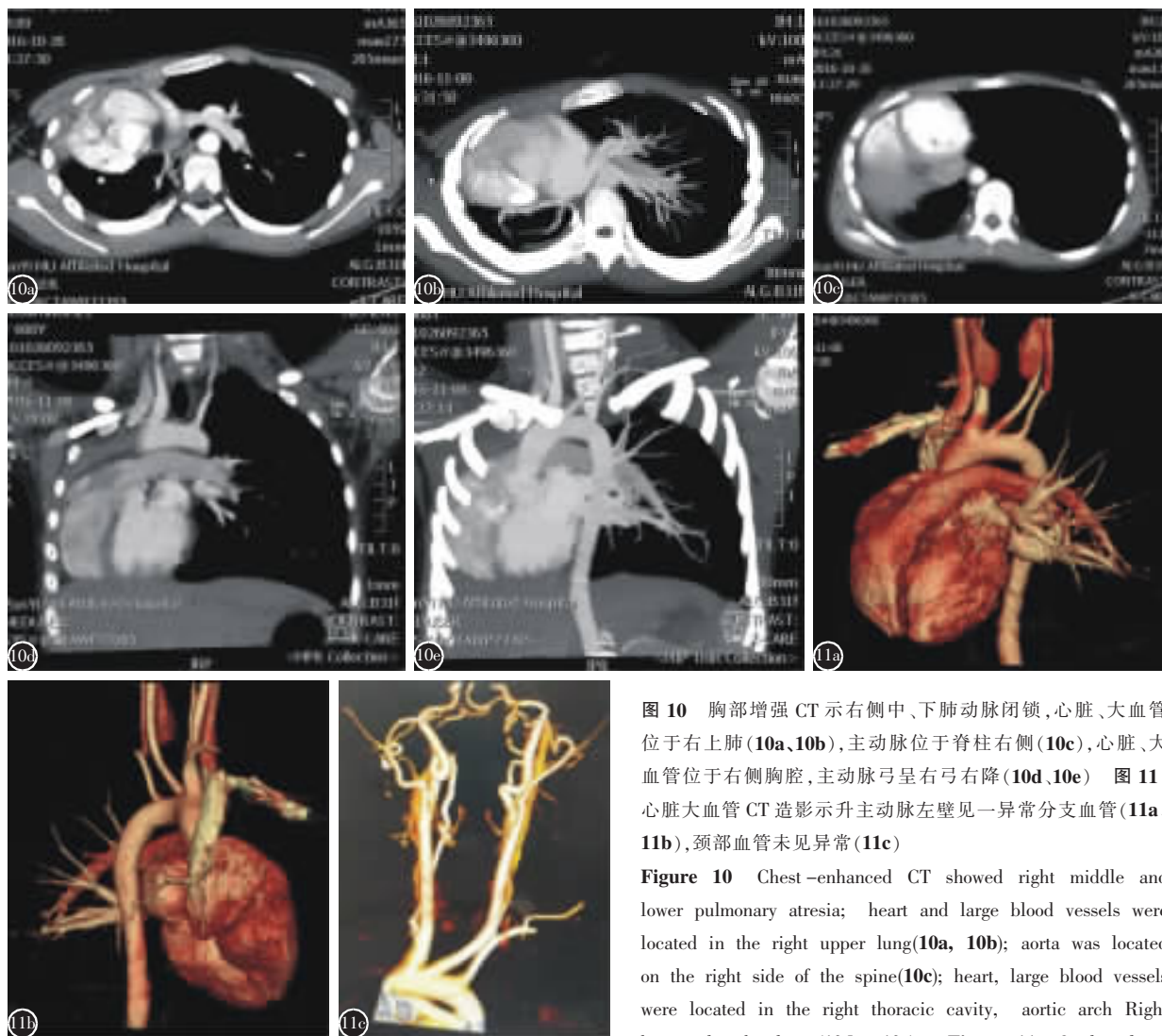


图 10 胸部增强 CT 示右侧中、下肺动脉闭锁, 心脏、大血管位于右上肺(10a、10b), 主动脉位于脊柱右侧(10c), 心脏、大血管位于右侧胸腔, 主动脉弓呈右弓右降(10d、10e) 图 11 心脏大血管 CT 造影示升主动脉左壁见一异常分支血管(11a、11b), 颈部血管未见异常(11c)

Figure 10 Chest-enhanced CT showed right middle and lower pulmonary atresia; heart and large blood vessels were located in the right upper lung(10a, 10b); aorta was located on the right side of the spine(10c); heart, large blood vessels were located in the right thoracic cavity, aortic arch Right bow and right drop (10d, 10e) **Figure 11** Cardiac large

vessel CTA showed an abnormal branch vessel on the left wall of the ascending aorta(11a, 11b). No abnormalities in the blood vessels of the neck(11c)

颅底凹陷症是一种先天性枕颈交界区的发育畸形。其形成机制复杂, 临床表现多样, 治疗较为困难。关于对颅底凹陷症临床类型的认识及治疗方法的选择, 不同的学者也有不同的见解。Goel 等^[16]曾根据颅底凹陷症是否合并有 CM, 将其区分为 I 型和 II 型。王建华等^[17]根据有无寰枢椎脱位或寰枕脱位可以将颅底凹陷症分为稳定型和不稳定型, 他们认为这一分型方法有利于正确认识两种不同类型颅底凹陷症的解剖学和临床特点, 对采取合理的手术方法进行治疗具有重要意义。

右位心是指心脏的主要部分位于右侧胸腔, 心脏的长轴指向右侧的一种心脏位置异常, 根据心轴(心底与心尖连线)的走向, 可将右位心分三种: 镜像右位心脏、右旋心和右移心^[18]。其中, 镜像右位心及右旋性右位心合称为先天性右位心, 文献报道其约占先天性心脏病患者的 0.5%。右旋性右位心简称右旋心(dextroversion), 是心脏以

人体的前后线为轴(矢状轴)旋转的结果, 故左房左室仍在左侧, 右房右室仍在右侧, 心脏右位并右旋, 心腔间的关系并未形成镜像倒转, 也称为假性右位心^[19]。该患者属于此类, 且伴有右位主动脉弓、右肺动脉发育异常。右位心未合并心内畸形时不需要特殊处理; 合并心内畸形应根据解剖和病理生理情况选择手术治疗^[20]。虽然本例患者具有先天性心脏位置异常, 但心脏血流动力学及心功能未见异常。

有研究发现中轴部位畸形的患者比正常人更容易发生内脏转位, 内脏转位的患者经常合并其他系统的先天畸形, 其中容易合并的脊柱畸形包括 Klippel-Feil 综合征、寰枕部畸形、脊柱侧凸等。目前还没有对这种合并畸形的比较合理的解释, 但这两种畸形可能是有着共同分子生物学基础的某种综合征^[21, 22]。颈椎在胚胎发育时期来源于不同体节的间充质, 枕骨基底部、寰椎侧块、后弓及齿状突尖起源于前寰椎的间充质, 而齿状突则起源于胚胎期第一

颈椎体节的间充质,枢椎至第七颈椎相应起源于第二至第七颈椎体节的间充质。在胚胎期颈椎形成过程中,分节先于骨化,因此在颈椎骨化前,可能就有颈椎融合^[23]。近轴中胚层主要形成脊椎以及皮肤的真皮、条纹骨骼肌、头部肌肉和结缔组织。另外,中胚层的另外两个区域(中间和横向)参与肺和心脏系统的发展。因此,一个缺陷导致寰枕部畸形,也可同时影响肺和心脏系统的畸形^[24,25]。基于胚胎学的基础,有学者^[26,27]提出了早期胚胎中胚层分化过程中受到致畸因素的作用导致畸形的假说,从而试图解释分化来源于中胚层组织的畸形成因,为来源同是中胚层且分化时期相近的心脏畸形提供了胚胎学基础。基于三胚层理论,循环系统如心脏、血管,骨骼和肌肉构成的运动系统以及脊柱均由中胚层发育而来,由此可推断影响患者复杂寰枕部畸形的相关因素可能会同时影响心脏的发育,从而导致患者合并先天性心血管畸形。Boyles 等^[28]认为 CM 伴有高发生率的心脏异常,可能与遗传及 15 号染色体上的突变相关。Tracy 等^[9]认为寰枕部畸形伴右位心是由遗传因素或病毒、激素、维生素失衡、化学物质及 X 线辐射等非遗传因素作用引起的基因突变导致的结果。谱系分析已经确定了该疾病的人类遗传基因,小鼠模型中 PAX 基因家族和 Notch 信号通路的成员可能是其病因^[29]。结合既往文献^[30]分析,作者认为先天性寰枕部畸形和右位心之间可能存在遗传学联系和基因上的相关性,而不是偶然。目前关于复杂寰枕部畸形伴右位心的文献报道较少,国内外主要是病例报道,且未进行系统的论述(表 1)。

在诊疗过程中,应行全面的体格及辅助检查,注意有无合并其他脏器畸形,完善胸部 CT、全腹部 B 超,排除内脏转位,注意是否合并有泌尿系畸形。针对右位心首先明

确是否伴心血管结构异常,伴有内心结构畸形的患者容易出现心功能不全;右位心其心房、心室和大动脉连续关系相适应,不引起血流动力学异常。本例患者右位心、心脏内结构无畸形,且心脏超声检查患者心功能正常,不合并心血管结构畸形、内脏转位等,因此不容易发生心功能不全。其次明确肺功能是否能耐受手术;支气管发育是否有异常,为术中麻醉、呼吸道管理做好充分准备。最后对整个神经系统进行影像学评估了解有无脊髓畸形,防止手术过程中发生神经系统并发症。对于无症状患者在确诊后需要终身随访,避免颈部过度活动和受伤,出现症状后应积极就诊。但是当出现以下 3 种特定的融合方式时,是具有症状性不稳定的高发因素:(1)枕颈融合及 C2~3 融合;(2)异常的枕颈融合合并多个颈椎融合;(3)2 个融合节段之间被开放的椎间隙分开。可采取手术治疗以稳定颈椎结构,缓解神经和血管所受压力。本例患者根据病史详细进行了 8 大系统的回顾性问诊,了解有无其他系统的临床症状;查体时严格进行全身体格检查;完善全脊柱及四肢 X 线、全腹部 B 超、胸部 CT 等检查,排除其他系统畸形,有效避免了漏诊。加强家族史、遗传史、放射史等的询问,可为此类疾病的病因、机制的研究提供参考信息。该患者拒绝做基因学检测,无法提供相关信息。治疗上应该个性化设计手术方案,本例患者因拒绝手术治疗,无该方面的经验。由于这类患者发病率较低且病例大多为散发,更全面的治疗策略及多样化的外科术式,多种畸形之间病理、生理的关系,病因和发病机制有待进一步研究。

参考文献

1. Tubbs RS, Iii JC 3rd, Oakes WJ, et al. Reformation of the posterior atlanto-occipital membrane following posterior fossa decompression with subsequent constriction at the craniocervical junction[J]. *Pediatr Neurosurg*, 2003, 38(4): 219-221.
2. Labuda R, Loth F, Slavin K, et al. National Institutes of Health Chiari Research Conference: state of the research and new directions[J]. *Neurol Res*, 2011, 33(3): 227-231.
3. Rapoport Y, Fox C, Khade P, et al. Perioperative implications and management of dextrocardia[J]. *J Anesth*, 2015, 29(5): 769-785.
4. Gruber J, Saleh A, Bakhsh W, et al. The prevalence of Klippel-Feil syndrome: a computed tomography-based analysis of 2,917 patients[J]. *Spine Deform*, 2018, 6(4): 448-453.
5. Nagib MG, Maxwell RE, Chou SN. Identification and management of high-risk patients with Klippel-Feil syndrome [J]. *J Neurosurg*, 1984, 61(3): 523-530.
6. Vaidyanathan S, Hughes PL, Soni BM. Klippel-Feil syndrome-the risk of cervical spinal cord injury: a case report[J]. *BMC Fam Pract*, 2002, 3: 6.
7. 庞晓林, 邵燕斌, 杨永涛, 等. Klippel-Feil 综合征患者行法洛四联症根治术麻醉一例[J]. *临床麻醉学杂志*, 2012, 28(7): 720-721.
8. Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K. Klippel-Feil syndrome:

表 1 复杂寰枕部畸形伴右位心相关文献

Table 1 Complex occipital malformation with dextrocardia related literature

作者 Author	国家 Nationality	报道时间(年) Time(year)	病例数 Cases
何非 ^[31] He F, et al	中国 China	2013	1
Subramaniam 等 ^[32] Subramaniam P, et al	印度 India	2010	1
Futane 等 ^[33] Futane S, et al	印度 India	2013	1
Atasoy 等 ^[34] Atasoy HI, et al	土耳其 Turkey	2013	1
Chacón-Camacho 等 ^[35] Chacón-Camacho O, et al	墨西哥 Mexico	2012	1
Reboa 等 ^[36] Reboa E, et al	意大利 Italy	1962	1
Al-Rajeh 等 ^[37] Al-Rajeh S, et al	沙特阿拉伯 Saudi Arabia	1990	1
Cincinnati 等 ^[38] Cincinnati P, et al	意大利 Italy	2000	1
Jain 等 ^[39] Jain MK, et al	印度 India	2000	1
Jalil 等 ^[40] Jalil J, et al	巴基斯坦 Pakistan	2008	1

- clinical features and current understanding of etiology[J]. *Clin Orthop Relat Res*, 2004, (424): 183-190.
9. 曹广如, 廖文波, 王霞, 等. Klippel-Feil 综合征颈椎后凸畸形的手术治疗[J]. *中国脊柱脊髓杂志*, 2013, 23(2): 185-186.
 10. Bejjani GK. Definition of the adult Chiari malformation: a brief historical overview[J]. *Neurosurg Focus*, 2001, 11(1): E1.
 11. Arnautovic A, Splavski B, Boop FA, et al. Pediatric and adult Chiari malformation type I surgical series 1965-2013: a review of demographics, operative treatment, and outcomes [J]. *J Neurosurg Pediatr*, 2015, 15(2): 161-177.
 12. Williams B, Fahy G. A critical appraisal of "terminal ventriculostomy" for the treatment of syringomyelia[J]. *J Neurosurg*, 1983, 58(2): 188.
 13. Dyste GN, Menezes AH, Vangilder JC. Symptomatic Chiari malformations[J]. *J Neurosurg*, 1989, 71(2): 159-168.
 14. Ramnarayan R, Praharaj MS, Jayakumar PN. Chiari I malformations: an Indian hospital experience[J]. *Singapore Med J*, 2008, 49(12): 1029-34.
 15. Jia C, Li HW, Wu JR, et al. Comparison decompression by duraplasty or cerebellar tonsillectomy for Chiari malformation-I complicated with syringomyelia[J]. *Clin Neurol Neurosurg*, 2018, 176: 1-7.
 16. Goel A, Bhatjwale M, Desai K. Basilar invagination: a study based on 190 surgically treated patients [J]. *J Neurosurg*, 1998, 88(6): 962-968.
 17. 王建华, 尹庆水, 夏虹, 等. 颅底凹陷症的分型及其意义[J]. *中国脊柱脊髓杂志*, 2011, 21(4): 290-294.
 18. 陈灏珠. *中国医学百科全书*[M]. 上海: 科学技术出版社, 1982. 26-27.
 19. Offen S, Jackson D, Canniffe C, et al. Dextrocardia in adults with congenital heart disease[J]. *Heart Lung Circ*, 2016, 25(4): 352-357.
 20. 陈宏伟, 谢纳新, 张志孟, 等. 先天性右位心的诊断及其合并畸形的外科治疗[J]. *中国医学工程*, 2011, 19(9): 48-49+52.
 21. Bozcali E, Ucpunar H, Sevensan A, et al. A retrospective study of congenital cardiac abnormality associated with scoliosis [J]. *Asian Spine J*, 2016, 2: 226-230.
 22. 余可谊, 邱贵兴, 王以朋, 等. 全内脏转位合并脊柱侧凸的临床诊治[J]. *中华骨科杂志*, 2009, 29(4): 369-371.
 23. Hensinger RN. Congenital anomalies of cervical spine [J]. *Clin Orthop Relat Res*, 1991, 264: 16-38.
 24. Moore K, Persaud TVN. The developing human: clinically oriented embryology[M]. Philadelphia: W.B. Saunders Company, 1998. 125.
 25. Kaplan KM, Spivak JM, Bendo JA. Embryology of the spine and associated congenital abnormalities[J]. *Spine J*, 2005, 5(5): 564-576.
 26. 曹隽, 孙琳. 先天性脊柱畸形合并其他系统畸形的研究概况[J]. *中国医刊*, 2009, 44(11): 24-27.
 27. 刘嘉琦, 刘森, 吴南, 等. TBX6 基因与先天性脊柱畸形的研究进展[J]. *中国骨与关节外科杂志*, 2014, 7(2): 171-175.
 28. Boyles AL, Enterline DS, Hammock PH, et al. Phenotypic definition of Chiari type I malformation coupled with high-density SNP genome screen shows significant evidence for linkage to regions on chromosomes 9 and 15 [J]. *Am J Med Genet A*, 2010, 140(24): 2776-2785.
 29. Nagib MG, Maxwell RE, Chou SN. Identification and management of high-risk patients with Klippel-Feil syndrome[J]. *J Neurosurg*, 1984, 61(3): 523-530.
 30. Clarke R A, Catalan G, Diwan A D, et al. Heterogeneity in Klippel-Feil syndrome: a new classification[J]. *Pediatr Radiol*, 1998, 28(12): 967-974.
 31. 何菲. 70 例右位心患儿临床病例分析[D]. 重庆医科大学. 2013.
 32. Subramaniam P, Babu KL, Sugnani S. Rare association of Klippel Feil syndrome with cleft palate and congenital cardiac deformities: a case report[J]. *J Clin Pediatr Dent*, 2010, 35(14): 213-216.
 33. Futane S, Salunke P. Klippel-Feil syndrome with atlanto-axial dislocation, anomalous vertebral artery, dextrocardia and situs inversus[J]. *Clin Neurol Neurosurg*, 2013, 115(10): 2304-2306.
 34. Atasoy HI, Yavuz T, Altunrende S, et al. A unique case of right-sided Poland syndrome with true dextrocardia and total situs inversus[J]. *Eur J Pediatr*, 2013, 172(2): 269-272.
 35. Chacón-Camacho O, Camarillo-Blancarte L, Pelaez-González H, et al. Klippel-Feil syndrome associated with situs inversus: description of a new case and exclusion of GDF1, GDF3 and GDF6 as causal genes [J]. *Eur J Med Genet*, 2012, 55(6-7): 414-417.
 36. Reboa E, De LE. Klippel-Feil syndrome with congenital high scapula and cardiac dextroposition[J]. *Pediatrics*, 1962, 70(5): 1238-1247.
 37. Al-Rajeh S, Chowdhary UM, Al-Freih H, et al. Thoracic disc protrusion and situs inversus in Klippel-Feil syndrome [J]. *Spine*, 1990, 15(12): 1379-1381.
 38. Cincinnati P, Midi P, Rutiloni C. Klippel-Feil syndrome, thenar hypoplasia, carpal anomalies and situs inversus viscerum[J]. *Clin Dysmorphol*, 2000, 9(4): 291-292.
 39. Jain MK, Jain M, Baghel PK. Situs inversus and compressive myelopathy in Klippel Feil syndrome[J]. *J Assoc Physicians India*, 2000, 48(9): 928-929.
 40. Jalil J, Shafique M, Dar NR. Klippel-Feil syndrome with situs inversus: a rare association [J]. *J Coll Physicians Surg Pak*, 2008, 18(4): 248-249.

(收稿日期:2018-12-01 末次修回日期:2019-01-29)

(本文编辑 卢庆霞)