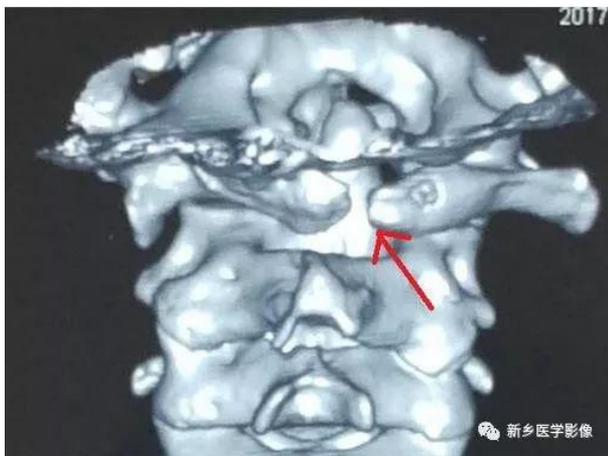


## 1、寰椎前弓、后弓发育不良

**概述：**3-5岁，寰椎后弓完全融合。后弓发育不良由于缺乏软骨板而影响骨化中心所致，分完全和部分型。前弓发育不良少见，可伴发正中鳄裂畸形/Pierre-Robin综合征。

**临床：**通常不引起症状，伴发其他畸形可出现。

**影像：**后弓发育不良最常见征象是增大的枢椎棘突上缘，代表融合的寰椎后弓和后结节。过伸、过屈位可评估颈1/2椎体间是否有脱位。



寰椎后弓未融合

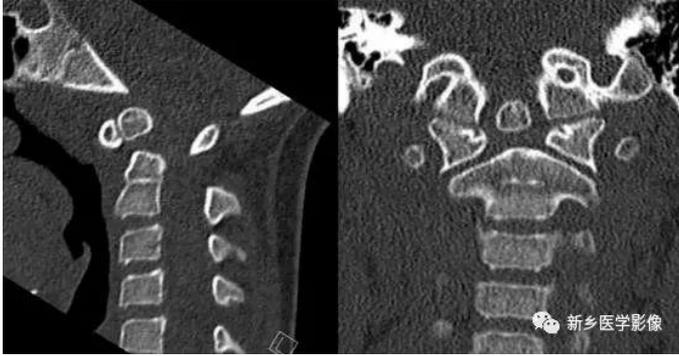
## 2、齿状突畸形

**概述：**包括 Bergman 永存小骨、游离齿状突小骨、齿状突发育不良或未发育。正常中，齿状突第一骨化中心 5-7 岁前与颈 2 椎融合；第 2 骨化中心 2 岁出现，10-12 岁融合。Bergman 永存小骨为第 2 骨化中心未融合，形成独立小骨。游离齿状突小骨其头侧齿状突由双侧第一骨化中心发育成，但未与颈 2 椎体融合。

**临床：**游离齿状突小骨/齿状突发育不良如伴有寰枢关节不稳，可引起骨髓受压症状。颈 1 半脱位引起椎动脉压迫狭窄。

**影像：**12 岁正常第二骨化中心融合后，如张口位齿状突头侧一游离卵圆形/圆形小骨，可诊断 Bergman 永存小骨。在 5 岁以下儿童中，在颈椎过伸/过屈位示齿状突活动异常增高，诊断为游离齿状突小骨。成人中，张口位及侧位，游离齿状突小骨为齿状突基底部线样透

亮影，将齿状突与颈 2 分开；寰椎前结节可见继发骨质增生。齿状突发育不良或缺如，张口位见齿状突短小或缺如。



游离齿状突小骨

### 3、 脊椎分节不全

**概述：**脊椎分节不全或块状椎为相邻两节椎体自出生起骨性融合，系胎儿第 3-8 周发育过程中椎体分节失败所致。可完全性和不完全性。常见颈 2-3、颈 5-6、胸 12-腰 1、腰 4-5。

**临床：**引起相邻上、下方椎间盘退行性脊柱炎。

**影像：**典型（1）椎体前后径减小；（2）椎间隙消失或仅残留线样钙化影；（3）50%可见椎间关节融合；（4）有时见棘突融合。融合椎体前后径较小，前缘形成“C”形凹陷，或称“细腰征”。融合椎总高度与相邻二椎体高度相仿，提示椎体融合为先天性而非获得性。先天性椎体融合骨性椎弓融合。



#### 4、短颈畸形

**概述：** Klippel-Feil 综合征。约 52%有典型短颈（翼状颈）、低发际线和颈椎活动受限三联征。其他畸形包块斜颈、胸廓畸形、脊柱侧弯等。

**临床：** 主要为泌尿系统、神经系统、心血管和系统累及表现，如肺淤血、肾炎等。

**影像：** 颈椎和上胸椎多发脊柱分节不全（两个或以上）。另常见肋骨畸形、脊柱侧弯、扁平颅和先天性高位肩胛骨。

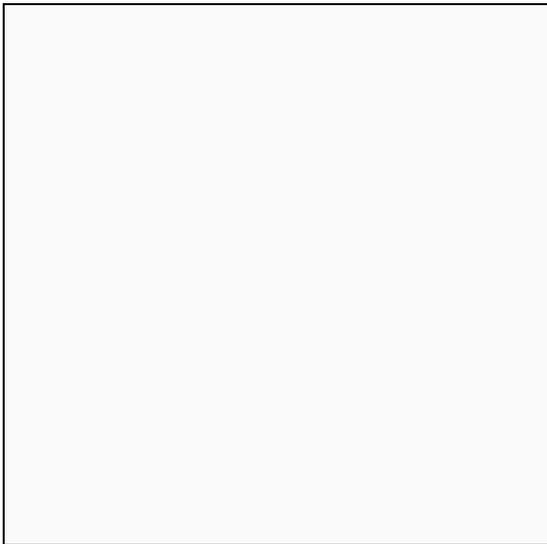


## 5、先天性肩胛骨高位症

**概述：**Sperngle 在 1891 报道，又称 Sperngle 畸形，为先天性肩胛骨抬高，常单侧发病。30-40%伴肩椎骨，起自颈 5/6 棘突、椎板或横突，终于肩胛骨上角，可为软骨/纤维组织构成。

**临床：**双侧肩胛骨不对称，患侧较对侧高 3-10cm。患侧肩胛骨薄而小。可引起同侧肱骨外展受限、斜颈和肌肉痉挛等。20-25%短颈畸形伴 Sperngle 畸形。

**影像：**肩胛骨发育不良、垂直径变短，位置高，其肩胛下角高于正常 T7 水平，内缘向中线方向移位，肩胛盂小而浅。2/3 伴脊柱侧弯、半椎体、脊椎分节不全、隐裂或颈肋。肩胛骨与下颈椎棘突间可有肩椎骨骨桥。



## 6、 蝴蝶椎

**概述：**椎体中央脊索退化不全、脊索周围鞘残留或椎体两侧的骨化中心融合失败导致。

**临床：**单发无症状。多发可伴脊膜膨出、脊髓脊膜膨出、脊髓纵裂等其他神经管闭合不全。

**影像：**未融合两侧椎体骨块如蝶翼状相连，中央部分沙漏状透亮影为终板皮质凹陷所致，解剖代表相连续椎间盘组织。椎弓根可有轻度扩大。



## 7、半椎体

**概述：**正常椎体由两块骨化中心发育融合成。如一侧骨化中心未发育，则所致三角形椎体畸形。常见为偏侧半椎体缺如，少见前侧或后侧半椎体缺如。常见累及胸腰段。

**临床：**单发会引起脊柱侧弯，伴发椎体分节不全、脊髓纵裂畸形、短颈畸形、脊膜膨出等。

**影像：**椎体呈楔形或菱形改变，相邻椎间隙正常。单发见脊柱侧弯。多发伴其他脊柱畸形。



## 8、 脊柱裂

**概述：** 双侧椎板脊柱后缘融合形成，这一区域骨质缺如即脊柱裂；如病变范围局限为脊柱隐裂，病变范围大者称真性脊柱隐裂。后者无骨结构保护脊髓，引起膨出。

**临床：** 脊柱隐裂不引症状。真性脊柱隐裂临床症状与对应脊髓和神经根缺如程度相关。

**影像：** 正位脊柱隐裂双侧椎板不连，相应水平棘突发育小或缺如。真性脊柱裂病变范围较大者后椎弓结构缺如，常累及多个节段。

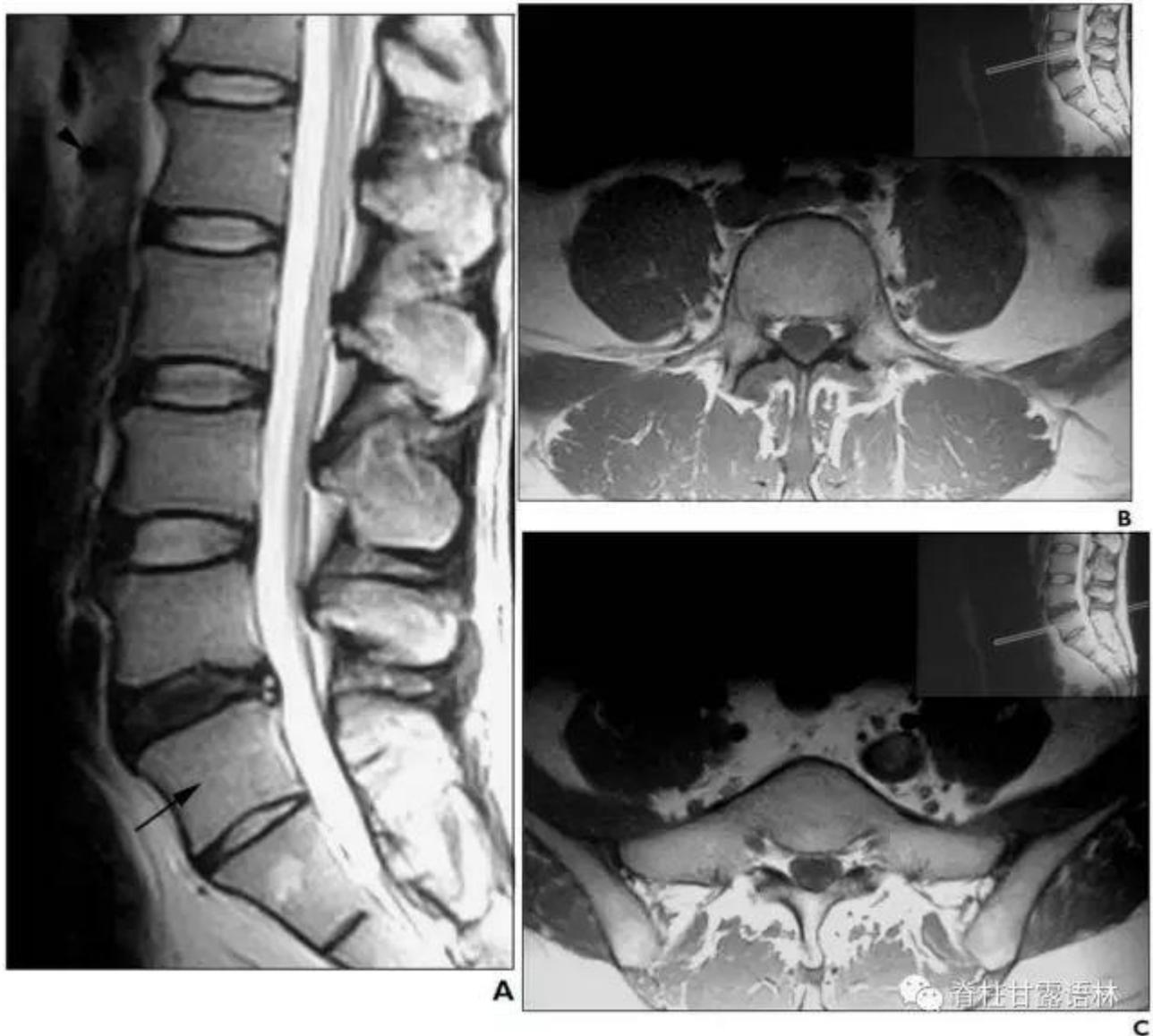


## 9、移行椎

**概述：**多发颈胸段、胸腰段或骶腰部交界处。4%-8%正常人可见。

**临床：**如移行椎部分或完全与相邻椎体融合会影响该节段脊柱活动。

**影像：**如要 5 一侧或两侧横突垂直径 $>19\text{mm}$ ，考虑腰骶化。部分可见横突与髂翼形成假关节。



一位 39 岁男性之腰椎 MRI，罹患腰腿痛：A. T2 相矢状位 MRI 示腰骶移行椎（长箭头），位于移行椎间盘之上；小箭头为右肾动脉；B 和 C. T1 相 MRI，B 为移行椎上位椎体平面，未见髂腰韧带；C 为移行椎平面；故尔，腰骶移行椎确定为腰 5 骶化

#### 10、 骶尾椎发育不良

**概述：**脊柱远端先天发育缺如，又称尾侧退化综合征。与妊娠糖尿病有关。

**临床：**骶尾部扁平，常伴脊柱—骨盆不稳、脊柱侧弯（最常见）、脊髓脊膜膨出、先天髋脱、先天肛门畸形。

**影像：**骶尾骨远端边缘光滑骨质缺损，可为完全或部分。双侧髌骨可见形成关节，并退变。