



12-31-2005

### Down Syndrome with Os Odontoideum and Spinal Cord Injury: A casereport

Li-Chen Tung

Yu-Lin Wang

Chen-Yu Chou

Hui-Chun Juan

I-Hsien Wu

*See next page for additional authors*

Follow this and additional works at: <https://rps.researchcommons.org/journal>



Part of the [Rehabilitation and Therapy Commons](#)

#### Recommended Citation

Tung, Li-Chen; Wang, Yu-Lin; Chou, Chen-Yu; Juan, Hui-Chun; Wu, I-Hsien; and Chou, Willy (2005) "Down Syndrome with Os Odontoideum and Spinal Cord Injury: A casereport," *Rehabilitation Practice and Science*: Vol. 33: Iss. 1, Article 7.

DOI: [https://doi.org/10.6315/2005.33\(1\)06](https://doi.org/10.6315/2005.33(1)06)

Available at: <https://rps.researchcommons.org/journal/vol33/iss1/7>

This Case Report is brought to you for free and open access by Rehabilitation Practice and Science. It has been accepted for inclusion in Rehabilitation Practice and Science by an authorized editor of Rehabilitation Practice and Science. For more information, please contact [twpmrscore@gmail.com](mailto:twpmrscore@gmail.com).

---

## Down Syndrome with Os Odontoideum and Spinal Cord Injury: A casereport

### Authors

Li-Chen Tung, Yu-Lin Wang, Chen-Yu Chou, Hui-Chun Juan, I-Hsien Wu, and Willy Chou

# 唐氏症合併先天性分離狀齒樣突及脊髓損傷 ：病例報告

董莉貞<sup>1</sup> 王鈺霖<sup>1</sup> 周綦佑<sup>1</sup> 阮惠群<sup>1</sup> 吳宜賢<sup>1</sup> 周偉倪<sup>1</sup>

財團法人奇美醫院柳營分院復健科 奇美醫學中心復健部<sup>1</sup>

唐氏症(Down syndrome)是第二十一對染色體數目異常造成的先天性疾病，發生率約 1/800，臨床上可能合併有智能障礙、聽力障礙及各種先天性畸形，如先天性心臟病，先天腸胃道畸形，骨骼異常等。常見骨骼異常有髌骨或髕骨脫臼，膝外翻及第一、二頸椎不穩定(atlanto-axial instability, AAI)等，其中第一、二頸椎不穩定應及早發現治療。本篇報告一位七歲唐氏兒因 AAI 後導致第二頸椎齒樣突斷裂其臨床病程與相關探討。

該男童於 89 年 10 月與哥哥玩耍時曾從事翻跟斗、倒立等活動，半年後自 90 年 4 月起出現右側肢體明顯無力及步態不穩情形，理學檢查懷疑有第一、二頸椎不穩定及神經壓迫現象，經 X 光與核磁共振檢查顯示其有先天性分離狀齒樣突(os odontoideum)且合併第二頸椎齒樣突斷裂及脊髓損傷(spinal cord injury)，於 5 月接受第一次手術，以線圈固定枕骨及第一、二頸椎。因術後復原情況不佳，於 6 月接受第二次手術，切除第一頸椎椎板及自枕骨至第六頸椎裝置內固定，之後病況穩定轉入接受住院復健治療。入院時，左右側肌力為 4 及 3 分，站立需協助且無法行走，亦合併大小便失禁，復健治療包括強化肌力、行走及如廁訓練，約一個月住院治療，於出院前左右側肌力恢復至 5 及 4 分，功能有顯著進步，可獨自行走短距離及上下樓梯，如廁訓練也成功，無法改善的是頸部活動嚴重受限，被固定於直立姿勢，乃因內固定所致，復健治療無法改善，也影響其執行日常生活之能力。(台灣復健醫誌 2005; 33(1): 47-53)

**關鍵詞：**唐氏症(Down syndrome)，先天性分離狀齒樣突(os odontoideum)，脊髓損傷(spinal cord injury)

## 前 言

唐氏兒發生第一、二頸椎不穩定，最早於 1961 年由 Spitzer 提出，<sup>[1]</sup>另根據 1987 年 Pueschel 等學者研究統計，其發生率約 14.6%，其中 13.1%屬於無症狀，另 1.5%則有神經壓迫症狀，需轉介接受外科手術治療，以避免造成脊髓損傷。<sup>[2]</sup>唐氏兒發生第一、二頸椎不穩定(atlanto-axial instability, AAI)，可能原因為第二頸椎發育異常或因第一頸椎橫韌帶(transverse atlantal ligament)鬆弛所致，此橫韌帶功用為讓齒樣突(odontoid process)緊靠第一頸椎，一旦橫韌帶鬆弛或斷裂將導致

第一、二頸椎不穩定。<sup>[3]</sup>故唐氏兒六歲前接受至少一次頸椎 X 光片篩檢有其必要性，一般建議接受頸前傾(flexion)，後仰(extension)與正中(neutral)三種擺位的側面照(lateral view)，如此可以儘早發現有第一、二頸椎不穩定之高危險唐氏兒病例，進而提供適當處置與預防措施建議，以減少未來產生神經壓迫甚至造成脊髓損傷之機會。<sup>[2]</sup>

本病例報告一位七歲唐氏兒，因事前未做任何第一、二頸椎不穩定篩檢，且曾經從事翻跟斗、倒立等可能傷及頸椎及脊髓之危險活動，後來發生第二頸椎齒樣突斷裂合併脊髓壓迫症狀，在經過外科手術固定頸椎與術後復健治療後，神經復原情況良好，唯遺留

投稿日期：93 年 6 月 25 日 修改日期：93 年 10 月 22 日 接受日期：93 年 11 月 2 日

抽印本索取地址：王鈺霖醫師，奇美醫學中心復健部，台南縣 710 永康市中華路 901 號

電話：(06)2812811 轉 57159 e-mail：d8101080@ms2.hinet.net

頸部活動角度嚴重受限及相關日常活動受影響之後遺症。本病例乃探討可能導致唐氏兒第一、二頸椎不穩定之原因、其相關治療建議與預防措施。

## 病例報告

此七歲男童為足月出生，出生體重 2500 公克，自然生產且產程順利，母親懷孕年齡 31 歲，出生後四個月經染色體檢驗確定診斷為唐氏症，該男童於一歲九個月開始於本院接受復健治療，當時男童動作發展僅能維持坐姿，無法爬行、站立或行走，口語發展僅發出聲音，手功能僅可以抓握物品但無法持久。其持續接受門診復健治療至近五歲，即轉銜至特教機構上學，此時男童已可放手行走，但穩定度欠佳，需依賴扶手上、下樓梯，可仿說兩個單字，仍無明確顏色、形狀概念，僅達 12 至 18 個月之發展能力，日常生活除可以自行使用湯匙進食，其餘皆須協助，如廁訓練亦待加強。男童進入特教機構上學後，即停止門診復健治療，之後改於特教機構接受院外支援模式復健醫療團隊所提供的復健治療，在頸椎損傷前，男童已可穩定行走且獨自上下樓梯，亦具有部分握筆書寫能力。

男童於發病前半年，與哥哥玩耍經常從事翻跟斗、倒立等活動，半年後逐漸出現雙側肢體無力，右側較明顯，步態不穩及手功能變差情況，理學檢查因懷疑第一、二頸椎不穩定合併脊髓壓迫，即轉介接受影像學檢查，頸椎 X 光前傾側面照(flexion lateral view)顯示齒樣突有斷裂現象(見圖 1A)，頸椎核磁共振檢查顯示有先天性分離狀齒樣突(os odontoideum)合併第二頸椎齒樣突斷裂及脊髓壓迫(見圖 1B)，其橫切面影像顯示環齒突間距約 6mm(見圖 1C)。因已有明顯神經壓迫症狀，故患童接受第一次手術，以線圈固定枕骨及第一、二頸椎(見圖 2A)，後因術後復原情況不佳，第二次手術改以第一頸椎椎板切除及自枕骨至第六頸椎作內固定(見圖 2B)，術後頸椎不穩定得到改善。患童因術後四肢不完全麻痺，大小便功能異常，功能顯著退步，即安排住院復健治療。住院時身體檢查異常發現包括：四肢深部肌腱反射增強(3+)，合併有足踝陣攣(ankle clonus)，右側肢體肌力為三分，左側四分，身體感覺並無顯著喪失，可以自行翻身及坐起，坐姿平衡能力為普通，無法站立及行走，需輪椅代步，亦無法自行轉位，有尿失禁問題，生活自理能力完全喪失。住院期間安排物理、職能與語言治療，目的在強化四肢肌力、步態訓練、平衡協調、手功能與認知溝通訓練，病房護理則提供如廁訓練技巧。經過一個月的密

集治療，出院前左、右側肌力有進步，分別為 5 及 4 分，各進步一個等級，功能表現亦有顯著進步且接近病前之功能；男童可獨立行走短距離及上、下樓梯，如廁訓練亦成功，粗動作發展評估表(Gross Motor Skills)與 Pediatric Evaluation of Disability Inventory 之入、出院比較，也有明顯進步。唯一無法改善的是患童頸部活動角度嚴重受限，此乃因內固定所致，無法藉由復健治療改善。出院後男童即回到特教機構上學，仍繼續接受院外復健團隊所提供的訓練，其功能表現持續進步中，術後神經功能相當穩定。

## 討論

唐氏症乃第二十一對染色體異常所致的症候群，臨床上可能合併多項病症(見表 1)，因此處理唐氏症的醫療問題應結合各相關專科醫師的團隊合作，才能提供完善的醫療服務，由於唐氏兒易合併多項病症，建議家長應定期讓唐氏兒接受相關檢查(見表 2)，以早期發現問題且提供相關治療。<sup>[4]</sup>

本病例報告主要針對唐氏兒可能發生骨關節異常病症之一，第一、二頸椎不穩定做深入探討。第一、二頸椎之穩定主要依賴第一頸椎上的橫韌帶將第二頸椎齒樣突緊靠第一頸椎，以避免頸椎滑動向後壓迫到脊髓。<sup>[3]</sup>造成唐氏兒第一、二頸椎不穩定的可能原因有：1. 維持第一、二頸椎穩定的橫韌帶鬆弛或斷裂所致，2. 齒樣突先天發育異常，包括無發育(aplasia)、發育不全(hypoplasia)以及先天性分離狀齒樣突。唐氏兒因先天染色體異常會合併韌帶鬆弛現象，若再從事倒立、翻跟斗等危險動作，將導致第一、二頸椎發生前屈及旋轉之動作，此力量可能造成橫韌帶斷裂，使得第一頸椎向前位移，最後導致第一、二頸椎滑脫(subluxation)或齒樣突斷裂(odontoid fracture)，齒樣突發育異常則直接影響第一、二頸椎間的穩定而造成第一、二頸椎不穩定。<sup>[5]</sup>第一、二頸椎不穩定可以藉由頸椎 X 光片側面照，計算環齒突間距即齒樣突與第一頸椎前弓(anterior arch)間距是否過大來達到初步篩檢目的。當橫韌帶鬆弛或斷裂時將使得第一頸椎向前移位，造成齒樣突與第一頸椎前弓之間出現過寬縫隙，另外 X 光片也可以判讀有無齒樣突發育異常現象。對於第一、二頸椎不穩定好發年齡目前無文獻提出，但根據殘障奧委會(special Olympics)，美國兒童運動醫學會(Committee on Sports Medicine of the American Academy of Pediatrics, AAP)，以及加拿大小兒協會(Canadian Pediatric Society)之建議，二至六歲唐氏兒應至少接受一次頸椎 X 光片檢查，以排除第一、二頸椎

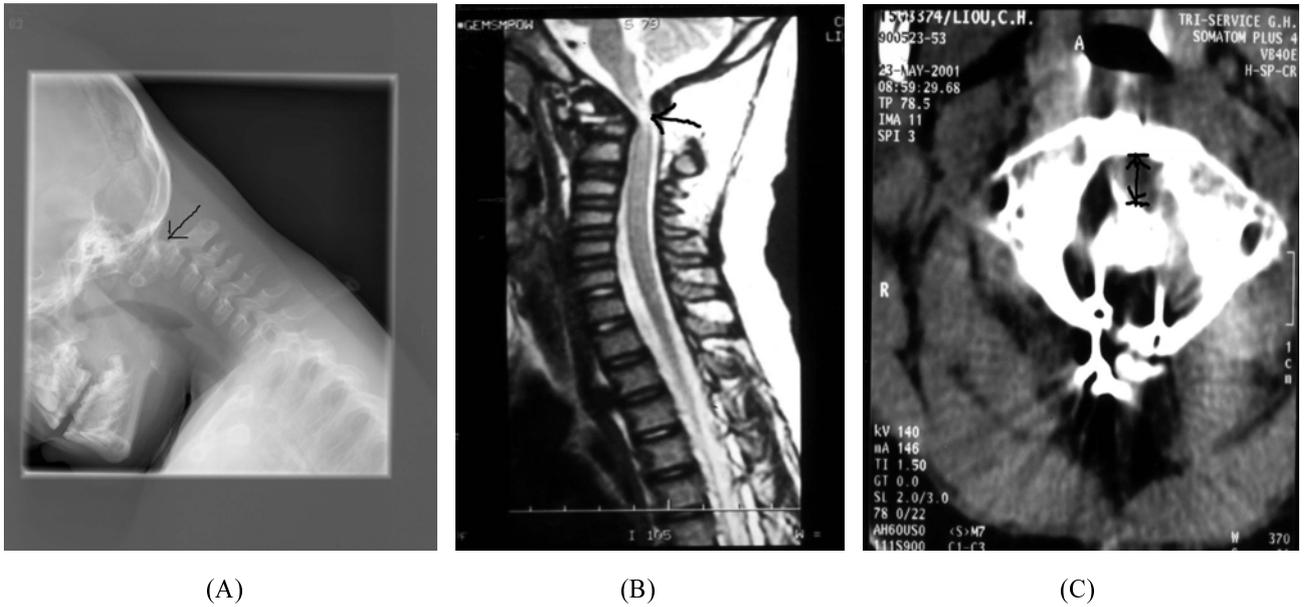


圖 1. 頸椎影像學檢查。(A) 頸椎 X 光前傾側面照顯示齒樣突有斷裂現象。(B) 頸椎核磁共振影像顯示有 os odontoideum 且合併齒樣突斷裂及頸髓壓迫。(C) 橫切面標示處為環齒突間距，約 6mm，已超過正常範圍。

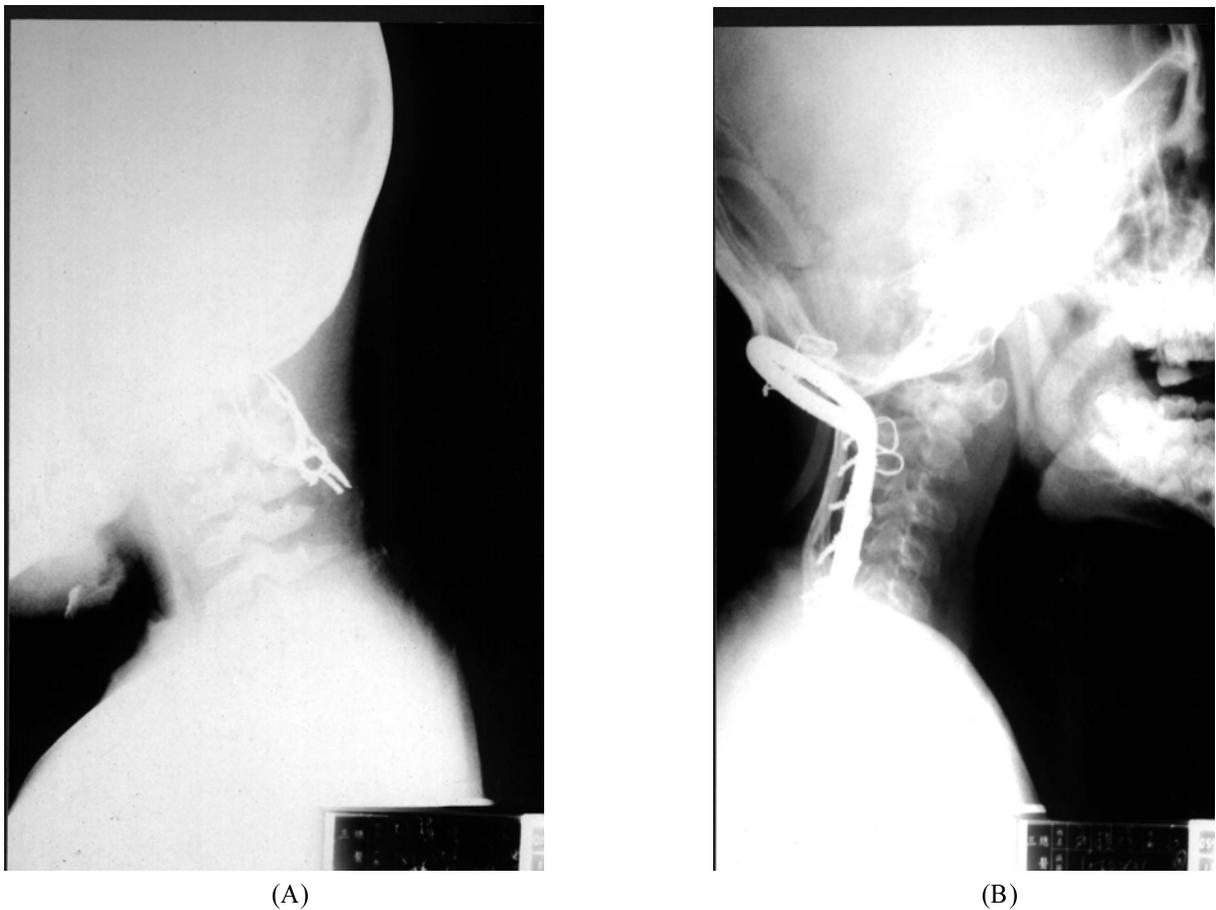


圖 2. (A) 以線圈固定枕骨及第一、二頸椎。(B) 使用內固定自枕骨固定至第六頸椎。

表 1. 唐氏症兒童可能合併之疾病<sup>[4]</sup>

疾病名稱	發生率
智能不足	~100%
先天性心臟病	40-60%
心室中膈缺損	
心房中膈缺損	
開放性動脈導管	
心內膜發育缺陷	
法羅氏四症候群	
先天性胃腸道畸形	12%
支氣管食道瘻管	
先天性幽門狹窄	
十二指腸發育不全	
環狀胰臟	
巨大結腸症	
無肛症	
先天性白內障	3%
癲癇	8%
視力缺陷	30-70%
聽力缺陷	80%
甲狀腺功能失常	10-20%
骨骼異常	-
髕骨脫臼	
髖骨脫臼	2-5%
第一、二頸椎不穩定	15%

不穩定之危險性。<sup>[4,6,7]</sup>根據頸椎 X 光片側面照，計算第二頸椎齒樣突與第一頸椎前弓間距，正常幼童間距為 4mm 或以下，<sup>[8]</sup>當距離大於 4.5mm 時，需評估該唐氏兒神經功能有無異常，以排除脊髓壓迫之可能性，此外對於脊髓腔寬度(spinal canal width)之評估，可以直接瞭解脊髓有無壓迫產生。有無齒樣突先天發育異常如本病例，以及是否有神經症狀出現，兩者也都是評估第一、二頸椎不穩定時的注意事項。兒童二歲以前因第二頸椎未鈣化成熟，故無法使用測量第一、二頸椎間距來評估有無第一、二頸椎不穩定之危險性，也無法區別有無先天齒樣突發育異常現象，僅能依據是否有神經症狀來界定為有症狀之第一、二頸椎不穩定病例，對於無症狀之第一、二頸椎不穩定，二歲以前很難篩檢出來。

約 1.5%唐氏兒屬於有症狀的第一、二頸椎不穩定，可能由於第一、二頸椎嚴重滑脫壓迫到脊髓所致，其臨床表徵為：深部肌腱反射過強，Babinski sign 陽性反應，足踝陣攣，肌肉無力，行走困難且步態異常，協調性差且動作笨拙，高肌肉張力，感覺缺失，頸椎疼痛，頸部活動受限，斜頸、大小便功能異常等，症狀可持續數月至數年，嚴重時將導致四肢癱瘓甚至死亡，<sup>[2]</sup>此類患者建議接受手術治療，目的在減少第一、二頸椎滑脫程度，穩定上頸椎以避免頸髓受壓迫產生嚴重神經症狀。<sup>[1,2]</sup>13%唐氏兒屬於無症狀的第一、二頸椎不穩定，其臨床建議為盡量避免參與可能傷及頸部及脊髓的活動；如柔軟體操、蝶式游泳、跳水、跳

表 2. 唐氏兒建議應定期檢查的項目<sup>[4]</sup>

年齡	需檢查的可能病症	檢查建議
零至一歲	先天性心臟病	新生兒時期由小兒心臟專科醫師評估(最晚八個月前作心電圖、心臟超音波等檢查)
	中耳炎/聽力障礙	八個月前應做聽力檢查
	先天性甲狀腺功能過低症	新生兒時期每年抽血檢查甲狀腺功能
	斜視/眼球震顫	由兒童眼科醫師做相關檢查
一至四歲	中耳炎/聽力障礙	每年由耳鼻喉專科醫師檢查及做聽力檢查
	語言及行為問題	由語言治療師及兒童心理師評估及治療
	頸椎穩定度	至少追蹤一次頸椎 X 光片側面照及定期由固定醫師作神經學檢查
	牙周病	每年由兒童牙醫定期口腔檢查
	近視	每半年至一年由兒童眼科醫師作視力檢查
四至十二歲	甲狀腺功能過低症	每年由小兒科醫師安排抽血檢查
	角膜角質化	每年由兒童眼科醫師檢查
	甲狀腺功能過低症	每年由小兒科醫師安排抽血檢查
	牙周病	每年由兒童牙醫做口腔檢查

高、足球、前滾翻、跳跳躍床等，由於頸椎前彎曲時對橫韌帶拉扯力量最大，加上唐氏兒有全身性韌帶過度鬆弛現象，故很容易發生第一、二頸椎不穩定，應盡量避免此姿勢，此 13%無症狀第一、二頸椎不穩定唐氏兒應每年定期接受神經學檢查，若有異常表現需轉介做進一步影像學檢查，以確認是否發生神經壓迫情況及作相關醫療處置。<sup>[9]</sup>自 1983 年起殘障奧運為避免唐氏兒因參加奧運導致脊髓損傷，對參賽之唐氏兒有如下建議：需接受頸椎 X 光片側面照，篩檢是否有第一、二頸椎不穩定傾向，若為無症狀的第一、二頸椎不穩定，則禁止參加下列高危險競賽項目如：柔軟體操、跳水、蝶式游泳、跳高、英式足球等。約 85%唐氏兒經過頸椎 X 光片篩檢，無第一、二頸椎不穩定現象，其可以正常參與一般體能活動，毋須持續追蹤頸椎 X 光片，<sup>[7]</sup>雖然有少數案例開始無第一、二頸椎不穩定現象，後期卻發展成有第一、二頸椎不穩定現象。<sup>[10]</sup>因此唐氏兒無論有無第一、二頸椎不穩定危險傾向，皆須定期接受神經學檢查，以期及早發現神經異常現象，給予適當處置。

本病例於六歲前從未接受過頸椎 X 光片之篩檢，故無法及早確認其有先天性分離狀齒樣突為 os odontoideum 合併第一、二頸椎不穩定現象，之後又從事翻跟斗、倒立等危險活動，至出現脊髓壓迫之神經症狀才轉介做影像學檢查，檢查結果診斷有先天性分離狀齒樣突且齒樣突已斷裂及合併脊髓壓迫，因齒樣突斷裂致滑脫程度嚴重，故男童共接受兩次手術才達到穩定上頸椎之目的。因此唐氏兒達六歲前仍建議需至少接受過一次頸椎 X 光片篩檢，以排除發生第一、二頸椎不穩定之可能性，另外衛教有第一、二頸椎不穩定唐氏兒避免相關危險活動也有其必要性，否則如本病例未曾接受任何危險活動避免之衛教，導致已發生嚴重神經症狀才轉介接受治療，術後仍遺留後遺症，即頸部活動角度嚴重受限，因內固定所致，如此將影響該患童執行日常活動之能力如穿衣。另根據研究指出，患童若為男性，年齡大於十歲，環齒突間距超過 10mm，將容易導致第一、二頸椎不穩定惡化及出現神經壓迫症狀，以上為不良預後因子，本病例為男性，具備一項不良預後因子。<sup>[11]</sup>

復健治療對於 1-2%有臨床症狀的唐氏兒也扮演重要角色，經過適當復健訓練，除可改善肌力狀況外，對於功能提昇也可達到接近神經損傷前之能力，唯一無法改善的是術後因頸部內固定所導致的頸部僵硬問題。處理唐氏兒合併有症狀第一、二頸椎不穩定之手術方式，一般建議最安全有效的方法為從後方以線圈固定枕骨及第一、二頸椎，術後再繼續使用頸部外固

定器如 halo vest 約三個月，此種處理方式可以盡量減少對頸椎造成不必要的傷害，也可以達到穩定第一、二頸椎之目的，<sup>[12]</sup>唯本病例初步僅以線圈固定枕骨及第一、二頸椎，並未加裝上外固定器，故病人術後神經復原情況不佳，最後仍需採用內固定方式固定枕骨至第六頸椎，結果術後殘留嚴重頸部僵硬問題，影響其日常生活能力甚鉅。<sup>[3]</sup>

根據以往研究報告指出，有第一、二頸椎不穩定的 15%唐氏兒接受定期 X 光片檢查，其追蹤結果顯示一些有症狀的唐氏兒，第一次為正常，第二次追蹤 X 光片結果變異常，另一些有症狀者，第一次照異常，再次追蹤結果變為正常，後者反而比前者更為常見。另一研究則指出，有 7.4%唐氏兒第一次照正常，3 至 6 年後追蹤變為異常，有 20%唐氏兒第一次照異常，後續追蹤變為正常，另有學者作一長期追蹤研究也有同樣的結論，因此以 X 光片來診斷第一、二頸椎不穩定可能會有誤差出現。<sup>[5]</sup>曾有學者指出，有症狀的第一、二頸椎不穩定，其早期尚未確定診斷出有神經異常疾病前，即已出現相關頸髓壓迫症狀，時間可達數週至數年，因此以神經學異常表現來確定為有症狀的第一、二頸椎不穩定，會比利用放射學檢查異常結果來確定診斷之臨床意義來得高，此乃因放射學檢查可能出現偽陽性或偽陰性的檢查結果，唯有異常神經學表現，才能真正反映已有神經壓迫症狀，證實屬於有症狀的第一、二頸椎不穩定。<sup>[13,14]</sup>但執行此神經學檢查需病人具備良好配合度，唐氏兒由於常合併智能受損，在配合度上會受影響，使得檢查準確度降低，放射學檢查則不需極佳配合度也可執行，只要擺位正確，所得影像判讀其準確度仍佳。因此對於唐氏兒，如何避免發生第一、二頸椎不穩定導致嚴重脊髓損傷後遺症，仍然建議達六歲前應至少接受過一次正確擺位下頸椎 X 光片側面照之篩檢，此乃因目前無其他更合適的篩檢工具，另需持續且定期由固定專科醫師做神經學檢查，雙管齊下始能有效避免及儘早發現異常神經壓迫現象，提供適當處置，如此將可避免唐氏兒發生如病例報告所示之神經損傷後遺症。

## 結 論

唐氏兒可能合併第一、二頸椎韌帶過度鬆弛或齒樣突發育異常現象，若再從事頸部過度前屈之活動如倒立、翻跟斗等，將有可能引發有症狀的第一、二頸椎不穩定，甚至造成脊髓壓迫，留下神經損傷後遺症。若能於五至六歲前至少接受一次頸椎 X 光片篩檢，以及定期神經學檢查且提供適當建議，將可有效預防第

一、二頸椎不穩定發生及儘早治療有症狀之第一、二頸椎不穩定病人。

## 參考文獻

1. Pueschel SM, Findley TW, Furia J, et al. Atlantoaxial instability in Down syndrome: roentgenographic, neurologic, and somatosensory evoked potential studies. *J Pediatr* 1987;110:515-21.
2. Pueschel SM, Scola FH. Atlantoaxial instability in individuals with Down syndrome: epidemiologic, radiographic, and clinical studies. *Pediatrics* 1987;80:555-9.
3. 許順淵、奉季光、邱方遙等：第一、第二頸椎間旋轉性半脫位。台灣醫界 2001；44：22-4。
4. Rogers PT, Roizen NJ. A life-cycle approach to management of Down syndrome. In: Capute AJ, Accardo PJ, editors. *Developmental disabilities in infancy and childhood*. 1st ed. Baltimore: Paul H. Brookes Publishing Co. 1991. p.443-4.
5. Risser WL, Anderson SJ, Bolduc SP, et al. Atlantoaxial instability in Down syndrome: subject review. *Pediatrics* 1995;96:151-3.
6. Harley EH, Collins MD. Neurologic sequelae secondary to atlantoaxial instability in Down syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1994;120:159-65.
7. Msall ME, Reese ME, DiGaudio K, et al. Symptomatic atlantoaxial instability associated with medical and rehabilitative procedures in children with Down syndrome. *Pediatrics* 1990;85:447-9.
8. Tachdjian MO. The neck and upper limb. In: Tachdjian MO, editor. *Clinical pediatric orthopedics: the art of diagnosis and principles of management*. 1st ed. Stamford: Appleton & Lange; 1997. p.275-7.
9. Buck B. Spinal cord injury in partial Down syndrome. *Arch Phys Med Rehabil* 1987;68:523-5.
10. Pueschel SM. Should children with Down syndrome be screened for atlantoaxial instability? *Arch Pediatr Adolesc Med* 1998;152:123-5.
11. Loder RT. The cervical spine. In: Morrissy RT, Weinstein SL, editors. *Lovell and Winter's Pediatric orthopaedics*. 4th ed. Philadelphia: Lippincott-Raven; 1996. p.756-8.
12. Rizzolo Steven, Lemos MJ, Mason DE. Posterior spinal arthrodesis for atlantoaxial instability in Down syndrome. *J Pediatr Orthop* 1995;15:543-7.
13. Davidson RG. Atlantoaxial instability in individuals with Down syndrome: a fresh look at the evidence. *Pediatrics* 1988;81:857-65.
14. O'Connor JF, Cranley WR, McCarten KM, et al. Atlantoaxial instability in Down syndrome: reassessment by the committee on sports medicine and fitness of the American Academy of Pediatrics. *Pediatr Radiol* 1996;26:748-9.

# Down Syndrome with Os Odontoideum and Spinal Cord Injury: A Case Report

Li-Chen Tung, Yu-Lin Wang,<sup>1</sup> Chen-Yu Chou,<sup>1</sup> Hui-Chun Juan,<sup>1</sup>  
I-Hsien Wu,<sup>1</sup> Willy Chou<sup>1</sup>

Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Chi Mei Hospital, Liouying, Tainan;  
<sup>1</sup>Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Chi-Mei Medical Center, Tainan.

Down syndrome is a genetic disorder caused by trisomy on chromosome 21 that occurs in 1 of every 800 live births. Down syndrome can involve skeletal malformations that include patella or hip dislocation, genu valgus and atlanto-axial instability (AAI). Prompt recognition and treatment of the latter is important. This case report describes an odontoid fracture due to AAI in a seven-year-old with Down syndrome.

Since October 2000, the child had involved in robust activities including floor tumbling and hand stands. Beginning in April 2001, the right extremities showed signs of weakness and there was an unsteady gait. Upon physical examination, AAI with combined cord compression was suspected. X-ray and MRI showed an os odontoideum combined odontoid fracture with cord compression. In May, the first surgery was carried out and a wire was used to fix the occiput to C1 and C2. Post surgery outcome did not meet expectations. A second surgery was conducted in June, whereupon C1 laminectomy provided internal fixation from the occiput to C6. Upon admittance to the rehabilitation ward, his muscle power was grade four and three over the left and right side, respectively. He could not walk or stand and sphincter incontinence was also noted. Therapy included strengthening, ambulation and bladder/bowel training. After rehabilitative therapy for a month, muscle power had improved to grade five for the left side and grade four for the right side. The patient could walk short distances and climb stairs independently and exhibited improved bladder/bowel control. The only thing that did not improve was the patient's stiff neck, which was caused by the internal fixation. This could not be helped by the therapy and disturbed his daily life. ( Tw J Phys Med Rehabil 2005; 33(1): 47 - 53 )

**Key words:** Down syndrome, os odontoideum, spinal cord injury

