

马凡综合征合并脊柱畸形

贺石生, 侯铁胜, 李明

(第二军医大学附属长海医院骨科 200433 上海市)

中图分类号: R682.3

文献标识码: A

文章编号: 1004-406X(2005)-04-0245-03

马凡综合征(marfan's syndrome)又名蜘蛛指(趾)综合征,发病率约 0.04%~0.1%,是一种常染色体显性遗传结缔组织疾病。病变的分子生物学基础是 15q21.2 位点编码细胞间基质蛋白基因(Fibrillin-1)突变^[1]。病变主要累及骨骼、眼和心血管系统等。由于马凡综合征的特殊病理情况,其脊柱畸形处理比较复杂,疗效欠佳,并发症高,是脊柱外科矫形中的难题之一。现就有关问题综述如下。

1 马凡综合征合并脊柱畸形的特点

约 63%的马凡综合征患者合并脊柱侧凸。侧凸发生率与性别无关^[2]。侧凸的模式与特发性脊柱侧凸基本相同,但其双胸弯及三主弯的出现率较高。在马凡综合征患者中^[2],最常见的侧凸类型是单胸腰弯和单胸弯,其发生率均为 22%,单腰弯的发生率为 14%,双胸弯发生率为 12%,一个胸弯和一个腰弯的双弯畸形发生率为 19%,三弯畸形发生率为 11%,另有 1%的患者为一个胸弯和一个胸腰弯的双弯畸形。马凡综合征患者胸椎的后凸角平均为 43°,46%的患者胸椎后凸畸形大于 50°,26%的患者有胸腰段、胸椎或腰椎的局部后凸畸形,4%的患者胸椎后凸减少,还有 4%患者出现胸椎前凸畸形。另外在马凡综合征患者中有大约 6%的患者可合并脊椎滑脱。一般脊柱侧凸 Cobb 超过 40°~50°的马凡综合征患者在骨骼成熟后进展的可能性较大。

除了脊柱的侧凸及后凸畸形外,马凡综合征患者的脊柱还表现出多种其它类型的畸形。Tallroth 等^[3]注意到马凡综合征患者脊柱发育异常的比例较高,常见见双凹椎体、移行椎、横突间距增加等表现。Sponseller 等^[4]发现马凡综合征患者的椎弓根径变小、椎板变薄。Ahn 等^[5]也观察到马凡综合征患者腰椎椎弓根之间距明显增宽。

在马凡综合征患者中硬膜扩张的发生率高达 63%,常发生于腰骶段,可能与马凡综合征患者的腰痛和头痛有关^[6,7]。高度扩展的硬膜容易被撕裂,还可导致骨质侵蚀和脊膜膨出,其发生的原因可能与细胞间质蛋白的缺失导致结缔组织病变而影响硬膜囊的强度。

还有研究报道马凡综合征患者的骨矿物质密度降低。Kohlmeier 等^[8]发现在女性马凡综合征患者的腰椎、股骨颈、大粗隆及粗隆间的骨矿物质密度降低,他们认为异常

的间质蛋白可影响骨骼的生物力学特性或者改变骨基质的矿物质分布,从而影响骨骼的发育。Carter 等^[9]的研究也证实了马凡综合征患者的腰椎、股骨颈和髌关节骨矿物质密度降低。

Hobbs 等^[10]观察到 16%的马凡综合征患者颈椎有后凸畸形,54%的患者有寰枢椎异常,36%的患者出现颅底畸形。Herzka 等^[11]报道的 3 例马凡综合征患者并发寰枢椎旋转半脱位的患者中,2 例是在手术矫正漏斗胸后出现的,另 1 例是在过度屈伸的轻微外伤后出现的。Doman 等^[12]报道了 1 例 18 岁的马凡综合征合并腰椎侧后凸患者出现了 L2/3 脱位,导致进行性截瘫和左侧大腿痛觉过敏。

2 马凡综合征合并脊柱畸形的治疗

马凡综合征合并的脊柱侧凸 Cobb 在 10°~15°时可以定期随访观察,当侧凸达到 15°~20°时应该行支具治疗,对于侧凸超过 40°~45°的患者则需要行手术矫正。

2.1 支具治疗

支具治疗对于马凡综合征合并脊柱侧凸患者疗效欠佳,其成功率约 17%,大部分患者最后还是需要手术治疗。Sponseller 等^[13]对 24 例 Cobb 角小于 45°、Risser 征在 II 度以下的马凡综合征患者的支具治疗效果进行了观察,所有患者均要求着支具每天不少于 18h,随访一直跟踪到其骨骼成熟或接受外科手术的时候。结果 24 例中只有 4 例支具治疗成功,其余 20 例均治疗失败,其中 16 例最终接受或建议进行手术治疗。Robins 等^[14]用 Milwaukee 支具治疗了 14 例马凡综合征合并脊柱侧凸患者,结果只有 1 例获得成功。Joseph^[15]用支具治疗的 3 例马凡综合征合并脊柱侧凸患者及 Birsh^[16]治疗的 8 例患者均只有 1 例获得成功。Savini^[17]用支具治疗的 8 例马凡综合征合并脊柱侧凸患者全部失败。导致马凡综合征患者脊柱侧凸支具治疗疗效欠佳的原因可能是由于结缔组织病变影响了椎旁组织结构,从而改变了支具治疗的受力机制。因此,对于马凡综合征患者的脊柱侧凸不要一味强调支具治疗,当有手术指征时应及时采取手术治疗,不适当的支具治疗只能延误手术时机,增加治疗的难度。

2.2 手术治疗

马凡综合征患者脊柱侧凸、后凸畸形的矫正原则与特发性脊柱侧凸基本相同,其内固定的放置、融合节段及水平都是参照特发性脊柱侧凸来选择、设计的^[18]。但由于马

第一作者简介:男(1974-),讲师,医学博士,研究方向:脊柱外科
电话:(021)25072075 E-mail:heshisheng@hotmail.com

凡综合征患者特殊的病理变化,多数的文献报道其脊柱畸形矫正的手术难度大、风险高、并发症多。马凡综合征患者的脊柱往往在冠状位和矢状位均存在畸形,而且畸形发生的年龄小,从而增加了手术的难度。另外,马凡综合征患者腰骶部常出现硬膜扩张、椎板变薄、骨矿物质密度降低、韧带稳定性减弱等解剖变异,使得内固定容易失败。而且马凡综合征患者常合并主动脉扩张、主动脉瘤、心脏瓣膜功能不全、肺功能降低等,这些合并症使手术的风险显著升高。马凡综合征患者脊柱畸形矫正术中或术后的低血容量、深浅部感染、内固定失败、假关节形成及失代偿等是手术的常见并发症。

Robins^[14]、Birch^[16]和 Savini 等^[17]用哈氏棒手术治疗的 40 例马凡综合征合并脊柱侧凸的患者中,假关节发生率为 25%,矫正度丢失发生率为 30%,深部感染发生率为 8%,死亡 1 例。Jones 等^[18]也证实马凡综合征患者脊柱侧凸矫正术的失血量、感染率、内固定失败率、假关节形成率及冠状位和矢状位失代偿率明显高于特发性脊柱侧凸患者。在他们手术治疗的 39 例患者中,感染率为 10%,硬膜撕裂 8%,内固定失败 21%,假关节形成 10%,冠状位失代偿 8%,矢状位失代偿 21%,还有 1 例患者于术后 11 周死于心瓣膜功能不全。

马凡综合征患者脊柱矫正术中失血量在侧凸组平均为 2400ml,在后凸组为 3000ml,翻修组的平均失血量在 5300ml^[18]。因此在术前必需详细评估患者心脏功能,测定凝血指标,及时纠正贫血,准备充足的血源,围手术期还可采用自体血回输技术,由有经验的麻醉医生进行麻醉。

马凡综合征患者脊柱畸形矫正术后切口感染率也明显高于特发性脊柱侧凸手术的患者,其中硬膜撕裂是感染率高的原因之一。马凡综合征患者 63%~92% 的患者有腰骶部硬膜囊及神经根的扩张,硬膜比较薄脆,容易撕裂^[6,7,19,20];同时硬膜囊高度扩张使置钩和进钉时容易撕裂硬膜,因此在放置椎板下钢丝和椎板钩时应特别小心,如果硬膜破裂,应采取常规的修补方法进行修补。

高度扩展的硬膜导致椎弓根间距增宽、椎弓根变小、椎板变薄^[3-5];另外椎体骨矿物质密度降低使其椎骨的强度变弱^[8,9,21];脊柱的异常矢状位排列使在矫形时产生额外的应力^[7];这些都导致脊柱内固定容易失败。因此,在马凡综合征患者脊柱畸形矫正时内固定应尽量选择多个固定点,使应力能够分散;在使用椎弓根螺钉时,需仔细评价椎弓根的大小;椎板钩应放在尽量宽的椎板上;使用椎板下钢丝时应缓慢而小心地拧紧;在加压或撑开矫形时应逐渐用力,避免使用暴力。最近的有关特发性脊柱侧凸患者的研究报道其假关节的发生率为 3.4%^[22],而马凡综合征患者脊柱侧凸矫形的假关节发生率明显高于这个比例,其主要原因可能与内固定不够牢固有关。

马凡综合征患者脊柱畸形矫正术后失代偿的发生率很高,通常认为双主弯和 King II 型脊柱侧凸分型错误是导致特发性脊柱侧凸患者术后失代偿的重要原因^[23]。但在

根据 King 的方法正确分型及选择融合节段的马凡综合征患者中,矫形术后失代偿率仍达到近 30%^[18]。Jones 等^[18]认为对马凡综合征患者脊柱矫形时融合节段不要太短,应谨慎地选择较长的融合节段,凡在冠状位上大于 30° 的弯曲均应融合,融合需包括 Cobb 角范围内的所有椎体,一直到矢状位和冠状位均正常的稳定椎。马凡综合征患者结缔组织力量变弱也可能是导致术后容易失代偿的原因之一,因此术中应该尽量减少剥离范围,保留棘间韧带和黄韧带。另外,术中的过度矫正也可能是导致术后失代偿的原因之一。Jones 等^[18]建议对马凡综合征患者的脊柱侧凸仅需矫正 50%~60%,而不需要矫正 80%~100%。

3 参考文献

1. Giampietro PF, Raggio C, Davis JG. Marfan syndrome: orthopedic and genetic review[J]. Curr Opin Pediatr, 2002, 14(1):35-41.
2. 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.
3. Tallroth K, Malmivaara A, Laitinen ML, et al. Lumbar spine in Marfan syndrome[J]. Skeletal Radiol, 1995, 24(5):337-340.
4. Sponseller PD, Ahn NU, Ahn UM, et al. Osseous anatomy of the lumbosacral spine in Marfan syndrome [J]. Spine, 2000, 25(21):2797-2802.
5. Ahn NU, Ahn UM, Nallamshetty L, et al. The lumbar interpediculate distance is widened in adults with the Marfan syndrome[J]. Acta Orthop Scand, 2001, 72(1):67-71.
6. Pyeritz RE, Fishman EK, Bernhardt BA, et al. Dural ectasia is a common feature of the Marfan syndrome [J]. Am J Hum Genet, 1988, 43(5):726-732.
7. Ahn NU, Sponseller PD, Ahn UM, et al. Dural ectasia is associated with back pain in Marfan syndrome[J]. Spine, 2000, 25(12):1562-1568.
8. Kohlmeier L, Gasner C, Bachrach LK, et al. The bone mineral status of patients with Marfan syndrome[J]. J Bone Miner Res, 1995, 10(10):1550-1555.
9. Carter N, Duncan E, Wordsworth P. Bone mineral density in adults with Marfan syndrome[J]. Rheumatology (Oxford), 2000, 39(3):307-309.
10. Hobbs WR, Sponseller PD, Weiss AP, et al. The cervical spine in Marfan syndrome[J]. Spine, 1997, 22(9):983-989.
11. Herzka A, Sponseller PD, Pyeritz R. Atlantoaxial rotatory subluxation in patients with Marfan syndrome: a report of three cases[J]. Spine, 2000, 25(4):524-526.
12. Doman I, Kover F, Illes T, et al. Subluxation of a lumbar vertebra in a patient with Marfan syndrome [J]. J Neurosurg, 2001, 94(1):154-157.
13. Sponseller PD, Bhimani M, Solacoff D, et al. Results of brace treatment of scoliosis in Marfan syndrome[J]. Spine, 2000, 25(18):2350-2354.
14. Robins PR, Moe JH, Winter RB. Scoliosis in Marfan's syn-

重度脊柱侧凸矫治的研究进展

刘 洋, 李 明

(第二军医大学附属长海医院骨科 200433 上海市)

中图分类号: R682.3 文献标识码: A 文章编号: 1004-406X(2005)-04-0247-03

脊柱侧凸是复杂的脊柱三维畸形, 重度脊柱侧凸是指侧凸角度、椎体旋转度更大且往往合并其它器官系统异常的脊柱侧凸。国际上尚无统一的标准^[1-4], 一般认为冠状面 Cobb 角大于 70°称为重度脊柱侧凸。目前国内由于对青少年脊柱群体普查较为滞后及早期治疗尚不普及, 因而重度脊柱侧凸的发病率远远高于国外。由于重度脊柱侧凸复杂的病理特点, 手术难度大、风险高, 是目前脊柱侧凸治疗中的难点。随着脊柱三维矫形理论的推广、手术技术的进步及内固定器械的发展、围手术期处理水平的提高, 近年来对于重度脊柱侧凸的矫治水平有了显著的提高。现就有关问题综述如下。

1 病理解剖特点及矫治难点

脊柱侧凸在 Cobb 角大于 70°时, 其病理解剖发生的复杂变化决定了其手术矫治的难度。主要表现在: (1) 侧凸多伴有胸椎较大程度的后凸, 支撑棒必须与之相适应地弯曲, 降低了支撑强度。 (2) 凹侧椎板严重重叠, 穿入钢丝十分困难。如咬除棘突暴露其根部下方的椎管再穿入钢丝, 会使钢丝在椎板上的施力点偏后, 容易加大脊柱的旋转。 (3) 脊髓紧贴凹侧椎板, 容易在穿钢丝操作时受到损伤。

第一作者简介: 男 (1977-), 主治医师, 医学硕士, 研究方向: 脊柱畸形与伤病

电话: (021) 65386046 E-mail: imhappy2002@yahoo.com.cn

(4) 弯曲僵硬, 由钢丝施加的矫形力往往将棒拉弯而侧凸尚不能得到较好的矫正。 (5) 弯曲角度大, 内固定钩棒的安放与衔接均较困难, 稳定性差, 术后易脱钩、断棒。且小关节的关节囊、软骨都难以彻底清除, 植骨床制备困难; 设计和具体安放钩棒困难, 术中有时不能按要求放置。同时, 内固定节段太长, 影响了术后脊柱平衡代偿机制的建立, 容易导致融合失败。 (6) 由于畸形严重, 在矫形过程中应用的牵拉力容易造成脊髓、神经根损伤或脊髓缺血性改变^[5]。

2 手术策略

对于重度脊柱侧凸的手术方式, 主要有以下 3 种。

2.1 分期前后路联合手术

为重度脊柱侧凸矫治的主要手术方式, 即先期行前路手术松解, 1~2 周后行后路矫形内固定融合术。国内外学者均有应用该策略对重度脊柱侧凸进行治疗的报道^[6-9], 之间的差别在于前路松解的方式及后路矫形内固定技术的选择不同。Tokunaga 等^[2]在一组 Cobb 角 80°以上的重度脊柱侧凸矫治术的报道中提出, 一期前路行椎体骨松质脱失术, 术后行头盆环牵引 2 周, 再行后路矫形内固定融合术。他们认为前路椎体骨松质脱失术对于重度脊柱侧凸的矫正及避免并发症的发生具有良好的效果。邱勇等^[9]应用一期前路松解或支撑性融合或骨骺阻滞, 术后 Halo 环牵引 14d, 二期后路多棒分段矫治技术, 对 90°以上的重度脊柱侧凸矫治效果良好。王以朋等^[10]在一组平均 89°的重度脊

- drome[J]. J Bone Joint Surg (Am), 1975, 57(3):358-368.
15. Joseph KN, Kane HA, Milner RS, et al. Orthopedic aspects of the Marfan phenotype[J]. Clin Orthop, 1992, 277:251-261.
16. Birch J, Herring John A. Spinal deformity in Marfan syndrome [J]. J Pediatr Orthop, 1987, 7(5):546-552.
17. Savini R, Cervellati S, Beroaldo E. Spinal deformities in Marfan's syndrome[J]. Ital J Orthop Traumatol, 1980, 6(1):19-40.
18. Jones KB, Erkula G, Sponseller PD, et al. Spine deformity correction in Marfan syndrome[J]. Spine, 2002, 27(18):2003-2012.
19. Ahn NU, Sponseller PD, Ahn UM, et al. Dural ectasia in the Marfan syndrome: MR and CT findings and criteria[J]. Genet Med, 2000, 2(3):173-179.
20. Fattori R, Nienaber CA, Descovich B, et al. Importance of dural ectasia in phenotypic assessment of Marfan's syndrome[J].

Lancet, 1999, 354:910-913.

21. Tobias JH, Dalzell N, Child AH. Assessment of bone mineral density in women with Marfan syndrome [J]. Br J Rheumatol, 1995, 34(6):516-519.
22. Betz RR, Harms JH, Clements DH, et al. Comparison of anterior and posterior instrumentation for correction of adolescent thoracic idiopathic scoliosis[J]. Spine, 1999, 24(3):225-239.
23. Lenke LG, Bridwell KH, Baldus C, et al. Preventing decompensation in King type II curves treated with Cotrel-Dubousset instrumentation: strict guidelines for selective thoracic fusion [J]. Spine, 1992, 17(Suppl):274-281.

(收稿日期: 2004-02-23)

(本文编辑 卢庆霞)