

先天性腰骶部半椎体患者中脊髓畸形和 脊髓外畸形的发生率

王 玉, 刘 臻, 孙 旭, 李 洋, 王 斌, 钱邦平, 邱 勇, 朱泽章

(南京大学医学院附属鼓楼医院脊柱外科 210008 南京市)

【摘要】目的:探讨继发于腰骶部半椎体的先天性脊柱侧凸患者中脊髓畸形及脊髓外畸形的发生率。**方法:**回顾性分析 2002 年 1 月~2016 年 5 月在我院收治的 75 例腰骶部半椎体患者, 其中男 35 例, 女 40 例, 平均年龄 13.8 ± 9.1 岁(3~41 岁)。术前均行全脊髓 MRI、心脏及泌尿生殖系统多普勒超声检查, 统计腰骶部半椎体患者脊髓畸形及脊髓外畸形的发生情况。脊髓畸形包括脊髓纵裂、脊髓空洞、Chiari 畸形、脊髓拴系、低位圆锥等。脊髓外畸形包括心脏异常、泌尿生殖系统异常、骶骨发育不良、双下肢不等长。分别按患者性别(男性与女性)、半椎体所处侧别(左侧与右侧)、半椎体分节情况(完全分节、半分节与未分节)及是否伴发其他部位半椎体(单发半椎体与多发半椎体)分组比较脊髓畸形及脊髓外畸形的发生率。**结果:**脊髓畸形的发生率为 14.67%(11/75), 其中脊髓纵裂 6.67%(5/75), 脊髓拴系 5.33%(4/75), 脊髓空洞 4.0%(3/75), Chiari 畸形 1.33%(1/75), 低位圆锥 1.33%(1/75); 3 例(4.0%)患者同时合并两种脊髓畸形。按性别、半椎体所处侧别、半椎体分节情况及是否伴发其他部位半椎体比较脊髓畸形的发生率均无显著性差异($P > 0.05$)。脊髓外畸形的发生率为 20%(15/75), 其中心脏异常 6.67%(5/75), 泌尿生殖系统异常 4.0%(3/75), 双下肢不等长 4%(3/75), 骶骨发育不良 6.67%(5/75)。按性别、半椎体所处侧别、半椎体分节情况及是否伴发其他部位半椎体分组比较脊髓外畸形的发生率无显著性差异($P > 0.05$)。**结论:**在腰骶部半椎体患者中, 脊髓畸形的发生率为 14.67%, 脊髓外畸形的发生率为 20%。骶骨发育不良、双下肢不等长、心脏及泌尿生殖系统异常是发生率较高的脊髓外畸形。

【关键词】腰骶部半椎体; 脊髓畸形; 脊柱外异常

doi: 10.3969/j.issn.1004-406X.2019.01.05

中图分类号: R682.1 文献标识码: A 文章编号: 1004-406X(2019)-01-0029-05

The incidence of intraspinal abnormalities and other systemic anomalies in patients with lumbosacral hemivertebra/WANG Yu, LIU Zhen, SUN Xu, et al//Chinese Journal of Spine and Spinal Cord, 2019, 29(1): 29-33

【Abstract】Objectives: To investigate the incidence of intraspinal abnormalities and other systemic anomalies in congenital scoliosis(CS) patients secondary to lumbosacral hemivertebra. **Methods:** From January 2002 to May 2016, the clinical data of 75 CS patients with lumbosacral hemivertebra who received correction surgery were reviewed. There were 35 males and 40 females with a mean age of 13.8 ± 9.1 (3-41) years. All of the patients underwent magnetic resonance image(MRI) of the whole spine, echocardiography and urogenital ultrasound before surgery. The incidences of intraspinal abnormalities and other systemic anomalies were analyzed. The patients were grouped according to gender, side, segmentation and number of hemivertebrae. The incidences of intraspinal and other systemic anomalies in different groups were compared. Intraspinal abnormalities were classified as diastematomyelia, tethered cord, syringomyelia, Chiari malformation and low conus. And other systemic anomalies were recorded including cardiac abnormalities, genitourinary abnormalities, discrepancy of lower extremities and sacrum dysplasia. **Results:** The incidence of intraspinal abnormalities was 14.67% (11/75), including diastematomyelia 6.67%(5/75), tethered cord 5.33%(4/75) syringomyelia 4.0%(3/75), Chiari malformation 1.33%(1/75) and low conus 1.33%(1/75). Three patients presented with 2 intraspinal malforma

基金项目:江苏省临床医学中心资助项目(YXZX2016009)

第一作者简介:男(1984-),博士研究生在读,主治医师,研究方向:脊柱外科

电话:(025)83106666 E-mail:wangyu_yc@163.com

通讯作者:朱泽章 E-mail:zhuzezhang@126.com

tions. There was no significant statistical difference in the incidence of intraspinal abnormalities between males and females, nor between left side and right side hemivertebra, nor between fully-segmented, semi-segmented and non-segmented hemivertebra, nor between single and multiple hemivertebrae ($P>0.05$). The incidence of other organ anomalies in patients with lumbosacral hemivertebra was 20%(15/75), with cardiac abnormalities 6.67%(5/75), genitourinary abnormalities 4.0%(3/75), discrepancy of lower extremities 4.0%(3/75) and sacrum dysplasia 6.67%(5/75), respectively. No significant statistical difference of the incidence of other systemic anomalies was found between males and females, nor between left side and right side hemivertebra, nor between fully-segmented, semi-segmented and non-segmented hemivertebra, nor between single and multiple hemivertebrae($P>0.05$). **Conclusions:** The incidence of intraspinal abnormalities is 14.67% in CS patients with lumbosacral hemivertebra, while the incidence of other organ anomalies is 20%. Sacrum dysplasia, discrepancy of lower extremities, cardiac abnormalities and genitourinary abnormalities are the most common other systemic anomalies.

[Key words] Lumbosacral hemivertebra; Intraspinal abnormality; Extrapinal anomaly

[Author's address] Department of Spine Surgery, Drum Tower Hospital Clinical College of Nanjing Medical University, Zhongshan Road 321, Nanjing, 210008, China

半椎体畸形是导致先天性脊柱侧凸(congenital scoliosis, CS)的最常见原因,可见于颈椎、胸椎及腰椎^[1,2]。其中腰骶部半椎体畸形通常是指位于腰骶结合处的半椎体畸形。由于 L5 椎体楔形变可产生与腰骶部半椎体类似的临床特征,也被纳入腰骶部半椎体畸形的范畴之内^[3]。既往文献报道 CS 患者可伴有脊髓畸形及心脏、泌尿生殖系统等脊髓外异常,且此类伴发畸形对 CS 患者治疗策略的选择及预后具有重要的影响^[4,5]。由于先天性腰骶部半椎体患者往往较早出现严重冠状面躯干失平衡、侧凸进展,而支具等保守治疗效果不佳,多数需早期手术治疗^[3]。因此探讨腰骶部半椎体畸形中脊髓畸形及脊髓外畸形的发生率对治疗策略的选择有重要意义。然而,关于腰骶部半椎体这一特殊类型的先天性脊柱畸形患者中脊髓畸形及脊髓外畸形的发生率,目前尚缺乏大样本的数据报道。本研究对我院接受手术治疗的腰骶部半椎体患者的临床及影像学资料进行了回顾性分析,调查脊髓畸形及脊髓外畸形在腰骶部半椎体患者中的发生率,并探讨其内在联系以及对临床治疗的指导价值。

1 资料与方法

1.1 一般资料

回顾性分析 2002 年 1 月~2016 年 5 月于我院接受半椎体切除矫形内固定手术治疗的腰骶部半椎体畸形患者的临床及影像学资料,共 75 例,其中男性 35 例,女性 40 例,年龄 13.8 ± 9.1 岁(3~

41 岁)。站立位腰骶部原发弯 Cobb 角 $34.7^\circ\pm 12.5^\circ$ ($23^\circ\sim 47^\circ$),近端代偿弯 Cobb 角 $27.1^\circ\pm 15.2^\circ$ ($18^\circ\sim 63^\circ$),冠状面躯干偏移 24.5 ± 13.6 mm ($2.0\sim 33.7$ mm)。所有患者均经详细的病史采集、体格检查及站立位全脊柱正侧位 X 线片检查而诊断为先天性腰骶部半椎体畸形。所有患者术前均常规接受心脏、泌尿生殖系统多普勒超声检查,且有完整的病史、影像学等临床资料。

通过术前全脊柱 CT 三维重建记录半椎体的数量、侧别及分型,且经全脊髓 MRI 检查筛查并记录可能存在的脊髓畸形及其类型。脊髓畸形使用临床上常用的分类,包括脊髓纵裂、脊髓空洞、Chiari 畸形、脊髓拴系等。

常见的脊髓外畸形包括心脏异常、泌尿生殖系统异常、骶骨发育不良及双下肢不等长。于术前立位双下肢全长片测量双下肢长度,并根据术前骨盆 CT 明确是否合并骶骨发育不良等骨盆畸形。由超声科医师使用超声诊断仪(Philip IE-33)进行心脏及泌尿生殖系统多普勒超声检查,筛查并记录心脏、泌尿生殖系统存在的异常。

根据患者性别的不同,分为男性(35 例)和女性(40 例)两组;根据半椎体所处侧别的不同,将腰骶部半椎体患者分为左侧(32 例)及右侧(43 例);根据半椎体的分节情况的不同,分为完全分节(39 例)、不完全分节(29 例)和未分节(7 例);依据是否合并腰骶部以外其他部位半椎体,分为单发腰骶部半椎体(34 例)和多发半椎体(41 例)。

1.2 统计学处理

分别统计腰骶部半椎体患者中脊髓畸形及脊髓外畸形的发生率。对不同性别、不同组别间比较脊髓畸形及脊髓外畸形发生率的差异,采用卡方检验及 Fisher's 精确检验。上述统计分析均采用 SPSS 22.0 统计软件进行分析。 $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 脊髓畸形的发生率

75 例腰骶部半椎体患者中,脊髓畸形的发生率为 14.67%(11/75),其中男性 5 例,女性 6 例。11 例合并脊髓畸形的患者中,脊髓纵裂 6.67%(5/75),脊髓拴系 5.33%(4/75),脊髓空洞 4.0%(3/75),Chiari 畸形 1.33%(1/75),低位圆锥 1.33%(1/75);3 例(4.0%)患者同时合并 2 种脊髓内畸形。

不同性别之间脊髓畸形的发生率无显著统计学差异($P>0.05$);不同半椎体侧别组间比较脊髓畸形的发生率无显著统计学差异($P>0.05$);完全分节组、半分节组及未分节组间比较脊髓畸形的

发生率无显著统计学差异($P>0.05$);单发腰骶部半椎体组和多发半椎体组间比较脊髓畸形的发生率无显著统计学差异($P>0.05$,表 1)。

本研究中,11 例伴发脊髓畸形的患者中,5 例(45.5%)术前体格检查发现存在不同程度的神经功能损害;而在所有 64 例未发现脊髓畸形的腰骶部半椎体患者中,有 2 例(3.1%)术前体检发现伴有神经功能损害,两组间有显著性差异($P<0.05$)。

2.2 脊髓外畸形的发生率

本组脊髓外畸形的发生率为 20%(15/75)。其中双下肢不等长的发生率为 4%(3/75),骶骨发育不良的发生率为 6.67%(5/75),其中 1 例患者同时合并骶骨发育不良和双下肢不等长。

心脏异常的发生率为 6.67%(5/75),包括:房间隔缺损 2.67%(2/75)、动脉导管未闭 2.67%(2/75)及二尖瓣脱垂 1.33%(1/75)。5 例存在心脏异常的腰骶部半椎体患者中,2 例在入院前已获知存在心脏异常,其中 1 例行房间隔缺损修补术;3 例在入院前未获知存在心脏异常,其中 2 例在入院后行心脏干预手术(1 例行动脉导管未闭封

表 1 脊髓畸形及脊髓外畸形在不同组的发病情况

Table 1 The incidence of intraspinal abnormalities and other systemic anomalies in the groups with different gender, side, segmentation and numbers of hemivertebrae

	脊髓畸形[n(%)] Intraspinal malformation			脊髓外畸形[n(%)] Other systemic anomalies		
	伴有脊髓发育畸形 With intraspinal malformation	无脊髓发育畸形 Without intraspinal malformation	P值 P value	伴有脊髓发育畸形 With intraspinal malformation	无脊髓发育畸形 Without intraspinal malformation	P值 P value
性别 Gender						
男性 Male	5(6.7%)	30(40.0%)	0.930	5(6.7%)	30(40.0%)	0.247
女性 Female	6(8.0%)	34(45.3%)		10(13.3%)	30(40.0%)	
半椎体侧别 Side of hemivertebrae						
左侧 Left	4(5.3%)	28(37.3%)	0.898	6(8.0%)	26(34.7%)	0.815
右侧 Right	7(9.3%)	36(48.0%)		9(12.0%)	34(45.3%)	
半椎体分节情况 Segmentation						
完全分节 Fully-segmented	5(6.7%)	34(45.3%)	0.889	6(8.0%)	33(44.0%)	0.441
半分节 Semi-segmented	5(6.7%)	24(32.0%)		8(10.7%)	21(28.0%)	
未分节 Non-segmented	1(1.3%)	6(8.0%)		1(1.3%)	6(8.0%)	
半椎体数量 Number of hemivertebrae						
单发半椎体 Single	4(5.3%)	30(40.0%)	0.750	6(8.0%)	28(37.3%)	0.643
多发半椎体 Multiple	7(9.3%)	34(45.3%)		9(12.0%)	32(42.7%)	

堵术,另 1 例行房间隔缺损修补术)后,二期行先天性脊柱侧凸矫形术。

泌尿生殖系统异常在腰骶部半椎体患者中的发生率为 4.0%(3/75),其中马蹄肾 1.33%(1/75)、异位肾 1.33%(1/75)及子宫发育不良 1.33%(1/75)。3 例在入院前均未获知存在泌尿生殖系统异常,入院后经会诊暂无需手术干预。

按性别、半椎体所处侧别、分节情况及半椎体数量分组比较,脊髓外畸形的发生率无显著统计学差异($P>0.05$,表 1)。

3 讨论

半椎体畸形是导致 CS 最常见的原因,常可伴发脊髓畸形及脊髓外畸形^[1,4,5]。目前对于 CS 的病因学研究认为^[6,7],胚胎在受精卵发育的 8 周内受损,是造成胎儿出生后形成半椎体畸形的主要原因。而在胚胎的发育过程中,脊髓、心脏、泌尿生殖系统等诸多髓内、髓外器官与脊椎共同来自中胚层的间叶组织,其发育过程中也可能受损导致先天性畸形。而此类脊髓畸形及脊髓外畸形对 CS 患者的治疗策略的选择及预后发展具有重要的影响^[2,5]。脊柱各部位半椎体畸形均可能合并脊髓畸形及脊髓外畸形^[4,5]。与胸椎、腰椎半椎体畸形相比,尽管腰骶部半椎体畸形相对罕见,其发生率在 0.4%~16%之间,但此类畸形患者往往较早出现冠状面躯干失衡、畸形进展,多数需早期手术治疗,因此探讨腰骶部半椎体这一特殊类型的脊柱畸形中脊髓畸形及脊髓外畸形的发生率对治疗策略的选择及疾病的预后评估有重要意义。

既往文献中关于脊髓畸形在 CS 患者中的发生率存在较大差异^[4,8,9]。Shen 等^[8]对 226 例 CS 患者的临床资料及影像学资料进行了回顾性分析,发现脊髓畸形的发生率为 43%。而在 Mohanty 等^[9]的研究中,脊髓畸形在 CS 患者中的发生率仅为 15%。然而他们均未对腰骶部半椎体这一特殊类型的先天性脊柱畸形与脊髓畸形的发生关系进行进一步研究。Bollini 等^[4]根据半椎体所处节段对 75 例 CS 患者进行了分组,发现腰骶部半椎体患者中脊髓畸形的发生率为 33%,明显高于胸椎半椎体组和腰椎半椎体组,但其腰骶部半椎体组仅有 12 例病例,样本量较小,且未对各种脊髓畸形的类型进一步分类。本研究中,34 例为单发腰骶部半椎体畸形,脊髓畸形的发生率为 11.76%

(4/34),低于 Bollini 等的报道结果,这可能与样本量大小不一致有关。此外,我们还发现腰骶部半椎体患者中脊髓畸形以脊髓纵裂及脊髓拴系较为常见,这与 Shen 及 Mohanty 的发现一致。

本研究还发现,不同性别、半椎体分节情况、半椎体侧别及半椎体数量分组之间脊髓畸形的发生率无显著性差异,提示脊髓畸形的发生与腰骶部半椎体患者的性别、半椎体的侧别、分节情况及数量无显著相关性,这与 Bollini 等的发现一致。既往研究^[9]认为,先天性半椎体畸形与脊髓畸形、脊髓外畸形的发生不是因果关系而是伴发关系,但具体发生机制尚不明确,且半椎体的发生位置与脊髓畸形及脊髓外畸形的关系也未明确。对于合并腰骶部半椎体及其他部位半椎体畸形的 CS 患者,虽然不能简单判定为腰骶部半椎体畸形,但从病因学角度分析,其腰骶部半椎体的发生与脊髓畸形、脊髓外畸形的发生仍可能存在一定的内在关联。

值得注意的是,CS 患者在初次就诊或术前即可存在神经功能损害^[8,10]。Blake 等^[11]和 Shen 等^[8]曾报道,在 CS 患者中,术前神经功能体格检查结果与全脊髓 MRI 筛查结果并无明确相关性。而在本组病例中,11 例伴发脊髓畸形,其中 5 例(45.5%)术前即存在神经功能损害;而 64 例无伴发脊髓畸形的患者中,有 2 例(3.1%)术前体检发现伴有神经功能损害。该结果提示我们,对于腰骶部半椎体畸形这一特定类型的 CS 患者,神经功能体检结果并不能准确预测是否存在脊髓畸形。因此,术前全面严谨的神经功能体格检查与全脊髓 MRI 对患者的神经功能的全面评估均具有重要意义。

心脏及泌尿生殖系统畸形是 CS 患者脊髓外畸形最常见的好发部位^[8]。Shen 等^[8]对一组 226 例 CS 患者进行了回顾性研究,发现脊髓外畸形的发生率为 40%,其中心脏异常为 18%,以瓣膜相关异常最为常见;另外,泌尿生殖系统异常为 12%。然而,对于心脏、泌尿生殖系统等脊髓外畸形的发生是否与半椎体所处位置有关仍有较大争议。Beals 等^[12]认为 CS 患者脊髓外畸形的发生部位、类型等与半椎体所处位置无相关性。但是 Bollini 等^[4]根据半椎体所处位置对 75 例 CS 患者进行了分组,发现在 12 例腰骶部半椎体畸形患者中,仅有 1 例(8.3%)伴发心脏异常,其发生率显著低于

胸椎半椎体组。本组腰骶部半椎体患者心脏畸形的发生率为 5.88%(2/34), 低于 Shen 等报道中 CS 患者心脏异常的发生率, 该结果提示我们腰骶部半椎体患者较少伴有心脏异常, 而半椎体畸形伴发心脏等脊髓外畸形的发病机制尚需进一步的深入研究。

腰骶部半椎体患者往往需早期手术以避免代偿弯进展成为结构性侧弯, 而延迟治疗可能会导致需融合包括代偿弯在内的较长节段^[13-15]。因此, 多数手术患者为低龄儿童, 麻醉风险本身相对较高, 若伴发心脏等其他器官异常则会明显增加围手术期风险。因此, 对于腰骶部半椎体患者, 我们建议术前常规对心脏、泌尿生殖系统等进行多普勒超声筛查, 以及时发现可能存在的心脏、泌尿生殖系统异常, 降低围手术期风险。

由于腰骶部半椎体畸形非常罕见, 本研究所纳入的病例数较少, 可能导致研究结果产生偏倚, 这也是本研究的局限性之一。尽管如此, 本研究仍是目前为止包含最大样本量的单中心研究。

综上所述, 在腰骶部半椎体患者中, 脊髓畸形的发生率为 14.67%, 其中以脊髓纵裂及脊髓拴系较为多见; 而脊髓外畸形的发生率为 20%, 术前全面详细的神经系统体格检查、全脊髓 MRI 检查及心脏、泌尿生殖系统超声检查等有利于病情的全面评估。

4 参考文献

1. 邱勇, 朱丽华, 宋知非. 脊柱侧凸的临床病因学分类研究[J]. 中华骨科杂志, 2000, 20(5): 265-268.
2. McMaster MJ, Singh H. Natural history of congenital kyphosis and kyphoscoliosis: a study of one hundred and twelve patients[J]. J Bone Joint Surg Am, 1999, 81(10): 1367-1383.
3. Bollini G, Docquier PL, Viehweger E, et al. Lumbosacral hemivertebrae resection by combined approach: medium- and long-term follow-up[J]. Spine, 2006, 31(11): 1232-1239.
4. Bollini G, Launay F, Docquier PL, et al. Congenital abnormalities associated with hemivertebrae in relation to hemivertebrae location[J]. J Pediatr Orthop B, 2010, 19(1): 90-94.
5. 马兆龙, 邱勇, 王斌, 等. 先天性脊柱侧凸患者中的脊髓畸形和脊椎畸形[J]. 中国脊柱脊髓杂志, 2007, 17(8): 588-592.
6. Wu N, Ming X, Xiao J, et al. TBX6 null variants and a common hypomorphic allele in congenital scoliosis[J]. N Engl J Med, 2015, 372(4): 341-350.
7. 季明亮, 邱勇, 钱邦平, 等. 先天性脊柱侧凸患者中胚层后同源物 2 基因外显子突变的筛查 [J]. 中国脊柱脊髓杂志, 2012, 22(3): 258-264.
8. Shen J, Wang Z, Liu J, et al. Abnormalities associated with congenital scoliosis: a retrospective study of 226 Chinese surgical cases[J]. Spine, 2013, 38(10): 814-818.
9. Mohanty S, Kumar N. Patterns of presentation of congenital scoliosis[J]. J Orthop Surg, 2000, 8(2): 33-37.
10. 郭建伟, 仇建国, 王升儒, 等. 后路半椎体切除治疗先天性脊柱侧凸的并发症及预防策略[J]. 中华外科杂志, 2014, 52(8): 566-570.
11. Blake NS, Lynch AS, Dowling FE. Spinal cord abnormalities in congenital scoliosis[J]. Ann Radiol, 1986, 29(3-4): 377-379.
12. Beals RK, Robbins JR, Rolfe B. Anomalies associated with vertebral malformations[J]. Spine, 1993, 18(10): 1329-1332.
13. Nakamura H, Matsuda H, Konishi S, et al. Single-stage excision of hemivertebrae via the posterior approach alone for congenital spine deformity: follow-up period longer than ten years[J]. Spine, 2002, 27(1): 110-115.
14. Zhuang Q, Zhang J, Li S, et al. One-stage posterior-only lumbosacral hemivertebra resection with short segmental fusion: a more than 2-year follow-up[J]. Eur Spine J, 2016, 25(5): 1567-1574.
15. Li Y, Wang G, Jiang Z, et al. One-stage posterior excision of lumbosacral hemivertebrae: retrospective study of case series and literature review[J]. Medicine, 2017, 96(43): e8393.

(收稿日期: 2018-09-30 末次修回日期: 2018-11-27)

(英文编审 庄乾宇/贾丹彤)

(本文编辑 姜雅浩)