

## 先天性脊柱裂常见类型及治疗策略思考



顾 硕

**【摘要】** 先天性脊柱裂是神经管闭合不全中占比最多的一类,其临床表现各异,病情轻重不一,同时会累及泌尿系统、肌肉骨骼系统等其他系统,治疗难度和效果千差万别。合理分类和多学科联合治疗一方面可以为先天性脊柱裂个体化治疗提供参考,另一方面也可以最大限度的提升患儿生活质量。多中心协同研究,才最有可能快速取得突破性成果,为全人类战胜这类出生缺陷做出应有的贡献。

**【关键词】** 椎管闭合不全; 畸形; 治疗

**【中图分类号】** R729 R651.2

**Common types and treatment strategies for congenital spinal bifida.** Gu Shuo. Department of Neurosurgery, Maternal and Child Health Hospital of Hainan Province, Children's Hospital of Hainan, Haikou 570206, China. Email: gushuo007@163.com

**【Abstract】** As one type of neural tube defects (NTD) with largest percentage, congenital spinal bifida is associated with diverse clinical manifestations and varying disease severity. Urological and muscular skeleton systems are also involved so that therapeutic difficulties and outcomes vary greatly. Optimal classifications and multidisciplinary treatments may boost patient quality-of-life. And multi-central cooperative studies allow rapid management breakthroughs and contribute to conquer this type of birth defect.

**【Key words】** Spinal Dysraphism; Abnormalities; Therapy

先天性脊柱裂即脊神经管闭合不全,最早是由 Nicholas Tulp(1593—1674年)发现及命名的。先天性脊柱裂不是单一的疾病,它包括了一组疾病,其临床表现形式多种多样,如颈背腰骶中线部位各种包块、毛发增生、窦道、大小便功能异常、下肢功能异常等。随着核磁共振技术(MRI)的产生以及对该病认识的不断加深,脊髓脊膜膨出、脊膜膨出、脂肪脊髓脊膜膨出、脊髓纵裂等多种类型的病理结构已越来越清晰。但目前常用的描述脊柱裂的一些分类术语和其病理结构并不完全一致,有些分类是重叠的、矛盾的,有些不够准确,这就使得我们很难明确畸形性质以及如何选择最佳治疗策略。精准治疗是医学发展的趋势,脊柱裂的治疗也不例外。只有对畸形性质分类清晰的脊柱裂进行相应的脊髓拴系松解术、脊髓脂肪瘤切除术和硬膜囊扩大修补术等手术才能使得患儿从手术中获益最大。因此,先天性脊柱裂的精准分类分型和基于此的治疗策略就显得尤为重要。

### 一、先天性脊柱裂分类的现状及其存在的问题

先天性脊柱裂是一大类复杂的疾病,病情可以轻微到终身无任何症状,也可以严重到出生即面临死亡威胁;既可以是单纯的骶骨隐裂,也可以是多种类型合并存在且伴随泌尿生殖道或肛门缺陷、心脏畸形、气管食管瘘、肾脏畸形、肢体畸形(vertebral anomalies, anal atresia or imperforate anus, cardiac anomalies, tracheoesophageal fistula, renal and limb defect, VACTERL)等严重合并症。早在1886年, Friedrich Daniel Von Recklinghausen(1833—1910)基于鞘膜囊内容物的特征首次提出了先天性脊柱裂的分类方法,该分类方法较为经典,目前仍在普遍使用。130年后的今天,随着分子生物学和影像学技术的发展,我们对于脊柱裂的胚胎发生学和解剖学有了许多新的认识。因此,有必要对先天性脊柱裂进行重新分型和分类。国内近期针对这一问题发表过有关脊柱裂常见类型及治疗的专家共识<sup>[1]</sup>。可见众多专家已经认识到这一问题,然而从目前国内发表的文献来看,个人觉得脊柱裂的分型和分类依然存在术语使用不够准确和术语重叠等问题。目前,国外学者建议使用可以精确界定的分类依据和术语,如根据临床表现是否有神经组织暴

DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2019.02.003

基金项目: 申康医院发展中心(编号:16CR3070B)

作者单位: 海南省妇幼保健院, 海南省儿童医院神经外科(海南省海口市, 570206), Email: gushuo007@163.com

露和脑脊液漏将先天性脊柱裂分为开放性脊柱裂和闭合性脊柱裂,如对于脊柱裂中的脊髓脂肪瘤根据胚胎发育时期分型可以细分为I型(初级神经胚形成失败)、II型(初级-次级神经胚过渡期形成失败)、III型(次级神经胚早期形成失败)和IV型(次级神经胚晚期形成失败)<sup>[2,3]</sup>。这种分型方法不仅有利于理解脊柱裂的发生机理,而且有利于其选择治疗方法。脂肪脊髓膜膨出用来特指脂肪瘤-脊髓界面在椎管外的脂肪瘤更为恰当,因为这样用词更明确具体。为使概念更明确,现在国际上已经使用先天性腰骶部脂肪瘤作为伴随隐性脊神经管闭合不全的脂肪瘤样畸形的统称<sup>[4]</sup>。

## 二、关于先天性脊柱裂预防性治疗的争议

关于先天性脊柱裂的预防性治疗争议主要在于对那些闭合性脊柱裂中暂时没有出现临床症状的脊髓拴系患儿,比如婴儿期的先天性腰骶部脂肪瘤、脂肪性终丝等。对于无症状的脊髓拴系患儿,反对预防性手术的观点在于:部分闭合性脊柱裂患儿随访一段时间甚至数年,病情稳定,没有出现新的症状或体征,而手术难以将脂肪瘤完全切除,并且可能由于手术瘢痕容易导致继发性脊髓拴系<sup>[5]</sup>。因此,他们建议定期随访无症状的脊髓拴系患儿,随访内容包括周期性行泌尿系统超声、尿流动力学、肛门直肠测压以及肌电图等检查。支持预防性手术的观点认为:尽管脊髓拴系暂时表现为无症状,但在观察过程中神经系统、泌尿系统和躯体畸形的变化很可能是隐袭性进展,几年内的随访资料可能无法清楚地证明其真实的自然病程<sup>[6]</sup>。另外,脊髓拴系患儿,即使是以前从未诊断的成年患者都可能出现急性恶化,这可能是继发于创伤引起的急性圆锥牵拉。对于先天性腰骶部脂肪瘤,婴儿比年长儿更可能具有完整的神经功能,这提示自然病程中存在进行性恶化的可能<sup>[5]</sup>。长期以来,对于出生时患有先天性腰骶部脂肪瘤的患儿,彻底松解脊髓拴系存在困难,手术不当容易造成医源性神经损伤,预后不佳。但是,随着手术医生对该病认识的提高和手术辅助设备的进步,这类患儿的手术效果和生活质量已经得到极大的改善。进行预防性手术对大多数患儿能够矫正畸形从而期望过上正常的生活。目前,对于先天性腰骶部脂肪瘤的手术治疗是安全和有效的。以上这些都是因为我们对先天性脊柱裂的胚胎学、解剖学、生理学和临床表现的认识有了很大提高。所有这些知识的整合加上影像学、显微外科技术的提高以及超声吸引刀和术

中神经电生理监测等辅助方法的应用使我们形成了一套最佳的手术途径,从而显著降低了围手术期并发症的发生率,获得良好的手术效果。尽管目前缺乏大宗的临床对照研究数据,但大多数情况下,建议对出生时存在先天性腰骶部脂肪瘤畸形的患儿在出现神经功能损害之前行手术治疗,以便于尽早解除压迫和拴系,改善预后。

## 三、先天性脊柱裂的多学科治疗

先天性脊柱裂患儿存在许多复杂的医学问题,只有良好组织的有经验的多学科脊柱裂临床中心,才能给予患儿最好的治疗。脊柱裂临床中心可以使患儿接受多学科规律随访,能及时发现问题而给予及时治疗。脊柱裂患儿出生后应该密切关注神经、骨骼、泌尿等系统的进展,及时评估发现可能隐藏的问题。比如部分先天性脊柱裂患儿在疾病早期并不表现出泌尿系统的缺陷,但后期逐渐发生如排尿困难、排尿无力、漏尿等功能异常,并进展为神经源性膀胱、肾积水,甚至肾功能衰竭。除了泌尿系统功能损伤以外,肛门直肠功能、下肢功能以及脊柱裂伴随畸形如肛门闭锁、脊柱侧弯、脑积水等问题都必须得到及时有效的处理。因此,先天性脊柱裂的规范化治疗涉及多学科合作,包括了神经外科、脊柱外科、骨科、泌尿外科、产科、儿科、神经电生理、康复、护理、生物医学工程等多个专业。只有让多学科加入到脊柱裂的防治工作中来,才能最大可能地帮助患儿恢复正常的神经功能。

神经电生理监测和尿流动力学检查在先天性脊柱裂外科治疗中的作用越来越受到重视。在脊柱裂手术中持续监测自发和诱发肌电图,可以减少运动神经损伤的可能性,对肛门括约肌功能的保护至关重要;运动诱发电位(motor evoked potential, MEP)可以直接监测锥体束的功能;体感诱发电位(somatosensory evoked potential, SEP)波幅降低或潜伏期延长预示脊髓功能的损害<sup>[7]</sup>。球海绵体肌反射(bulbocavernosus reflex, BCR)可以作为脊髓圆锥的功能监测。尿流动力学检查则是评估先天性脊柱裂患儿膀胱功能异常不可或缺的重要指标。

骨科方面除了常规的下肢矫形手术以外,近年来后路椎体短缩手术在脊髓拴系治疗中的价值逐步显现。研究发现脊柱短缩15~25 mm可以显著减轻脊髓、神经根和终丝的张力<sup>[8]</sup>。虽然这种手术方式可以减少脑脊液漏、再拴系等并发症,但该术式具有创伤大、术中失血多、椎体融合难度大等缺点,因此该术式未能在脊髓拴系患儿治疗中得到广

泛应用。但是,有报道显示该手术方式在青少年和成年患者中是安全有效的,可以直接获得脊髓拴系松解效果<sup>[9]</sup>。史建刚教授提出改良的脊柱均匀短缩脊髓轴性减压术是通过在多个节段均匀短缩脊柱的方法,对受到拴系的脊髓进行轴性减压技术<sup>[10]</sup>。其优势在于对多个受拴系节段的脊髓、马尾神经进行整体均匀减压,减压范围与脊髓损害的范围相统一。

#### 四、加强先天性脊柱裂的多中心研究

我国人口众多,单个脊柱裂诊治中心年手术量超过100台有10个以上,部分医生已经有数千台脊柱裂手术的经验,手术量远超过国外同行。尽管病例数众多,但是我国的临床研究开展相对落后,存在临床工作开展不规范、临床资料收集不完整、科研设计不科学等问题。同时,由于先天性脊柱裂长期没有得到重视,基础研究工作开展也较少。当前,研究技术水平已经大幅度提高,科研工作得到更多关注,因此,要想提高我国先天性脊柱裂的综合诊治水平,提高国际话语权,需要在高起点上开展先天性脊柱裂的临床和基础研究。这就需要多中心、多学科协同作战,才有可能在疾病发生学研究、基因问题以及诊断治疗的临床研究上取得突破性成果。未来的研究目标包括进一步提高早期诊断的敏感性和精确性、明确胚胎发育异常的作用机理、基因治疗以及胎儿期治疗等。

随着转化医学、精准医学、脑计划的不断推进,医学正在经历划时代的飞跃。先天性脊柱裂的诊断和治疗也将进入到精细化、个性化以及多学科协同的时代。随着基础研究的不断深入和向临床诊治转化,对于先天性脊柱裂的发生发展机制不断会有新的认识,先天性脊柱裂的治疗将会迎来一个全新的局面。

#### 参考文献

- 1 鲍南. 先天性脊柱裂的常见类型及手术对策专家共识[J]. 中华神经外科杂志, 2016, 32(4): 331-335. DOI: 10.3760/cma. j. issn. 1001-2346. 2016. 04. 003.  
Bao N. Expert consensus on common types and surgical strategies of congenital spinal bifida[J]. Chin J Neurosurg, 2016, 32(4): 331-335. DOI: 10.3760/cma. j. issn1001-2346. 2016. 04. 003.
- 2 McComb JG. A practical clinical classification of spinal neural tube defects[J]. Childs Nerv Syst, 2015, 31(10): 1641-1657. DOI: 10.1007/s00381-015-2845-9.
- 3 Morota N, Ihara S, Ogiwara H. New classification of spinal lipomas based on embryonic stage [J]. J Neurosurg Pediatr, 2017, 19(4): 428-439. DOI: 10.3171/2016.10.PEDS16247.
- 4 Morioka T, Murakami N, Shimogawa T, et al. Neurosurgical management and pathology of lumbosacral lipomas with tethered cord[J]. Neuropathology, 2017, 37(5): 385-392. DOI: 10.1111/neup.12382.
- 5 Talamonti G, D'Aliberti G, Nichelatti M, et al. Asymptomatic lipomas of the medullary conus: surgical treatment versus conservative management [J]. J Neurosurg Pediatr, 2014, 14(3): 245-54. DOI: 10.3171/2014.5.PEDS13399.
- 6 Seki T, Hida K, Yano S, et al. Surgical Outcomes of Pediatric Patients with Asymptomatic Tethered Cord Syndrome[J]. Asian Spine J, 2018, 12(3): 551-555. DOI: 10.4184/asj.2018.12.3.551.
- 7 乔慧, 常鹏飞. 开展术中神经电生理监测的重要性[J]. 中华神经外科杂志, 2010, 26(12): 1057-1058. DOI: 10.3760/cma. j. issn. 1001-2346. 2010. 12. 001.  
Qiao H, Chang PF. Significance of intraoperative electrophysiologic monitoring[J]. Chin J Neurosurg, 2010, 26(12): 1057-1058. DOI: 10.3760/cma. j. issn. 1001-2346. 2010. 12. 001.
- 8 Hsieh PC, Ondra SL, Grande AW, et al. Posterior vertebral column subtraction osteotomy: a novel surgical approach for the treatment of multiple recurrences of tethered cord syndrome[J]. J Neurosurg Spine, 2009, 10(4): 278-286. DOI: 10.3171/2008.10.SPINE08123.
- 9 Hou Y, Sun J, Shi J, et al. Clinical evaluation of an innovative operative procedure in the treatment of the tethered cord syndrome[J]. Spine J, 2018, 18(6): 998-1004. DOI: 10.1016/j.spinee.2017.10.009.
- 10 王海波, 孙璟川, 王元, 等. 脊柱均匀短缩脊髓轴性减压术治疗脊髓拴系综合征的疗效分析[J]. 中华医学杂志, 2015, 95(23): 1801-1806. DOI: 10.3760/cma. j. issn. 0376-2491. 2015. 23. 003.  
Wang HB, Sun JC, Wang Y, et al. Homogeneous spinal-shortening axial decompression for tethered cord syndrome [J]. Natl Med J China, 2015, 95(23): 1801-1806. DOI: 10.3760/cma. j. issn. 0376-2491. 2015. 23. 003.

(收稿日期: 2018-10-31)

本文引用格式: 顾硕. 先天性脊柱裂常见类型及治疗策略思考[J]. 临床小儿外科杂志, 2019, 18(2): 88-90. DOI: 10.3969/j. issn. 1671-6353. 2019. 02. 003.

Citing this article as: Gu S. Common types and treatment strategies for congenital spinal bifida [J]. J Clin Ped Sur, 2019, 18(2): 88-90. DOI: 10.3969/j. issn. 1671-6353. 2019. 02. 003.