

· 疑难病例讨论 ·

顽固性便秘 肛门直肠畸形 骶前肿物
骶骨发育不良

夏 冰 刘福云 郭永成 牛学强

病例摘要

患儿,女,3个月,因“无肛舟状窝瘘行结肠造瘘术后发现盆腔内肿物2月余”入院。患儿出生后家长即发现其肛门位置异常且较狭窄,未治疗,后渐出现顽固性便秘、最长排便时间每周1次。2个月前因先天性肛门闭锁并直肠舟状窝瘘在当地医院行乙状结肠造瘘,术中发现盆腔内有一脂肪性肿物,未行处理。母孕期身体健康,无孕期毒物及射线接触史,患儿出生无窒息。家族中无遗传及类似疾病史。体查:精神反应好,营养中等,下腹部膨隆,膀胱浊音区扩大,左腹中部见一造瘘口,外生殖器外观正常,哭闹

时有尿液自尿道口溢出,正常肛门处无肛门,舟状窝处有一瘘口,狭窄,有粪便溢出,该处指诊可触及后上方异常肿块,质韧,边界不清,活动度差,四肢活动可,未见明显畸形,双下肢肌张力可,肌力IV-V级,感觉存在,其余生理反射存在,病理反射未引出。血常规、尿常规、肝肾功能、凝血功能检查未见异常。心脏彩超未提示病变。X线显示L₅以下脊柱裂、骶椎发育不良;SCT显示L₅以下脊椎裂、骶尾部前方脂肪型脊膜膨出、脊髓栓系低位、S₁以下椎体裂开畸形并发育不良(图1);MRI显示下腰椎及骶椎畸形、脂肪型脊髓脊膜膨出(向前行)(图2);双下肢肌电图:左侧神经传导阻滞,右侧神经病损;B超:肝胆双肾输尿管未见明显异常。

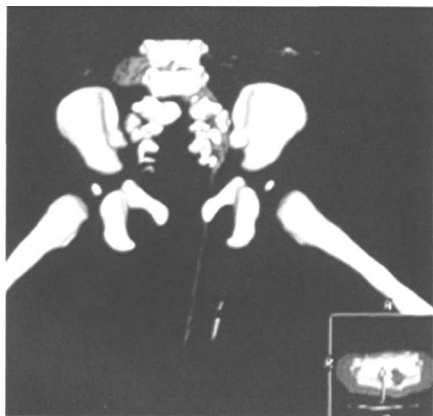


图1 SCT三维成像可见S₁以下椎体裂开并发育不良

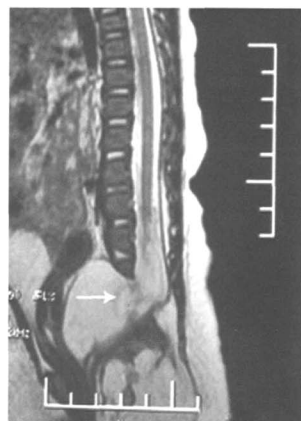


图2 箭头处可见脊髓栓系,椎管内容物向前方膨出。

讨论

牛学强(住院医师):患儿基本病情如下:①出生后即发现肛门异常,且逐渐出现顽固性便秘;②乙状结肠造瘘手术时发现盆腔内脂肪性肿物;③体检发现下腹部膨隆,膀胱浊音区增大,直肠舟状窝

瘘,指诊发现后上方异常肿块;④X线片、SCT及MRI发现骶骨发育异常、骶前肿物、脊膜膨出及脊髓栓系。结合以上特点可初步诊断为:①先天性直肠肛门畸形;②骶前脊膜膨出;③脊髓栓系综合征。患儿目前病情平稳,但病情复杂,存在多系统病变。究竟如何正确诊断及手术治疗需要讨论。

夏冰(主治医师):结合体格检查、X线片、SCT及MRI表现,可以总结出该患儿中有3个特征:先天性直肠肛门畸形、骶骨发育异常和骶前肿物,目前可以用一种原发病来解释上述情况,即Currarino

三联征。其发生归因于胚胎时期尾肠背侧与神经板腹侧异常粘连及脊索损伤。可能是由于同源盒基因中 HLXB9 基因突变的常染色体显性遗传, 导致核蛋白 HB9 异常, 并有家族发病倾向, 但在本病例中没有家族发病情况。临床上患者常以顽固性便秘为首发症状而就诊, 也有报道部分患者表现为间断性头痛、恶心、膀胱功能障碍、脑膜炎等症状, 而直肠肛管狭窄、骶前肿物压迫直肠或者脊髓栓系导致排便功能障碍是发病的主要原因。该病病变涉及多个系统, 临床症状多种多样, 给正确诊断带来一定困难, 手术是治疗该病的唯一方法。

郭永成(主任医师): Currarino 三联征主要表现为: 先天性直肠肛门畸形、骶骨发育不良或畸形以及骶前肿物, 部分患者表现为不完全类型, 仅有其中一种或两种病变。该病除了症状体征外, 还有一些辅助检查的特征性表现, 如 X 线片可见骶骨畸形典型征象为“弯刀征”, 可发现骶椎对裂或骶骨缺损等, 但不能显示骶前肿物; SCT 腰骶部平扫及三维重建, 可完整显示骶骨畸形及盆腔肿物, 并可在一定程度上显示椎管内脊髓病变; MRI 为最重要的检查方法, 可以发现椎管内及骶前绝大部分畸形, 不但能显示脊膜膨出、脊髓栓系, 更可明确骶前肿物性质及范围, 对皮样囊肿、畸胎瘤及脂肪瘤的诊断明显优于其他检查。本例 MRI 显示下腰椎及骶椎结构大部分缺如, 脊膜囊向盆腔膨入, 其下方可见不规则脂肪信号, 脊髓低位、栓系。可以考虑为 Currarino 三联征合并脊髓栓系综合征, 治疗以手术为主, 应先行骶前肿物切除、栓系松解, 最后再行肛门直肠畸形的矫治。

刘福云(主任医师): 脊髓栓系综合征是指脊髓末端受到增粗变短的终丝或瘢痕牵拉、肿瘤压迫及脊髓脊膜膨出、骨性隔刺切割等原因而发生缺血缺氧性改变, 从而导致双下肢、大小便功能障碍等征候群, 表现为腰背部肿物及皮肤异常、下肢畸形或感觉运动功能障碍、双足马蹄内翻、高弓仰趾等, 采用脊髓栓系松解术治疗越早效果越好。本病例中 MRI 显示脊髓低位、栓系, 且患儿有小便功能障碍, 说明并发有脊髓栓系综合征。国外报道 Currarino 三联征合并脊髓栓系综合征比率并不低, 为提高该病诊断率, 对于合并骶骨发育不良或畸形的病例, 应当强调术前影像学检查, 如 X 线片、SCT 和 MRI。新生儿还可以采用 B 超检查, 可发现新生儿神经管闭合不全, 对椎管内脊髓病变有一定诊断价值, 并可探及骶前肿物, 明确盆腔内病变, 应当强调的是影像学检查只是


作为参考, 术中一定要仔细探查, 以免漏诊其他疾病。手术入路有前后路两种, 前路对骶前肿物显示较好, 但存在切口较大, 栓系松解困难及容易并发椎管内感染的问题; 后路切口较小, 可以先行椎管内神经系统手术, 再切除骶前肿物, 但可能暴露骶前肿物稍困难。本病例中因骶骨缺损较大, 采用后路手术经缺损处切除肿物应较为可行, 建议后路手术切口。术中一定要先完成栓系松解脊膜膨出修补, 再行肿物切除, 否则易发生椎管内感染, 后果严重。再者, 骶前神经血管丰富, 应避免损伤。

治疗结果与分析

患儿经完善术前准备后, 于全麻下直肠内插入尿管, 后矢状入路打开椎管, 见骶管内硬膜明显增宽, 偏左侧为脂肪瘤。切开硬膜见脊髓末端位于约 S₁ 水平, 紧张, 有牵拉, 部分神经向前膨出, 显微镜下予以松解, 并修补重建硬膜囊。再探查骶前脂肪瘤, 见其位于直肠后部, 钝性游离并切除脂肪瘤。见有一枣样大小囊肿位于直肠后, 内含豆渣样物质和毛发, 远端与直肠相通。完整切除囊肿, 缝合直肠后壁, 双氧水和生理盐水冲洗骶前腔隙, 放置负压引流管, 逐层关闭切口。术后患儿恢复良好, 7 d 拔除引流管, 无明显并发症发生, 12 d 出院。病例报告囊肿为皮样囊肿。3 个月后复查, 患儿尿滴沥症状明显减轻, 可成线, 排尿间隔时间延长, 双下肢活动良好。半年后在行腹会阴肛门成形术, 术后未见明显排便障碍。

手术解除栓系、切除骶前肿物及肛门成型是治疗 Currarino 三联征合并脊髓栓系的有效方法。目前多主张后路手术, 不仅可以方便地进入椎管, 充分暴露脊髓病变, 对栓系部位进行松解, 完成脊膜膨出修补, 还可以通过骶骨缺损进入盆腔, 暴露骶前肿物并切除。对于合并肛门直肠畸形的患儿, 后路手术还可以一期行直肠肛门成型。但需要注意的是, 一定要先完成栓系松解及骶前脊膜膨出修补, 再行肿物完全切除和直肠肛门手术, 否则容易导致椎管内感染发生脑膜炎, 后果严重。进行后路手术前, 直肠肛管内一定要插入尿管或其他指示物, 以免术中切除骶前肿物时伤及直肠。术后并发症因病变不同而各异, 主要有脑膜炎、脑脊液漏、尿潴留、骶尾部感染、肠痿及神经损伤等。本例术中切除骶前肿物后, 死腔内放置负压引流管, 术后恢复快, 未见明显并发症发生。

顽固性便秘肛门直肠畸形骶前肿物骶骨发育不良

作者: [夏冰](#), [刘福云](#), [郭永成](#), [牛学强](#)
作者单位: [郑州大学第三附属医院小儿骨科/脊柱脊髓病中心, 450052](#)
刊名: [临床小儿外科杂志](#) 
英文刊名: [JOURNAL OF CLINICAL PEDIATRIC SURGERY](#)
年, 卷(期): 2008, 7 (6)
被引用次数: 0次

本文链接: http://d.wanfangdata.com.cn/Periodical_lcxewkzz200806025.aspx

授权使用: 黔南民族师范学院 (gmnzsfxy), 授权号: cd6a26fc-ac12-4872-8a2d-9eda00b87cb9

下载时间: 2011年5月5日