

·述评·

# 先天性脊柱侧弯诊疗中的热点与共识



曹 隽 张学军

先天性脊柱侧弯是指由于椎体先天发育异常导致的脊柱侧向弯曲畸形,发病率为0.5%~1%,占所有脊柱侧弯的10%左右<sup>[1,2]</sup>。先天性脊柱侧弯中,椎体先天发育异常(包括椎体形成异常和椎体分节异常)主要与基因或环境因素有关<sup>[3]</sup>。新生儿先天性脊柱侧弯症状不明显,但随着患儿年龄增长,相关症状会逐渐明显并不断加重<sup>[4]</sup>。先天性脊柱侧弯的进展速度存在很大的个体差异,取决于很多因素,主要包括发病时间、侧弯部位及畸形类型等。尽管某些病例存在畸形,但进展非常缓慢,不影响外观和生理功能<sup>[5]</sup>。大部分病例会持续进展,造成严重外观畸形及多个脏器功能受损。治疗的主要目的是预防性地避免上述问题,矫正已有畸形,同时将伴随出现的脊柱后凸和椎体旋转畸形一并进行矫正。本文就先天性脊柱侧弯的诊断和治疗中的一些热点与共识进行阐述。

## 一、脊柱正常胚胎发育及先天性脊柱侧弯的胚胎学基础

人类胚胎发育至第3周时,来源于原结后方的部分细胞移行构成脊索突,这些细胞与内胚层的细胞融合并连通卵黄囊和羊膜囊,余下的细胞折叠成一索状结构,即为脊索。脊索周围的中胚层细胞依据其与脊索的距离可分为3个区域:轴旁中胚层、间介中胚层及侧中胚层。胚胎发育至第5周末时,来源于轴旁中胚层的细胞形成42~44节体节并包绕脊索。而体节又分为生骨节和生肌节,生骨节内侧部的细胞形成中轴软骨膜管,此后可进一步形成椎体及椎间盘<sup>[6]</sup>。体节的分化和发育都在基因的严格调控下进行,从而保证发育过程的准确性和有序性。脊柱发育的关键时期是妊娠第5~6周,在此期间一旦出现基因对体节分化的调控异常,将会导致先天性脊柱畸形的发生<sup>[7]</sup>。

## 二、先天性脊柱侧弯分类

临床上,为了更系统地评估和治疗先天性脊柱侧弯,可将其大致分为3类<sup>[8]</sup>:形成异常型、分节异常型及混合型。二维检查(如X光片)是传统上进行分类的依据,但其对于脊柱椎体三维结构观察存在一定的局限性,难以对椎弓根、椎体和椎板进行更详细的区分。三维检查(如CT)能够更具体地评估畸形的性质及严重程度<sup>[9]</sup>。另外,先天性脊柱侧弯与合并先天椎体畸形的综合性脊柱侧弯之间的评估模式也有所不同,后者需要针对病因进行更全面的评估。描述脊柱畸形时,要具体描述畸形的所在位置、平面(侧弯还是后凸)及类型(形成不良、分解不良、混合型)<sup>[10]</sup>。可依据椎体、椎弓根和椎板对结构性畸形进行更详细分类<sup>[11-12]</sup>。

1. 椎体形成不良:椎体形成不良的结局包括楔形椎、半椎体以及蝴蝶椎。相对于楔形椎,半椎体可以被看作是额外多出来的半个椎体,其位于胸段时常连接有额外的肋骨,可依据半椎体与邻近椎体的关系,进一步将半椎体细分为完全分节型、半分节型、嵌入型以及未分节型。当两个邻近的半椎体位于脊柱两侧时,可产生“半椎异构”现象,该现象通常不导致畸形。蝴蝶椎类似于半椎体异构,冠状面通常不表现出畸形。以上两种情况均由于前方椎体发育不良所致,因此可在矢状面表现出后凸畸形。

2. 椎体分节不良:此类畸形包括融合椎以及单侧椎体间骨桥。

3. 混合型:混合型畸形往往同时合并椎体形成不良和椎体分节不良,其病情的进展也与合并具体畸形的严重程度高度相关。一般认为,单侧椎体形成不良伴随对侧分节不良可造成脊柱侧弯的进展加速。

## 三、先天性脊柱侧弯合并畸形

先天性脊柱侧弯常合并其他系统畸形。因为基因与环境因素不仅会影响胚胎发育,也会影响到脊柱体节旁周围细胞的生长发育,这有可能导致受影响部位的细胞和组织后续发育过程受阻。最常伴随先天性脊

DOI:10.3969/j.issn.1671-6353.2018.09.001

基金项目:北京市医院管理局“扬帆”计划临床技术创新项目(编号:XMLX201818)

作者单位:首都医科大学附属北京儿童医院(北京市,100045)

通讯作者:张学军,Email:zhang-xj04@163.com

柱畸形出现的合并畸形包括:神经系统畸形、泌尿生殖系统畸形及胸廓肋骨畸形。

1. 神经系统畸形:神经系统畸形包括小脑扁桃体下疝(Chiari畸形)、脊髓纵裂、脊髓空洞、脊髓栓系、脊髓圆锥低位等,其诊断主要依靠MRI检查<sup>[13-14]</sup>。部分神经系统畸形会导致患儿出现相应的神经症状,另一些畸形虽然未表现出明显症状,但在脊柱畸形矫正的过程中,椎管内脊髓的相对移动可能造成重要神经或血管的卡压,从而表现出神经症状。因此,脊柱手术前需仔细评估患儿病情。

2. 泌尿生殖系统畸形:泌尿生殖系统畸形包括孤立肾、融合肾、异位肾和输尿管畸形等<sup>[15]</sup>。其诊断主要依靠超声和泌尿系造影。此类畸形大多不影响脊柱矫正手术的开展,但病灶本身有进一步发展的潜在风险,因此需联合泌尿科医生对病情作出判断。

3. 胸廓和肋骨畸形:胸廓和肋骨畸形包括漏斗胸、鸡胸、肋骨融合、肋骨缺如等<sup>[16]</sup>。一般来说,胸廓畸形对脊柱矫正的影响不大,但是,如果患儿因胸廓畸形造成心肺功能受损,则在一定程度上增加了脊柱矫正的风险。后方胸廓肋骨畸形可能是造成脊柱侧弯的独立危险因素,因胸廓后方侧弯凹侧广泛与肋骨相融合,在脊柱手术中常需要对肋骨畸形进行截骨松解,以矫正脊柱侧弯。

胸廓机能不全综合征(thoracic insufficiency syndrome, TIS)是指胸廓发育受限造成胸廓容量下降,以至不能支持正常的呼吸功能及肺脏发育所引起的一种病理状态<sup>[5]</sup>。其主要诱因是患儿幼年期脊柱侧弯的进展速度快,这直接影响了患儿胸廓与肺脏的发育。也有部分患儿为矫正脊柱侧弯而过早进行了脊柱融合手术,这会在一定程度上限制患儿脊柱及胸廓的生长,增加了TIS的发病风险。

#### 四、治疗目标

先天性脊柱侧弯的治疗目标主要包括3个方面:第一,矫正脊柱畸形、避免侧弯进展;第二,维持脊柱和胸廓的正常发育;第三,保持脊柱功能。以上3个目标在具体的临床操作中,需根据畸形范围、患儿年龄与生长特点来综合评估与权衡。对于幼儿,维持脊柱与胸廓的发育更为重要;患儿进入儿童阶段,则需要在有效控制脊柱畸形的同时维持脊柱的生长;患儿骨骼发育成熟后,则转为考虑如何在矫正畸形的同时维持脊柱功能。

#### 五、保守治疗

保守治疗主要包括观察治疗、脊柱支具治疗、脊柱石膏治疗及牵引治疗4种。先天性脊柱畸形患儿首次就诊时,侧弯度数通常低于 $10^{\circ}$ ,患儿未表现出明显外观畸形。此时可选择观察3~6个月,如患儿复查时侧弯进展速度低于 $10^{\circ}/\text{年}$ ,仍可继续观察,直到侧弯出现进展加速后再进行干预。一般来说,融合椎体、多个半椎异构的半椎体、蝴蝶椎、不分节半椎体以及嵌入性半椎体的进展速度都相对较慢,很多病例观察至骨骼发育成熟时,侧弯也未超过 $20^{\circ}$ 。支具通常用于治疗青少年特发性脊柱侧弯,对于僵硬的先天性脊柱侧弯,治疗效果则不尽理想。脊柱系列石膏对于进展较快的幼儿特发性脊柱侧弯有一定治疗作用,据报道脊柱石膏治疗可用于先天性脊柱侧弯的辅助治疗,其目的在于尽可能延迟首次手术的进行日期,为患儿心肺功能和营养状况的改善留出足够的时间,从而降低手术并发症发生率<sup>[17,18]</sup>。牵引治疗对于先天性脊柱侧弯僵硬的结构性畸形作用有限,但其能够改善结构性畸形附近相对柔韧的代偿弯,也能够有效地矫正躯干偏移。因此可以考虑应用在合并长节段代偿弯的先天性脊柱侧弯患儿中。

#### 六、手术治疗原则

当患儿侧弯进展,且不适合保守治疗时需考虑手术。手术治疗总体上分为融合性手术和非融合性手术。其主要区别在于是否在矫正脊柱畸形的同时保留脊柱的生长潜力,即根据患儿畸形类型与生长特点,尽可能在治疗过程中兼顾到矫正畸形、维持生长与保留功能3个方面。手术的最佳年龄需结合患儿的生长特点予以考虑,脊柱存在两个生长发育高峰,第一个在5岁以前,第二个在青春期。而生长加速通常也是侧弯进展的原因。但过早进行手术(尤其是非融合手术),其远期并发症的发生率也会随之增加。另外,随着患儿年龄的增长,代偿弯会逐渐加重并开始转变为结构性弯曲,这会造成最终融合范围的增加。对于侧弯部位,一般胸段侧弯进展较快,除侧弯外还常表现为脊柱后凸。颈段侧弯和上胸椎侧弯进展相对慢于胸段和胸腰段,但容易造成双肩不等高、斜颈等外观畸形,由于椎动脉部位的椎弓根相对更细,其手术风险也更高。腰段侧弯和腰骶部畸形所导致的侧弯则可能造成脊柱失代偿,当侧弯位置较低且合并骶椎发育不良时,则需要通过手术固定骨盆。畸形分型对于先天性脊柱侧弯的病情进展有很大的预测作用,完全分节的半椎体侧弯进展较快,合并对侧骨桥时侧弯进展更快。当同时存在多个距离较远的椎体畸形时,侧弯的位

置和部位相对难以预测,可选择分期治疗多个畸形。

### 七、半椎体切除

半椎体切除是先天性脊柱侧弯手术截骨中最常见的类型。比起原位融合或凸侧阻滞等治疗方法,半椎体切除后融合能够更大限度地矫正局部畸形,但患儿神经系统出现并发症的风险也更高。半椎体切除适用于完全分节的半椎体畸形,尤其是在其造成严重畸形和躯干偏移之前。对于最低手术年龄,如果能够短节段融合固定,可以考虑在5岁以内进行手术,据文献报道接受该手术患儿的最低年龄仅2岁<sup>[19]</sup>。半椎体切除可以采用单纯前路、分期前后路、一次性前后路和单纯后路等方式。随着手术器械和技术的进步,单纯后路进行半椎体切除在临床上的应用越来越多,一方面是由于该术式在操作中能够观察到椎管内脊髓,从而避免神经损伤;另一方面,该术式损伤暴露小,能够有效减少患儿的手术时间和住院时间<sup>[20]</sup>。

### 八、生长棒技术

生长棒技术适用于侧弯范围较大,难以短节段融合矫正,且未达到骨骼成熟的患儿。患儿在接受首次生长棒植入后,定期进行再撑开手术,直至骨骼成熟后再进行融合固定。其目的是在控制畸形的同时促进脊柱的继续生长。生长棒技术可以采用单侧棒(凹侧)或双侧棒两种类型。大量研究证实,双侧棒稳定性明显优于单侧棒。生长棒远端锚定常选择椎弓根钉,而近端椎弓根发育不良的情况下也可以采用椎板钩,为避免发生椎弓根切割,应至少选择两个节段的椎体进行锚定。此外,无论选择哪种生长棒及固定方式,均应进行定期再撑开手术,以促进脊柱生长,撑开间隔时间6~12个月。针对顶椎区域僵硬的畸形,有学者提出可以在顶椎区域行器械固定、甚至截骨操作后,再进行生长棒植入的混合生长棒技术。

生长棒技术的并发症发生率较高,超过50%的患儿都至少出现过1次并发症。并发症多与手术器械相关(如锚定器脱出、移位,生长棒断裂等)。并发症的发生率随着植入时间的延长逐渐升高,因此在疾病早期应尽量采取保守治疗,同时应尽可能将首次生长棒植入手术的时间推迟至5岁以后<sup>[21]</sup>。此外,磁控生长棒系统近年来在临床得到了许多患儿家属与医生的青睐,该装置可自动进行撑开,避免了多次手术对患儿的伤害。但目前此技术在国内应用较少,欧美等国家虽有应用,但随访时间尚短,具体疗效有待观测<sup>[22-23]</sup>。

### 九、神经系统并发症

儿童的神经系统并发症发生率通常高于成人。据报道,先天性脊柱侧弯手术后神经系统并发症的发生率为2%~2.89%,几乎达到青少年特发性脊柱侧弯神经系统并发症发生率的2倍<sup>[24]</sup>。这就要求手术过程中必须对患儿的体感诱发电位(SEP)、运动诱发电位(MEP)进行监测,必要时还需进行术中唤醒实验<sup>[25]</sup>。

综上所述,儿童先天性脊柱侧弯的治疗对于小儿骨科医生而言难度较大。要求小儿骨科医生熟悉儿童脊柱的生长特点,在检查脊柱畸形的同时应注意是否存在其他部位的合并畸形。此外,应根据患儿特点选择合适的治疗方法,在矫正畸形的同时,最大限度保留脊柱和胸廓的生长潜能,降低治疗期间并发症的发生率,提高患儿生活质量。

## 参考文献

- 1 Wynne-Davies R. Congenital vertebral anomalies: Etiology and relationship to spina bifida cystica[J]. Journal of Medical Genetics, 1975, 12(3): 280-288.
- 2 Birnbaum K, Weber M, Lorani A, et al. Prognostic significance of the Nascas classification for the long-term course of congenital scoliosis[J]. Archives of Orthopaedic & Trauma Surgery, 2002, 122(7): 383-389.
- 3 Giampietro PF, Raggio CL, Blank RD, et al. Clinical, Genetic and Environmental Factors Associated with Congenital Vertebral Malformations[J]. Molecular Syndromology, 2013, 4(1-2): 94-105. DOI:10.1159/000345329.
- 4 McMaster MJ. Congenital scoliosis caused by a unilateral failure of vertebral segmentation with contralateral hemivertebrae[J]. Spine, 1998, 23(9): 998-1005.
- 5 Kaplan FS, Glaser DL. Thoracic insufficiency syndrome in patients with fibrodysplasia ossificans progressiva[J]. Clinical Reviews in Bone & Mineral Metabolism, 2005, 3(3-4): 213-216. DOI:10.1385/BMM:3:3-4:213.
- 6 Parsons MC. Evolutionary Trends in Heteroptera. Part I. Eggs, Architecture of the Shell, Gross Embryology, and Eclosion by R. H. Cobben[J]. Systematic Zoology, 1969(2): 235-236.



- 7 Dias MS, Li V, Landi M, et al. The embryogenesis of congenital vertebral dislocation; early embryonic buckling? [J]. *Pediatric Neurosurgery*, 1998, 29(6): 281-289.
- 8 Winter RB. Congenital spine deformity. Natural history and treatment [J]. *Israel Journal of Medical Sciences*, 1973, 9(6): 719.
- 9 Erol B, Tracy MR, Dormans JP, et al. Congenital scoliosis and vertebral malformations: characterization of segmental defects for genetic analysis [J]. *J Pediatr Orthop*, 2004, 24(6): 674-682. DOI: 10.1097/00004694-200411000-00015.
- 10 Chan G, Dormans JP. Update on congenital spinal deformities: preoperative evaluation [J]. *Spine*, 2009, 34(17): 1766-1774. DOI: 10.1097/BRS.0b013e3181ab62d8.
- 11 Offiah A, Alman B, Cornier AS, et al. Pilot assessment of a radiologic classification system for segmentation defects of the vertebrae [J]. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 2010, 152A(6): 1357-1371. DOI: 10.1002/ajmg.a.33361.
- 12 Williams BA, Matsumoto H, Mccalla DJ, et al. Development and initial validation of the Classification of Early-Onset Scoliosis (C-EOS) [J]. *Journal of Bone & Joint Surgery American Volume*, 2014, 96(16): 1359-1367. DOI: 10.2106/JBJS.M.00253.
- 13 Bradford DS, Heithoff KB, Cohen M. Intraspinous abnormalities and congenital spine deformities: a radiographic and MRI study [J]. *J Pediatr Orthop*, 1991, 11(1): 36-41.
- 14 Jr BP, Kuklo TR, Taylor KF, et al. Intraspinous anomalies associated with isolated congenital hemivertebra: the role of routine magnetic resonance imaging [J]. *Journal of Bone & Joint Surgery-American Volume*, 2004, 86(8): 1704-1710.
- 15 Rai AS, Taylor TK, Smith GH, et al. Congenital abnormalities of the urogenital tract in association with congenital vertebral malformations [J]. *Journal of Bone & Joint Surgery*, 2002, 84(6): 891-895. DOI: 10.1302/0301-620X.84B6.11814.
- 16 Tsirikos AI, McMaster MJ. Congenital anomalies of the ribs and chest wall associated with congenital deformities of the spine [J]. *Journal of Bone & Joint Surgery*, 2005, 87(11): 2523-2536. DOI: 10.2106/JBJS.D.02654.
- 17 Mehta MH. Growth as a corrective force in the early treatment of progressive infantile scoliosis [J]. *Journal of Bone & Joint Surgery British Volume*, 2005, 87(9): 1237. DOI: 10.1302/0301-620X.87B9.16124.
- 18 Cao J, Zhang XJ, Sun N, et al. The therapeutic characteristics of serial casting on congenital scoliosis: a comparison with non-congenital cases from a single-center experience [J]. *Journal of Orthopaedic Surgery & Research*, 2017, 12(1): 56. DOI: 10.1186/s13018-017-0554-7.
- 19 Letts RM, Bobechko WP. Fusion of the scoliotic spine in young children [J]. *Clinical Orthopaedics & Related Research*, 1974, 25(101): 136.
- 20 Lenke LG, O'Leary PT, Bridwell KH, et al. Posterior vertebral column resection for severe pediatric deformity: minimum two-year follow-up of thirty-five consecutive patients [J]. *Spine*, 2009, 34(20): 2213-2221. DOI: 10.1097/BRS.0b013e3181b53cba.
- 21 Sankar WN, Skaggs DL, Emans JB, et al. Neurologic risk in growing rod spine surgery in early onset scoliosis: is neuromonitoring necessary for all cases? [J]. *Spine*, 2009, 34(18): 1952-1955. DOI: 10.1097/BRS.0b013e3181afe869.
- 22 Cheung MC, Cheung PY, Samartzis D, et al. Magnetically controlled growing rods for severe spinal curvature in young children: a prospective case series [J]. *Lancet*, 2012, 379(9830): 1967-1974. DOI: 10.1016/S0140-6736(12)60112-3.
- 23 Hickey BA, Towriss C, Baxter G, et al. Early experience of MAGEC magnetic growing rods in the treatment of early onset scoliosis [J]. *Eur Spine J*, 2014, 23(1): S61-65. DOI: 10.1007/s00586-013-3163-0.
- 24 Reames DL, Smith JS, Fu KM, et al. Complications in the surgical treatment of 19,360 cases of pediatric scoliosis: a review of the Scoliosis Research Society Morbidity and Mortality database [J]. *Spine*, 2011, 36(18): 1484-1491. DOI: 10.1097/BRS.0b013e3181f3a326.
- 25 Pastorelli F, Silvestre MD, Plasmati R, et al. The prevention of neural complications in the surgical treatment of scoliosis: the role of the neurophysiological intraoperative monitoring [J]. *European Spine Journal*, 2011, 20(1): 105-114. DOI: 10.1007/s00586-011-1756-z.

(收稿日期: 2018-09-03)

**本文引用格式:** 曹隽, 张学军. 先天性脊柱侧弯诊疗中的热点与共识 [J]. *临床小儿外科杂志*, 2018, 17(9): 641-644. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2018.09.001.

**Citing this article as:** Cao J, Zhang XJ. Hotspots and consensus in the diagnosis and treatment of congenital scoliosis [J]. *J Clin Ped Sur*, 2018, 17(9): 641-644. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6353.2018.09.001.