

·专题·复杂肛门直肠畸形·

肛门直肠畸形合并先天性脊柱畸形的
临床及影像学特征分析

全文二维码

李薇¹ 汪飞² 林刚² 唐凯² 唐维兵¹ 楼跃²¹ 南京医科大学附属儿童医院新生儿外科, 南京 210008; ² 南京医科大学附属儿童医院骨科, 南京 210008

通信作者: 汪飞, Email: wf051231034@163.com

【摘要】 目的 根据肛门直肠畸形(anorectal malformation, ARM)合并先天性脊柱畸形患儿的临床亚型分析其影像学特征。**方法** 回顾性分析 2008 年 1 月至 2019 年 12 月在南京医科大学附属儿童医院新生儿外科就诊后至骨科随诊的 72 例 ARM 合并脊柱畸形患儿临床资料, 其中男 38 例, 女 34 例。根据合并脊柱畸形涉及区域将患儿分为三组: I 组为 ARM 合并单纯胸腰椎畸形, II 组为 ARM 合并单纯骶椎畸形, III 组为 ARM 同时合并胸腰椎及骶椎畸形。结合影像学资料, 比较三组患儿的年龄、性别、ARM 类型、胸腰椎畸形类型及分布、骶椎畸形类型、肋骨畸形及合并其他系统畸形情况。采用 SPSS 18.0 进行统计分析。因本研究中所有的计量资料均不服从正态分布, 故计量资料采用 $M(Q_1, Q_3)$ 进行描述, 三组间数值比较采用多组比较的 Kruskal-Wallis 秩和检验, 两两比较采用 Mann-Whitney 检验。三组间性别比例、肛门直肠畸形类型、合并其他系统畸形、椎体畸形分布、肋骨畸形、骶骨畸形分布对比均采用 Fisher 精确概率法。 $P < 0.05$ 为差异存在统计学意义。**结果** I、II、III 组 ARM 患儿分别有 30 例(41.7%, 30/72)、35 例(48.6%, 35/72)及 7 例(9.7%, 7/72)。II 组患儿脊柱评估年龄为 4.00(3.00, 5.00)个月, 较 I 组的 0.20(0.03, 4.00)个月、III 组的 0.70(0.03, 5.00)个月年龄偏大($P = 0.009$)。三组患儿性别比例、ARM 类型分布差异无统计学意义($P > 0.05$)。I 组胸腰椎畸形好发于主胸段(24/30)及上胸段(17/30), III 组胸腰椎畸形好发于腰段(6/7)及胸腰段(4/7), 两组差异有统计学意义($P = 0.002$)。I、III 组患儿之间胸腰椎畸形类型、涉及节段数及多发畸形的比例差异无统计学意义($P > 0.05$)。II、III 组患儿骶椎畸形类型分布差异有统计学意义($P = 0.020$), II 组骶椎畸形严重程度高于 III 组。I 组合并肋骨畸形的发生率高于 II、III 组($P = 0.002$)。I 组心脏畸形的发生率高于 II、III 组($P = 0.031$), 但椎管内畸形的发生率低于 II、III 组($P = 0.001$)。**结论** ARM 合并先天性脊柱畸形可分为三个临床亚型, 区分不同亚型之间的临床及影像学特征差异, 对于此类患儿的评估与治疗具有指导意义。

【关键词】 肛门直肠畸形; 脊柱畸形; 临床分型; 影像学特征**基金项目:** 南京市卫生科技发展专项资金项目(YKK20123)

DOI: 10.3760/cma.j.cn101785-202209024-003

Clinical and radiological characteristics of congenital spinal deformity associated with anorectal malformation-Li Wei¹, Wang Fei², Lin Gang², Tang Kai², Tang Weibin¹, Lou Yue²¹ Department of Neonatal Surgery, Children's Hospital, Nanjing Medical University, Nanjing 210008, China; ² Department of Orthopedic Surgery, Children's Hospital, Nanjing Medical University, Nanjing 210008, China

Corresponding author: Wang Fei, Email: wf051231034@163.com

【Abstract】 Objective To explore the clinical subtypes and radiological characteristics for children with anorectal malformation (ARM) associated with congenital spine deformity. **Methods** A retrospective review was conducted for 72 ARM children patients who had received treatment between January 2008 and December 2019. There were 38 boys and 34 girls. Based upon the range of vertebral anomalies, they were assigned into Group I ($n = 30, 41.7\%$): ARM associated with simple thoracic/lumbar vertebral anomalies; Group II ($n = 35, 48.6\%$): those with simple sacral agenesis and Group III ($n = 7, 9.7\%$): those with both sacral agenesis and thoracic/lumbar vertebral anomalies. Demographic profiles, ARM type, type/location of vertebral anomalies,

sacral agenesis, rib anomalies and concomitant defects of other systems were recorded. SPSS 18.0 was used for statistical analysis. Since all measurement data in this study did not obey normal distribution, $M(Q_1, Q_3)$ was used to describe the measurement data. Numerical comparison among three groups was conducted by Kruskal-Wallis rank sum test for comparison of multiple groups, and Nemenyi test was used for pound-wise comparison. Fisher's exact probability method was used to compare the sex ratio, types of anorectal malformations, combined with other systemic malformations, distribution of vertebral malformations, rib malformations, and sacral malformations among the three groups. $P < 0.05$ showed statistical significance. **Results** The average evaluation age of Group II was 4.00(3.00, 5.00) months and it was greater than Group I/III ($P = 0.009$). No differences existed in gender or ARM type among three groups. Spinal deformity predominated in main thoracic region (24/30) and proximal thoracic region (17/30) in Group I whereas lumbar region (6/7) and thoracolumbar region (4/7) were affected in Group III ($P = 0.002$). No significant differences in type/level of vertebral anomaly or percentage of multiple anomalies existed between Groups I and III. Severe sacral agenesis was more common in Group II than Group III ($P = 0.020$). The prevalence of associated rib anomalies was higher in Group I than Group II/III ($P = 0.002$). And Group I had higher incidence of cardiac defects ($P = 0.031$) and a lower incidence of intraspinal anomalies ($P = 0.001$) than Group II/III. **Conclusion** ARM patients associated with spine deformity may be divided into three clinical subtypes. Clinical and radiological characteristics vary among three subtypes and carry important implications for disease evaluations and treatments.

[Key words] Anorectal Malformations; Spinal Deformity; Clinical Classification; Radiographic Characteristics

Fund program: Special Project of Nanjing Municipal Health Science & Technology Development (YKK20123)

DOI:10.3760/ema.j.cn101785-202209024-003

既往研究显示,先天性脊柱侧凸(congenital scoliosis, CS)畸形患儿中超过 40% 合并其他系统(包括脊髓、心脏、肾脏、消化系统)畸形^[1-3]。在这些合并畸形中,肛门直肠畸形(anorectal malformation, ARM)较少受到小儿骨科医师的关注。由于 ARM 通常需要在出生后短期内予以干预,经干预后疗效理想的患儿在童年期因脊柱畸形去骨科就诊时,其病史容易被家长遗漏,辅助检查也较难提示。对于新生儿外科医师而言,在对 ARM 患儿进行系统检查时通常需要拍摄胸腹立位及倒立位 X 线片、消化道造影或脊髓 MRI,因而容易发现并发的脊柱畸形^[4-5]。由于解剖结构临近、发育同源,既往关于 ARM 患儿涉及脊柱畸形的研究主要关注骶椎区域。然而在实际工作中也可见到 ARM 合并胸腰椎畸形,或同时合并胸腰椎及骶椎畸形。对于后者而言,未来脊柱畸形的矫正可能充满挑战,因为发育不良的骶椎会增加远端固定的难度^[6]。目前国内针对此类病例的大样本报道罕见,更无基于分组对比的研究。本研究针对合并 ARM 的先天性脊柱畸形提出临床分型,并分析其影像学特征,旨在探寻先天性脊柱畸形与 ARM 的关系,为基础研究及临床治疗提供指导信息。

资料与方法

一、研究对象

收集 2008 年 1 月至 2019 年 12 月在南京医科大学附属儿童医院新生儿外科就诊后推荐至骨科随诊的 ARM 患儿临床资料。病例纳入标准:①至本院新生儿外科诊疗后推荐至骨科随诊的 ARM 患儿(图 1);②影像学资料提示存在先天性脊柱畸形;③具有完整的脊髓 MRI、超声心动图、泌尿系统超声资料。排除标准:①所有影像学检查均未能涵



注 该患儿会阴部未见正常肛门开口
图 1 先天性肛门直肠畸形患儿外观照片
Fig.1 Appearance of the patient with congenital anorectal malformation

盖完整脊柱区域;②未进行系统检查,缺乏脊髓 MRI、心脏及泌尿系统超声检查结果。本研究经南京医科大学附属儿童医院伦理委员会审核批准(202210177-1)。按照上述纳入及排除标准,共有 72 例患儿纳入本研究,其中男 38 例,女 34 例,进行骨科评估时月龄为 3.00(0.07,5.00)个月。

二、先天性肛门直肠畸形分型

所有怀疑 ARM 的患儿至新生儿外科就诊后需拍摄胸腹部立位及骨盆倒立位侧位 X 线片。拍摄骨盆倒立位侧位 X 线片时,在肛门开口位置皮肤处粘贴一铅性标记物。按照 Wingspread 国际分类法,在骨盆倒立位侧位片上,从耻骨中点至骶尾关节画一连线即耻尾线(PC 线),再于坐骨嵴与耻尾线画一平行线为 I 线。直肠盲端位于 PC 线以上者定义为高位畸形,位于两线之间者为中位畸形,低于 I 线者为低位畸形。本组 72 例中,高位畸形 28 例,中位畸形 18 例,低位畸形 26 例。所有患儿在 ARM 围手术期予 MRI、超声检查排除其他系统合并畸形,有阳性发现时建议家长至专科进一步随诊。

三、影像学评估

纳入本研究的患儿首先由一名骨科住院医师对其 X 线片进行核实,确认存在先天性脊柱畸形后再由两名高年资主治医师对畸形进行评估。

1. 脊柱畸形的类型:①椎体形成障碍,包括楔形椎、半椎体、蝴蝶椎;②椎体分节障碍;③同时具备以上两种畸形的混合型。

2. 椎体畸形的位置:①颈段:C1~C7;②上胸段:T1~T5;③主胸段:T6~T11;④胸腰段:T12~L1;⑤腰段:L2~L5;⑥骶段:S1~S5。

3. 对于存在骶椎畸形的患儿,需分别按照 Renshaw 分型及 Pang 分型记录其类型^[7-8]。

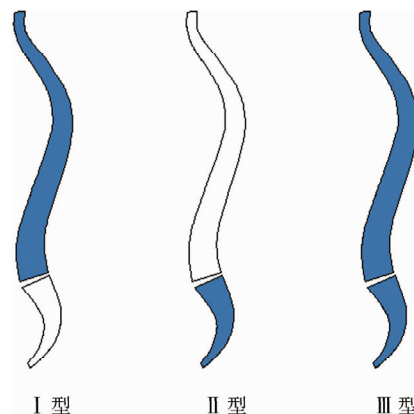
4. 颈、胸、腰椎椎体畸形累及的节段数:按照累及椎体数目进行计数,单一节段以上即定义为多节段。

5. 合并肋骨畸形与否。

6. 合并椎管内畸形及其他系统畸形情况。

四、ARM 合并先天性脊柱畸形的分组

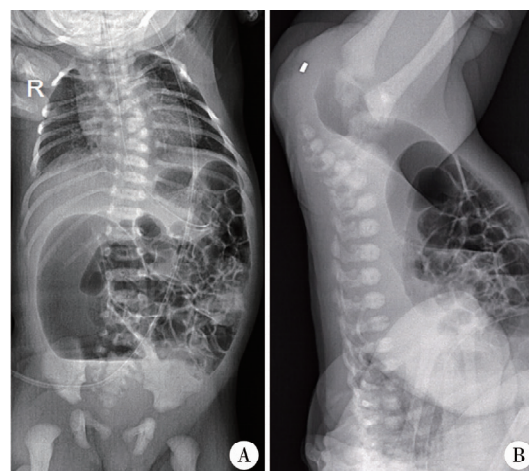
根据脊柱畸形涉及范围,将患儿分为三组,对应三种亚型:I 组为 ARM 合并胸腰椎畸形,II 组为 ARM 合并骶椎畸形,III 组为 ARM 合并胸腰椎及骶椎畸形(图 2 至图 5)。根据脊柱畸形的涉及范围,本研究 72 例患儿中有 30 例(41.7%)只涉及胸腰椎(I 组),35 例(48.6%)只涉及骶椎(II 组),7 例(9.7%)同时存在胸腰椎及骶椎(III 组)畸形。



注 I 型:单纯胸腰椎畸形;II 型:单纯骶椎畸形;III 型:同时合并胸腰椎及骶椎畸形

图 2 合并先天性肛门直肠畸形的脊柱畸形患儿的临床分型示意图

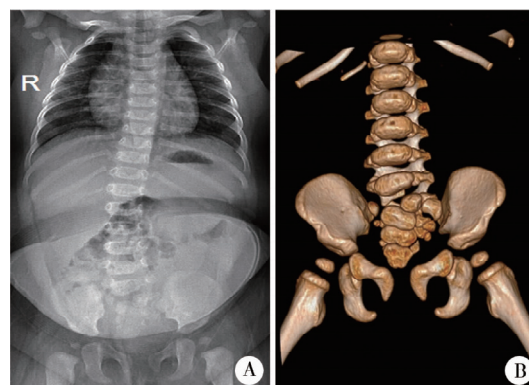
Fig. 2 Clinical classification of spinal deformity in anorectal malformation patients



注 A:胸腹部立位片,该患儿属于本研究中的 I 型;B:倒立位侧位片,直肠末端距离肛门开口处标记物距离为 1.1 cm;该患儿后续超声提示存在室间隔缺损

图 3 先天性肛门直肠畸形(无瘘型)合并多发胸椎发育畸形及肋骨畸形患儿影像学检查图像

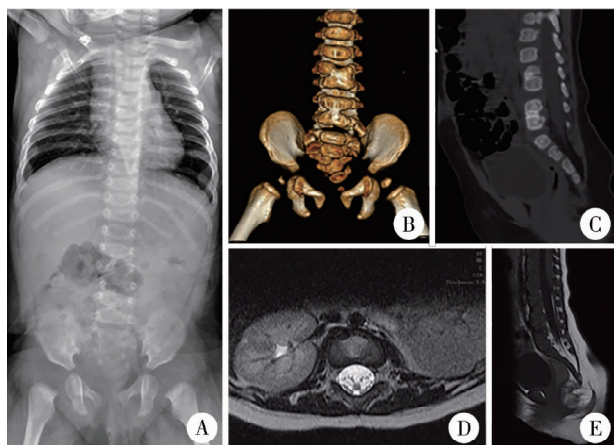
Fig. 3 Congenital anorectal malformation (no fistula) associated with multiple thoracic spine deformities and rib anomalies.



注 A:胸腹立位片,该患儿属于本研究中的 II 型;B:腰骶椎 CT,可见骶椎不对称性畸形

图 4 先天性肛门直肠畸形(直肠前庭瘘)合并骶椎发育不良患儿影像学检查图像

Fig. 4 Congenital anorectal malformation (rectovestibular fistula) associated with sacral deformities.



注 A:胸腹部立位片,该患儿属于本研究中的Ⅲ型;B、C:腰骶椎 CT,可见腰椎的分节不良及骶椎不对称性畸形;D:腹部 MRI,提示左侧肾脏缺如;E:腰骶部 MRI,提示脂肪终丝

图 5 先天性肛门直肠畸形(无瘘型)合并多发腰椎及骶椎畸形患儿影像学检查图像

Fig.5 Congenital anorectal malformation (no fistula) associated with multiple lumbar and sacral vertebral deformities.

五、统计学处理

采用 SPSS 18.0 进行统计分析。非正态分布的计量资料采用 $M(Q_1, Q_3)$ 表示,三组间比较采用独立样本的 Kruskal-Wallis 检验,两组间比较采用独立样本的 Mann-Whitney U 检验。三组间非正态分布的计数资料对比均采用 Fisher 精确概率法。 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

结 果

一、三组一般资料及合并其他系统畸形比较

I、II、III 组患儿至骨科评估时月龄分别为

0.20(0.03, 4.00)个月、4.00(3.00, 5.00)个月及 0.70(0.03, 5.00)个月,差异有统计学意义($P = 0.010$)。三组间性别比例($P = 0.834$)及 ARM 分型($P = 0.872$)差异无统计学意义(表 1)。

合并畸形情况:72 例均合并脊柱畸形,其中 27 例(37.5%)合并椎管内畸形,5 例(6.9%)合并心脏畸形,1 例(1.4%)合并其他消化系统畸形(先天性短结肠),2 例(2.8%)合并骶前畸胎瘤,5 例(6.9%)同时合并 VACTERL 联合畸形(脊柱、肛门、心脏、气管、食道、肾和肢体)中的 3 种或以上畸形(表 1)。

三组椎管内畸形的发生率及心脏畸形的发生率差异有统计学意义($P < 0.05$)。组间比较提示 I 组椎管内畸形的发生率最低($P = 0.001$),心脏畸形的发生率最高($P = 0.031$)。II、III 组椎管内畸形的发生率及心脏畸形的发生率差异无统计学意义($P > 0.05$)。三组合并泌尿系统畸形($P = 0.344$)、其他消化系统畸形($P = 0.514$)及骶尾部畸胎瘤($P = 0.589$)的人数比例差异无统计学意义($P > 0.05$),见表 1。

二、三组合并脊柱、肋骨畸形比较

三组合并脊柱畸形、肋骨畸形情况见表 2。三组 72 例均无颈椎畸形。I、III 组均存在胸腰椎畸形,该两组脊柱畸形的分布情况差异有统计学意义($P = 0.002$),其中 I 组患儿的脊柱畸形主要分布在上胸段(17/30)及主胸段(24/30),III 组患儿的脊柱畸形主要分布在胸腰段(4/7)及腰段(6/7)。I、III 组椎体畸形分型分布($P = 0.551$)、单一/多发畸形

表 1 三组患儿之间人口统计学资料、肛门直肠畸形分型及合并其他系统畸形比较

Table 1 Comparison of demographics, classification of ARMs and congenital defects associated in other organs among three groups

分组	例数	年龄 [$M(Q_1, Q_3)$, 月]	性别(例)		肛门直肠畸形 (Wingspread 分型, 例)			合并其他系统畸形(例)				
			男	女	高位	中位	低位	椎管内	心脏	泌尿系统	其他消化系统	骶尾部畸胎瘤
I 组 (单纯胸腰椎畸形)	30	0.20 (0.03, 4.00) ^a	17	13	12	7	11	4 ^{a, b}	5 ^{a, b}	1	1	0
II 组 (单纯骶椎畸形)	35	4.00 (3.00, 5.00)	18	17	14	8	13	17	0	4	0	2
III 组 (同时合并胸腰椎及 骶椎畸形)	7	0.70 (0.03, 5.00)	3	4	2	3	2	6	0	1	0	0
总计	72	3.00 (0.07, 5.00)	38	34	28	18	26	27	5	6	1	2
统计量		9.314	—		—			—	—	—	—	—
P 值		0.009	0.834		0.872			0.001	0.031	0.344	0.514	0.589

注 ^a: I 组与 II 组之间差异具有统计学意义; ^b: I 组与 III 组之间差异具有统计学意义; —: 此处采用 Fisher 精确概率法, 无相应的统计量

表 2 三组患儿之间合并椎体畸形及肋骨畸形比较

Table 2 Comparison of vertebral deformities and associated rib anomalies among three groups

分组	例数	椎体畸形涉及区域(例)					椎体畸形类型(例)			椎体畸形涉及节段(例)	
		颈段 (C1 ~ C7)	上胸段 (T1 ~ T5)	主胸段 (T6 ~ T11)	胸腰段 (T12 ~ L1)	腰段 (L2 ~ L5)	形成不良	分节不良	混合型	单节段	多节段
I 组 (单纯胸腰椎畸形)	30	0	17	24	7	5	15	2	13	7	23
II 组 (单纯骶椎畸形)	35	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
III 组 (同时合并胸腰椎及 骶椎畸形)	7	0	1	2	4	6	2	1	4	2	5
总计	72	0	18	26	11	11	17	3	17	9	28
统计量				—				—			—
P 值				0.002				0.551			0.999

分组	例数	椎体畸形涉及节段数 [$M(Q_1, Q_3)$], 例]	肋骨畸形(例)		骶椎畸形(例)				
					Renshaw 分型		Pang 分型		
			有	无	1 型	2 型	Ⅲ型	Ⅳ型	V 型
I 组 (单纯胸腰椎畸形)	30	3.00(1.80,6.00)	10 ^{a,b}	20	—	—	—	—	—
II 组 (单纯骶椎畸形)	35	—	1	34	10	25	25	7	3
III 组 (同时合并胸腰椎及 骶椎畸形)	7	3.00(1.00,4.00)	0	7	5	2	2	2	3
总计	72	3.00(1.50,5.50)	11	61	15	27	27	9	6
统计量		—0.611		—		—		—	
P 值		0.556		0.002		0.077		0.020	

注 ^a: I 组与 II 组之间差异具有统计学意义; ^b: I 组与 III 组之间差异具有统计学意义; -: 此处采用 Fisher 精确概率法, 无相应的统计量

比例($P=0.999$)、涉及椎体数目($P=0.999$)差异均无统计学意义($P>0.05$)。三组肋骨畸形发生率差异有统计学意义($P<0.05$), 其中 I 组患儿肋骨畸形发生率(10/30)明显高于 II 组(1/34)、III(0/7)组($P=0.002$)。

II、III 组均存在骶椎畸形。根据 Renshaw 分型系统, II、III 组患儿骶椎畸形分型的分布差异无统计学意义(1 型 10:5, 2 型 25:2, $P=0.077$)。根据 Pang 分型系统, II、III 组骶椎畸形分型的分布差异有统计学意义(III 型 25:2, IV 型 7:2, V 型 3:3, $P=0.020$)。

讨 论

一、ARM 合并先天性脊柱畸形患儿的临床分型

ARM 与脊柱畸形的相关性已得到关注, 但既往文献多关注腰骶部, 特别是骶椎发育不良, 并认为

这属于尾端退化综合征的表现之一^[9]。国内外报道 ARM 患儿中骶椎畸形的发生率为 6.1%~54%, 范围跨度较大可能与样本量及筛查覆盖率有关^[10-13]。对于骶椎以上的颈椎、胸椎、腰椎畸形, 既往部分研究中也报道, 但样本量大多较小。Denton 等^[12]报道 36 例 ARM 合并脊柱畸形患儿中, 5 例为单纯胸腰椎畸形, 21 例为单纯骶椎畸形, 10 例为混合畸形。Mittal 等^[14]报道 48 例 ARM 合并脊柱畸形患儿中, 16 例为单纯胸腰椎畸形。Stathopoulos 等^[13]报道 29 例 ARM 合并脊柱畸形患儿中, 21 例为骶椎发育不良, 8 例为胸腰椎椎体发育畸形。李正等^[10]报道 52 例 ARM 合并脊柱畸形患儿中, 6 例存在腰段畸形, 但该研究中患儿均未行颈胸段检查。其余国内外相关文献大多只报道了 ARM 合并脊柱畸形的发生情况, 对于具体畸形所在区域、类型以及其他临床影像学特征均未深入分析。

本研究根据脊柱畸形分布特征, 首次将 ARM

合并先天性脊柱畸形患儿分为三组,对应三种临床亚型。72 例患儿中,Ⅰ、Ⅱ、Ⅲ型患儿分别有 30 例、35 例及 7 例。从该比例来看,骶椎畸形仍然是 ARM 最常见合并的脊柱畸形,与既往文献报道类似。本组患儿中Ⅰ型(即 ARM 合并单纯胸腰椎脊柱畸形)患儿比例较既往文献高,这可能与本研究纳入的患儿均进行了完整脊柱检查有关。该研究结果也表明,ARM 患儿排除脊柱异常时有进行完整脊柱检查的必要性。与既往文献类似,本研究中所有患儿均未发现颈椎畸形。

二、ARM 合并先天性脊柱畸形患儿的临床及影像学特征

既往文献对于 ARM 类型(高、中、低位)与合并脊柱畸形的相关性并无定论。Mirshemirani 等^[15]报道 10 例合并骶椎畸形的 ARM 患儿均为中高位置畸形。Mittal 等^[14]的报道中高位置 ARM 畸形中椎体畸形发生率高于低位畸形。李正等^[10]则认为腰椎异常与 ARM 类型无明显相关性。本研究中三组患儿之间 ARM 畸形类型分布无明显差异,提示脊柱畸形的分布与 ARM 类型无明显相关性。因此所有类型 ARM 患儿进行脊柱畸形筛查时均需进行完整检查。对于脊柱评估年龄,本研究中Ⅱ组(即 ARM 合并单纯骶椎畸形)患儿的评估年龄明显大于Ⅰ组(即 ARM 合并脊柱畸形),这可能与单纯骶椎畸形从外观上不易察觉、不容易引起家长重视有关。此外,本研究中三组患儿之间性别比例无明显差异,这与既往研究结果类似。

本研究中Ⅰ组患儿的胸腰椎畸形好发于主胸段与上胸段,这与既往研究报道的先天性脊柱侧凸患儿的畸形分布规律类似^[2]。与之不同的是,Ⅲ组患儿的胸腰椎畸形好发于腰段及胸腰段,相比Ⅰ组患儿更靠近尾端。这可能与胚胎发育阶段腰骶部的同源性有关,因为该组患儿同时合并骶椎畸形。除了畸形分布区域,Ⅰ、Ⅲ组患儿胸腰椎椎体畸形的类型、涉及椎体节段、多发畸形比例均无明显差异。本研究中Ⅱ组和Ⅲ组患儿均存在骶椎畸形,根据常用的骶骨发育不良 Renshaw 分型,两组间骶椎畸形类型无明显差异。但 Renshaw 分型系统对于双侧对称骶骨发育不良没有做出更细致的严重程度区分。Pang 分型系统则更加注重区分骶骨发育不良涉及的范围。对于 Pang Ⅲ型以上的患儿,分型越高代表骶骨发育越完整。本研究中Ⅱ组患儿骶椎畸形属 Pang Ⅲ型的比例最高,Ⅲ组患儿中 Pang V 型比例最高,两组间存在显著差异。这提示Ⅱ组患

儿骶椎尾部畸形的平均范围较Ⅲ组大,即骶椎畸形更为严重。

除了脊柱畸形,三组合并其他畸形的人数比例也存在差异。Ⅱ、Ⅲ组中肋骨畸形发生率明显低于Ⅰ组,这可能与Ⅱ、Ⅲ组在胚胎发育阶段畸形发生的位置更靠近尾端有关。对于骨骼以外的其他系统畸形,本研究中Ⅰ组心脏畸形发生率相对更高,而Ⅱ、Ⅲ组椎管内畸形发生率相对高。与既往研究类似,本研究中Ⅱ、Ⅲ组中最常见的椎管内畸形为脊髓栓系(14 例,33.3%),也发生于腰骶部^[5]。此外,本研究中Ⅱ、Ⅲ组中泌尿系统畸形的发生率高于Ⅰ组,但差异无统计学意义,这可能与样本较少有关。以上结果可从另一方面印证胚胎发育阶段组织同源与 ARM 合并畸形分布的相关性。

1973 年 Quan 等^[16]首次使用 VATER 联合畸形来描述包括脊柱畸形、肛门直肠畸形、心脏畸形、食管食管瘘及食管闭锁、桡骨及肾脏异常在内的非随机、多重先天性缺陷聚集。其潜在的原因为胚胎早期中胚层发育缺陷引起畸形重叠与组合。Temtamy 等^[17]将心脏畸形及肢体畸形纳入并扩充定义为 VACTERL 联合畸形。只要患儿同时合并上述畸形中的 3 种或以上即可诊断为该联合畸形。本研究中有 5 例患儿满足 VACTERL 联合畸形的标准。对于这种患儿,更应该接受仔细全面的评估。

三、临床分型对于 ARM 合并先天性脊柱畸形评估及诊疗的意义

本研究并没有笼统地分析 ARM 合并先天性脊柱畸形患儿的临床影像学特征。根据该群患儿脊椎畸形分布的差异,笔者将其细分为三个临床亚型,再进行对比分析。这对于该群患儿的临床评估与诊疗具有特殊意义。对于Ⅰ型患儿,其脊柱畸形的随访治疗策略可参考普通的先天性脊柱侧凸患儿。对于Ⅱ型患儿,由于是单纯骶椎畸形,需要手术治疗的可能性有限,后续随访的间隔可以适当延长。对于既存在胸腰椎畸形又有骶椎畸形的Ⅲ型患儿,则需要密切随访;因为此类患儿相比于单纯胸腰椎畸形更容易出现冠状面失代偿,脊柱矫形可能充满挑战性^[6]。三种亚型之间存在合并其他系统畸形分布的差异,这为临床评估提供了更有针对性的参考。例如Ⅰ型患儿在进行系统的畸形筛查时需更加警惕心脏异常,而存在骶椎畸形的Ⅱ、Ⅲ型患儿则需要更加重视脊髓及泌尿系统畸形的筛查。结合胚胎发育早期的同源性,这种差异也可作为 ARM 及合并畸形的基础研究提供新的方向和灵感。

本研究存在一定局限性。首先,本单位早期收治的 ARM 患儿中并不是所有人都接受了全面的系统评估,因此本研究未能准确评估 ARM 患儿中脊柱畸形的发生率。其次,本研究属于横断面研究,对于筛选出来的脊柱畸形患儿并没有长期随访数据。因此,对于合并 ARM 的脊柱畸形患儿的自然史和治疗效果未能给出相应的数据。此外,受到单中心研究样本量的限制,本研所得出的结果是否适用于其他中心或种族也不得而知。这些都有待于未来开展多中心、更大样本量和有长期随访及治疗结果的进一步研究。

综上所述,合并 ARM 的先天性脊柱畸形患儿可细分为三个临床亚型来评估,即单纯胸腰椎畸形(I型)、单纯骶椎畸形(II型)、同时合并胸腰椎及骶椎畸形(III型)。不同亚型之间的临床及影像学特征差异对于此类患儿的评估与治疗具有指导意义。

利益冲突 所有作者声明不存在利益冲突

作者贡献声明 李薇、汪飞负责研究的设计、实施和起草文章;李薇、汪飞进行病例数据收集及分析;林刚、唐凯、唐维兵、楼跃负责研究设计与酝酿,并对文章知识性内容进行审阅

参 考 文 献

- [1] 吴南,张元强,王连雷,等.先天性脊柱侧凸伴发畸形的临床特点分析[J].中华骨与关节外科杂志,2019,12(9):663-667. DOI:10.3969/j.issn.2095-9958.2019.09.03.
- [2] Wu N,Zhang YQ,Wang LL,et al. Clinical characteristic analysis of anomalies associated with congenital scoliosis[J]. Chin J Bone Joint Surg,2019,12(9):663-667. DOI:10.3969/j.issn.2095-9958.2019.09.03.
- [3] Wang F,Wang X,Medina O,et al. Prevalence of congenital scoliosis in infants based on chest-abdomen X-ray films detected in the emergency department[J]. Eur Spine J,2021,30(7):1848-1857. DOI:10.1007/s00586-021-06779-3.
- [4] Hensinger RN. Congenital scoliosis:etiology and associations[J]. Spine (Phila Pa 1976),2009,34(17):1745-1750. DOI:10.1097/BRS.0b013e3181abf69e.
- [5] Kruger P,Teague WJ,Khanal R,et al. Screening for associated anomalies in anorectal malformations:the need for a standardized approach[J]. ANZ J Surg,2019,89(10):1250-1252. DOI:10.1111/ans.15150.
- [6] Oh C,Youn JK,Han JW,et al. Analysis of associated anomalies in anorectal malformation:major and minor anomalies[J]. J Korean Med Sci,2020,35(14):e98. DOI:10.3346/jkms.2020.35.e98.
- [7] 张天元,鲍虹达,刘臻,等.伴骶骨发育不良的先天性腰骶部畸形远端固定到S1的可行性分析[J].中国脊柱脊髓杂志,2019,29(12):1065-1070. DOI:10.3969/j.issn.1004-406X.2019.12.02.
- [8] Zhang TY,Bao HD,Liu Z,et al. Feasibility analysis of distal anchor at S1 for congenital lumbosacral deformities associated with sacral agenesis[J]. Chin J Spine Spinal Cord,2019,29(12):1065-1070. DOI:10.3969/j.issn.1004-406X.2019.12.02.
- [9] Renshaw TS. Sacral agenesis[J]. J Bone Joint Surg Am,1978,60(3):373-383.
- [10] Pang D. Sacral agenesis and caudal spinal cord malformations[J]. Neurosurgery,1993,32(5):755-779. DOI:10.1227/00006123-199305000-00009.
- [11] Akhaddar A. Caudal regression syndrome (spinal thoraco-lumbosacro-coccygeal agenesis)[J]. World Neurosurg,2020,142:301-302. DOI:10.1016/j.wneu.2020.07.055.
- [12] 李正,王练英.先天性无肛与腰骶椎异常[J].中华小儿外科杂志,1990,11(1):19-20. DOI:10.3760/cma.j.issn.0253-3006.1990.01.113.
- [13] Li Z,Wang LY. Congenital imperforate anus and abnormality of lumbosacral vertebrae[J]. Chin J Pediatr Surg,1990,11(1):19-20. DOI:10.3760/cma.j.issn.0253-3006.1990.01.113.
- [14] 姜志娥,陈雨历,陈维秀,等.伴有肛门直肠畸形骶骨发育不全的诊断与治疗[J].中华小儿外科杂志,2005,26(8):446-447. DOI:10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2005.08.020.
- [15] Jiang ZE,Chen YL,Chen WX,et al. Diagnosis and treatment of anorectal malformation associated with sacral agenesis[J]. Chin J Pediatr Surg,2005,26(8):446-447. DOI:10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2005.08.020.
- [16] Denton JR. The association of congenital spinal anomalies with imperforate anus[J]. Clin Orthop Relat Res,1982,(162):91-98.
- [17] Stathopoulos E,Muehlethaler V,Rais M,et al. Preoperative assessment of neurovesical function in children with anorectal malformation:association with vertebral and spinal malformations[J]. J Urol,2012,188(3):943-947. DOI:10.1016/j.juro.2012.04.117.
- [18] Mittal A,Airon RK,Magu S,et al. Associated anomalies with anorectal malformation (ARM)[J]. Indian J Pediatr,2004,71(6):509-514. DOI:10.1007/BF02724292.
- [19] Mirshemirani A. Spinal and vertebral anomalies associated with anorectal malformations[J]. Iran J Child Neurol,2008,2(4):51-54.
- [20] Quan L,Smith DW. The VATER association. Vertebral defects,anal atresia,T-E fistula with esophageal atresia,radial and renal dysplasia;a spectrum of associated defects[J]. J Pediatr,1973,82(1):104-107. DOI:10.1016/s0022-3476(73)80024-1.
- [21] Tentamy SA,Miller JD. Extending the scope of the VATER association:definition of the VATER syndrome[J]. J Pediatr,1974,85(3):345-349. DOI:10.1016/S0022-3476(74)80113-7.

(收稿日期:2022-09-15)

本文引用格式:李薇,汪飞,林刚,等.肛门直肠畸形合并先天性脊柱畸形的临床及影像学特征分析[J].临床小儿外科杂志,2022,21(11):1011-1018. DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202209024-003.

Citing this article as: Li W,Wang F,Lin G,et al. Clinical and radiological characteristics of congenital spinal deformity associated with anorectal malformation-[J]. J Clin Ped Sur,2022,21(11):1011-1018. DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202209024-003.