

手术治疗骶骨发育不全合并脊柱骨盆分离 1 例报告

Surgical treatment of the sacral agenesis combined with spondylopelvic dissociation: a case report

张海平, 郝定均, 郭 华, 何思敏, 惠 华

(西安交通大学医学院附属红会医院脊柱椎间盘与畸形病区 710054 陕西省西安市)

doi: 10.3969/j.issn.1004-406X.2018.04.16

中图分类号: R682 文献标识码: B 文章编号: 1004-406X(2018)-04-0381-04

骶骨发育不全是一种罕见的先天性疾病, 影像学表现为骶骨畸形, 临床主要表现为脊柱骨盆不稳或明显的脊柱骨盆分离, 骶骨缺损侧侧骨盆出现漂浮, 同时可伴有脊柱旋转侧凸畸形, 行走困难或跛行。手术治疗旨在阻止畸形继续发展, 改善患者行走功能。但是由于发育不全骶骨与髂骨的缺损处较大, 骨皮质大量缺乏, 植骨量需求较大, 很难达到坚强融合, 手术易失败而致畸形继续加重。目前文献报道的关于融合脊柱骨盆治疗骶骨发育不全的技

术创伤较大, 涉及腰椎固定而丧失其活动度, 感染发生率较高, 并有骨不连等并发症发生^[1-6]。我们通过简单的髂骨-骶骨-髂骨固定手术成功治疗 1 例骶骨发育不全合并脊柱骨盆分离患者, 报告如下。

患者女, 12 岁, 间断性腰骶部疼痛不适 2 年, 加重伴行走不稳半年。2 年前患者于当地医院行腰椎及骨盆正侧位 X 线片检查, 诊断为“骶骨畸形”。近半年来坐立后出现腰部疼痛逐渐加重, 行走时步态不稳, 走路摇摆, 腰部出现倾斜。以“骶骨发育不全合并脊柱骨盆分离”于 2011 年 12 月 14 日收入院。父母均体健, 母亲否认孕期糖尿病及既往糖尿病病史。体格检查: 步态不稳, 走路摇摆, 骨盆不对称, 左侧髂棘高于右侧, 脊柱腰段向左侧旋转侧凸, 平卧时双肩基本等高, 双下肢对称等长等粗, C7 棘突铅垂线偏离臀

第一作者简介: 男(1981-), 在读博士, 研究方向: 脊柱退行性疾病与畸形

电话: (029)62818382 E-mail: zhp502@163.com

通讯作者: 郝定均 E-mail: haodingjundr@163.com

20. Iskandar BJ, Rizk E, Meier B, et al. Folate regulation of axonal regeneration in the rodent central nervous system through DNA methylation[J]. J Clin Invest, 2010, 120(5): 1603-1616.
21. Lindner R, Puttagunta R, Di GS. Epigenetic regulation of axon outgrowth and regeneration in CNS injury: the first steps forward[J]. Neurotherapeutics, 2013, 10(4): 771-781.
22. Degano AL, Pasterkamp RJ, Ronnett GV. MeCP2 deficiency disrupts axonal guidance, fasciculation, and targeting by altering Semaphorin 3F function[J]. Mol Cell Neurosci, 2009, 42(3): 243-254.
23. Wang IT, Reyes AR, Zhou Z. Neuronal morphology in MeCP2 mouse models is intrinsically variable and depends on age, cell type, and MECP2 mutation[J]. Neurobiol Dis, 2013, 58(10): 3-12.
24. Perera A, Eisen D, Wagner M, et al. TET3 is recruited by REST for context-specific hydroxymethylation and induction of gene expression[J]. Cell Reports, 2015, 11(2): 283-294.
25. Weng YL, An R, Cassin J, et al. An intrinsic epigenetic barrier for functional axon regeneration[J]. Neuron, 2017, 94(2): 337-346.
26. 岑景盛, 万勇, 邓宇斌. 脊髓损伤基因治疗的研究进展[J]. 中国脊柱脊髓杂志, 2012, 22(12): 1117-1120.
27. Shin JE, Cho Y. Epigenetic regulation of axon regeneration after neural injury [J]. Mol Cells, 2017, 40(1): 10-16.
28. Riveccio MA, Brochier C, Willis DE, et al. HDAC6 is a

target for protection and regeneration following injury in the nervous system[J]. Proc Natl Acad Sci U S A, 2009, 106(46): 19599-19604.

29. Lv L, Han X, Sun Y, et al. Valproic acid improves locomotion in vivo after SCI and axonal growth of neurons in vitro [J]. Exp Neurol, 2012, 233(2): 783-790.
30. Lu XC, Zheng JY, Tang LJ, et al. MiR-133b Promotes neurite outgrowth by targeting RhoA expression [J]. Cell Physiol Biochem, 2015, 35(1): 246-258.
31. Wang CY, Yang SH, Tzeng SF. MicroRNA-145 as one negative regulator of astrogliosis[J]. Glia, 2015, 63(2): 194-205.
32. Su Z, Niu W, Liu M L, et al. In vivo conversion of astrocytes to neurons in the injured adult spinal cord[J]. Nat Commun, 2014, 5: 3338.
33. Zhang Y, Wang Z, Gemeinhart RA. Progress in MicroRNA delivery[J]. J Control Release, 2013, 172(3): 962-974.
34. 吴鸿雁, 陆继业, 张嗣晓, 等. 细胞外基质应用于脊髓损伤修复的研究进展[J]. 中国脊柱脊髓杂志, 2016, 26(5): 462-465.
35. Burnett JC, Rossi JJ. RNA-based therapeutics: current progress and future prospects[J]. Chem Biol, 2012, 19(1): 60-71.

(收稿日期: 2018-01-01 修回日期: 2018-01-28)

(本文编辑 卢庆霞)

中线约 1.5cm,左侧臀部肌肉部分萎缩,四肢各关节无活动障碍,双侧躯干肢体感觉、运动及肌力基本对称,双侧生理反射正常,双侧病理反射未引出,体重 32.5kg,站高 144cm,坐高 74cm。脊柱 X 线片示腰段左侧凸畸形,Moe 法腰椎旋转 II 度,顶椎位于 L2/3 间隙,上端椎为 L1,下端椎为 L5,侧凸 Cobb 角 15°,骶骨左侧发育不良(图 1a)。螺旋 CT 三维重建示左侧 S1~S5 骶骨翼发育不良缺损,伴左侧髂骨旋转漂浮,骶髂分离(图 1b,c),站立及负重时左侧髂骨明显高于右侧,骨盆倾斜(图 1d)。诊断为先天性骶骨发育不全合并脊柱骨盆分离。术前 SRS-22 评分功能/活动度、疼痛、自我形象/外观、精神健康评分分别为 10、6、13、6 分。

全麻插管成功后,取俯卧位,常规安尔碘消毒,铺无菌巾单,粘贴刀口膜。取 L5~S4 后正中直切口,长约 10cm,依层切开皮肤、皮下组织、腰背骶筋膜,棘突旁骨膜下钝性剥离显露 L5~S4 棘突、椎板及双侧骶髂关节和两侧的髂后上棘,见左侧骶骨翼发育缺损、左侧 S1~S4 椎弓根发育缺如,骶管硬膜囊外露,分别于双侧髂后上棘置入髂骨螺钉

各 1 枚。在发育正常的右侧 S2 棘突上开孔(图 2a),安装预弯连接棒穿过 S2 骨性棘突,髂骨-骶骨-髂骨内固定完成锁紧尾帽(图 2b,c),C 型臂 X 线机透视内固定位置良好,冲洗伤口,低位留置引流管 1 根,清点敷料及器械数目无误,逐层缝合伤口,4-0 可吸收线缝合表皮,无菌敷料包扎。术后 CT 重建证实连接棒完整穿过棘突(图 3a)。术后患者站立位及负重时 X 线片示左侧骨盆向上移位及漂浮纠正(图 3b)。术后 1 年患者 SRS-22 评分功能/活动度、疼痛、自我形象/外观、精神健康评分分别为 18、14、16、13、8 分。术后 1 年时 CT 重建示左侧髂骨螺钉端有骨痂开始生长并向发育缺损处延伸(图 4a),脊柱全长 X 线正位片示患者双肩等高,骨盆倾斜及腰椎侧凸维持良好(图 4b)。术后 5 年脊柱全长 X 线片示双肩等高,骨盆及脊柱矢状位平衡维持良好(图 5a);CT 重建示左侧髂骨到骶骨处,内固定周围骨痂大量形成,左侧形成骨痂明显大于对侧(图 5b);沿双侧髂骨螺钉方向 CT 平扫示双侧骶髂关节已经完全骨性融合(图 5c)。

讨论 骶骨发育不全症是一种不常见疾病,表现为

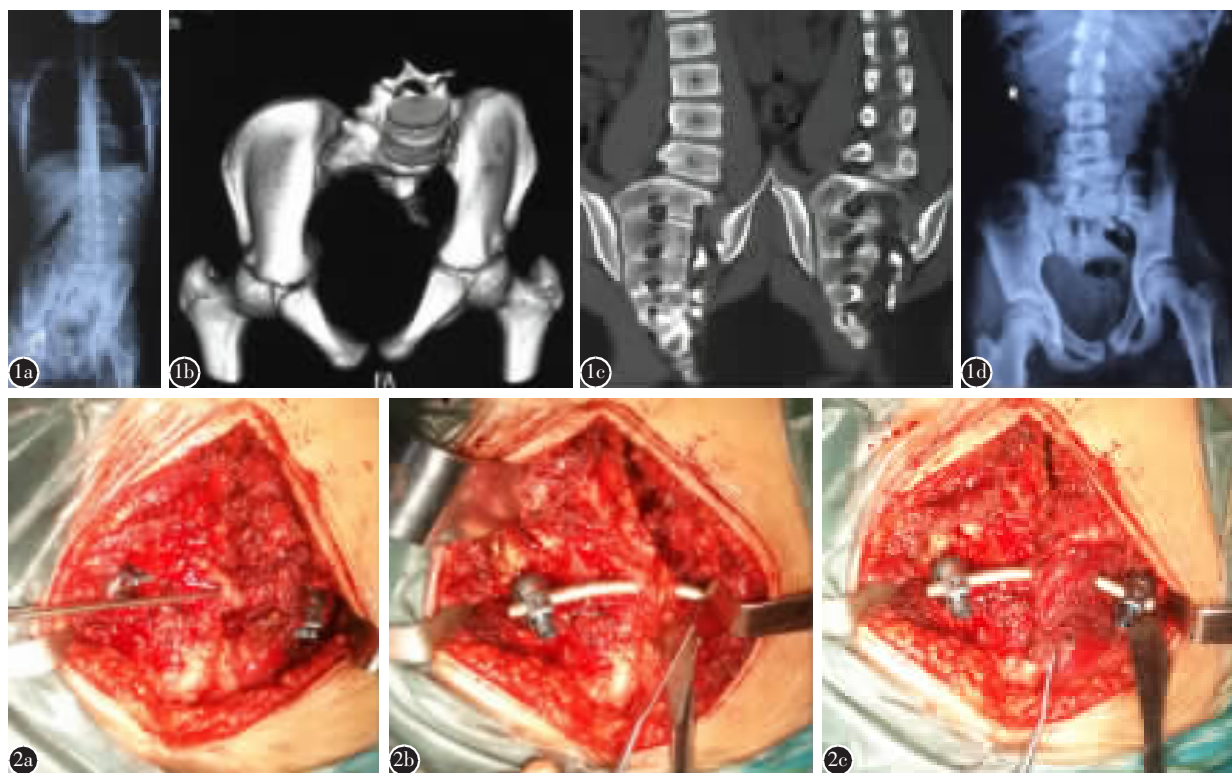


图 1 a 术前平卧位脊柱 X 线片示双肩等高,腰椎轻度侧凸旋转畸形 b 术前骨盆 CT 重建示左侧骶骨发育缺如,左半侧骨盆出现向上移位倾斜 c 术前骶骨与骨盆冠状位 CT 重建可见左侧骶骨翼发育不全,左侧髂骨明显高于右侧,骶髂分离 d 术前站立及负重时骨盆 X 线片示左侧半骨盆向上漂浮,左侧股骨头明显高于对侧 **图 2** a 术中双侧髂骨螺钉置入,神经探针穿过右侧 S2 骨性棘突 b 安装连接棒穿过 S2 棘突 c 髂骨-骶骨-髂骨内固定完成

Figure 1 a X-ray of spine and pelvis in the supine position, Both shoulders are equal, slight lateral convex rotation deformity of the lumbar spine b CT reconstruction revealed left sacral dysplasia and displacement c Left sacral dysplasia and sacroiliac dissociation d In the standing or weight-bearing position, the patient's left sacrum was higher than the right with obvious pelvis tilt **Figure 2** a Bilateral iliac screws were inserted and an opening was made on the spinous process of S2 b A connecting rod crossed the spinous process of S2 c Ilium-sacrum-ilium internal fixation was achieved

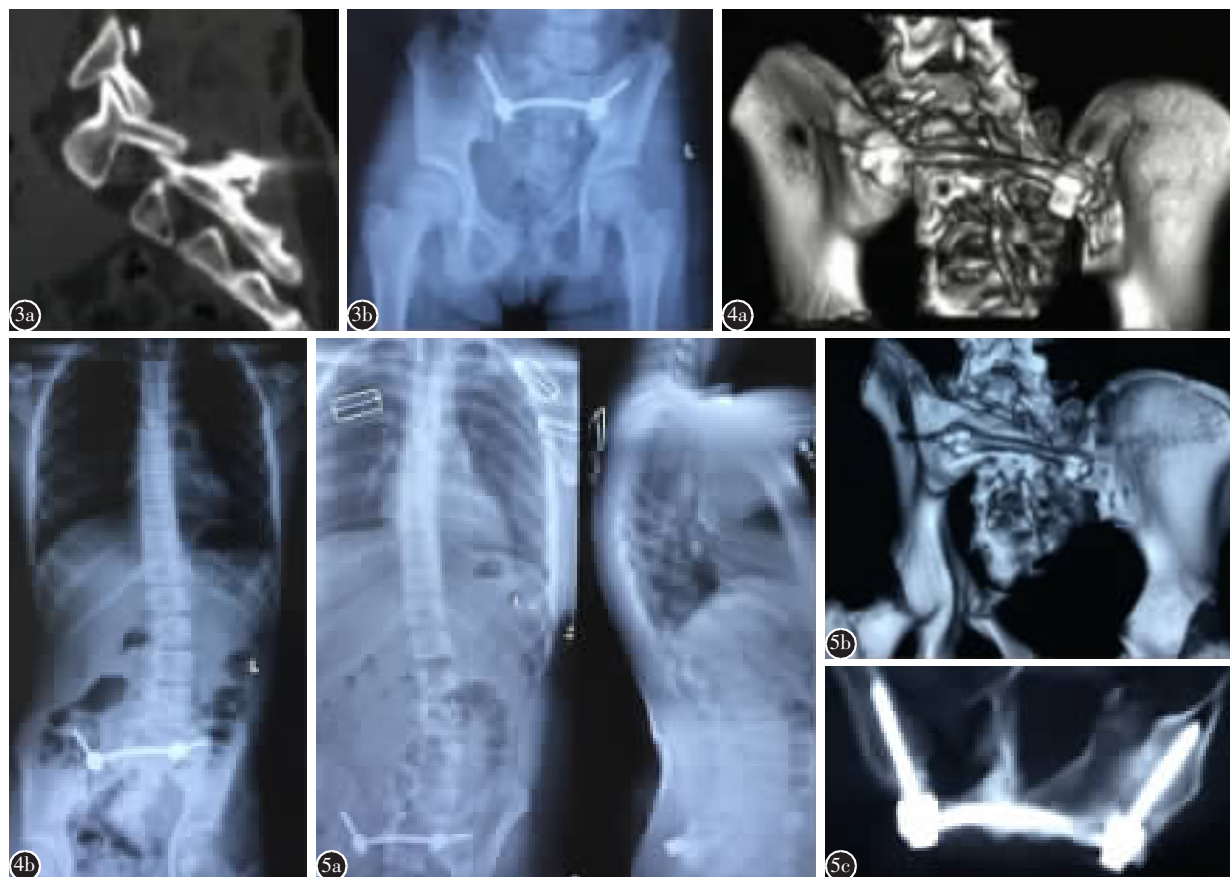


图 3 a 术后 CT 重建证实连接棒完整穿过棘突 **b** 术后患者站立位及负重时 X 线片可见左侧骨盆向上移位及漂浮纠正 **图 4 a** 随访 1 年时行 CT 重建发现左侧髂骨螺钉端有骨痂开始生长并向发育缺损处延伸 **b** 脊柱全长 X 线片示双肩等高, 骨盆倾斜及腰椎侧凸得以维持 **图 5 a** 术后 5 年脊柱全长 X 线片示患者双肩等高, 骨盆及脊柱矢状位平衡维持良好 **b** CT 重建示左侧髂骨到骶骨处, 内固定周围骨痂大量形成, 左侧形成骨痂明显大于对侧 **c** 沿双侧髂骨螺钉方向平扫示双侧骶髂关节已经完全骨性融合

Figure 3 a Postoperative CT confirmed that the connecting rod passed through the spinous process completely **b** X-ray suggested corrected pelvis floating in the standing or weight-bearing position **Figure 4 a** CT showed bone formation around the left iliac screw at the 1st year of follow-up **b** Shoulder, spine and pelvis balance was maintained **Figure 5 a** Shoulder, spine and pelvis balance was maintained at the 5th year of follow-up **b** CT showed that there was bone formation along the left ilium to the sacrum, and the bone formation on the left side was significantly larger than the contralateral side **c** CT scanning revealed complete joint fusion at bilateral sacroiliac joints

多种先天性畸形。迄今对骶骨发育不全的病因尚无定论, 一些学者认为母亲怀孕时患有糖尿病可能是骶骨发育不全的原因。Renshaw^[7]认为骶骨发育不良是由于基因突变使尾侧脊索鞘及腹侧脊髓的形成障碍所致; 亦有学者认为其是性连锁显性遗传性疾病及常染色体显性遗传性疾病^[8-9]。临床表现差异甚大, 最常见症状是尿失禁^[10-13]。患者常存在骨盆脊柱不稳, 脊柱侧凸畸形, 并伴有神经系统及内脏等多部位畸形, 亦可无任何外观畸形及运动损害。根据 X 线片通常可做出诊断。1978 年 Renshaw 等^[7]提出将骶骨发育不全分为四型: I 型, 单侧, 完全或部分的骶骨缺如; II 型, 骶骨双侧对称性缺陷并伴有部分骶骨发育不全; III 型, 存在完全性骶骨缺如和不同类型腰椎发育不全, 髂关节与最低腰椎体连接; IV 型, 存在完全性骶椎缺如和腰椎发育不全, 最低位椎体位于已融合髂骨上方或髂骨之上。1979 年

Stanley 等^[14]建议将骶骨发育不良分为三型: (1) 发育缺失型 (agenetic), 表现为骶椎椎体完全缺如, 无神经损害, 很少伴有内脏先天性畸形; (2) 发育不良型 (dysgenesis), 表现为骶骨半椎体, 骶骨发育不良可伴有胸腰椎的半椎体及蝴蝶椎, 并常伴有内脏畸形、神经损害症状轻微, 通常仅有膀胱的失神经支配; (3) 闭合不全型 (dysraphic), 神经弓闭合不全, 导致骶骨脊柱裂伴有脊膜膨出或脊髓脊膜膨出, 除下尿道的失神经支配, 通常无其他合并畸形。2002 年 Guille 等^[12]对 25 例腰骶椎发育不良患者进行了回顾性分析, 提出了新的分类方法, 认为可将其畸形同患者的行走功能相对应, 从而更加有利于治疗的选择。A 型, 髂骨融合或存在缝隙, 一个或多个腰椎缺如, 脊柱的尾侧在中线处同骨盆构成关节, 维持脊柱的力线; B 型, 髂骨融合, 腰椎部分缺如, 远侧的腰椎同髂骨的一侧相关节, 脊柱的尾侧

端偏离中线;C 型,腰椎完全缺如,髂骨融合,远侧胸椎同骨盆之间有可见的间隙。

无论哪一种分型,对于骶骨发育不全是否采取手术治疗,主要取决于两种情况:第一,患者的行走情况;第二,脊柱与骨盆是否存在不稳定,即脊柱侧凸或骨盆倾斜情况。不能行走患者,若骨盆无明显倾斜,患者无皮肤溃烂,无进行性畸形加重的证据,则考虑暂时保守治疗,不宜采取手术。当患者有进行性脊柱骨盆畸形合并明显脊柱骨盆不稳定时,尤其是患者能够行走,应该考虑早期手术治疗。对这种先天性畸形患者实现稳定手术的本质就是进行骨性融合。然而,对于这种发育不全的畸形,骨缺损较大,进行融合具有很大的挑战性,易于引发融合失败,畸形加重,且并发症较多。在关于稳定脊柱骨盆有限的文献报告中,骨不连发生率较高^[1,2,4]。Yazici 等^[9]报道了 3 例完全性骶骨发育缺如患者,通过脊柱后路内固定,取胫骨与脱钙骨基质一起进行脊柱骨盆间的植骨融合,最后成功进行了融合并维持患者坐立平衡,但是从胫骨取骨会引发其他疾病,而且对供体的胫骨缺损需要置入髓内钉增加其强度,对患者的创伤较大。Ferland 等^[6]利用取双侧带蒂肋骨移植促进脊柱骨盆固定成功治疗 6 例骶骨发育不全合并脊柱骨盆分离患者,但其感染率为 50%,并且 6 例患者中 4 例进行了翻修。

本例患者 Renshaw 分型为 I 型,行走时出现身体失衡,需进行手术干预。手术采用腰骶连线处的棘突下方的后中线切口,可以触到髂后上棘,沿棘突通过骨膜下方从内侧向外侧方向分离竖脊肌,直到髂嵴的内侧缘。术中应注意不要破坏其远端止点,保留肌肉活性,从而避免死腔形成。髂骨螺钉借助导航设备精准置入,从手术台对侧置入髂骨螺钉可以更好地把握螺钉的轨道。髂骨螺钉尾端低于髂后上棘,否则置入的内固定物凸出部位不但会导致压疮形成,而且患者平卧时会引发疼痛以及继发感染等。但该技术不能纠正腰椎侧凸及旋转畸形,骨痂形成失败,当连接棒穿过棘突后,可能出现棘突骨折使得固定失败。当棘突出现骨折时,可以在正常的骶骨侧置入骶骨螺钉后再安装连接棒,仍可获得髂骨-骶骨-髂骨固定。随访 5 年效果良好。手术成功的关键在于缺损侧骨痂桥的形成。从本病例我们观察到 3 种现象:第一,从左侧髂骨到发育不全的骶骨侧之间有大量骨痂桥形成,并且在缺损的骶骨侧形成的骨痂明显大于正常侧。这可能是由于当脊柱轴向应力向下传导时,力量到达骶骨后,由骶骨再向两侧骶髂关节分散力量,然后将力量分向两侧股骨头传导到双下肢,而左侧骶骨发育不全,骶髂关节缺如要通过连接棒才能将人体力量传导到髂骨螺钉,这种固定效仿脊柱骨盆生理力量传导,传导过程中螺钉可能存在微动,可刺激骨痂生长,从而加速骨折愈合过程^[15]。第二,通过髂骨-骶骨-髂骨固定手术即刻矫正左侧半骨盆的向上漂浮,术后患者负重及站立位拍摄脊柱骨盆 X 线片可见左侧骨盆漂浮明显纠正。第三,缺损侧骨性融合后阻止了发育不全的骶骨向左继续旋转,随着骨盆的稳定而脊柱腰椎旋转畸形也停止了进

展,患者行走平衡得到明显改善。

综上所述,通过髂骨-骶骨-髂骨固定手术可成功治疗骶骨发育不全合并脊柱骨盆分离伴脊柱侧凸畸形,该手术操作简单,创伤较小,固定范围仅限于髂骨与骶骨间,最大范围保留了腰椎活动节段,自身骨痂形成,减少了取骨移植的并发症,为骶骨发育不全患者的治疗提供了新的思路。对 Renshaw 分型的 I 型患者并出现进行性脊柱骨盆畸形合并明显脊柱骨盆不稳定时,可以尝试该手术治疗。但由于病例较少,可否成功复制,还有待今后继续研究。

参考文献

1. Griffet J, Leroux J, El Hayek T. Lumbopelvic stabilization with external fixator in a patient with lumbosacral agenesis[J]. Eur Spine J, 2011, 20(2): 161-165.
2. Dumont CE, Damsin JP, Forin V, et al. Lumbosacral agenesis: three cases of reconstruction using Cotrel-Dubousset or L-rod instrumentation[J]. Spine(Phila Pa 1976), 1993, 18(9): 1229-1235.
3. Yazici M, Akel I, Demirkiran HG. Lumbopelvic fusion with a new fixation technique in lumbosacral agenesis: three cases[J]. J Child Orthop, 2011, 5(1): 55-61.
4. Rieger MA, Hall JE, Dalury DF. Spinal fusion in a patient with lumbosacral agenesis[J]. Spine(Phila Pa 1976), 1990, 15(12): 1382-1384.
5. Mayfield JK. Severe spine deformity in myelodysplasia and sacral agenesis: an aggressive surgical approach [J]. Spine (Phila Pa 1976), 1981, 6(5): 498-509.
6. Ferland CE, Sardar ZM, Abduljabbar F, et al. Bilateral vascularized rib grafts to promote spinopelvic fixation in patients with sacral agenesis and spinopelvic dissociation: a new surgical technique[J]. Spine J, 2015, 15(12): 2583-2592.
7. Renshaw TS. Sacral agenesis: a classification and review of twenty-three cases[J]. J Bone Joint Surg Am, 1978, 60(3): 373-383.
8. Say B, Goldwell JG. Sacral agenesis[J]. Pediatrics, 1975, 55(2): 300-301.
9. Lynch SA, Wang Y, Strachan T, et al. Autosomal dominant sacral agenesis: Currarino syndromes[J]. J Med Genet, 2000, 37(8): 561-566.
10. Singh SK, Singh RD, Sharma A. Caudal regression syndrome case report and review of literature [J]. Pediatr Surg Int, 2005, 21(7): 578-581.
11. Emami-Naeini P, Nejat F, Rahbar Z, et al. Urological manifestations of sacral agenesis[J]. J Pediatr Urol, 2012, 8(2): 181-186.
12. Guille JT, Benevides R, DeAlba CC, et al. Lumbosacral agenesis: a new classification correlating spinal deformity and ambulatory potential[J]. J Bone Joint Surg Am, 2002, 84(1): 32-38.
13. Gillis CC, Bader AA, Boyd M. A tail of sacral agenesis: delayed presentation of meningocele in sacral agenesis [J]. Eur Spine J, 2013, 22(3): 311-316.
14. Stanley JK, Owen R, Koff S. Congenital sacral anomalies[J]. J Bone Joint Surg Br, 1979, 61(4): 401-409.
15. Currey JA, Mancuso M, Kalikoff S, et al. Controlled cyclic compression of an open tibial fracture using an external fixator affects fracture healing in mice [J]. J Biomech Eng, 2015, 137(5): 1688-1699.

(收稿日期:2017-12-30 末次修回日期:2018-03-16)

(本文编辑 卢庆霞)