

• 中枢神经影像学 •

椎管闭合不全: 与胚胎学相关的神经放射学征象与新分类法

Spinal dysraphism: a review of neuroradiological features with embryological correlations and proposal for a new classification

P. Tortori Donati¹, A. Rossi¹, A. Cama²

【中图分类号】R816.1, R681.5, R321 【文献标识码】C 【文章编号】1000-0313(2002)01-0051-08

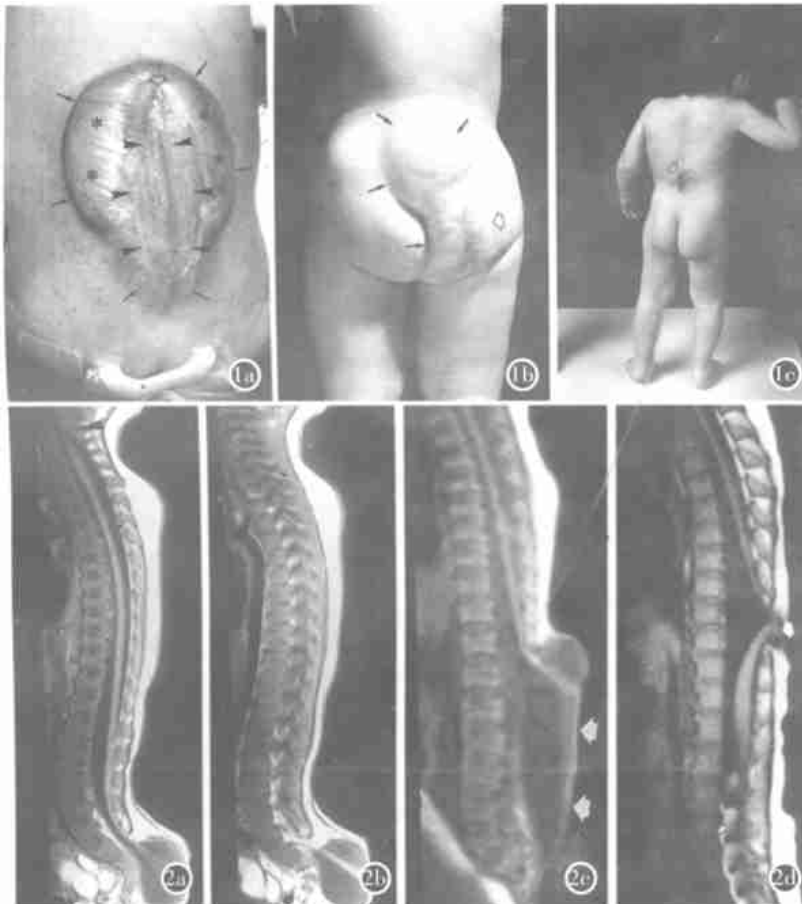


图1 开放型和闭合型椎管闭合不全的临床征象。a) 开放型椎管闭合不全, 出生后1h的新生儿下背部患有脊髓脊膜膨出的术前征, 片中显示宽基板(箭头)外露并被部分上皮化的皮肤包裹(星号), 其外周可见隆起的完整皮肤(箭), 由下方扩张的蛛网膜下腔所致, 在基板头端(空箭)见脑脊液外漏; b) 伴有皮下肿块的闭合型椎管闭合不全, 1岁小儿下背部脂肪瘤性脊髓裂, 片中显示巨大皮下肿块位于臀间裂上, 不对称地突向右臀部(箭), 并见皱缩尚连续的皮肤(空箭), 这例说明“隐性椎管闭合不全”一词不再适用, 此畸形很明显并非隐匿不能见; c) 无皮下肿块的闭合型椎管闭合不全, 2岁小儿脊髓纵裂, 后背上腰部见撮毛(空箭), 可发生于闭合型椎管闭合不全里的几种类型, 但出现于较高部位时, 应疑有潜在脊髓裂畸形。

图2 不同类型基板的脊髓脊膜膨出。a) 和 b) 显示终端尖部基板, 片中显示脊髓穿过外突脊膜并止于外露的基板(白箭)。在 Chiari II 型畸形时还应注意小脑脚(箭头); c) 显示终端顶部基板。片中显示无神经胚形成的节段脊髓(箭)较单纯尖部基板长(与图1a同病人); d) 节段性基板, 该患者曾因胸段脊髓脊膜膨出做过手术。基板位于 T₁₀ 水平, 手术位置(箭)。畸形尾端的有神经胚的脊髓保留了椎管, 并终止于正常位置的脊髓圆锥。

最常见的脊柱和脊髓先天性畸形为椎管闭合不全和尾部脊柱异常。大多数病例出生后或婴儿早期即可诊断, 有一些病例在儿童后期甚至成年才能发现。MRI 有利于诊断这两类畸形, 并对早期制定个体化的治疗方案有帮助。作者回顾性分析了过去 24 年的 986 例中央型脊柱裂病例, 以确定最典型的神经放射学征象和这些征象与早期胚胎发育特点的关系, 试图寻找一种临床实践中有助于诊断的分类方法。

命名

1. 开放型和闭合型椎管闭合不全

“dysraphism”一词与神经管闭合缺陷有关, 仅用于初级神经

胚形成期的畸形。但其范围已扩大至包括所有的先天性脊柱畸形。典型的椎管闭合不全分为开放型和闭合型两类(图1)。开放型(OSD)特点为神经组织和脊膜通过先天骨缺损区外露; 相反, 闭合型(CSD)由皮肤覆盖, 但皮下特征如毛茸症、毛细血管瘤、小凹陷、色素斑、皮下肿块等常表示它的存在。因此叫隐性椎管闭合不全。作者的病例中 CSD 比 OSD 常见, 占 64.2%。

2. 脊柱裂

“spina bifida”仅涉及椎体后骨成分融合缺失, 通常广泛应用于椎管闭合不全。

3. 基板(Placode)

这是一段无神经胚形成的胚胎神经组织, 冻结在神经板时期, 所有的 OSD 和几种 CSD 可见基板。前者暴露于空气中, 后者由包裹覆盖。依照基板在脊髓的位置分为终末型和节段型(图2)。终末基板可位于脊髓尾端、头端和顶端, 取决于是否有适度尖端或较长段的脊髓。节段基板可位于脊髓任何水平,

1 Department of Paediatric Neuroradiology, G. Gaslini Children's Research Hospital, Largo G. Gaslini 5, 16147 Genova, Italy
E-mail: tortori@panet.it Tel: + 39 10 5636618 Fax: + 39 10 3779798
2 Department of Paediatric Neurosurgery, G. Gaslini Children's Research Hospital, Genova, Italy

从畸形脊髓尾端过渡到正常形态和结构。

4. 脊髓栓系(被拴缚之脊索)(Tethered cord)

是一种临床综合征,可以是脊髓脊膜膨出修复期的并发症,也可以是几种形式 CSD 包括脊髓脂肪瘤、终丝牵拉、脊髓裂畸形和尾部退化综合征。症状和体征包括下肢运动和感觉障碍、肌肉萎缩和发育不全、腱反射降低或亢进、尿失禁、步态僵硬、脊柱侧弯或足和髋畸形等。脊髓栓系综合征与脊髓和终丝固定到周围组织有关,可产生于 CSD 的原发性或继发于脊髓脊膜膨出修复后形成的瘢痕或皮样囊肿。栓系导致动脉、静脉、毛细血管或神经纤维延伸、扭曲或折叠,代射失衡的结果导致脊髓神经细胞功能减退,若脊髓积水,神经功能将进一步退化。

表 1 椎管闭合不全胚胎学分类

原肠胚形成期畸形	
脊索形成紊乱:	①尾部退化综合征 ②节段脊柱发育不全
脊索整合紊乱:	①背部肠痿 ②神经原肠管囊肿 ③脊髓纵裂 ④皮肤窦道
初级神经胚形成期畸形	
脊髓脊膜膨出	
脊髓膨出	
脂肪瘤伴硬膜缺损:	①脂肪脊髓脊膜膨出 ②脂肪脊髓裂
硬膜内脂肪瘤	
原肠胚与初级神经胚形成期混合畸形:	①偏侧脊髓膨出 ②偏侧脊髓脊膜膨出
次级神经胚形成和退行性分化期	
脂肪瘤性终丝	
终丝牵拉	
脊髓长度异常	
连续性终室	
脊髓末端囊样膨出	
不明原因畸形	
颈部脊髓膨出	
脊膜膨出	

表 2 椎管闭合不全临床神经放射学分类

开放型椎管闭合不全	
脊髓脊膜膨出	
脊髓膨出	
偏侧脊髓脊膜膨出	
偏侧脊髓膨出	
闭合型椎管闭合不全	
伴皮下肿块:	①腰骶部:脂肪瘤伴硬膜缺损: I 脂肪脊髓脊膜膨出 II 脂肪脊髓裂 脊髓末端囊样膨出 脊膜膨出 ②颈部:颈部脊髓囊样膨出 颈部脊髓脊膜膨出 脊膜膨出
无皮下肿块	
简单闭合不全状况:	①后脊柱裂 ②硬膜内和髓内脂肪瘤 ③终丝脂肪瘤 ④终丝牵拉 ⑤异常长的脊髓 ⑥连续性终室
复杂闭合不全状:	①背部肠痿 ②神经原肠管囊肿 ③脊髓纵裂 ④皮肤窦道 ⑤尾部退化综合征 ⑥节段脊柱发育不全

临床神经放射学分类

性来划分的(表 1),临床神经放射学是依据临床或放射学特征来划分的(表 2)。这种方法第一步来自临床:即畸形是暴露在外还是被皮肤覆盖?先简单地分成 OSD 和 CSD。

CSD 诊断无困难,仅存在 4 种畸形:脊髓脊膜膨出、脊髓膨出、偏侧脊髓脊膜膨出和偏侧脊髓膨出。其中脊髓脊膜膨出占绝大多数达 98.8%。OSD 常位于腰部或腰骶部,出生前查血清生化和超声可以发现。临床上,脊髓脊膜膨出的特点是下方扩张的蛛网膜下腔将神经基板向上推移,单纯脊髓膨出基板与背部表面是平行的。这种区别有助于神经放射学家诊断极罕见病,如偏侧脊髓脊膜膨出和偏侧脊髓膨出,仅凭临床或外科是很难诊断的。

CSD 比 OSD 异质性严重且大多数畸形属于 CSD。一些患儿出生时临床表现不明显,在婴儿时期出现并发症如脊髓栓系综合征时才引起注意。背部出现皮下肿块是重要诊断线索,绝大多数病例皮下肿块位于腰或腰骶水平。在此位置出现皮下肿块有 4 种畸形:脂肪瘤性脊髓裂、脂肪瘤性脊髓脊膜膨出、脊膜膨出和终末脊髓囊样膨出。后两者很罕见,前两者肿块为皮下脂肪瘤。脂肪瘤性脊髓裂的脂肪瘤通过宽大的脊椎骨裂口到达椎管并紧贴神经板,换言之,基板-脂肪瘤界面位于椎管内。而脂肪瘤性脊髓脊膜膨出球样扩张的蛛网膜下腔将神经基板推至椎管外,以至于基板-脂肪瘤界面位于椎管外,因此,单纯评估基板-脂肪瘤界面的位置就可确诊。

颈部伴有皮下肿块的 CSD 有颈部脊髓脊膜膨出、颈部脊髓囊样膨出和脊膜膨出三种。对无皮下肿块的 CSD 全面临床检查有助于诊断。多毛区、皮肤血管瘤和肤色异常是几种畸形的可靠征象。多毛区靠近头部,可能是中胸部脊髓裂畸形;背部小凹或小口表示皮肤窦道;尾部退化综合征表现为下肢或肛门畸形;节段脊柱发育不全显示骨突且伴有先天性偏瘫或发育不良。许多畸形包括终丝牵拉、终丝脂肪瘤和脊髓裂均可产生压迫综合征。

开放型椎管闭合不全(OSD)

1. 脊髓脊膜膨出

为一段脊髓神经胚形成不良且与脊膜一起从背部中线骨缺损处膨出,暴露于体外。因其下方的蛛网膜下腔扩大,基板平面上抬于皮肤之上,这可与不常见的脊髓膨出相区别。在作者的病例中,脊髓脊膜膨出占 OSD 的 98.8%,发病率达 0.6%。

从胚胎学角度,脊髓脊膜膨出是由于初级神经胚形成期的紊乱而产生,可能由于神经管发育时神经节表面的糖类表达缺失,冻结在神经板阶段,即所谓的基板(图 1)。基板外面应该是脊髓中央管的壁,但被丰富的脆弱血管网所覆盖。

绝大多数脊髓脊膜膨出位于骶或腰骶部,基板是终末型的,即位于脊髓的尾端(图 2)。单纯的腰、胸腰或胸段脊髓脊膜膨出发生时,基板是节段性的且从脊髓尾部到畸形之间有正常神经胚形成(图 2)。Van Allen 等最新研究结果显示神经管在 5 个不同的部位独立闭合。骶部脊髓脊膜膨出是由于第 5 位未闭合造成的,腰部脊髓脊膜膨出需 2 个不同的部位,即由第 1 位低部未闭合和第 5 位部分补充闭合形成。这些概念令人迷惑,

目前的分类法是根据正常胚胎发育过程中的特定紊乱特

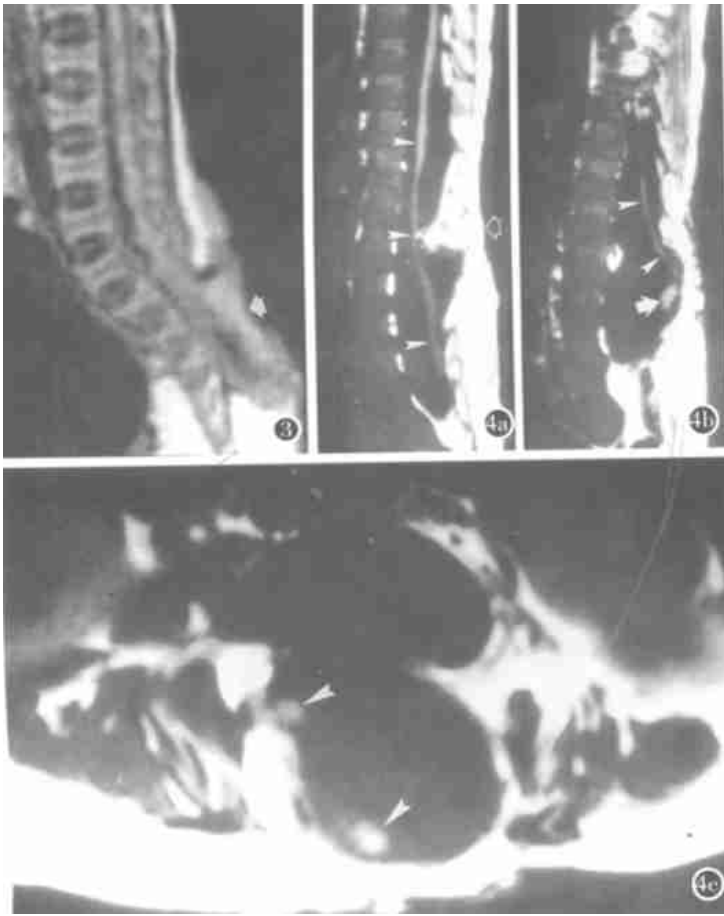


图3 生后1天的新生儿脊髓膨出。矢状位T₁WI显示外露漏斗状的基板(箭)与皮肤平行。不伴有蛛网膜下腔扩张是其与较常见的脊髓脊膜膨出的区别点。图4 偏侧脊髓脊膜膨出。a) 稍偏中线的矢状位T₁WI显示|例半脊髓(箭头),在开放型椎管闭合不全修复处变细,并向下延伸至S₁水平;b) 旁开矢状位T₁WI显示|侧半脊髓(箭头)突入到外突的脊膜。其下可见小的脂肪瘤(箭);c) 轴位T₁WI显示脊髓裂无间隔,明显分开(箭头)。

(感谢M. Castillo博士、Chapel Hill 博士提供照片)。

因为涉及到胚胎的节段性质。据这种理论,神经管缺失可以认为是一种家族性疾病,根据原始发育缺陷的不同节段水平和范围而引起不同的结果。例如:头部闭合位点缺陷可引起脑膨出畸形包括Chiari III型畸形。

原则上术前尽可能行MRI检查,以了解畸形成分的解剖学特性,即基板与神经根的关系;对畸形进行术前评价,包括是否存在有脊髓积水、延髓积水、Chiari II型畸形和脑积水等;并可确诊那些合并脊髓裂的罕见病,如偏侧脊髓脊膜膨出、偏侧脊髓膨出。

2. 脊髓膨出

脊髓膨出不同于常见的脊髓脊膜膨出,该病基板腹侧的蛛网膜下腔不扩张,因此基板与皮肤表面平齐或呈漏斗状(图3)。胚胎学上,同样的原理也应用于脊髓脊膜膨出。确实,脊膜膨出可等同于脊髓脊膜膨出,唯一的区别在于下方的蛛网膜下腔不扩张。这是一种极少见畸形,仅占1.2%。

3. 偏侧脊髓(脊膜)膨出

偏侧脊髓脊膜膨出和偏侧脊髓膨出与脊髓裂畸形(split-cord malformation, SCM)有关,占8%~45%。然而,若脊髓从基板不同部位裂开,这种畸形是SCM和OSD的关联畸形,一旦一侧半髓无神经胚形成即为偏侧脊髓脊膜膨出或偏侧脊膜膨出(图4)。若按这种狭义定义,这些畸形将极罕见,作者在24年内未见一例。据报道它们的神经组织发育缺陷呈明显非对称性。

4. Chiari II型畸形

OSD总伴有Chiari II型畸形,是菱脑的一种复杂的先天畸形,其特点为后颅窝发育小且伴小脑蚓部、脑干、第四脑室向下移位,这种关联是恒定的。

Chiari II型畸形不单是OSD的一个相关特征表现,也应该被看作畸形的一部分。而菱脑畸形的严重程度是不同的,有的病人后颅窝与正常人大小接近,所有患OSD的新生儿均有轻微的Chiari II型征象。除脊髓囊样膨出外,CSD均不会合并Chiari II型畸形,这是由于CSF漏入皮下脊膜膨出内致发育中的神经管内CSF低压,从而引起Chiari II型畸形。

闭合型椎管闭合不全

1. 伴皮下肿块型

这类畸形的特点是有皮下肿块,它的存在提示下方有畸形,肿块表面的皮肤往往不正常。最常见的类型是臀裂上腰骶水平,此时常见伴硬膜缺损的脂肪瘤(脂肪脊髓裂和脂肪脊髓脊膜膨出),偶见脊髓末端囊样膨出和脊膜膨出,主要的区别在于尾部退化时形成的骶尾部畸胎瘤和过多的脂肪沉积,但后者病变位置往往更低,一般位于或低于臀裂水平。肿块在颈部应考虑三种畸形:颈脊髓脊膜膨出、颈髓囊样膨出和脊膜膨出,主要鉴别诊断枕颈部脑膨出和皮下肿块如淋巴瘤。伴皮下肿块的CSD占18.8%(119例),脂肪瘤伴硬膜缺损占87.4%(104例)。在作者研究的CSD病例中,未遇到一例伴肿块的颈部CSD,与文献报道本病罕见相一致。

①脂肪瘤伴硬膜缺损:有脂肪脊髓裂和脂肪脊髓脊膜膨出两种。这两种畸形占脊髓脂肪瘤的75.9%,占作者一组CSD病例的16.4%,脂肪脊髓裂比脂肪脊髓脊膜膨出要多两倍以上(74/30)。这两种畸形中,髓内脂肪瘤仅是大的皮下脂肪瘤的一部分,它通过宽大的后脊柱裂孔突进椎管内并栓系脊髓。一般规律是皮下肿块位于臀裂右上中线部且不对称突进一侧臀部(图1)。虽然出生时肿块明显,但早期很少有神经学症状,到6个月时通常很明显,表现为双腿肌肉发育不良、无力、步态不稳、尿失禁和感觉异常。

胚胎学上,脊柱内脂肪瘤是由于在初级神经胚形成时皮层外胚层从神经外胚层不成熟分离而引起的。结果,间充质到达神经管内,被闭合神经管背侧面诱导而形成脂肪,阻止了神经胚继续形成。

脂肪脊髓裂MRI可以清晰显示骨缺损和皮下脂肪都突入椎管并紧贴脊髓(图5)。基板是终末型的,若仅一侧神经板不成熟分离,基板将是偏位的,基板-脂肪瘤界面延伸达几个椎体平面。

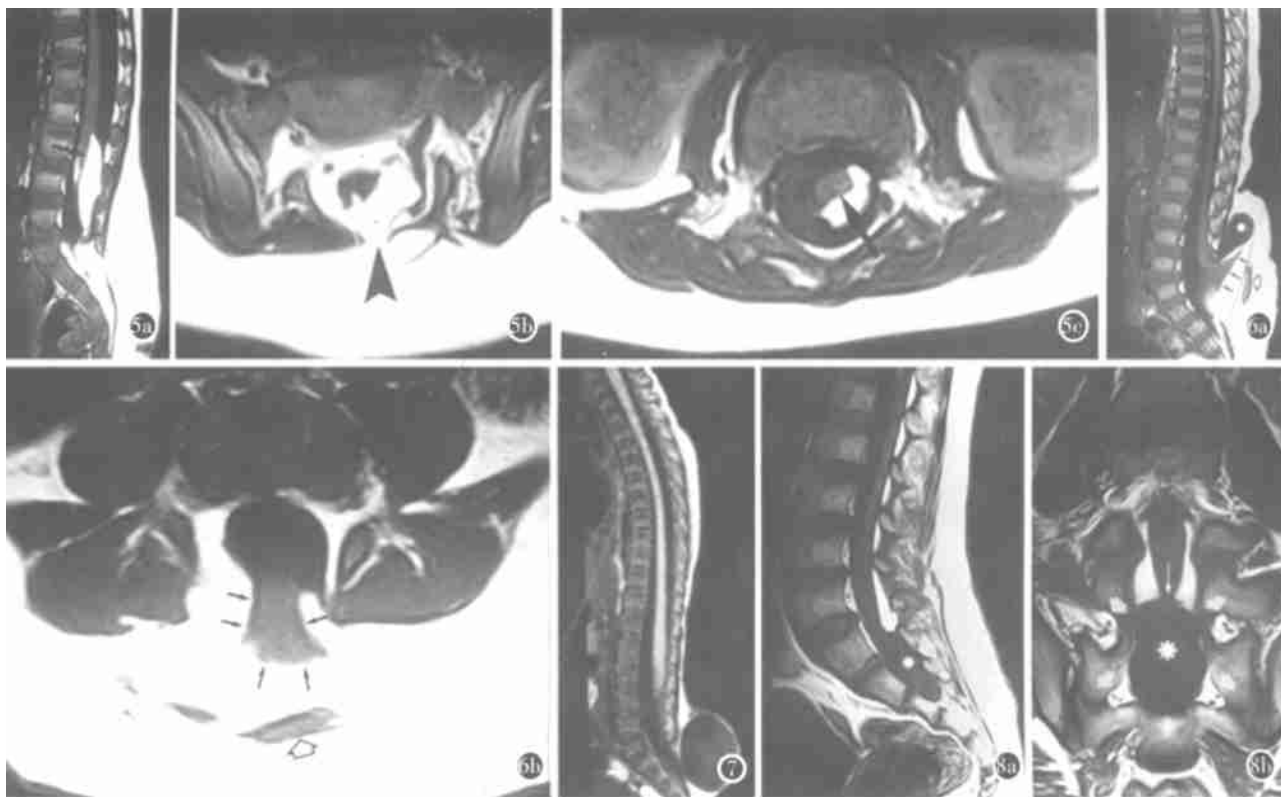


图 5 脂肪脊髓裂。a) 矢状位T₁WI显示皮下脂肪瘤和脂肪组织伸入后脊椎裂,与基板相连。基板-脂肪瘤界面位于椎管内(箭);b)和c) 轴位T₁WI显示皮下脂肪瘤穿过后脊椎裂与椎管内脂肪瘤相连(箭头),基板-脂肪瘤界面不对称地沿着左侧基板分布(箭)。

图 6 脂肪脊髓脊膜膨出。a) 矢状位T₁WI显示节段性基板沿着脊膜囊下壁(星号)与皮下脂肪瘤(黑箭)相连,手术病理证实脂肪瘤内含有骨骼成分,诊断为椎管闭合不全错构瘤(空箭);b) 轴位T₁WI显示大部分基板-脂肪瘤界面位于椎管外(黑箭),并清楚地显示椎管闭合不全错构瘤(空箭)。

图 7 脊膜膨出。矢状位T₁WI显示骶部较大的脑脊液充填肿块,表面覆盖一层连续较薄的皮肤,并见脊髓圆锥位置较低。

图 8 骶管内脊膜膨出。a)和b) 矢状位和冠状位T₁WI显示扩张的骶管内囊性病灶(星号),并通过小孔(细箭)与硬膜囊相通。此囊性病灶的信号强度与脑脊液相同,骶孔(粗箭)又完整,可排除神经周围囊肿。

脂肪脊髓脊膜膨出具有特征性MRI表现(图 6),与脂肪脊髓裂不同,它的基板是节段性的,朝向脂肪瘤一侧的基板可以不对称性地变形、伸直或旋转,而脊膜朝相反的方向膨出。从后方发出的神经根一般较长,而位于脂肪瘤侧的神经根靠近神经鞘和神经孔发出,它们较短且压迫脊髓。基板下方的脊髓正常且位于椎管内,膨出的脊髓可以被纤维束固定在畸形表面。

脂肪脊髓裂和脂肪脊髓脊膜膨出的脂肪瘤内都可发现有软骨、骨、纤维、肌肉、血管和迷走的神经胶质结构,形成椎管闭合不全的错构瘤(图 6),脂肪瘤不同程度地包绕脊髓或硬膜外间隙,形成硬膜脂肪瘤,合并脊髓积水者占 25%。

②脊膜膨出:典型脊膜膨出的特点是有一个硬膜和蛛网膜包绕的充满 CSF 的囊从后脊柱裂孔膨出(图 7),常位于腰部或骶部,甚至在胸部和颈部也能见到,但后者要于颈脊髓囊样膨出和颈脊髓脊膜膨出相鉴别。脊膜膨出比预想的要少见,作者仅发现 15 例(占 CSD 的 2.4%)它们的胚胎学起源尚不清楚。

虽然神经根和较罕见的肥厚终丝在脊膜膨出内交汇,根据定义,囊内没有脊髓成分,尽管它们常被拴系在骶脊膜膨出的颈部,但脊髓本身的结构正常。

脊膜前膨出总位于骶骨前方,常见于尾部退化综合征病例

(图 20),它不属于 CSD 伴皮下肿块类型。同样也适用于罕见的骶管内脊膜膨出,它的定义是骶管内蛛网膜通过硬膜缺损处膨出(图 8)。

③脊髓末端囊样膨出:这是一种罕见 CSD,作者未遇到过一例。皮下肿块位于骶尾部,它含有一个由室管膜包绕的囊,囊是由宽大扩张的终室从后脊柱裂孔膨出而形成的(图 9),与远端脊髓相连的扩张的蛛网膜也导致脊髓膨出。

④颈脊髓囊样膨出:它在形态学上与脊髓末端囊样膨出的区别在于脊髓积水从背侧伸展部分突进脊膜膨出内。这种畸形内衬有上皮组织,其胚胎学起源很难判定,可能是神经管发育早期 CSF 动力学失衡的结果。

⑤颈脊髓脊膜膨出:极罕见,与腰骶脊髓脊膜膨出明显不同,文献报道此病占 OSD 的 3.7%,作者未遇到一例。根据 Pang 和 Dias 理论,它由一个神经纤维血管蒂组成,内含有神经元胶原和周围神经,从局限的脊髓裂后部出来且通过背部狭窄的硬膜开口呈扁形进入硬膜囊内(图 10),下方常见脊髓裂畸形。

2. 无皮下肿块型

①简单闭合不全状况:这种畸形亚型在胚胎学上是不均质的,它包括初级和次级神经胚形成缺陷。从临床观点它们可归

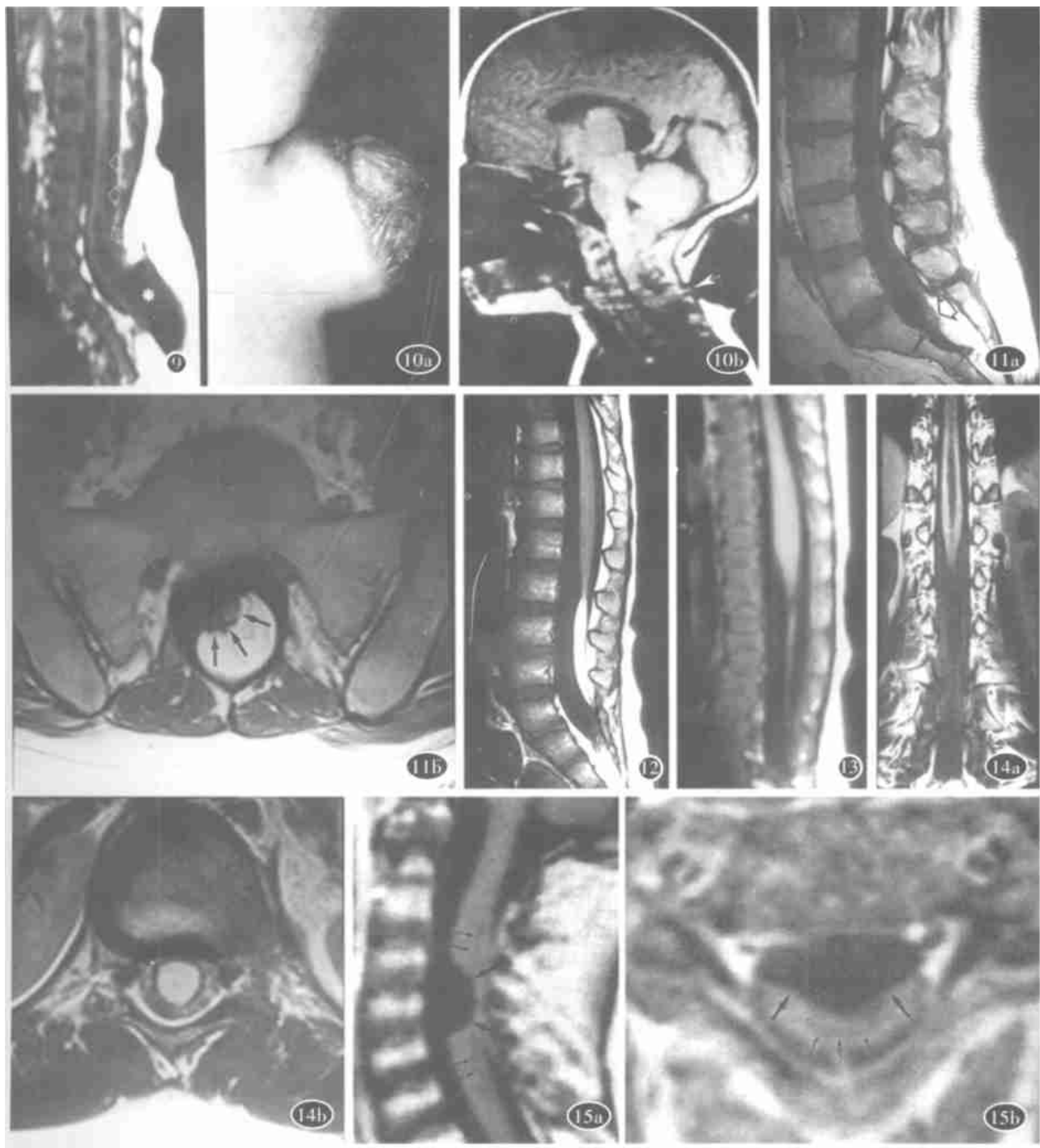


图9 末端脊髓囊样膨出。矢状位T₁WI显示皮下|较大的脊髓中央管(星号),通过椎管裂与积水脊髓相连(空箭)。
图10 颈段脊髓脊膜膨出。a)显示囊底部由全层较厚的皮肤覆盖,顶部由厚的紫蓝色鳞状表皮覆盖;b)矢状位T₁WI显示囊底部软组织结节(箭),并见小脑组织异位降至C_{2/3}水平,但未突入脊髓脊膜膨出内。
图11 硬膜下脂肪瘤。a)矢状位T₁WI显示脊髓栓系在骶前脂肪瘤(空箭),椎管轻管增宽;b)轴位T₁WI显示基板-脂肪瘤界面(箭),基板稍向左旋转。脂肪瘤位于硬膜下,与皮下脂肪清楚分开。
图12 终丝脂肪瘤。矢状位T₁WI显示大部分终丝被脂肪取代,并脊髓栓系,其位置较低。
图13 终丝牵拉。矢状位T₁WI显示增厚栓系的终丝和低位脊髓圆锥。图14 持续性终室。a)冠状位T₁WI显示脊髓圆锥内空洞,位于终室解剖位置,在这平面上很难于脊髓纵裂鉴别;b)轴位T₂WI提示不是脊髓纵裂。
图15 神经肠源性囊肿。a)和b)增强矢状位和轴位T₁WI显示C_{3/5}段脊髓前方髓外硬膜下肿块(粗箭)。肿块与脑脊液成等信号,无强化。脊髓受压中央部呈带状低信号(细箭),提示脊髓软化形成。

为一类,因为它们代表儿童最常见畸形,后背部无皮下肿块,也无脊髓栓系症状。

②后脊柱裂:是最简单的 CSD 畸形,表现为 L₅ 或 S₁ 椎后神经弓闭合不全。它可以单独存在,因无临床症状,偶然被发现。伴有脊髓栓系症状的儿童应视为其它类型的 CSD。正常腰 5 椎板到 5~6 岁才融合,作者的病例中单纯脊柱裂有 140 例(占 CSD 的 22.1%)。

③硬膜内和髓内脂肪瘤:脂肪瘤是起源于胚层的单叶肿块。胚胎学上脂肪瘤形成是由于神经外胚层与外胚层过早分离,周围的间充质在其间蔓延并粘附到原始室管膜上,而被诱导转变为脂肪。

脂肪瘤或多或少地被纤维束包绕或分隔成小叶状。硬膜下脂肪瘤常见于腰骶水平,也可见于椎管其它任何部位,肿瘤可以是多发的,也可以是巨块型的,一般位于软膜下。很罕见脂肪瘤完全位于髓内或为弥漫性脊髓脂肪瘤病。髓内脂肪瘤占脊柱内脂肪瘤的 24.1%。在 MRI 上,肿块与皮下脂肪信号相同,即在 T₁WI 和常规自旋回波 T₂WI 上为高信号,在快速自旋回波 T₂WI 上也为高信号。

④终丝脂肪瘤:是一种在次级神经胚形成期的基本畸形,其特点为终丝纤维脂肪瘤样增厚。它可能由于尾细胞群的残余全能细胞分化为脂肪组织。MRI 上显示在增厚的终丝内有脂肪成分。因终丝常轻度偏离中线,所以轴位 T₁WI 对诊断最有帮助。

⑤终丝牵拉:是一种简单的退行性分化紊乱。作者见到 57 例终丝牵拉和终丝脂肪瘤,占 CSD 的 9%,其特点为粗短肥厚的终丝栓系并限制脊髓圆锥的上升(图 13)。胚胎学上,终丝牵拉与次级神经管异常退变分化有关,因此产生异常增厚的终丝。轴位 MRI 上终丝的直径一定要超过 2mm,且不出现脂肪组织,否则畸形为脂肪瘤或纤维脂肪瘤。大多数病例出现后脊柱裂、脊柱侧突或脊柱后突。

⑥异常长的脊髓:被认为是上一种的变异。特点为正常逐渐变细的脊髓圆锥消失,脊髓从颈段到骶段无明显变化。

⑦持续性终室(Persistent terminal ventricle):早期文献中,“第五脑室”是指脊髓圆锥内的一个小的被覆室管膜的腔,常在尸检时被发现,但在 MRI 上病变必须达到一定大小才能被识别。胚胎学上,它是在次级神经胚形成期终室不完全退化,保留着脊髓中央管的连续性。

⑧复杂椎管闭合不全状况:因为原肠胚形成期的特点是脊索发育,这个时期的椎管闭合不全表现复杂,不仅脊髓包括其它由脊索分化或被它诱导的器官都会产生严重畸形,也称复杂椎管闭合不全状况。绝大多数病例,畸形被覆皮肤且无皮下肿块。但偏侧脊髓膨出和偏侧脊髓膨出例外。

脊索发育异常两种亚型紊乱:脊索中线整合紊乱导致纵裂,而脊索形成不良则导致特定节段脊索缺失。

⑨脊索中线整合紊乱:中线整合是两对脊索原基在中线融合形成单个脊索的过程。若脊索前身不整合,它们各自独立发育成不同的节段,它们之间的间隙将被原条细胞占据。脊索裂综合征包括几种明显不同的疾病如背部肠痿、原神经管囊

肿、脊髓纵裂、皮肤窦道和肠道重复畸形。它们因向内、中和外胚层介入的原条组织的不同而不同,但其共同特点是伴有不同程度的脊髓畸形(如椎体融合、蝶形椎、半椎等)。

3. 背部肠痿

属于罕见而严重的复杂椎管闭合不全,它包括一个连接肠和背部皮肤表面的裂孔组成,这个裂孔贯穿椎体前软组织、椎体、体管、脊髓、神经弓和皮下组织,受累段的脊柱和脊髓都被裂孔劈开形成两个脊柱包绕裂孔。

4. 神经原肠管囊肿

位于椎管内壁为类似胃肠道的可分泌粘蛋白的散状或柱状上皮。囊内容物多种多样,化学成分可能类似 CSF,典型病灶位于胸椎脊髓前方的硬膜内。但也可见于颈椎(图 15)或腰椎,甚至后颅窝,少数位于脊髓后甚至脊髓内。常合并椎体畸形。MRI 上依囊内容物而异,T₁WI 上大多数为等信号或比 CSF 略高信号,在 T₂WI 上为高信号。一般对比增强不强化,但也有 1 例神经肠源性囊肿强化的。

5. 脊髓纵裂畸形(SCM)

原意为脊髓裂开和纵裂的脊髓重复。作者见过 24 例,占 CSD 的 3.8%。胚胎学上,两个中央旁脊索原基在中线整合受阻,可能是由于卵黄囊和羊膜囊间持续存在一个异常通道(神经原肠管)。

1992 年, Pang 根据硬膜囊的状况和间隔性质,将 SCM 重新划分为两类。

I 型 SCM:较为少见,临床上常出现脊柱侧弯和脊髓栓系综合征,皮肤上的胎记如血管瘤、色素斑和多毛丛常表示下方为畸形。背部多毛区是 I 型 SCM 可靠的临床诊断标志。一般常合并椎体畸形包括椎体融合、蝴蝶椎、半椎和脊柱后裂。放射学上特征表现为骨或骨软骨中间隔分出两个硬膜管,每个管内容纳一侧半脊髓(图 16)。隔刺可以完整或不完整,且呈矢状位或斜形,有一些病例它不均等地划分脊髓,所以两个半髓是不对称的。

II 型 SCM(无间隔的脊髓纵裂):放射学特征为单个硬膜囊包含两个半髓(图 17)。虽然手术时常可见到纤维间隔,但未发现骨软骨隔刺,这类型病人可出现脊髓栓系症状。纤维间隔很薄,在冠状位和轴位 T₂WI 上显示最佳。

作者分析了 24 例 SCM 病例并参考了相关文献,认为有一个连续的畸形谱从一端的单个硬膜管内部分脊髓纵裂到另一端的双硬膜管内由骨性隔刺完全分隔的脊髓重复。这两型具有共同的胚胎学机制,两个半髓事实上都不完全重复,侧方部分相对保存完好,内侧部分发育不良代表不同程度的复制。畸形表面的皮肤完整和对半髓内室管膜的认识证实了两个半髓在神经胚形成时得到完全发育。神经胚形成时的缺陷会引起偏侧脊髓(脊膜)膨出。

6. 皮肤窦道

是由上皮覆盖的痿,它从皮肤表面向内延伸,有时与中枢神经系统和它被的硬膜相连,本病很常见(占 CSD 的 23.7%)。多见于腰骶部,偶见于颈部或胸部,体检时可见到中线部位不凹,常伴有多毛斑、毛细血管瘤和色素斑。皮肤窦道应与藏毛

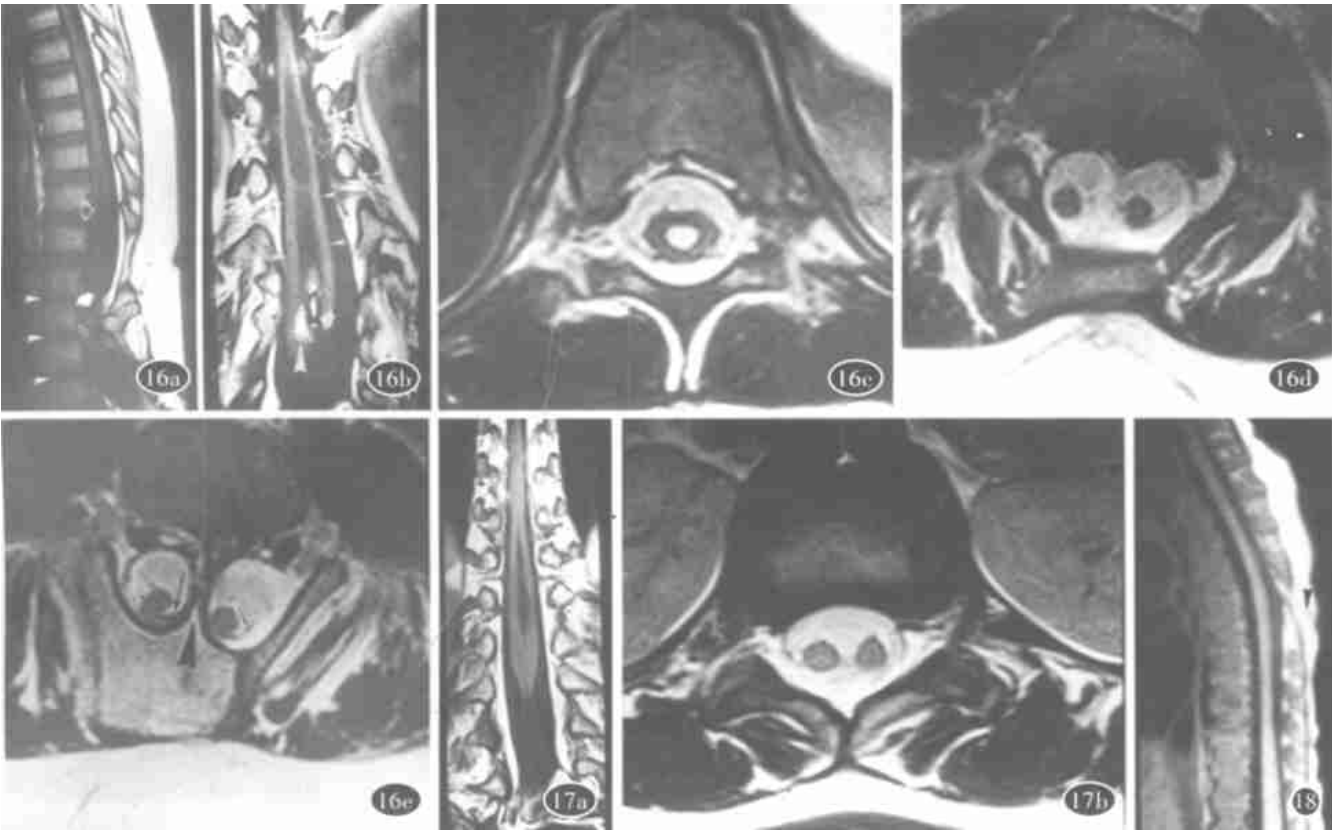


图 16 I 型脊髓裂畸形(带有间隔的脊髓纵裂)。a) 矢状位T₁WI显示骨刺突入椎管内(粗箭),并显示L₄₋₅椎间盘残留和相应节段性椎体缺损(细箭);b) 冠状位T₁WI显示中央部骨刺位于脊髓裂的尾端,因含骨髓呈高信号(粗箭)。头尾畸形包括正常段脊髓(长箭)、脊髓积水(空箭)、脊髓纵裂(细箭)。右半脊髓旁还可见脂肪瘤(箭头)。c ~ e) 轴位T₂WI显示头端至尾端畸形。c) 脊髓积水,d) 单个硬膜囊内脊髓纵裂,e) 两个硬膜囊内脊髓纵裂和骨刺突入(长箭),并清楚显示与左半脊髓融合的后神经根(短箭)。图 17 II型无间隔脊髓纵裂。a) 冠状位T₁WI显示胸腰段脊髓纵裂,但这表现也可能是持续性终室;b) 轴位T₂WI清楚显示单个硬膜囊内两个半脊髓,中间无骨刺间隔。图 18 皮肤窦。矢状位T₁WI显示皮肤窦道斜向上与椎管相通(箭头)。还可见脑脊液从皮肤小孔漏出。

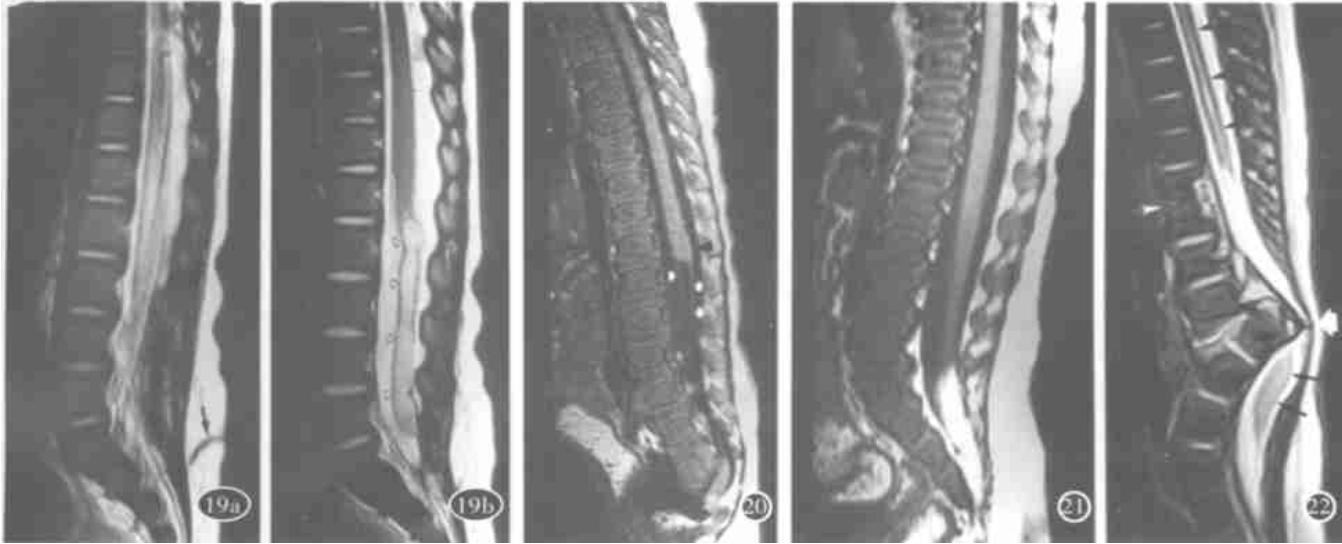


图 19 伴有皮样囊肿的皮肤窦。a) 中线旁矢状位T₂WI显示骶部皮肤窦道在皮下脂肪组织内斜向下走行;b) 正中矢状位显示鞘囊内一个巨大皮样囊肿(空箭),向上到达脊髓圆锥。其信号强度较脑脊液稍低,周围可见一圈薄的低信号环。图 20 I 型尾部退变综合征。矢状位T₁WI显示完全性骶尾发育不全。脊髓高位突然终止,背侧较腹侧稍低(黑三角),马尾神经根呈“双束”征(白箭),相应的以尾畸形包括前脊膜膨出(星号)和病理证实的错构瘤(空箭)。图 21 II型尾部退变综合征。矢状位T₁WI显示骶尾发育不全,但其程度较I型轻,骶₃仍存在。同时显示脊髓栓系在骶部硬膜下脂肪瘤,并见巨大脊髓空洞。图 22 节段性脊髓发育不全。矢状位T₂WI显示胸腰椎成角驼背,伴脊髓完全截断和下胸椎缺损(箭),同时显示两个完全分离的脊髓段,在驼背上方几个椎体处见一段脊髓中央呈高信号(三角),其下脊髓粗大但无信号改变(黑箭),受累椎管明显狭窄(白箭)。

窦的小凹相鉴别,后者一般靠近肛门且与椎管不相通。胚胎学上认为神经外胚层从皮肤外胚层不完全分离导致皮肤窦道形成。皮肤窦道可开口于蛛网膜下腔导致 CSF 漏,或与肥厚的有纤维脂肪瘤的终丝、低位脊髓圆锥或髓内脂肪瘤相连。它也可起源于脂肪脊髓纵裂畸形上面的皮肤,则此处皮肤被窦道穿破。窦道一般是斜向下走行的。在正中矢状位上很易识别,表现为皮下脂肪内的线条状低信号(图 18)。上行性脊髓性是与硬膜下间隙相连的皮肤窦道的一种并发症,多数合并皮样囊肿,一般位于马尾水平或靠近脊髓圆锥(图 19)。这种病约占 11.3%,皮样囊肿可能是由于皮肤窦道部分被包裹而形成,其大小随着囊内皮屑的不断堆积而增长。脓肿形成且破入蛛网膜下腔伴化学性脑脊膜炎是另一些脊柱皮样囊肿的并发症。

脊索形成紊乱:在原肠胚形成期,由于细胞嘴尾的位置消失而出现定位错误,以至于没有细胞形成脊索或尾细胞群,结果因畸形的节段水平不同而异。它会影响脊柱、脊髓和其它器官的发育。若形成的脊索或尾细胞群减少,则会导致多种脊椎畸形,包括节段缺损、脊椎模糊或阻滞椎,甚至几个椎体缺失。大多数病例畸形累及胚胎尾端,导致尾部退化,很少有病例累及脊髓中间段而导致节段性脊椎发育不全。脊索轻度发育异常也可导致单个椎体畸形,如半椎和单个蝴蝶椎。

7. 尾部退化综合征(CRS)

这是尾部异常的一种异质性疾病,包括完全或部分脊柱发育不全、肛门闭锁、生殖器畸形、双肾发育不全或发育不良和肺发育不全。下肢常发育不良伴远端萎缩和短臀间裂;最严重的病例,下肢可发生融合或发育不全(并腿畸形)。骶尾脊柱发育不全可能是复杂综合征,如 OEIS、VACERI 和 Currarino 三联征的一部分。20% 的病例可有脂肪脊髓脊膜膨出和脊髓末端囊样膨出,这与母亲患糖尿病有关。总之,CRS 并不少见,作者共见过 103 例。

MRI 上根据脊髓圆锥的位置来区分两种明显的畸形,而脊髓圆锥的位置又取决于畸形的严重程度。这两种畸形的分水岭是在脊索和尾细胞群连接处,与待形成神经板的尾端相一致。可分为两型:Ⅰ型(脊髓末端位于 S_1 水平),若畸形严重,对应脊髓体节也将缺如,而导致脊髓末端的高位突然中止,形如一个棍棒(图 20)。脊髓末端的位置越高,畸形越严重,椎体缺失越多。大多数严重病例,所有的尾椎、骶椎、腰椎和一部分胸椎缺如且脊髓末端在中胸段水平。马尾和神经根走行异常,称为“双束”。也可伴有尾部畸形如脊膜向前膨出。Ⅱ型(脊髓末端位于 S_2 以下水平),是一种轻度脊柱发育不全,仅脊髓圆锥末

端缺如,绝大多数病例,圆锥向尾部变长、伸直且被终丝牵拉,以及被硬膜内脂肪瘤(图 21)、脊髓末端囊肿样膨出或脂肪脊髓脊膜膨出所压迫。有些病例,脊髓逐渐变细而附着于骶前脊膜膨出的颈部。若畸形在儿童后期或成年人被发现,此时病人有便秘、尿失禁、痛经、性交痛或背痛等临床症状。个别病例不出现脊髓压迫症状,仅为脊髓圆锥末端缺如,对这样的病例要同时分析平片和 MRI 表现以避免漏诊。

8. 节段性脊柱发育不全

临床神经放射定义节段性脊髓发育不全(SSD),包括胸或胸腰脊髓发育不全或缺如、下方脊髓和神经根节段性畸形、先天性截瘫或轻瘫、先天性下肢畸形。节段性椎体畸形可累及胸腰段、腰段或腰骶段脊柱。畸形部位的脊髓依病变的严重程度而出现发育低下或缺如,大多数严重病例,畸形尾端出现一膨大的低位脊髓,一直延伸至脊柱和脊髓被“一分为二”处(图 22)。其它 CSD 可出现部分骶尾发育不全或肾畸形等。

虽然 SSD 具有特殊临床和神经放射学表现的特定病变,但 SSD 和 CRS 可能代表脊柱和脊髓节段性畸形系列的两个部分,其主要区别在于沿胚胎纵轴脊索发育异常的平面不同,和 CRS 一样,SSD 在胚胎学上可能是由于在原肠胚形成期遗传物质诱导脊索异常,导致预期的神经外胚层减少,在作者的一组病例中,到 CRS/SSD 比率为 11/1,很明显在早期胚胎发育过程中,胚胎尾端远比中间断易受损害。SSD 的神经放射学表现取决于畸形的严重程度和沿纵轴的分布。形态学上病变的严重程度与残余脊髓功能和临床症状的严重程度相一致。

结 论

作者试图设计一种在日常临床工作中切实有效的分析儿童椎管闭合不全的影像学分类方法。与其疾病过程一样,第一步是临床表现,即神经放射学家应仔细检查儿童的背部,这是作正确诊断的要点之一,除了用 CT 脊髓纵裂隔刺的性质外, MRI 已取代其它影像检查技术。对绝大多数病例,矢状位、轴位和冠状位 T_1WI 就足够了。快速自旋回波 T_2WI 对观察脊髓并发症如脊髓积水很有价值。最具挑战性的疾病可能是脊髓纵裂畸形,它需要 T_1WI 和 T_2WI 三个方位检查。而在评价脊柱相关畸形时,仍需借助于脊柱正侧位片。治疗方面则需要神经放射学专家、神经外科医师、儿科医师、矫形外科医师、内科医师、泌尿科专家和心理学专家之间密切协作,因人施治。

河南医科大学第一附院放射科 李永东 王梅云 译 韩新巍 校
摘自 *Neuroradiology*, 2000, 42: 471-491

【编后】 本文原本为单纯文字翻译稿,考虑到不配发图片则发表意义不大,为让广大读者能从我们杂志获得外文文献的第 1 手资料,经征得原作者和施普林格出版社(Springer-Verlag)的同意得以将原文图片一并刊发。此稿较原文有删节,参考文献从略。在此向为本文的发表作出辛勤工作的郭俊渊教授、王承缘教授、徐海波教授致谢!

本文的内容及图片版权均属施普林格出版社(Springer-Verlag)所有。未经施普林格出版社许可,本文不得以复印、缩微胶卷或其他任何形式进行复制,也不得转换成机器特别是资料处理设施可以应用的语言。