

## 骶骨发育不全的 CT 和 MRI 诊断

刘俊刚, 李欣

**【摘要】** 目的:探讨小儿骶骨发育不全的 CT 和 MRI 表现,以及 CT 和 MRI 对本病的诊断价值。方法:回顾性分析 19 例骶骨发育不全的 CT 和 MRI 表现。男 8 例,女 11 例。全部患儿行 MRI 检查,6 例同时行螺旋 CT 检查。结果:19 例患儿根据残存骶骨的形态分为 3 型,Ⅰ型 9 例,Ⅱ型 9 例,Ⅲ型 1 例。有 10 例合并上段脊柱的畸形;18 例合并脊髓畸形,其中 12 例伴随脊髓栓系。另有 6 例合并肾脏畸形,2 例合并神经源性膀胱。结论:螺旋 CT、MRI 联合应用能全面、准确地显示骶骨发育不全患儿骶骨、脊髓、神经根及合并的其他畸形,具有很高的应用价值。

**【关键词】** 骨发育不全;骨疾病,发育性;磁共振成像;体层摄影术,X 线计算机

**【中图分类号】** R445.2; R814.42 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2007)04-0337-04

**Imaging Diagnosis of Sacral Agenesis** LIU Jun-gang, LI Xin. Department of Radiology, Tianjin Children's Hospital, Tianjin 300074, P. R. China

**【Abstract】** **Objective:** To explore the imaging features of sacral agenesis in children and the role of CT and MRI in diagnosing this disease. **Methods:** 19 cases of sacral agenesis were retrospectively analyzed, 8 male cases and 11 female cases. All cases were examined with MRI, and 6 cases of which underwent spiral CT scanning simultaneously. **Results:** According to the appearance of the residual sacrum, all patients were classified into 3 types, 9 cases belonging to type I, 9 type II and 1 case type III. Meanwhile, upper spinal malformations were shown in 10 cases. Spinal cord deformities were found in 18 patients, and 12 of which showed the signs of tethered cord syndrome. In addition, renal malformations were found in 6 cases, neurogenic bladder in 2 cases. **Conclusion:** Spiral CT combined with MRI can exactly manifest the appearance of the sacrum, spinal cord, nerve roots and other deformities of the affected children, hence being more helpful in diagnosing sacral agenesis.

**【Key words】** Dysostoses; Bone diseases, developmental; Magnetic resonance imaging; Tomography, X-ray computed

骶骨发育不全是一组起源于胚胎尾侧器官的先天性发育畸形,患者出现部分或全部骶椎、腰椎甚至下段胸椎的缺如,常合并脊髓、神经根、泌尿系统、直肠肛门、下肢等多器官畸形。本文回顾性分析本院 19 例骶骨发育不全患儿的螺旋 CT 及 MRI 表现,旨在探讨骶骨发育不全的影像学诊断价值。

### 材料与方法

搜集 2001 年 3 月~2006 年 5 月本院就诊的骶骨发育不全患儿病例资料共 19 例,其中男 8 例,女 11 例,年龄 0.5~13 岁,平均年龄 4.5 岁。就诊原因包括骶尾部骨性隆起 5 例,骶尾部软组织肿物 6 例,骶尾部毛发生长 4 例,大小便失禁 2 例,尿失禁 2 例,排尿困难 1 例,双下肢瘫痪 1 例,双下肢肌力差 1 例,双侧膝外翻 1 例,左足内翻 1 例,左下肢细、左足小 1 例,腰痛 1 例。

全部病例经 MRI 检查, MRI 扫描使用 GE 公司 0.7T Signa Openspeed MR 扫描仪,采用 SE、FSE 序

列,分别行轴面、矢状面和冠状面扫描。6 例同时行螺旋 CT 检查,采用西门子 Somatom Sensation 16 型 CT 机行横断面扫描,120 kV,200 mA,层厚 5 mm,螺距 1.0,卷积核 B 60 s,窗值 Baby Spine。对感兴趣区进行 2 mm 层厚重组。原始图像进行多平面重组(multiplanar reformation, MPR)、表面遮盖显示(shaded surface display, SSD)、容积再现(volume rendering, VR)三维重组处理,得到矢状面、冠状面及三维立体图像。对年龄较小及不合作患者检查前口服水合氯醛镇静,用量为 6.5%水合氯醛 0.8~1.0 ml/kg。

### 结果

本组根据 Renshaw 分型将 19 例骶骨发育不全分为 4 型,其中Ⅰ型 9 例(图 1),Ⅱ型 9 例(图 2、3),Ⅲ型 1 例(图 4),本组未见Ⅳ型;合并上段脊柱畸形 10 例(图 5),合并脊髓畸形 18 例(图 6);具体的影像学表现见表 1。本组 6 例同时合并肾脏畸形,其中肾旋转不良 3 例,马蹄肾 2 例,盆腔异位融合肾 1 例。2 例见神经源性膀胱,表现为膀胱内大量尿潴留,膀胱壁增厚、粗糙,多发憩室状突起。2 例见直肠内大量粪便残留。1 例男性患儿见一侧隐睾。

作者单位:300074 天津,天津市儿童医院影像科

作者简介:刘俊刚(1977-),男,天津人,住院医师,主要从事儿科影像诊断工作。

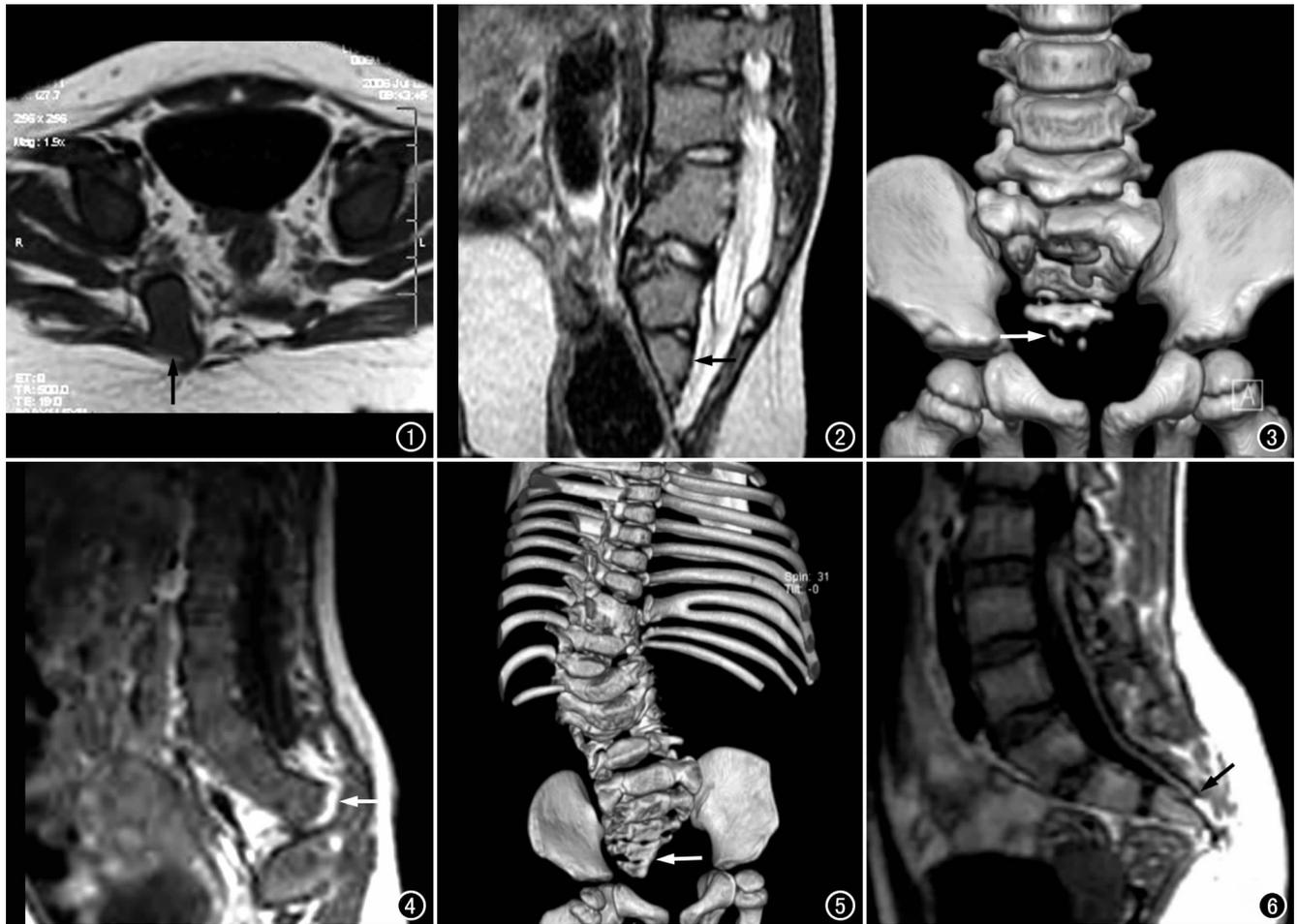


图1 男,3岁。I型,MRI轴面T<sub>1</sub>WI显示骶骨左侧形态正常,骶骨右侧缺如,残存骶骨右侧见一非分化骨块(箭)。图2 女,4岁。II型,MRI矢状面T<sub>2</sub>WI显示脊柱曲度变直,骶<sub>3-5</sub>缺如,骶<sub>2</sub>椎体为最尾侧椎体(箭),腰<sub>1,5</sub>椎体融合。图3 男,6岁。II型,螺旋CT扫描VR重组图像显示骶<sub>5</sub>、尾骨缺如,残留未分化骨块(箭),骶<sub>1-3</sub>椎体发育不良。图4 男,8个月。III型,MRI矢状面T<sub>1</sub>WI显示骶骨全部缺如,发育不良的腰<sub>5</sub>为最尾侧椎体(箭)。图5 女,2岁。I型,螺旋CT扫描VR重组图像显示骶<sub>4,5</sub>左侧缺如,残存椎体融合(箭),合并胸<sub>9</sub>~腰<sub>5</sub>脊柱发育不全、肋骨畸形。图6 女,13岁。II型,MRI矢状面T<sub>1</sub>WI显示骶<sub>5</sub>为最尾侧椎体,脊髓受牵拉、伸长,未见正常形态的脊髓圆锥,脊髓末端位于骶<sub>3</sub>椎体水平(箭),合并椎管内脂肪瘤。

表1 19例骶骨发育不全的CT、MRI表现

分型	病变范围	上段脊柱	脊髓末端位置	合并椎管内畸形	诊断方法
I型	左骶 <sub>1,5</sub>	胸 <sub>11</sub> ~腰 <sub>5</sub> 发育不良	骶 <sub>1</sub>	皮窦、脊髓纵裂	CT、MRI
	左侧骶 <sub>1-2</sub>	腰 <sub>2</sub> 以下左半侧融合	骶 <sub>1</sub>	脊髓纵裂、终丝脂肪瘤	MRI
	左侧骶 <sub>3</sub> 以下	正常	骶 <sub>1</sub>	终丝脂肪瘤、脂肪脊膜膨出	CT、MRI
	左侧骶 <sub>3</sub> 以下	正常	腰 <sub>1</sub>	脊髓纵裂	MRI
	右侧骶 <sub>2</sub> 以下	正常	骶 <sub>2</sub>	脂肪脊膜膨出	MRI
	右侧骶 <sub>2</sub> 以下	正常	腰 <sub>4</sub>	终丝脂肪瘤、脂肪脊膜膨出	MRI
	左侧骶 <sub>2</sub> 以下	正常	腰 <sub>4</sub>	终丝脂肪瘤、脂肪脊膜膨出	MRI
	左侧骶 <sub>1</sub> 以下	腰 <sub>5</sub> 右半椎	腰 <sub>4</sub>	终丝脂肪瘤	CT、MRI
	左侧骶 <sub>2</sub> 以下	正常	腰 <sub>4</sub>	脊髓纵裂	MRI
	II型	骶 <sub>1</sub> 以下	腰 <sub>2</sub> ~腰 <sub>4</sub> 发育不良	腰 <sub>5</sub>	脊髓纵裂、终丝脂肪瘤
骶 <sub>5</sub>		正常	腰 <sub>3</sub>	脊髓纵裂	CT、MRI
骶 <sub>3</sub> 以下		腰 <sub>3</sub> 半椎	腰 <sub>2</sub>	终丝脂肪瘤	CT、MRI
骶 <sub>2</sub> 以下		正常	腰 <sub>4</sub>	脊髓纵裂	MRI
骶 <sub>3</sub> 以下		左侧凸	腰 <sub>3</sub>	脊髓纵裂	MRI
骶 <sub>3</sub> 以下		腰 <sub>4,5</sub> 融合	腰 <sub>2</sub>	脊髓纵裂	MRI
骶 <sub>4</sub> 以下		左侧凸	腰 <sub>4</sub>	脂肪脊膜膨出	MRI
骶 <sub>2</sub> 以下		正常	腰 <sub>5</sub>	皮窦、脊髓纵裂	MRI
骶 <sub>2</sub> 以下		胸 <sub>8</sub> ~腰 <sub>5</sub> 脊柱裂		脊髓脊膜膨出	MRI
III型		全部骶骨	腰 <sub>4,5</sub> 脊柱裂		脊髓纵裂、脂肪脊髓脊膜膨出

## 讨 论

骶骨发育不全,又称尾端发育不全(caudal agenesis)或尾端退化综合征(caudal regression syndrome),表现多样,脊柱畸形表现为不同程度的骶尾骨缺如,严重者可累及腰椎甚至胸。以下胸椎的缺如,常伴随脊髓发育异常,合并其他系统畸形包括马蹄肾、异位融合肾、孤立肾、膀胱输尿管返流、神经源性膀胱、无肛、直肠阴道瘘、肛门畸形、先天性巨结肠和 Crohn's 病等。本病可以为多种先天性畸形的一部分,如 OEIS 综合征(脐膨出、膀胱外翻、肛门闭锁、脊柱缺陷)、VACTERL 综合征(脊柱畸形、无肛、心脏异常、食管狭窄、肾脏异常和下肢畸形)。本病临床少见,约占全部新生婴儿的 1/7500<sup>[1]</sup>,男女发病比例无明显差别。绝大多数为散发病例,少部分呈常染色体显性遗传,又称 Currarino 综合征,母体高糖血症与本病关系密切<sup>[2]</sup>。最近的研究表明,Currarino 综合征与 7q 染色体上的 HLXB9 基因突变相关<sup>[3]</sup>,其他可能的致畸因子包括维生素 A 缺乏、高温环境、口服避孕药等。

形态发生学上,Tortori-Donati 等<sup>[4]</sup>认为,本病是由于原肠胚时期胚胎尾侧脊索形成障碍所致。由于骶骨的正常分化受脊索诱导,任何引起脊索形成异常的原因均可导致骶骨发育不全。脊髓的发育同样受脊索诱导,因此本病常合并脊髓的发育异常。由于胚胎尾侧的神经嵴细胞不能正常分化,本病多合并马尾神经根分布异常或缺失。

本病临床表现依累及的脊柱节段和残存脊髓、神经根的功能而异。患者多有不同程度的短躯干、臀沟变短,骶尾部可见骨性隆起、皮下脂肪增厚、毛发生长、皮窦、血管瘤等。典型的病例髋关节可呈屈曲、外展、外旋位,以膝关节屈曲最常见,可表现为双下肢发育不均衡,伴有扁平足、马蹄内翻足等。由于脊髓、神经根的发育异常,可有下肢运动或感觉异常、神经源性膀胱和便秘等。

1978 年,Renshaw 根据残存骶骨的数量、形态以及脊柱与骨盆的关系,将本病分为 4 型<sup>[5]</sup>: I 型,为单侧骶骨部分或全部缺如,残存同侧骶骨正常或发育不良,本组 9 例,其中左侧 7 例,右侧 2 例,3 例累及骶<sub>1</sub>而导致骶髋关节不对称,发育不全一侧的椎体融合或其外侧见未分化骨块; II 型,为骶骨部分缺如,呈双侧对称性,残存骶骨正常或发育不良,骶<sub>1</sub>与髂骨间有较稳定的关节,本组 9 例; III 型,骶骨完全不发育,合并不同水平节段的腰椎发育不良或缺如,髂骨同残存腰椎的最下端的椎体形成关节,本组 1 例; IV 型,骶骨完全

不发育,合并不同水平节段的腰椎发育不良,两侧髂骨形成微动关节或融合,最下端的腰椎椎体停留于其上方,本组未见。本组 10 例合并上段脊柱的畸形,其中 2 例合并先天性脊柱侧突,2 例合并节段性脊柱发育不全,后者为一组主要累及下段腰椎或胸腰椎的脊柱先天性发育畸形,与骶骨发育不全具有相同的病因<sup>[6]</sup>。

Nievelstein 等<sup>[7]</sup>根据脊髓圆锥的位置和形态将本病分为 2 型: I 型,较严重,两次神经胚形成均受累,脊髓发育中途停止,形成高位的脊髓圆锥,末端圆锥呈棒状或呈楔形,脊髓圆锥的位置越高,缺如的脊柱节段越多,病变程度越严重,马尾神经根自脊髓圆锥的前后两侧发出形成“双束征”; II 型,相对较轻,仅第二次神经胚形成受累,表现为末端脊髓的发育异常。多数患者合并终丝脂肪瘤、脊膜膨出、皮窦和脊髓栓系综合征。本组 12 例合并脊髓栓系,另有 10 例合并脊髓纵裂,仅 1 例脊髓形态正常。

X 线平片检查对本病的诊断价值不大,只能提供畸形脊柱结构的重叠信息,不能详细显示其三维立体结构。螺旋 CT 扫描 VR 或 SSD 三维重组图像能清晰显示脊柱的立体结构,直观、完整地呈现发育不全骶骨的形态。对确定脊柱缺如的范围、残存脊柱的形态、合并的其他脊柱畸形及髂骨与脊柱的关系等方面有很高的价值,而 MPR、MIP 图像对细节方面的显示都是 X 线平片无法比拟的,本组 6 例行多层螺旋 CT 扫描均得到满意的结果。MRI 对脊柱畸形的显示率与其发育不良的程度有关,II 型、III 型、IV 型显示率较高,而 I 型由于病变程度较轻而无法正确显示,需要结合 X 线平片或螺旋 CT 扫描。MRI 对椎管内情况的显示明显优于 CT,能准确描述脊髓的位置、形态、合并畸形及神经根的分布异常和缺如。另外,CT 和 MRI 在观察脊柱畸形的同时能够同时获得合并的其它系统畸形情况。综上所述,螺旋 CT 和 MRI 联合应用能全面、准确地显示本病患儿骶骨、脊髓的形态及合并的其他畸形,对本病做出全面的评价,具有很高的应用价值。

### 参考文献:

- [1] Hirano H, Tomura N, Watarai J, et al. Caudal Regression Syndrome: MR Appearance[J]. Comput Med Imaging Graph, 1998, 22(1): 73-76.
- [2] Zaw W, Stone DG. Caudal Regression Syndrome in Twin Pregnancy with Type II Diabetes[J]. J Perinatology, 2002, 22(2): 171-174.
- [3] Hagan DM, Ross AJ, Strachan, Tet al. Mutation Analysis and Embryonic Expression of the HLXB9 Currarino Syndrome Gene [J]. Am J Hum Genet, 2000, 66(5): 1504-1515.
- [4] Tortori-Donati P, Rossi A, Cama A, et al. Spinal Dysraphism: a Review of Neuroradiological Features with Embryological Corre-

lations and Proposal for a New Classification[J]. *Neuroradiology*, 2000, 42(7):471-491.

[5] 徐宏光, 王以朋, 邱贵兴, 等. 骶椎发育不全一例并文献复习[J]. *中华医学杂志*, 2003, 83(1):56-58.

[6] Tortori-Donati P, Fondelli MP, Rossi A, et al. Segmental Spinal Dysgenesis; Neuroradiologic Findings with Clinical and Embryo-

logic Correlation[J]. *AJNR*, 1999, 20(3):445-456.

[7] Niveststein RAJ, Valk J, Smit LME, et al. MR of the Caudal Regression Syndrome; Embryologic Implications[J]. *AJNR*, 1994, 15(6):1021-1029.

(收稿日期:2007-01-01 修回日期:2007-01-29)

## · 病例报道 ·

# MRI 诊断儿童卵巢内胚窦瘤一例

王西宾, 黄斌, 陈丽萍

【中图分类号】R445.2; R816.92 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2007)04-0340-01

**病例资料** 患儿,女,4岁,主诉间歇性腹痛3年,加重伴发热10天。3年来患儿多食后下腹部疼痛,休息及大便后缓解,10天前无明显诱因再次出现下腹部疼痛伴发热。查体:T 38.6℃,发育正常,但近3个月明显消瘦;盆腔正中可扪及一约7 cm×8 cm×8 cm 肿块,质中等,活动差,压痛明显。实验室检查:血细胞分析正常,AFP 明显升高,CEA 正常。B超检查:膀胱与直肠间见7 cm×7 cm×7 cm 大小肿块,边界清晰,内部回声不均,提示:盆腔实性肿块。

MRI 检查:盆腔内见不规则软组织肿块充填;其部分轮廓清楚,约10 cm×9 cm×8 cm 大小,呈长T<sub>1</sub>、长T<sub>2</sub>不均信号改变,内见液化坏死区(图1);占位效应明显:前推腹壁后达骶骨,浸及直肠前壁并呈头状突入其内(图2);子宫受压前倾呈薄片状,膀胱充盈不良,盆壁骨质未见异常。MRI 诊断:卵巢恶性生殖细胞瘤。

**手术所见:**全麻后依次切开腹壁各层入腹腔,见腹腔内淡黄色腹水约200 ml;左卵巢增大约12 cm×12 cm×9 cm,与大网膜、乙状结肠粘连,后壁与直肠关系紧密并与右侧盆壁粘连,粘连部位呈紫褐色;钝性分离肿瘤与盆底粘连时肿瘤破裂,溢出烂鱼肉样组织;清除瘤体后见左输卵管增粗,子宫略大呈薄片状,直肠前壁约5 cm 范围受肿瘤浸润。病理诊断:卵巢内胚窦瘤。

**讨论** 内胚窦瘤又称为 Feilum 瘤,是小儿生殖细胞来源的具有高度恶性的性细胞瘤。未分化的多能性细胞向体腔组织或滋养叶组织分化,特别是卵黄囊内胚组织与外胚性中胚母细胞并和高度发展成为组织的主质。较罕见,发病年龄为2~35岁,平均19岁。也可发生在卵巢、睾丸及性腺以外部位,发生于卵巢者直接浸润卵巢背膜向腹膜后及盆腔生长。本例患儿4岁,发病年龄较小,临床上表现的发热、腹痛是由于瘤体生长迅

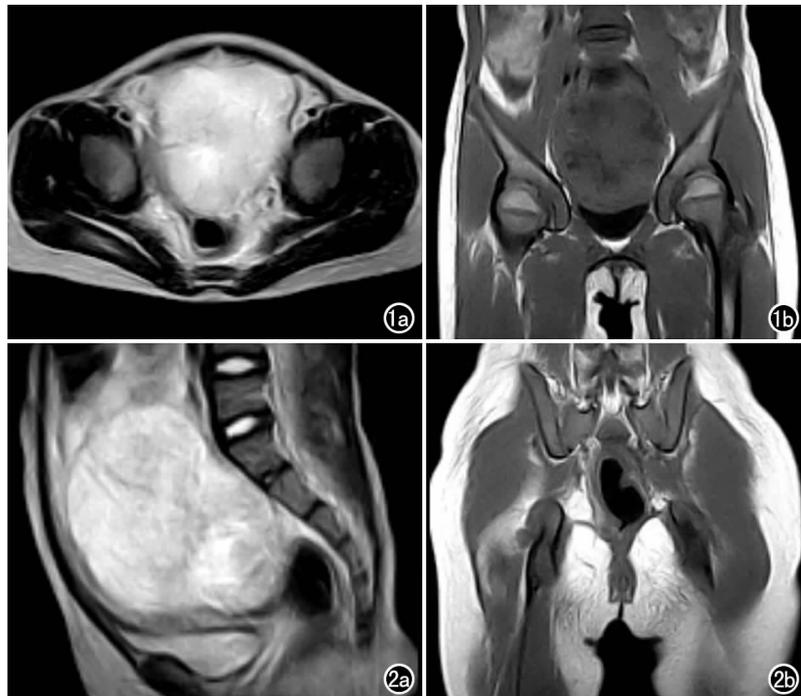


图1 MRI 示盆腔内一不规则软组织肿块充填,右侧缘与盆壁界限不清,呈长T<sub>1</sub>、长T<sub>2</sub>不均信号改变,液化坏死区T<sub>1</sub>、T<sub>2</sub>信号更长。a) 横断面T<sub>2</sub>WI; b) 冠状面T<sub>1</sub>WI。图2 肿块浸及直肠前内侧壁并呈乳头状突入其内,子宫受压前倾呈薄片状,膀胱充盈不良。a) 矢状面T<sub>2</sub>WI; b) 冠状面T<sub>1</sub>WI。

速,一方面因血供差而坏死、出血,另一方面瘤体穿破包膜,在腹腔内广泛浸润、种植引起。血清甲胎蛋白升高是因为卵黄囊是胚胎产生 AFP 的部位之一,而内胚窦瘤来源于卵黄囊,可产生大量 AFP,故 AFP 升高是本瘤重要的标志物。MRI 表现符合卵巢实性肿块并坏死囊变的一般信号改变,虽无特异性,最终诊断有赖于病理结果,但因 MRI 具备多方位、多层面成像的能力,故术前无创性的在显示瘤体内部结构病理变化的同时,准确地判断肿块的起源以及肿块向盆腔、直肠浸润的情况,可为手术方案的制订及预后的判断提供可靠依据。

作者单位:723000 陕西,汉中 3201 医院影像中心

作者简介:王西宾(1963-),女,陕西汉中,副主任医师,主要从事医学影像诊断工作。

(收稿日期:2006-07-28)