

脊柱裂

臺中榮民總醫院神經醫學中心兒童神經外科 | 周育誠主任

神經管缺損

脊柱裂屬於神經管缺損 (Neural tube defects, NTDs) 的一種，當受孕後的第三週和第四週（即妊娠的第五週和第六週）中，如果神經管的一部分無法正常閉合，那麼就會出現神經管缺損。神經管缺陷是神經管發育先天上的畸型，畸形的程度由輕微到嚴重，差異大，牽涉到顱腦（前神經管）或脊椎（後神經管），常伴隨皮膚的表現。神經管缺損可分為開放性、隱性，開放性神經管缺損（缺陷僅被膜覆蓋，或在極少數情況下根本沒有膜）佔神經管缺損的 80%，有開放性脊柱裂和無腦畸形，脊椎開放性神經管缺損可能與腦室擴大有關。隱性神經管缺損（缺損被皮膚覆蓋）包括脂肪脊髓脊膜膨出 (lipomyelomeningocele) 和脂肪脊膜膨出 (lipomeningocele)。儘管被皮膚覆蓋，隱性神經管缺損可能與缺陷部位的毛髮簇、酒窩、胎記、腫塊或其他皮膚異常相關，並且也可能與腦室擴大有關。

原因

病因是多因素的，與遺傳、環境和自體免疫因素有關，可能是由於神經管閉合所需

的一個或多個路徑的異常所引起的，或者是由於遺傳變異或環境損傷破壞了閉合過程。危險因子有葉酸缺乏、妊娠糖尿病、產婦肥胖、藥物如使用抗癲癇藥、高體溫、羊膜帶等。

脊柱裂的分類

分為兩大類：

開放性脊柱裂：此缺損通常涉及腰或薦椎，大小可能有很大差異，有脊髓脊膜膨出 (myelomeningocele)、脊膜膨出 (meningocele)，出生後的臨床表現與脊椎節數、缺陷大小有關，通常包括下肢癱瘓、腸道和膀胱功能障礙。開放性脊柱裂通常與 Chiari II 畸形（也稱為 Arnold-Chiari 畸形）相關。Chiari II 畸形涉及一系列中樞神經系統的畸形，例如後腦疝、腦幹異常、低位靜脈竇、小的後顱窩和水腦。此畸形會影響運動、顱神經和認知功能。

隱性脊柱裂：缺損涉及後椎弓，可能還涉及脊膜，但不涉及脊髓、肌肉、肌腱或脊椎的其他組織。皮膚完好無損，因此在媽媽的子宮內神經組織不會暴露於羊水，皮膚可能有痣、毛髮簇、竇道、酒窩或過度色素沉著。

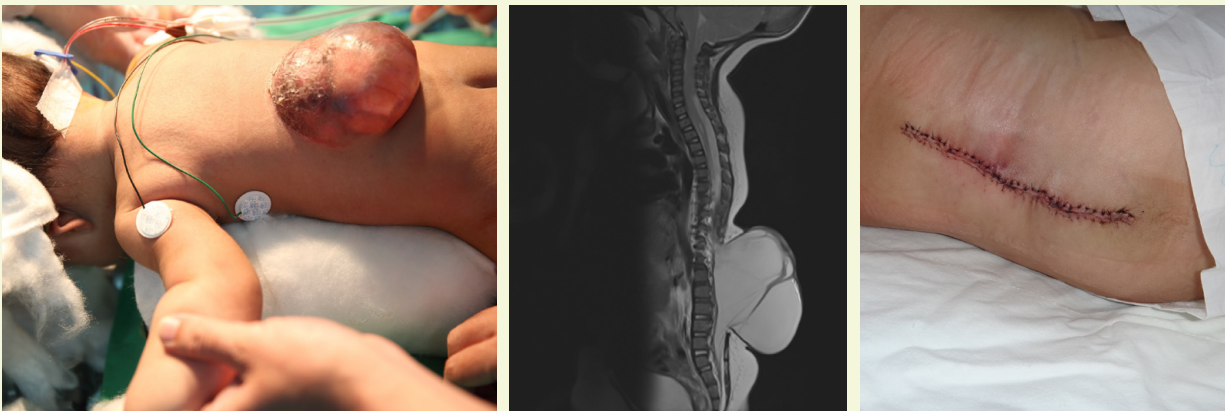
脊髓脊膜膨出

屬於開放性脊柱裂的一種，也是開放性神經管缺損中最常見的一種，產前診斷是經由超音波或血清甲型胎蛋白水平進行母體篩檢來完成的。如果篩檢結果呈陽性，則可透過基因檢測進行胎兒評估；如果超音波檢查結果不確定，則可以考慮進行胎兒磁共振造影檢查。出生時，可以看到脊椎和皮膚的缺陷，神經板呈現原始的紅色肉質斑塊，發育不良的脊髓下方有一個突出的膜囊，內含脊髓、腦脊髓液和神經根，這膜囊從缺損處突出來。在 80% 的病例中，椎骨缺損在腰椎、薦椎區域，這是神經管最後閉合的部分。

就神經系統異常而言，此類開放性脊柱裂的病患通常在出生時已經有相關症狀，但如果出現水腦或脊髓牽扯等併發症，就可能隨時間而進展，需仔細評估和長期監測神經系統缺陷，以防止功能進一步的惡化。Chiari II 畸形 - 小腦扁桃體和延腦向下移位，

與脊髓脊膜膨出有關，患者可能有認知缺陷、注意力缺陷、執行能力差、喘鳴和呼吸暫停等問題。90% 的患者有腦室擴大，有些為水腦而需多次住院接受引流管重置及處理相關的併發症。神經功能的缺損取決於病變在脊髓的節段，通常會影響軀幹、腿部、膀胱和腸道，97% 的患者的膀胱和腸道受影響，其中有些病患會出現尿失禁、反覆的泌尿道感染及大便失禁的情況。有些病患患有骨科問題，如脊椎側彎、髖關節脫位和攣縮、下肢旋轉異常。

手術治療：在此病童出生後儘早進行手術閉合，可降低中樞神經系統感染的風險，將攤開的神經板兩側邊緣靠在一起，近於中線以形成神經管，再做層層修補縫合。友邦轉介至本院的脊髓脊膜膨出兒童，在手術治療前後如圖一。



圖一、開放性脊柱裂－脊髓脊膜膨出兒童，(A) 手術前 (B) 磁共振造影檢查 (C) 手術後兒童穩定後可以自在平躺。

隱性脊柱裂

依發育階段，可分為三群：

脊索發育異常 (Anomalies of notochord development)：神經腸囊腫 (Neurenteric cysts)、脊索分裂症候群 (Split notochord syndrome)、脊髓分裂畸形 (Split spinal cord malformation)、薦椎脊膜囊腫或膨出 (Sacral meningeal cysts or sacral meningocele)、背皮竇道及囊腫 (Dorsal dermal sinus tracts and cysts)。

初級神經胚形成異常 (Abnormalities of primary neurulation)：脊髓空洞症 (Syringomyelia)、脊髓脂肪瘤和畸胎瘤 (Spinal lipomas and teratomas)。

尾部細胞團與次級神經胚形成異常 (Anomalies of the caudal cell mass and secondary neurulation)：終絲緊 (Tight filum terminale)、終末雙脊髓 (Terminal diplomyelia)、薦尾椎畸胎瘤 (Sacroccygeal teratomas)、尾部退化或薦骨發育不全 (Caudal regression or sacral agenesis)。

臨床表現

症狀差異很大，從無症狀到輕微，甚至很嚴重的症狀，有些人到成年時才出現症狀。表皮方面包括纖維瘤懸垂（皮膚贅肉）、皮竇、凹痕或凹坑、多毛症、角化過度、色素沉著或色素沉澱不足的區域、血管瘤、色素痣、毛細血管畸形（鮮紅斑痣）、皮下脂肪瘤和較少見的錯構瘤、尾附屬物（真尾或假尾）和孤立性臀間裂偏斜等。神經方面差異很大，病患常出現與腰薦椎功能障礙相關

的徵兆和症狀，其中自主神經和括約肌功能障礙更為常見，且較腿部感覺運動缺損更早發生，病患因皮竇或囊腫破裂而出現腦膜炎則較不常見，有些人則完全沒有症狀。脊髓牽扯症候群 (Tethered cord syndrome) 是由拉伸引起的尾部脊髓和圓錐功能障礙引起的，症狀包括背痛、膀胱功能障礙、腿部無力、小腿肌肉萎縮、深部肌腱反射減弱或缺失，及皮節感覺喪失。骨骼症狀包括進行性脊椎側彎，和各種足部畸形。泌尿方面，在兒童期神經性膀胱有可能是脊柱裂引起的。

檢查

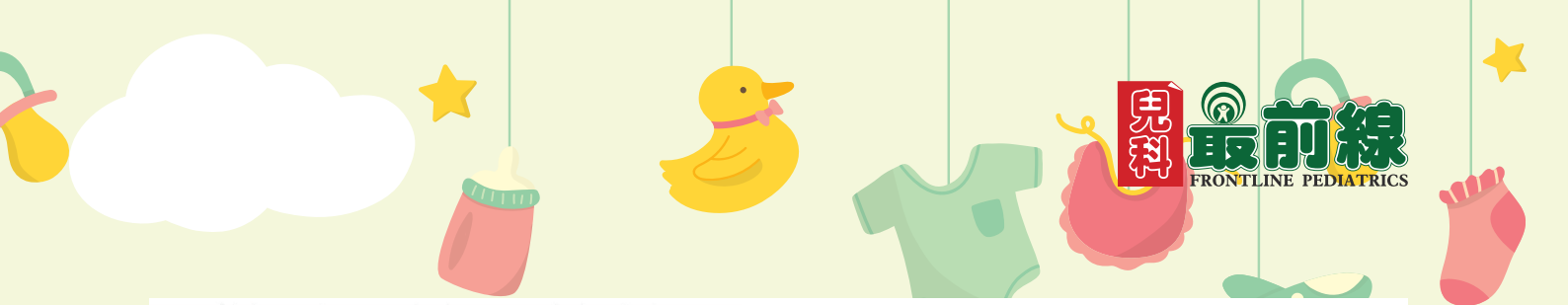
超音波：產前超音波檢查可以辨識夠大的脊椎異常，四個月大之前的嬰兒（在脊柱後部骨化之前）可進行脊椎超音波檢查。

磁共振造影：最佳的椎管內和椎管周圍異常檢查，但嬰幼兒需要鎮靜下才能執行。

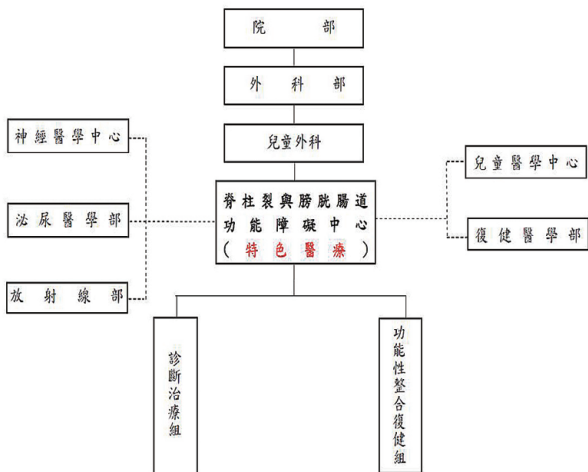
尿路動力學：可以檢測泌尿功能障礙。

治療

對於無症狀或症狀輕微的患者，用觀察、監測的保守治療。若有脊髓牽扯症候群，手術分離束縛脊髓的組織，以脊膜成形術降低脊髓重新牽扯的可能性。此種手術可能的併發症包括腦脊髓液漏、傷口感染、腦膜炎、膀胱和腸道功能障礙以及神經損傷。使用「術中神經監測」，可提高手術的安全性，儘可能的降低神經損傷的風險。



臺中榮民總醫院外科部兒童外科脊柱裂與膀胱腸道功能障礙中心組織架構圖



圖二、台中榮總脊柱裂與膀胱腸道功能障礙中心的多專科整合服務

總結

此種先天性脊髓發育疾患的程度從無症狀到嚴重神經缺損，診斷和治療需多專科團隊整合服務，本院的「脊柱裂與膀胱腸道功能障礙中心」能提供全方位的照顧，如圖二所示。若經由兒童醫學中心、兒童外科、及兒童神經外科診治發現可能有脊柱裂，可藉由復健醫學部的脊椎超音波，或放射線部的磁振造影檢查，了解脊柱內脊髓末端的高度及神經根牽扯的程度，較大的兒童可接受復健醫學部的神經電生理檢查、泌尿醫學部的尿路動力學檢查，從嬰幼兒到成人，需多專科長期追蹤和照護。☀



兒童神經外科 Q&A

Q：背部凹陷一定有脊柱裂嗎？

A：根據國外文獻，凹陷在臀紋中或更頭端，大約有 17~50% 有隱性脊柱裂，所以不一定有，有的可能只是表皮發育形成的，沒有牽涉到深層的神經管。

Q：磁振造影檢查的時機？

A：主要看表皮是否完整？看症狀，因六歲以下兒童往往不能配合長時間影像檢查，需鎮靜下做，但鎮靜有呼吸抑制的風險。我們多專科醫師們會先一系列審慎評估是否有下肢或泌尿症狀，決定是否需要做磁振造影檢查。

Q：脊髓牽扯一定要手術嗎？

A：有些脊柱裂的孩子不管有無手術，磁振造影檢查追蹤會有脊髓牽扯，但無脊髓牽扯症候群，他們的脊髓牽扯並未產生新症狀或症狀改變，這時需由多專科醫師進行多面向的綜合評估，決定是否需要手術或只需繼續追蹤即可。



周育誠

現職：臺中榮總神經醫學中心兒童神經外科主任
國立暨南國際大學兼任部定副教授
台灣兒童神經外科醫學會常務理事