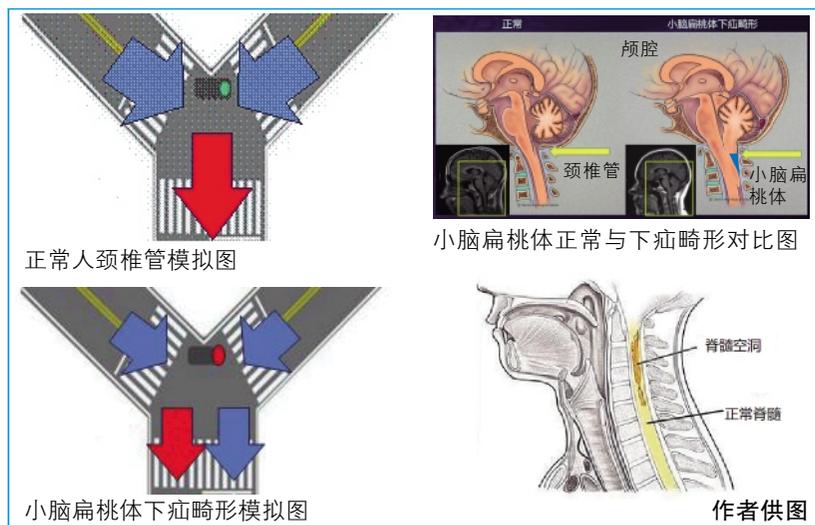


# 神经外科“第一”畸形:小脑扁桃体下疝畸形

●孙振兴



孙振兴



正常人颈椎管模拟图

小脑扁桃体下疝畸形模拟图

小脑扁桃体正常与下疝畸形对比图

作者供图

有一种病,如果不是专科医生,绝大多数人甚至医生都知之甚少。发病时,患者极易被误诊为颈椎病,但其危害性比颈椎病更大,是发病率和危害性综合排名第一的先天性神经畸形,轻则疼痛麻木,出现感觉障碍,重则肌肉萎缩、行走困难,更有甚者会瘫痪、呼吸困难和吞咽困难等,危及生命。这种病就是小脑扁桃体下疝畸形。

所谓小脑扁桃体,并不是指口腔里的“扁桃体”,而是因小脑的下部外形像扁桃体而得名。小脑扁桃体正常情况下位于颅腔内,但如果它向下进入颈椎管内超过枕骨大孔 5mm,就叫做小脑扁桃体下疝。这是一种异于常人的疾病状态,因此被称为小脑扁桃体下疝畸形,又称 Chiari 畸形。

Chiari 畸形通常在青春期或成年期才被诊断出来,但它其实是一种先天性疾病,大约每 1000 个新生儿中就会出现 1 个 Chiari 畸形患儿。

## Chiari 畸形导致神经压迫和脊髓空洞

在神经外科,急性脑疝是有致死性的,需要争分夺秒地紧急治疗,而 Chiari 畸形由于起病缓慢,进展较慢,因此会给神经一个耐受过程,等突破代偿临界后就会出现症状,而且往往是逐渐恶化,但有些患者在短时间内会发生急性加重的情况。

Chiari 畸形的危害主要包括两点——神经压迫和脊髓空洞。以 Y 字路打比方,正常颈椎管内只能有

脊髓神经(红箭头),若小脑扁桃体(蓝箭头)进入颈椎管内就会造成拥挤,类似公路上的堵车甚至撞车,这会导致患者因脊髓神经压迫和脑脊液循环不畅,出现压迫症状和脊髓空洞。

那何为脊髓空洞呢?通俗地讲,脊髓空洞是指脊髓内出现了“积水”。正常情况下,脊髓中央有一根细长的管腔,即中央管,内部呈密闭状态。但若里面有积水(其实是脑积液)并造成脊髓扩张,就称作脊髓空洞。

脊髓空洞的危害相比神经受压迫更加严重和隐匿,其症状和体征包括肢体麻木、无力、肌肉萎缩(尤其是大小鱼际肌)和夏科氏关节。夏科氏关节又称神经性关节病,表现为无痛性关节肿胀、骨折、关节脱位或半脱位、关节稳定性下降、关节活动超常以及关节畸形,多累及肩部,其次是肘和腕关节。

脊髓空洞会导致脊髓高张力,造成神经髓鞘改变、神经纤维断裂,长时间的脊髓高张力又会引起脊髓神经元细胞凋亡,使脊髓萎缩,造成不可逆性神经损伤。这就是许多病人手术后脊髓空洞依然难以治愈的主要原因。

Chiari 畸形最常见的症状是枕下头痛或咳嗽引起的头痛,另外包括肌肉无力、四肢麻木、失去平衡、协调性差和关节僵硬等。在一项定性报告 364 名 Chiari 患者症状的研究中,57%出现头疼头晕,52%出现肢体不平衡,57%出现肌

肉无力,30%出现痉挛。

## Chiari 畸形目前无法治愈

目前,Chiari 畸形无法治愈,但通过减压手术可以缓解相关症状。减压手术的适应证包括严重头痛、扁桃体下降 > 5mm 和 / 或椎管中出现有威胁的脊髓空洞。而根据小脑扁桃体下疝和脑干下疝的长度以及是否存在脊髓空洞,患者的手术方法也有所不同,但无论外科医生选择何种减压入路手术,总体目标都是恢复脑脊液在脑和椎管之间的正常流动。

通俗地讲,就是一句话——“有下疝无症状可观察,有下疝有症状要手术,有下疝有空洞早手术”。具体而言,无论是在体检中还是其他任何情况下,如果发现自己有 Chiari 畸形但无症状,此时若无脊髓空洞,可继续观察;若有脊髓空洞,建议限期手术;如果有 Chiari 畸形且有症状,那么无论有无脊髓空洞都建议择期手术治疗。

原因很简单。对于有症状的 Chiari 畸形,无论有无脊髓空洞都意味着患者脊髓神经受到了压迫,需要手术减压。而对于无症状的 Chiari 畸形,有脊髓空洞意味着患者存在脑脊液循环障碍,这也需要手术治疗,因为空洞形成后脊髓处于高张力状态,类似吹起的气球。而无脊髓空洞意味着患者无神经压迫、无脑脊液循环受阻,因此只需定期复查和观察。

## 合理的手术方案有助于患者获益

在预后方面,由于 Chiari 畸形无

法治愈,因此无症状、无脊髓空洞的 Chiari 畸形患者可能需终生带病生存,但生存质量基本不受任何影响。无症状有脊髓空洞、有症状无脊髓空洞和有症状有脊髓空洞的病人,若不做手术,通常病情会逐渐恶化和加重。大宗数据显示,手术治疗可使至少 80% 的患者病情有所改善。

为什么还有 20% 的患者手术效果差甚至病情加重?这其中的原因众多。既包括病人的原因,比如术前病程长、病情重、未及时手术治疗、术后康复不当等;也包括术者的原因,比如手术理念、手术方法和手术技术欠缺、术后出现并发症等。值得一提的是,此类疾病在医生间的认知理念差异较大,导致手术治疗方法众多,目前并未有统一的术式,这也造成了患者术后疗效的差异化。

基于这两点,建议广大患者重视 Chiari 畸形,一旦发现,及时到神经外科就诊。另外,术者也要提升手术理念和手术技术,兼顾患者的自身情况,做到个体化治疗。

很多患者也想知道,如果第一次手术治疗失败了,还有没有再次手术治疗的机会。这取决于患者前次手术方式是否合适、减压是否完全、并发症控制是否到位等,需要综合评判能否“翻修”。所以,有些患者还是有希望的。我曾经就遇到 1 例因寰枢椎脱位导致 Chiari 畸形和脊髓空洞的患者,他第一次手术只做了减压而未做复位固定,导致手术无效,第二次我为他做了复位固定和小脑上托(修补)手术。术后,患者小脑扁桃体下疝和脊髓空洞明显好转。因此,正确的手术方案极其重要。

总而言之,Chiari 畸形是一种先天发育性疾病,既是进展性疾病又是致残性疾病,但也是一种可治性疾病,手术效果较好、手术风险较低。延迟手术,尤其对于合并脊髓空洞的患者而言,不仅手术效果差,而且会造成不可逆性神经功能障碍。因此,早发现、早手术依然是目前的国际主流推荐策略,而合理的手术方案和精湛的手术技术有助于患者从手术中获益。

(作者单位:北京清华长庚医院神经外科)