

脊柱裂

吳嘉昀物理治療師

- 前言

國家脊柱裂協會(NSBA)提出：脊柱裂是一種複雜的病症，會影響病患的生理、心理與社會狀態，醫療專業者治療這類病患，應從整體失能的角度來考量。

脊柱裂與無腦症為最常見的神經管缺失，在美國每年影響超過 3000 位婦女。

- 病因

為一種複雜的異質性病症，具有多病因性。脊柱裂典型定義為脊膜膨出、與脊髓脊膜膨出，是胚胎發育過程中神經管閉合失敗的後遺症。

- 正常發展

時間	發展
受精後兩週	分裂形成胚囊，包含上胚層與下胚層。
13~16 天	原條發展(I don't know who it is~~)，重塑胚胎，形成外胚層、中胚層、內胚層。
16 天	形成神經管
形成神經管 4~6 天後	神經管關閉
第 25 天	第二波神經胚形成
23~27 天	腦部結構與原始腦是系統發展的擴張，由尾側(脊索)神經管暫時閉塞完成的

- 病理學

脊柱裂形成的原因是因為神經胚形成失敗，因此神經管沒有閉合。

- 基因影響

可能為以下原因造成：

- (1) Patched 基因[PTC]
- (2) 與葉酸代謝有關的基因&和代謝有關的甲基轉移酶
- (3) 葉酸缺失

- 環境影響

在神經胚形成發生的前 28 天，發生懷孕早期過熱，或者雙親職業(油漆工、工業製程會暴露於油漆)，也有可能因為營養缺失(缺乏葉酸)，或者母親肥胖且特別有糖尿病。

- 產前篩檢

利用母血四指標如下：

- (1) alpha 胎兒蛋白
- (2) 人類絨毛膜性腺激素
- (3) 雌三醇

(4) 抑制素

進一步檢查包括超音波及羊膜穿刺的檢驗。

● 神經管缺失的臨床類型

➤ 隱性脊柱裂

由於骨骼缺陷，但沒有腦膜或神經部分受影響，約有 5%~36% 的發生率，一小部分出現臨床表現。出現於腰薦/薦椎節段，有可能發展出脊髓牽扯，可能有排空或排遺的問題，沒有水腦或 chiari 的畸型。

➤ 囊腫性脊柱裂

■ 脊膜膨出突出但不包刮神經組織，這種的神經學檢查通常正常，與水腦或 chiari 畸型無關。發生率較不常見-發生率小於 10%

■ 脊膜膨出突出且神經受到影響，是最常見的，與水腦和第 II 型 chiari 畸型有關，症狀為異常運動與感覺檢查，並出現神經性排空與排遺。75% 出現於腰薦椎節段

➤ 尾部退縮症候群

➤ 沒有薦椎與腰椎部分，與母親糖尿病有關，相關發現如脊髓空洞症、肛門直腸狹窄、腎臟異常、外生殖器異常、心臟問題，以及運動與感覺異常

➤ 臨床徵兆與病程

分為受傷的解剖位置&影響功能的神經性位置；幾乎所有影響的程度可能會造成不對稱運動與感覺缺失，感覺缺失通常會出現皮節模式且可能不會對所有感覺受器造成相同影響。所有患者都可能出現神經性膀胱與肛門功能不全

➤ 胸神經傷害

上肢功能保留，除了小指外展降低(T1)、呼吸功能不全、軀幹無力造成胸椎後凸以及後凸側彎

下肢姿勢(躺姿)

◆ 部分髖關節外轉、外展

◆ 踝關節蹠驅

下肢姿勢(坐姿)

◆ 髖關節屈曲

◆ 膝關節屈曲

◆ 馬蹄足

➤ 第一到第三腰神經

膝伸肌有部分但並沒有完全肌力，而且遠段下肢肌肉無力。年輕兒童可使用支架與輔具，但是成人之後移行困難(耗能大)

肌肉肌力失衡分布

- 髖關節屈曲及內收
- 缺乏髖關節伸直與外轉
- 發展出攣縮及髖關節脫位
- 骨盆傾斜造長脊柱側彎

➤ 薦神經

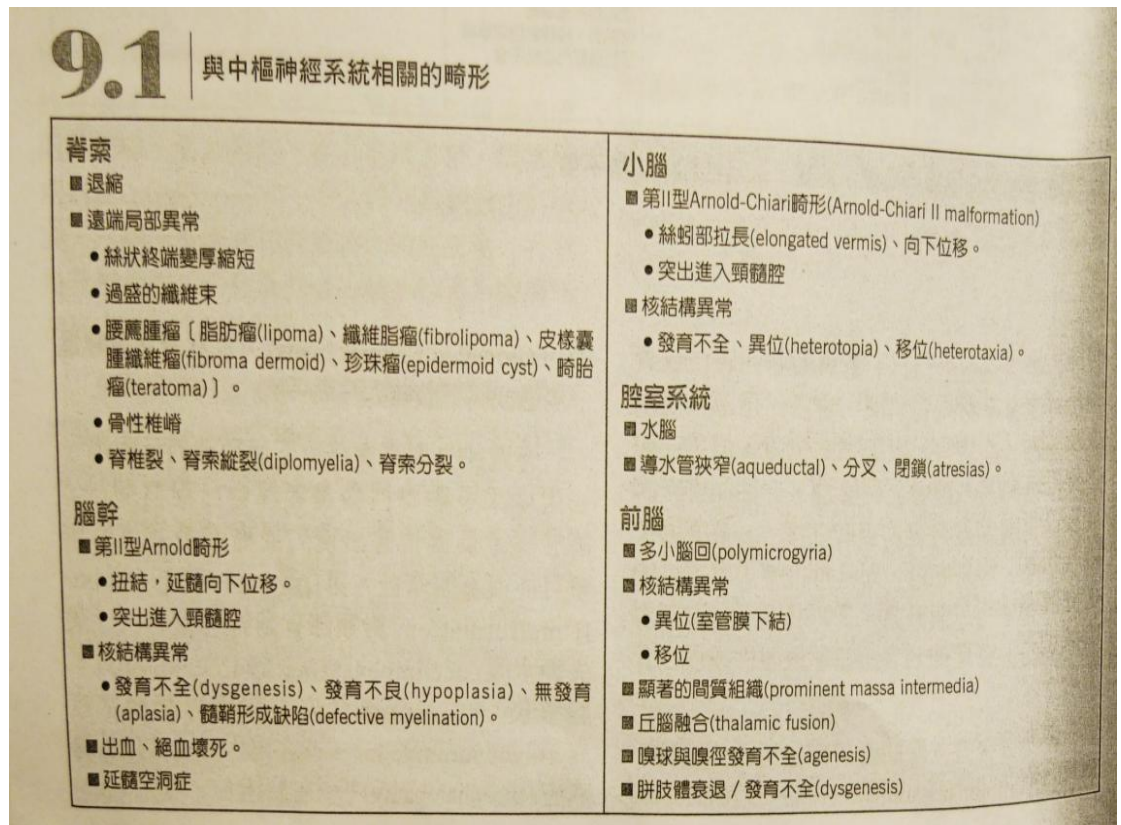
有主動的蹠屈以及一些腳趾的動作。足部內部肌無力形成內翻足，變形合併爪狀趾。

➤ 感覺缺失

感覺接受器部分或完全消失導致皮膚傷害，傷害出主要出現在下背、臀間肌、會陰、足部、足跟以及腳趾。另外壓瘡的產生也是不可忽視的皮膚傷害。

脊索缺失通常導致下運動神經元表現為痙攣，高於受傷位置的痙攣可能與脊隨牽扯、第 II 型 Chiari 變形、代償失調水腦、腦室炎、脊髓空洞積水症有關。

● 相關中樞神經系統畸形



➤

➤ 治療

● 相關中樞神經系統畸形

➤ 團隊介入

多方位的團隊: 神經外科、骨科、泌尿科、復健醫學、物理治療與職能治療、社工、營養、護理

➤ 神經外科治療

始於產前，可進行產前手術的神經管缺線縫合，主要是對囊腫傷害的嬰兒在出生頭一年進行外科修復。若發現有水腦則需要手術處置，其中 95% 脊柱裂兒童會出現水腦

➤ 神經性膀胱

生理學: 第 10 胸神經至第 1 腰神經的交感神經支配膀胱逼尿肌放鬆以及膀胱頸與後尿道收縮，第 2 至第 4 薦神經副交感神經支配膀胱，經傳導素為乙醯膽鹼。青少年正常典型膀胱容量約 400 毫升，鮮少排空造成膀胱尺寸增加，而頻繁排空造成膀胱尺寸減少
診斷方法: 診斷神經性膀胱檢核表。診斷檢查，內容為超音波確認構造異常、排尿膀胱尿道攝影以及尿路動力學檢查

上輸尿管/腎惡化的危險因子:

- ◆ 滲透壓 > 40 公分水柱
- ◆ 尿液逆流
- ◆ 逼尿肌括約肌共濟收縮失調
- ◆ 膀胱順應性不佳
- ◆ 膀胱反射過強
- ◆ 排空後殘餘量增加 (大於 10%)

治療方法:

目標: 保存腎功能、符合年齡的社交自控能力、沒有顯著的尿道感染、正常的生活型態

儲存功能不全的治療為使用抗膽鹼藥物控制逼尿肌反射過強。排空控制功能不全的治療為每四小時清空間的歇性導尿。兒童間歇性導尿排空的主要照顧治療。臨床上的上泌尿道感染需要治療，若沒有膀胱輸尿管逆流並不建議例行性預防性的投藥。新生兒同時期的治療，若沒有正當處置會出現腎傷害，建議脊髓脊膜膨出新生兒進行神經性膀胱功能不全的治療。逆流與小神經膀胱進一步的手術處置為輸尿管再植入。另外在社交方面可能會出現同儕壓力，須避免影響心理與生理。

➤ 神經性肛門

大腸、直腸以及肛門內括約肌由自主神經控制，副交感支配 2~4 薦椎，交感支配下胸椎到腰椎階段。自主的體運動與感覺神經支配肛門外括約肌 (第 2~4 薦椎神經到陰部神經叢)。大多數脊柱裂兒童有擴張的肛門，例如缺乏表皮反射反應、肛門周圍感覺缺損，而受傷部位牽涉到 2-4 薦椎截斷會導致排便失禁

➤ 肛門處置

將每天的肛門運動視為目標，補充足夠的飲水，必要時使用滲透壓行瀉劑。另外要注意高纖維飲食，若是嬰幼兒使用甘油塞劑或

以手指刺激。

● 骨科

- 脊柱裂兒童終其一生傾向出現多重骨科議題。一般來說手術通常能改善關節活動角度，但時間短、順應性低，必須執行一天兩次的牽張以及使用支架擺位來維持

脊柱

先天性癱瘓或本質癱瘓，而常見描述類型有：胸椎後凸、腰椎前凸、脊柱側彎。80~100%胸椎傷害會發展出脊柱側彎，腰薦椎為5~10%

四大類預測脊椎變形

- 第一類：第5腰神經之下，變形可能性較低
- 第二類：第3~4腰神經之下，中度危險
- 第三類：第1~2腰神經，高度危險
- 第四類：第12胸之上，高度危險

脊柱變形治療可分為觀察、非手術、及手術三類

非手術：支架、坐墊、輔助技術等等。胸腰椎裝具最常見(TLSO)：以三點壓力維持脊柱排序。輪椅坐墊提拱脊柱理想擺位

手術：脊柱角度超過45度，而且兒童有適當程度發展之後

- 髖關節

11歲時，胸椎受傷者有28%出現脫位，其中最可能發展出髖關節屈曲攣縮的受傷位置是胸與高位腰神經。

胸：躺姿出現青蛙腿，髖關節屈肌與外轉肌攣縮

腰：髖關節周圍肌肉活動不平衡，主動的官關節屈肌與內收肌沒有與之抗衡的外展與伸直，出現永久性的股骨頸角度增加，髖關節發育不良而造成脫位與半脫位

- 膝關節

所有神經節段中，膝關節屈曲攣縮都經常復發，其中胸與高位腰神經頻率較高，症狀為股四頭肌無力。治療朝預防性牽張&站立策略進行。如果大於30度攣縮需要手術介入。步態方面，異常步態模式包括膝外翻，需要進一步的支架作為預防之用

- 脛骨

脛骨出現內外扭轉，影響移行。內八常見於第4~5腰神經傷患者，與肌肉不平衡有關，主要是脛旁肌內外不平衡造成

- 足部

幾乎90%的人都有一些異常，而杵狀足變形比其他足權的變形更僵硬，像是後足內翻與馬蹄足樣、前足旋後、內收蹄足樣

處置：讓雙足平放著地，並保護易受傷的軟組織。包括早期副木固定

開始載重後：先天性垂直距骨變形或搖擺底足是舟狀骨在距骨上無法還原的脫位，距骨成馬蹄狀，而阿基里氏腱則縮短。肌肉失衡是變形的影響力量

➤ 臨床要點

- 脊柱裂相關的脊柱側彎可能發生於任何神經節段，但最常見的是高位傷害，胸與高位腰神經幾乎一定發展出這些脊柱變形
- 髖關節脫位最常見於第3腰神經傷害所產生的肌肉失衡，寬屈曲與內收有力但相對的肌肉卻虛弱或無力
- 足部變形治療朝足部平放於地面的目標，並將壓力區域降至最低

● 復健

➤ 運用健全的原則制定計畫

- 根據受傷位置
- 發展年齡
- 家庭資源
- 社區資源
- 計畫應以家庭為中心並包刮所有適當的教養

➤ 骨骼肌肉

被動關節運動：於癱瘓位置以下的關節以及特別強調有顯著肌肉失衡的關節。若是嬰兒，需要經常性的翻身與移動並教會雙親
副木：手術矯正變形後進行被動關節活動與副木固定以維持活動度。

肌力強化：對於有神經支配之肌肉有幫助，也可以幫助練習使用上肢輔具

新生兒動作功能檢查：觀察主動動作，還有是否出現深腱反射、嬰兒樣反射、習慣性姿勢

➤ 發展

受傷位置會影響正常平衡、協調、以及姿勢控制

前六個月：遵循正常發展

六至十二個月：粗動作發展之關鍵期，通常在坐、爬、行走會延遲，而缺少環境經驗會導致感覺/運動剝奪且會影響發展潛能，因此需要復健計畫。大多數兒童會達到頭部控制的技巧，若延遲的病因主要是中樞性的。

高位胸神經傷害之兒童：缺乏適當的軀幹與腹肌控制來維持坐姿平衡。代償策略包括支撐坐姿以及翻身至一側

中位與低位腰神經傷害之兒童：延遲、但仍然可以學會

➤ 移行/活動

兒童的工作為探索環境，藉由裝具、設備的介入，並跟隨發展的順序。一歲可將兒童拉起站立、18個月大可以開始行走。可以使用的輔具有俯臥站立架、行走支架、旋進助行器、反向助行器，另外 HKAFO 與 KAFO 能穩定下肢關節執行直立姿勢，使用交替步態系統

交叉連結髖關節工具: 交替步態工具 RGO

開放型樞紐步態裝具: 髖關節導引裝具 HGO

大約三歲時為最佳使用這些支架的時機

中位腰椎傷害影響膝伸肌: 使用 foot reaction AFO 來協助膝伸直

低位薦神經: 兩歲會行走。有 Trendelenburgh' s sign: 髖關節外展無力，馬蹄步態，背屈肌力無力，地面反作用力用於協助膝關節伸直並避免站立時期屈膝。

➤ 乳膠過敏

臨床徵兆: 皮膚發紅、血管水腫、嚴重者會氣管痙攣

脊柱裂者約有 72% 有乳膠敏

乳膠水果症候群: 香蕉、酪梨、奇異果、栗子

➤ 自我照顧

鼓勵脊柱裂兒童早期獨立從事符合年齡的日常生活活動

➤ 肥胖

體重過重，增加褥瘡的風險，褥瘡來自於次發性癱瘓與輪椅活動。肥胖會影響自我形象、社會適應性、以及接受度。一旦脊柱裂患者出現體重過重，要減重會相當困難

➤ 骨質疏鬆

骨基質與礦物質病態減少。髓脊膜膨出患者有較高骨折的危機，骨質患者中骨質密度相較於同儕低。典型出現下肢骨折，最常見為股骨，少見於脛骨

➤ 骨質疏鬆治療

幼童(1~3歲)每天需要 500 毫克的鈣，學齡前與低年級(4~8歲)每天需要 800 毫克的鈣，年紀較大的兒童及青少年(9~18歲)每天需 1300 毫克的鈣。維生素 D: 食物與陽光。或是使用雙磷酸鹽的藥物治療。但是預防是關鍵，像是鈣與維生素 D 的攝取，而無法行走者要有站立計畫

➤ 認知功能

脊柱裂與特定的神經心理特徵有關，在非聲音學習能力尚有缺失，觀念、視覺空間知覺、空間邏輯以及時間觀念，處理速度、組織及個性

口語技巧: 對話早熟，以前被認為是優勢，如今被認為在複雜、組織、以及抽象內容方面是較弱的

選擇性記憶障礙: 較高階層中找出資訊與優先權的能力, 孩童無法選擇資訊, 會迷失在眾多細節中, 與粗心相關的注意力缺失問題較常見, 影響執行控制的學習障礙對教育與社交互動造成重大衝擊, 執行控制程序與前額發展功能有密切關係

脊柱裂青少年在這些能力會有廣泛性的困難: 啟動、心智彈性、組織方面出現顯著缺陷。異常執行控制功能可能是主要的因子之一

- 長期

成人有正常的老化醫療問題, 並且要考慮失能相關的問題, 老化後入院率是非失能者的 9 倍。

(1) 90% 成人有腦室腹膜分流, 發生於任何年紀。會有頭痛、嘔吐、個性改變、注意力集中困難的症狀, 分流功能異常會導致顯著的發病率、致死率、以及猝死, 治療重點在於分流腦室造口手術以降低壓力。

(2) 與年紀相關的肌肉骨骼及骨科合併症

脊柱變形、脊柱側彎、胸椎後凹、腰椎前凸都會隨時間增加並造成背痛。會有過度使用症候群(輪椅、腋下拐), 社區行走者會出現膝關節與髖關節疼痛。輪椅使用者會有腕隧道症候群與旋轉肌袖疾病。肌肉無力造成的步態異常會導致下肢關節過度受壓迫。

(3) 神經性膀胱與肛門功能

神經性膀胱與膀胱癌的發展有相關性。

(4) 慢性皮膚問題

遺傳無感覺皮膚, 老化造成脂肪改變與肌肉分布以及容易形成壓瘡。

(5) 代謝症候群

失能的成人熱量消耗減少, 在肥胖族群中較常見代謝症候群。

(6) 冠狀動脈疾病、糖尿病、高血壓的危機

(7) 性功能與性生活被忽略

- 職業諮詢

個案就業率為 62%, 並且 22% 在庇護性環境中工作。

- 結論

成功治療的需要跨領域團隊的介入, 並且要每天執行關節活動度計畫以免關節攣縮, 進行每日膀胱與肛門計畫以維持膀胱與肛門的健康與自制力, 達到提升獨立活動能力的目標。