

Bertolotti 综合征的诊断与治疗研究进展

【摘要】腰骶移行椎 (lumbosacral transitional vertebra, LSTV) 为单侧或双侧横突异常肥大而导致的腰椎变异。当肥大横突改变了 LSTV 的局部生物力学时, 可能会产生一系列临床症状, 称为 Bertolotti 综合征, 主要表现为腰骶部、臀部、下肢后外侧疼痛、麻木以及坐骨神经症状。LSTV 常采用 Castellvi 分型。而 LSTV 存在腰椎骶化和骶椎腰化的情况可能会导致难以准确定位和编号。于是多种解剖学标志及脊柱参数被提出并应用于辅助 LSTV 定位及编号, 但均存在一定的错误率。即使在明确编号腰椎后, 手术前脊柱参数的基线选择也常存在争议。目前认为最佳的测量基线选择水平是 S1, 但该结论需结合临床进一步证实。LSTV 诊断的主要依据是影像学征象, 而 Bertolotti 综合征的诊断需要对假关节局部注射局麻药物或类固醇激素, 且需排除其他腰椎退行性疾病。Bertolotti 综合征的治疗包括保守治疗及手术治疗, 常用手术方式是融合术和减压术, 两种术式均可获得较好的短期疗效。但由于患者样本有限或缺乏直接比较, 因此很难确定这两种方法的中远期疗效的优越性。本文通过对 Bertolotti 综合征的症状及原因、术前的 LSTV 定位及编号、术前脊柱参数测量中测量基线的选择以及治疗方法进行综述。

【关键词】腰骶部; 椎体; 综述

腰骶移行椎 (lumbosacral transitional vertebra, LSTV) 为单侧或双侧横突异常肥大而导致的腰椎变异。其形成可以追溯到怀孕第 2、3 周脊索的胚胎发育 [1], 可能与控制椎体形态的 Hox 基因 (Hox- 5、Hox- 10、Hox- 11) 相关 [2-3]。通常认为 LSTV 是先天性变异, 但最近 Huo 等 [4] 发现 LSTV 的形成

可能也有后天因素。当肥大横突改变了 LSTV 的局部生物力学时，可能导致出现一系列临床症状，称为 Bertolotti 综合征。LSTV 在人群中的平均患病率为 12.3% [5]，Bertolotti 综合征在腰痛患者中占 4%~8%，而在年龄小于 30 岁的腰痛患者中约占 18.5% [6]。Bertolotti 综合征主要表现为腰骶部、臀部、下肢后外侧疼痛、麻木以及坐骨神经症状。由于没有特异性的症状，因此，Bertolotti 综合征与腰椎间盘突出、腰椎椎管狭窄及腰椎滑脱等腰椎退行性疾病引起的腰痛难以鉴别，易误诊或漏诊。本文通过对 Bertolotti 综合征的症状及原因、术前的 LSTV 定位及编号、术前脊柱参数测量中测量基线的选择以及治疗方法进行综述。

一、文献检索策略

以“Bertolotti 综合征”“腰骶移行椎”“远端综合征”“第五腰椎横突肥大综合征”“骶椎腰化”和“腰椎骶化”作为中文检索词在中国知网和中华医学期刊全文数据库中进行检索，以“Bertolotti syndrome”“lumbosacral transitional vertebra”“far out syndrome”“lumbarization”和“sacralization”作为英文检索词分别在 PubMed 数据库、Web of Science 数据库中进行检索。检索时间为各数据库建立至 2023 年 8 月，重点纳入近 5 年的文献。

文献纳入标准：（1）与 LSTV 相关的临床或基础研究；（2）文献类型为正式发表的研究性论著或综述。排除标准：（1）与研究内容不相关的文献；（2）重复性研究文献；（3）研究质量偏低的文献；（4）包括病例数量较少和结论缺少创新点的研究；（5）文献类型为技术介绍、勘误或评论；（6）无法获取全文及除中、英文外其余语种的文献。共检索到英文文献 913 篇文献，依据纳入及排除标准最终纳入质量较高的文献 62 篇文献。

二、LSTV 及 Bertolotti 综合征的分型

LSTV 最常用的分型是 Castellvi 等 [7] 提出的 Castellvi 分型 (表 1), 是一种基于异常椎体横突和椎体或肋骨之间的各种融合模式而提出的放射学分型系统。Castellvi 等认为 Castellvi I 型横突不会引发临床症状, 即 Castellvi I 型不会患有 Bertolotti 综合征, 这一观点与不少学者达成共识 [8-9]。在 Castellvi 分型中 I 型最常见, 占有 LSTV 患者的 41.7%~62.2%、II 型占 24.8%~41.4%、III 型占 9.0%~11.5%、IV 型占 3.6%~5.2% [10-11]。但该分型存在一些局限性: (1) 分型不够全面, 由于 Castellvi 认为 I 型不会产生临床症状, 即单纯增大的横突和普通横突一样不会产生临床症状, 所以未对 II A 型中非假关节侧是否增大进行讨论。最近, Jenkins 等 [12] 认为即使是 Castellvi I 型 LSTV 也有可能因横突与椎体翼距离过近而产生临床症状。(2) 未对腰椎骶化和骶椎腰化分开描述。(3) 该分型不能指导疾病治疗及预测疾病预后 [13]。

表 1 LSTV 的 Castellvi 分型

分型	分型内容
I 型	
I A 型	LSTV 的单侧横突增大, 横突宽度 > 19 mm
I B 型	LSTV 的双侧横突增大, 横突宽度 > 19 mm
II 型	
II A 型	LSTV 单侧横突不完全骶骨化或不完全腰椎化, 合并有增大的横突与椎体翼形成“假关节”
II B 型	LSTV 双侧横突不完全骶骨化或不完全腰椎化, 合并有增大的横突与椎体翼形成“假关节”
III 型	
III A 型	LSTV 单侧横突与椎体翼完全融合
III B 型	LSTV 双侧横突与椎体翼完全融合
IV 型	一侧为 II A 型, 对侧为 III A 型

注: LSTV, 腰椎骶化; 表 2 同

2021 年, Knopf 等 [14] 根据疼痛的部位和特征, 同时结合影像学表现提出

了针对 Bertolotti 综合征的 Onyuke 分级量表（表 2）。该分级将以往未曾报道过的多节段假关节纳入其中，但对影像学描述较笼统，未能明确指导临床治疗。我们认为将 Castellvi 分型及 Onyuke 分级相结合或许可以为指导临床治疗及预测预后提供可能。2023 年 Jenkins 等 [12] 根据增大横突与骶骨翼的距离以及增大横突与骶骨接触情况，提出 Bertolotti 综合征的 Jenkins 分型（表 3），并对双侧横突发育异常程度提出偏倚性。该分型仅局限于解剖关系，没有结合临床表现，同时作者对各个亚分型并无进一步研究，所以该分型对于指导疾病治疗及预测疾病预后作用有限。

表 2 Bertolotti 综合征 Onyuke 分级

分期	影像学	影像学
1 级	L5/S1 无侧块连接的影像学证据	L5/S1 无侧块连接的影像学证据
2 级	S1/S2 节段上无侧块连接的影像学证据	L4/S1 节段上无侧块连接的影像学证据
3 级	L5/S1 节段下节段侧块连接的影像学证据	L4/S1 节段下节段侧块连接的影像学证据
4 级	L4/S1 和 L5/S1 节段侧块连接，节段下节段侧块连接的影像学证据	L4/S1 节段侧块连接的影像学证据，节段下节段侧块连接的影像学证据

表 3 Bertolotti 综合征的 Jenkins 分型

分型	偏倚性	解剖描述
1 型		
1A 型	左或右	单侧横突发育不良（横突与骶骨翼距离 $< 30\text{mm}$ ）
1B 型	左或右	双侧横突发育不良（横突与骶骨翼距离 $< 30\text{mm}$ ）
2 型		
2A 型	左或右	6 个节段侧块融合或侧块融合（存在假关节），另一侧横突发育不良
2B 型	左或右	不完全的侧块融合或侧块融合
2C 型	左或右	6 个节段侧块融合或侧块融合，另一侧横突发育不良
3 型	左或右	侧块融合或侧块融合，双侧横突/侧块/完全侧块融合
4 型		
4A 型	左或右	侧块融合或侧块融合或侧块融合，另一侧横突发育不良
4B 型	左或右	侧块融合或侧块融合或侧块融合，另一侧不完全侧块融合或侧块融合
4C 型	左或右	侧块融合或侧块融合或侧块融合，另一侧横突发育不良

注：L 为腰椎，S 为骶椎，左为左侧，右为右侧，左或右为单侧存在，双侧为双侧存在。

三、Bertolotti 综合征的临床表现及临床症状来源

Bertolotti 综合征最常见的临床表现是腰椎活动度减少的无放射性腰痛，少数可表现为髋关节疼痛、腹股沟疼痛、腰椎间盘突出或远端综合征引起的典型的下肢放射性疼痛 [6]。但也有学者认为腰痛与 LSTV 无关 [15]。

Bertolotti 综合征的临床症状来源目前并不完全明确，可能与以下因素有

关。

(一) 假关节处的无菌性炎症：在 Castellvi 的四个分型中，Castellvi II、IV 型患者腰痛发生率更高，考虑与存在假关节有关。在 LSTV 患者活动时，假关节处应力增加，可能导致横突、骺骨和骺翼骨表面的神经及 L5 神经根释放炎症介质 [16]。Connolly 等 [16] 发现 80% 同时有腰痛和 LSTV 的年轻患者的骨扫描显像上有假关节处高摄取，且其中 63% 的患者假关节是唯一的高摄取部位。Golubovsky 等 [17] 将切除的假关节分别进行苏木精、伊红和 S-100 染色，观察到假关节软骨基质裂开，关节内存在编织骨和增生滑膜，证实假关节存在炎症反应。

(二) LSTV 引起的邻近节段退变：邻近节段退变包括小关节退变和椎间盘突出伴或不伴神经根症状。LSTV 可引起整个脊柱负荷的显著变化，导致倾斜的骨盆排列和脊柱侧凸，进而出现同侧椎间盘内压力增加、腰椎过度活动和过渡节段上方的异常扭矩 [18-20]。当 LSTV 为单侧时，邻近节段的同侧椎间盘和对侧的关节突关节发生退行性改变 [11, 21-23]。李金光等 [24] 发现 LSTV 使腰椎间盘突出发病年龄提前。Ver-gauwen 等 [21] 发现在严重到需要进行手术治疗的椎间盘突出患者中，患有 LSTV 的风险是非 LSTV 的 10 倍，表明 LSTV 的存在预示着更严重的临床表现。

(三) 远端综合征：是 Bertolotti 综合征诸多症状的其中一种。当肥大横突与骺骨接近、假关节新骨形成或 LSTV 椎体增生的骨质卡压脊神经孔外的神经根时，表现为髓关节痛、下肢放射痛、下肢局部皮肤感觉减弱等一系列的神经根受压症状称为远端综合征 [16, 25-26]。诊断远端综合征的金标准是选择性神经根造影 [27-28]。文献报道中，LSTV 节段以下新骨形成引起神经压迫的发生

率为 13%，其中高达 70% 的患者会出现神经根卡压相对应的症状 [29]。由于 L5/S1 患者存在个体神经分布差异，因此神经根压迫症状可能存在不同。Mc Culloch 和 Waddell [30] 证明功能性 L5 神经根常起源于腰骶椎的最低活动水平，即当存在腰椎骶化时 L4 神经根可起到 L5 神经根的功能；类似地，当出现骶椎腰化时 S1 神经根可作为 L5 神经根发挥作用 [30-32]。Juncuska 等 [33] 认为在腰椎骶化时，受压神经根除表现为下一神经根的功能外，也有可能表现为非 L5/S1 患者的同一神经根。然而，Hinterdorfer 等 [34] 发现骶椎腰化时的 S1 神经根不仅主要类似于 S1 神经根，而且显示出 S2 神经根的特征，具有股二头肌神经支配的趋势。

（四）横突与骶骨接触（非假关节）：可能引起局部腰痛或髓关节疼痛。Jenkins [12, 35] 认为当横突距离骶骨翼 < 10mm 时，骨组织会反复接触或挤压软组织引起机械、神经或化学刺激，但该理论无直接证据佐证。Jenkins [12] 对 19 例满足 Jenkins I 型而不满足 Castellvi 分型的 19 例患者进行手术治疗，其中 16 例行减压术、1 例行关节融合术、2 例行融合及减压术。术后 17 例患者疼痛的总体视觉模拟评分（visual analogue scale, VAS）和背部疼痛的 VAS 评分均有所改善。

（五）腰椎旁肌萎缩：是慢性腰痛的主要原因 [36]。L5/S1 常引起患者腰椎旁肌萎缩和不对称以及局部肌肉组织应力增高，导致诸如疼痛和功能障碍 [37]。而虚弱的腰椎旁肌会加速邻近节段退变，进而正反馈引起腰椎旁肌的进一步萎缩。

四、Bertolotti 综合症的诊断

首先，通过 X 线片、CT 及 MRI 等影像学方法基本可明确 L5/S1 的诊断，而诊

断 Bertolotti 综合征需要结合体检、影像学检查且同时要排除其他引起慢性腰痛的疾病。对怀疑因假关节引起的腰痛，可对假关节注射类固醇类或麻醉药物，如患者症状明显缓解，则可诊断为 Bertolotti 综合征。

五、LSTV 的定位及编号

在诊断 Bertolotti 综合征时，必须明确 LSTV 的定位及编号，避免误诊及手术节段选择错误。借助 X 线片、CT 和 MRI 等影像学方法可基本定位 LSTV，但因存在腰椎骶化或骶椎腰化而难以判断 LSTV 编号。椎体编号的金标准是在脊柱全长 X 线片上从 C2 开始向尾部计数 [38]。在临床上，常用的计数方式是将含有浮肋的最后一节椎体定为 T12，其下一节段为 L1，从而对 LSTV 编号。但由于胸椎移行椎与腰椎移行椎共存高发，因此这种方法存在一定的局限性 [39]。LSTV 的存在使脊柱周围组织及部分参数随之改变，因此临床上曾提出多种方法来直接判断椎体编号或通过判断骶椎腰化或腰椎骶化间接辅助椎体编号。之前报道的利用髂腰韧带、右肾动脉分叉、肠系膜上动脉、脊髓圆锥和最长的 L3 棘突等来辅助编号的方法已被证明不可靠 [40-42]，但也有部分解剖及参数相对可靠。

Ropers 等 [43] 提出用腰肌近端附着点辅助椎体编号，将腰肌近端附着的超过 1/2 椎体记为第一个腰椎，即腰大肌附着点在 L1 椎体的上 1/2 和 T12 椎体的下 1/2 之间。此方法的特异性在非 LSTV 患者中是 98.5%，在 LSTV 患者中是 84.5%。

Farshad-Anacker 等 [44] 提出了髂嵴切线征，即在 MRI 冠状面作双侧髂嵴顶点的连线，如有 >1.25 个椎体在切线下方，则为髂嵴切线征阳性，考虑骶椎腰化，将最后一节游离椎体编号为 S1；如 Farshad-Anacker 等 [44] 提出了髂嵴切线征，即在 MRI 冠状面作双侧髂嵴顶点的连线，如有 >1.25 个椎体在切线下方

方，则为髂嵴切线征阳性，考虑腰椎僵化，将最后一节游离椎体编号为 S1，如 < 1.25 个椎体在切线下方，则为髂嵴切线征阴性，考虑正常解剖或腰椎僵化，最后一节游离椎体编号为 L5。髂嵴切线征的灵敏度和特异度分别为 81% 和 64%~88%。

最近，Zhou 等 [41] 提出测量椎体前缘角 (anterior edge vertebral angle, AVA) 和最高骶椎型椎体的下终板与上终板的比值 (ratio of the length of the inferior endplate to that of the superior endplate, RISE)，腰椎僵化的 AVA 和 RISE 分别为 $77.2^{\circ} \pm 5.5^{\circ}$ 和 0.82 ± 0.12 ，骶椎僵化分别为 $63.2^{\circ} \pm 9.0^{\circ}$ 和 0.64 ± 0.05 ，正常腰椎分别为 $73.9^{\circ} \pm 8.1^{\circ}$ 和 0.67 ± 0.08 。三者的 AVA 和 RISE 的差异均有统计学意义。在已知患者存在 LSTV 的情况下，当 AVA $> 73.0^{\circ}$ 或 RISE > 0.79 时，即可认为患者存在腰椎僵化，即 LSTV 编号为 L5；否则为骶椎僵化，即 LSTV 编号为 S1。AVA 和 RISE 区分骶椎僵化和腰椎僵化的准确率分别为 91.1% 和 90.3%。同时 Zhou 等 [41] 将他们的方法与传统的腰大肌附着点辅助椎体编号法和髂嵴切线征法的准确性、敏感度和特异度进行比较，发现测量 AVA 和 RISE 明显优于另两种方法。

六、LSTV 影像学测量的基线选择

在对 LSTV 完成编号后，需对 Bertolotti 综合征患者进行术前腰椎参数评估，选择 S1 还是第一个非活动的骶椎作为测量的骶骨终板目前仍存在争议，不同的测量标准可能会得出截然不同的结论 [45-47]。Tatara 等 [46] 先在非 LSTV 人群中测量了骨盆投射角和骨盆倾斜度，控制了两者的正态分布曲线并分别设定其参考区间，然后分别以 S1 和第一个非活动骶椎作为骶骨终板测量 Castellvi III 型和 IV 型患者的骨盆投射角和骨盆倾斜度。如果以 S1 为基线测量骨盆投射角和骨盆倾斜度时，其中至少有一项低于参考范围，则认为该患者的最佳测量基线

是第一个非活动的骶椎；如果以第一个非活动骶椎为骶骨终板测量骨盆投射角和骨盆倾斜度时，其中至少有一项高于参考范围，则认为该患者的最佳测量基线是 S1；如果所有参数都在各自的参考范围内，则将其解释为中间类型。根据上述标准，最常见的最佳基线椎体水平是 S（151.8%），其次是第一个非活动骶椎（25.0%）和中间型（23.2%）。Tatura 等 [46] 认为如果测量的骨盆投射角小于参考范围，则其很可能是以 S1 作骶骨终板测量的；对中间型患者，他们未能提出较好的意见，可能需结合其他参数综合考虑。

七、Bertolotti 综合征的治疗方法

对症状轻微的患者，一般选择保守疗法，包括非甾体抗炎药和物理治疗 [48]。对症状较重且病情反复者，在明确排除其他腰椎退行性疾病后，可在假关节处或椎间孔硬膜外注射类固醇或麻醉药物，如症状迅速缓解可诊断为 Bertolotti 综合征。但需要注意的是局部注射药物的疗效短暂。Marks 和 Thulbourne [49] 对 10 例患者的假关节内注射类固醇和局部麻醉剂，其中 9 例患者疼痛在 1 周内消退，但在治疗后 12 周内 5 例疼痛复发，程度恢复至治疗前水平。Sencan 等 [50] 对有神经根症状的 Bertolotti 综合征患者经椎间孔硬膜外注射类固醇，术后 1h 的治疗成功率为 96.5%，而 3 个月的治疗成功率降为 41.8%。

对保守治疗无效且明确诊断的患者建议手术干预，但术式的选择仍存在争议。目前，常用的术式包括减压术和融合术，少数也有采用射频神经消融术、电去神经术等方法治疗。Burnham [51] 报告 1 例 Bertolotti 综合征患者于 L4、5 假关节处行射频消融术，术后疼痛不完全缓解，而后于假关节内及周围局部注射麻醉剂，术后 16 个月疼痛完全缓解。由于射频消融术可能会诱发术中剧烈疼痛，其产生的高热也会损伤神经组织，所以 Kanematsu 等 [52] 采用脉冲射频治疗 Ber

tolotti 综合征，术后平均随访 8.2 个月，疼痛均未复发。

腰椎融合术是治疗 Bertolotti 综合征的有效手术方式。融合术可抬高椎间隙，直接避免肥大横突与骶骨接触，从而迅速缓解患者腰痛症状。由于 LSTV 椎体变异，“人字嵴”常不明显，对术中置入椎弓根螺钉存在一定干扰 [53]。Golubovsky 等 [17] 通过尸体标本，发现将 L5/S1 或 L4/S1 水平融合后，侧屈、轴向旋转、屈曲背伸时假关节处应力显著降低，这可以解释 Santavirta 等 [9] 将 L5/S1 融合后患者腰痛得到缓解的原因。然而，由于与单纯假关节病变相比，L5/S1 融合术后增加了相邻节段的运动，因此 Golubovsky 等 [17] 认为如患者术前邻近节段不稳，则建议采用减压术。由于 LSTV 可能引起 LSTV 以上数个节段的椎间盘退变，Wu 等 [54] 建议术前手术节段上位椎间盘 Pfirrmann 等级 \geq G2 时，应将该节段一起融和，否则融合术后邻椎病的发生概率较高。

目前减压术术式较多，最常用的是假关节切除术，较少采用假关节部分切除术和 LSTV 横突基部离断术。Takata 等 [55] 对 1 例坐骨神经痛的 Bertolotti 综合征患者进行微创假关节管状切除术，术后疼痛明显缓解。McGrath 等 [56] 对 31 例假关节管状切除术患者进行随访，术后患者身体健康评分及精神健康评分显著改善，但 19.4% 的患者在术后 3 个月内出现并发症，在 24 例填写满意度调查的患者中，45.8% 的患者对治疗效果表示满意，29.2% 的患者对治疗效果相对满意，25% 的患者对治疗结果不满意。Li 等 [57] 对 7 例 Bertolotti 综合征患者行 LSTV 微创旁正中入路假关节管状切除术，平均随访 12 个月，其中 3 例腰痛完全消退、2 例腰痛减轻、2 例分别在术后 1 年和 4 年出现最初缓解但腰痛复发。Ju 等 [58] 对 61 例患者行 LSTV 横突基部离断术，术后平均随访 6.5 个月，其中 86.89% 的患者获得了满意的结果。他们认为 L5 横突离断术对 Castellvi I

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：<https://d.book118.com/268071060133006044>