

СПИНА БИФИДА

Определение честота

Спина бифида е вродена аномалия, която се състои в непълно затваряне на задната стена на гръбначния стълб. Това е един от най-честите вродени дефекти, със средна честота на разпространение в световен мащаб от 1-2 случая на 1000 раждания. Заболяването може да се появи навсякъде по дължината на гръбначния стълб, най-често в лумбо-сакралната област. В резултат на това, дура матер и/или арахноидеята и/или гръбначният мозък могат да пролабират през костния дефект на вертебралната дъга. Отвореният дефект се нарича *spina bifida aperta*, затвореният – *spina bifida occulta*.

Етиология

Предполага се мултифакторно унаследяване в съчетание с външни фактори, от които най-голямо значение имат храненето и фолиевата киселина. Цитоплазмени фактори, полигенетично унаследяване, хромозомни аберации, външни въздействия се приемат за възможни причини. Зародиш с дефект на отворен неврален канал има повишено ниво на алфа-фетопротейн в амниотичната течност. Ултразвуково потвърждение с амниоцентеза по принцип е възможно към 15-18 седмица от бременността, за да се потвърди или изключи наличието на *spina bifida*.

Превенция

Невъзможно е всички фактори за спина бифида да бъдат предотвратени напълно. Въпреки това, приемът на фолиева киселина е доказано полезен за намаляване на риска. Източници на фолиева киселина са пълнозърнестите храни, сушените бобови растения, листните зеленчуци и плодовете. Добавянето на фолиева киселина в обогатените зърнени продукти е задължително в САЩ от 1998 г. Здравните власти в САЩ, Канада и Великобритания определят препоръчителен дневен прием на фолиева киселина за жени в детеродна възраст и жени, планиращи бременност, от най-малко 0.4 мг, най-малко три месеца преди зачеване и продължаващ през първите 12 седмици от бременността.

Клинична картина

Пациентите със *spina bifida* имат разнообразни неврологични дефицити. Изследването на неврологичните дефицити определя функционалното ниво на *spina bifida*. Пациентите се категоризират в групи според нивото на дефицит. Основно неврологичното ниво е групирани на торакално, горно лумбално (L1, L2, L3) долно лумбално (L4, L5) и сакрално. Неврологичният дефицит причинява деформации, дължащи се на нарушение в координацията на отделните мускулни групи. Това може да доведе до гръбначни изкривявания, прогресивни контрактури на долни крайници, дислокация на бедрена става и по-малко срещано-дислокация на други стави (на ходилото, глезена). 22% от пациентите имат сериозна фрактура, която може да е асоциирана с хирургична намеса, например редуция на бедро или операция на гръбначен стълб. Остеопорозата е честа находка, която усложнява съпътстващата остеопения. Декубитални рани резултат от седящата позиция се развиват на долните крайници, таза и най-вече около изпъкналите части на костите. Налице са чести инфекции.

Лечение

Дете родено с *myelomeningocele* се насочва към център, където може да се приложи неонатална хирургия и затваряне на дефекта. Операцията включва освобождаване на латералните мускули и на кожата за покриване на невралните елементи с минимум белези. По-нататъшно лечение е от мултидисциплинарен екип. Неонаталната неврохирургия е последвана от серия изследвания на мускулната сила и на ставите (степен на подвижност, ортопедична оценка за регистриране на ранни промени), които могат да наложат интервенция. Лечението продължава с подходяща програма за развитие, кинезитерапия, адаптивен тренинг. Последваща неврохирургия се налага при усложнения от *hydrocephalus* или придърпване на гръбначния мозък от фиброзната тъкан и да наблюдава за потенциални причинители на гърчове.

Урологичното проследяване има за цел да създаде режим на пикочния мехур така, че да се предотвратят чести урологични инфекции, както и да се открие и лекува потенциална ранна хидронефроза или други причини на бъбречна увреда. Педиатрична оценка е подходяща за всяко дете и включва поддържане на разумно тегло, тъй като децата без подвижност имат тенденция към напълняване и развиват съпътстващи заболявания. Ендокринологично, може да има дефицит на растежен хормон, което би довело до по-нисък ръст при пациента в сравнение с неговите връстници.

Рехабилитация и съпътстващи грижи

Рехабилитация при деца със спина бифида варира според възрастта и степента на двигателно-сензорно увреждане вследствие на малформацията. Ако гръбначният стълб не е пряко засегнат (както в случая на spina bifida occulta), се наблюдава нормално двигателно развитие на пациента. Въпреки това, наблюдава се тенденция тези пациенти да развиват хронични болки в кръста и долната част на гърба. Пълният рехабилитационен модул за спина бифида включва физикална, трудова и рекреационна терапия. Говорната терапия може да бъде показана за пациенти с затруднения в говора или гълтането.

Първата задача на специалиста по физикална медицина при новородени с myelomeningocele е да се установи изходното ниво на мускулната функция. В процеса на растеж трябва да бъдат следени ставите, мускулните дисбаланси, контрактурите, както и евентуални белези за прогресивна неврологична дисфункция. Родителите трябва да бъдат обучени как да поставят детето правилно, за да се избягват контрактури на меките тъкани. За тази цел е възможно и използване на ортезни средства. При прохождение в важно да се даде възможност на детето за самостоятелна мобилност чрез подходящи терапевтични упражнения за контрол и баланс на тялото. Пациентите със спина бифида често имат увреждане на фините двигателни умения и това често ги затруднява при извършването на ежедневни дейности. Затова е наложително ранното започване на обучение, което да компенсира тези дефицити и осигури максимално функционално развитие. За деца в училищна възраст се препоръчва рекреационна терапия под формата на адаптирани спортове и упражнения, които могат да доведат до дългосрочен интерес в личното здраве и развитие.

Литература

1. Balagura S. Late neurological dysfunction in adult lumbosacral lipoma with tethered cord. Neurosurgery 1984 Nov; 15(5): 724-6.
2. Birmingham PK, Dsida RM, Grayhack JJ: Do latex precautions in children with myelodysplasia reduce intraoperative allergic reactions? J Pediatr Orthop 1996 Nov-Dec; 16(6): 799-802.
3. Cotton P: Finding neural tube 'zipper' may let geneticists tailor prevention of defects. JAMA 1993 Oct 13; 270(14): 1663-4.
4. Czeizel A: Neural tube defects. JAMA 1988 Jun 24; 259(24): 3562.
5. Hoffer MM, Feiwell E, Perry R, et al: Functional ambulation in patients with myelomeningocele. J Bone Joint Surg Am 1973 Jan; 55(1): 137-48.
6. Kolaski K. Rehabilitation for spina bifida. Medscape, Aug 9, 2011.
7. Lemire RJ: Neural tube defects. JAMA 1988 Jan 22-29; 259(4): 558-62.
8. Lorber J: Selective treatment of myelomeningocele: To treat or not to treat? Pediatrics 1974 Mar; 53(3): 307-8.
9. Menelaus MB: The Orthopaedic Management of Spina Bifida Cystica. 2nd ed. Churchill Livingstone; 1980.

МЕДИЦИНСКИ ЦЕНТЪР РАРЕДИС

ОБУЧЕНИЕ И РЕХАБИЛИТАЦИЯ НА ХОРА С РЕДКИ БОЛЕСТИ

Електронна поща: medical@raredis.org
Адрес за кореспонденция: ул. "Ландос" 24, ет.1,
Пловдив 4000
Телефон: 032 577 447
Интернет сайт: www.raredis.org

