

Αποστολίδης Α.<sup>1</sup>, Καρύδας Χ.<sup>2</sup>, Σταματέλος Ι.<sup>1</sup>, Πανταζής Κ.<sup>1</sup>, Αθανασιάδης Α.<sup>1</sup>, Σταματοπούλος Π.<sup>1</sup>, Μπόντης Ι.Ν.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Α' Μαιευτική και Γυναικολογική Κλινική Αριστοτελείου Πανεπιστημίου Θεσσαλονίκης

<sup>2</sup> Β' Μαιευτική και Γυναικολογική Κλινική Αριστοτελείου Πανεπιστημίου Θεσσαλονίκης

# Συνέπειες της καθυστερημένης προγεννητικής διάγνωσης της μηνιγγομυελοκήλης

## Περίληψη

Η καθυστερημένη διάγνωση των διαμαρτιών του κεντρικού νευρικού συστήματος αποτελεί ένα από τα σοβαρότερα προβλήματα που πρέπει να λαμβάνονται υπ' όψιν κατά τον προγεννητικό έλεγχο. Τα προβλήματα που παρουσιάζουν τα νεογέννητα με βλάβες του κεντρικού νευρικού συστήματος αποτελούν σήμερα το δεύτερο σοβαρότερο πρόβλημα, μετά τις συγγενείς καρδιοπάθειες και αφορούν τη λειτουργία πολλών συστημάτων, όπως του νευρικού, του μυοσκελετικού, του ουροποιητικού και του γαστρεντερικού. Οι ασθενείς αυτοί χρειάζονται άμεση αντιμετώπιση για να περιορισθούν τα κινητικά και άλλα προβλήματα που παρουσιάζουν, ενώ η καθυστερημένη διάγνωση επιβαρύνει σημαντικά την τελική έκβαση.

Ο υπερηχογραφικός έλεγχος του εμβρύου επιτρέπει την πρόωμη διάγνωση σημαντικού αριθμού ανωμαλιών του κεντρικού νευρικού συστήματος και μάλιστα των βαρύτερων εξ αυτών. Με την έγκαιρη προγεννητική διάγνωση αυτών των βλαβών και την κατάλληλη συμβουλευτική, μπορούμε να βοηθήσουμε το ζευγάρι να λάβει τις σωστές αποφάσεις, τόσο για το έμβρυο και το νεογνό, όσο και τους ίδιους.

*Λέξεις κλειδιά:* Διαμαρτίες νευρικού συστήματος, μηνιγγομυελοκήλη, καθυστερημένη προγεννητική διάγνωση

Αλληλογραφία:

Αριστοτέλης Γ. Αποστολίδης  
Α'Μ-Κλινική Α.Π.Θ. Γενικό Νοσοκομείο

"Παπαγεωργίου" Θεσσαλονίκης  
Περιφερειακή Οδός, Ν. Ευκαρπία

564 03 Θεσσαλονίκη

Τηλ: 2310693131

Fax : 2310244929

e-mail:

telis60@yahoo.gr

Κατατέθηκε 20.4.2005

Έγινε δεκτή 11.5.2005

### Εισαγωγή

Η γέννηση νεογνών με διαμαρτίες του κεντρικού νευρικού συστήματος είναι ένα πολύ σοβαρό πρόβλημα, το οποίο μαρτυρά είτε την έλλειψη προγεννητικής φροντίδας, είτε τις αδυναμίες και τους περιορισμούς του προγεννητικού ελέγχου. Οι επιπτώσεις αυτής της ομάδας παθήσεων είναι συχνά βαριές και επηρεάζουν τόσο την προσωπική, όσο και την οικογενειακή ζωή των ασθενών.

Παρουσιάζεται περιστατικό καθυστερημένης διάγνωσης μηνιγγομυελοκήλης κατά την 38η εβδομάδα κύησης και ανασκοπείται η διεθνής βιβλιογραφία σχετικά με την εξέλιξη των νεογνών τα οποία γεννιούνται με διαμαρτίες του κεντρικού νευρικού συστήματος.

### Περιστατικό

Γυναίκα ετών 30, δευτερότοκος, οικονομική μετανάστης, προσήλθε στο τμήμα προγεννητικού ελέγχου της Μαιευτικής Κλινικής στην 38η εβδομάδα της κύησης για υπερηχογραφικό έλεγχο. Κατά την λήψη του ιστορικού διαπιστώθηκε ότι η ασθενής δεν έτυχε καμίας μαιευτικής παρακολούθησης μέχρι την εβδομάδα αυτή, οπότε και απευθύνθηκε στο Νοσοκομείο για υπερηχογραφικό έλεγχο. Στην διάρκεια του ελέγχου διαπιστώθηκε εμβρυϊκή οσφυϊκή μηνιγγομυελοκήλη.

### Επιδημιολογία

Οι βλάβες του κεντρικού νευρικού συστήματος, συμπεριλαμβανομένων της ανεγκεφαλίας, της δισχιδούς ράχης, της μηνιγγομυελοκήλης και της εγκεφαλοκήλης, είναι μεταξύ των συχνότερων βλαβών που προκαλούν βαριά νοσηρότητα και θνησιμότητα. Η συχνότητα τους είναι 1-5 ανά 1.000 γεννήσεις (0,1% - 0,5%). Στην πλειοψηφία τους είναι σποραδικές και η επανεμφάνισή τους σε επόμενη εγκυμοσύνη κυμαίνεται σε ποσοστό 3%-5%. Οι βλάβες αυτές εμφανίζονται με διαφορετική συχνότητα σε διαφορετικές περιοχές, είναι δε πιο συχνές στην Ιρλανδία και στην δυτική Αγγλία. Στις ΗΠΑ η μηνιγγομυελοκήλη είναι η δεύτερη πιο συχνή συγγενής ανωμαλία με επίπτωση περίπου 1:1.000 κύσεις<sup>1</sup>, ενώ ο κίνδυνος αυξάνεται σε 2%-3% εάν

υπάρχει προηγούμενη κύηση ή γέννηση παιδιού με μηνιγγομυελοκήλη και 6% - 8% μετά από δύο επηρεασμένα έμβρυα. Ο κίνδυνος αυξάνεται επίσης στις οικογένειες όπου οι στενοί συγγενείς (π.χ. αμφιθαλείς) έχουν γεννήσει παιδιά με μηνιγγομυελοκήλη, ειδικά όταν είναι από την πλευρά της μητέρας της οικογένειας. Η μετάδοση ακολουθεί μη-μεντελική γενετική και είναι πιθανώς πολυπαραγοντική.<sup>2</sup> Η αιτιολογία της μηνιγγομυελοκήλης δεν είναι δυνατόν να καθοριστεί. Σε μερικά έμβρυα σαν αιτίες εμφανίζονται να είναι ένας συνδυασμός περιβαλλοντικών και γενετικών παραγόντων, οι οποίοι διακόπτουν την κανονική ανάπτυξη οπουδήποτε από τον εγκέφαλο ως το τέλος του νωτιαίου μυελού.

Δύο στα εκατό έμβρυα που εκτίθενται σε βαλπροϊκό οξύ έχουν βλάβες του κεντρικού νευρικού συστήματος. Οι ανταγωνιστές του φολικού οξέος (methotrexate aminopterin και thalidomide), ο μητρικός διαβήτης, και η ανεπάρκεια φυλλικού οξέος συνδέονται επίσης με έναν αυξανόμενο κίνδυνο για τις νευρικές ατέλειες του νωτιαίου σωλήνα.<sup>1</sup> Σήμερα, είναι γνωστό ότι μια γυναίκα μειώνει την πιθανότητα να έχει το έμβρυό της δισχιδή ράχη, μηνιγγομυελοκήλη ή άλλες ανωμαλίες που αφορούν τον εγκέφαλο και το νωτιαίο μυελό, λαμβάνοντας συμπλήρωμα φυλλικού οξέος πριν την σύλληψη και κατά τη διάρκεια του 1ου τριμήνου της κύησης. Το γεγονός αυτό συμπίπτει με επιδημιολογία της νόσου, που δείχνει αυξημένη επίπτωση στις χώρες της Βόρειας Ευρώπης όπου παρατηρείται διατροφική ένδεια φυλλικού οξέος.

### Εμβρυολογία

Κατά την διάρκεια του 1ου τριμήνου της κύησης λαμβάνει χώρα η οργανογένεση. Ο νευρικός δίσκος εμφανίζεται κατά τη διάρκεια της τρίτης εβδομάδας της κύησης και δημιουργούνται οι νευρικές πτυχές που τήκονται στο μέσον, ώστε να διαμορφωθεί ο νευρικός σωλήνας.

Μελέτες σε πειραματόζωα, αλλά και παρατηρήσεις σε ανθρώπινα έμβρυα, δείχνουν ότι η τήξη των νευρικών πτυχών για το σχηματισμό του νευρικού σωλήνα γίνεται σε πολλές πε-

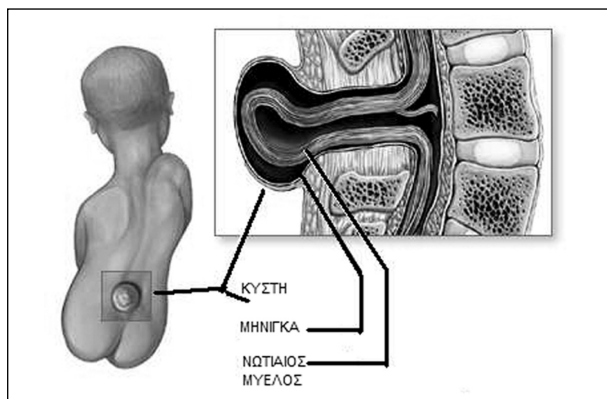
ριοχές του νευρικού δίσκου καθυστερημένα. Οι ατέλειες προκύπτουν είτε από την αποτυχία της περάτωσης μίας περιοχής είτε από την αποτυχία δύο περιοχών τήξης να συναντηθούν. Ο σχηματισμός του νευρικού σωλήνα ολοκληρώνεται μέχρι το τέλος της τέταρτης εβδομάδας μετά από τη σύλληψη (6 εβδομάδες μετά από την τελευταία έμμηνου ρύση), χρόνος που πολλές γυναίκες δεν συνειδητοποιούν ακόμα ότι εγκυμονούν.<sup>3</sup> Η αποτυχία σύγκλεισης του νωτιαίου σωλήνα δημιουργεί βλάβη που αποτελεί την μηνιγγομυελοκήλη (Σχήμα 1). Η έκθεση του νωτιαίου μυελού στο αμνιακό υγρό (ανοιχτές βλάβες) έχει ως αποτέλεσμα τη βλάβη του, όπως και των νωτιαίων νεύρων.

Η συχνότερη εντόπιση είναι στην οσφυοϊερή περιοχή και συνδέεται με την υδροκεφαλία λόγω της δυσμορφίας Arnold - Chiari II στο 90% των ασθενών. Οι συχνότερες συνοδές συγγενείς ανωμαλίες είναι αυτές της ουρογεννητικής περιοχής και οι καρδιακές ανωμαλίες. Αν και οι περισσότερες μηνιγγομυελοκήλες είναι μεμονωμένες ανωμαλίες, περισσότερα από 25 γενετικά, σποραδικά και χρωμοσωμικά σύνδρομα δυσμορφίας έχουν περιγραφεί, συμπεριλαμβανομένου και της τρισωμίας 18.

### Διάγνωση

Α' εμβρυϊκή πρωτεΐνη (AFP) στην διάγνωση των βλαβών του νωτιαίου σωλήνα

Μέχρι τη δεκαετία του 1980 η κυριότερη δια-



Σχήμα 1: Σχηματική παράσταση της μηνιγγομυελοκήλης.

γνωστική μέθοδος για τις ανοιχτές βλάβες της σπονδυλικής στήλης γίνονταν με την μέτρηση της AFP (α-εμβρυϊκή πρωτεΐνη) στο αμνιακό υγρό κατά το 2ο τρίμηνο της κύησης. Η εξέταση γινόταν με αμνιοπαρακέντηση και την μέτρηση της AFP, καθώς και της ακετυλχολινεστεράσης στο αμνιακό υγρό. Η α-εμβρυϊκή πρωτεΐνη, ένα πεπτιδίο με μοριακό βάρος 70 kDal, παράγεται αρχικά από τον λεκιθικό ασκό και, μετά το πρώτο τρίμηνο, από το εμβρυϊκό ήπαρ. Διέρχεται στο αμνιακό υγρό και τελικώς, μετά τον τοκετό, την βρίσκουμε στο μητρικό γάλα. Τιμές AFP που είναι υψηλές για την ακριβή ηλικία κύησης, είναι ενδεικτικές ανοιχτών βλαβών του νωτιαίου σωλήνα, ενώ εάν οι τιμές είναι στα φυσιολογικά όρια, είναι σχεδόν βέβαιο ότι δεν υπάρχει ανοιχτή βλάβη της σπονδυλικής στήλης. Την μέτρηση της AFP στο αμνιακό υγρό ακολούθησε η μέτρησή της στον ορό αίματος της εγκύου από την 16η έως την 18η εβδομάδα της κύησης. Αυτή η δοκιμασία ελέγχει την ποσότητα α-εμβρυϊκής πρωτεΐνης που περνά από το αμνιακό υγρό στο αίμα της μητέρας και η οποία αντανάκλα τη συγκέντρωση στο αμνιακό υγρό. Η μέτρηση της α-εμβρυϊκής πρωτεΐνης στον ορό της μητέρας έχει συμβάλει σε ποσοστό περίπου 90% στην ανίχνευση περιπτώσεων ανεγκεφαλίας και 80% στην ανίχνευση δισχιδούς ράχης και μηνιγγομυελοκήλης. Ο προσδιορισμός της AFP στον ορό των εγκύων έχει αντικαταστήσει πλήρως τον προσδιορισμό στο αμνιακό υγρό, καθώς αμνιοπαρακέντηση εμπεριέχει κίνδυνο απώλειας της κύησης.

Συμβολή των υπερήχων στην διάγνωση των βλαβών του νωτιαίου σωλήνα

Η εισαγωγή της υπερηχογραφίας έχει βοηθήσει σημαντικά στην ανίχνευση και περαιτέρω διερεύνηση των ανωμαλιών του κεντρικού νευρικού συστήματος, επιτρέποντας τη διαπίστωση της ακριβούς θέσης, του μεγέθους και του περιεχομένου της βλάβης. Το υπερηχογράφημα προσφέρει τη δυνατότητα της έγκαιρης διάγνωσης και επομένως επιτρέπει την επιλογή των γονέων για την πορεία της κύησης.

Οι πυρήνες οστέωσης της σπονδυλικής στή-

λης απεικονίζονται υπερηχογραφικά από το τέλος του πρώτου κιόλας τριμήνου της κύησης. Από την 12η εβδομάδα είναι δυνατή η εξέταση της σπονδυλικής στήλης και η απεικόνισή της σε στεφανιαία διατομή εμφανίζεται με την μορφή σειράς από μικρές ηχογενείς εστίες. Κατά την υπερηχογραφική εξέταση της σπονδυλικής στήλης των φυσιολογικών εμβρύων σε εγκάρσια διατομή απεικονίζονται τρεις ηχογενείς εστίες που αντιστοιχούν στα τρία κέντρα οστεοποίησης, καθώς και το δέρμα που καλύπτει τη σπονδυλική στήλη. Η μεγαλύτερη ηχογενής εστία αντιστοιχεί στον πυρήνα οστέωσης του σπονδυλικού σώματος, ενώ τα άλλα δύο ηχογενή τμήματα αντιπροσωπεύουν τους αυχένες των σπονδυλικών αποφύσεων. Φυσιολογικά είναι δυνατόν να παρατηρηθεί ελαφρά διεύρυνση 1-2mm των αυχένων των σπονδυλικών αποφύσεων κατά την αυχενική και οσφυοϊερή μοίρα της σπονδυλικής στήλης. Στην μηνιγγομυελοκήλη εμφανίζεται αύξηση της απόστασης μεταξύ των αυχένων και προβολή (κήλη) του μηνιγγικού σάκου με ή χωρίς την παρουσία νευρικού ιστού. Στην περίπτωση κατά την οποία οι μηνιγγες και τα νεύρα περιέχονται μέσα σε ένα κυστικό χώρο, στον υπερηχογραφικό έλεγχο απεικονίζεται ένα μόνωμα το οποίο στερείται ηχητικών ανακλάσεων ή παρουσιάζει διαφράγματα και το οποίο προβάλλει από την ράχη του εμβρύου. Η οσφυοϊερή μοίρα της

σπονδυλικής στήλης αποτελεί τη συχνότερη εντόπιση της μηνιγγομυελοκήλης (Εικόνα 1-4).

Βέβαια από την ηλικία κύησης των 12 εβδομάδων δεν εξαντλείται διαγνωστικά ο έλεγχος της σπονδυλικής στήλης, γι αυτό και συμπληρώνεται με νέο πιο λεπτομερή έλεγχο την 20η – 22η εβδομάδα της κύησης. Θα μπορούσε όμως μια έντονη κυφωσκολίωση να διαγνωστεί στο πρώτο τρίμηνο της κύησης.

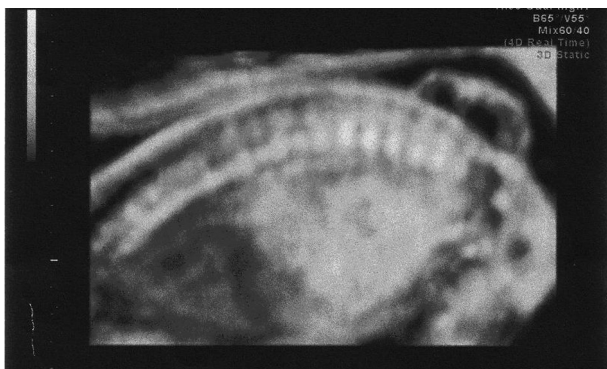
Για τη διάγνωση της μηνιγγομυελοκήλης θα πρέπει να εξετασθεί προσεκτικά, με επιμήκειες αλλά και εγκάρσιες τομές ολόκληρη η σπονδυλική στήλη του εμβρύου. Οι ίδιες τομές πρέπει να λαμβάνονται για να διαπιστωθεί η θέση αλλά και να υπολογισθεί το μέγεθος της βλάβης με ακρίβεια. Η διάγνωση της μηνιγγομυελοκήλης σε μερικές περιπτώσεις είναι δύσκολη λόγω παχυσαρκίας της μητέρας αλλά και λόγω κακής θέσης του εμβρύου. Υπάρχουν όμως χαρακτηριστικά υπερηχογραφικά ευρήματα από την ανατομία της κεφαλής του εμβρύου τα οποία βοηθούν να τεθεί η υποψία για κάποια τέτοια βλάβη. Πρόσφατες μελέτες έχουν δείξει ότι η διάγνωση της μηνιγγομυελοκήλης μπορεί να γίνει με την παρουσία, σε ορισμένες περιπτώσεις ήδη από το πρώτο τρίμηνο, των χαρακτηριστικών βλαβών του κρανίου (χρειάζεται βιβλίο παραπομπή). Η παρατήρηση αυτή οδήγησε στην αναγνώριση της υπερηχογραφίας ως εξέτα-



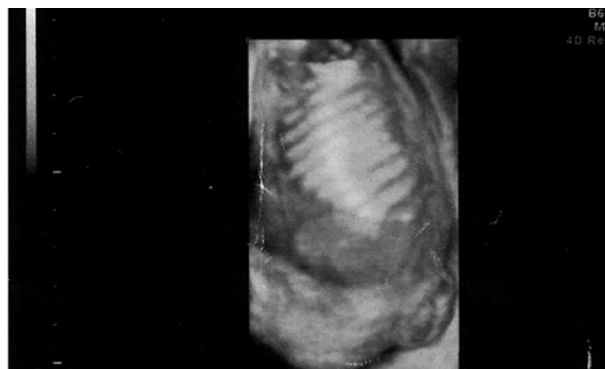
**Εικόνα 1:** Υπερηχογραφική απεικόνιση μηνιγγομυελοκήλης με 2D Real-time υπερηχογράφημα σε κύηση 38wk.



**Εικόνα 2:** Υπερηχογραφική απεικόνιση μηνιγγομυελοκήλης με 2D Real-time υπερηχογράφημα σε κύηση 38wk.



**Εικόνα 3:** Υπερηχογραφική απεικόνιση μηνιγγομυελοκήλης με 4D Real-time υπερηχογράφημα σε κύηση 38wk.



**Εικόνα 4:** Υπερηχογραφική απεικόνιση μηνιγγομυελοκήλης με 4D Real-time υπερηχογράφημα σε κύηση 38wk.

σης συμπληρωματικής προς τις βιοχημικές εξετάσεις ακόμη και για τον έλεγχο του γενικού πληθυσμού (screening).

Ένα από τα βασικά σημεία της υπερηχογραφικής διάγνωσης της μηνιγγομυελοκήλης είναι η παρατήρηση ότι αυτή συσχετίζεται με παραμόρφωση των οστών του κρανίου, ιδίως των βρεγματικών, τα οποία παίρνουν και την χαρακτηριστική μορφή του σημείου του λεμονιού (lemon sign) (Εικόνα 5) και την παραμόρφωση της παρεγκεφαλίδας, που εμφανίζει το χαρακτηριστικό σημείο της μπανάνας (banana sign).<sup>4</sup> Ακόμη η μεγάλη δεξαμενή είναι εξαλειωμένη και αυτό είναι ένα από τα ισχυρότερα σημεία υπόνοιας για μηνιγγομυελοκήλη.<sup>1,4</sup>

Σε ένα μεγάλο ποσοστό περιπτώσεων μηνιγ-

γομυελοκήλης συνυπάρχει μικροκεφαλία ή διάταση των πλαγίων κοιλιών ή και της τρίτης κοιλίας του εγκεφάλου.<sup>4,5</sup> Η υδροκεφαλία αναπτύσσεται στο 65% - 85% των ασθενών με μηνιγγομυελοκήλη, ενώ ένα ποσοστό 5% - 10% των ασθενών έχει κλινικά εμφανή υδροκεφαλία στη γέννηση.<sup>6</sup> Σε μια αναδρομική μελέτη 70 εμβρύων με μηνιγγομυελοκήλη που διαγνώστηκε υπερηχογραφικά πριν από τις 23 εβδομάδες της κύησης, οι Nicolaides και συν διαπίστωσαν ότι 26% και 61%, αντίστοιχα, είχαν περίμετρο κεφαλής (HC) και αμφιβρεγματική διάμετρο (BPD) κάτω από 5η εκατοστιαία θέση, αν και 86% είχε ήδη αναπτύξει διάταση πλαγίων κοιλιών.<sup>7</sup> Οι Roberts και Campbell τεκμηρίωσαν τη μειωμένη BPD στα έμβρυα με μηνιγγομυελοκήλη και πρότειναν ότι αυτό οφείλεται στη "ανώμαλη ανάπτυξη του εγκεφάλου".<sup>8</sup> Οι Van der Hof και συν ανασκόπησαν τα υπερηχογραφικά τους ευρήματα από 130 έμβρυα με ανοικτή μηνιγγομυελοκήλη και σημείωσαν ότι οι μετρήσεις της HC ήταν σημαντικά μικρότερες στα έμβρυα με την μηνιγγομυελοκήλη έναντι των κανονικών εμβρύων.<sup>9</sup> Οι Pulu και συν παρατήρησαν ότι 20/107 ασθενείς (19%) σε κύηση 24 εβδομάδων ή νωρίτερα και 10 /23 (43%) σε κύηση μεγαλύτερη από 24 εβδομάδες είχαν μετρήσεις της HC κάτω από 2,5 εκατοστιαία θέση, παρά τη διεύρυνση των πλαγίων κοιλιών.<sup>11</sup> Καταγράφοντας την αναλογία κοιλίας - ημισφαιρίου σε διαδοχικές μετρήσεις, ως δείκτη του μεγέθους εγκεφάλου, πρότειναν την προοδευτική "απώλεια



**Εικόνα 5:** Σημείο λεμονιού (lemon sign).

μάζας εγκεφάλου" στα έμβρυα με μηνιγγομυελοκήλη και υπέθεσαν ότι αυτό μπορεί να οφείλεται στην περαιτέρω κήλη της παρεγκεφαλίδας με επακόλουθο την διάταση των πλαγίων κοιλιών (Εικόνα 6).

Καθυστερημένη υπερηχογραφική διάγνωση και συνέπειες της μηνιγγομυελοκήλης

Η μηνιγγομυελοκήλη μπορεί να έχει επιπτώσεις σε πολλά συστήματα του σώματος συμπεριλαμβανομένου του νευρικού, του μυοσκελετικού, καθώς επίσης και του ουροποιητικού συστήματος. Το σημείο του νωτιαίου μυελού όπου εμφανίζεται η έλλειψη σύγκλισης του μυελικού σωλήνα, καλείται επίπεδο της μηνιγγομυελοκήλης. Όσο υψηλότερα εντοπίζεται το επίπεδο, τόσο βαρύτερη είναι η επίδραση στην λειτουργία των νεύρων. Άτομα με μηνιγγομυελοκήλη χαμηλού επιπέδου μπορούν να περπατήσουν με ελάχιστη ή καμία βοήθεια, η εντόπιση της βλάβης σε υψηλότερα επίπεδα θα απαιτήσει βοηθητικά στηρίγματα και τέλος σε περιπτώσεις πολύ υψηλών επιπέδων θα καθηλώσει το άτομο σε αναπηρική καρέκλα για την μετακίνηση. Η πρόγνωση στις περιπτώσεις αυτές εξαρτάται από τη θέση και την έκταση της βλάβης καθώς και από την συνύπαρξη ή όχι άλλων ανωμαλιών, κυρίως του εγκεφάλου.

Η ενδομήτρια χειρουργική διόρθωση της μηνιγγομυελοκήλης παραμένει αμφισβητούμενη. Ο σκοπός της εμβρυϊκής επέμβασης να

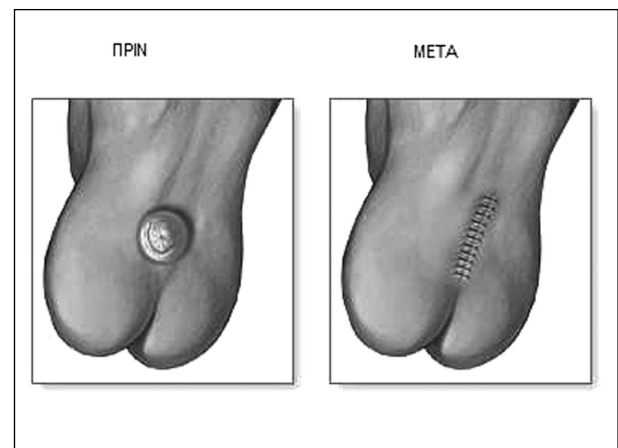
αποτραπούν ή να μειωθούν οι σημαντικές ισόβιες ανικανότητες που συνδέονται με την μηνιγγομυελοκήλη, οι οποίες περιλαμβάνουν διάφορους βαθμούς μαθησιακής δυσκολίας, παραπληγία, υδροκεφαλία, και ακράτεια ούρων και κοπράνων. Δυστυχώς μέχρι σήμερα δεν υπάρχουν δεδομένα που να καταδεικνύουν βελτιωμένη νευρολογική λειτουργία στα νήπια που υποβλήθηκαν σε ενδομήτρια χειρουργική αποκατάσταση.<sup>1</sup>

Η πρόωρη χειρουργική αποκατάσταση της μηνιγγομυελοκήλης στο νεογνό δεν συνδέεται με την βελτίωση της νευρολογικής λειτουργίας, αλλά με χαμηλότερο ποσοστό μόλυνσης της βλάβης, όπως υποστηρίζουν οι περισσότεροι ερευνητές. Η μηνιγγομυελοκήλη πρέπει να κλείσει τις πρώτες 24 ώρες, ανεξάρτητα αν η μεμβράνη είναι ή όχι ανοιχτή. Όταν παρέλθουν πάνω από 36 ώρες από την γέννηση το τραύμα στη ράχη αποικιζείται από μικρόβια και υπάρχει αυξημένος κίνδυνος μετεγχειρητικής μόλυνσης (Σχήμα 2). Τα ποσοστά θνησιμότητας μετά από την χειρουργική επέμβαση της μηνιγγομυελοκήλης κυμαίνονται από 2%-19% αλλά οι διεγχειρητικοί θάνατοι είναι πολύ σπάνιοι. Οι πρόωροι μετεγχειρητικοί θάνατοι είναι επίσης πολύ σπάνιοι (περίπου 2%) και συνδέονται με την αναπνευστική δυσχέρεια ή μια ιδιαίτερα βαριάς μορφής μηνιγγίτιδα.<sup>10</sup>

Ο Mc Lone και συν σε μια δημοσίευσή τους



Εικόνα 6: Διάταση πλαγίων κοιλιών του εγκεφάλου.



Σχήμα 2: Σχηματική παράσταση πριν και μετά την χειρουργική επέμβαση.

έδειξαν ότι η διανοητική λειτουργία είναι σημαντικά χαμηλότερη στα παιδιά στα οποία αναπτύχθηκε μηνιγγίτιδα στη μετεγχειρητική περίοδο.<sup>11</sup> Η μεγαλύτερη ανησυχία που εκφράζεται από τους γονείς ενός νεογνού με δισχιδή ράχη και μηνιγγομυελοκήλη είναι αν το παιδί τους θα περπατήσει.<sup>10</sup> Η επίδραση της μηνιγγομυελοκήλης στους μυς και τα οστά είναι σύνθετη και ποικίλλει σημαντικά ανάλογα με το επίπεδο της βλάβης στο νωτιαίο μυελό. Κάποιος βαθμός παράλυσης εμφανίζεται στις περισσότερες περιπτώσεις μηνιγγομυελοκήλης. Η μηνιγγομυελοκήλη στα πιο υψηλά επίπεδα προκαλεί βαρύτερη απώλεια λειτουργικότητας των μυών. Επειδή οι μύες του σώματος υποστηρίζουν τα οστά και τα κρατούν ισορροπημένα, η απώλεια της λειτουργικότητάς τους οδηγεί σε ποικίλα οστικά προβλήματα, συμπεριλαμβανομένων των εξάρθρημάτων, των παραμορφώσεων, του εξάρθρηματος ισχίων και της διαταραχής κυρτότητας της σπονδυλικής στήλης. Τα προβλήματα που προκαλούνται από την απώλεια λειτουργικότητας των μυών ρυθμίζονται με συνδυασμό φυσικοθεραπείας και χειρουργικών επεμβάσεων.

Σε μια σειρά 25έτους παρακολούθησης 71 ασθενών που αντιμετωπίστηκαν άμεσα μετά τη γέννηση, οι Bowman και συν παρατήρησαν ότι 46% των νέων ενηλίκων (33/71) ήταν περιπατητικοί κατά 75-100% του χρόνου, ένα πρόσθετο 13% αυτών (9/71) κατά 25-50% του χρόνου, ενώ 41% ήταν περιπατητικοί μόνο με την ενίσχυση μιας αναπηρικής καρέκλας.<sup>11</sup> Η προοδευτική παράλυση των κάτω άκρων, συνδυαζόμενη με ακράτεια ούρων και κοπράνων, καθώς και ενούρηση φαίνεται πως είναι τα άμεσα προβλήματα στα νεογνά με αδιάγνωστη ή καθυστερημένη διάγνωση της μηνιγγομυελοκήλης. Αυτά μπορεί να οφείλονται στο "σύνδρομο νωτιαίου μυελού". Η λειτουργία της ουροδόχου κύστης ελέγχεται από τα νεύρα που προέρχονται από τα χαμηλότερα επίπεδα της σπονδυλικής στήλης. Επομένως, τα περισσότερα άτομα με δισχιδή ράχη θα έχουν το πρόβλημα που ελέγχει τη λειτουργία της κύστης. Η επιμελής εκκένωση της ουροδόχου κύστης, συνδυασμένη με άμεση

θεραπεία των ουρολοιμώξεων και προστασία της λειτουργίας των νεφρών, είναι ουσιαστική για τη διατήρηση της υγείας των ατόμων με μηνιγγομυελοκήλη. Επιπλέον περιγράφηκε από τον Kaufman η εμφύτευση ουρηθρικών προθέσεων από σιλικόνη σε επτά ασθενείς με μηνιγγομυελοκήλη. Τα άμεσα αποτελέσματα ήταν πολύ καλά σε τρεις περιπτώσεις, αρκετά καλά σε δύο και ανεπαρκή σε δύο.

Η κλινική παρακολούθηση των ασθενών επικεντρώνεται στα κινητικά και αισθητήρια ελλείμματα, τις νευρογενείς διαταραχές κύστεως και εντέρου, τις διαταραχές της ισορροπίας, τις παραμορφώσεις των ποδιών και τον πόνο στην πλάτη που παρουσιάζονται μετά από την νεογνική περίοδο. Μια συχνή και συστηματική παρακολούθηση των ατόμων με δισχιδή ράχη σε συνεργασία με παιδοχειρουργό, παιδονευρολόγο, ουρολόγο και ιατρό φυσικής αποκατάστασης μπορεί να αποτρέψει τις απώτερες σοβαρές συνέπειες των προβλημάτων του νωτιαίου μυελού.

### **Σημαντικά μη ιατρικά ζητήματα που έχουν επιπτώσεις στα άτομα με μηνιγγομυελοκήλη**

Πέρα από τα αμιγώς ιατρικά προβλήματα, υπάρχουν και μη ιατρικά προβλήματα τα οποία έχουν μια βαρύνουσα σημασία για την ζωή των παιδιών που γεννιούνται με μηνιγγομυελοκήλη. Εκτός από την ικανότητα βάδισης, η πιο κοινή ανησυχία των γονέων μετά τη διάγνωση μηνιγγομυελοκήλης είναι η νοητική λειτουργία.

Ο δείκτης νοημοσύνης στα παιδιά με μηνιγγομυελοκήλη κυμαίνεται από 70 - 90 σε αντιδιαστολή με το 100 που κυμαίνονται στα παιδιά χωρίς αυτήν την συγγενή ανωμαλία. Τα πάσχοντα άτομα έχουν συχνά φτωχή και βραχυπρόθεσμη μνήμη και φτωχές οργανωτικές δεξιότητες. Κάποια μορφή μαθησιακής δυσκολίας παρουσιάζεται σε 70 - 80% των περιπτώσεων. Οι ασθενείς αυτοί θα απαιτήσουν ειδική εκπαίδευση σε ειδικά σχολικά προγράμματα.<sup>12</sup> Μερικά παιδιά με μηνιγγομυελοκήλη ανταπεξέρχονται καλά σε μια κανονική τάξη σχολείου ενώ άλλα ανταπεξέρχονται καλύτερα σε μια ειδική τάξη. Ο

Bowman και συν ανέφεραν ότι 85% των 71 νέων ενηλίκων που παρακολούθηθηκαν από την ομάδα τους, παρακολουθούσαν ή είχαν αποφοιτήσει από το γυμνάσιο ή/και το κολλέγιο, και 63% φοίτησαν στις κανονικές τάξεις των σχολείων τους. Σαράντα πέντε τοις εκατό ανταποκρίθηκαν ενεργά σε όλες τις δραστηριότητες, και σχεδόν το 10% λειτούργησαν εθελοντές για άλλους ασθενείς. Οι περισσότεροι από τους 71 ασθενείς ζούσαν με τους γονείς τους, αν και 11 ζούσαν ανεξάρτητα και δύο ήταν παντρεμένοι.<sup>10</sup>

Σε πολλές περιπτώσεις τα νήπια και τα παιδιά με μηνιγγομυελοκήλη απαιτούν την πρόωγη και συχνή εισαγωγή σε νοσοκομείο. Αυτό μπορεί να διακόψει την κανονική κοινωνική τους ανάπτυξη. Η πρόκληση είναι να ισορροπηθούν οι ιατρικές ανάγκες με την ανάγκη να αφηθεί ένα παιδί να αναπτυχθεί σε έναν αυτόνομο και ανεξάρτητο ενήλικο με αυτοπεποίθηση. Τα παιδιά με ειδικές ανάγκες οποιουδήποτε τύπου, επαναστατούν συχνά ενάντια στην ανικανότητά τους, όταν συνειδητοποιούν ότι δεν μπορούν να έχουν όλα αυτά που επιθυμούν. Μπορούν να γίνουν καταθλιπτικοί, προκλητικοί ή αποσυρμένοι άνθρωποι μέσα στην κοινωνία. Η έγκαιρη φροντίδα σε αυτά τα ζητήματα, μέσω ομάδων ανθρώπων με παρόμοια προβλήματα και η παροχή συμβουλών και υποστήριξης είναι συχνά κρίσιμη για την υγιή ψυχολογική τους ισορροπία και ανάπτυξη.

### **Υπολογιζόμενη διάρκεια ζωής των παιδιών με μηνιγγομυελοκήλη**

Η αντιμετώπιση και θεραπεία των ανθρώπων με δισχιδή ράχη και μηνιγγομυελοκήλη έχει βελτιωθεί σημαντικά σε σχέση με τις προηγούμενες δεκαετίες. Γενικά, άτομα που αντιμετωπίζονται έγκαιρα και συνεχίζουν να έχουν τις τακτικές ιατρικές εξετάσεις από ειδικούς που γνωρίζουν καλά τα προβλήματα των ατόμων με δισχιδή ράχη, ανταπεξέρχονται πολύ καλύτερα από εκείνους που δεν έχουν αυτή τη φροντίδα. Όταν δεν συνυπάρχει κάποιο σοβαρό πρόβλημα σχετιζόμενο με υδροκεφαλία, σπάνια προβλήματα όπως Chiari II, ή σημαντική βλάβη νεφρών, η μεγά-

λη πλειοψηφία των ανθρώπων με δισχιδή ράχη αναμένεται να φτάσει στην ενηλικίωση και να έχει την φυσιολογικό προσδόκιμο επιβίωσης.

### **Συμπεράσματα**

Η καθυστερημένη διάγνωση των διαμαρτιών του κεντρικού νευρικού συστήματος, αποτελούν ένα από τα σοβαρότερα προβλήματα που πρέπει να λαμβάνεται υπ' όψιν κατά τον προγεννητικό έλεγχο. Ο υπερηχογραφικός έλεγχος, κυρίως στο δεύτερο τρίμηνο, αλλά ακόμη από το πρώτο τρίμηνο της κύησης, είναι ένα από τα μεγαλύτερα και πιο σπουδαία όπλα για την πρόωγη διάγνωση αυτών των ανωμαλιών. Η ενδομήτρια χειρουργική επέμβαση θα πρέπει να συζητείται διεξοδικά με το ζευγάρι και να συνεκτιμούνται τα οφέλη και τα προβλήματα που τυχόν θα εμφανισθούν από αυτήν την επέμβαση, ενώ η αντιμετώπιση μετά τη γέννηση πρέπει να είναι άμεση και επιθετική.

Χωρίς οποιαδήποτε θεραπευτική αντιμετώπιση μόνο το 14%-30% των νηπίων με μηνιγγομυελοκήλη θα επιζήσει πέραν της παιδικής ηλικίας. Με τις σύγχρονες χειρουργικές επεμβάσεις όμως περίπου το 85% των νηπίων με μηνιγγομυελοκήλη θα επιζήσει, 80% των νηπίων θα έχει κανονικό δείκτη νοημοσύνης, 40% - 85% θα είναι περιπατητικοί με την ενίσχυση ίσως αναπηρικής καρέκλας, ενώ ένα ποσοστό 3%-10% θα έχει εγκράτεια ούρων.<sup>14</sup> Η σχολίωση εμφανίζεται σε 65-75% των ασθενών και μπορεί να απαιτήσει χειρουργική διόρθωση. Ο δείκτης νοημοσύνης στα παιδιά με μηνιγγομυελοκήλη κυμαίνεται από 70 - 90, όμως κάποια μορφή μαθησιακής δυσκολίας παρουσιάζεται σε 70-80% των περιπτώσεων και οι ασθενείς αυτοί θα απαιτήσουν εκπαίδευση σε ειδικά σχολικά. Η πρόκληση που έχουμε να αντιμετωπίσουμε σήμερα, είναι να ισορροπήσουμε τις ιατρικές ανάγκες των παιδιών αυτών και να τα βοηθήσουμε να αναπτυχθούν σε παιδιά ανεξάρτητα και ελεύθερα. Τα παιδιά με μηνιγγομυελοκήλη θα απαιτήσουν μακροπρόθεσμη συστηματική παρακολούθηση από παιδιατρική, νευροχειρουργική, ορθοπεδική και ουρολογική σκοπιά.



## Consequences of delayed antenatal diagnosis of myelomeningocele

**Apostolidis A<sup>1</sup>, Karidas C<sup>2</sup>, Stamatelos I<sup>1</sup>, Pantazis K.<sup>1</sup>, Athanassiadis A<sup>1</sup>, Stamatopoulos P<sup>1</sup>, Mpontis JN.<sup>1</sup>**

<sup>1</sup> 1st Department of Obstetrics and Gynecology, Aristotle University of Thessaloniki, Greece.

<sup>2</sup> 2nd Department of Obstetrics and Gynecology, Aristotle University of Thessaloniki, Greece.

Correspondence: A. Apostolidis

1st Department of Obstetrics and Gynecology, Aristotle University of Thessaloniki, "Papageorgiou" General Hospital  
Periferiaki Odos, N. Eukarpia  
564 03 Thessaloniki  
Tel.: 231069313  
Fax:2310244929  
E-mail: telis60@yahoo.gr

### Summary

Delayed diagnosis of central nervous system defects constitutes one of the more serious problems and this should always be taken into account during antenatal examination. The consequences of these abnormalities in the newborn represent the second most serious problem, next to problems related to congenital heart disease. The main dysfunctions are related to the nervous system, the kidneys, the urinary bladder and the intestine. These patients need early diagnosis and management, in order to minimise the musculoskeletal and other dysfunctions, which they suffer from.

Antenatal ultrasonographic examination contributes significantly in the early diagnosis of these abnormalities, particularly the most severe of them. Early diagnosis of the precise nature of the fetal abnormalities and proper genetic counselling can help the couple make the appropriate decisions for their fetus and neonate and also for themselves.

*Key words:* central nervous system defects, myelomeningocele, delayed antenatal diagnosis

### Βιβλιογραφία

1. Roger C.Sanders et all. Structural fetal abnormalities The total picture: second edition 2002: 2.18 Spinal Dysraphism (Myelomeningocele Myeloschisis, Meningocele) 67- 71.
2. Lorber J, Ward A M: Spina bifida –A Vanishing Nightmare? Arch Dis Child 1985;60: 1086 – 91.
3. ACOG practice bulletin Number 44: Neural Tube Defects. International Journal of Gynecology & Obstetrics 2003;83:123-133.
4. Nicolaidis KH, Campbell S, Gabbe SG, Guidetti R. Ultrasound screening for spina bifida: cranial and cerebellar signs. Lancet 1986;2:71-74.
5. Babcook CJ, Goldstein RB, Barth RA, Damato NM, Calen PW, Filly RA. Prevalence of ventriculomegaly in association with myelomeningocele: correlation with gestational age and severity of posterior fossa deformity. Radiology 1994;190:703-707.
6. Stein S C, Schut L: Hydrocephalus in Myelomeningocele. Childs Brain 1979;5:413-9.
7. Van der Hof MC, Nikolaidis KH ,Cambell J, Campell S. Evaluation of the lemon and banana sings in one hundred and thirty fetuses with open spina bifida. Am J Obstet. Gynecol 1990;162:322-327.
8. Roberts A, Cambell S, Fetal head measurements in spina bifida. Br. J.Obstet Gynecol. 1980;87:927-928.
9. Bruner J.P.and Tulipan N. Tell the truth about spina Bifida. Ultrasound Obstet Gynecol 2004.24:595-596.
10. Bowman RM, McLone DG Grant JA, Tomita T, Ito J.A. Spina Bifida outcome: A 25-year prospective. Pediatr Neurosurz 2001;34:114-120.
11. Pilu G, Falco P, Gabrielli S, Perolo A, Sandrini F, Bovicelli L. The significance of fetal isolated cerebral borderline ventriculomegaly: report of 31 cases and review of the literature. Ultrasound Obstet Gynecol 1999;87:320-326.
12. McLone DG. Results of treatment of children born with a myelomeningocele. Clin Neurosurg 1983;30:407-12.
13. McLone DG, Naidich TP, McLaurin RL, Schut L, Venes JL, Epstein F, Myelomeningocele: outcome and late complications. In: Pediatric Neurosurgery \_ Surgery of the Developing nervous System. 2nd ed. Philadelphia: WB Saunders, 1989: 53-70.
14. Sharrad W J W: Assessment of the Myelomeningocele child. In Myelomeningocele, McLaurin RL, (ed). Grune & Stratton, New York, 1977: pp 389- 410.