

D



Spina Bifida Occulta & Ancoraggio Midollare

*Vademecum per i genitori e i pazienti affetti da
Disrafismi Spinali Occulti e Tethered Cord*

A cura degli Specialisti dell'Ambulatorio Multidisciplinare Spina Bifida Occulta dell'Ospedale Pediatrico "V.Buzzi" e dell'Istituto Neurologico "C.Besta" di Milano

Dr Boni, Dr Bova, Dr Di Carlo Dr Selvaggio & Dr Valentini

Disegni: Enrico Della Torre

Disegni

Spina Bifida Aperta: cos'è e come si tratta



La **spina bifida** è una malformazione del sistema nervoso centrale che origina nelle prime settimane dello sviluppo fetale, causata da una alterazione genetica, alla cui espressione possono contribuire fattori ambientali. Si presentanella **forma aperta**, in cui il tessuto nervoso è esposto alla nascita,oppure **chiusa (detta anche occulta)**, in cui la cute è chiusa.

La malformazione **aperta** è evidente dalla nascita con malformazioni associate sia cerebrali che spinali e deficit neurologici. Origina nella fase in cui l'embrione è ancora composto da "fogli". L'incompleta fusione del foglietto neuroectodermico, che si deve chiudere a tubo (il "tubo neurale" appunto) a livello della sua porzione più caudale comporta il permanere di una zona in cui il tessuto nervoso rimane scoperto da pelle e sottocute, "esposto" prima della nascita al liquido amniotico ed all'aria subito dopo il parto. Questo contatto provoca delle lesioni irreversibili del delicato tessuto nervoso che normalmente è protetto da numerosi strati di tessuto che lo avvolgono proprio come un tubo (meningi, strutture ossee, muscolari, sottocute e cute) e necessita di un intervento chirurgico precoce, che ricrei i piani e "metta in sicurezza" il tessuto nervoso da ulteriori danni.

Questa malformazione solo in piccola parte è di origine genetica come testimonia la familiarità di alcuni casi, ma spesso è dovuta a cause multifattoriali tra le quali assume particolare importanza la carenza **nel periodo del concepimento di acido folico**, una vitamina presente nelle verdure fresche

L'incidenza della malformazione è molto variabile nelle diverse popolazioni, a secondo della genetica e del tipo di dieta; l'Italia è considerata una nazione a bassa incidenza: è stimata circa **un caso ogni 1500 gravidanze**. La somministrazione di acido folico durante la gravidanza nelle popolazioni a maggior rischio ha ridotto l'incidenza di questa malattia del 60%.

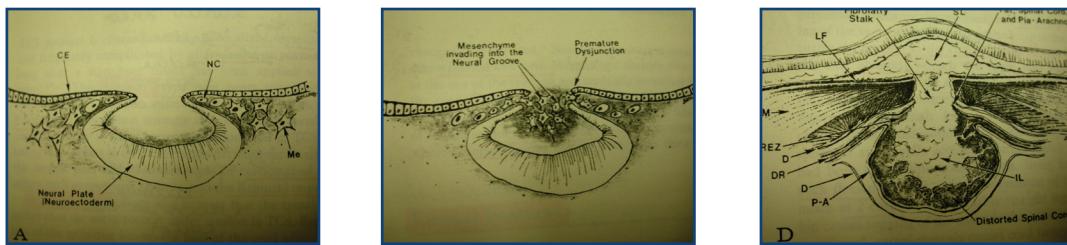
La **diagnosi della spina bifida aperta** oggi può essere sospettata durante la gravidanza con l'ecografia fetale di screening, perché le malformazioni craniche associate sono tipiche, e può essere confermata con il dosaggio dell'Alfetoproteina sul liquido amniotico.

Il primo intervento ricostruttivo deve essere effettuato tempestivamente per prevenire gravi lesioni del midollo spinale che genereranno deficit di motilità degli arti inferiori e disturbi sfinterici. Il ruolo del **neurochirurgo**, oltre a quello di chiudere il mielomeningocele, è anche quello di diagnosticare per tempo ed operare quando necessario le malformazioni associate (**idrocefalo, Malformazione di Chiari di tipo 2**).

La lotta contro questa malattia viene effettuata su due fronti: la prevenzione (somministrazione di acido folico in fase preconcezionale, ecografia etc) e la correzione tempestiva delle malformazioni alla nascita (riparazione di mielomeningoceli, derivazione dell'idrocefalo et.c.) o addirittura in utero.

Spina bifida Chiusa : cos'è?

I **disrafismi occulti** sono un gruppo di malformazioni spinali complesse, che comprende svariate forme che hanno in comune l'origine, sempre precoce nel primo mese gestazionale, ed il meccanismo patogenetico: in questo caso il foglietto neuroectodermico si chiude, ma durante la fase di **“disgiunzione”** fra la cute ed il tubo neurale si infiltrano al suo interno cellule provenienti da un altro foglietto, quello mesodermico (che dà origine all'osso, ai muscoli, al grasso ed al connettivo sottocutaneo).



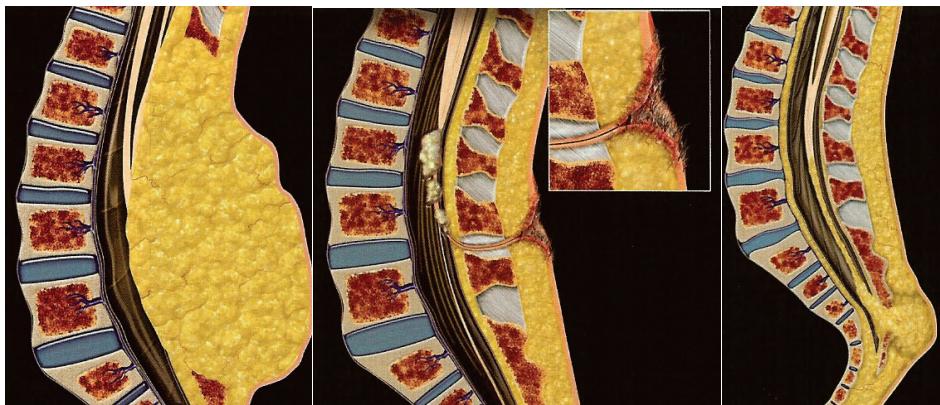
Il risultato è che il tessuto nervoso è regolarmente “coperto” dalla cute (e perciò parliamo di **spina bifida chiusa**), ma rimane in varia misura “attaccato” al tessuto sottocutaneo dalle cellule che si sono “infiltrate” al suo interno: originano così lipomi del cono midollare e del filum terminale, la diastematomielia, i meningoceli ed i seni dermici. Perciò la malformazione si associa a segni neurologici lievi o quasi assenti alla nascita, inoltre, non essendoci né perdita di liquor, né esposizione del tessuto nervoso, le anomalie cerebrali sono assenti ed anche i marcatori nel liquido amniotico, rendendo di fatto **impossibile la diagnostica prenatale**.

La Spina Bifida Occulta è una Malformazione rara, che, a differenza della spina bifida aperta, non presenta segni sufficienti per essere diagnosticata mediante ecografia intrauterina, e talora neanche alla nascita. Infatti invece dell'ampio difetto cutaneo delle forme aperte, sono presenti soltanto dei modesti **segni cutanei**, denominati **“stigmati”**: sono **lipomi**, angiomi, chiazze di peli caratteristich, **pseudocodiee seni dermici**. Se tali segni non vengono per tempo riconosciuti dai Pediatri ed i bambini non sono sottoposti alla RM del midollo, unico esame diagnostico per la Malformazione, i piccoli e le loro famiglie non sapranno di avere una malformazione finché non svilupperanno con la crescita deficit del movimento degli arti inferiori e del controllo degli sfinteri.

I sintomi sono dovuti allo stiramento cui è soggetto il midollo da parte dei tessuti a cui è attaccato; questo avviene lentamente con la crescita (**Sindrome da Ancoraggio Midollare**) di conseguenza i sintomi si sviluppano in modo subdolo; si tratta di problemi urinari complicati da diagnosticare, dolori e deficit motori che interessano prima i piedini e poi le gambe; purtroppo una volta che i deficit si sono instaurati stabilmente sono irreversibili, perché sono l'effetto di una ischemia della parte più bassa del midollo, dovuta allo stiramento.



Il cono normalmente risale fino all'altezza del disco L1-L2 durante l'ultima fase della vita fetale; si considera ancorato quando è al di sotto del disco L2L3



Forme patologiche di Disrafismi Occulti con cono basso (sacrale) ed ancorato (tethered)

Se il trattamento chirurgico viene effettuato **troppo tardivamente**, per esempio in età adolescenziale, quando questi sintomi si sono già manifestati, non riesce a far regredire i deficit già instaurati, ma solo a stabilizzarli, impedendo ulteriori peggioramenti.

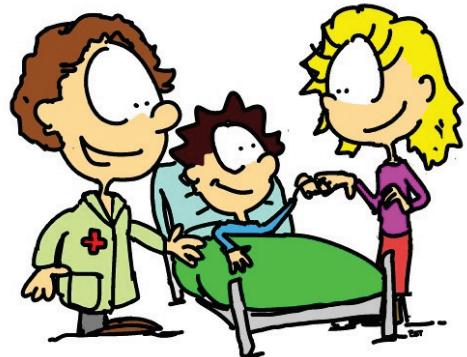
Spina Bifida Occulta: quando e come intervenire

L'intervento deve quindi essere effettuato **in fase preventiva** quando i bambini sono ancora intatti neurologicamente; quindi i piccoli devono essere operati nei primi anni di vita, prima dell'insorgenza dei sintomi. E' un intervento spesso complesso, che richiede delle competenze neurochirurgiche pediatriche specifiche; negli ultimi anni sono state apportate anche delle importanti innovazioni tecniche che hanno ridotto i rischi ed aumentato l'efficacia nel tempo, riducendo i rischi di complicanze e reinterventi durante la crescita.

Solo un **intervento chirurgico precoce**, che **disancori il midollo**, è in grado di preservare i bambini dal deterioramento neurologico. La diagnostica di queste forme è ancora tardiva. Spesso avviene quando la funzionalità vescicale è già alterata oppure si sono instaurate deformità dei piedi che rendono difficile il cammino.

Nei pazienti che hanno già dei deficit in atto, l'intervento "congela" questo quadro, impedendone l'ulteriore peggioramento. Sarà quindi possibile intervenire sulle deformità dei piedi perché una volta "stabilizzate" è possibile correggerle chirurgicamente e sulla funzionalità vescicale, per mantenere la continenza.

La **funzionalità della vescica** è spesso il problema più grave, proprio perché non sembra essere un problema: apparentemente i bambini trattengono la pipì e svuotano la vescica. Infatti la perdita completa del controllo sfinterico è solo la tappa finale del deterioramento funzionale; prima si crea la vescica **"dissinergica"**: apparentemente contiene, ma non si svuota mai completamente; il ristagno che si crea facilita le infezioni e l'aumento di pressione necessario per lo svuotamento in presenza di uno sfintere troppo contratto fa sì che l'urina rifluisca verso il rene; il risultato nelle forme più gravi è proprio il danno renale, da infezione oppure da danno causato dal reflusso.



Il trattamento necessario per prevenirlo sono i **cateterismi intermittenti**, che diventano autocateterismi non appena i bambini possono imparare a farli da soli. Spesso è l'unico modo di preservare la funzione renale e mantenere la continenza.

Una volta operati, i bambini devono essere **seguiti fino al termine dell'accrescimento saturo-ponderale**; meglio se è farlo sarà **l'équipe multidisciplinare** che se ne è fatta carico fin dall'inizio. In primo luogo per tenere sotto controllo gli effetti a distanza di eventuali deficit pre o postoperatori, come i deficit motori lievi degli arti inferiori che possono alla lunga comportare deformità con l'accrescimento, che necessitano

di trattamenti ortopedici; oppure la dissinergia vescico-ureterale, che può richiedere l'uso di farmaci e cateterismi intermittenti per ottenere la continenza urinaria e prevenire le infezioni legate al ristagno vescicale, che alla lunga possono danneggiare il rene. Inoltre nell'epoca dell'adolescenza l'équipe verificherà se con l'intervento il disancoraggio è stato completo ed efficace oppure se ci sarà bisogno di ulteriori trattamenti per l'eventuale riancoraggio; il periodo critico per questa **sindrome da riancoraggio** è il



momento del massimo **accrescimento saturale in adolescenza** e richiede attenzione clinica, perché i deficit possono insorgere anche più rapidamente che nell'ancoraggio dei pazienti non operati. Solo un gruppo di specialisti esperti e ben coordinati sono in grado di intervenire per tempo e prevenire un ulteriore peggioramento in questa fase. Quindi i bambini operati dovranno effettuare valutazioni periodiche, per la maggior parte della crescita con cadenza annuale.

ORGANIZZAZIONE DELL'AMBULATORIO MULTIDISCIPLINARE SPINA BIFIDA OCCULTA (SBO)

Nel 2011, dopo un lungo periodo di collaborazione a distanza e molti casi trattati insieme, gli Specialisti del Besta e quelli del Buzzi hanno attivato l'**AMBULATORIO MULTIDISCIPLINARE SPINA BIFIDA OCCULTA**, con il fine di consentire alle famiglie di effettuare le tutte valutazioni necessarie in un'unica visita.

Questo ambulatorio ha lo scopo di semplificare la cura dei piccoli e permette alle famiglie di essere più precise nella tempistica dei controlli, così importanti per preservare una buona funzionalità ottenuta con l'intervento. Permette anche ai diversi Specialisti di interagire prontamente fra loro, migliorando la conoscenza della malformazione e la qualità della cura.

L'ambulatorio si svolge con frequenza Mensile al Lunedì Ospedale Vittore Buzzi, Via Castelvetro, Padiglione Guaita, 1° piano.

Pazienti che accedono all'AMBULATORIO MULTIDISCIPLINARE

Si tratta di un ambulatorio Speciale, cui accedono solo i **pazienti pediatrici** in cui uno dei clinici **ha confermato** la diagnosi di Spina Bifida Occulta **VERA**. Non è possibile l'accesso diretto.

La diagnosi **non può essere effettuata via mail** né sulla base dell'invio di esami neuroradiologici.

Pertanto la prassi di accesso è **la prima visita da parte di uno dei Medici**: di solito si tratta del Neurochirurgo, che visita il piccolo nell'**ambulatorio di Neurochirurgia Pediatrica del Besta**, visionando o prescrivendo gli esami neuroradiologici. La diagnosi viene fatta anche dal Neurologo Pediatrico oppure dall'Urologo Pediatrico dell'**Ospedale Buzzi**. Gli Specialisti decidono e prescrivono l'accesso all'ambulatorio speciale.

Vengono pertanto valutati presso l'**AMBULATORIO MULTIDISCIPLINARE SBO**:

- tutti i pazienti operati al Besta per Spina Bifida Occulta (SBO)
- tutti i pazienti già seguiti in ambulatorio multidisciplinare SBO
- pazienti in 1° visita con diagnosi di Spina Bifida Occulta certa, già valutati da uno dei medici di riferimento dell'ambulatorio (dr.Selvaggio, dr.ssa Valentini, dr.ssa Bova).

In questo caso la decisione di effettuare la valutazione multidisciplinare e le indicazioni per effettuarla verranno fornite dal clinico che effettua la 1° visita. Per le valutazioni con i singoli medici, si raccomanda di contattare direttamente il clinico ai recapiti sotto riportati:

- dr.ssa Valentini: ambulatorio NCH pediatrica: 02-70631911 opp segreteria 02-23942411-2
- dr.Selvaggio:giorgio.selvaggio@icp.mi.it
- dr.ssa Bova: stefania.bova@icp.mi.it

Prenotazione della visita in AMBULATORIO MULTIDISCIPLINARE

La prenotazione va effettuata con largo anticipo (6-12 mesi) al numero verde della regione Lombardia **800638638**. Al momento della prenotazione è necessario specificare che si desidera un appuntamento:

- all' Ospedale Buzzi e solo a questo punto
- presso AMBULATORIO MULTIDISCIPLINARE SPINA BIFIDA OCCULTA

Per prenotare la visita è necessario essere in possesso di due impegnative:

VISITA CHIRURGICA PEDIATRICA per “spina bifida occulta” presso ambulatorio multidisciplinare spina bifida occulta

CONSULTO MULTIDISCIPLINARE per “spina bifida occulta” presso ambulatorio multidisciplinare spina bifida occulta

Di norma le impegnative per gli accertamenti e per i controlli vengono consegnate dai medici dell'ambulatorio, ma ricordate che anche la pediatra di base può farle; se le impegnative scadono fra un appuntamento e l'altro (nelle situazioni più tranquille in certi periodi si danno appuntamenti anche a due anni di distanza) è necessario farle rinnovare prima di presentarsi per la visita.

Prenotazione ed Organizzazione degli Esami Strumentali

Considerato che il giorno del consulto multidisciplinare è necessario consegnare i referti ed i CD degli esami che sono stati prescritti nella visita precedente, i controlli strumentali vanno organizzati con anticipo.

1. **RM COLONNA in toto** - impegnativa per “RMN rachide in toto”
da effettuare almeno 15gg prima della visita:
se da svegli anche in posizione prona (Buzzi 02-57995446 / 7)
se in sedazione solo supini (Besta, Cristina 02-2394-2745 -2788).
2. **ESAME URODINAMICO**: impegnativa per “Esame Urodinamico e Visita Chirurgica urologica pediatrica”: telefonare al numero del Buzzi 02-57995323 chiedere di Cinzia da parte della Dr Valentini per fare Urodinamica con Dr Selvaggio (Martedì pomeriggio)

NB: Di norma le impegnative per gli accertamenti e per i controlli vengono consegnate dai medici dell'ambulatorio, ma ricordate che anche la pediatra di base può farle.

Cosa si fa nella Visita Multidisciplinare

1. Si prende visione degli esami: è quindi necessario che abbiate sempre con voi la documentazione aggiornata, e tutti gli esami che erano stati prescritti la volta precedente.
2. Si effettua la visita Chirurgica Pediatrica (dr.Selvaggio), la visita Neurochirurgica (dr.ssa Valentini), e la visita NPI (dr.ssa Bova). E' sempre presente anche la psicologa dr.ssa Boni, che d'abitudine concorda le valutazioni, poi effettuate in altro momento.
3. Si decide durante il consulto se effettuare altre visite (ortopedica, ad esempio)
4. Si decidono gli esami di controllo e la data della successiva valutazione in ambulatorio multidisciplinare.

Tempistica dei Controlli

I vostri bambini verranno accompagnati dai loro specialisti **fino al termine della loro crescita staturo-ponderale (18-21 aa)**, con tempistiche diverse a seconda dei periodi e della loro condizione clinica, che vengono stabiliti di visita di visita; si aggiunge sempre: "anticipare in caso di variazioni cliniche rilevanti"

Infatti un buon intervento di disancoraggio è quello che permette ad un bimbo di diventare alto quanto la sua genetica prevede senza che compaiano segni neurologici; i **sintomi di allarme** di insorgenza di nuovi problemi sono vescicali ed ortopedici, oltre che i dolori sotto sforzo.

Questo perché le prime radici a soffrire sono quelle più basse, cioè quelle sacrali e le ultime lombari; quindi se dei nuovi problemi compaiono, colpiranno prima dei radici più basse (quelle che controllano la vescica) e si mostreranno clinicamente come infezioni e la muscolatura intrinseca del piede (insorgenza di dolori da sforzo, deformità e disturbi trofici dei piedini etc..). Nella tabella qui sotto troverete quali sono gli specialisti implicati in ogni periodo della crescita, sempre con controlli ogni 1-2 anni.

Ci saranno dei periodi in cui uno specialista avrà bisogno di seguire il piccolo più da vicino (p.es. l'urologo pediatrico nel momento in cui i piccoli devono essere svezzati dal pannolino, l'ortopedico per la colonna durante l'adolescenza etc..) e durante la visita multidisciplinare verranno programmati questi controlli separati.

Età	Urologo Pediatra	Neurologo Infantile	Neuroch Pediatra	RM	Neuro Fisiol	Ortopedico Pediatra	Fisiatr	Psicolog
0-interv.	x	X	x	Pre e Post operatoria	Intra op	ev	-	Genitori
Interv.-1a	x	X	x	x	-	ev	Se occorre	Genitori
1-3 anni	x	X	x	ev	-	x	Se occorre	Bambino & Genitori
5-13 anni	x	X	x	x	ev	x	Se occorre	Bambino & Genitori
14-18 aa	x	X	x	x	ev	x	Se occorre	Ragazzi

Ev= eventuale

X da farsi a questa età

L'importanza del supporto psicologico

L'esperienza di malattia, in particolare cronica e in età evolutiva, rappresenta un evento sconvolgente e critico sia per il bambino che per i suoi familiari.

Nelle diverse fasi del percorso di cura, genitori e piccoli pazienti incontrano **emozioni e sensazioni** molto forti: spaesamento, isolamento, vergogna, paura, angoscia, rabbia, tristezza, speranza, vulnerabilità, fiducia, senso di colpa.

Di fronte alla malattia, l'essere genitori assume un significato ancora più importante di quanto non lo sia già nel regolare sviluppo del bambino, ma i cambiamenti di vita a cui spesso la malattia del figlio costringe la famiglia, non aiutano i genitori in questo loro delicato ruolo.

Scoprire di avere una malattia e conviverci porta spesso la sensazione dolorosa di vivere in un corpo oggetto di cure nelle mani di altri. I bambini e i ragazzi facilmente nascondono i loro sentimenti, spesso anche per proteggere e non preoccupare i genitori. Questo atteggiamento però non permette di rispondere al bisogno di accoglimento ed elaborazione dei loro pensieri. Inoltre, gli stati d'animo inespressi o inascoltati interferiscono con la capacità di rispondere positivamente alle cure e con un sano sviluppo affettivo, relazionale e cognitivo.

E' quindi necessario essere accompagnati, aprire uno spazio di confronto, di pensiero e sostegno. In età pediatrica l'intervento di cura va condotto in una prospettiva di sviluppo, quindi orientato a sostenere il bambino malato nel suo percorso di crescita generale, mantenendo condizioni di vita reale e mentale il più possibile normali.

In generale, una **comunicazione adeguata** tra gli adulti e il bambino facilita il percorso di crescita.

Un bambino malato ha bisogno che l'adulto gli parli in modo semplice e chiaro della sua malattia, di quello che si farà per individuarla e curarla.

È necessario **ascoltare** le sue preoccupazioni, i suoi dubbi, le sue domande. Per un genitore non è un compito facile ma è il modo migliore per favorire la partecipazione consapevole del piccolo paziente. Ciò significa che essere informato su ogni attività, esame o cura a cui sarà sottoposto, renderà il bambino meno spaventato perché non sarà in una posizione di totale passività. Dovrà comunque subire delle azioni sul suo corpo ma potrà capire cosa succede e svilupperà maggior fiducia nei curanti assumendo una posizione di maggiore autonomia e mettendo le basi per una corretta alleanza terapeutica.

Intervento dello psicologo in Ambulatorio Multidisciplinare Spina Bifida Occulta Ogni singolo paziente, con i suoi familiari, ha bisogni diversi e specifici perché ogni storia è complessa e unica nei suoi elementi: età, disturbo e malattia, storia personale, famiglia, progetti di vita, emozioni e sensazioni, risorse personali. Tutto ciò contribuisce a determinare un modo unico e soggettivo di vivere l'esperienza di malattia.

Per questo la **presenza dello psicologo è importante** in vari momenti:

- a fianco del **medico** nelle **comunicazioni** generiche e di diagnosi, e per pensare insieme al percorso di cura congiunto per i bambini e le famiglie, tenendo conto delle loro specifiche difficoltà.
- In uno **spazio clinico dedicato** a bambini e famiglie in cui avviare interventi psicologici individuali di consulenza e di sostegno. Questi spazi possono essere richiesti direttamente dalla famiglia o proposti su segnalazione dell'équipe ospedaliera.

