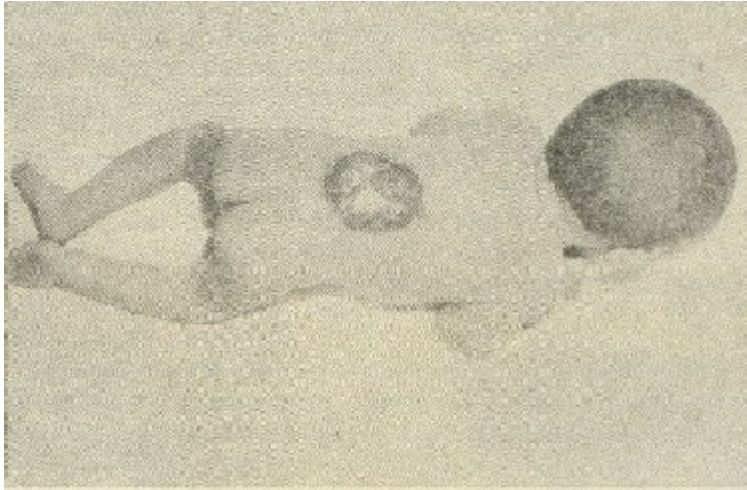


Małgorzata Matyja, Anna Gogola Opracowanie własne

WADY DYSRAFICZNE RDZENIA (spina bifida occulta aperta)

Do wad cewy nerwowej (**WCN**) zaliczane są różne postacie kliniczne wad ośrodkowego układu nerwowego, powstające w wyniku zaburzenia procesu zamykania się cewy nerwowej.



Ryc. 1 Przepuklina oponowo-rdzeniowa w okolicy lędźwiowej - widoczna płytka rdzeniowa (ze zbiorów Kliniki Chirurgicznej IMiD).

Zaburzenie to w obrębie głowowego odcinka cewy jest przyczyną bezmózgowia i przepuklin mózgowych. Jeśli natomiast dotyczy dolnego odcinka cewy nerwowej – prowadzi do powstawania przepuklin rdzeniowych. Przepuklina oponowo-rdzeniowa jest jedną z najcięższych wad rozwojowych układu nerwowego. Występują tu w różnym stopniu porażenia mięśni ze zniesieniem czucia oraz zaburzenia czynności przewodu pokarmowego i układu moczowego. W większości przypadków współistnieje wodogłowie, które nieleczone pogłębia stopień uszkodzenia.

EPIDEMIOLOGIA WAD CEWY NERWOWEJ

Wady cewy nerwowej powstają już w pierwszym miesiącu życia płodowego (gdy kobieta jeszcze nie wie, że jest w ciąży). W Polsce rodzi się co roku od 2-3 na 1000 dzieci obarczonych wadami cewy nerwowej.

ETIOLOGIA

Przyczyny powstawania wady nie zostały dotychczas całkowicie wyjaśnione. Oprócz predyspozycji genetycznej wymienia się najczęściej wpływ środowiska wewnątrzmacicznego. Również czynniki fizyczne, chemiczne, hormonalne oraz infekcje przyczyniają się do zaburzeń rozwojowych cewy. Jeśli wada nie jest uwarunkowana genetycznie, wówczas jej postać, rozległość i umiejscowienie są wynikiem interakcji takich czynników jak:

- okres rozwoju zarodka
- nasilenie i czas oddziaływania czynnika hamującego rozwój, niezależnie od jego charakteru

ROZPOZNAWANIE WAD CEWY NERWOWEJ

Przepukliny układu nerwowego umiejscawiają się w linii pośrodkowej ciała począwszy od okolicy czaszki (od kości klinowej) do okolicy lędźwiowo-krzyżowej. Około 70% z nich położone jest w lędźwiowo-krzyżowym odcinku kręgosłupa. Dla wczesnego rozpoznawania wad cewy nerwowej zaleca się:

- USG w czasie ciąży: ok. 10., 20., 32. tygodnia ciąży
- Upowszechnienie przesiewowych i celowanych badań poziomu alfafetoproteiny między 14. a 18. tygodniem ciąży. Badanie USG i oznaczenie poziomu AFP mogą pomóc w rozpoznaniu wady, ale nie określają stopnia jej ciężkości.
- Ostateczne rozpoznanie stawiane jest po urodzeniu i wykonuje się:
 - pomiar obwodu głowy, szerokość szwów, napięcie ciemniaczek
 - ocenę deformacji kończyn dolnych
 - badanie neurologiczne oceniające zakres zaburzeń unerwienia zwieraczy odbytu i pęcherza
 - badania mózgu – USG przezciemniaczkowe, tomografię komputerową, rezonans magnetyczny

Powyższe działania służą ocenie wielkości układu komorowego oraz poziomu wodogłowia.

EMBRIOLOGIA

W pierwszym miesiącu życia płodowego w linii pośrodkowej na grzbiecie zarodka tworzy się zgrubienie komórek zwane płytką nerwową. Zgrubienie to przekształca się w rynienkę. Brzegi rynienki zbliżają się coraz bardziej do siebie, tworząc cewę nerwową. Rynienka nerwowa najszybciej zamyka się w środku długości i proces ten postępuje ku

przodowi i tyłowi – kończy się zamknięciem przedniego i tylnego otworu nerwowego w 25-27 dniu ciąży i przekształceniem rynienki w cewę nerwową, która równocześnie ulega zatopieniu w ciele zarodka. Z przednich 2/3 cewy powstaje mózg, z tylnej 1/3 rdzeń kręgowy.

POWSTAWANIE WAD CEWY NERWOWEJ

Zaburzenia przekształcania się rynienki nerwowej w cewę są przyczyną powstawania grupy wad układu nerwowego, wśród których są przepukliny rdzeniowe. Powstawanie wad układu nerwowego polega na:

- braku spojenia brzegów rynienki nerwowej w cewę na pewnym jej odcinku lub wtórnym rozejściu się brzegów cewy nerwowej – w następstwie powstają przepukliny rdzeniowe
- przedwczesnym zatopieniu niezamkniętej rynienki – w następstwie powstają tłuszczaki rdzenia
- pozostawieniu połączenia między ektodermą powierzchniową i neuroektodermą – w następstwie powstają przetoki nerwowo-skinne

KLASYFIKACJA

- tarń dwudzielna – spina bifida occulta
- przepuklina oponowa – spina bifida cystica s. meningocele
- przepuklina oponowo-rdzeniowa – meningomyelocele
- wynicowanie opon i rdzenia – myeloschisis

TARŃ DWUDZIELNA

To brak spojenia łuków kręgowych, zwykle bez uszkodzenia opon i rdzenia. Zewnętrznie występuje niekiedy rozrost tkanki tłuszczowej i obfite owłosienie skóry. Nie stwierdza się tu żadnych objawów neurologicznych.

PRZEPUKLINA OPONOWA

Charakteryzuje się brakiem spojenia jednego lub kilku łuków, połączonych z obecnością guza – najczęściej uszypułowanego. Szypułę i worek przepuklinowy tworzą opony rdzeniowe. Zawartość jego stanowi płyn mózgowo-rdzeniowy, a cała przepuklina pokryta jest skórą – najczęściej niezmienioną. Nie stwierdza się objawów neurologicznych, a leczenie polega na wykonaniu plastyki.

PRZEPUKLINA OPONOWO-RDZENIOWA

Rozszczep obejmuje większą liczbę łuków kręgowych, a worek przepuklinowy oprócz opon i płynu zawiera także elementy rdzenia i jego korzonki. Jeżeli przepuklinę pokrywa skóra, to jest ona niezmieniona jedynie na obwodzie; w części środkowej natomiast jest zbliżowaciąca i zanikła. Często w części środkowej obserwuje się obnażenie elementów rdzenia i wyciekanie płynu mózgowo-rdzeniowego.

WYNICOWANIE OPON I RDZENIA

Ujawnia się jako nieznaczne uwypuklenie otoczone na obwodzie skórą zrośniętą z rozszczepionymi oponami rdzeniowymi. Centralną część guza stanowi rozdwojony i rozplaszczony na trzonach kręgowych rdzeń. Stanom tym towarzyszy ciągle wyciekanie płynu mózgowo-rdzeniowego.

WYSTĘPUJĄCE OBJAWY: neurologiczne – obwodowe i ośrodkowe; ortopedyczne – przykurcze i deformacje.

OBJAWY NEUROLOGICZNE

W przypadku przepukliny oponowo-rdzeniowej oraz wycinaniu opon i rdzenia występują rozmaicie nasilone zaburzenia neurologiczne, wynikłe ze zmian w komórkach nerwowych, drogach i wypustkach rdzenia oraz ze zmian wtórnych, związanych z uciskiem, bliźnowaceniem i pociąganiem rdzenia w miarę wzrostu oraz ośrodkowe związane z zespołem Chiari.

Objawy neurologiczne obwodowe

1. porażenia i niedowłady kończyn - najczęściej dolnych
2. zaburzenia czucia powierzchownego i głębokiego
3. pęcherz neurogeny
4. neurogeny kanał odbytowo-odbytniczy

Objawy neurologiczne ośrodkowe

1. wodogłowie
2. obniżone napięcie posturalne (spowodowane dysfunkcją OUN oraz niedowładami i brakiem aktywności kończyn dolnych)
3. niedowłady spastyczne kończyn – najczęściej hemiparezy

Ponadto występują zaburzenia troficzne – skłonność do powstawania otarć i odleżyn.

PORAŻENIA LUB NIEDOWŁADY

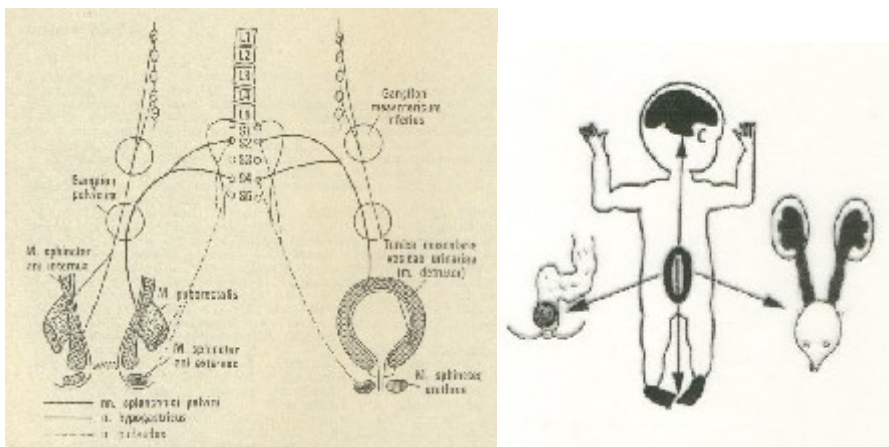
Mają najczęściej charakter wiotki, a ich rozległość w obrębie kończyn dolnych oraz stopień ciężkości zależy od poziomu uszkodzenia rdzenia. Porażenia te w większości przypadków są obustronne i symetryczne. Przy wyżej zlokalizowanych uszkodzeniach niedowłady mają charakter spastyczny (związany z uszkodzeniem dróg piramidowych).

PĘCHERZ NEUROGENNY

W zakresie wydalania problem jest podwójny – zaleganie i nietrzymanie. Zaleganie może być spowodowane obecnością przeszkody w odpływie (zwężenie) albo nieprawidłową czynnością opróżniania pęcherza (porażenie mięśnia wypieracza). Nietrzymanie moczu może być różnie nasilone – zdarza się wyciekanie ciągłe lub sporadyczne.

NEUROGENNY KANAŁ ODBYTOWO-ODBYTNICZY

Ośrodki defekacji mieszczą się na tych samych poziomach co ośrodki oddawania moczu. Zaburzenia oddawania stolca wynikają z nieprawidłowego unerwienia końcowego odcinka układu pokarmowego, mięśni zwieraczy odbytu i mięśni przepony miednicznej. Efektem tego są zaparcia i tworzenie kamieni kałowych, zapalenie śluzówki jelita, perforacja jelita i zapalenie otrzewnej.



Ryc. 2 Schemat unerwienia pęcherza moczowego i kanału odbytu.

Objawy neurologiczne ośrodkowe

U dzieci z przepukliną oponowo-rdzeniową mogą występować nieprawidłowości w budowie mózgu, które zaburzają krążenie płynu mózgowo-rdzeniowego, co w konsekwencji prowadzi do:

- asymetrii odruchów i napięcia mięśniowego w kończynach górnych
- nieprawidłowego ustawienia gałek ocznych
- zaburzeń równowagi
- obniżenia potencjału napięcia posturalnego
- opóźnienia rozwoju psychoruchowego

WODOGŁOWIE I WADY ROZWOJOWE MÓZGU

Wodogłowie jest stanem nieprawidłowego nagromadzenia płynu mózgowo-rdzeniowego w komorach mózgu. Płyn gromadząc się powoduje wzrost ciśnienia i ucisk na otaczającą tkankę mózgową - głowa ulega powiększeniu.



Ryc. 3 Wodogłowie (ze zbiorów Kliniki Chirurgicznej IMiD)

OBJAWY WODOGŁOWIA

- napięte, uwypuklone ciemię
- poszerzone szwy czaszki
- poszerzone żyły skóry głowy
- senność, wymioty
- objawy neurologiczne:
 - objaw zachodzącego słońca - gałki oczne skierowane ku dołowi
 - zez zbieżny
 - zaburzenia połykania i głosu

- w skrajnych przypadkach dziecko traci przytomność i oddech

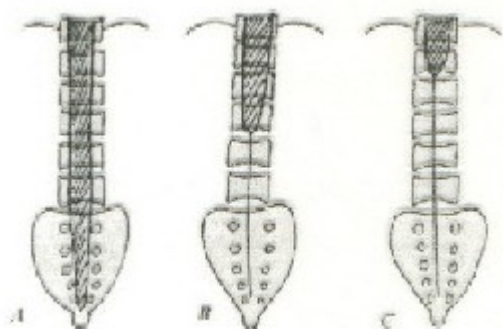
Wodogłowie spowodowane jest najczęściej wadą mózgu zwaną zespołem Chiari'ego, w połączeniu z kotwiczeniem rdzenia kręgowego.

ZESPÓŁ CHIARI'EGO

Dotyczy tylnej części mózgu – pnia i mózdzku. W wyniku przemieszczania pnia i mózdzku do otworu potylicznego wielkiego dochodzi do ucisku na komorę IV i wodociąg mózgu oraz zamknięcia otworów tej komory, przez które płyn mózgowy mógłby wydostać się z wnętrza mózgu. Wskutek zastoju i gromadzenia się w komorach pod ciśnieniem płynu mózgowo-rdzeniowego rozwija się wodogłowie. Nasilanie objawów zespołu Chiari może być spowodowane zespołem kotwiczenia rdzenia kręgowego.

ZESPÓŁ KOTWICZENIA RDZENIA

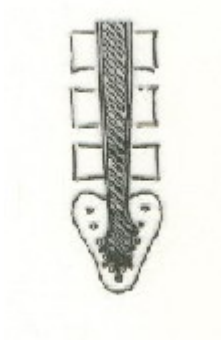
W warunkach prawidłowych układ kostny rośnie nieznacznie szybciej od rdzenia kręgowego, którego koniec zwany stożkiem rdzeniowym przesuwa się ku górze w miarę wzrastania. W trzecim miesiącu życia płodowego rdzeń wypełnia cały kanał. Po zakończeniu wzrostu znajduje się na poziomie pierwszego lub drugiego kręgu lędźwiowego.



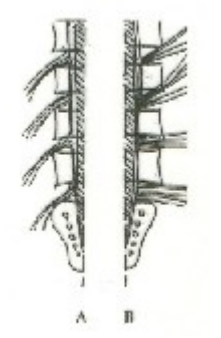
Ryc. 4 Położenie stożka rdzenia w różnym wieku A) płód, B) noworodek, C) dorosły

Między końcem stożka i ścianą kanału przebiega cienka nić glejowa – tzw. nić końcowa, która w warunkach prawidłowych nie utrudnia przesuwania się rdzenia w kanale (zjawisko pozornego wstępowania rdzenia kręgowego). W przypadku wystąpienia nieprawidłowości ruch rdzenia może być ograniczony – kotwiczony przez:

- pogrubiałą, sztywną nić końcową
- tłuszczaki, torbiele położone pod oponą twardą
- poszerzoną, przerośniętą płytkę nerwową, która nie mieści się w kanale kręgowym



Ryc. 5 Pogrubiała, sztywna nić końcowa.



Ryc. 6 Tłuszczaki i torbiele położone pod oponą twardą rdzenia kręgowego



Ryc. 7 Poszerzona, przerośnięta płytka nerwowa oraz przebieg korzeni nerwowych wychodzących z rdzenia kręgowego A) stan fizjologiczny, B) napięte, niedokrwione korzenie o przebiegu skośnym, poziomym i ku górze.

Objawy ortopedyczne – przykurcze i deformacje. Ze względu na wewnątrzłonową możliwość porażeń niektóre noworodki rodzą się już z deformacjami w obrębie kończyn dolnych (zwichnięcia stawów biodrowych i wady stóp). W części przypadków zmiany te mogą wytwarzać się dopiero podczas nieprawidłowych ustawień oraz aktywności ruchowych. Zarówno zespół Chiari, jak i zespół kotwiczenia rdzenia mogą powodować dodatkowe powikłania w postaci narastania wodogłowia lub narastania deficytów napięcia kończyn dolnych.

USPRAWNIANIE

W programie usprawniania należy uwzględnić zarówno objawy ośrodkowe, jak i obwodowe.

Podstawowe cele usprawniania:

- normalizacja napięcia posturalnego i stabilizacja tułowia (ułatwianie odruchów nastawczych, równowagi i obronnego podporu)
- stymulacja rozwoju psychoruchowego
- zapobieganie przykurczom i deformacjom oraz korekcja zmian już istniejących
- zapobieganie skutkom zaburzeń troficznych
- utrzymanie i zwiększanie siły mięśniowej
- stworzenie warunków do optymalnej regulacji czynności wydaliniczych
- zaopatrzenie ortopedyczne (aparaty stabilizujące, pionizatory, balkoniki, wózki, szyny z koszem biodrowym, aparaty derotujące, obuwie ortopedyczne)

Rodzaje stosowanych zabiegów:

- odpowiednie układanie dziecka
- ćwiczenia bierne, czynne w odciążeniu i ćwiczenia czynne kończyn dolnych
- ćwiczenia neurorozwojowe metodą NDT Bobath i metodą Vojty
- wybrane zabiegi fizykalne – ciepłolecznictwo, elektroterapia
- oddziaływania psychologiczno-wychowawcze