

Spina bifida

Sinonimi

Disrafismo spinale; rachischisi; meningocele; mielomeningocele.

Definizione

Si tratta di un difetto del tubo neurale in cui vi è una incompleta chiusura delle vertebre e delle membrane intorno al midollo spinale. In più della metà dei casi è coinvolto il rachide lombosacrale, anche se il difetto può verificarsi in qualsiasi tratto della colonna vertebrale.

In base all'estensione del difetto si divide in:

- Spina bifida aperta: in cui il tubo neurale può presentarsi chiuso o aperto e si differenzia in:
 - Meningocele o spina bifida aperta senza componente cistica (forma più lieve in cui solo le meningi protrudono dal difetto osseo);
 - Mielomeningocele o spina bifida cistica (attraverso il difetto protrudono sia le meningi che la componente midollare);
 - Mieloschisi (il midollo è esposto all'esterno in assenza di copertura delle meningi e della pelle);
 - Rachischisi (forma grave con mancata chiusura del tubo neurale e conseguente esposizione all'esterno del rachide).

- Spina bifida occulta: in cui il difetto osseo è così piccolo da non permettere il passaggio di midollo spinale. Si tratta della forma più lieve in generale e non si associa di solito a difetti neurologici.

Inoltre, la spina bifida, a seconda della copertura della pelle, può dividersi in:

- Spina bifida non coperta dalla cute (80% dei casi):
 - Mieloschisi;
 - Mielomeningocele;

- Spina bifida coperta dalla cute:
 - Meningocele (ma può anche presentarsi non coperto);
 - Lipomielomeningocele;
 - Mielocistocele;
 - Midollo ancorato;
 - Diastematomielia;
 - Siringomielia.

Incidenza

È stimata in 1:1000-2000 nati vivi, più frequente nella razza caucasica.

Segni ecografici

È essenziale che l'ecografia del secondo trimestre includa una valutazione completa della colonna vertebrale secondo il piano sagittale, coronale e trasversale. In caso di spina bifida, inoltre, non bisogna limitarsi a

descrivere il tratto interessato dal difetto ma anche cercare di definire il numero ed il livello degli elementi vertebrali coinvolti. A questo scopo è utile sapere che la proiezione della 5^a vertebra lombare corrisponde alla cresta iliaca.

L'aspetto ecografico della spina bifida è correlato alla sede del difetto rachideo, alla sua estensione ed alla presenza o meno di meningocele o di mielomeningocele.

Si distinguono segni ecografici a carico del rachide, del cranio e degli arti inferiori. Nella scansione coronale del rachide si osserva la perdita del normale aspetto "a binario", con slargamento degli echi vertebrali dovuto alla separazione dei processi laterali.

Nella scansione trasversale vi è assenza delle lamine vertebrali posteriori. I processi laterali appaiono divergenti. Il difetto osseo vertebrale può non essere ricoperto da cute.

In presenza di meningocele e di mielomeningocele si osserva una formazione cistica di variabile dimensione che protrude dalla colonna vertebrale. Nel mielomeningocele, le fibre nervose si presentano come filamenti nel contesto della formazione cistica.

La diminuita pressione intracranica, nei feti affetti da spina bifida, può determinare un relativo appiattimento della regione frontale, cosicché il cranio assume un tipico aspetto "a limone".

Dopo la 24^a settimana, per la maturazione e la progressiva ossificazione delle ossa craniche, il segno del limone tende progressivamente a scomparire.

La spina bifida può determinare anomalie della fossa cranica posteriore che configurano il quadro della malformazione di Arnold-Chiari tipo II. Detta malformazione consiste nella dislocazione del cervelletto, del tronco encefalico e del quarto ventricolo nel canale midollare, cosicché la fossa cranica posteriore appare profondamente alterata. Il cervelletto si presenta ipoplasico, ricurvo con concavità rivolta frontalmente, assumendo una forma "a banana". La cisterna magna è obliterata. Può coesistere idrocefalia bi- o tri-ventricolare di grado variabile.

Nei casi di spina bifida con voluminoso mielomeningocele i movimenti degli arti inferiori possono essere ridotti o assenti, così come i piedi possono essere torti. Il reperto ecografico di arti inferiori immobili e di piedi torti è indicativo di prognosi scadente. Può coesistere ritardo di crescita intrauterino.

Note

L'incidenza della spina bifida è estremamente variabile e sembra essere in rapporto a fattori geografici e razziali che, insieme a meccanismi genetici multifattoriali, contribuiscono al determinismo della condizione. È più frequente nel sesso femminile. È stata associata al diabete materno ed all'esposizione a teratogeni (metotrexate, aminopterina, vitamina A, acido valproico, talidomide).

Sebbene siano state riportate diagnosi precoci effettuate con esame transvaginale nel tardivo primo trimestre, la diagnosi, comunque difficile, può essere posta nel tardivo secondo trimestre di gravidanza, in seguito all'osservazione ecografica del difetto rachideo e della malformazione di Arnold-Chiari tipo II.

La diagnosi differenziale va posta con:

- Teratoma sacrococcigeo;
- Disgenesia spinale segmentaria (con cifoscoliosi e agenesia o disgenesia focale del rachide toraco lombare);
- Sindrome della regressione caudale o agenesia sacrale (si associa al diabete materno);
- Disordine segmentario multiplo vertebrale (difetto autosomico recessivo con nanismo con tronco corto, multiple anomalie vertebrali di segmentazione e difetti costali);
- Midollo ancorato;
- VACTERL (insieme di malformazioni che colpiscono differenti distretti anatomici: gastrointestinale, respiratorio, cardiaco, genitourinario e scheletrico con difetti vertebrali quali sinostosi ed emivertebre);

In più del 40% dei casi si possono associare delle anomalie come:

- le sindromi cromosomiche (trisomia 18 e 13);
- le sindromi non cromosomiche come la S. di Aicardi (triade con agenesia del corpo calloso, lacune corioretiniche caratteristiche e spasmi infantili) e la S. di Roberts (ritardo di crescita pre e postnatale, difetti degli arti, anomalie cranio-facciali e ritardo mentale grave);
- sindromi non cromosomiche e non sindromiche:
 - legate al sistema nervoso centrale: malformazione di Chiari tipo II e idrocefalo o ventricolomegalia fetale, oloprosencefalia, agenesia del corpo calloso;
 - legate agli arti: dislocazione congenita dell'anca, piede equino-varo-supinato e piede torto congenito;
 - embriopatia da assunzione di valproato;
 - cisti neuroenteriche.

Il management prevede:

- amniocentesi per lo studio del cariotipo fetale e per il dosaggio dell'AFP e dell'acetilcolinesterasi nel liquido amniotico;
- ecocardiografia fetale;
- consulenza neurochirurgica pediatrica;
- esami ecografici ogni 3 - 4 settimane per valutare l'eventuale progressione dell'idrocefalia.

Il parto deve avvenire in un centro dotato di terapia intensiva neonatale e di neurochirurgia pediatrica. In presenza di grave idrocefalia può essere considerata l'eventualità di anticipare il parto al compimento della 32a settimana di gestazione, anche se i dati disponibili in letteratura non riportano un significativo miglioramento della prognosi quoad vitam e quoad valetudinem in caso di derivazione chirurgica effettuata in neonati pretermine.

Lo studio MOMS (Management of Myelomeningocele Study) pubblicato nel 2011 dal New England Journal of Medicine, ha dimostrato che l'approccio chirurgico prenatale, rispetto a quello post natale, porti a miglioramenti motori maggiori seppure con rischi materni e fetali ancora elevati. Il taglio cesareo, in prossimità del termine, è la modalità di parto da preferire perchè evita traumi al mielomeningocele, riducendo il rischio di ulcerazione e di infezione dello stesso. Alla nascita si procederà alla chiusura del difetto con posizionamento di uno shunt ventricoloperitoneale.

Fattori prognostici sfavorevoli sono:

- difetto rachideo ampio
- voluminoso mielomeningocele già ulcerato alla nascita
- grave idrocefalia

Bibliografia

A.A.V.V., 1991: Sensitivity of ultrasound in detecting spina bifida. N Engl J Med 14;324(11):769-72.

Adzick Scott N. et al. ,2011: "A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele". N Engl J Med. 364 (11): 993–1004.

Babcock CJ, 1995: Ultrasound evaluation of prenatal and neonatal spina bifida. Neurosurg Clin N Am 6(2):203-18.

- Gibson PJ, Britton J, Hall DM, Hill CR, 1995: Lumbosacral skin markers and identification of occult spinal dysraphism in neonates. *Acta Paediatr* 84(2):208-9.
- Herman TE, Shackelford GD, Park TS, Siegel MJ, 1997: Special imaging casebook. Terminal myelocystocele. *J Perinatol* 17(5):416-8.
- Hill AE, Beattie F, 1994: Does caesarean section delivery improve neurological outcome in open spina bifida? *Eur J Pediatr Surg* 4 Suppl 1:32-4.
- Hill CA, Gibson PJ, 1995: Ultrasound determination of the normal location of the conus medullaris in neonates. *AJNR Am J Neuroradiol* 16(3):469-72.
- Korsvik HE, 1994: Ultrasound assessment of congenital spinal anomalies presenting in infancy. *Semin Ultrasound CT MR* 15(4):264-74.
- Kriss VM, Kriss TC, Warf BC, 1996: Dorsal tethering bands of the meningocele manque: sonographic findings. *AJR Am J Roentgenol* 167(5):1293-4.
- Rankin J, Glinianaia S, Brown R, Renwick M, 2000: The changing prevalence of neural tube defects: a population-based study in the north of England, 1984-96. Northern Congenital Abnormality Survey Steering Group. *Paediatr Perinat Epidemiol* 14(2):104-10.
- Roach MB, Switters DM, Stone AR, 1993: The changing urodynamic pattern in infants with myelomeningocele. *J Urol* 150(3):944-7.
- Tenner MS, 1994: Case of the day. 1. Diagnosis: tethered spinal cord with hydromyelia terminating at a lipoma. *J Ultrasound Med* 13(4):329-30.
- Vocke AK, Ruhmann O, Lazovic D, 1999: Standardized sonographic investigation of the lumbar spine in 247 newborns. *Klin Padiatr* 211(1):22-6.
- Williamson P, Alberman E, Rodeck C, Fiddler M, Church S, Harris R, 1997: Antecedent circumstances surrounding neural tube defect births in 1990-1991. The Steering Committee of the National Confidential Enquiry into Counselling for Genetic Disorders. *Br J Obstet Gynaecol* 104(1):51-6.