



**PROTOCOLLO  
DIAGNOSTICO  
TERAPEUTICO  
PER IL  
MIELOMENINGOCELE**

Elaborato dai Centri Medici della Regione Lombardia

# PRESENTAZIONE

---

L'A.L.I.S.B. Associazione Lombarda per l'Idrocefalo e la Spina Bifida, grazie alla disponibilità dei medici operanti nei cinque Centri Ospedalieri Lombardi interessati alla nostra patologia (Niguarda Ca' Granda e Istituto Neurologico C. Besta di Milano, Ospedale S. Matteo di Pavia, Ospedale di Circolo di Varese, Ospedali Riuniti di Bergamo) che si sono incontrati ed hanno messo a confronto le loro esperienze, ha visto concretizzarsi un importante obiettivo da tempo prefissato: l'aggiornamento del "Protocollo Diagnostico Terapeutico per il Mielomeningocele" datato 1982.

Questo documento, è stato realizzato dopo un anno di intenso lavoro e di collaborazione tra l'Associazione ed i medici specialisti dei Centri Ospedalieri Lombardi, con l'intento di fornire: alle famiglie un'indicazione generale sul percorso curativo e riabilitativo che dovranno affrontare nel corso degli anni per seguire la crescita del proprio bambino, ed ai medici un'indicazione di massima a partire dalla fase preconcezionale fino all'età adulta sostenendo le famiglie, in questa difficile realtà, con la loro competenza e umanità.

Ci auguriamo che il risultato di questo importante lavoro sia guida utile nell'affrontare le quotidiane problematiche che derivano dalla gestione di una patologia così complessa e delicata.

Desidero, a questo punto, ringraziare tutti i componenti dei gruppi di lavoro che ci hanno permesso la realizzazione di questo importante obiettivo.

Leonardo Magistro  
Presidente A.L.I.S.B.

*Un ringraziamento particolare alla Coloplast S.p.A. il cui contributo è stato determinante per la realizzazione concreta di questo lavoro.*

# PROTOCOLLO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO PER IL MIELOMENINGOCELE

## INTRODUZIONE

Nel 1982 il gruppo di lavoro sul mielomeningocele, costituito da specialisti di varie discipline (neonatologi, pediatri, ginecologi, chirurghi pediatri, neurochirurghi, ortopedici, fisiatristi e neuropsichiatri infantili) elaborarono un protocollo diagnostico terapeutico per il mielomeningocele, che si proponeva alcuni obiettivi prioritari.

In primo luogo l'integrazione e il coordinamento delle competenze tra i vari specialisti che seguivano il bambino nei primi anni di vita, e la sistematizzazione degli interventi diagnostico-terapeutici che rendevano possibile la verifica della efficacia dei diversi approcci terapeutici.

A distanza di quasi 20 anni dalla prima versione di questo protocollo si è posta l'esigenza di una revisione e di un aggiornamento.

Ciò in primo luogo per l'evoluzione delle metodologie diagnostiche e terapeutiche che rendono possibile, oggi, l'uso di tecniche più sofisticate per la prevenzione, la diagnosi prenatale, la terapia delle malformazioni in ambito neurochirurgico e ortopedico, la diagnosi e la terapia delle disfunzioni sfinteriche e infine la disponibilità di ortesi e di ausili più idonei a ridurre il deficit funzionale.

È emersa inoltre la necessità, non meno importante, di una verifica e di un confronto fra gli operatori che seguono con diverse competenze lo sviluppo somatico, neuromotorio, funzionale e psicologico dei bambini con mielomeningocele.

Questo confronto è stato suggerito e sollecitato dall'A.L.I.S.B. Associazione Lombarda per l'Idrocefalo e la Spina Bifida che ha il merito di avere promosso nel corso di questi 20 anni iniziative culturali e sociali, di aver coordinato le esigenze delle famiglie e stimolato gli operatori alla collaborazione e alla verifica critica degli indirizzi diagnostico-riabilitativi.

Sicuramente, al di là della validità del protocollo che viene oggi riproposto nella sua stesura aggiornata, l'obiettivo dell'integrazione e del coordinamento degli interventi che ci si era posto allora ha portato ad un miglioramento globale dell'approccio terapeutico al bambino con mielomeningocele e alla sua qualità di vita.

Riteniamo che il percorso di collaborazione fra famiglia ed operatori debba proseguire e che sia l'unico modo per garantire l'approccio unitario alla complessità dei problemi umani, medici e sociali posti da questa patologia.

# PROPOSTA PER LA DIAGNOSI E IL TRATTAMENTO DEL BAMBINO CON MIELOMENINGOCELE.

## PREMESSA:

Il bambino SB deve poter essere seguito presso strutture ove siano disponibili le seguenti competenze o almeno vi sia una integrazione funzionale tra queste: neonatologiche, fisiatriche, urologiche, ortopediche, neurochirurgiche, pediatriche, neuropsichiatriche e psicologiche, endocrinologiche e ginecologiche in un'ottica di integrazione degli interventi.

## COMPETENZE:

- ◆ Ginecologo
- ◆ Neonatologo
- ◆ Neuropsichiatra Infantile e Psicologo
- ◆ Neurochirurgo
- ◆ Urologo
- ◆ Dietologo
- ◆ Endocrinologo
- ◆ Fisiatra
- ◆ Ortopedico
- ◆ Pediatra

## OBIETTIVI GENERALI:

- Favorire lo sviluppo di una personalità armonica nonostante la disabilità e l'impegno medico-riabilitativo.
- Rispettare le tappe funzionali di sviluppo nell'ottica dell'acquisizione della massima autonomia nella mobilità con e senza ortesi, nell'uso della carrozzina, nell'espletamento delle attività della vita quotidiana, nella gestione degli sfinteri.
- Facilitare l'inserimento sociale sia in ambito scolastico che lavorativo.

## FASE PRE-NATALE

### **Obiettivi:**

- Prevenzione primaria;
- Favorire una scelta consapevole nel caso di diagnosi prenatale in tempo utile per un'interruzione di gravidanza;
- Favorire l'accettazione da parte dei genitori del bambino disabile, aiutandoli nella comprensione della patologia.

### **Metodo:**

Counselling prenatale con impegno variabile in funzione delle caratteristiche della coppia.

## PREVENZIONE PRIMARIA DEI DIFETTI DEL TUBO NEURALE (DTN)

### **Premessa:**

L'aumentata sopravvivenza e le migliori condizioni di vita dei soggetti affetti da DTN per merito dei significativi progressi terapeutici, non costituiscono l'unica risposta al problema dei difetti del tubo neurale.

La frequenza dei DTN nella popolazione italiana è di circa 0,7 per 1000 nati.

I costi umani ed economici per la corretta gestione di un soggetto affetto da DTN sono molto importanti.

Si possono individuare due gradi di rischio per lo sviluppo di DTN nelle donne in età fertile:

- Donne a rischio specifico (con anamnesi familiare positiva per DTN, o che assumono farmaci anti-folati, teratogeni);
- Donne a rischio generico dipendente dal tipo di alimentazione e/o da malassorbimento.

### **Popolazione a rischio**

Studi recenti su popolazioni di donne a rischio specifico hanno dimostrato la possibilità di ridurre significativamente (del 70%) l'incidenza dei DTN mediante supplementazione alimentare con acido folico nel periodo pre-concezionale. Tuttavia una parte della popolazione considerata non è risultata sensibile alla prevenzione primaria con acido folico, in quanto probabilmente entrano in gioco più fattori: genetici, nutrizionali (folati, Vit.B12, zinco, metionina, ecc.), ed anche di biodisponibilità.

### **Proposte operative:**

1) *Campagna informativa rivolta a:*

- Medici di base, consultori prematrimoniali, consultori preconcezionali, ecc. al fine di richiamare l'attenzione sul rischio dei DTN;
- Medici, in particolare pediatri, sull'importanza della ricerca anamnestica di disturbi minori del tubo neurale: schisi sacrali, palatoschisi,

ecc. Tali disturbi hanno una notevole rilevanza per l'individuazione di una possibile componente genetica che ponga la futura gravida nel gruppo delle pazienti a rischio di sviluppare DTN;

- Giovani donne, sottolineando l'importanza di una corretta alimentazione molto ricca di vegetali, specie a foglia, crudi o cotti poco, senza sale o a vapore; infatti l'acido folico naturale si degrada rapidamente con la cottura prolungata ed è assente nei cibi conservati ed in quelli raffinati. Le popolazioni rurali presentano una incidenza dei DTN molto inferiore a quella media dei paesi più sviluppati. Tuttavia anche nei paesi con elevato livello socio-economico una simile campagna di informazione non è risultata sufficiente per ridurre significativamente l'incidenza dei DTN in quanto ha raggiunto solo il 43% delle giovani gravide.

## 2) *Campagna terapeutica:*

- È consigliabile una prevenzione primaria per le donne in previsione di concepire (fase preconcezionale) e nel primo trimestre di gravidanza, mediante l'assunzione quotidiana di 0,4 mg di acido folico (costo mensile a carico della donna lire 3.000);
- È necessaria una prevenzione primaria per le donne **a rischio di DTN** con somministrazione di 4-8 mg. di acido folico al giorno nel periodo preconcezionale e per il primo trimestre di gravidanza (costo mensile a carico della donna circa lire 9.000).

## **DIAGNOSI PRECOCE E MONITORAGGIO DELLA GRAVIDANZA IN PRESENZA DI DIFETTI DEL TUBO NEURALE**

La diagnosi precoce della patologia del tubo neurale (DTN) è possibile nel secondo e nel terzo trimestre di gravidanza grazie all'impiego **dell'ecografia**. Lo screening ultrasonico è da effettuarsi alla 20<sup>a</sup>-22<sup>a</sup> settimana, epoca alla quale viene consigliata l'ecografia "morfologica" per la visualizzazione di anomalie strutturali fetali anche a carico di altri apparati. La diagnosi corretta è possibile anche più precocemente, alla 16<sup>a</sup>-18<sup>a</sup> settimana, ma l'aumento della possibilità di errore a quest'epoca consigliano, in assenza di rischi specifici, di posticipare l'esame.

La sensibilità dell'ecografia nella diagnosi prenatale dei difetti del tubo neurale raggiunge percentuali elevate in Centri di secondo livello e in pazienti "a rischio", mentre alcuni studi segnalano la possibilità di falsi negativi nella popolazione generale che si riducono in presenza di più anomalie ecograficamente visibili.

La diagnosi ecografica di spina bifida aperta si basa, alla 20<sup>a</sup>-22<sup>a</sup> settimana, sulla dimostrazione del difetto dei processi vertebrali posteriori, in particolare l'immagine a **V** o a **U** a livello della discontinuazione dell'arco posteriore vertebrale in sezione trasversale e la divergenza del binario costituito dalle lamine vertebrali in sezione longitudinale. Questa scansione, in

particolare, permette di evidenziare il livello e l'estensione della lesione oltre che la protrusione del sacco meningeo. Questo, quando presente, può rimanere misconosciuto ad un esame non mirato perché compresso tra la parete uterina e il dorso fetale, soprattutto quando questo è posteriore.

La ricerca di DTN è spesso facilitata dalla identificazione di segni indiretti a carico del polo cefalico come l'idrocefalia, il segno della banana (dislocamento degli emisferi cerebellari con anomala conformazione del cervelletto) e il segno del limone (modificazione del profilo cranico che assume l'aspetto del frutto).

La morfologia della fossa cranica posteriore riveste un ruolo molto importante nella diagnostica di questa patologia: l'obliterazione della cisterna magna e la riduzione delle dimensioni del cervelletto sono osservazioni che devono spingere ad una accuratissima scansione della colonna perché patognomoniche di DTN.

Particolare attenzione deve porre l'ecografista in caso di obesità, oligoidramnios, polo cefalico basso dietro la sinfisi, dorso posteriore, poiché queste condizioni, oltre che l'impiego di strumentazione inadeguata e la mancanza di preparazione specifica, possono comportare un fallimento diagnostico. Casi di particolare complessità e difficilmente diagnosticabili sono quelli senza segni ecografici a livello del polo cefalico (segni spesso tardivi), la spina bifida chiusa e le lesioni interessanti meno di tre vertebre.

Sono riportati in letteratura alcuni casi diagnosticati grazie all'impiego dell'ecografia con sonde transvaginali **alla fine del primo trimestre** ma, per ora, questa possibilità non è da considerarsi di screening nella popolazione generale mentre è raccomandata nelle pazienti ad alto rischio per questa patologia.

È importante ribadire il **ruolo dell'ecografia alla 32<sup>a</sup> settimana** gestazionale quando spesso si trascura la morfologia a vantaggio della biometria. A questa epoca, infatti, possono essere evidenziati i casi non precedentemente diagnosticati, con indubbio vantaggio per il feto in relazione alle scelte della modalità e sede del parto.

**L'ecografia può fornire informazioni sulla prognosi a distanza** individuando correttamente il livello della lesione e gli spazi interessati, mentre l'osservazione dell'attività motoria in utero, pur fornendo alcune indicazioni di massima, può rivelarsi in alcuni casi falsamente rassicurante.

Ancora dibattuto è il ruolo **dei markers biochimici** in particolare l'alfafetoproteina serica materna nello screening della patologia del tubo neurale. In alcune Nazioni tale determinazione è divenuta routinaria alla 16<sup>a</sup> settimana vuoi come singolo esame vuoi inserito nel triplo test. In caso di positività ( $MS\ AFP > 2,5MoM$ ) si deve procedere ad ecografie seriate per escludere DTN. Falsi positivi sono possibili in presenza di gemellarità, morte fetale, altre anomalie malformative o per rischio aumentato di patologia ipertensiva nel terzo trimestre. Poiché la sensibilità della sola ecografia nella diagnosi di DTN non copre la totalità dei casi patologici, **riteniamo che la diffusione di tale determinazione potrebbe,**

## **nella pratica corrente, migliorare la diagnostica prenatale di DTN.**

La determinazione dell'alfafetoproteina e dell'acetilcolinesterasi nel liquido amniotico va riservata alle sole pazienti che già accedono all'indagine invasiva per accertamento cromosomico, salvo casi del tutto particolari.

**Il colloquio con i genitori** deve necessariamente precisare la diagnosi posta a mezzo ultrasuoni, le possibilità di terapia chirurgica postnatale, le possibili complicanze e le conseguenze a lungo termine della patologia evidenziata oltre che, in epoca consentita, la possibilità di interruzione della gravidanza. Poiché questo colloquio comporta diverse competenze è opportuno sia svolto in presenza di più figure specialistiche in modo da poter rispondere in modo esauriente a tutte le domande dei genitori.

## **Monitoraggio della gravidanza con feto affetto da DTN.**

Allorquando la diagnosi di DTN è posta con certezza, è opportuno escludere la presenza concomitante di anomalie cromosomiche tramite amniocentesi o funicolocentesi. L'ecografia deve essere ripetuta ogni tre-quattro settimane per monitorare la crescita endouterina o il rapido peggioramento dell'idrocefalia. La gravidanza deve essere ritenuta a rischio e come tale la paziente deve essere esente dal pagamento delle prestazioni sanitarie nel Servizio Sanitario Nazionale a qualunque epoca gestazionale.

Fattore prognosticamente molto importante per il feto, è la nascita in un Centro Ospedaliero in cui operano le figure specialistiche indispensabili per l'intervento tempestivo: il patologo neonatale, il neurochirurgo e l'ostetrico. Il parto operativo per via addominale in presenza di difetti aperti del tubo neurale è vivamente consigliato. La chirurgia fetale in utero, anche se per ora in fase iniziale, sembra aprire nuove possibilità terapeutiche: rischi e benefici devono ancora essere attentamente valutati.

Il protocollo per la diagnosi prenatale in caso di **paziente a rischio per la patologia del tubo neurale** deve prevedere l'ecografia mirata alla fine del primo trimestre anche per via transvaginale, la determinazione dell'alfafetoproteina serica alla 16<sup>a</sup> settimana e l'ecografia alla 20<sup>a</sup> settimana in un Centro con competenze specifiche.



# FASCIA DI ETÀ DA 0 A 3 ANNI

*Periodo perinatale*

## **GESTIONE DEL NEUROCHIRURGO**

### **Intervento entro 24 ore se trattasi di disrafismo aperto e trattamento dell'idrocefalo associato.**

È indicata la tecnica microchirurgica per ridurre le strutture nervose erniate in una ricostruita pseudosacca durale, isolando le strutture mieloradicali dall'ambiente esterno.

Circa il 90% dei soggetti con disrafismo aperto ha un idrocefalo. Il trattamento varia nei modi e nelle modalità:

- a) Shunt interno od esterno in base alle condizioni del trofismo della sacca (possibile inquinamento microbico del liquor). In una lesione con rivestimenti meningei e cutanei integri, la probabilità di contaminazione del Liquido Cerebro Spinale è bassa per cui si opta per l'impianto della derivazione ventricolo-peritoneale (DVP). Al contrario, in una lesione aperta ci si orienta verso l'impianto di una derivazione ventricolare-esterna (DVE) fino alla normalizzazione dei parametri liquorali.
- b) Il successivo intervento sarà quello di passare ad uno shunt interno (DVP) oppure di realizzare una ventricolo-cisternostomia endoscopica.

### **Monitoraggio clinico dell'evoluzione dei deficit, sorveglianza dell'insorgenza di complicanze settiche (liquorali e sistemiche) e loro trattamento.**

Il controllo clinico post-chirurgico del bambino con mielodisplasia mira a quantificare i deficit già esistenti, propri della malformazione, ed a rilevarne precocemente l'insorgenza di nuovi. Essendo l'apparato nefro-urinario, la regione ano-rettale e lo scheletro, i distretti generalmente più compromessi, spetta all'urologo, al fisiatra ed all'ortopedico la sorveglianza specifica delle disfunzioni riscontrate che possono compendiarsi in deficit sfinteriali, deformità scheletriche della colonna (scoliosi e cifosi) e degli arti inferiori (piede torto, rigidità articolare ed anca lussata).

Al neurochirurgo spetta il compito di assicurarsi che il trattamento dell'idrocefalo sia congruo (funzionamento della derivazione o della stomia) e che non insorgano deficit neurologici specifici di altre malformazioni del Sistema Nervoso Centrale o segni iniziali di rethetering. Per quest'ultimo punto è essenziale il coordinamento con gli altri specialisti.

### **Gestione shunt: controllo integrità e funzionalità del sistema di derivazione.**

L'impianto di un sistema di derivazione esige un monitoraggio periodico per tutta la vita. Tale sorveglianza è volta ad individuare i difetti meccanici

quali un'ostruzione, una rottura o un'incongruenza delle componenti in rapporto alla crescita del soggetto.

Pertanto un controllo periodico con TAC o RMN dell'encefalo e, se necessario, radiogrammi del cranio, del torace e dell'addome, consente di controllare il sistema e programmare nuovi interventi (sostituzione completa o parziale delle componenti della derivazione).

**Definizione di malformazioni associate: diagnosi, evoluzione e trattamento (malformazione di Chiari 2, siringomielia, idromielia, retethering).**

Nella valutazione post-operatoria, assume particolare importanza lo studio morfologico completo del Sistema Nervoso Centrale. La RMN, spesso non eseguita nella immediata fase post-natale, deve essere effettuata entro l'anno di vita per ricercare e visualizzare concomitanti gravi patologie quali: la malformazione di Chiari (di tipo 2), che interessa cervelletto, tronco cerebrale e midollo allungato che sono dislocati nel canale spinale cervicale con possibile compressione dei centri situati nel tronco cerebrale. Clinicamente si manifesta con cianosi, apnea intermittente, opistotono, ipotonia, spasticità, disturbi della deglutizione e conseguenti infezioni delle vie respiratorie, bradicardia. Il trattamento chirurgico è dibattuto. Il primo provvedimento da adottare è l'impianto o la revisione della derivazione per detendere al massimo le vie liquorali. Seguono:

- 1)** la decompressione della fossa posteriore;
- 2)** gli interventi spinali di disancoraggio.

L'intervento deve essere considerato quindi con estrema cautela tenendo conto che con la crescita del bambino, generalmente, le condizioni neurologiche tendono a migliorare.

Altre malformazioni, invece, possono essere causa di peggioramenti clinici: l'idromielia, caratterizzata da una dilatazione del canale centrale del midollo spinale, e la siringomielia nella quale la cavitazione del midollo è più eccentrica e le pareti cavitarie non sono rivestite da ependima. L'idromielia è una condizione che si ritrova spesso associata con un idrocefalo non trattato o in presenza di una derivazione liquorale non funzionante, mentre per la siringomielia l'eziologia è più controversa. Entrambe le situazioni (idromielia e siringomielia) possono coinvolgere una porzione o l'intero midollo evolvendo nel tempo e si manifestano, clinicamente, con ipostonia, spasticità degli arti, dolore e deficit della sensibilità. Il loro trattamento non segue un protocollo univoco tuttavia nella siringomielia evolutiva è auspicabile eseguire cineRMN. I possibili trattamenti chirurgici comprendono:

- 1)** revisione dello shunt;
- 2)** disancoraggio;
- 3)** e raramente decompressione in fossa posteriore.

## **GESTIONE DEL NEONATOLOGO**

Al momento della diagnosi prenatale devono essere convocati il neonatologo ed il neurochirurgo che devono valutare insieme il timing del parto (valutazione dell'idrocefalo):

### **Alla nascita:**

parto con taglio cesareo elettivo.

### **Al ricovero in Terapia Intensiva Neonatale:**

- Il neonato va posto in incubatrice, in posizione prona, con le anche lievemente flesse, e vengono eseguite attente manovre di asepsi. Nel caso siano associate malformazioni degli arti inferiori, posizionare in decubito laterale;
- Monitoraggio cardiorespiratorio e della saturazione dell'O<sub>2</sub>;
- Controllo della diuresi;
- Ecografia spinale con sonda da 7Mhz lineare opportunamente ricoperta da guanto sterile allo scopo di fornire utili informazioni al neurochirurgo;
- Medicazione della lesione spinale con soluzione fisiologica 37° C, e garze sterili nell'attesa dell'intervento;
- Esame obiettivo del neonato con particolare attenzione alle eventuali malformazioni associate e valutazione neurologica in rapporto al livello di lesione;
- Esecuzione di ecografia transfontanellare con misurazione dei ventricoli laterali;
- Rilievo dei parametri auxologici in particolare della misurazione della circonferenza cranica;
- Inizio della terapia antibiotica ad ampio spettro;
- Prelievi ematici pre-operatori e mappa cromosomica; colloquio dei genitori con il neonatologo ed il neurochirurgo;
- Inquadramento clinico e strumentale, se possibile eseguire RMN;
- Intervento Neurochirurgico di chiusura plastica della lesione spinale entro le prime 24 ore con valutazione dell'eventuale derivazione dell'idrocefalo in caso di grave dilatazione.

### **Periodo post-chirurgico:**

- Posizione prona obbligata, eccetto in presenza di malformazioni associate che lo impediscano;
- Medicazione della ferita spinale fino a completa cicatrizzazione;
- Controllo degli indici ematochimici infiammatori, 1-2 volte la settimana;
- Monitoraggio cardiorespiratorio e valutazione della continenza degli sfinteri;
- Inizio dell'alimentazione dopo risveglio dall'anestesia e ripresa della peristalsi intestinale.

## **Monitoraggio dell'idrocefalo:**

- Misurazione dei ventricoli laterali: con l'ecografia trans fontanellare misurare l'ampiezza dei Ventricoli Laterali. Allo scopo di ottenere misurazioni confrontabili anche da altri operatori, si consiglia di ottenere tali misurazioni con scansioni ETF (Ecografia Trans-Fontanellare) in sezione coronale, passanti per i forami di Monro;
- Valutazione clinica del neonato, delle fontanelle e delle suture ossee.

## **Follow-up:**

**A** *Se l'idrocefalo è stato sottoposto a derivazione:*

- Controllo dell'idrocefalo con ecografia trans-fontanellare 1 volta la settimana fino a dimissione;
- Ogni 15 giorni e successivamente 1 volta al mese fino a completa chiusura della fontanella anteriore;
- Misurazione della circonferenza cranica;
- Durante il ricovero controllo 1-2 volte alla settimana degli indici infiammatori e proseguimento della terapia antibiotica, fino a completa chiusura delle ferite chirurgiche.

**B** *Se l'idrocefalo è lentamente evolutivo o stabile:*

- Ecografia trans-fontanellare, misurazione della circonferenza cranica e valutazione clinica ogni 10-15 giorni con attento monitoraggio dei ventricoli laterali e della velocità della crescita cranica.

## **Controlli polispecialistici ed esami diagnostici di competenza multidisciplinare:**

### **Neuropsichiatria:**

Colloqui di sostegno e accompagnamento alla famiglia già durante il periodo di ricovero.

### **Urologia:**

- Esame clinico; valutazione del mitto e del residuo;
- Ecografia renale e vescicale;
- Monitoraggio delle infezioni delle vie urinarie.

### **Fisiatria e ortopedia:**

Valutazione dopo cicatrizzazione della ferita sacrale ed esecuzione di ecografia delle anche al 1° mese.

### **Oculistica:**

Visita pre-dimissione.

## **PROPOSTA PER IL TRATTAMENTO RIABILITATIVO ED IL FOLLOW-UP**

### **GESTIONE DEL FISIATRA, NEUROPSICHIATRA INFANTILE E PSICOLOGO**

#### *Obiettivi:*

- Acquisizione dei fondamentali appuntamenti funzionali che definiscono lo sviluppo psicomotorio del bambino quali la postura seduta, la manipolazione, gli spostamenti assistiti ed autonomi, la stazione eretta e la deambulazione;
- Prevenzione delle deformità secondarie;
- Trattamento delle deformità congenite;
- Sostegno allo sviluppo cognitivo ed affettivo-relazionale in previsione dell'inserimento nella scuola materna;
- Supporto alla famiglia nella gestione del bambino e della sua disabilità.

#### **Iter Riabilitativo:**

##### *Nel Neonato:*

- Valutazione clinica del livello lesionale pre e post intervento nel bambino con MMC;
- Valutazione clinica neuro-comportamentale post intervento (vedi eventuale associazione di danni centrali);
- Valutazione clinica del livello lesionale nel bambino con SBO (Spina Bifida Occulta);
- Valutazione entità e distribuzione delle deformità congenite (primarie);
- Progetto riabilitativo in fase di degenza in patologia neonatale;
- Igiene posturale e motoria;
- Mobilizzazione passiva;
- Eventuale prescrizione di docce per garantire un corretto posizionamento degli arti inferiori;
- Istruzione alla famiglia;
- Assistenza psicologica alla famiglia;
- Consulenza con l'Assistente Sociale.

##### *Da 1 mese a 3 anni:*

- Valutazione clinica del livello lesionale pre e post intervento nel bambino con MMC;
- Eventuale trattamento chirurgico ortopedico conservativo e/o funzionale delle deformità primarie che interferiscono con l'acquisizione delle tappe neuro-evolutive tipiche dell'età;
- Prevenzione delle deformità acquisite ed eventuale loro trattamento chirurgico;
- Facilitazione dell'attività manipolativa degli arti superiori e della coordinazione oculo-manuale;
- Eventuale prescrizione di ortesi ed ausili per la postura seduta e la stazione eretta (vedi ad es. bustino con appoggio sacro-ischiatico o tavo-

- lo stabilizzatore);
- Preparazione del bambino alla postura seduta con e senza ortesi, alla stazione eretta passiva e/o attiva, al cammino con e senza ortesi;
  - Valutazione delle funzioni cognitive e dello sviluppo affettivo-relazionale in previsione dell'inserimento alla scuola materna;
  - Contatti con l'asilo nido e la scuola materna per la chiarificazione della patologia e l'eventuale richiesta di figure educative di supporto;
  - Si consigliano: Gruppi di genitori guidati dagli specialisti per un'elaborazione comune dei problemi gestionali posti dalla patologia. Al bisogno colloqui di supporto alla coppia singola.

### **Strumenti Diagnostici:**

- Ecografie cerebrali seriate per monitorare l'idrocefalo;
- ECO Spinale pre e post-intervento ( fino al 6° mese);
- RMN cerebrale e spinale ( da valutare con Neurochirurgo entro il 1° anno);
- ECO delle anche al 1° e 3° mese;
- Rx delle anche al 6° mese ripetibile in funzione quadro radiologico ( da valutare con Ortopedico);
- Rx del rachide dopo il 1° anno a meno di patologie congenite associate;
- Potenziali uditivi ( almeno un controllo) in caso di malformazione di Chiari;
- TAC cerebrale a giudizio clinico per monitorare l'idrocefalo derivato;
- Potenziali Evocati Somatoestesici (SEP) ed EMG pre e post operatori nel bambino con MMC e SBO ripetibili a distanza di un anno;
- Esami neuropsicologici: valutazioni cliniche con test dello sviluppo psicomotorio;
- Controlli fisiatrici e neuropsichiatrici mensili per i primi 3 mesi, poi trimestrali fino all'anno, indi ogni 4-6 mesi o al bisogno se necessità di monitorare l'evoluzione di una patologia centrale associata.

### **Strumenti Terapeutici:**

- Sedute di trattamento riabilitativo e trasmissione alla famiglia di nozioni di igiene posturale;
- Counselling psicologico alla famiglia.

## **GESTIONE DELL'ORTOPEDICO**

Valutazione clinica delle deformità congenite una volta stabilizzata la situazione neurochirurgica.

La determinazione assoluta del livello neurologico può non essere possibile prima dei 3-4 anni.

### **Obiettivi ortopedici generali:**

- Corretto allineamento degli arti inferiori per permettere posture corrette e uso di splint;
- Osservazione e mantenimento della stabilità del rachide;

- Monitoraggio di eventuali peggioramenti dovuti ad ancoraggio midollare e non alla storia naturale: (Comparsa o progressione di spasticità prossimalmente al livello della displasia midollare).

### **ANCA**

- Oltre il 50 % presenta sublussazione o lussazione. La riduzione non migliora la prognosi del cammino nei livelli neurologici dorsali e lombari;
- Ecografia delle anche;
- Rx. del bacino a 6 mesi.

#### **Obiettivi:**

- Mantenimento ROM (Range of Motion = escursione articolare) e simmetria.

#### **Metodi di trattamento:**

- Divaricatore dinamico che mantiene la flessione delle anche ma ne permette i movimenti (Bretelle di Pavlik);
- Trazione e riduzione incruenta.

### **PIEDE**

- Piede torto congenito e astragalo verticale: gessi progressivi;
- Trattamento chirurgico tra i 12 e 18 mesi.

## **GESTIONE DELL'UROLOGO**

#### *Obiettivi:*

- Mantenimento della funzione renale;
- Prevenzione delle infezioni delle vie urinarie.

#### **Strumenti diagnostici:**

- Ecografia renale e vescicale;
- Scintigrafia renale statica e/o dinamica\*;
- Cistoscintigrafia e/o cistosonografia;
- Esame urodinamico.

(\* ) Solo in presenza di idroureteronefrosi

#### **Strumenti terapeutici:**

<b>A</b> Compliance normale, insufficienza sfinterica:	Nessun trattamento.
<b>B</b> Compliance normale, residuo abbondante:	Cateterismo intermittente
<b>C</b> Compliance ridotta, iperreflessia:	Cateterismo intermittente + Anticolinergici.
<b>D</b> Situazione non controllata dalle precedenti misure:	Vescicostomia.
<b>E</b> In caso di Reflusso Vescico-Ureterale:	Profilassi + Cateterismo Intermittente + Anticolinergici.
1. In caso di persistenza del Reflusso (compliance normale):	E + Trattamento endoscopico (Macroplastique) o chirurgico.
2. In caso di persistenza del Reflusso (compliance ridotta):	E + Trattamento chirurgico.

## **GESTIONE DEL NEUROCHIRURGO**

### **Monitoraggio clinico-strumentale**

- Controllo ambulatoriale semestrale nei primi due anni di vita, annuale fino a circa 10 anni, in seguito ogni due anni;
- Radiografie dello shunt a 4-5 anni;
- RMN entro l'anno di vita seguita da ulteriori controlli a 3-4 anni, 10-12 e 18;
- Nel caso di paziente trattato con stomia del III° è indicata cineRMN entro 6 mesi dall'intervento e controlli ambulatoriali ravvicinati.



# FASCIA DI ETÀ DA 3 A 6 ANNI

## PROPOSTA PER IL TRATTAMENTO RIABILITATIVO ED IL FOLLOW-UP

### **GESTIONE DEL FISIATRA, NEUROPSICHIATRA INFANTILE E PSICOLOGO**

#### *Obiettivi:*

- Acquisizione di autonomia negli spostamenti: cammino con e senza ortesi, uso della carrozzina;
- Continuità nella prevenzione dei danni secondari e terziari ( piaghe da decubito, osteoporosi, gravi retrazioni muscolo-tendinee);
- Acquisizione di autonomie compatibili con l'età e la disabilità nell'igiene personale, negli spostamenti intra ed extradomiciliari, nella gestione degli sfinteri (a partire dall'età di 5-6 anni Cateterismo Intermittente), nell'abbigliamento con e senza ortesi;
- Ottimizzazione dell'inserimento sociale e scolastico e degli apprendimenti;
- Identificazione precoce dei primi segni di un eventuale ancoraggio midollare sintomatico e/o siringomielia;
- Valutazione della curva di accrescimento ed eventuali segni precoci di sviluppo puberale.

#### ***Iter Riabilitativo:***

- Valutazione funzionale del cammino, adeguamento dei tutori in funzione accrescimento e miglioramento abilità motoria;
- Controlli seriatî per verifica ortesi ed ausili;
- Eventuale prescrizione della carrozzina ed addestramento all'uso della stessa;
- Monitoraggio delle evoluzioni delle deformità congenite ed acquisite ed eventuale loro trattamento chirurgico;
- Monitoraggio dei segni clinici di ancoraggio midollare e di siringomielia;
- Eventuale prescrizione di corsetti in caso di scoliosi evolutiva;
- Sedute di terapia occupazionale volte all'acquisizione dell'autonomia nelle attività della vita quotidiana compatibilmente con l'età del bambino;
- Sedute di addestramento per la gestione autonoma degli sfinteri a partire dall'età di 5-6 anni;
- Valutazione cognitiva prescolare e valutazione della maturazione affettivo-relazionale in vista di un potenziamento dell'autonomia;
- Colloqui di supporto al bambino al bisogno.

#### ***Strumenti Diagnostici:***

- RMN spinale se c'è sospetto di ancoraggio midollare sintomatico o siringomielia e comunque da ripetere entro il 6° anno;
- TAC cerebrale se necessario (vedi parere Neurochirurgo);
- Rx del bacino ed Rx degli arti (per controllo anche e posizionamento eventuale catetere di derivazione Ventricolo- Peritoneale);

- Rx del rachide per studio evoluzione scoliosi (vedi parere Ortopedico);
- Potenziali Evocati Somatoestesici (SEP) ripetibili a distanza di un anno;
- Potenziali uditivi ogni anno in caso di malformazione di Chiari;
- Test cognitivi prima dell'inserimento scolastico;
- Colloqui clinici ed eventuali test psicodiagnostici;
- Percentili e tavole di Tanner (vedi parere Endocrinologo).

### **Strumenti Terapeutici:**

- Rieducazione motoria a cicli in fase post-operatoria o in rapporto a modifiche delle tutorizzazioni;
- Addestramento all'uso della carrozzina a cicli di durata variabile in funzione delle capacità del bambino preceduto da uno studio adeguato della postura;
- Cicli di terapia occupazionale individuale o a piccoli gruppi omogenei per età e livello lesionale;
- Addestramento alla gestione autonoma degli sfinteri;
- Colloqui clinici di supporto al bisogno e colloqui con gli insegnanti.

## **GESTIONE DELL'ORTOPEDICO**

Due i fattori principali nel determinare la capacità del cammino e il tipo di ortesi e ausili:

- a) Livello motorio
- b) Equilibrio

### **a) La popolazione deambulante può essere divisa in 3 gruppi di livello motorio:**

1. Toracico-lombare	Ortesi: RGO* o HKAFO* con canadesi; parapodio se equilibrio scarso
2. Lombare basso	Ortesi: AFO* con canadesi AFO* senza canadesi per distanze brevi se equilibrio eccellente
3. Sacrale alto • Flessori plantari: NO	Ortesi: AFO* senza ausili
3. Sacrale basso • Flessori plantari: SI	Ortesi: AFO*, SMO* o nessuna e senza ausili

- \* **RGO** = Reciprocating Gait Orthosis
- \* **HKAFO** = Anca Coscia Caviglia Piede Ortesi
- \* **AFO** = Caviglia Piede Ortesi
- \* **SMO** = Sovra Malleolare Ortesi

### **b) L'equilibrio influisce sulla capacità del cammino e sul tipo di ausili**

## **GESTIONE DELL'UROLOGO**

### *Obiettivi:*

- Mantenimento della funzione renale;
- Impostazione di trattamenti per migliorare la continenza con metodi non invasivi.

### **Strumenti diagnostici:** (frequenza annuale per situazioni stabili)

- Ecografia renale e vescicale;
- Cistoscintigrafia e cistosonografia;
- Esame urodinamico (video\*-eco-urodinamico).

(\*) L'esame video-urodinamico con l'intensificatore di brillantezza andrebbe limitato per ridurre il possibile danno da radiazioni.

### **Strumenti terapeutici:**

<b>A</b> Compliance normale, insufficienza sfinterica:	Nessun trattamento.
<b>B</b> Compliance normale, residuo abbondante:	Cateterismo intermittente.
<b>C</b> Compliance ridotta, iperreflessia:	Cateterismo intermittente + Anticolinergici.
<b>D</b> In caso di Reflusso Vescico-Ureterale:	Profilassi + Cateterismo Intermittente + Anticolinergici.
1. In caso di persistenza del Reflusso (compliance normale):	D + Trattamento endoscopico (Macroplastique) o chirurgico.
2. In caso di persistenza del Reflusso (compliance ridotta):	D + Trattamento chirurgico.

### **Continenza vescicale:**

Il miglioramento della continenza vescicale, obiettivo primario auspicabile fin dai primi anni di vita, è ottenibile a livelli soddisfacenti con le stesse procedure in uso per mantenere la funzione renale, (Terapie anticolinergiche, Cateterismo intermittente) o al più in questa fascia di età con il trattamento endoscopico, (iniezioni peri-uretrali di collagene, o di Macroplastique).

### **Continenza fecale:**

I portatori di Spina Bifida presentano anche questo problema nell'80% dei casi.

Il trattamento conservativo è basato sul principio di mantenere uno stato di stipsi, controllato da periodiche evacuazioni. Misure specifiche per indurre un controllo sulla consistenza delle feci si basano sulla dieta e sull'uso di farmaci cui segue la esecuzione di enteroclistmi o la somministrazione di sostanze ad effetto evacuante.

# **GESTIONE DELL'ENDOCRINOLOGO**

*Problematiche endocrinologiche aperte*

**A)** Accrescimento staturale (aspetti ormonali, neuromuscolari).

**B)** Sviluppo puberale (precoce? ritardato?).

## **A) ACCRESCIMENTO STATURALE**

### **Parametri auxologici:**

- Statura in posizione supina (a intervalli di 3-6 mesi);
- Apertura braccia (idem);
- Segmento superiore (SS);
- Segmento inferiore (SI);
- Rapporto SS/SI.

L'insieme di questi parametri auxologici consente una precisa determinazione della:

- Velocità di crescita;
- SDS (standard deviation score) della statura e della velocità di crescita.

### **Parametri radiografici:**

- **Rx mano sin (per età ossea).**

Solo nei casi in cui le valutazioni sopra riportate lascino sospettare alterazioni della secrezione dell'ormone della crescita si valuteranno anche i:

### **Parametri ormonali:**

- IGF-I basale;
- Test di stimolo per GH.

### **Eventuale trattamento:**

- hGH 15-20 U/m<sup>2</sup>/settimana in dosi giornaliere sottocute.

### **Valutazione dell'efficacia:**

- IGF-I a breve termine;
- Velocità di crescita (ogni 6 mesi) con controllo dei parametri di accrescimento segmentario oltre che totale.

### **Valutazione della tollerabilità:**

- Monitoraggio periodico (ogni 6 mesi) di eventuali effetti collaterali della terapia (come da disposizioni regionali del registro ipostaturismi) che prevedono controllo di alcuni test ematochimici, quali glicemia, formula leucocitaria ecc.

## **B) SVILUPPO PUBERALE**

**Da valutare nella fascia di età tra i 3 e 10 anni** per la sospetta precocità. Si tenga presente che una Pubertà Precoce è riportata dal 2 al 13% delle casistiche studiate.

Definizione di: **Pubertà precoce:** < 8 anni per le femmine < 9 anni per i maschi  
anticipata: < 9 anni femmine < 10 anni per i maschi

### **Valutazione clinica:**

- Ricerca dei segni iniziali di attivazione asse ipofisi/gonadi come pubarca e/o telarca, eventuale rapida accelerazione della velocità di crescita.

### **Valutazione ormonale:**

- LH, FSH, 17BE2 (nelle femmine) eventuale ecografia pelvica;
- LH, FSH, testosterone (nei maschi).

### **Clues Diagnostici:**

- Inversione rapporto LH/FSH e/o steroidi aumentati rispetto ai livelli prepuberi;
- Nei casi invece di ipogonadismo mancherà l'inversione o la risposta di FSH/LH.

### **Trattamento della pubertà precoce:**

Superagonisti del GnRH controllandone l'efficacia anche con un parametro ormonale (FSH/LH) poiché talvolta il blocco indotto è incompleto e la statura finale resta invariata.

## **GESTIONE DEL NEUROCHIRURGO**

### **Monitoraggio clinico strumentale di studio RMN della colonna vertebrale.**

- Lo studio deve comprendere almeno il tratto dorsale e lombosacrale;
- Acquisizione sul piano sagittale e coronale sia a livello dorsale che lombosacrale T1 pesata con spessore di 3mm;
- Acquisizione sul piano assiale dal tratto dorsale inferiore sino al sacro, T1 pesata con spessore di 5-7mm;
- Facoltativa l'acquisizione sul piano sagittale T2 pesata;
- Se possibile una sezione sagittale IR;
- Le modalità d'acquisizione per ottenere i migliori risultati sul piano morfologico sono lasciate agli operatori in base al tipo d'apparecchio in dotazione (sequenze Turbo, Bande di Presaturazione ecc);
- Negli esami post-operatori e comunque nel sospetto di retethering acquisizione sagittale T1 pesata con paziente in posizione prona.

### **Ancoraggio midollare morfologico post-chirurgico: asintomatico e sintomatico.**

Studi neuroradiologici (Risonanza Magnetica) sono effettuati per controllare se la cicatrice o una correzione chirurgica parziale abbiano provocato

un riancoraggio midollare (retethering). Liberare una placca adesa dopo anni di posizione antigravitaria e d'aderenza, non provoca la risalita verso l'alto del midollo spinale (come osservato a volte alla nascita) e non modifica la posizione della placca neurale nel sacco. Un semplice intervento di disancoraggio in un disrafismo aperto già operato alla nascita è, a tutt'oggi, non giustificabile sulla base di un esame morfologico ma deve essere motivato da un peggioramento di uno o più dei seguenti parametri:

- 1)** funzionalità vescicale e degli sfinteri anale e vescicale;
- 2)** residua funzionalità motoria degli arti inferiori;
- 3)** comparsa od evoluzione di una progressiva siringomielia non altrimenti trattabile;
- 4)** esami neurofisiologici (elettromiografia, potenziali evocati).

# FASCIA DI ETÀ DA 6 A 10 ANNI

## PROPOSTA PER IL TRATTAMENTO RIABILITATIVO ED IL FOLLOW-UP

### **GESTIONE DEL FISIATRA, NEUROPSICHIATRA INFANTILE E PSICOLOGO**

#### *Obiettivi:*

- Mantenimento di una mobilità con significato funzionale;
- Mantenimento autonomia nelle attività della vita quotidiana e consolidamento della stessa nella gestione sfinterica;
- Conservazione del carico per la prevenzione dell'osteoporosi e per stimolare l'accrescimento;
- Contenimento delle deformità acquisite ed eventuale loro trattamento chirurgico;
- Identificazione precoce della scoliosi a carattere evolutivo;
- Identificazione precoce dei segni clinici di ancoraggio midollare e siringomielia ed eventuale loro trattamento;
- Verifica dell'inserimento scolastico o degli apprendimenti e preparazione all'inserimento nella scuola media (per i più grandi);
- Monitoraggio accrescimento staturale e sviluppo puberale.

#### **Iter Riabilitativo:**

- Cicli di rieducazione motoria dopo interventi di chirurgia funzionale;
- Rieducazione respiratoria in caso di grave scoliosi;
- Addestramento all'uso della carrozzina se necessario;
- Consolidamento del grado di autonomia raggiunto nelle attività della vita quotidiana e nella gestione degli sfinteri;
- Controlli seriati per la verifica di ortesi ed ausili in funzione dell'accrescimento;
- Valutazione grado di maturità affettivo-relazionale ed eventuali difficoltà di apprendimento;
- Addestramento allo sport.

#### **Strumenti Diagnostici:**

- Esami neuroradiologici al bisogno ( in genere ripetibili ogni 2 anni);
- RX del rachide, bacino ed arti inferiori su indicazione clinica e parere ortopedico (monitoraggio della scoliosi, osteoporosi, fratture, deformità acquisite );
- Potenziali Evocati Somatoestesici (SEP) ripetibili a distanza di un anno;
- Potenziali uditivi su indicazione clinica;
- Colloqui clinici con il soggetto e le famiglie, contatti con la scuola sia per problematiche mediche (es.cateterismo) sia per problematiche psicoaffettive e di apprendimento;
- Studio della postura in carrozzina e scelta adeguati assetti posturali correttivi;
- Studio della funzione respiratoria in caso di grave scoliosi;
- Valutazione ortesica.

### **Strumenti Terapeutici:**

- Cicli di rieducazione respiratoria al bisogno;
- Cicli di rieducazione motoria consigliati dopo interventi di chirurgia funzionale per l'acquisizione o riacquisizione di abilità motorie;
- Addestramento all'uso della carrozzina, all'autonomia nelle attività della vita quotidiana e nella gestione sfinterica (vedi in precedenza);
- Consultazioni psicologiche individuali al bisogno;
- Colloqui di gruppo alle famiglie;
- Supporto ai docenti.

### **GESTIONE DELL'ORTOPEDICO**

È importante considerare sempre la QUALITÀ DEL CAMMINO in quei bambini che acquisiscono la deambulazione autonoma (il 70-80% del livello di lesione lombare basso e il 98% di quello sacrale).

La GAIT ANALYSIS (analisi computerizzata del cammino) quantifica la qualità del cammino e fornisce i dati utili per indicare il tipo di trattamento chirurgico e di tutorizzazione.

### **Fattori che determinano la qualità del cammino:**

- Debolezza muscolare;
- Scoliosi severa;
- Contrattura in flessione dell'anca;
- Contrattura in adduzione dell'anca;
- Sublussazione o lussazione dell'anca;
- Deformità rotazionali dell'anca (interna o esterna);
- Contratture in flessione del ginocchio;
- Torsione tibiale (interna o esterna).

### **Principi generali del trattamento chirurgico:**

- Chirurgia multipla in un singolo intervento;
- Riduzione al minimo dell'uso dei gessi post-operatori;
- Artrodesi sconsigliate;
- Derotazioni per migliorare il cammino;
- Trattamento della lussazione dell'anca solo nel livello sacrale.

### **RACHIDE**

- La deformità può essere congenita o paralitica;
- La scoliosi è la deformità più frequente e generalmente è progressiva;
- La cifosi è presente in circa il 10 %;
- Generalmente nei primi anni non è necessaria né la Rx. né alcun trattamento;
- Rx. del rachide in toto Antero-Posteriore e Latero-Laterale secondo necessità clinica;
- Trattamento della scoliosi con busti per ritardarne la progressione: atten-



- zione ai decubiti;
- Trattamento chirurgico intorno agli 11 anni per le femmine ed ai 13 anni per i maschi.

### **ANCA**

- Rx. del bacino.

### **PIEDE**

- Piede valgo progressivo;
- Rx. della Tibio-Tarsica per differenziare la deformità a livello tibio-astragalica o sottoastragalica.

## **GESTIONE DELL'UROLOGO**

### *Obiettivi:*

- Mantenimento della funzione renale;
- Impostazione di trattamenti per la continenza.

### **Strumenti diagnostici:** (frequenza annuale per situazioni stabili)

- Ecografia renale e vescicale;
- Cistoscintigrafia e cistasonografia;
- Esame urodinamico (video\*- eco- urodinamico).

(\*) L'esame video-urodinamico con l'intensificatore di brillantezza andrebbe limitato per ridurre il possibile danno da radiazioni.

### **Strumenti terapeutici:**

<b>A</b> Compliance normale, insufficienza sfinterica:	Nessun trattamento.
<b>B</b> Compliance normale, residuo abbondante:	Cateterismo intermittente
<b>C</b> Compliance ridotta, iperreflessia:	Cateterismo intermittente + Anticolinergici.
<b>D</b> Situazione non controllata dalle precedenti misure:	Ampliamento vescicale
<b>E</b> In caso di Reflusso Vescico-Ureterale:	Profilassi + Cateterismo Intermittente + Anticolinergici.
1. In caso di persistenza del Reflusso (compliance normale):	E + Trattamento endoscopico (Macroplastique) o chirurgico.
2. In caso di persistenza del Reflusso (compliance ridotta):	E + Trattamento chirurgico.

### **Continenza vescicale:**

#### *Premessa:*

Il miglioramento della continenza vescicale è obiettivo primario, auspicabile fin dai primi anni di vita, spesso ottenuto a livelli soddisfacenti con le stesse procedure in uso per conservare lo stato di funzionalità dell'apparato urinario (Terapie anticolinergiche, Cateterismo intermittente, Ampliamenti

vescicali).

Procedure più specifiche sono riservate alla correzione della incontinenza derivante da basse resistenze uretrali.

La scelta del tipo di procedura da eseguire e l'età in cui eseguirla devono considerare molti elementi, quali il livello di lesione, il livello intellettuale, il grado di autonomia raggiunto nelle altre funzioni, le spinte motivazionali.

Da queste considerazioni deriva la opportunità di non eseguire col puro intento di migliorare la continenza procedure chirurgiche invasive prima degli 8-10 anni, limitandosi per le fasce inferiori ad applicare provvedimenti di tipo medico (cateterismo intermittente, farmaci) o endoscopico.

### **Trattamenti possibili:**

- Iniezioni peri-uretrali di collagene, di macroplastique;
- Interventi di tubulizzazione del collo vescicale;
- Interventi di sospensione del collo vescicale;
- Impianto di Sfintere Artificiale.

### **Continanza fecale:**

I portatori di Spina Bifida presentano anche questo problema nell'80% dei casi.

Il trattamento conservativo è basato sul principio di mantenere uno stato di stipsi, controllato da periodiche evacuazioni. Misure specifiche per indurre un controllo sulla consistenza delle feci si basano sulla dieta e sull'uso di farmaci cui segue la esecuzione di enteroclistmi o la somministrazione di sostanze ad effetto evacuante.

Tale programma risulta efficace nella maggioranza dei casi; negli altri casi può trovare indicazione l'esecuzione dell'intervento Malone (A.C.E., antegrade-continenza-emena): un canale non refluento e cateterizzabile viene creato con l'appendice tra la cute e il cieco; da questa apertura è possibile la gestione degli svuotamenti intestinali mediante clisteri per via anterograda.

## **GESTIONE DELL'ENDOCRINOLOGO**

*Problematiche endocrinologiche aperte*

- A)** Accrescimento staturale (aspetti ormonali, neuromuscolari).
- B)** Sviluppo puberale (precoce? ritardato?).

### **A) ACCRESCIMENTO STATURALE**

#### ***Parametri auxologici:***

- Statura in posizione supina (a intervalli di 3-6 mesi);
- Apertura braccia (idem);
- Segmento superiore (SS);

- Segmento inferiore (SI);
- Rapporto SS/SI .

*L'insieme di questi parametri auxologici consente una precisa determinazione della:*

- Velocità di crescita;
- SDS (standard deviation score) della statura e della velocità di crescita.

### **Parametri radiografici:**

- **Rx della mano sin (per età ossea).**

Solo nei casi in cui le valutazioni sopra riportate lascino sospettare alterazioni della secrezione dell'ormone della crescita si valuteranno anche i :

### **Parametri ormonali:**

- IGF-I basale;
- Test di stimolo per GH.

### **Eventuale trattamento:**

- hGH15-20 U/m<sup>2</sup>/settimana in dosi giornaliere sottocute.

### **Valutazione dell'efficacia:**

- IGF-I a breve termine
- Velocità di crescita (ogni 6 mesi) con controllo dei parametri di accrescimento segmentario oltre che totale.

### **Valutazione della tollerabilità:**

- Monitoraggio periodico (ogni 6 mesi) di eventuali effetti collaterali della terapia (come da disposizioni regionali del registro ipostaturismi) che prevedono controllo di alcuni test ematochimici, quali glicemia, formula leucocitaria ecc.

## **B) SVILUPPO PUBERALE**

**Da valutare nella fascia di età tra i 3 e 10 anni** per la sospetta precocità. Si tenga presente che una Pubertà Precoce è riportata dal 2 al 13% delle casistiche studiate.

Definizione di: **Pubertà precoce:** < **8 anni per le femmine** < **9 anni per i maschi**  
 anticipata: < 9 anni femmine < 10 anni per i maschi

### **Valutazione clinica:**

- Ricerca dei segni iniziali di attivazione asse ipofisi/gonadi come pubarca e/o telarca, eventuale rapida accelerazione della velocità di crescita.

### **Valutazione ormonale:**

- LH, FSH, 17BE2 (nelle femmine) eventuale ecografia pelvica;
- LH, FSH, testosterone (nei maschi).

### **Clues Diagnostici:**

- Inversione rapporto LH/FSH e/o steroidi aumentati rispetto ai livelli pre-puberi;
- Nei casi invece di ipogonadismo mancherà l'inversione o la risposta di FSH/LH.

### **Trattamento della pubertà precoce:**

Superagonisti del GnRH (controllandone l'efficacia anche con un parametro ormonale (FSH/LH) poiché talvolta il blocco indotto è incompleto e la statura finale resta invariata).

## **GESTIONE DEL NEUROCHIRURGO**

### **Ancoraggio midollare morfologico post-chirurgico: asintomatico e sintomatico.**

Studi neuroradiologici (Risonanza Magnetica) sono effettuati per controllare se la cicatrice o una correzione chirurgica parziale abbiano provocato un riancoraggio midollare (retethering). Liberare una placca adesiva dopo anni di posizione antigравitaria e d'aderenza, non provoca la risalita verso l'alto del midollo spinale (come osservato a volte alla nascita) e non modifica la posizione della placca neurale nel sacco.

Un semplice intervento di disancoraggio in un disrafismo aperto già operato alla nascita è, a tutt'oggi, non giustificabile sulla base di un esame morfologico ma deve essere motivato da un peggioramento di uno o più dei seguenti parametri:

- 1)** funzionalità vescicale e degli sfinteri anale e vescicale;
- 2)** residua funzionalità motoria degli arti inferiori;
- 3)** comparsa od evoluzione di una progressiva siringomielia non altrimenti trattabile;
- 4)** esami neurofisiologici (elettromiografia, potenziali evocati).

# FASCIA DI ETÀ DA 11 A 15 ANNI

## PROPOSTA PER IL TRATTAMENTO RIABILITATIVO ED IL FOLLOW-UP

### **GESTIONE DEL FISIATRA, NEUROPSICHIATRA INFANTILE E PSICOLOGO**

#### *Obiettivi:*

- Mantenimento di una mobilità con significato funzionale;
- Consolidamento dell'autonomia nelle attività della vita quotidiana e gestione sfinterica;
- Conservazione del carico per la prevenzione dell'osteoporosi e per stimolare l'accrescimento;
- Contenimento delle deformità acquisite ed eventuale loro trattamento chirurgico;
- Identificazione precoce della scoliosi a carattere evolutivo;
- Ottimizzazione dell'inserimento scolastico e degli apprendimenti;
- Preparazione allo sviluppo puberale ed alle problematiche sessuali;
- Inserimento nel mondo dello sport.

#### **Iter Riabilitativo:**

- Cicli di rieducazione motoria dopo interventi di chirurgia funzionale;
- Rieducazione respiratoria in caso di grave scoliosi;
- Verifica eventuale postura in carrozzina e suo uso funzionale;
- Verifica grado di autonomia nelle attività della vita quotidiana e nella gestione sfinterica;
- Controlli seriatî per la verifica di ortesi ed ausili in funzione dell'accrescimento;
- Valutazione globale dello sviluppo cognitivo e di personalità raggiunte;
- Elaborazione di un progetto concreto per il proseguimento degli studi alle superiori che tenga conto delle disabilità fisiche e degli obiettivi scolastici fino ad ora raggiunti;
- Addestramento allo sport.

#### **Strumenti Diagnostici:**

- Esami neuroradiologici al bisogno (in genere ripetibili ogni 2 anni);
- RX del rachide per monitorare scoliosi (vedi parere ortopedico);
- RX del bacino ed arti su indicazione clinica;
- Potenziali Evocati Somatoestesici (SEP) ripetibili a distanza di un anno;
- Potenziali uditivi su indicazione clinica;
- Colloqui clinici con soggetto e famiglia;
- Contatti con la scuola;
- Eventuali test cognitivi e proiettivi;
- Test attitudinali al termine della scuola dell'obbligo;
- Studio della funzione respiratoria in caso di grave scoliosi;
- Studio della postura in carrozzina e scelta adeguati assetti posturali correttivi.

### **Strumenti terapeutici:**

- Cicli di rieducazione respiratoria al bisogno;
- Cicli di rieducazione motoria consigliati dopo interventi di chirurgia funzionale per l'acquisizione o riacquisizione di abilità motorie;
- Consolidamento dell'eventuale uso della carrozzina, e dell'autonomia nelle attività della vita quotidiana e nella gestione sfinterica;
- Consultazioni psicologiche individuali al bisogno;
- Colloqui di gruppo;
- Supporto per la scelta degli studi superiori o per l'inserimento nel lavoro (terza media).

## **GESTIONE DELL'ORTOPEDICO**

### **ETÀ oltre i 13 anni**

- Mantenimento della autonomie ottenute;
- Correzione delle deformità residue o evolutive secondo le linee guida esposte nella fascia di età 6/10 anni.

## **GESTIONE DELL'UROLOGO**

### **Obiettivi:**

- Mantenimento della funzione renale;
- Impostazione di trattamenti specifici per la continenza.

### **Strumenti diagnostici:** (frequenza annuale per situazioni stabili)

- Ecografia renale e vescicale;
- Cistoscintigrafia e cistasonografia;
- Esame urodinamico (video\*-eco-urodinamico).

(\*) L'esame video-urodinamico con l'intensificatore di brillantezza andrebbe limitato per ridurre il possibile danno da radiazioni.

### **Strumenti terapeutici:**

<b>A</b> Compliance normale, insufficienza sfinterica:	Nessun trattamento.
<b>B</b> Compliance normale, residuo abbondante:	Cateterismo intermittente
<b>C</b> Compliance ridotta, iperreflessia:	Cateterismo intermittente + Anticolinergici.
<b>D</b> Situazione non controllata dalle precedenti misure:	Ampliamento vescicale.
<b>E</b> In caso di Reflusso Vescico-Ureterale:	Profilassi + Cateterismo Intermittente + Anticolinergici.
1. In caso di persistenza del Reflusso (compliance normale):	E + Trattamento endoscopico (Macroplastique) o chirurgico.
2. In caso di persistenza del Reflusso (compliance ridotta):	E + Trattamento chirurgico.

## **Continenza vescicale:**

### *Premessa:*

Il miglioramento della continenza vescicale è obiettivo primario, auspicabile fin dai primi anni di vita, spesso ottenuto a livelli soddisfacenti con le stesse procedure in uso per conservare lo stato di funzionalità dell'apparato urinario (Terapie anticolinergiche, Cateterismo intermittente, Ampliamenti vescicali).

Procedure più specifiche sono riservate alla correzione della incontinenza derivante da basse resistenze uretrali.

La scelta del tipo di procedura da eseguire e l'età in cui eseguirla devono considerare molti elementi, quali il livello di lesione, il livello intellettuale, il grado di autonomia raggiunto nelle altre funzioni, le spinte motivazionali.

Da queste considerazioni deriva la opportunità di non eseguire col puro intento di migliorare la continenza procedure chirurgiche invasive prima degli 8-10 anni, limitandosi per le fasce inferiori ad applicare provvedimenti di tipo medico (cateterismo intermittente, farmaci) o endoscopico.

## **Trattamenti possibili:**

- Iniezioni peri-uretrali di collagene, di macroplastique;
- Interventi di tubulizzazione del collo vescicale;
- Interventi di sospensione del collo vescicale;
- Impianto di Sfintere Artificiale.

## **Continenza fecale:**

I portatori di Spina Bifida presentano anche questo problema nell'80% dei casi.

Il trattamento conservativo è basato sul principio di mantenere uno stato di stipsi, controllato da periodiche evacuazioni. Misure specifiche per indurre un controllo sulla consistenza delle feci si basano sulla dieta e sull'uso di farmaci cui segue la esecuzione di enteroclistmi o la somministrazione di sostanze ad effetto evacuante.

Tale programma risulta efficace nella maggioranza dei casi; negli altri casi può trovare indicazione l'esecuzione dell'intervento Malone (A.C.E., antegrade-contenance-emen): un canale non refluyente e cate-terizzabile viene creato con l'appendice tra la cute e il cieco; da questa apertura è possibile la gestione degli svuotamenti intestinali mediante clisteri per via anterograda.

## **GESTIONE DEL NEUROCHIRURGO**

### **Ancoraggio midollare morfologico post-chirurgico: asintomatico e sintomatico.**

Studi neuroradiologici (Risonanza Magnetica) sono effettuati per controllare se la cicatrice o una correzione chirurgica parziale abbiano provocato un riancoraggio midollare (retethering). Liberare una placca adesa dopo anni di posizione antigравitaria e d'aderenza, non provoca la risalita verso l'alto del midollo spinale (come osservato a volte alla nascita) e non modifica la posizione della placca neurale nel sacco. Un semplice intervento di disancoraggio in un disrafismo aperto già operato alla nascita è, a tutt'oggi, non giustificabile sulla base di un esame morfologico ma deve essere motivato da un peggioramento di uno o più dei seguenti parametri:

- 1)** funzionalità vescicale e degli sfinteri anale e vescicale;
- 2)** residua funzionalità motoria degli arti inferiori;
- 3)** comparsa od evoluzione di una progressiva siringomielia non altrimenti trattabile;
- 4)** esami neurofisiologici (elettromiografia, potenziali evocati).



## FASCIA DI ETÀ DA 15 A 18 ANNI

### **Aspetto Psicologico**

In questa fase l'aspetto principale diventa quello della ridefinizione della propria identità sia sul piano organico che su quello psicologico e relazionale. L'adolescente comincia ad interrogarsi sul suo futuro cercando di sviluppare risposte e competenze che via via si fanno più concrete. In questo senso le funzionalità e disfunzionalità organiche, sia da un punto di vista motorio che sfinterico e sessuale, acquisiscono una grande importanza. Inoltre le possibilità e le esperienze di relazione con il gruppo di coetanei, l'acquisita capacità di gestione sempre più autonoma della propria vita, consentono di sviluppare un senso del Sé stabile, rivolto verso il futuro.

Assumono particolare significato le competenze andrologiche, ginecologiche e psicologiche.

### **Aspetto Sessuale**

Nonostante i notevoli progressi medici nel trattamento di questa patologia, sono tuttora scarsi i riferimenti bibliografici specifici alle problematiche sessuali maschili. D'altro canto la netta prevalenza nella sede sacrale della lesione può determinare l'alterazione della funzione erettile e della eiaculazione secondo il noto modello delle lesioni traumatiche di questi segmenti midollari.

Va segnalata la necessità di un trattamento multidisciplinare che veda accanto alla figura classica del pediatra, del neurologo, del fisiatra, dell'urologo anche quella dell'andrologo e del psicosessuologo.

Una lesione sacrale completa permette generalmente una erezione solo psicogena mediata del centro simpatico, spesso incompleta e di breve durata, assente è la sensibilità in regione perineale, mentre la fase eiaculatoria è compromessa.

La variabilità del quadro clinico è ovviamente condizionata dal grado di completezza della lesione; pertanto la funzione sessuale nei pazienti affetti da Spina Bifida andrà rapportata al danno neurologico ed alla integrità o meno del riflesso sacrale.

La terapia medica è generalmente in grado di garantire un buon successo in un'alta percentuale di soggetti portatori di lesione sacrale; le opzioni terapeutiche sono molteplici (iniezioni endocavernose, dispositivi ex vacuo, protesi peniene, cerotti alla nitroglicerina, vibromassaggio ecc.) ma, naturalmente, ciascuna di queste presuppone un'attenta valutazione urologica ed andrologica.

Vista, comunque, la complessità del quadro che caratterizza la maturazione sessuale nell'adolescente, va sottolineata l'importanza di un adeguato supporto psicologico rivolto alle persone con Spina Bifida ed al rapporto con la famiglia ed i suoi coetanei, mirato al recupero dell'espressione corporea, del piacere individuale e di quello reciproco, della integrazione sociale più completa; in altre parole allo sviluppo di una "normale vita psico-affettiva".

Nel sesso femminile la funzione sessuale e riproduttiva, se tutelata, possono raggiungere una normale efficienza se la restrizione della mobilità, le problematiche urologiche ed il senso di inadeguatezza e dipendenza non impediscono uno sviluppo adeguato delle integrazioni sociali.

La maggior parte della patologia ginecologica può essere diagnosticata e trattata agevolmente se la diagnosi è precoce; ancora una volta va segnalata l'importanza di una équipe che deve prendersi carico della giovane nella sua globalità.

### **Aspetto Lavorativo**

Di rilievo la preparazione all'inserimento nel mondo del lavoro. I grandi progressi compiuti nella cura della Spina Bifida in questi ultimi 30 anni portano la totalità dei soggetti affetti da questa patologia ad essere in grado di entrare nel mondo del lavoro.

D'altra parte siamo convinti che il lavoro rappresenta uno dei più importanti tasselli per l'autonomia di una persona disabile. Riuscire nell'intento rappresenta, quindi, il coronamento di un percorso iniziato fin dalla nascita dall'équipe medica multidisciplinare per la cura della Spina Bifida e dell'impegno profuso dai familiari in tanti e tanti anni.

A partire dal gennaio 2000 è operativa una nuova Legge sul collocamento al lavoro dei disabili in cui l'aspetto predominante è il "collocamento mirato", ossia la ricerca di un impiego adatto alle residue capacità lavorative del singolo disabile.

Sta ora agli operatori sociali fare in modo che si passi dalle enunciazioni ai fatti reali, alle famiglie preparare la strada per tempo ai propri figli, e sta soprattutto ai ragazzi impegnarsi per cogliere questa nuova grande opportunità.

# GRUPPO DI LAVORO SUL MIELOMENINGOCELE

## **Centri Ospedalieri:**

- Bergamo - Ospedali Riuniti
- Milano - Istituto Neurologico C. Besta
- Milano - Ospedale Niguarda Ca' Granda
- Pavia - Ospedale S. Matteo
- Varese - Ospedale di Circolo

## **Hanno collaborato alla stesura del documento:**

### **UROLOGIA**

- Dr.* E. Perlasca Div. Chirurgia Pediatrica - Ospedale Niguarda Ca' Granda Milano
- Dr.* G.A. Manzoni Sez. Urol. Pediatrica - Ospedale di Circolo Varese
- Dr.* S.De Pascale U.O. di Chirurgia Pediatrica e Centro Trapianti renali Ospedali Riuniti Bergamo
- Prof.* G. Chiari Chirurgia Pediatrica - Ospedale S. Matteo Pavia

### **PREVENZIONE E DIAGNOSI PRECOCE**

- Prof.ssa* L. Montanari Ost. Gin. - Ospedale S. Matteo Pavia
- Dr.ssa* M. P. Pisoni Ost. Gin. - Ospedale Niguarda Ca' Granda Milano
- Dr.ssa* L. Gallitelli Nutrizionista - Ospedale Niguarda Ca' Granda Milano
- Dr.* P. Bertuletti Ost. Gin. - Ospedali Riuniti Bergamo
- Dr.ssa* C. Groli Ost. Gin. - Ospedale Civile di Brescia

### **NEUROCHIRURGIA**

- Prof.* S. Pezzotta Clinica Neurochirurgica - Ospedale S. Matteo Pavia
- Dr.* D. Locatelli Clinica Neurochirurgica - Ospedale S. Matteo Pavia
- Dr.ssa* L. Santi Clinica Neurochirurgica - Ospedale S. Matteo Pavia
- Dr.* C. Solero 2° Divisione di NCH - Istituto Neurologico C. Besta Milano
- Dr.ssa* L. Valentini 2° Divisione di NCH - Istituto Neurologico C. Besta Milano
- Dr.* F. De Gonda U.O. Neurochirurgia - Ospedali Riuniti Bergamo
- Dr.ssa* N. Bonfanti U.O. Neurochirurgia - Ospedale di Circolo Varese
- Dr.* G. Talamonti U.O. Neurochirurgia - Ospedale Niguarda Ca' Granda Milano

### **NEURORADIOLOGIA**

- Dr.ssa* O. Manara U.O. Neuroradiologia - Ospedali Riuniti Bergamo
- Dr.ssa* C. De Agostinis U.O. Neuroradiologia - Ospedali Riuniti Bergamo
- Dr.* F. Rognone U.O. Neuroradiologia - Fondazione Maugeri Pavia

## **NEONATOLOGIA**

- Dr.ssa* A. Raimondi Patologia Neonatale - Ospedale Niguarda Ca' Granda Milano  
*Dr.ssa* A. Ometto Patologia Neonatale - Ospedali Riuniti Bergamo  
*Dr.* R. Bottino Patologia Neonatale - Ospedale S. Matteo Pavia

## **RIABILITAZIONE**

- Dr.ssa* T. Redaelli Fisiatra Ist. di Terapia Fisica e Riabilitazione - Ospedale Niguarda Ca' Granda Milano  
*Dr.ssa* M. P. Onofri - Neuropsichiatra Infantile Consulente Ospedale Niguarda Ca' Granda Milano  
*Dr.ssa* E. Fedrizzi Neuropsichiatra Infantile Div. di Neurologia dello Sviluppo Istituto Neurologico C. Besta Milano  
*Dr.ssa* M. Inverno Neuropsichiatra Infantile Div. di Neurologia dello Sviluppo Istituto Neurologico C. Besta Milano  
*Dr.* M. Pezzani Neuropsichiatra Infantile - Ospedali Riuniti Bergamo  
*Dr.ssa* F. Piazza Neuropsichiatra Infantile - Istituto Neurologico Mondino Pavia  
*Dr.ssa* E. Della Toffola Fisiatra - Fondazione Maugeri Pavia

## **PSICOLOGIA**

- Dr.* P. Gelli Psicologo - Consulente - Ospedale Niguarda Ca' Granda Milano

## **ENDOCRINOLOGIA**

- Dr.* G. Oppizzi Div. Endocrinologia - Ospedale Niguarda Ca' Granda Milano  
*Dr.* M. Maghnie Clinica Pediatrica - Ospedale S. Matteo Pavia

## **ORTOPEDIA**

- Dr.* F. Motta U.O. Ortopedia Pediatrica - Ospedale V. Buzzi Milano  
Consulente Istituto Neurologico C. Besta Milano

**Coordinamento A.L.I.S.B.** a cura di: *Dr. M. A. Zappa Ospedale Maggiore Policlinico di Milano*



**A.L.I.S.B.**

**Associazione Lombarda per l'Idrocefalo e la Spina Bifida**  
*Organizzazione non lucrativa di utilità sociale - ONLUS*

*c/o Croce Verde A.P.M. Via S. Vincenzo 25, 20123 Milano  
Tel. 02/89.40.60.36 - Cell. 0338/58.40.417 - <http://www.alisb.it>*