

Streszczenie

Przepuklina oponowo-rdzeniowa jest ciężką wadą rozwojową układu nerwowego. Współcześnie do wieku dorosłego przeżywa ponad 85% operowanych noworodków, ale tylko 1% z nich nie jest osobą niepełnosprawną. W związku z tym wada ma istotny wpływ na codzienne funkcjonowanie dziecka i jego rodziny.

Celem pracy była ocena wpływu wybranych następstw uszkodzenia układu nerwowego towarzyszących otwartej przepuklinie oponowo-rdzeniowej na funkcjonowanie i integrację społeczną dzieci po kompleksowym leczeniu wady. W szczególności oceniono kliniczny obraz wady oraz zastosowane leczenie w odniesieniu do występujących problemów charakteryzujących codzienne funkcjonowanie chorego dziecka oraz ich znaczenia dla sytuacji rodzinnej. Podjęto także próbę opisanie czynników związanych z istotą wady i przebiegiem leczenia skutkujących najłagodniejszymi i najcięższymi społecznymi następstwami uszkodzenia układu nerwowego u pacjentów z przepukliną oponowo-rdzeniową.

Materiał i metoda:

W latach 2000-2005 w Klinice Chirurgii Dzieci i Młodzieży Instytutu Matki i Dziecka operowano 50 noworodków z powodu otwartej przepukliny oponowo-rdzeniowej. Ocenie poddano grupę 34 pacjentów (20 dziewczynek i 14 chłopców), o których uzyskano pełne dane dotyczące: wywiadu rodzinnego, okresu ciąży i porodu, pierwszej hospitalizacji oraz aktualnego stanu zdrowia. Wszystkich tych pacjentów poddano ocenie wstępnej charakteryzującej kliniczny obraz wady i zastosowane leczenie oraz ocenie wtórnej (w wieku 8-13 lat) odnoszącej się do zgłaszanych problemów będących konsekwencją trwałych następstw wady i jej leczenia. Dwanaścioro dzieci wyłączono z oceny z powodu niekompletnych informacji. Czwooro dzieci zmarło.

Ocena wstępna badanej grupy obejmowała dane dotyczące wywiadu rodzinnego oraz okresu ciąży i porodu, obrazu klinicznego wady, wad towarzyszących innym układów nie będących bezpośrednim następstwem wady podstawowej, zastosowanego leczenia oraz stanu układu moczowego w trakcie pierwszej

hospitalizacji. Ocenie wtórnej poddano problemy związane z anatomią wady i zastosowanym leczeniem chirurgicznym, sposób lokomocji pacjentów, problemy związane z obecnością neurogennych zaburzeń mikcji i defekacji, możliwości intelektualno-edukacyjne (grupa I - dobry, grupa II - średni, grupa III - słaby, grupa IV - zły), oraz sytuację rodzinną pacjentów i wpływ, jaki miało urodzenie dziecka z wadą na funkcjonowanie rodziny.

Analizę statystyczną przeprowadzono z wykorzystaniem współczynników korelacji Spearmana. Podjęto próbę analizy statystycznej opisaną czynników związanych z istotą wady oraz jej leczeniem skutkujących najłagodniejszymi i najcięższymi społecznymi skutkami uszkodzenia układu nerwowego u pacjentów z przepukliną oponowo-rdzeniową.

Wyniki:

W badanej grupie nie stwierdzono u żadnego pacjenta dodatniego wywiadu rodzinnego. Profilaktykę kwasem foliowym przed zajściem w ciążę stosowało 33.3% matek, przy czym nie wykazano statystycznych zależności pomiędzy stosowaniem tej profilaktyki a wiekiem i wykształceniem matki czy miejscem zamieszkania rodziców. Stwierdzono słabe zależności wskazujące na zwiększone prawdopodobieństwo stosowania profilaktyki kwasem foliowym u osób z wyższym poziomem wykształcenia i zamieszkałych w mieście. W badanej grupie rozpoznanie prenatalne wady postawiono tylko u 66.6% matek, w tym tylko w 13% przed 24 tygodniem ciąży. Przepukliny nie rozpoznano przed urodzeniem u żadnego dziecka z krzyżową lokalizacją zaburzenia. Ocena materiału wykazała istotną korelację między częstością rozpoznania prenatalnego a miejscem zamieszkania (miasto - 88%, wieś - 44%). Nie stwierdzono takiej zależności w odniesieniu do wieku i wykształcenia matki.

Rozpoznanie prenatalne wady stanowiło, z jednym wyjątkiem, wskazanie do rozwiązania ciąży cięciem cesarskim. Czas trwania ciąży wynosił średnio 37.7 tygodni i był nieco niższy w przypadku dzieci urodzonych cięciem cesarskim niż siłami natury. Wśród dzieci z badanej grupy, wadę, obejmującą odcinek piersiowy obserwowano w 26.5%, lędźwiowy w 64.6%, krzyżowy w 8.9% przypadków. U 82.4% pacjentów, w tym u wszystkich dzieci z wadą obejmującą piersiowy odcinek kręgosłupa obserwowano

rozległe ubytki powłok. Towarzystwając deformację kręgosłupa stwierdzono w 23.5% przypadków, najczęściej z przepukliną obejmującą piersiowy odcinek kręgosłupa. Ocena zakresu niedowładów według Sharrarda wykazała grupę I u 39.5% pacjentów, grupę II u 24.2%, grupę III u 3%, grupę IV u 12.1% i grupę V u 21.2%.

Wodogłowie aktywne występowało u 70.6% pacjentów, w tym u wszystkich dzieci z lokalizacją piersiową przepukliny (100%), 63.6% z lokalizacją lędźwiową i 33.3% z wadą odcinka krzyżowego. Stwierdzono statystycznie istotną korelację między wyższą lokalizacją i rozległością przepukliny a obecnością aktywnego wodogłowia, w tym znacznego stopnia wodogłowia stwierdzanego przy urodzeniu.

Przepuklina oponowo-rdzeniowa była wadą izolowaną w 79.4% przypadków, u 20,6% współistniały pojedyncze wady dodatkowe. Nie stwierdzono u żadnego pacjenta zespołu wad, wskazującego na możliwość aberracji chromosomalnych czy też mutacji genowych.

Operację przepukliny oponowo-rdzeniowej wykonano w 1 dobie życia u 30 noworodków (88%), w tym w ciągu 12 godzin u 16 dzieci. Do zamykania dużych MMC stosowano romboidalny płat skórno-tłuszczowo-mięśniowy w oparciu o m. najszerszy grzbietu według techniki opisanej przez Limberga (76.5% pacjentów). Nie stwierdzono większych zaburzeń gojenia rany, zakażeń, jak również zaburzeń czynności mięśni obręczy barkowej po stronie pobranego płata.

Nie przeprowadzano równoczesnego zamknięcia przepukliny i zakładania układu zastawkowego. W przypadku znacznego stopnia wrodzonego wodogłowia podczas operacji przepukliny wszczepiano zbiornik Rickhama. W badanej grupie założenia układu zastawkowego komorowo-otrzewnowego wymagało 70.6% pacjentów. Zastawki implantowano między 12 - 215 dobą życia. Nie stwierdzono zależności pomiędzy czasem implantacji układu zastawkowego a lokalizacją i rozległością przepukliny. Rewizji układu zastawkowego podczas pierwszej hospitalizacji wymagało 3 dzieci. U wszystkich przyczyną dysfunkcji układu zastawkowego była infekcja ośrodkowego układu nerwowego i wszyscy mieli przepuklinę obejmującą odcinek piersiowy.

U żadnego spośród badanych pacjentów nie wykazano cech niewydolności nerek w trakcie pierwszej hospitalizacji. Poszerzenie układów kielichowo-miedniczkowych w badaniach USG stwierdzono u 18% pacjentów, odpływy pęcherzowo-moczowodowe u 44% chorych, zaś kliniczne zaburzenia wydalania moczu u 18% noworodków. Wykazano statystycznie znamiennej korelację między rozległością i lokalizacją wady a obecnością poszerzenia układów kielichowo-miedniczkowych u dziewczynek oraz częstością występowania klinicznych zaburzeń wydalania moczu u chłopców. U wszystkich tych pacjentów, w celu ochrony górnych dróg moczowych, wdrożono przerywane cewnikowanie jeszcze przed uzyskaniem wyników badania urodynamicznego.

W trakcie obserwacji u 79.4% badanych dzieci nie obserwowano występowania odleżyn w miejscu blizny pooperacyjnej. Obserwowano je okresowo wyłącznie w grupie pacjentów z rozległymi przepuklinami z towarzyszącą wrodzoną deformacją kręgosłupa. W ocenie późnej u badanych pacjentów deformację kręgosłupa stwierdzono u 41.2% dzieci.

Badanie sprawności mięśni obręczy barkowej przeprowadzono u 73.1% dzieci, spośród tych u których zastosowano zamknięcie ubytku powłok przy użyciu płata Limberga. U 84.2% badanych dzieci nie stwierdzono zaburzeń czynności mięśni obręczy barkowej. Wyższa lokalizacja wady i przebyte zakażenie OUN zwiększały ryzyko zaburzeń sprawności obręczy barkowej. Obecność deformacji kręgosłupa nie wpływała na sprawność mięśni obręczy barkowej.

Rewizję układu zastawkowego co najmniej jednorazowo wykonano w 54.1% przypadków. U 70% dzieci rewizję układu zastawkowego wykonano w ciągu roku od pierwotnej operacji wodogłowia. U 17.4% pacjentów przyczyną rewizji było zakażenie ośrodkowego układu nerwowego (wszyscy z wadą obejmującą piersiowy odcinek rdzenia), u pozostałych mechaniczna dysfunkcja układu. 30% dzieci z wodogłowiem wymagało rewizji układu zastawkowego w okresie ponad rok od pierwszego zabiegu. Przyczyną reoperacji u tych pacjentów była mechaniczna dysfunkcja układu zastawkowego. W badanym materiale wykazano istotną statystycznie korelację między wyższą lokalizacją wady a przebyciem zakażenia OUN i koniecznością rewizji w ciągu

roku od założenia układu zastawkowego. Wczesna rewizja układu zastawkowego wiązała się także z wystąpieniem padaczki. Nie stwierdzono statystycznie istotnej zależności pomiędzy wysokością wady a liczbą rewizji układu zastawkowego.

Ogółem w badanej grupie dzieci padaczkę rozpoznano u 23.5% pacjentów, w tym u 33.3% dzieci z aktywnym wodogłowiem. Wszyscy pacjenci z padaczką mieli zastawkę, u żadnego napady nie występowały przed operacją wodogłowia. W grupie 13 pacjentów, którzy przebyli rewizję układu zastawkowego padaczka występuje u sześciorga (46.2% dzieci), czworo z nich miało kilkakrotne rewizje. W grupie 9 dzieci które były operowane z powodu mechanicznej dysfunkcji układu zastawkowego napady padaczkowe występują u dwojga (22%). Spośród 4 dzieci, które przebyły infekcję odzastawkową i z tego powodu były reoperowane, padaczkę stwierdza się u wszystkich czworga (100%). Stwierdzono istotną statystycznie korelację pomiędzy wczesną rewizją układu zastawkowego a zakażeniem OUN oraz wystąpieniem padaczki.

W kontrolnym badaniu testem Sharrarda poziom porażień pozostał bez zmian u 71% badanych dzieci, uległ poprawie u 16 % a pogorszeniu u 13% dzieci. Zmiany zakresu porażień obserwowano u pacjentów z rozszczepem w odcinku lędźwiowym lub lędźwiowo-krzyżowym kręgosłupa. Nie stwierdzono statystycznie istotnych związków między dynamiką zmian poziomu porażień a badanymi czynnikami (sposób lokomocji, wykształcenie rodziców, miejsce zamieszkania).

Spośród ocenianych pacjentów chodzi (samodzielnie lub ze wspomaganie) 61.8% chorych. Jedynie na wózku porusza się 38.2% dzieci. Jednak tylko 18.1% chorych porusza się samodzielnie, bez wspomagania, a spośród 15 chodzących ze wspomaganie tylko czworo nie korzysta okresowo z wózka, co sugeruje iż w przyszłości dzieci te mogą przestać chodzić. Analiza lokalizacji wady w odniesieniu do sposobu lokomocji wykazała, że z wózka nie korzysta 100% dzieci z wadą odcinka krzyżowego, 31.3% tych z wadą odcinka lędźwiowo-krzyżowego, 16.7% z wadą odcinka lędźwiowego oraz 14.3% z wadą odcinka piersiowego. Biorąc pod uwagę poziom porażień, oceniany w skali Sharrarda, w badanej grupie chorych, uzyskane wyniki

potwierdzają znaczenie sprawnych zginaczy oraz przywodzicieli stawu biodrowego (grupy III-V) dla możliwości chodzenia u pacjentów z MMC.

W badanej grupie pierwsze badanie urodynamiczne było wykonywane w wieku noworodkowo-niemowlęcym u 85.3% pacjentów. Pęcherz przeszkodowy stwierdzono u 65.5% chorych. Czyste przerywane cewnikowanie stosuje 73.5% pacjentów, z każdym typem uszkodzenia neurogennego pęcherza. Nietrzymanie moczu wymagające stosowania pampersów stwierdzono u 70.6% dzieci. 83% z nich stosuje przerywane cewnikowanie. Trzymanie moczu potwierdzono u 29.4% pacjentów, spośród których 50% stosuje CIC. Na dwudziestu trzech pacjentów stosujących przerywane cewnikowanie tylko pięcioro (21.7%) nie używa pampersów ani wkładek. Analiza badanego materiału, uwzględniająca dane dotyczące typu pęcherza neurogennego oraz moczenia, wykazała że, wśród pacjentów z pęcherzem przeszkodowym, moczenie występuje u 68.4%, natomiast w grupie z pęcherzem bez przeszkody moczy się 90% dzieci. W badanej grupie nie stwierdzono nieprawidłowości laboratoryjnych parametrów czynności nerek. Nawracające zakażenia układu moczowego potwierdzono u 66% pacjentów. U 57.1% chorych z UTI stwierdzono przeszkodowe neurogenne uszkodzenie pęcherza. W badanym materiale u 48.3% pacjentów nie stwierdzono odpływów. U 31% chorych odpływy pęcherzowo-moczowodowe, obecne po urodzeniu, nie były widoczne w momencie oceny późnej. Odpływy utrzymujące się od okresu noworodkowego do momentu oceny późnej stwierdzono u 20.7% dzieci. U dzieci z prawidłową cystografią po urodzeniu, nie stwierdzono pojawienia się odpływów w trakcie obserwacji. Wśród pacjentów z odpływami w okresie noworodkowym pęcherz przeszkodowy stwierdzono u 66.7%. W całej badanej grupie nie stwierdzono statystycznie istotnych zależności między typem pęcherza neurogennego, stosowaniem cewnikowania przerywanego, obecnością moczenia, obecnością nawracających zakażeń, obecnością i dynamiką odpływów pęcherzowo-moczowodowych a lokalizacją i rozległością przepukliny. Analiza statystyczna wykazała jedynie u dziewczynek że wyższa lokalizacja wady korelowała z obecnością pęcherza przeszkodowego.

W analizowanym materiale problemy z zaparciami występowały u 64.7% pacjentów, a problemy z nietrzymaniem stolca u 32.4%, częściej u dzieci z wyższymi

postaciami wady. Spośród sposobów radzenia sobie z problemem zaburzeń w wydalaniu stolca najczęściej stosowano dietę bogato resztkową (90.0%), w dalszej kolejności wlewki doodbytnicze (40.0%), czopki glicerynowe (25.0%), doustne leki przeczyszczające (10.0%). Okresowe ręczne wydobycie stolca stosowano u 25.0% pacjentów. W 70% przypadków łączono kilka sposobów leczenia. U żadnego z dzieci nie stosowano leczenia chirurgicznego związanego z nietrzymaniem stolca. Wykazano statystycznie istotny związek pomiędzy wyższą lokalizacją wady a prawdopodobieństwem występowania zaparć. U tych pacjentów statystycznie częściej stosowane było ręczne wydobycie stolca.

W analizowanym materiale dobry stopień rozwoju intelektualno – edukacyjnego osiągnęło 70.6% pacjentów, średni - 11.8%, słaby - 11.8%, zły - 5.8%. Brak problemów intelektualno-edukacyjnych stwierdzono u 44.4% chorych z wadą obejmującą odcinek piersiowy (w tym wszyscy z wodogłowiem aktywnym), 77.3% z wadą odcinka L i L-S (w tym 58.9% z zastawką) i u 100% z wadą odcinka krzyżowego (w tym 33.3% z wodogłowiem aktywnym). Problemy rozwoju intelektualnego, powodujące opóźnienie edukacji lub jej ograniczenie (grupy II-IV) stwierdzono u 29.4% pacjentów. W badanej grupie pacjenci bez aktywnego wodogłowia wykazali lepszy rozwój I-E w porównaniu z dziećmi z założonym układem zastawkowym (grupa I: 80% vs 66.7%). Analiza wykazała istotne statystycznie korelacje między grupą intelektualno-edukacyjną a problemami związanymi z leczeniem wodogłowia. Dzieci z problemami intelektualno-edukacyjnymi (grupy II-IV) częściej przebyły infekcję OUN, rewizję układu zastawkowego w ciągu roku od jego implantacji oraz częściej miały padaczkę. Wczesna rewizja układu zastawkowego (do roku od jego implantacji) wpływała negatywnie na dalsze możliwości I-E pacjentów, a późna rewizja nie wykazywała takiego wpływu. Statystycznie istotne zależności wykazano także między gorszą grupą intelektualno-edukacyjną a prawdopodobieństwem moczenia i poruszania się na wózku leżącym, na co wpływ miały wyższa lokalizacja i rozległość wady, częstość współistniejącego wodogłowia oraz powikłania jego leczenia. Wiek w jakim zakładano układ zastawkowy, rewizja powyżej roku od wszczęcia układu zastawkowego, sposób lokomocji inny niż wózek leżący, stosowanie cewnikowania, oraz miejsce zamieszkania i poziom

wykształcenia matki nie wykazywały statystycznego związku z możliwościami I-E dziecka.

Ciężka wada, jaką jest MMC, wpływa nie tylko na chore dziecko, ale też na jego rodziców i rodzeństwo. Wśród badanych chorych, rodzinę pełną ma 91% dzieci. Analiza zebranych danych na temat sytuacji rodzinnej nie potwierdziła więc związku niepełnosprawności dziecka z rozpadem rodziny. W ocenianej grupie dziecko z przepukliną oponowo-rdzeniową jest jedynym dzieckiem w 30% rodzin. Młodsze rodzeństwo ma tylko 1/3 badanych pacjentów. Aktywnych zawodowo jest 38.2% matek. Nie pracuje zawodowo żadna matka dzieci z poziomem rozszczepu kręgosłupa Th-L-S lub Th-L. Pracuje 66.7% matek dzieci z wadą odcinka lędźwiowego, 40.0% matek dzieci z wadą odcinka L-S i wszystkie matki dzieci z wadą odcinka krzyżowego. Analiza statystyczna wykazała, że wyższa lokalizacja wady zmniejszała szansę na aktywność zawodową matki.

W odniesieniu do podjętej próby opisanie czynników, związanych z istotą wady oraz jej leczeniem, skutkujących najłagodniejszymi i najcięższymi społecznymi następstwami uszkodzenia układu nerwowego u pacjentów z przepukliną oponowo-rdzeniową, znamiennej statystycznie zależność stwierdzono pomiędzy obecnością wrodzonej deformacji kręgosłupa oraz przebyciem infekcji OUN, a przynależnością do grupy z najcięższymi skutkami neurologicznymi. Po poszerzeniu kryteriów, dodatkowymi czynnikami skutkującymi większym stopniem niepełnosprawności, były wielokrotne rewizje układu zastawkowego, wykonane w 1 roku życia oraz wyższa lokalizacja przepukliny. Nie potwierdzono hipotezy że ważnym czynnikiem wpływającym na szanse dziecka z MMC na przezwyciężenie skutków choroby jest wykształcenie rodziców.

Wnioski:

1. Dzieci po kompleksowym leczeniu przepukliny oponowo-rdzeniowej mimo trwałego uszkodzenia układu nerwowego w większości mają szansę na rozwój intelektualny umożliwiający integrację społeczną. Codzienne funkcjonowanie pacjentów jest najbardziej ograniczone problemami związanymi z neurogennymi zaburzeniami mikcji i defekacji, w mniejszym stopniu z upośledzeniem sprawności ruchowej.

2. Ocena klinicznego obrazu wady i zastosowanego leczenia wykazała, że najważniejszymi czynnikami warunkującymi jakość funkcjonowania dziecka po operacji przepukliny oponowo-rdzeniowej są lokalizacja i rozległość wady oraz problemy związane z leczeniem wodogłowa. W trakcie kilkuletniej obserwacji pacjentów nie wykazano istotnej poprawy czynności kończyn dolnych ani pęcherza moczowego. Najpoważniejsze konsekwencje dla rozwoju intelektualnego dziecka miało przebycie zakażenia ośrodkowego układu nerwowego i rewizji układu zastawkowego w pierwszym roku życia.

3. W analizowanej grupie urodzenie niepełnosprawnego dziecka nie wpływało na zmianę sytuacji rodzinnej choć matki pacjentów ze znacznym uszkodzeniem neurologicznym mają małą szansę na aktywność zawodową.

4. Najłagodniejsze społeczne następstwa uszkodzenia układu nerwowego stwierdzono u pacjentów z niską lokalizacją przepukliny, bez deformacji kręgosłupa, nie wymagających wczesnej rewizji układu zastawkowego. Najcięższe następstwa stwierdzono u pacjentów z deformacją kręgosłupa obecną przy urodzeniu i wyższą lokalizacją wady oraz przebytą infekcją ośrodkowego układu nerwowego skutkującą rewizją układu zastawkowego w 1 roku życia.