

Elaborato da Dott.ssa Laura Sarno
Dipartimento di Neuroscienze, Scienze Riproduttive ed Odontostomatologiche
Università degli Studi di Napoli Federico II

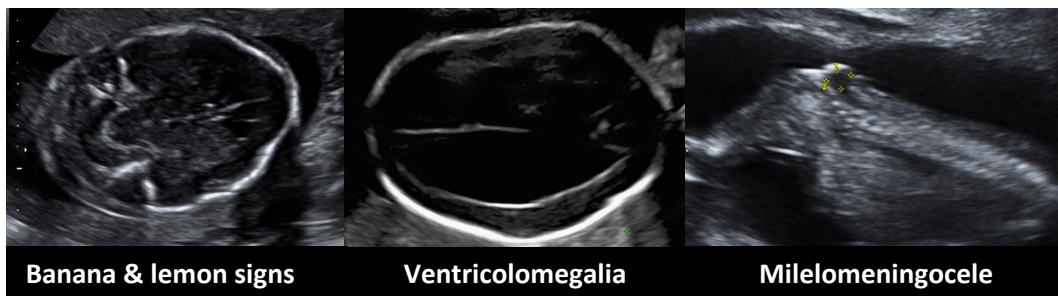
Definizione: Il mielomeningocele è una forma di spina bifida aperta, un difetto del tubo neurale caratterizzato dalla mancata chiusura dell'arco dorsale delle vertebre. Nel mielomeningocele, il difetto interessa la cute ed è caratterizzato dall'erniazione cistica delle meningi, con il placode che va a costituire parte della parete della cisti.

Epidemiologia: La prevalenza è di circa 1 su 1.000 gravidanze.

Diagnosi: La diagnosi prenatale viene generalmente eseguita durante l'ecografia di Screening del II trimestre; tuttavia, è stata documentata la possibilità di diagnosi già a partire dalla 12a settimana, attraverso lo studio della translucenza intracranica e del rapporto BS/BSOB. Nel secondo trimestre, la diagnosi ecografica si basa sulla presenza di «segni diretti» (visualizzazione diretta del difetto) e, più comunemente, di «segni indiretti», legati all'erniazione delle strutture cerebrali. In particolar modo, a livello della fossa cranica posteriore si evidenzieranno le alterazioni caratteristiche della Sindrome di Arnold Chiari II:

- La cisterna magna si oblitera e il cervelletto va incontro ad una riduzione del DTC e assume un caratteristico aspetto a banana («banana sign»);
- Si osserva una deformazione dell' osso frontale («lemon sign»).

In scansione transventricolare, può osservarsi ventricolomegalia o idrocefalia, probabilmente legata ad un'ostruzione al passaggio del liquor attraverso il quarto ventricolo o ad una stenosi dell'acquedotto di Silvio. I corni occipitali, oltre a dilatarsi, possono cambiare in morfologia, assumendo un aspetto appuntito («ventricular points»). La visualizzazione diretta del difetto, che può essere difficile in caso di piccoli mielomeningoceli, può avvenire attraverso lo studio della colonna in scansione sagittale, coronale o assiale.



Management Ostetrico

Le anomalie più frequentemente associate sono i piedi torti e deformazioni della colonna (cifoscoliosi). E' riportato un rischio di aneuploidie relativamente alto (8-20%), soprattutto di Trisomia 13 e 18; è, pertanto, indicata l'esecuzione del **cariotipo fetale ed analisi del microarray-CGH** e dell'**ecografia di riferimento**.

Counselling

Consulenza multidisciplinare con neonatologo, neurochirurgo pediatra ed eventualmente genetista. La prognosi dipende dal grado di coinvolgimento del tessuto nervoso, dalle dimensioni e dal livello della lesione, e dalla severità dell'idrocefalia eventualmente associata. La sede più frequente di mielomeningocele è la regione lombosacrale (circa 75% dei casi).

Nella maggior parte dei casi possono essere presenti deficit motori o sfinteriali. Il tasso di mortalità neonatale post-chirurgia è di circa il 20% nel primo anno di vita e circa il 35% entro il quinto anno. Deficit intellettivi sono riportati in circa il 50% dei casi. Solo nel 25% dei casi non verranno riportate significative disfunzioni degli arti inferiori, mentre nella restante percentuale di casi sarà necessaria intensa riabilitazione (25%), o sarà presente paralisi parziale (25%) o totale(25%) degli arti inferiori.

Anche se nella maggior parte dei casi l'Arnold Chiari è asintomatica, possono essere presenti manifestazioni relative a questa condizione come dispnea, difficoltà a deglutire, deficit respiratori, che rappresentano la causa principale di morte.

In alcuni casi accuratamente selezionati e non associati ad alterazioni genetiche, può essere proposto un intervento chirurgico intrauterino di correzione del difetto presso centri specializzati. Il razionale è quello di limitare l'esposizione dei fasci nervosi al liquido amniotico, che ha un effetto neurotossico. I benefici principali di questa procedura sembrano legati all'arresto dell'idrocefalia, con conseguente riduzione del numero dei casi da sottoporre a shunt ventricolo-peritoneale post-natale. E' stato, inoltre, riportato un miglioramento delle funzioni neuromotorie, ma le evidenze sono ancora limitate. I rischi principali sono di PROM, parto pretermine e deiscenza della cicatrice uterina.

L'ipotesi di un'interruzione terapeutica della gravidanza può essere discussa con la coppia.

Timing e modalità del parto: Il parto può essere espletato a termine, in strutture che dispongono di TIN di III livello e, preferibilmente, di neurochirurgia pediatrica. La modalità migliore di espletamento del parto è ancor'oggi dibattuta. Generalmente, si preferisce l'esecuzione di taglio cesareo, per evitare traumi al mielomeningocele, nel passaggio attraverso il canale del parto. Tuttavia, una recente metanalisi ha dimostrato che l'espletamento del parto mediante taglio cesareo non è associato ad un migliore outcome neurologico rispetto al parto vaginale.

Trattamento postnatale:

In postnatale è possibile correggere il difetto chirurgicamente e indirizzare il paziente ad una terapia riabilitativa, volta a limitare gli esiti neurologici.

In attesa dell'intervento chirurgico, bisogna adottare delle misure di copertura del difetto che assicurino l'asepsi. E', talvolta, necessaria l'apposizione di shunt ventricolo-peritoneali per correggere l'idrocefalia.