

Formazione specializzata e aggiornata sul supporto alle tecnologie avanzate per i professionisti e i laureati per l'educazione e per la cura della prima infanzia



Co-funded by
the European Union



Formazione specializzata e aggiornata sul supporto alle tecnologie avanzate per i professionisti e i laureati per l'educazione e per la cura della prima infanzia

MODULO III.7

Spina bifida e lesione del midollo spinale nei bambini

Docente

Dra Montserrat Santamaría Vázquez
Dipartimento di Scienze della Salute
Università di Burgos

e-EarlyCare-T



"Formazione specializzata e aggiornata sul supporto alle tecnologie avanzate per i professionisti e i laureati per l'educazione e per la cura della prima infanzia", e-EarlyCare-T, progetto 2021-1-ES01-KA220-SCH-000032661, è cofinanziato dal programma Erasmus+ dell'Unione Europea, Azione chiave KA220, Cooperazione fra studiosi per Partenariati strategici. Il contenuto della pubblicazione è di esclusiva responsabilità degli autori. Né la Commissione europea né il Servizio spagnolo per l'internazionalizzazione dell'istruzione (SEPIE) sono responsabili dell'uso che può essere fatto delle informazioni qui diffuse".



INDICE

I. INTRODUZIONE	4
II. OBIETTIVI	4
III. CONTENUTI SPECIFICI	4
3.1. Definizione e classificazione della Spina Bifida	4
3.1.1. Classificazione della Spina Bifida	4
3.2. Cause e fattori di prevenzione della Spina Bifida	5
3.2.1. Eziologia	5
3.2.2. Fattori di prevenzione	5
3.3. Trattamento della Spina Bifida	6
3.4. Conseguenze e implicazioni funzionali	6
3.5. Idrocefalo	7
3.6. Malformazione di Arnold Chiari	7
3.7. Lesione del midollo spinale nei bambini	8
3.8. Proposta di intervento in caso di Spina Bifida e lesione midollare	8
3.8.1. Obiettivi del programma di intervento fisioterapico	8
3.8.2. Obiettivi del programma di intervento di terapia occupazionale	9
3.8.3. Applicazione web eEarlyCare	9
3.8.4. Altro	9
SINTESI	9
GLOSSARIO	10
BIBLIOGRAFIA	11
IMMAGINI	11
RISORSE	11



I. INTRODUZIONE

Questo capitolo tratta la definizione, la classificazione e l'eziologia della Spina Bifida (SB), nonché il suo trattamento e le sue conseguenze funzionali. Vengono inoltre definite e spiegate brevemente alcune patologie associate alla SB, come l'idrocefalo e la malformazione di Arnold Chiari. Infine, vengono proposte le basi di un programma di intervento multidisciplinare di stimolazione precoce per i bambini affetti da SB o da lesioni midollari infantili.

II. OBIETTIVI

Comprendere cos'è la Spina Bifida e le sue principali conseguenze funzionali.
Avvicinarsi alle chiavi di un programma multidisciplinare di stimolazione precoce per i bambini da 0 a 6 anni.

III. CONTENUTI SPECIFICI

3.1. Definizione e classificazione della Spina Bifida

Durante lo sviluppo embrionale, le vertebre si chiudono posteriormente, proteggendo così il contenuto del canale neurale (meningi e midollo spinale); tuttavia, nei casi di Spina Bifida (SB), ciò non avviene e il contenuto è esposto. I bambini nascono con una cisti sulla schiena (Immagine 1) che deve essere operata chirurgicamente entro le prime ore/giorni dalla nascita.



Immagine 1. Bambino con SB, prima dell'intervento.

Pertanto, la SB potrebbe essere definita come una malformazione congenita caratterizzata dalla mancata fusione di uno o più archi vertebrali, con o senza protrusione delle meningi o del midollo spinale, e in cui il contenuto del canale neurale è esposto all'esterno (Gallar Pérez-Albaladejo, M., 2016).

3.1.1. Classificazione della Spina Bifida

A seconda della fuoriuscita o meno del contenuto del canale midollare, la SB viene classificata come segue (Gallar Pérez-Albaladejo, M., 2016):

Spina bifida occulta. Alcune arcate vertebrali non si sono fuse e la lesione è coperta dalla pelle per tutta la sua lunghezza. Può passare inosservata per tutta la vita o essere

rilevata accidentalmente in una radiografia spinale. Non è associata ad alcun sintomo, tranne che a volte può comparire un piccolo pelo o una chiazza di pelle in quell'area (Immagine 2).

Spina bifida aperta. In questi casi, la lesione è coperta da membrane sotto forma di cisti. Se questa cisti contiene solo le meningi, si parla di meningocele, ma se, oltre alle meningi, contiene anche parte del midollo spinale, si parla di mielomeningocele (Immagine 2). Questo secondo caso è il più grave e comporta numerose conseguenze.



Immagine 2. Classificazione della spina bifida: normale, occulta, meningocele, mielomeningocele.

La gravità del meningocele o del mielomeningocele dipende da fattori diversi (Gallar Pérez-Albaladejo, M., 2016):

1. localizzazione: quanto più in alto (zona cervicale), tanto maggiori sono le conseguenze, perché colpisce più radici nervose.
2. Estensione: maggiore è l'estensione, maggiori sono le conseguenze. Dipende dal numero di radici nervose presenti nella cisti.
3. Presenza o meno di altre malformazioni associate, come l'idrocefalo o la malformazione di Arnold Chiari. La presenza di queste ultime è associata a conseguenze funzionali maggiori. Oltre a queste due malformazioni che talvolta appaiono associate, esistono anche altre complicazioni, come il midollo legato, che causano anch'esse maggiori complicazioni funzionali.

3.2. Cause e fattori di prevenzione della Spina Bifida

3.2.1. Eziologia

La prevalenza delle malformazioni del tubo neurale in Spagna è stimata tra 8 e 10 su 10.000 neonati vivi, di cui più della metà è affetta da BS (secondo lo Studio Collaborativo Spagnolo delle Malformazioni Congenite) (AMEB, 2022). Altri difetti del tubo neurale, come l'anencefalia o l'encefalocele, sono considerati malattie a bassa prevalenza e le loro conseguenze sono molto più gravi di quelle della BS.

3.2.2. Fattori di prevenzione

La causa della SB è sconosciuta, anche se la sua comparsa è stata messa in relazione a diversi fattori, come la carenza di acido folico nella madre, l'assunzione di acido valproico (antiepilettico) o di etetrinato (farmaco per la psoriasi o l'acne) durante la gravidanza.

La prevenzione prevede quindi l'assunzione di acido folico in caso di gravidanza (da assumere per almeno un anno prima della gravidanza) e la valutazione da parte degli specialisti di altri farmaci alternativi. D'altra parte, la diagnosi precoce della SB in gravidanza si effettua con metodi biochimici, determinando la quantità di alfa-fetoproteina nella madre. Anche l'ecografia può rilevarla, ma è difficile da vedere nelle prime settimane di gravidanza.

3.3. Trattamento della Spina Bifida

Nel caso di lesioni aperte, come già detto, il bambino deve essere sottoposto a un intervento chirurgico appena nato, per chiudere la cisti. Si tratta di un intervento complesso, dal cui esito dipenderà anche la prognosi funzionale del bambino. Poiché le conseguenze della SB sono molteplici e molto complesse, il trattamento deve essere affrontato da un'équipe multiprofessionale:

1. trattamento medico: numerosi specialisti sono coinvolti nel processo di SB fin dalla nascita, come il neurochirurgo, in prima istanza, ma successivamente e a causa delle manifestazioni della SB, interverranno anche altri settori come l'urologo, il traumatologo, il medico della riabilitazione e il pediatra, tra gli altri.
2. Trattamento riabilitativo: i bambini affetti da SB dovranno ricevere un trattamento riabilitativo per tutta la prima infanzia, ed eventualmente anche in seguito, che dovrebbe includere le aree della fisioterapia, della terapia occupazionale, dell'ortopedia e della psicologia.

Per quanto riguarda la riabilitazione, è importante avviare un programma di assistenza precoce prima possibile, al fine di potenziare le loro capacità e promuovere il loro sviluppo in tutti i settori.

3.4. Conseguenze e implicazioni funzionali

La SB è considerata una malattia polideformante, che presenta un coinvolgimento multiplo degli organi come conseguenza del coinvolgimento neurologico derivante dal fatto che le meningi e le radici nervose sono state esposte. In generale, le conseguenze che di solito si verificano sono le seguenti (Gallar Pérez-Albaladejo, M., 2016):

1. Debolezza muscolare o addirittura paralisi muscolare completa al di sotto della lesione. Più la lesione è situata in alto, maggiori saranno le difficoltà, per cui, se la lesione è alta, non sarà in grado di camminare e potrà anche avere problemi di debolezza delle braccia. In molte occasioni dovranno utilizzare ausili per la mobilità, come stampelle, deambulatori o sedie a rotelle. Inoltre, a causa della debolezza o della paralisi muscolare, i bambini affetti da SB possono presentare diverse deformità ortopediche, come scoliosi, piedi varo o equino.
2. Perdita di sensibilità al di sotto della lesione. Può comportare il rischio di lesioni cutanee e ustioni.
3. Indebolimento dei muscoli della vescica e del tratto intestinale. Può presentare incontinenza urinaria e fecale, che implica una serie importante di cure a questo riguardo e può richiedere, oltre all'uso di pannolini, di essere cateterizzata periodicamente (una o due volte al giorno). Tra i problemi del tratto intestinale, possono soffrire di stitichezza che può portare anche al prolasso rettale.
4. Idrocefalo. Questa complicazione compare nel 70% dei bambini con SB (vedi alla pagina seguente).
5. Altre conseguenze: pubertà precoce, tendenza all'obesità, malformazione di Arnold Chiari.



3.5. Idrocefalo

È una delle complicanze più frequenti della SB, ma può comparire anche non associata alla SB come patologia primaria, causando anche disabilità da sola. Si tratta di un accumulo di liquido cerebrospinale (CSF) nel cervello, dovuto a una cattiva circolazione o al suo mancato riassorbimento. Questo aumento di liquor implica un aumento dei ventricoli cerebrali (dove questo liquido viene prodotto) e questo a sua volta porta a un aumento della pressione nel cervello, deformando il cranio. È urgente risolvere questa situazione per evitare lesioni cerebrali. A tal fine, è necessario posizionare una valvola nei ventricoli cerebrali, che evacua il liquor in eccesso nella cavità peritoneale (addome) o nella vena cava, il che avviene con un nuovo intervento del reparto di neurochirurgia. Occasionalmente, l'idrocefalo è anche associato a ritardi nello sviluppo motorio e cognitivo, che, se associato alla BS, aggiungerebbe questo tipo di conseguenze.

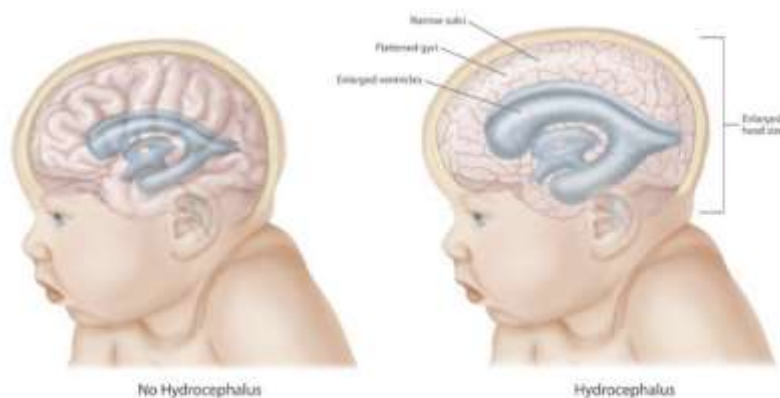


Immagine 3. Immagini dei ventricoli cerebrali: senza idrocefalo e con idrocefalo.

3.6. Malformazione di Arnold Chiari

La malformazione di Arnold Chiari è una malattia rara, che può essere riscontrata anche isolatamente o legata alla presenza di SB. Quando è legata alla SB, è di tipo 2 e consiste in una discesa del cervelletto e della parte inferiore del IV ventricolo cerebrale nel canale spinale, con conseguente allungamento del tronco encefalico. Non è necessariamente associata ad altre sintomatologie, ma talvolta sono presenti difficoltà di deglutizione o di respirazione e debolezza delle braccia.

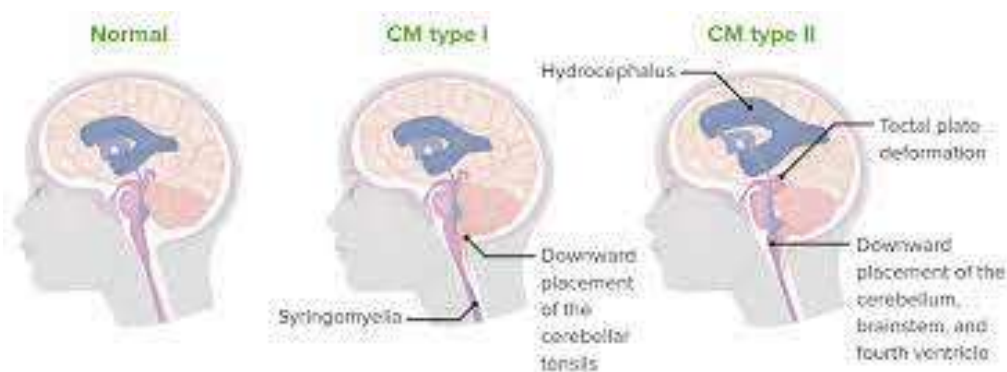


Immagine 4. Immagine della malformazione di Arnold Chiari: normale, tipo I e tipo II.

3.7. Lesione del midollo spinale nei bambini

La lesione del midollo spinale è un termine che si riferisce alla presenza di danni al midollo spinale come conseguenza di qualsiasi processo traumatico o non traumatico. Pertanto, la SB potrebbe essere inclusa tra le lesioni del midollo spinale di origine non traumatica. Tuttavia, le lesioni di origine traumatica (incidenti d'auto, cadute, ecc.) sono le più frequenti nei giovani adulti e, sebbene rappresentino una percentuale bassa nella prima infanzia, è importante sapere che esistono anche bambini con lesioni midollari di origine traumatica. Le conseguenze di queste lesioni traumatiche del midollo spinale sono molto simili a quelle della SB, tranne per il fatto che non comportano, ad esempio, il rischio di idrocefalo o altre malformazioni. Condividono la debolezza o la paralisi muscolare al di sotto della lesione, la perdita della sensibilità e la debolezza dei muscoli della vescica e del tratto intestinale. Come la SB, anche questa richiede un approccio multiprofessionale per fornire al bambino programmi di intervento che ne facilitino lo sviluppo e l'acquisizione dell'indipendenza.

3.8. Proposta di intervento in caso di spina bifida e lesione midollare

L'approccio alla SB e alla lesione midollare deve essere, come già detto, multidisciplinare. Nel caso della SB, il primo anno di vita del bambino e, nel caso della lesione midollare, il primo anno dopo la comparsa della lesione, sarà caratterizzato principalmente dall'intervento medico e dalla stabilizzazione della lesione (chiusura della cisti, trattamento dell'idrocefalo se presente, ecc.). Una volta che la lesione è stata stabilizzata dal punto di vista medico, è consigliabile che il bambino inizi il programma di stimolazione il prima possibile, per favorire lo sviluppo del suo pieno potenziale.

3.8.1 Obiettivi del programma di intervento fisioterapico

Dal punto di vista **fisioterapico**, gli obiettivi del programma sono, principalmente:

1. migliorare tutta la muscolatura conservata, iniziando dal controllo del tronco per favorire la seduta e continuando con gli arti inferiori e superiori, se interessati.
2. Raggiungere una mobilità indipendente, con o senza ausili ortopedici. Questi ausili ortopedici possono essere, ad esempio, stecche per i piedi, ortesi anca-ginocchio-caviglia-piede.



Immagine 5. Stampelle, deambulatori.

3. Prevenire le deformità ortopediche. L'ideale sarebbe farlo fin dalla nascita, anche quando il bambino rimane in ospedale. Fin dall'incubatrice, si possono incoraggiare

posture appropriate degli arti inferiori per evitare la comparsa delle temute deformità. Alcune di queste deformità che possono comparire sono:

- deformità del tronco: scoliosi, iperlordosi lombare, cifosi dorsale;
- deformità più frequenti negli arti inferiori: flessione dell'anca, lussazioni dell'anca, ginocchio varo/valgo, piede equino/varo/valgo, tra le altre.

3.8.2 Obiettivi del programma di intervento di terapia occupazionale

Dal punto di vista della terapia occupazionale, un programma di intervento dovrebbe includere almeno i seguenti obiettivi:

1. raggiungere l'indipendenza nelle attività di vita quotidiana (ADL), rispettando sempre il ritmo di sviluppo (vedi modulo 6).
2. Consigliare e addestrare all'uso dei prodotti di supporto che possono essere necessari per raggiungere questa indipendenza. Oltre ai prodotti per la mobilità (deambulatori, stampelle, sedie a rotelle), i bambini con SB e lesione midollare possono aver bisogno di altri prodotti che li aiutino nella vita quotidiana, come ad esempio l'adattamento di posate o utensili e materiali scolastici.
3. Adattare l'ambiente e i suoi materiali per facilitare questa indipendenza.

È inoltre importante che il programma multidisciplinare includa anche la famiglia.

3.8.3 Applicazione web eEarlyCare

L'applicazione web eEarlyCare (Sáiz-Manzanares, Marticorena-Sánchez, & Árnaiz-González, 2020;2022; Sáiz-Manzanares et al., 2020), offre uno dei moduli sui trasferimenti che possono essere applicati ai bambini con BS e lesioni del midollo spinale. Uno studio più dettagliato dello strumento è presentato nel modulo

3.8.4. Altro

La presenza di un bambino con disabilità genera una moltitudine di sentimenti che a volte sono difficili da gestire e che devono essere affrontati. Inoltre, soprattutto nei casi di lesione midollare acquisita, i bambini stessi hanno bisogno, anche in età così precoce, di un aiuto psicologico per far fronte ai cambiamenti determinati dalla loro situazione. Può essere necessario l'intervento di più professionisti, a seconda dell'entità della lesione e della presenza di altre complicazioni:

1. nel caso in cui venga rilevato un ritardo cognitivo, il programma dovrebbe includere anche questa parte.
2. Il personale infermieristico deve anche occuparsi delle lesioni che possono comparire sulla pelle, ad esempio la presenza di ulcere da pressione.
3. Anche il dietologo può lavorare come parte del team per evitare che i bambini con SB tendano a diventare obesi.

SINTESI

Il capitolo definisce la SB e ne illustra la classificazione, nonché le principali conseguenze funzionali, descrivendo brevemente l'idrocefalo e la malformazione di Arnold Chiari, comunemente associati alla SB. Ha inoltre stabilito gli obiettivi più importanti di un programma di stimolazione precoce per bambini con SB o lesione midollare infantile.



GLOSSARIO

Anencefalia. Malformazione del tubo neurale, che implica la mancata formazione di parti del cervello (parti del cervello, del tronco encefalico o del cervelletto) durante lo sviluppo embrionale. È una malformazione molto grave.

Canale spinale o canale neurale. parte centrale cava della colonna vertebrale in cui si trova il midollo spinale.

Encefalocele. sporgenza a forma di cisti nel cranio, attraverso la quale sporgono le meningi e parte del cervello. Si verifica durante lo sviluppo embrionale ed è una malformazione molto grave.

Idrocefalo. accumulo di liquido cerebrospinale nel cervello.

Meninge. La membrana che circonda il midollo spinale.

Meningocele. un tipo di spina bifida aperta.

Midollo spinale legato. Condizione neurologica in cui il midollo spinale è legato (tethered) ai tessuti circostanti della colonna vertebrale. Ciò impedisce al midollo spinale di muoversi e crescere con la crescita del bambino.

Mielodisplasia. sinonimo di spina bifida.

Mielomeningocele. tipo di spina bifida aperta.

Piede equino. Deformità del piede che appare allungato con la punta del piede rivolta verso il basso (come se fosse in punta di piedi).

Piede varo. deformità del piede che assume una posizione a "C", con la parte anteriore del piede rivolta verso l'interno.

Prolasso rettale. Durante il passaggio delle feci, una parte del retto fuoriesce. Di solito si verifica nei neonati e quando controllano la stitichezza, scompare.

Pubertà precoce. Consiste nell'anticipo della pubertà, si verifica nelle ragazze con Spina Bifida, con conseguente anticipo delle mestruazioni a 8 o 9 anni.

Rachischisi. Sinonimo di Spina Bifida.

Scoliosi. Deformità della colonna vertebrale che implica una curvatura della spina dorsale sul piano antero-posteriore a forma di "C" o addirittura di "S". Comprende anche una rotazione di una o più vertebre.

Sfintere. Muscolo che controlla lo svuotamento della vescica o dell'intestino, a seconda che si tratti dello sfintere urinario o anale.

BIBLIOGRAFIA

- AMAEB. (7 de septiembre de 2022). *Datos de interés*. <https://ameb.es/datos-de-interes/>
- Gallar Pérez-Albaladejo, M. (2016). *Guía de la Espina Bífida*. Asociación de Espina Bífida e Hidrocefalia de Alicante. Alicante. Disponible en: <http://aebha.org/wp-content/uploads/2016/04/GU%C3%8DA-ESPINA-B%C3%8DFIDA-COMPLETA.pdf>
- Sáiz-Manzanares, M.C., Marticorena, R., y Arnaiz-Gonzalez, Á. (2022). Improvements for therapeutic intervention from the use of web applications and machine learning techniques in different affectations in children aged 0-6 years. *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 19, 6558. <https://doi.org/10.3390/ijerph19116558>
- Sáiz-Manzanares, M.C., Marticorena, R., & Arnaiz, Á. (2020). Evaluation of Functional Abilities in 0–6 Year Olds: An Analysis with the eEarlyCare Computer Application. (2020). *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 17(9), 3315, 1-17 <https://doi.org/10.3390/ijerph17093315>
- Sáiz-Manzanares, M.C., Marticorena, R., Arnaiz, Á., Díez-Pastor, J.F., y García-Osorio, C.I. (2020). Measuring the functional abilities of children aged 3-6 years old with observational methods and computer tools. *Journal of Visualized Experiments*, e60247, 1-17. <https://doi.org/10.3791/60247>

IMMAGINI

- Immagine 1: <https://www.scientificanimations.com>, CC BY-SA 4.0 <https://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0>, via Wikimedia Commons
- Immagine 2: Mirana Gavami, CC BY-SA 4.0 <https://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0>, via Wikimedia Commons
- Immagine 3: CDC, Public domain, via Wikimedia Commons
- Immagine 4: <https://www.lecturio.com/es/concepts/malformaciones-de-chiari/>
- Immagine 5: <https://www.ortopediamostkoff.com.mx/producto/ortesis-miembros-inferiores/pierna/afo-por-sus-siglas-en-ingles-ankle-foot-orthosis-ortesis-de-tobillo-pie/>

RISORSE

- Living with Spina Bifida: Data that Make a Difference: <https://www.cdc.gov/ncbddd/spinabifida/documents/cdcworklivingwithspinabifida.pdf>
- Free resources about SB, available in English and Spanish: <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/spinabifida/freematerials.html>
- <http://aebha.org/wp-content/uploads/2016/04/GU%C3%8DA-ESPINA-B%C3%8DFIDA-COMPLETA.pdf>

