



Ministerul Sănătății al Republicii Moldova

Disrafismul spinal la copil

Protocol clinic național

PCN - 236

Chișinău, 2015

Aprobat la ședința Consiliului de Experți al Ministerului Sănătății din 28.05.2015,

proces verbal nr.2

Aprobat prin ordinul Ministerului Sănătății nr. 506 din 22.06.2015

Cu privire la aprobarea Protocolului clinic național „Disrafismul spinal la copil”

Elaborat de colectivul de autori:

Eva Gudumac	academician a AȘM doctor habilitat în medicină, profesor universitar, Om emerit, director Clinică Chirurgie Pediatrică al Centrului Național Științifico-practic de Chirurgie Pediatrică „Academicianul Natalia Gheorghiu”, șef catedră Chirurgie, Ortopedie, Anesteziologie Pediatrică IP USMF „Nicolae Testemițanu”
Ala Bajurea	doctor în medicină, conferențiar universitar Catedra Neurochirurgie, IP USMF „Nicolae Testemițanu”
Anatol Litovcenco	doctor habilitat, Șef secție Neurochirurgie IMSP IMȘIC
Vadim Scutaru	Medic neurochirurg ordinator, Centrul Național de Chirurgie Pediatrică „Academician Natalia Gheorghiu”

Recenzenți oficiali:

Victor Ghicavii	Comisia de specialitate a MS în farmacologie clinică
Valentin Gudumac	Comisia de specialitate a MS în medicina de laborator
Ghenadie Curocichin	Comisia de specialitate a MS în medicina de familie
Oleg Barbă	Centrul Național de Management în Sănătate
Ludmila Bumacov	Agenția Medicamentului și Dispozitivelor Medicale
Iurie Osoianu	Compania Națională de Asigurări în Medicină
Maria Cumpănă	Consiliul Național de Evaluare și Acreditare în Sănătate

Cuprinsul	
Abrevierile folosite în document	4
Prefață	4
A. PARTEA INTRODUCȚIVĂ	4
A.1.Diagnoza	4
A.2. Codul bolii	4
A.3. Utilizatorii	4
A.4. Obiectivele protocolului	4
A.5. Data elaborării protocolului	4
A.6. Data revizuirii următoare	4
A.7. Lista și informațiile de contact ale autorilor și ale persoanelor ce au participat la eliberarea protocolului	5
A.8. Definițiile folosite în document	5
A.9. Informația epidemiologică	5
B. PARTEA GENERALĂ	6
B.1. Nivelul instituțiilor de asistență medicală primară	6
B.2. Nivelul de staționar (Maternitate)	6
B.3. Nivel de asistență medicală spitalicească specializată în instituție de nivelul III (Secția Neurochirurgie).	6
C.1 ALGORITMI DE CONDUIȚĂ	8
C.1.1 Algoritmul general de conduită al pacientului cu disrafism spinal congenital	8
C. 2 DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR	9
C.2.1. Clasificarea	9
C.2.2. Etiologia disrafismului spinal congenital	9
C.2.3. Factorii de risc	10
C.2.4. Conduita pacientului cu disrafism spinal congenital	10
C.2.4.1 Anamneza	10
C.2.4.2 Examenul obiectiv	11
C.2.4.3 Investigații paraclinice	11
C.2.4.4 Diagnosticul diferențial	12
C.2.4.5 Criteriile de spitalizare	12
C.2.4.6 Tratamentul	12
C.2.4.6.1 Tratamentul conservator	12
C.2.4.6.2 Tratamentul chirurgical	13
C.2.4.6.2.1 Etapa preoperatorie	13
C.2.4.6.2.2 Intervenția chirurgicală	13
C.2.4.6.2.3 Etapa postoperatorie	13
C.2.4.7 Supravegherea pacienților	13
C. 2.5. Complicațiile (subiectul protocoalelor separate)	13
D. RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU RESPECTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI	14
D.1. Nivelul instituțiilor de asistență medicală primară	14
D.2. Nivelul de staționar (Maternitate)	14
D.3. Nivel de asistență medicală spitalicească specializată în instituție de nivelul III (Secția Neurochirurgie).	14
INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLEMENTĂRII PROTOCOLULUI	15
ANEXE	16
Anexa 1. Informație pentru pacient cu DSC	16
BIBLIOGRAFIE	17

Abrevierile folosite în document

DSC	Disrafismul spinal congenital
AMP	Asistența medicală primară
USMF	Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie
MS RM	Ministerul Sănătății al Republicii Moidova
AȘ RM	Academie de Științe a Republicii Moldova
RMN	Rezonanța magnetică nucleară
USG	Ultrasonografia
EGG	Electrocardiografia
EMG	Electromiografia

PREFAȚĂ

Acest protocol a fost elaborat de specialiștii Catedrei Chirurgie, Anesteziologie și Reanimare pediatrică a Universității de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu,” Clinicii de Neurochirurgie Pediatrică a Centrului Național Științifico - Practic de Chirurgie Pediatrică „Natalia Gheorghiu”, specialiștii Catedrei Neurochirurgie a Universității de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”.

Protocolul este elaborat în conformitate cu ghidurile internaționale actuale și va servi drept bază pentru elaborarea protocoalelor instituționale, în baza posibilităților reale ale fiecărei instituții în anul curent. La recomandarea MS RM pentru monitorizarea protocoalelor instituționale pot fi folosite formulare suplimentare, care nu sunt incluse în protocolul clinic național.

PARTEA INTRODUCȚIVĂ

A. 1. Diagnoza:

Exemple de diagnostic clinic:

1. Disrafism spinal congenital deschis (cervical, toracal, lombo-sacral).
2. Disrafism spinal congenital închis (cervical, toracal, lombo-sacral).
3. Spina bifida aperta (mielomeningocel, mielocel, hemimielomeningocel).
4. Spina bifida oculata (lipomielomeningocel, mielocistocel, mielomeningocel).

A.2. Codul bolii: Q 05 – Q 06

A.3. Utilizatorii:

- Oficiile medicilor de familie (medicii de familie și asistentele medicilor de familie);
- Centrele de sănătate (medici de familie);
- Centrele medicilor de familie (medici de familie);
- Secțiunile consultative raionale și municipale (neurolog, neurochirurg, oftalmolog, imagist);
- Asociațiile medicale teritoriale (medici de familie, neurolog, neurochirurg, oftalmolog, imagist);
- Secțiunile de neurologie ale spitalelor raionale și republicane (medici neurologi);
- Secțiunile de perinatologie ale spitalelor raionale, regionale și republicane (medici neonatologi).
- Secțiunile de neurochirurgie și chirurgie neonatală ale spitalelor regionale, municipale și republicane (medici neurochirurgi și chirurgi).

Notă: Protocolul la necesitate poate fi utilizat și de alți specialiști.

A.4. Obiectivele protocolului:

1. A îmbunătăți calitatea diagnosticului, evidenței și tratamentului disrafismului spinal congenital la copii.
2. De a reduce numărul de complicații și de decese a copiilor nou-născuți cu disrafism spinal congenital.
3. De a spori numărul de pacienți care ar beneficia de ajutor medical calificat în instituțiile de asistență medicală primară și în instituțiile de asistență medicală de staționar.

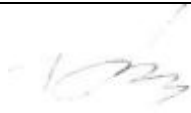




A.5. Data elaborării protocolului: 2015

A.6. Data revizuirii următoare: 2017

A.7. Lista și informațiile de contact ale autorilor și ale persoanelor ce au participat la elaborarea protocolului:

Numele	Funcția
Eva Gudumac,	Academician al AȘ RM, d.h.ș.m., profesor universitar, Om emerit Director Clinică Chirurgie Pediatrică în Centrul Național Științifico-practic de Chirurgie Pediatrică „Academician Natalia Gheorghiu”, șef Catedră Chirurgie, Ortopedie, Anesteziologie pediatrică, USMF „Nicolae Testemițanu”
Anatolii Litovcenco,	d.h.ș.m., Sef secție neurochirurgie Centrul Național de Chirurgie Pediatrică „Academician Natalia Gheorghiu”
Ala Bajurea,	d.ș.m., conferențiar unifersitar Catedra Neurochirurgie, USMF „Nicolae Testemițanu”
Vadim Scutaru	Medic neurochirurg ordinator, Centrul Național de Chirurgie Pediatrică „Academician Natalia Gheorghiu”

Protocolul a fost discutat, aprobat și contrasemnat:

Denumirea/instituția	Numele și semnătura
Catedra farmacologie clinica USMF „Nicolae Testemițanu”	
Agenția Medicamentului și Dispozitivelor Medicale	
Consiliul de experți al Ministerului Sănătății	
Consiliul Național de Evaluare și Acreditare în Sănătate	
Compania Națională de Asigurări în Medicină	

A.8. Definițiile folosite în document

Disrafismul spinal reprezintă dehiscența arcului posterior al uneia sau mai multor vertebre, rezultată prin absența apofizei spinoase și o lipsă de sudare pe linia mediană a lamelor vertebrale.

Screening: Examinarea copiilor în scop de evidențiere a patologiei; orice suspecție de posibilă malformație a axului neural spinal trebuie să determine consultația neurochirurgului.

A.9. Informația epidemiologică

Disrafismul spinal este cel mai frecvent defect congenital al SNC întâlnit în practica neurochirurgicală pediatrică. Termenul înglobează anomalii ale întregului SNC, variind în gravitate de la simpla absență a unei apofize spinoase, cu structură normală a componentelor neurale, până la mielomeningocel, malformație Chiare, etc.

Spina bifida este relativ obișnuită în populația pediatrică generală, având o frecvență de până la 30%. Incidența spinei bifide chistice este de aproximativ 3 la 1000 de nașteri, cu variații geografice (până la 4-5 la 1000 de nașteri în Irlanda), rasiale (mai scăzută la negri, asiatici) și sexuale (mai frecventă la fete).

B. PARTEA GENERALĂ

B.1. Nivelul de asistență medicală primară

Descriere	Motive	Pași
1. Profilaxia primară a DSC	<ul style="list-style-type: none"> • Screeningul examinării gravidelor pentru a exclude patologie a SNC și axului neural-spinal. 	<p>Obligatoriu:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Evaluarea factorilor de risc (<i>caseta 3</i>) • Anamneza (<i>caseta 5</i>) • Examenul obiectiv (<i>caseta 6</i>) • Examenul de laborator: (<i>tabelul 1</i>) • La necesitate consultația specialiștilor • Administrarea obligatorie a Acidului Folic 0,4 mg/ zi în ultimele 3-4 săptămâni pînă la sarcină și de continuat încă primele 3 luni în timpul sarcinii • Efectuarea obligatorie a USG sarcinii la 17-18 săptămîni de sarcină, cu repetarea ulterioară la 32 săptămîni de sarcină. • În caz de suspecție a unei malformații congenitale la prima ultrasonografie, se mai efectuează alte ecografii repetate la anumit termen de sarcină. • În caz de determinare a disafiei spinale la făt, părinții sunt anunțați. Iar în dependența de gravitatea disrafismului spinal, termenul de gestație, după consultația și indicațiile neurochirurgului, și a consiliului de specialiști (neurochirurghi, neonatologi, obstetricieni-ginicologi) se poate propune întreruperea sarcinii, dacă părinții dau acordul.

B.2. Nivelul de asistență medicală spitalicească

Descriere	Motive	Pași
1. Diagnostic		
1.1. Confirmarea diagnosticului	<ul style="list-style-type: none"> • Depistarea precoce și excluderea factorilor de risc micșorează probabilitatea dezvoltării complicațiilor SNC și disrafismului spinal congenital. • Anamneza și examenul obiectiv permite de a suspecta această maladie. 	<p>Obligatoriu:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Evaluarea factorilor de risc (<i>caseta 3</i>) • Anamneza (<i>caseta 5</i>) • Examenul obiectiv (<i>caseta 6</i>) • Examenul de laborator: (<i>tabelul 1</i>) • Diagnosticul diferențial (<i>tabelul 2</i>) • La necesitate consultația specialiștilor • În caz de naștere a unui copil cu disrafie spinală, în locul disrafiei spinale se aplică pansament aseptice și se invită neurochirurgul. • În caz de naștere a unui copil cu disrafie spinală, se efectuează consultația neurochirurgului în mod urgent, pentru hotărîrea tacticii ulterioare de examinare și tratament, și transferul nou-născutului în secția chirurgicală specializată.

B.3 Nivel de asistență medicală spitalicească specializată în instituție de nivel III (Secția Neurochirurgie).

Descriere	Motive	Pași
2. Tratamentul		
2.1. Tratamentul chirurgical	<ul style="list-style-type: none"> • Este indicat în toate cazurile de disrafism spinal congenital. 	<p>Obligatoriu:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Evaluarea indicațiilor pentru tratamentul chirurgical (<i>caseta 10</i>) • Pregătire preoperatorie (<i>caseta 11</i>) • Consultația medicului anesteziolog • Intervenția chirurgicală (<i>caseta 12</i>) • Conduita postoperatorie (<i>caseta 13</i>)
2.2. Tratament	Tratament complex	Obligatoriu

conservator		<ul style="list-style-type: none"> • Antibacterial, • Anticonvulsivant, • Diuretic, • Tratament simptomatic, • Igieno-dietetic.
3. Externarea		
3. Externarea cu referire la nivelul primar tratament și supraveghere	Rezultatele tratamentului complex în DSC trebuie urmărite continuu clinic și paraclinic, asociat cu examenul RMN și CT spiralat.	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluarea criteriilor de externare (<i>caseta 14</i>) • Eliberarea extrasului cu indicații pentru medicul de familie: <ul style="list-style-type: none"> ✓ Diagnosticul exact detaliat ✓ Rezultatele investigațiilor efectuate ✓ Tratamentul efectuat ✓ Recomandări explicite pentru pacient ✓ Recomandări pentru medicul de familie

C. 1. ALGORITMI DE CONDUITĂ

C.1.1 Algoritm general de conduită al pacientului nou-născut cu disrafism spinal congenital.

Prima vizită Maternitate	CLINICE	FIZICE
	<ul style="list-style-type: none"> ✓ anamneza ✓ termenul de gestație ✓ ultrasonografia fătului ✓ polihidroamnios ✓ evoluția sarcinii ✓ evoluția nașterii ✓ scorul Apgar 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Sediul disrafismului spinal ✓ Aspectul tegumentelor la nivelul tubului neural malformat ✓ Semne locale ✓ Tumefacție de mărime variabilă pe linia mediană posterioară ✓ Aspectul și forma clinică a malformației ✓ Semnele neurologice

Examinări	<p>PARACLINICE:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Obligatori ✓ Radiografia coloanei vertebrale ✓ Ultrasonografia breșei osoase și a conținutului sacului hernial, ultrasonografia cordului; ✓ Ultrasonografia cerebrală; ✓ Ultrasonografia abdominală; ✓ CT-spiralat; ✓ RMN coloanei vertebrale; ✓ Potențiale evocate somatosenzitive; ✓ Electromiografia(funcțiile motorie, funcțiile sfincteriene stiate, anale și vezicale); ✓ Examenul de laborator a sângelui, lichidul cefalorahidian; ✓ Teste de laborator: creșterea alfa-feto-proteinei. - Recomandate ✓ monitorizarea PS, TA; ✓ pulsoximetria (SaO2)
------------------	---



DETERMINAREA CONDUITEI DE TRATAMENT	
<u>Tratament chirurgical</u>	<u>Tratament adjuvant</u>
<ol style="list-style-type: none"> 1. ablația malformației exteriorizate, genante; rezecția țesutului nervos modificat cicatricial și repunerea în cadrul spinal a măduvei rudimentare izolate și a rădăcinilor nervoase; refacerea sacului dural și a pasajului lichidian; închiderea plăgii fără tensiune în tegumentele normale; prevenirea infecției. 2. repararea defectului malformativ în primele 24 - 48 ore în cazul tulburărilor neurologice grave. 	<ul style="list-style-type: none"> • regim igienico-dietetic; • regim medicamentos; • regim fizioterapic, kinetoterapic; • tratament local.

C.2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR

C.2.1. Clasificarea

- **Caseta 1. Clasificarea disrafismului spinal congenital.**

Clasificarea clinico-neuro-radiologică și patologică al disrafismului spinal:

1. Disrafismul spinal deschis (95%);
 - 1.1 Mielomeningocel;
 - 1.2 Mielocel;
 - 1.3 Hemimielomeningocel, Hemimielocel;
2. Disrafismul spinal închis (5%);
 - 2.1 Lipomielomeningocel;
 - 2.2 Lipomieloschisis;
 - 2.3 Mielocistocel;
 - 2.4 Meningocel;
3. Disrafie simplă;.
 - 3.1 spina bifida posterioară;
 - 3.2 Lipomă intradurală, intramedulară;
 - 3.3 Lipomă a filumului terminal
 - 3.4 Lungimea anormală a măduvei spinării
4. Disrafie complexă;.
 - 4.1 Fistulă dorsal enterică;
 - 4.2 Chist neuroenteric;
 - 4.3 Diastematomielia, diplomielia;
 - 4.4 Sinus dermal;
 - 4.5 Disgenezia segmentată spinală.

Clasificarea anatomică a DSC:

1. Disrafism spinal cervical(2,8%);
2. Disrafism spinal cervical-torocal(0,8%);
3. Disrafism spinal toracal(10,2%);
4. Disrafism spinal toraco-lombar(31,9%);
5. Disrafism spinal lombar(54,3%);

C 2.2. Etiologia disrafismului spinal congenital.

Caseta 2. Factorii etiologici în disrafismului spinal.

Malformațiile disrafice domină ca frecvență în cadrul malformațiilor sistemului nervos central, ocupând astfel un loc important în patologia neurochirurgicală pediatrică și fac parte din categoria malformațiilor sistemului nervos central consecutive unor tulburări ale organogenezei, spre deosebire de celelalte două categorii de malformații, cauzate de anomalii cromozomiale și anomalii de histogenează. În ceea ce privește concepția despre formarea malformațiilor disrafice, toți autorii sunt de acord că acestea își au originea în viața embrionară timpurie – săptămâna a 2-a până la a 4-a, adică tocmai în perioada de închidere a tubului neural, perioada dezvoltării teratogene. Capătul cefalic se închide în ziua a 25-a, iar cel caudal, în ziua a 29-a, formând o cavitate continuă ce constituie ventricolii primitivi și canalul central al măduvei. Faptul că închiderea tubului neural se face cel mai tardiv în regiunea caudală explică marea frecvență a afecțiunilor disrafice în această regiune.

- Aceste afecțiuni apar în orice punct al coloanei vertebrale pe linia mediană posterioară, dar sediul de predilecție este regiunea lombară inferioară și lombo-sacrală. Fiind însoțite deseori de leziuni neurologice grave (motorii, sfincteriene ,trofice) pe lângă asocierea frecventă a hidrocefaliei și altor stări malformative concomitente.
- Defectele de închidere a tubului neural spinal se observă aproape exclusiv în regiunea mediană, posterioară, a coloanei, ducând la diferite forme de spina bifida posterioară. În mod excepțional există însă și defecte de închidere anterioare sau laterale, care vor duce la constituirea așa –ziselor spine bifide anterioare sau laterale.
- Afecțiunile disrafice sunt cuprinse sub denumirea de spina bifida oculta (tulburare de închidere ce are drept semn principal disrafia arcului vertebral, cu părți moi de acoperire de obicei normale) și spina bifida chistică (meningocelule și meningomielocelule).

C.2.3. Factorii de risc

Caseta 3. Agenții etiologici în dezvoltarea DSC cu acțiune negativă asupra dezvoltării intrauterine a fătului:

1. Factorii fizici:
 - radiația ionizată, electromagnetică, cu unde scurte;
 - razele ultraviolete;
 - undele X și gama;
 - neutronii;
 - devierile de temperatură;
 - devierile presiunii osmotice.
2. Agenții infecțioși:
 - agenții microbieni;
 - virușii (citomegalovirus, herpetic, rujeolei, rubeolei, gripal, etc);
 - micoplazme, hlamidii.
3. Preparatele medicamentoase:
 - citostatice;
 - antimicrobiene;
 - hormonale;
 - neuroleptice;
 - anticonvulsivante, etc;
4. Factorii chimici.
5. Toxinele produselor alimentare.
6. Metalele (arseniu, plumb, zinc, mercurul, cupru, nichel, sulfat de cadmiu, crom).
7. Poluanții organici ai mediului înconjurător.

C.2.4 Conduita pacientului cu DSC

Caseta 4. Pașii obligatorii în conduita pacientului cu DSC

1. Controlul ultrasonografic specializat al gravidelor cu scop de diagnosticare prenatală și preconizare a nașterii în centrul neonatologic republican.
2. Culegerea anamnezei.
3. Examinarea clinică.
4. Examinarea paraclinică.
5. Evaluarea riscului de complicații (consultația specialiștilor).
6. Deciderea asupra tacticii de tratament.
7. Efectuarea tratamentului.
8. Supravegherea (dispensarizarea).

C.2.4.1 Anamneza

Caseta 5. Semne clinice ale bolnavului cu DSC:

Sunt determinate de următorii factori:

- a. Defectul de închidere al arcului vertebral (despicătura) cu modificări locale mediane, cutanate și subcutanate;
- b. Defect osos vertebral ce permite hernierea conținutului intrarahidian;
- c. Tubul neural nu este închis, țesutul nervos fiind expus.

Toate semnele clinice pot fi clasificate în:

- a. Semne locale;
- b. Semne neurologice;
- c. Malformații însoțitoare.

C.2.4.2 Examenul obiectiv

Caseta 6. Examenul obiectiv

Semnele locale – sunt semnele clinice principale și totodată patognomonice pentru tabloul clinic. Ele se manifestă de la naștere printr-o tumefiere de mărime variabilă, situată pe linia mediană posterioară. Aspectul clinic variază după forma clinică. *Formele acoperite* au aspect tumoral, cu tegumentele normale sau modificate (subțiate, marmorate sau cu cicatrice), uneori hiperpigmentate, cu posibil angiom cutanat în jur. Mărimea formațiunii este foarte variată, de la volumul unei nuci până la o masă monstruoasă, cât un cap de făt. La palpate, consistența poate fi fluctuație renitentă sau chiar dură, în funcție de conținut. Baza de implantare poate fi mai mult sau mai puțin largă. În formele acoperite complicate se observă tegumentele fie ulcerate, fie cu fistule.

Formele deschise - se manifestă, de obicei, printr-o tumefiere minoră, mai aplatizată, având o întindere variabilă, cu masa medulovasculară zemuind la suprafață cu scurgere LCR. Înconjurată de aria epilioseroasă și zonă dermică ce face trecerea spre tegumentele sănătoase. În jur se poate constata, ca și la formele închise, hiperpigmentare sau un angiom cutanat. Formele deschise domină ca frecvență la naștere.

Semne neurologice – tulburări motorii, senzitive (difícil de controlat la sugari), trofice și sfincteriene, de intensitate variabilă, ajungând uneori până la sindroame complete de secțiune medulară sau de coadă de cal. Tulburările motorii se manifestă sub formă de paralizii discrete sau evidente, de obicei flaste, la nivelul membrelor inferioare, mai ales distal. În teritoriile interesate se constată atrofie musculară, tulburări sfincteriene (anal, vezical). Paralizia sfincterului anal se poate recunoaște prin prezența anusului biant, prin absența reflexului anal și, ocazional, prin prolapsul rectal.

Malformații însoțitoare

- hidrocefalia;
- meningoencefalocelul;
- sinusul dermal;
- picior strâmb congenital;
- luxația coxofemurală congenitală;
- malformație a aparatului urinar;
- hidromielia;
- malformația Arnold-Chiari.

C.2.4.3. Investigații paraclinice

Tabelul 1. Investigații paraclinice

Investigații paraclinice	Semnele sugestive pentru DSC	Nivelul acordării asistenței medicale
		Staționar
Ultrasonografia transfontanelară	aprecierea dimensiunilor ventriculelor și a altor malformații intracerebrale	O
Ultrasonografia regiunii coloanei vertebrale	aprecierea dimensiunilor defectului de arc și a porții herniene	O
Radiografia coloanei vertebrale	se evidențiază absența parțială a arcului posterior cu lărgirea canalului vertebral prin mai multe semne	O
Rezonanța magnetică nucleară	metodă de selecție pentru diagnosticul și stabilirea caracterelor anatomice, pot fi identificate septul, cele două hemimăduve, hidromielia, eventualele leziuni asociate	O
CT - spiralat	evidențierea malformației disrafice și afectarea completă a sistemului nervos, și de asemenea celelalte malformații posibile	O
Electromiografia	evaluarea funcției motorii, explorarea funcției sfincteriene striate, anal și vezical	O
Ecografia organelor abdominale, cutiei toracice, rinichi	viciile concomitente ale organelor interne	O
Examinarea ecografică a cordului	vicii congenitale cardiace	O

ECG, USG cordului	Pot fi schimbări în caz de patologie a sistemului cardiovascular	O
Analiza generală a sângelui		O
Analiza LCR		O
Teste biochimice		O
Grupa de sânge și RH factor		O

C.2.4.4 Diagnosticul diferențial

Caseta 7. Diagnosticul diferențial al DSC

În cazul formelor deschise nu se pun probleme de diagnostic diferențial. În formele acoperite, diagnosticul diferențial va fi făcut:

- tumori disembrioblastice de la nivelul liniei mediane sau paramediane posterioare: teratoamele care au sediul de predilecție în regiunea sacro-coccigiană; chisturile dermoide, ambele afecțiuni necesitând tratament chirurgical, se caracterizează prin semnul cardinal – prezența tumorii, de consistență lichidă, solidă sau mixtă, care aderă la coccis, tegumentele supraiacente sau normale sau uneori ulcerate.
- Lipoamele care uneori pot coexista cu meningomeningocelele, în lipoamele subcutanate pure coloana vertebrală este intactă.
- Formațiuni fistuloase necongenitale, fistule osteomielitice, fistule ischiorectale. Pentru a deosebi sinusurile dermale superficiale de cele profunde, penetrante, intracraniene sau intraspinale, adevărate fistule dermale se recurge la injectarea traiectului sinusului dermal cu o substanță radiologică de contrast.
- Lipofibromul – asemănător spinei bifide cu tumoare; localizat exclusiv în regiunea lombo-sacrală; este constituit dintr-o tumoare lipo-fibromatoasă situată la exterior, deasupra deschiderea arcului neural posterior și acoperită de tegumente; în evoluție poate da aceleași leziuni neurologice ca și meningocelul dar ele pot să apară sau nu după vârsta de 6 luni.
- Tumorile intramedulare, care se manifestă cu tulburări de sensibilitate, rigiditate coloanei cervico-toracale, tulburări motorii de deficit, tulburări de sensibilitate trofice, semne vegetative.

C.2.4.5 Criteriile de spitalizare

Caseta 8. Criteriile de spitalizare a pacienților cu DSC

- Dacă se suspectă prezența unui disrafism sever spinal congenital, atunci este indicată nașterea programată, prin operație cezariană, la 38-39 săptămâni de gestație, pentru a evita riscurile traumării sacului hernial.
- Nașterea se programează într-un centru specializat, de nivelul trei, unde este totul pregătit pentru asistența de urgență adecvată.
- Se informează preventiv serviciul neurochirurgical în caz când se suspectă un defect major al coloanei vertebrale (meningomieloradiculocel, rachischizis), cu risc sporit de lezare a învelișului sacului hernial.
- În caz de stabilire a diagnosticului de disrafism spinal congenital copiii se îndreaptă în staționarul specializat pentru diagnostic clinic/paraclinic și tratament chirurgical.

C.2.4.6 Tratamentul

C.2.4.6.1 Tratamentul conservator

Caseta 9. Tratamentul medicamentos

Tratamentul este complex:

- preparate diuretice (Sol. Furosemid 0,5-1 mg/kg; Sol. Pentoxifilina 5 mg/kg/zi sau Sol. Vinpocetina 0,5-1 mg/kg/zi; Perfuzii intravenoase 20-50 ml/kg/zi – Sol. Glucoza 10% și Sol. Ringer (2:1, 1:1).
- Plasmă congelată în get.
- tratament anticonvulsivant (Sol. Diazepam 0,5% - 0,1-0,2 ml/an sau 0,3-0,5 ml/an; Sol. Hidroxibuterat de sodiu 20% - 50-150 mg/kg (în absența tulburărilor respiratorii); Sol. Fenobarbital 10 mg/kg cu Sol. NaCl 0,9% i/v (în 10-15 min; Sol. MgSO₄ 0,2-0,3 ml/kg/zi).
- Corticoterapia (Sol. Dexametazon 0,5-1,9 mg/kg/24ore i/v sau i/m)
- tratament antibacterian (Cefuroxim 30-60 mg/kg/zi; Cefotaxim 25-60 mg/kg)
- tratament antimicotic (Nistatin pulbere 100000 UI/3 ori pe zi)
- preparate probiotice (Bifidumbacterin 5doze/2ori/zi; Lacidofil 1 capsula/2 ori/zi)
- preparate ce diminuează aciditatea gastrică: antiacide, H₂blocatori (Tab. Ranitidin, etc)

C.2.4.6.2 Tratamentul chirurgical

Caseta 10. Indicații pentru tratamentul chirurgical

- Toate formele de disrafism congenital spinal se supun corecției chirurgicale.

C.2.4.6.2.1 Etapa preoperatorie

Caseta 11. Pregătirea preoperatorie

Scopul etapei preoperatorii este pregătirea pacientului pentru intervenție chirurgicală.

- Examinarea obligatorie (examenul general al sângelui, durata sângerării, examinarea clinică LCR, ECG, USG cordului, USG prin fontanelă, grupa sângelui și RH factor, analiza biochimică a sângelui, sumarul urinei, creatinina).
- Corecția hipovolemiei prin transfuzie de crioplasmă 10-15 ml/kg plasmă congelată și soluție glucoză 10%.
- Antibioticoterapia (Cefuroxim 30-60 mg/kg/zi; Ceftazidim 25-60 mg/kg)
- tratament anticonvulsivant (Diazepam 0,5% - 0,1-0,2 ml/an sau 0,3-0,5 ml/an; Hidroxibuterat de sodiu 20% - 50-150 mg/kg (în absența tulburărilor respiratorii); Fenobarbital 10 mg/kg cu sol Clorură de sodiu 0,9% i/v (în 10-15 min; Sulfat de Magneziu 0,2-0,3 ml/kg/zi)
- Corticoterapia (Dexametazon 0,5-1,9 mg/kg/24ore i/v sau i/m)
- Tratamentul de corecție simptomatic.

C.2.4.6.2.2. Intervenția chirurgicală

Caseta 12. Etapele intervenției chirurgicale la pacienții cu DCS

1. Premedicație.
2. Anestezie orotraheală cu respirație dirijată.
3. Poziționarea pacientului ventral.
4. Ablația malformației exteriorizate, genante; rezecția țesutului nervos modificat cicatricial și repunerea în cadrul spinal a măduvei rudimentare izolate și a rădăcinilor nervoase; refacerea sacului dural și a pasajului lichidian; închiderea plăgii fără tensiune în tegumentele normale.
5. Trezirea pacientului.

C.2.4.6.2.3. Etapa postoperatorie

Caseta 13. Conduita postoperatorie

Regim igienico-dietetic

Examen obiectiv zilnic

Continuarea terapiei preoperatorii

Analgezie și redoare adecvată postoperatorie în comun cu miorelaxante

Administrarea de antihipoxante (actoveghin)

Tratamentul complicațiilor asociate

Caseta 14. Criterii de externare

Lipsa febrei

Lipsa complicațiilor anestezice și postoperatorii

Lipsa semnelor de insuficiență respiratorie și cardiovasculară

Starea satisfăcătoare a plăgii

C.2.4.7. Supravegherea pacienților

Caseta 15. Supravegherea pacienților cu DCS

- Controlul neurochirurgului peste o lună
- Evidența medicului neurolog
- Evidența medicului de familie

C.2.5. Complicațiile

Caseta 16. Complicațiile dizrafiei spinale congenitale

- Hidrocefalie acută secundară
- Fistula LCR
- Meningoencefalită
- dihiscenta suturilor și infectarea sau fistuliyarea plăgii postoperatorii

D.RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU RESPECTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI

<p>D.1. Nivelul de asistență medicală primară</p>	<p>Personal:</p> <ul style="list-style-type: none"> • medic de familie • asistenta medicului de familie <p>Aparate, utilaj:</p> <ul style="list-style-type: none"> • fonendoscop • tonometru • ultrasonograf • Laborator clinic standard pentru determinarea: analiza generală a singelui, analiza generală a urinei, indicilor biochimici
<p>D.2. Nivelul staționar: Maternitate</p>	<p>Personal:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Medic opstetrician-ginicolog • Medic anesteziolog • Medic reanimatolog • Medic chirurg-pediatru • Medic neurolog • Medic oftalmolog • Medic pediatru • Medic imagist • Asistente medicale • Medic laborant <p>Aparate, utilaj:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Aparat pentru examenul radiologic • oftalmoscop • ultrasonograf (fontanelă, cord) • EEG • Cabinet radiologic • electromiograf • Laborator microbiologic • Laborator clinic standard pentru determinarea: analiza generală a singelui, analiza generală a urinei, indicilor biochimici
<p>D.3. Nivelul staționar: secția specializată de chirurgie.</p>	<p>Personal:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Medic neurochirurg • Medic anesteziolog • Medic reanimatolog • Medic pediatru • Medic oftalmolog • Medic imagist • Medic patomorfolog • Asistente medicale • Medic laborant <p>Aparate, utilaj:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Aparat pentru examenul radiologic • oftalmoscop • ultrasonograf (fontanelă, cord) • EEG • Cabinet radiologic • CT-scan • RMN • Electromiograf • Microscop • Potențiale evocate • Laborator microbiologic

	<ul style="list-style-type: none"> • Laborator clinic standard pentru determinarea: analiza generală a singelui, analiza generală a urinei, indicilor biochimici • Surse pentru suport termic (termofoare, chiuveză) • Sursă de O₂ umezit • Sonde gastrice, traheale • Catetere venoase periferice • Sisteme de perfuzie
	Medicamente: <ul style="list-style-type: none"> • diuretice • anticonvulsivante • corticosteroide • hemostatice • antipiretice • antioxidante • antihistaminice • antimicotice • antibacteriene • citostatice

E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLEMENTĂRII PROTOCOLULUI

№	Obiectivele protocolului	Măsurarea atingerii scopului	Metoda de calcul a indicatorului	
			Numărător	Numitor
1.	Micșorarea incidenței copiilor cu DCS	1.1. Număr cazuri noi a copiilor cu DCS, la 1000 populație	Numărul cazurilor noi a copiilor cu DCS depistați pe parcursul unui an X1000	Numărul mediu de copii înregistrați la medicul de familie pe parcursul unui an.
2.	A reduce numărul de complicații	2.1. Ponderea copiilor cu care au dezvoltat complicații neurologice, urologice și locomotorii %	Numărul de copii cu DCS care au dezvoltat complicații neurologice, urologice și locomotorii pe parcursul ultimului an x 100	Numărul total de copii cu DCS care se află la evidență pe parcursul unui an
3.	A spori numărul de pacienți care beneficiază de educație în domeniul DCS în instituțiile de asistență medicală primară și în instituțiile de asistență medicală de staționar	3.1. Ponderea copiilor cu DCS, părinții cărora, conform registrului au fost informați de medicul neurochirurg pediatru despre importanța tratamentului și supravegherii copiilor pe parcursul ultimului an %	Numărul copiilor cu DCS, părinții cărora, conform registrului au fost informați de către medicul neurochirurg pediatru despre importanța tratamentului și supravegherii copiilor pe parcursul ultimului an x 100	Numărul total de copii cu DCS care se află la evidență pe parcursul unui an

**Informație pentru familia și celor care îngrijesc pacienții cu
DISRAFISM CONGENITAL SPINAL
(ghid pentru pacienți)**

Prin disrafismul congenital spinal înțelegem toate malfotmațiile congenitale ale sistemului nervos central datorate unor tulburări de închidere a tubului neural, dehiscența arcului posterior al uneia sau mai multor vertebre, rezultată prin absența apofizei spinoase și o lipsă de sudare pe linia mediană a lamelor vertebrale.

Malformațiile disrafice domină ca frecvență în cadrul malformațiilor sistemului nervos central, ocupând astfel un loc important în patologia neurochirurgicală pediatrică. În ceea ce privește concepția despre formarea malformațiilor disrafice, toți autorii sunt de acord că acestea își au originea în viața embrionară timpurie – săptămâna a 2-a până la a 4-a, adică tocmai în perioada de închidere a tubului neural, perioada dezvoltării teratogene. Capătul cefalic se închide în ziua a 25-a, iar cel caudal, în ziua a 29-a, formând o cavitate continuă ce constituie ventriculii primitivi și canalul central al măduvei. Faptul că închiderea tubului neural se face cel mai tardiv în regiunea caudală explică marea frecvență a afecțiunilor disrafice în această regiune. Aceste afecțiuni apar în orice punct al coloanei vertebrale pe linia mediană posterioară, dar sediul de predilecție este regiunea lombară inferioară și lombosacrală. Fiind însoțite deseori de leziuni neurologice grave (motorii, sfincteriene, trofice) pe lângă asocierea frecventă a hidrocefaliei și altor stări malformative concomitente.

Afecțiunile disrafice sunt cuprinse sub denumirea de spina bifida oculta (tulburare de închidere ce are drept semn principal disrafia arcului vertebral, cu părți moi de acoperire de obicei normale) și spina bifida chistică (meningocelele și meningomielocelele).

Simptomatologia clinică a disrafismului congenital spinal cuprinde:

Semne locale – sunt semnele clinice principale și totodată patognomonice pentru tabloul clinic. Ele se manifestă de la naștere printr-o tumefacție de mărime variabilă, situată pe linia mediană posterioară. Aspectul clinic variază după forma clinică. *Formele acoperite* au aspect tumoral, cu tegumentele normale sau modificate (subțiate, marmorate sau cu cicatrice), uneori hiperpigmentate, cu posibil angiom cutanat în jur. Mărimea formațiunii este foarte variată, de la volumul unei nuci până la o masă monstruoasă, cât un cap de făt. La palpate, consistența poate fi fluctuantă, renitentă sau chiar dură, în funcție de conținut. Baza de implantare poate fi mai mult sau mai puțin largă. În formele acoperite complicate se observă tegumentele fie ulcerate, fie fistulizate.

Formele deschise se manifestă de obicei printr-o tumefiere minoră, mai aplatizată, având o întindere variabilă, cu masa medulovasculară umectată la suprafață cu scurgere LCR. Înconjurată de aria epilioseroasă și zonă dermică ce face trecerea spre tegumentele sănătoase. Pe margini se poate constata ca și la formele închise, hiperpigmentație sau un angiom cutanat. Formele deschise domină ca frecvență la naștere.

Semne neurologice – tulburări motorii, senzitive (dificil de controlat la sugari), trofice și sfincteriene, de intensitate variabilă, ajungând uneori până la sindroame complete de secțiune medulară sau de coadă de cal. Tulburările motorii se manifestă sub formă de paralizii discrete sau evidente, de obicei flaște, la nivelul membrelor inferioare, mai ales distal. În teritoriile interesate se constată atrofie musculară. Tulburări sfincteriene (anal, vezical). Paralizia sfincterului anal se poate recunoaște prin prezența anusului biant, prin absența reflexului anal și, ocazional, prin prolapsul rectal.

Malformații însoțitoare – hidrocefalia; meningoencefalocelul; sinusul dermal; picior strâmb congenital; luxația coxofemurală congenitală; malformație a aparatului urinar; hidromielia; malformația Chiari.

Investigațiile paraclinice necesare pentru stabilirea diagnosticului de disrafizm congenital spinal sunt: radiografia coloanei vertebrale; ultrasonografia (USG); tomografia computerizată (CT-scan); rezonanța magnetică (RMN)

Tratamentul disrafismului congenital spinal este chirurgical. În aproximativ 20 % cazuri intervențiile chirurgicale sunt efectuate în mod urgent după indicații vitale

Copiii care au fost supuși intervenției chirurgicale în baza corecției disrafismului congenital spinal se află la evidența medicului neurochirurg curant, neurolog și medicul de familie.

O mare importanță îl are tratamentul profilactic postoperator și măsurile sanitaro-igienice:

- ✓ Restabilirea tulburărilor motorii, urinare.
- ✓ Sanarea focarelor de infecție ce se asociază postoperator
- ✓ Asigurarea alimentației normale și călirea organismului.

Bibliografie:

1. Arseni C., Horvath L.: Meningoencefalocelele și meningocele. Ed. Medicală, București, 1984.
2. Constantinovici A., Ciurea A. Ghid practic de neurochirurgie. Ed. Medicală, București, 1998.
3. Dimov V. Curs de neurochirurgie pediatrică. Ed. Contact Internațional Colecția ATMA 22, Iași, 2001, p. 195-221.
4. Anderson F.M. Occult spinal dysraphism. Diagnosis and management. //1. *Pediatr.* – 1968.
5. Cohen A.R., Robinson S. Early management of meningomyelocele. In: McLone D.G. *Pediatric neurosurgery. Surgery of the developing nervous system.* WB Saunder Company, Philadelphia, 2001; pp 241-259.
6. Gross H.R., Cox A., Tatyrek R. Early management and decision making for the treatment of meningomyelocele. *Pediatrics.* 1983; 72:450-458.
7. Hahn Y.S. Open meningomyelocele. *Neurosurg. Clin. N. Am.* 1995; 6:231-241.
8. Lapras C. Spina bifida // *Neurochirurgie.* 1998 – Vol 34.
9. Memet Ozek M., Giuseppe Cinalli, Wirginia J. Maixner. *Spina Bifida. Management and Outcome.* Springer. 2008. 253 p.
10. Pang D. Surgical complications of open spinal dysraphism. *neurosurg. Clin. N. Am.* 1995; 6:243-257.
11. Pierre-Kahn A., Zerah M., Renier D. Lipomes malformatifs intra-rahidiens. *Neurochirurgie,* 1995, 41, 5-134.
12. Posey D.L., Khoury M. J., Mulinare J. et al. Is mutated MTHFR a risk factor for neural tube defects. // *Lancet*-1996. – Vol 347.
13. Ramasatry S.S., Cohen M. Soft tissue closure and plastic surgical aspects of large open myelomeningoceles. *Neurosurg. Clin. N.Am.* 1995; 6:279-291.
14. Samuelsson L., Eklof O. Scoliosis in mielomeningocele. // *Scand* 1988. Vol 59.
15. Wolpert S.M., Scott R.M., Carter B.L. Computer tomography in spinal dysraphism. // *Surg. Neurol.*- 1977. Vol. 8.
16. Wright R.L. Congenital dermal sinuses. // *Mrogr. Neurol. Surg.* –1971. Vol. 4.
17. Барияк И., Орлов Ю. Спинномозговые грыжи. Киев. 2003. 99 с.
18. Воронов В.Г. Клиника, диагностика, хирургическое лечение пороков развития спинного мозга и позвоночника у детей: Автореф. дис. СПб. 2000. 32с.
19. Хачатырян В.А., Орлов Ю.А., Осипов И.Б., Еликбаев Г.М. Спинальные дисрафии. Изд. Десятка. 2009. 303 с.