

SPINA BIFIDA ȘI FACTORII DE RISC

Hristiana CAPROȘ,
Catedra Obstetrică și Ginecologie, USMF N. Testemițanu

Summary

Risk factors in spina bifida

Knowledge of spina bifida risk factors is very important to prevent them in the prenatal stage. A screening for spina bifida should include detailed history of exposure to risk factors, fetal ultrasound examination and maternal serum biochemical markers testing.

Резюме

Факторы риска, приводящие к spina bifida

Изучение факторов, приводящих к spina bifida, имеет особую важность в предотвращении развития данной патологии еще во внутриутробном периоде. Скрининговое исследование spina bifida предполагает детальный анализ факторов риска, ультразвуковое обследование плода и тестирование материнских биохимических маркеров.

Obiective

Profilaxia spinei bifida presupune o bună cunoaștere a factorilor de risc implicați. Spina bifida este o tulburare de dezvoltare fetală [1], cauzată de dezvoltarea incompletă a structurii ontogenetice a arcului vertebral al coloanei spinale, care este incomplet format sau absent, fapt ce poate facilita protruzia măduvei spinării. Malformația spina bifida se împarte în patru categorii: spina bifida ocultă, spina bifida chistică (mielomeningocelul), meningocelul și lipomeningocelul. Cea mai frecventă localizare a malformațiilor sunt zonele lombare și sacrale. Mielomeningocelul este forma cea mai gravă și invalidizantă, ce afectează funcțiile de mișcare și cognitivă.

Scopul studiului a constat în studierea prevalenței, factorilor de risc și istoricului familial la pacienții cu spina bifida.

Material și metode

Au fost analizate fișele de observații de staționar și de ambulatoriu ale pacienților și radiogramele cu anomalii vertebrale.

Rezultate

Examinarea radiogramelor pacienților (57) cu malformații vertebrale a evidențiat spina bifida în 8 (14%) cazuri. Pacienții prezentau un spectru de deficite, dar cele mai importante au fost: impotența funcțională a membrilor inferioare, dereglări sfincteriene, pierderea sensibilității și disfuncție cognitivă. Spina bifida ocultă cu defect limitat al arcului vertebral la joncțiunea lombosacrată, fără protruzia măduvei sau a membranelor acesteia, a fost descoperită accidental la radiografie la 6 (10,5%) din copiii studiați.

A fost prezent dezechilibrul muscular, care a determinat contracțiuni articulare și dislocarea șoldului și deformările spinale. Interviewarea telefonică a părinților pacienților studiați a relevat prezența mai multor factorilor de risc, sugerând o posibilă relație între aceștia și defectele vertebrale. Astfel, evenimente stresante de viață au semnalat 98% din părinți, expunerea prenatală la pesticide – 56%, expunerea maternă la metale grele – 22%, diabet zaharat – 15%, obezitate – 25%, administrarea de antipiretice – 8%, împreună cu istoric de gripă sau febră în timpul sarcinii – 23%.

Discuții

Mai multe studii anterioare, ca, de exemplu, Carmichael S.L. și colab. [3] sugerează că stresul matern poate fi asociat cu un risc crescut de defecte fetale. Acest studiu a analizat asocierea evenimentelor de malformații congenitale cu o viață maternă stresantă. Defectele de tub neural și expunerea la pesticide agricole au fost, la fel, evidențiate în studiul condus de Rull R.P. și colab. [4]. Dezvoltarea spinei bifida sau anencefaliei a fost relevantă în rândul femeilor-lucrători agricoli cu

pesticide, mai ales la cele care nu au luat suplimente de acid folic. Efectul poate fi legat fie de expunerea maternă, fie de cea paternă.

Defectele tubului neural apar între zilele 17 și 30 de gestație, când mama nu știe că este însărcinată, iar fătul este de dimensiunea unui bob de orez. Prezența la făt a unui tub neural deschis este marcată de un nivel de alfa-fetoproteină ridicat în lichidul amniotic. Concentrațiile maxime ale alfa-fetoproteinei în săptămânile 13-15 de sarcină permit diagnosticul, iar confirmarea ecografică este posibilă în săptămânile 15-18. Encefalocelul sau mielocelul acoperite de piele nu sunt detectate prin alfa-fetoproteină.

În cadrul studiului lui Brender J.D. și colab. [5] se relevă că defectele de tub neural, inclusiv meningomielocelul, apar cu o rată de 4,2 ori mai mare la mamele care au prezentat diabet zaharat în timpul sarcinii.

Li Z. și colab. [6] au arătat într-un studiu populațional că defectele congenitale vertebrale apar la expunerea maternă la antipiretice în contextul gripei și febrei cu un risc semnificativ mai mare decât expunerea la gripă sau febră fără administrarea de antipiretice. Urmărirea acestor mame în acest studiu a arătat că stoparea sarcinii a fost în 72% din cazuri și în 28% au fost născuți vii. Defecte cromozomiale au fost identificate în 16% cazuri, deși numai 1,6% – în cazuri izolate. Dintre copiii născuți vii, 3 au murit în perioada neonatală. Alți 18 (86%) au fost în viață după o perioadă medie de urmărire de 3 ani. Din acest grup, 87% din pacienții cu vârsta peste 2 ani aveau păstrat mersul de sine stător, 72% aveau dezvoltare neuronală normală, 11% copii erau dependenți de scaunul cu rotile, 33% aveau evenimente cerebrale.

Studiile recente sugerează o asociere între obezitatea maternă și unele anomalii vertebrale congenitale. Stothard K.J. și colab. [7] au explorat factorii de risc pentru defectele de tub neural. Acest studiu subliniază că istoricul de sarcină anterioară defect-afectată, febra maternă sau utilizarea de analgezice, antipiretice, contraceptive orale, expunerea la fumatul pasiv pot fi asociate cu un risc de malformații vertebrale. Mulți factori nocivi enumerați pot

fi preveniți prin utilizarea de acid folic, consumul de legume și fructe proaspete.

În managementul și diagnosticul prenatal al malformațiilor vertebrale, Chaoui R. și colab. [8] au arătat că testul matern seric de alfa-fetoproteină reprezintă un indice prenatal important predictiv de defecte ale fătului. Utilizarea ultrasunetului, precum și a imagisticii prin rezonanță magnetică în examinarea fătului în perioada prenatală poate contribui la îmbunătățirea capacității de predicție a acestui test în prevenirea apariției malformațiilor vertebrale.

Concluzie

Cunoașterea factorilor de risc ai spinei bifide are o mare importanță pentru prevenirea la etapa prenatală. Un screening pentru malformații vertebrale embrio-fetale include istoricul detaliat de expunere la factori de risc, examinarea cu ultrasunete a fătului și testarea markerilor materni biochimici serici.

Bibliografie

1. Paladi G., Cernetchi O. *Obstetrică patologică*, vol II., Chișinău, 2007, 744 p.
2. Pană I., Vlădăreanu M., Roventza N., Mihăiță I. *Radiologie. Partea I. Coloana Vertebrală*, 2000, p. 10-11.
3. Carmichael S.L., Shaw G.M., Yang W., Abrams B., Lammer E.J. *Maternal stressful life events and risks of birth defects*. In: *Epidemiology*, 2007, 18(3):356-361.
4. Rull R.P., Ritz B., Shaw G.M. *Neural tube defects and maternal residential proximity to agricultural pesticide applications*. In: *Am. J. Epidemiol.*, 2006, 163(8):743-753.
5. Brender J.D., Suarez L., Felkner M., Gilani Z., Stinchcomb D., Moody K., Henry J., Hendricks K. *Maternal exposure to arsenic, cadmium, lead, and mercury and neural tube defects in offspring*. In: *Environ. Res.*, 2006, 101(1):132-139.
6. Li Z., Ren A., Liu J., Pei L., Zhang L., Guo Z., Li Z. *Maternal flu or fever, medication use, and neural tube defects: a population-based case-control study in Northern China*. In: *Birth Defects Res. A Clin. Mol. Teratol.*, 2007, 79(4):295-300.
7. Stothard K.J., Tennant P.W., Bell R., Rankin J. *Maternal overweight and obesity and the risk of congenital anomalies: a systematic review and meta-analysis*. In: *JAMA*, 2009, 301(6):636-650.
8. Chaoui R., Nicolaidis K.H. *From nuchal translucency to intracranial translucency: towards the early detection of spina bifida*. In: *Ultrasound Obstet. Gynecol.*, 2010, 35(2):133-138.