

**PROTOKOL STAROSTLIVOSTI O PEDIATRICKÝCH PACIENTOV PO OTVORENEJ
FETÁLNEJ OPERÁCII MENINGOMYELOKÉLY
PEDIATRIC CARE PROTOCOL FOLLOWING OPEN FETAL SURGERY
FOR MENINGOMYELOCELE**

KOHÚTKOVÁ Miroslava^{1,2}, HORN František^{1,2}

¹ *Klinika detskej chirurgie Lekárskej Fakulty Univerzity Komenského a Národného Ústavu Detských Chorôb v Bratislave, Bratislava, Slovenská republika*

² *Lekárska Fakulta Univerzity Komenského, Bratislava, Slovenská republika*

ABSTRAKT

Východiská: Fetálna chirurgia je pomerne nová metóda liečby prenatálne diagnostikovaných pacientov s otvorenými defektami neurálnej rúry. Prenatálne vykonaná oprava defektu významne znižuje výskyt hydrocefalu a Chiari II malformácie. Pacienti zároveň vykazujú lepšie motorické funkcie.

Ciele: Prezentovaná práca prináša praktický návod starostlivosti o pacientov s prenatálne diagnostikovanou a operovanou meningomyelokélou (MMC) na Slovensku.

Súbor a metodika: Cieľom tejto práce je prezentovanie plánu starostlivosti o pacienta po fetálnej operácii MMC. Plán je vytvorený na základe odbornej literatúry a našej praxe v spolupráci so Spina Bifida Zentrum, Kinderspital Zürich.

Výsledky: Výsledkom práce je plán, ktorý pomáha zdravotníckym pracovníkom a rodine pacientov orientovať sa v potrebných zákrokoch, vyšetreniach a kontrolách, ktoré by mal pacient podstúpiť v priebehu času. Práca sa zameriava na najčastejšie komplikácie, ktorými títo pacienti trpia. Ide o komplikácie neurologické, urologické, intestinálne, ortopedické a psychomotorické.

Záver: Z našej skúsenosti vyplýva, že deti narodené s MMC majú mnoho komplikácií, pre ktoré musia absolvovať množstvo vyšetrení. Nevyhnutnosťou je multidisciplinárny prístup. V praxi sme pozorovali potrebu existencie protokolu starostlivosti o pacientov po fetálnej operácii.

Kľúčové slová: Fetálna chirurgia. Meningomyelokéla. Manažment pacienta. Komplikácie

ABSTRACT

Background: Fetal surgery is a relatively new method of treating prenatally diagnosed patients with open neural tube defects. Prenatal repair of the defect significantly reduces the incidence of hydrocephalus and Chiari II malformation. In addition, patients show better motor functions.

Purpose of the article: The presented work provides practical guidance for the care of patients with prenatally diagnosed and operated meningomyelocele (MMC) in Slovakia.

Materials and methods: The purpose of the presented study is a patient management protocol after fetal MMC surgery, created on the basis of neurosurgical literature and our practice in cooperation with the Spina Bifida Zentrum, Kinderspital Zürich.

Results: The result of the work is a plan that helps medical professionals and the patient's family navigate the necessary interventions, examinations and controls that the patient should undergo over time. The work focuses on the most common complications that these patients suffer from. These are neurological, urological, intestinal, orthopedic and psychomotor complications.

Conclusion: In our experience, children born with MMC have many complications, for which they have to undergo numerous examinations. A multidisciplinary approach is essential. In our practice, we observed the need for a protocol for the care of patients after fetal surgery.

Key words: Fetal surgery. Meningomyelocele. Management of patient. Complications

ÚVOD

Myelomeningokéla je najčastejšou, a zároveň aj najťažšou formou otvorených defektov neurálnej rúry. Charakterizuje ju protrúzia tkanív miechy cez otvorené oblúky stavcov. Pacienti s MMC trpia na mnoho komplikácií, ako je napríklad hydrocefalus, Chiari II malformácia, motorické a kognitívne poruchy, inkontinencia močového mechúra a čriev, sociálne a emocionálne problémy. Tieto ťažkosti ovplyvňujú kvalitu života pacienta. Práve včasná operácia MMC umožňuje znížiť závažnosť a frekvenciu výskytu pridružených komplikácií (Horn, 2014; Scully et al., 2012; Šnajdauf et al., 2005).

CIEĽ VÝSKUMU

Cieľom štúdie je vypracovanie praktického návodu starostlivosti o pacienta s prenatálne zisteným rázštepom neurálnej rúry na Slovensku. Je určený pre odbornú verejnosť, zdravotníckych pracovníkov pracujúcich priamo s pacientami po fetálnej operácii, pacienta a jeho rodinu. Cieľom dokumentu je najmä pomôcť zorientovať sa v úkonoch, zákrokoch, vyšetreniach a kontrolách, ktoré by mal pacient podstúpiť v priebehu času. Plán starostlivosti o pacienta je vypracovaný na základe doterajších výskumov a praxe.

SÚBOR A METODIKA

Prezentovaná štúdia bola realizovaná na základe retrospektívnej analýzy dokumentácie pacientov po prenatálnej operácii MMC vedenej v databáze Kliniky detskej chirurgie, Národného ústavu detských

chorôb v Bratislave a Lekárskej fakulty Univerzity Komenského v Bratislave, a na základe spracovania relevantnej svetovej literatúry. Výskumný súbor prezentovanej štúdie tvorí 11 pacientov operovaných pre MMC. Pacientov sme v rámci spolupráce odoslali za účelom fetálneho uzavretia defektu na pracovisko Kinderspital Zürich, Spina Bifida Zentrum v čase medzi januárom 2016 a júnom 2024. Pacienti pravidelne absolvujú kontroly na danom pracovisku v Zürichu, ako aj na klinikách Národného Ústavu Detských Chorôb. Prezentovaný plán starostlivosti o pacienta zahŕňa kontrolné vyšetrenia na klinike v Zürichu, ako aj na domacom pracovisku.

VÝSLEDKY

Výsledkom predkladanej práce je protokol manažmentu pacienta po fetálnej operácii MMC, vytvorený na základe odbornej literatúry a našej praxe v spolupráci so Spina Bifida Zentrum, Kinderspital Zürich.

Fetálnu operáciu zatvorenia defektu MMC je najvhodnejšie realizovať v 24. – 25. gestačnom týždni. Deti, ktoré takýto zákrok podstúpili sa rodia plánovane cisárskym rezom v 37. gestačnom týždni na pracovisku, kde bola realizovaná aj fetálna operácia (Babcock et al., 1994; Moldenhauer et al., 2015).

Matka a novorodenec sú po absolvovaní pobytu na novorodeneckom oddelení prepustení do domácej a ambulantnej starostlivosti, no naďalej je rodičom pacienta k dispozícii klinický koordinátor v Zürichu a určení lekári v Bratislave. Pacient absolvuje v pravidelných intervaloch odborné kontroly jeho zdravotného stavu. Na daný deň má pacient naplánovaných niekoľko odborných vyšetrení. Ide o kontroly v korigovanom veku 3, 6, 12, 18 a 24 mesiacov. Následne každý rok až do prechodu pacienta do starostlivosti pre dospelých.

V práci sa zameriavame na najčastejšie komplikácie, ktoré sprevádzajú pacientov s MMC.

Neurologické komplikácie

Medzi najčastejšie neurologické komplikácie, ktoré trápia pacientov s MMC, či už boli operovaní prenatálne alebo postnatálne, patrí hydrocefalus, syndróm pripútanej miechy (tethered cord syndrome, TCS) a ťažkosti vyplývajúce z Chiari II malformácie (Bruner et al., 2004).

Ciele

Ochrániť neurologické funkcie a neurokognitívny vývoj optimalizáciou cirkulácie likvoru a tlaku v likvorových cestách. Identifikovať a včas riešiť vzniknutú intrakraniálnu hypertenziu, TCS, Chiari II malformáciu.

Manažment pacienta

1. V novorodeneckom a dojčenskom veku meranie obvodu hlavy 1x týždenne, ultrazvuková kontrola systému mozgových komôr 1x za 2 týždne.
2. Neurochirurgická kontrola u detí od narodenia do veku 2 rokov každých 6 mesiacov. Neskôr 1x ročne. Kontrola zahŕňa fyzikálne neurologické vyšetrenie a zhodnotenie stavu funkčnosti likvorového zvodu, ak ho má pacient implantovaný.
3. Sledovanie stavu pacienta a rozpoznanie príznakov intrakraniálnej hypertenzie, TCS a príznakov syringomyelie v skorom štádiu ich vzniku.
4. Ultrazvukové vyšetrenie mozgových komôr cez veľkú fontanelu po narodení, v korigovanom veku 3 a 6 mesiacov. MRI mozgu a miechového kanála po narodení a v korigovanom veku 12 a 24 mesiacov, následne podľa klinického stavu.

Urologické komplikácie

Prítomnosť MMC je u detí častou príčinou neurogénnych dysfunkcií močového mechúra. Charakteristickou abnormalitou je neurogénny močový mechúr so symptómami inkontinencie, urgentnosti, zvýšenej alebo abnormálnej frekvencie močenia a rekurentné infekcie močových ciest (Berndl et al., 2020; Oppenheimer, 2007).

Ciele

Udržiavať normálnu funkciu obličiek a močového systému počas celého života. Kontinenciu moču dosiahnuť tak skoro, ako je to u pacienta prijateľné. Maximalizovať samostatnosť pacienta. Eliminovať následky neurogénneho močového mechúra. Znížiť frekvenciu zápalov močových ciest a užívania antibiotík.

Manažment pacienta

1. Do 3 mesiacov od narodenia vykonať ultrazvuk obličiek a močového mechúra – toto vyšetrenie treba opakovať každých 6 mesiacov, urodynamické vyšetrenie, sérový kreatinín.
2. Od narodenia do veku 2 rokov života realizovať ultrazvuk obličiek a močového mechúra každých

- 4–6 mesiacov. Následne, ak je stav dieťaťa stabilný, realizovať ultrazvukové vyšetrenie obličiek a močového systému 2x ročne vo veku od 2 do 5 rokov. Každých deväť mesiacov od 5 do 10 rokov, a potom na ročnom základe, ale môže sa opakovať častejšie, ak je to potrebné. Aj menej časté kontroly sú primerané, ak urodynamika nenaznačuje zhoršenie stavu pacienta (od 2 rokov veku 1x ročne).
3. Urodynamické vyšetrenie sa realizuje rovnako často ako ultrazvukové vyšetrenie, ale minimálne 1x ročne. Urodynamické vyšetrenie realizovať mimo plánovaných kontrol v prípade, ak došlo k zmenám na zobrazení horných močových ciest, ak má známky neurogénneho močového mechúra alebo má opakované zápaly močového systému.
 4. Vyšetrenie séra na vyhodnotenie funkcie obličiek a rozbor moču.
 5. V prípade potreby začať s čistou intermitentnou katetrizáciou (ČIK) čo najskôr. Od veku 6 rokov viesť k samostatnosti v ČIK.
 6. V prípade horúčky nad 38 °C, hematúrie, bolestiach panvy a chrbta, úniku moču medzi jednotlivými ČIK, resp. u novorodencov, ktorí neprospeievajú a sú dehydratovaní, zvážiť možnú infekciu močových ciest.
 7. Ak má dieťa opakujúce sa symptomatické zápaly močových ciest, realizuje sa ultrazvuk obličiek a močového mechúra a urodynamické vyšetrenie.
 8. Vo veku 5 rokov vykonať chemický rozbor moču a kultivačný rozbor z moču získaného ČIK.
 9. V prípade, že malo dieťa vykonanú rekonštrukciu močového mechúra, 1x ročne je potrebná kontrola vitamínu B12 v sére.

Gastrointestinálny systém

U pacientov s MMC môže byť prítomná aj neurogénna dysfunkcia čriev. Pri obstipácii alebo inkontinencii stolice, so sekundárne vzniknutou močovou inkontinenciou, a s opakovanými zápalmi močových ciest je vždy potrebné myslieť na TCS, hoci môže ísť aj o množstvo iných štrukturálnych abnormalít (Berndl et al., 2020; Oppenheimer, 2007).

Ciele

Udržanie kontinencie primeranej veku. Maxima-

lizácia samostatnosti pacienta. Predchádzanie obstipácii.

Manažment pacienta

1. Sledovanie frekvencie, konzistencie a množstva stolice.
2. Zavedenie diéty a dostatok pohybu. Pokiaľ to nestačí pridať farmakologické doplnky. Použitie ochranných krémov na perineálnu oblasť.
3. Nácvičenie kontinencie a načasovania v domácom prostredí.
4. Edukácia a nácvičenie výplachu čreva erudovanou zdravotnou sestrou. Zabezpečenie potrebných pomôcok. Výplachy hrubého čreva vodou je možné realizovať od 3. roka života vo frekvencii 1x za 2 dni.
5. Meranie tlaku v koncovej časti hrubého čreva manometrom od veku 4 rokov 1x za 2 roky.

Ortopedické komplikácie

Najčastejšími nálezmi ortopedických deformít u detí s MMC je skolióza, kyfóza a prílišná lordóza. Ďalšími sú deformity bedrových kĺbov a kolenných kĺbov. Existencia spasticity okolo bedrových a kolenných kĺbov, ako aj deformácia chrbtice majú významný negatívny dopad na mobilitu pacienta (Berndl et al., 2020; Danielsson et al., 2008).

Ciele

Predchádzať alebo korigovať deformácie tak, aby sa optimalizovala mobilita a nezávislosť pacienta. Zabrániť vzniku funkčne obmedzujúcej deformácii chrbtice, dolných končatín a chodidiel. Začať s chôdzou čo najskôr ako to stav pacienta dovoľí. Snahou by malo byť deti vertikalizovať v rovnakom čase ako deti bez postihnutia, prípadne o pol roka neskôr. Prvých 5 rokov života, bez ohľadu na typ defektu neurálnej rúry a inerváciu končatín, predstavuje obdobie rozhodovania o mobilite dieťaťa – vozík, chôdza alebo oboje. Prognóza chôdze závisí od rozsahu poškodenia miechy. Tým sa aj zníži riziko vzniku zlomenín, kontraktúr a dekubitov. Podporiť maximálnu možnú samostatnosť pacienta.

Manažment pacienta

1. Do veku 1 roku života ortopedické vyšetrenie každé 3 mesiace. RTG bedrových kĺbov a nôh vo veku 12 mesiacov. RTG bedrových kĺbov, nôh a chrbtice vo veku 3 roky, a následne realizovať

každé 2 roky. Ortopedická kontrola zahŕňa fyzikálne vyšetrenie a röntgenové snímky buď podľa rozpisu alebo pri podozrení na deformáciu.

2. Sledovanie stavu dolných končatín a pohyblivosti pacienta. Monitorovanie vzniku, resp. progresie kontraktúr bedrového a kolenného kĺbu, a vzniku rotačných deformít. Sadrovanie, dlahy alebo operačné riešenie v prípade deformácií dolných končatín a nôh podľa ortopéda.
3. Sledovanie stavu chrbtice, röntgenové vyšetrenie realizovať každý jeden až dva roky, frekvencia závisí od deformácie a rýchlosti progresie stavu. V prípade prítomnosti skoliózy je vhodné zväžiť možnú neurogénnu príčinu.
4. Analýza chôdze vo veku 5 rokov a potom každé 2 roky.
5. Zväžiť suplementáciu vitamínom D.

Iné komplikácie

Ďalšie vyšetrenia potrebné pre rozpoznanie možných komplikácií (Cavalheiro et al., 2017; Church et al., 2020; Wilson et al., 2020):

1. Vyšetrenie detským psychológom, ktorý vo veku po 1 roku života hodnotí psychomotorický vývoj dieťaťa.
2. Vyšetrenie spánku vo veku 3 mesiace a 10 rokov.
3. Konzultácia výživového poradcu.

ZÁVER

Výskyt defektov neurálnej rúry síce poklesol, no v praxi sa stále vyskytujú. Napriek pokrokom v súčasnej medicíne sú defekty neurálnej rúry pretrvávajúcou výzvou pre odborníkov zo širokej škály špecializácií. Klinický stav pacientov závisí od lokalizácie defektu, miery poškodenia nervového systému, a od intenzívnej multidisciplinárnej starostlivosti počas skorého vývinu. Po celý čas starostlivosti o pacienta je potrebný multidisciplinárny prístup, spolupráca mnohých odborníkov vzhľadom na množstvo ovplyvnených telesných systémov. Prístup má byť zároveň individuálny, pretože medzi zdravotnými stavmi jednotlivých pacientov sú rozdiely (Adzick et al., 2011; Blumenfeld et al., 2018; Corroenne et al., 2021; Moehrlen et al., 2021; Möhrlen et al., 2020).

Predkladaná práca má za cieľ dopomôcť ošetrovúcim zdravotníkom a rodine pacientov, resp. ich zákonným zástupcom, orientovať sa v multidisciplinárnej starostlivosti o pacienta.

Práca bola schválená Etickou komisiou Národného ústavu detských chorôb v Bratislave zo dňa 17.9.2024 a bolo jej udelené číslo EK 9/6/2024.

ZOZNAM BIBLIOGRAFICKÝCH ODKAZOV

- ADZICK N.S., THOM E.A., SPONG C.Y. et al. A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. *The New England Journal of Medicine*. 2011; 364 (11): 993-1004.
- BABCOOK C.J., GOLDSTEIN R.B., BARTH R.A. et al. Prevalence of ventriculomegaly in association with myelomeningocele: Correlation with gestational age and severity of posterior fossa deformity. *Radiology*. 1994; 190 (3): 703-707.
- BERNDL A., NOSEK M., WADDINGTON A. Women's health guidelines for the care of people with spina bifida. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*. 2020; 13 (4): 655-662.
- BLUMENFELD Y.J., BELFORT M.A. Updates in fetal spina bifida repair. *Current Opinion in Obstetrics and Gynecology*. 2018; 30 (2): 123-129.
- BRUNER J.P., TULIPAN N., REED G. et al. Intrauterine repair of spina bifida: preoperative predictors of shunt-dependent hydrocephalus. *American Journal of Obstetrics & Gynecology*. 2004; 190 (5): 1305.
- CAVALHEIRO S., DA COSTA M.D.S., MORON A.F. et al. Comparison of Prenatal and Postnatal Management of Patients with Myelomeningocele. *Neurosurgery Clinics of North America*. 2017; 28 (3):439-448.
- CHURCH P., BERNDL A., BREI T. et al. Prenatal Counseling. Guidelines for the Care of People with Spina Bifida. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*. 2020; 13 (4): 461-466.
- CORROENNE R., YEPEZ M., PYARALI M. et al. Longitudinal evaluation of motor function in patients who underwent prenatal or postnatal neural tube defect repair. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2021; 58 (2): 221-229.
- DANIELSSON A.J., BARTONEK A., LEVEY E. et al. Associations between orthopaedic findings, ambulation and health-related quality of life in children with myelomeningocele. *Journal of Children Orthopedy*. 2008; 2 (1): 45-54.
- HORN F. *Detská chirurgia*. Bratislava: Slovak Academic Press, 2014. 568 s. ISBN 978-80-89607-24-2.
- MOEHRLEN U., OCHSENBEIN N., VONZUN L. et al. Fetal surgery for spina bifida in Zurich:

- results from 150 cases. *Pediatric Surgery International*. 2021; 37 (3): 311-316.
- MÖHRLEN U., OCHSENBEIN-KÖLBLE N., MAZZONE L. et al. Benchmarking against the MOMS Trial: Zurich Results of Open Fetal Surgery for Spina Bifida. *Fetal Diagnosis and Therapy*. 2020; 47 (2): 91-97.
- MOLDENHAUER J.S. , SONI S., RINTOUL N.E. et al. Fetal myelomeningocele repair: the post-MOMS experience at the Children's Hospital of Philadelphia. *Fetal Diagnosis and Therapy*. 2015; 37 (3): 235-240.
- OPPENHEIMER S.G. *Neural Tube Defects*. Boca Raton: CRC Press. 2007, 296 s. ISBN 9781574448597.
- SCULLY S. M., MALLON M., KERR J. C. et al. Fetal Myelomeningocele Repair: A New Standard of Care. *AORN Journal*. 2012; 96 (2): 175–195.
- ŠNAJDAUF J., ŠKÁBA R. *Detská chirurgie*. Praha: Galén, 2005. 395 s. ISBN 80-7262-329-X.
- WILSON P.E., MUKHERJEE S. Mobility guidelines for the care of people with spina bifida. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine*. 2020; 13 (4): 621-627.