

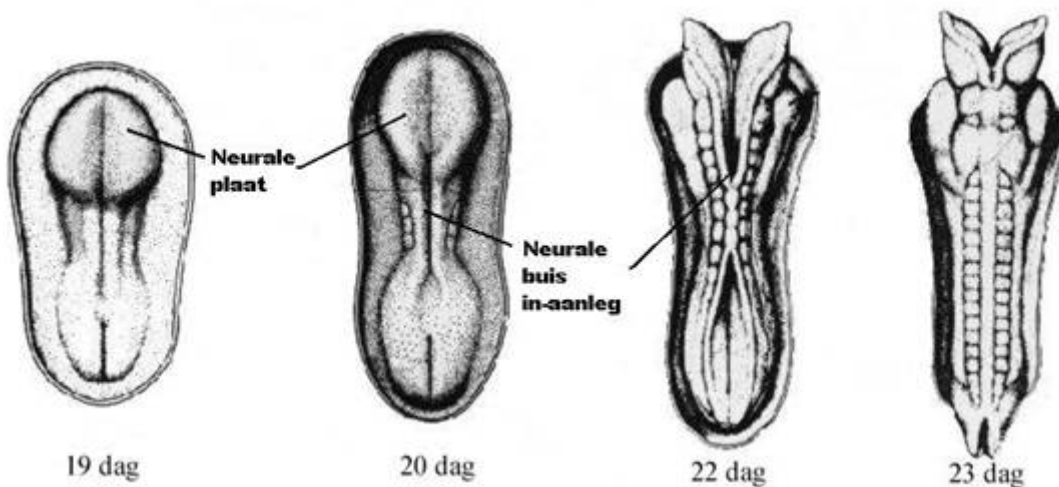
Spina bifida (open rug)

Spina bifida of “open rug” is een aangeboren afwijking die het gevolg is van een ontwikkelingsstoornis van ruggenmerg en wervelkolom. Meestal is de afwijking ter hoogte van de lendenwervels (lumbaal) gelegen, soms ter hoogte van het heiligbeen (sacraal) of de borstwervels (thoracaal).

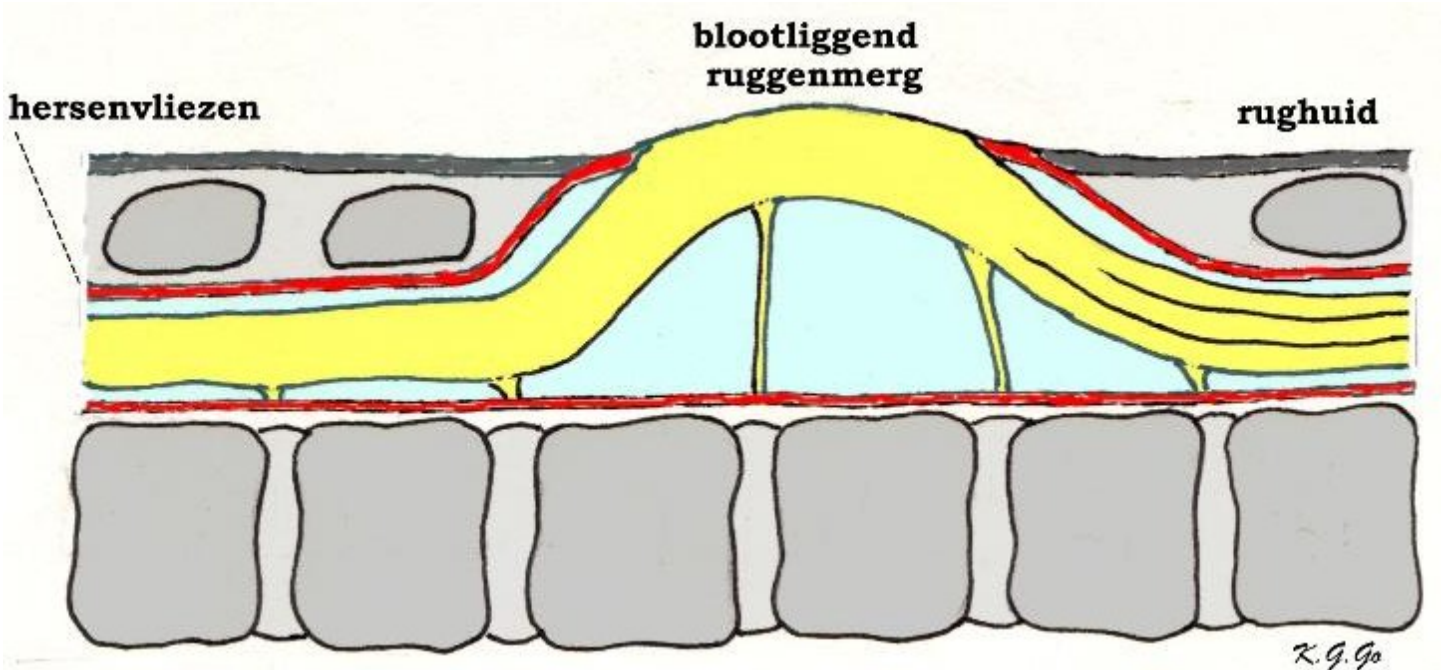
Spina bifida komt onder de bevolking voor in een frequentie van gemiddeld 4,5 per 10.000 geboorten. Bij het voorkomen van spina bifida in de familie is deze frequentie ongeveer 10 maal hoger. Door het innemen van foliumzuur door de moeder tijdens de zwangerschap zou dit met 75% verlaagd worden. Omdat de aanleg van het ruggenmerg al in de eerste weken van de ontwikkeling plaatsvindt, dient het foliumzuur (5 mg per dag, startend 4 weken voor de conceptie) tijdig te worden ingenomen. Het verstandigst is het om te beginnen met het innemen van foliumzuur zodra er een zwangerschap wordt gepland, dus tegelijkertijd met het staken van de anticonceptie. Tijdens de zwangerschap kan, indien gewenst, worden getest op de aanwezigheid van een spina bifida.

Ontstaanswijze

In de eerste 3 weken van de ontwikkeling van het embryo ontstaat het ruggenmerg uit een gootje in de huid van de rug. Normaal sluit zich dit gootje tot een buis, de z.g. neurale buis, die dan in de diepte verzinkt.



Bij spina bifida is deze ontwikkeling gestoord en is de neurale buis op een bepaalde plaats aan de oppervlakte van de rug open gebleven. Men ziet dan een roze plek op de rug, de zogenaamde myelomeningocèle (wat betekent een blaas bestaande uit ruggenmerg [myelum] en hersenvliezen [meningen, uit te spreken als: mening-gen]). Deze plek is in feite het primitieve ruggenmerg dat als het ware bloot is blijven liggen temidden van de omgevende gezonde huid. In de diepte gaat het zowel naar het hoofdeinde als naar het stuiteinde over in normaal ruggenmerg.

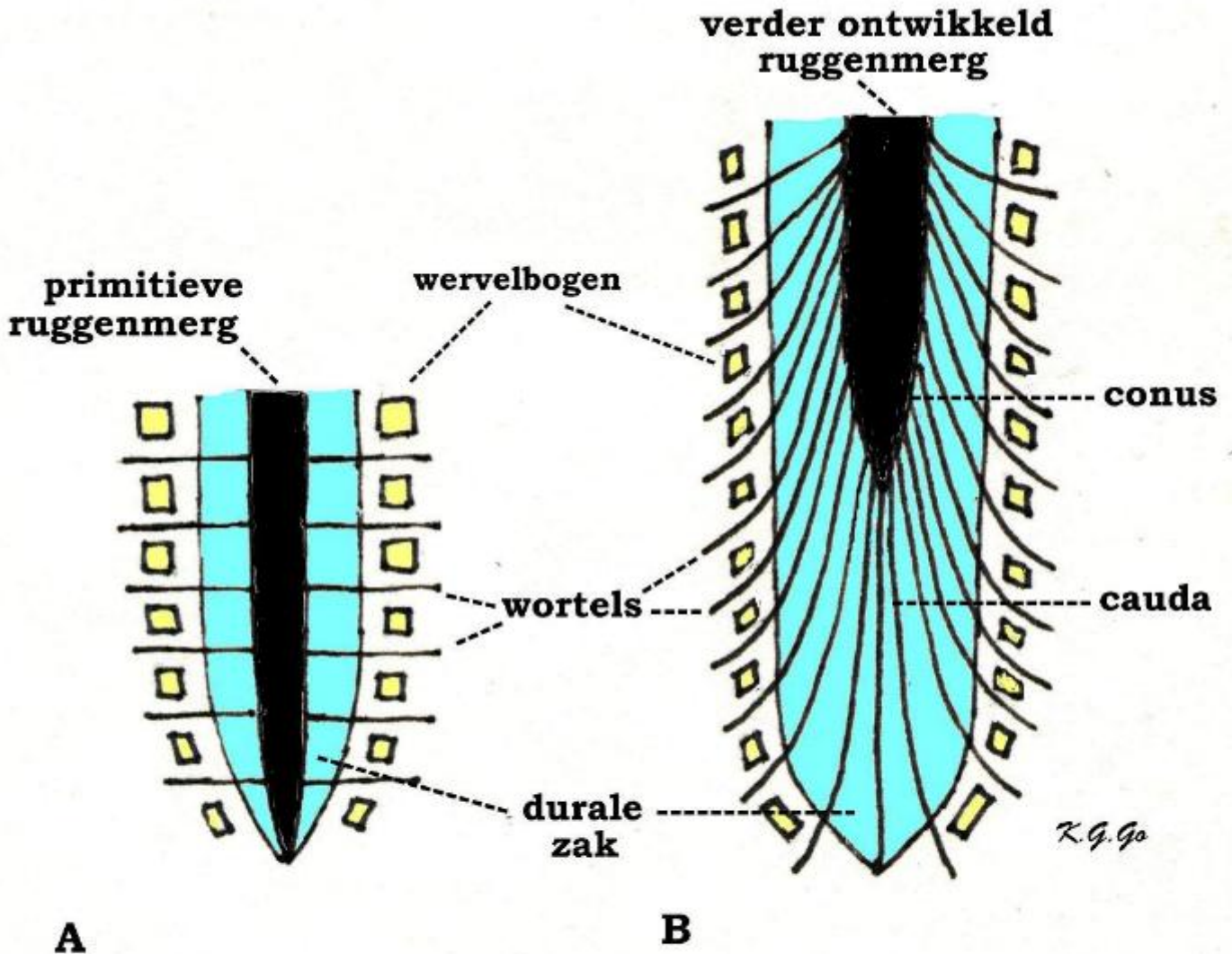


Schematische lengtedoorsnede door een myelomeningocele. Het ruggenmerg maakt een lus naar achteren waar het bloot ligt en vastzit aan de omringende rug huid. Uiteraard ontbreken de doornuitsteeksel van de betreffende wervels.

Anatomie

Na de ontwikkeling van de neurale buis tot ruggenmerg ontstaat er om deze buis heen de wervelkolom; in deze primitieve wervelkolom ligt tot in de staart het primitieve ruggenmerg. De wervelkolom bestaat uit 7 nek- (of cervicale) wervels C1 t/m C7, 12 borst- (of thoracale) wervels Th 1 t/m Th 12, 5 lenden- (of lumbale-) wervels L1 t/m L5, en het heiligbeen (of sacrum (S)) met het staartbeentje (stuitje). Het wervelkanaal wordt van boven naar beneden op ieder niveau gevormd door de wervelbogen, die vastzitten aan de wervellichamen, die aan de achterkant uitlopen in een uitsteeksel (het doornuitsteeksel) dat midden op de rug kan worden gevoeld (de "ruggengraat"). Binnen in het wervelkanaal loopt van boven naar beneden het ruggenmerg, waaruit op ieder niveau de zenuwwortels ontspringen die links en rechts tussen twee wervels het wervelkanaal verlaten. Zowel het ruggenmerg als de zenuwwortels liggen binnen in een koker van hersenvliezen, de zogenaamde durale zak, waarin ze in hersenvocht (liquor) schokvrij zijn opgehangen.

Ter hoogte van de eerste tot tweede lumbale wervel houdt het volwassen ruggenmerg op; dit onderste deel is kegelvormig en wordt daarom conus genoemd. Uit de conus gaan de wortels af voor de lagere lumbale en voor de sacrale niveaus; deze wortels vormen een bundel die de cauda of paardenstaart wordt genoemd. Dat niettemin de conus ter hoogte van L1 ligt terwijl er wortels naar lagere niveau' van afgaan, komt door de zogenaamde opstijging (ascensus) van het ruggenmerg tijdens de ontwikkeling. Oorspronkelijk liggen bij het heel jonge embryo de niveaus van het ruggenmerg op dezelfde hoogte als die van de wervelkolom, maar als het embryo sterk in de lengte groeit, groeit de wervelkolom even hard mee, terwijl het ruggenmerg in lengte achterblijft en als het ware opstijgt binnen de wervelkolom.



Schematische voorstelling van de opstijging van het ruggenmerg tijdens de ontwikkeling. A] Het primitieve ruggenmerg reikt beneden tot aan de punt van de durale zak en de wortels die van het ruggenmerg afgaan, verlaten de wervelkolom op dezelfde hoogte. B] Het verder ontwikkelde ruggenmerg is opgestegen, waardoor de wortels op een hoger niveau van het ruggenmerg afgaan dan het niveau waarop ze de wervelkolom verlaten. De bundel zenuwwortels die van de hoger gelegen conus afdalen naar de lagere niveaus van uittreiding, wordt begrijpelijkerwijze de paardenstaart (cauda equina) genoemd.

Ziektebeeld

De patiënt met spina bifida vertoont een complex ziektebeeld met allerlei aspecten waarvoor al spoedig na de geboorte behalve van de kinderarts, de aandacht van een aantal andere specialisten wordt vereist, zoals de neuroloog, de neurochirurg, de plastisch chirurg, de uroloog, de orthopeed en de revalidatiearts. Van de verschillende afwijkingen die de patiënt kan vertonen, zijn de neurologische afwijkingen wel de belangrijkste. Van het blootliggende ruggenmerggedeelte is de functie geheel of gedeeltelijk uitgevallen. Er bestaat dus in meer of mindere

mate een verlamming van de beenspieren en een gevoelsstoornis in de benen, samenhangend met de plaats van de myelomeningocel. Bij een sacrale myelomeningocel zijn het alleen de onderbenen en voeten waarvan de spieren verlamd zijn en waarin het gevoel is gestoord. Bij lumbale of nog hoger gelegen myelomeningocelen breiden de stoornissen zich uit over de bovenbenen of zelfs de onderbuik; het beeld is dan vergelijkbaar met dat van een lage dwarslesie. Patiënten met sacrale en laag-lumbale myelomeningocelen blijken later in veel gevallen (zij het met hulpmiddelen zoals beugels) te kunnen lopen; alleen die met hoog-lumbale en thoracale myelomeningocelen zijn zeker op een rolstoel aangewezen.

Vele patiënten met spina bifida ontwikkelen voor of na de geboorte een hydrocefalie, ook wel waterhoofd genoemd. Door geregeld de hoofdomvang te meten kan worden vastgesteld of het hoofd te snel in omvang toeneemt. Ook kan door het betasten van de fontanel worden gevoeld of de spanning van de schedelinhoud te hoog is. Eventueel kan een echografie van de schedel worden verricht. Bij dit onderzoek worden uit een soort microfoon die tegen de fontanel wordt gehouden, ultrasonische geluidsgolven door de schedel gezonden, die door de hersenen worden teruggekaatst. Met de teruggekaatste geluidsgolven wordt op de monitor een beeld van de hersenen gevormd. Hierop kan men zien of de hersenkamers verwijd zijn.



Dit is een voorbeeld van een echografie van een pasgeborene met een hydrocefalie. De zwarte gebieden zijn de verwijde hersenkamers.

Intellectuele achterstand: ondanks het vele voorkomen van hydrocefalie onder spina bifida patiënten, is hun verstandelijke vermogen dikwijls redelijk normaal, vooral als de behandeling van de hydrocefalie goed onder controle is. Patiënten bij wie de hydrocefalie reeds lang voor de geboorte aanwezig is, of die vaak problemen hebben van verstopping van het shuntsysteem, blijken een intellectuele achterstand te hebben. Maar ook zonder hydrocefalie komt intellectuele achterstand bij spina bifida meer voor dan normaal, waarschijnlijk omdat niet alleen in het ruggenmerg (in de vorm van de spina bifida) maar ook in de hersenen aangeboren afwijkingen voorkomen.

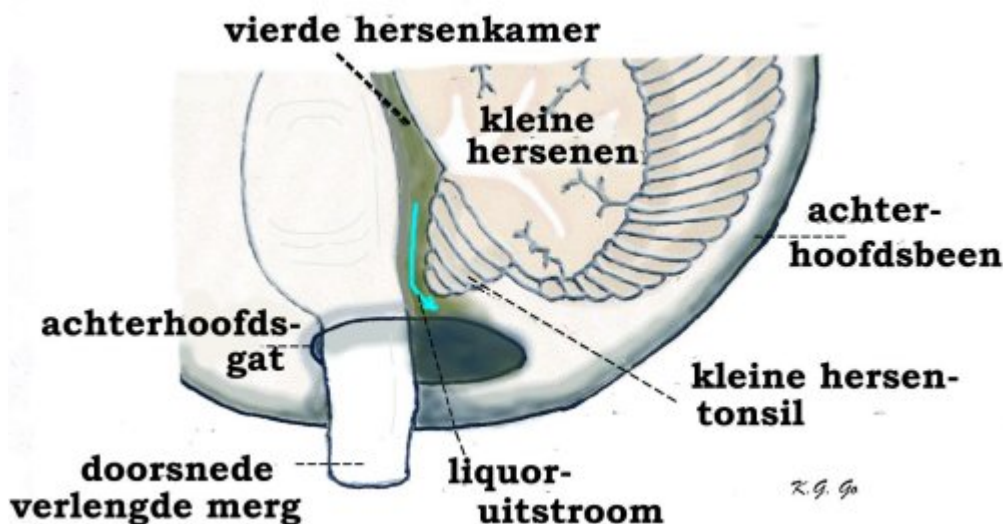
Omdat de urineblaas vanuit het onderste gedeelte van het ruggenmerg (de conus) wordt aangestuurd, zijn er *urologische afwijkingen*: de functie van de sluitspier van de blaas kan zijn uitgevallen waardoor de urine niet kan worden opgehouden, dit noemt men incontinentie. Ook kan de samenwerking tussen de sluitspier en de ontledigingsspier verstoord zijn, waardoor het kan voorkomen dat bij het urineren de urine niet voldoende wordt uitgeplast maar langs de urineleiders naar de nieren wordt teruggestuwd, wat op den duur de nierfunctie kan

beschadigen.

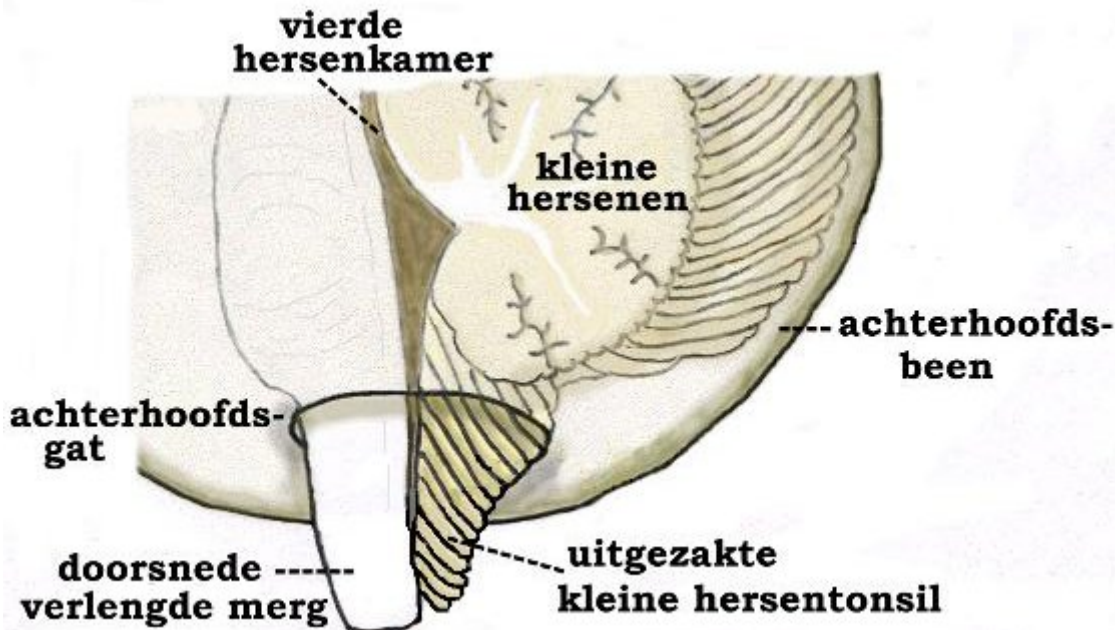
Er zijn ook *orthopedische afwijkingen* te verwachten omdat de gestoorde functie van het ruggenmerg die al voor de geboorte bestaat, ook de ontwikkeling van de benen kan hebben beïnvloed, wat tot uiting komt in het optreden van klompvoetjes en heupluxaties (uit de kom liggende heupen). Maar ook na de geboorte heeft de verlamming van allerlei spieren een ongunstige invloed op de groei van de wervelkolom, waardoor er voorwaartse (z.g. kyfose) en zijwaartse (z.g. scoliose) verkrommingen van kunnen ontstaan.

Verder zijn er een aantal aandoeningen, die met spina bifida verband houden, maar die vaak pas later tot uiting komen.

Een bekende afwijking die vele spina bifida patiënten hebben, is de *Chiari misvorming*, ook wel (minder juist) Arnold-Chiari misvorming genoemd. Deze bestaat hieruit, dat de onderste uitlopers van de kleine hersenen (de zogenaamde kleine hersen-tonsillen) die normaal boven het achterhoofds gat liggen, als gevolg van de gestoorde opstijging van het ruggenmerg in het achterhoofds gat, dus te laag zijn gesitueerd (figuur 5). Ze verstoppen hierdoor de uitstroom van het hersenvocht uit de hersenkamers (wat mede een oorzaak is van de hydrocefalie), maar over het algemeen geven ze geen klachten. Soms geven ze aanleiding tot nekklasten, slikstoornissen of loopstoornissen, wat duidt op bekneling van het verlengde merg.



Normale situatie: we kijken tegen de linker onderzijde van het achterhoofdsbeen dat doorzichtig is voorgesteld, om de verhoudingen van de inwendige structuren tot het achterhoofds gat te laten zien. De kleine hersentonsil hangt boven het niveau van het achterhoofds gat en er is een ruime uitgang van de vierde hersenkamer met een onbelemmerde hersenvocht-uitstroom.



(Arnold-) Chiari misvorming: de kleine-hersentonsillen, waarvan alleen de rechter wordt getoond, hangen tot beneden het achterhoofds-gat. De kleine hersenen zijn doormidden gesneden om de vierde hersenkamer zichtbaar te maken, waarvan de uitgang ter hoogte van het achterhoofds-gat is dichtgedrukt door het ruimtegebrek.

Een andere afwijking, waar spina bifida patiënten later last van kunnen krijgen, is het *tethered cord (gekluiserd ruggenmerg) syndroom*. Deze afwijking bestaat hieruit dat de conus die tijdens de normale ontwikkeling van het ruggenmerg behoort op te stijgen, hierin wordt gehinderd doordat verklevingen het afwijkende ruggenmerggedeelte vasthouden. De klachten bestaan uit pijn in de rug, vooral bij beweging en uit het toenemen van de neurologische afwijkingen, zoals het verslechteren van het lopen en het verergeren van de blaasstoornissen. Soms is er een standsverandering van de voeten. Met een MRI-scan kan worden vastgesteld dat de conus inderdaad te laag is gelegen.

Behandeling

Het op de rug blootliggende ruggenmerg is kwetsbaar voor beschadiging en voor infectie. Daarom moet er spoedig (d.w.z. binnen enkele dagen na de geboorte) door de neurochirurg worden ingegrepen. Er wordt een rugplastiek verricht waarbij het ruggenmerg overdekt wordt met hersenvliezen waarna de huid van de omgeving er overheen wordt gesloten. Als de afwijking te uitgebreid is voor een eenvoudige huidhechting, wordt de hulp van de plastische chirurg ingeroepen. Soms blijft de rugplastiek hersenvocht lekken wat dan blijkt te berusten op een reeds bestaande hydrocefalie waardoor de overmaat aan liquor zich een weg naar buiten wil banen. Vanwege het gevaar voor infectie moet deze lekkage spoedig tot staan worden gebracht, wat over het algemeen goed lukt door het plaatsen van een shunt (wat in sommige centra ter voorkoming van deze problemen vanaf het begin zonder meer wordt gedaan).

De hulp van de neurochirurg is verder nodig als zich een hydrocefalie heeft ontwikkeld. Door de neurochirurg wordt een shunt geplaatst die het hersenvocht naar andere lichaamsholten afvoert, zoals de buikholte, de pleuraholte (rond de longen) of het hart. Bij een goed behandelde hydrocefalie hoeven de intellectuele prestaties van de patiënt niet te lijden. De hydrocefalie kan echter terugkomen als er een verstopping van het shuntsysteem optreedt (shunt-dysfunctie); het shuntsysteem moet dan gereviseerd worden. Bij 30% van de patiënten blijkt de hydrocefalie later op te houden, omdat waarschijnlijk de natuurlijke hersenvocht-afvoerwegen zich hebben hersteld; deze patiënten krijgen uiteraard geen last meer van een shunt-dysfunctie.

Neurochirurgische bemoeienis komt aan de orde bij een (Arnold-) Chiari misvorming, maar alleen als er klachten zijn.

Vaak is er tevens een hydrocefalie, zodat eerst een shunt wordt aangelegd. Soms is het echter nodig dat ook een verwijding van het achterhoofdsgat wordt gemaakt zodat er ruimte komt voor het verlengde merg.

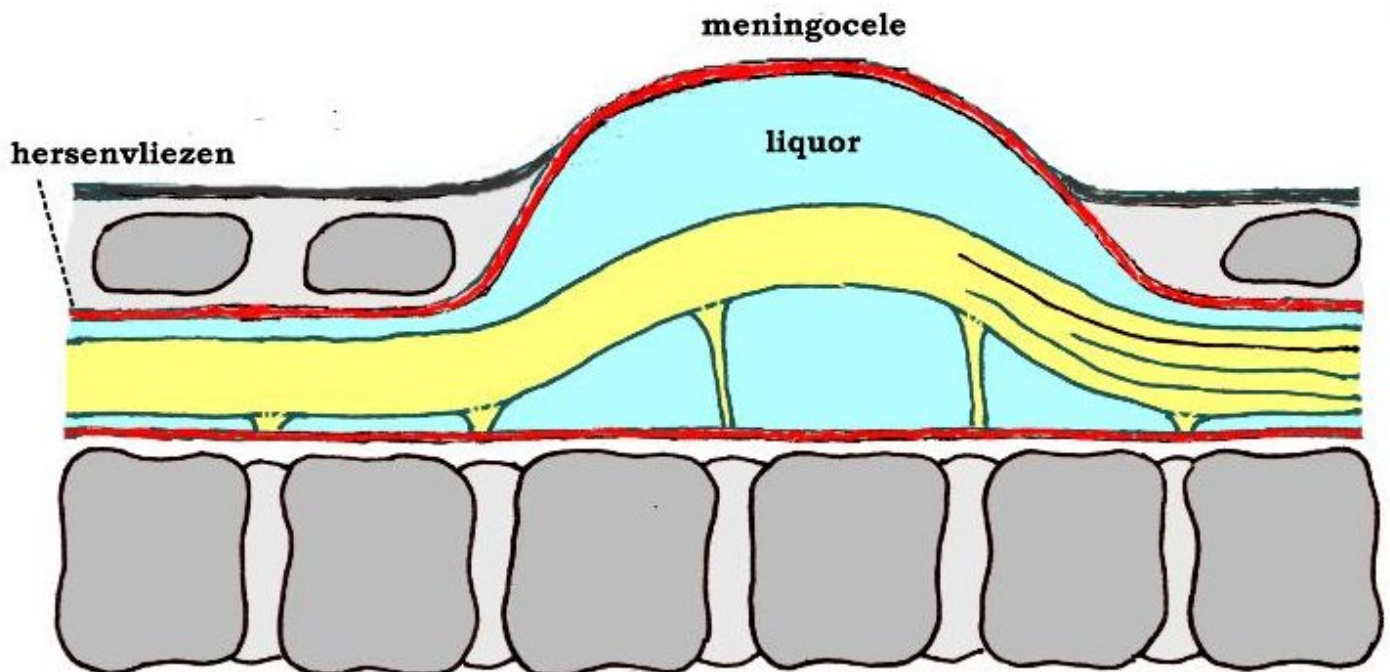
Bij een gekluisterde conus moet neurochirurgisch worden ingegrepen, maar ook alleen als er klachten zijn die toenemen. De behandeling bestaat uit het operatief vrijmaken van het vastzittende (geklusterde) gedeelte. Een gekluisterde conus komt echter niet alleen voor bij de myelomeningocele, maar ook bij de lichtere vorm spina bifida occulta (zie verder).

Zowel de orthopedische als de urologische afwijkingen vereisen behandeling en controle door de orthopedisch chirurg, respectievelijk de uroloog, terwijl de orthopedische en neurologische afwijkingen de controle door de neuroloog en behandeling door de revalidatie-arts nodig maken.

Er zijn ingenieuze urologische operatietechnieken ontworpen om de stoornissen van het urineren te verhelpen. Om de behandeling door de diverse specialisten op elkaar af te stemmen, zijn op diverse plaatsen in het land door de behandelende specialisten zogenaamde Spina Bifida Teams opgericht. Op gezamenlijke spreekuren van deze teams worden de patiënten op dezelfde dag door de verschillende specialisten gecontroleerd, om de tijdsbelasting van de veelvuldige controles voor de patiënten en hun familie zoveel mogelijk te verminderen. Spina Bifida Teams zijn er in alle academische ziekenhuizen, namelijk in Amsterdam (AMC en VU-ziekenhuis), Groningen, Leiden, Maastricht, Nijmegen, Rotterdam, en Utrecht; en in grote ziekenhuizen zoals die van Enschede, Tilburg en Zwolle. Zie eventueel het overzicht van de neurochirurgische centra.

Andere vormen van spina bifida

Behalve de myelomeningocele zijn er andere vormen zoals de meningocele. Hierbij is het ruggenmerg ook oppervlakkig gelegen. Het ligt echter niet bloot omdat het is omgeven door hersenvliezen. De hersenvliezen vormen een met hersenvocht gevulde blaas die als een halfdoorschijnende koepel op de rug is te zien.

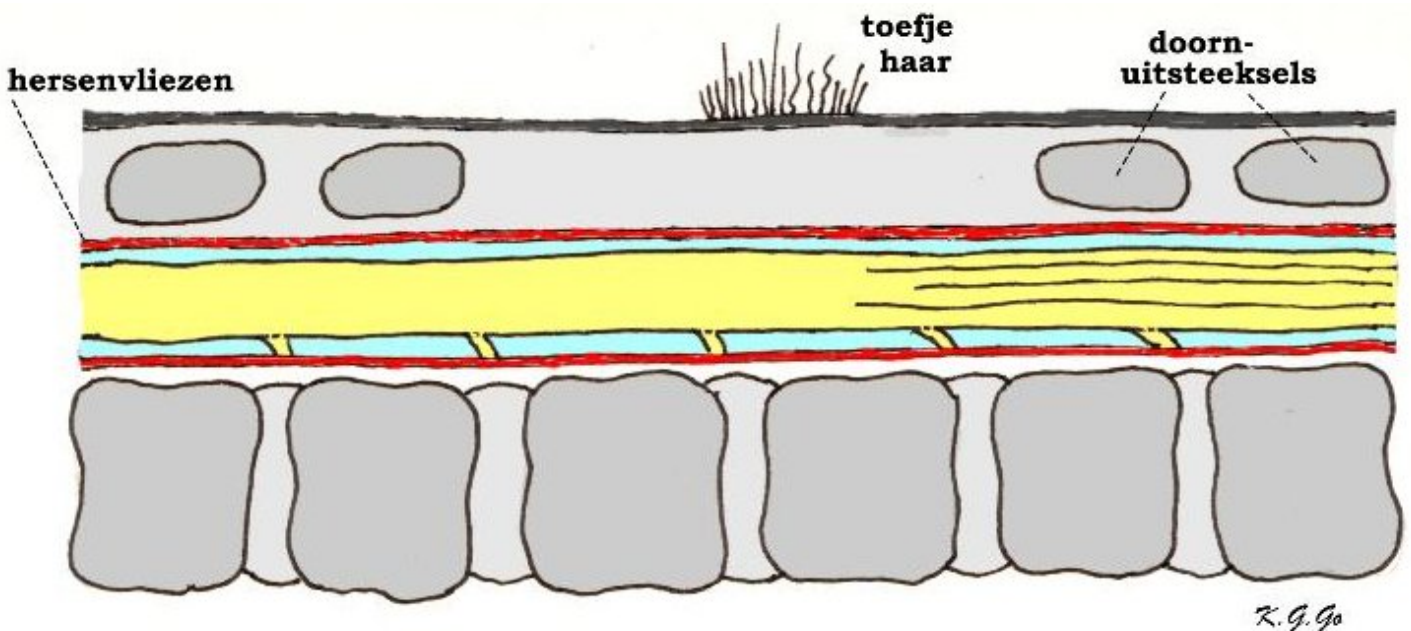


Schematische lengtedoorsnede door een meningocele. Het ruggenmerg maakt hier ook een lus naar achteren, maar het blijft omgeven door de hersenvliezen die een met liquor gevulde blaas vormen. Uiteraard ontbreken de doornuitsteeksels op de betreffende niveaus.

Bij deze vorm die minder vaak voorkomt dan de myelomeningocele, is de functie van het ruggenmerg behouden en

zijn er geen verlammingen of gevoelsstoornissen. Omdat de bedekking door hersenvliezen kwetsbaar is, moet deze bij een operatie vervangen worden door normale huid.

De lichtste vorm is de spina bifida occulta (wat betekent verborgen). Het ruggenmerg ligt hier wel in de diepte, maar de wervelbogen die het ruggenmerg hadden moeten omsluiten, zijn open gebleven. Overigens is aan de oppervlakte de rug huid normaal, hoewel er soms een moedervlek of een toefje haar op is te zien (Figuur 5). Spina bifida occulta komt nogal eens voor, terwijl de meesten met deze afwijking er totaal geen last van hebben. Bij sommigen kan de afwijking in de diepte gepaard gaan met een kluistering van de conus, wat dan wel aanleiding kan geven tot klachten. Vaak gebeurt dit pas op latere leeftijd.



Schematische lengtedoorsnede door een spina bifida occulta. Het ruggenmerg ligt zoals normaal in de diepte. Alleen de doornuitsteeksels ontbreken op de betreffende niveaus.

Maatschappelijke aspecten

Uiteraard heeft de aanwezigheid van een kind met spina bifida al spoedig grote gevolgen voor de gezinssituatie. Als de patiënt de schoolgaande leeftijd heeft bereikt zullen er ook aanpassingen nodig zijn voor het schoolbezoek en eventueel andere sociale activiteiten. Op de afdelingen voor kinderrevalidatie die de patiënten over het algemeen moeten doorlopen, wordt hun niet alleen geleerd hoe ze de motoriek moeten ontwikkelen waar ze nog over kunnen beschikken, maar ook hoe ze hulpstukken zoals beugels en korsetten moeten gebruiken. Er worden adviezen gegeven over de aanpassingen die in huis dienen te worden aangebracht, over het raadplegen van hulpverlenende instellingen en er wordt zonodig maatschappelijke en psychologische begeleiding en ondersteuning verleend. Daarom maakt een maatschappelijk werker meestal ook deel uit van de Spina Bifida Teams. Als ze er de leeftijd voor hebben bereikt, worden de patiënten voorbereid op het schoolbezoek, met name op het omgaan met problemen die zich daarbij kunnen voordoen. Eventueel krijgen ze onderricht en training in het verrichten van geschikte sporten zoals balsporten en zwemmen.

Een belangenvereniging is de BOSK, de vereniging voor motorisch gehandicapten en hun ouders.

Terug naar het overzicht.

Voor commentaar op deze tekst kunt U hier klikken.