

**Adriano Ferrari**

**Tiziana Redaelli**

**Alessandra Leo**

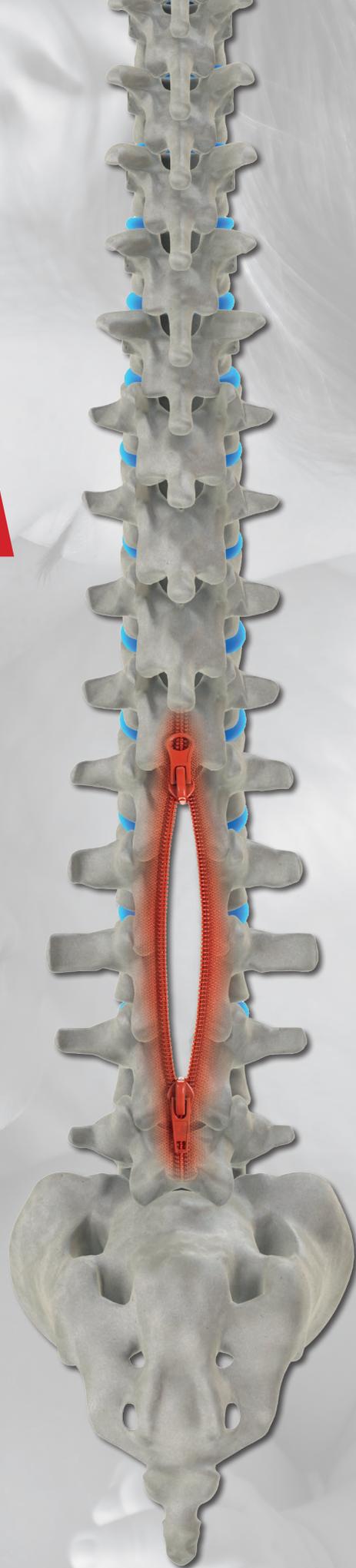
# **SPINA BIFIDA**

**Aspetti clinici e riabilitativi**

Presentazione di

**Maria Cristina Dieci**

***edi-ermes***



# SPINA BIFIDA

Aspetti clinici e riabilitativi



**Adriano Ferrari**

**Tiziana Redaelli    Alessandra Leo**

# **SPINA BIFIDA**

**Aspetti clinici e riabilitativi**

Prefazione di

**Maria Cristina Dieci**

***edi-ermes***

**Responsabile Redazione Libri:** Arianna Ribichesu

**Project Manager:** Giuliana Saviano

**Impaginazione:** Stefania Calefato

**Disegni:** Adriano Ferrari e Daniele Gianni

**Responsabile Produzione Libri:** Paolo Ficicchia

© 2024 Edi.Ermes s.r.l.\* – Tutti i diritti riservati

ISBN 978-88-7051-651-7

eISBN 978-88-7051-652-4

I diritti di traduzione, di memorizzazione elettronica, di riproduzione e adattamento totale o parziale con qualsiasi mezzo (compresi i microfilm e le copie fotostatiche), sono riservati per tutti i Paesi. Le fotocopie per uso personale del lettore possono essere effettuate nei limiti del 15% di ciascun volume dietro pagamento alla SIAE del compenso previsto dall'art. 68, commi 4 e 5, della legge 22 aprile 1941 n. 633.

Le fotocopie effettuate per finalità di carattere professionale, economico o commerciale o comunque per uso diverso da quello personale possono essere effettuate a seguito di specifica autorizzazione rilasciata da CLEARedi, Centro Licenze e Autorizzazioni per le Riproduzioni Editoriali, Corso di Porta Romana 108, 20122 Milano, e-mail [autorizzazioni@clearedi.org](mailto:autorizzazioni@clearedi.org) e sito web [www.clearedi.org](http://www.clearedi.org).

L'Editore ha compiuto ogni sforzo per ottenere e citare le fonti esatte delle illustrazioni. Qualora in qualche caso non fosse riuscito a reperire gli aventi diritto è a disposizione per rimediare a eventuali involontarie omissioni o errori nei riferimenti citati.

La medicina è una scienza in continua evoluzione. La ricerca e l'esperienza clinica ampliano costantemente le nostre conoscenze, soprattutto in relazione alle modalità terapeutiche e alla farmacologia. Qualora il testo faccia riferimento al dosaggio o alla posologia di farmaci, il lettore può essere certo che autori, curatori ed editore hanno fatto il possibile per garantire che tali riferimenti siano conformi allo stato delle conoscenze al momento della pubblicazione del libro. Tuttavia, si consiglia al lettore di leggere attentamente i foglietti illustrativi dei farmaci per verificare personalmente se i dosaggi raccomandati o le controindicazioni specificate differiscano da quanto indicato nel testo. Ciò è particolarmente importante nel caso di farmaci usati raramente o immessi di recente sul mercato.

**Edi.Ermes s.r.l.**

Via G. Spadolini, 7

20141 Milano

[www.ediermes.it](http://www.ediermes.it)

Printed in Italy

Finito di stampare nel mese di maggio 2024 presso "LegoDigit" Srl., Lavis (TN)

(\*) Edi.Ermes s.r.l. fa parte di LSWR GROUP

# AUTORI

## **Adriano Ferrari**

Neurologo e Fisiatra  
Professore ordinario di Medicina Riabilitativa  
Università di Modena e Reggio-Emilia

## **Tiziana Redaelli**

Fisiatra  
Primario Emerito Unità Spinale  
Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano

## **Alessandra Leo**

Fisiatra  
Dirigente Medico Centro Spina Bifida Unità Spinale  
Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano



# PREFAZIONE

Questo testo affronta i molteplici aspetti clinici e riabilitativi del bambino con spina bifida, dalle problematiche prognostiche alle implicazioni rieducative, e intende porre l'accento su come la spina bifida – quale condizione di salute complessa – necessiti di un piano terapeutico multidisciplinare. Richiede infatti un approccio integrato, pur nella consapevolezza di dover conciliare scienza, coscienza e scelte di politica sanitaria.

In qualità di presidente dell'Associazione Spina Bifida Italia (ASBI) e di genitore di una persona con disabilità, ho sostenuto questo progetto editoriale perché conosco bene cosa si prova di fronte a una diagnosi di patologia poco conosciuta e come si senta il bisogno di conoscere per capire meglio e di confrontarsi con altri genitori nella stessa situazione. Nel mio caso, queste esigenze hanno portato ad avvicinarmi al mondo dell'associazionismo. Considero l'Associazione un luogo di condivisione, dove potersi riconoscere, ma soprattutto un luogo dove poter trovare risposte ai bisogni non soddisfatti e un sostegno concreto. Quando un esame rivela che il tuo bambino ha una malformazione, una malattia, una disabilità, ti assalgono il dubbio e la paura. Tante donne che si sono trovate in questa situazione hanno deciso di interrompere la gravidanza, un'opzione ancora oggi frequentemente suggerita dopo la diagnosi fetale.

La spina bifida è certamente una grave malformazione congenita a carico del midollo spinale, invalidante, ma è compatibile con la vita. Si manifesta nelle primissime settimane di gravidanza e la sua incidenza varia da 2 a 12 casi per 10.000 nati vivi. Come verrà ampiamente approfondito nei capitoli di questo volume, i danni causati da questa patologia sono variabili e le conseguenze possono coinvolgere funzioni cognitive, comportamentali e neuromotorie.

Ad oggi, pur non conoscendo le cause che portano alla comparsa della spina bifida – anche se la comunità scientifica è ormai concorde nel considerarla una condizione multifattoriale –, molti studi hanno dimostrato come la prevenzione primaria possa ridurre notevolmente il rischio di avere un figlio con difetti del tubo neurale. L'Istituto Superiore di Sanità consiglia alle donne che non escludono la possibilità di una gravidanza l'assunzione quotidiana di acido folico, cominciando almeno un mese prima del concepimento e continuando durante tutto il primo trimestre di gravidanza, insieme a una dieta equilibrata e a uno stile di vita sano.

Il rapido sviluppo della scienza medica e i connessi progressi tecnologici hanno migliorato significativamente l'aspettativa di vita dei bambini nati con questa patologia. Ne consegue che il numero di persone con spina bifida che raggiungerà l'età adulta aumenterà nei prossimi anni, motivo per cui è necessario comprendere meglio le condizioni a essa associate nella transizione all'età adulta. Per far ciò, sarà di fondamentale importanza la presenza di un sistema di cura multidisciplinare e rispondente ai bisogni reali delle persone che vivono la patologia, in grado di fornire servizi personalizzati e supporto continuo.

Queste tematiche sono centrali per ASBI Italia che opera da ormai più di trent'anni a fianco di giovani e adulti con spina bifida e delle loro famiglie per promuoverne i diritti fondamentali attraverso attività e iniziative a tutto campo che riguardano la prevenzione primaria, il trattamento e la riabilitazione, l'informazione e la consulenza alle famiglie, il supporto alla ricerca scientifica, la sensibilizzazione attorno alla patologia. Il fine ultimo è il miglioramento della qualità di vita delle persone che vivono con la spina bifida, in modo che possano partecipare appieno alla vita sociale. Per espandere tali obiettivi ASBI è parte della Federazione Internazionale per la Spina Bifida e l'Idrocefalo (IF) che riunisce e rappresenta le associazioni nazionali di spina bifida del mondo e svolge attività di *advocacy* di secondo livello in accordo alla Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità.

ASBI, oltre alle tante iniziative, ha istituito dal 2004 il "Mese Nazionale della Spina Bifida" a ottobre e ha aggiunto una forte azione di *advocacy*, con la stesura di diversi rapporti sulla condizione delle persone con spina bifida in Italia, portando l'attenzione sullo stato dell'arte dei trattamenti e delle terapie più innovative.

Di primaria importanza è il contributo di ASBI alla nascita del primo Registro italiano della spina bifida grazie a un accordo stipulato con l'Istituto Superiore di Sanità, i centri di cura della spina bifida e le associazioni territoriali.

La costituzione di un Registro di patologia può essere considerata a tutti gli effetti una *buona pratica* da diffondere e motivo di orgoglio per il nostro Paese. Riveste grande importanza da un punto di vista socio-sanitario, poiché permette di avviare un osservatorio permanente a livello nazionale, nonché uno studio specifico e sistematico sulla patologia, al fine di raccogliere dati ad uso clinico, scientifico, economico

e di politica sanitaria. Tramite un censimento universale dei pazienti aggiornato in maniera continuativa si potranno ottenere stime precise di prevalenza e incidenza della patologia a livello regionale e nazionale per il perseguimento di finalità di prevenzione, diagnosi e cura, e si permetterà altresì di migliorare l'accesso delle persone con spina bifida a trattamenti mirati, sicuri ed efficaci.

I diversi capitoli del testo si focalizzano su tutti gli aspetti clinici e riabilitativi che riguardano il bambino, dalla diagnosi fino ai 18 anni d'età, illustrando tutte le risorse e il materiale a disposizione sull'assistenza neonatale e pediatrica. È altresì doveroso non dimenticare come ci sia ancora molto lavoro da fare riguardo alla transizione all'età adulta e all'impatto della patologia e delle condizioni associate sugli adulti. Le tematiche legate alla transizione dall'infanzia all'età adulta e dall'età adulta alla vecchiaia sono ancora poco esplorate e gli sforzi delle associazioni di categoria, sia a livello nazionale sia internazionale, sono mirati a ottenere maggiori informazioni sullo stato di salute e di benessere delle persone con spina bifida durante i periodi di transizione, a implementare modi per migliorare incontinenza, gestione del dolore,

funzione sessuale e salute riproduttiva, e a offrire servizi supplementari di benessere emotivo e mentale.

Il testo vuole sicuramente essere un punto di riferimento per gli addetti ai lavori ma anche una guida per le famiglie. Raccogliendo ed esaminando fonti aggiornate in modo completo, chiaro e accessibile, è rivolto quindi ai professionisti del settore medico, studenti universitari, laureandi e specializzandi, personale scolastico, tecnici ed educatori, e in generale a tutti coloro che in modi e contesti diversi si prendono a carico la crescita di un bambino con spina bifida.

Perché come dice un vecchio proverbio africano “per crescere un bambino ci vuole un intero villaggio”.

Con vivo piacere e apprezzamento per il caro Prof. Adriano Ferrari, i co-Autori Tiziana Redaelli e Alessandra Leo e i collaboratori e per la generosità dell'Editore, vi lascio alla lettura del volume “Spina bifida. Aspetti clinici e riabilitativi”, frutto di un grande lavoro di squadra, una nuova pietra miliare che rende evidente l'enorme contributo che il nostro Paese ha offerto nella conoscenza e nel trattamento di questa patologia.

Auguro a tutti una felice ed efficace lettura.

*Maria Cristina Dieci*  
*Presidente ASBI (Associazione Spina Bifida Italia)*

# INDICE

<b>1 UN PO' DI STORIA</b> .....	1	Spina bifida occulta .....	26
Protocollo di John Lorber et al. (1967) .....	4	Mieloschisi .....	27
Interpretazione attuale della spina bifida .....	5	Spina bifida aperta cistica .....	27
<b>2 INTRODUZIONE</b> .....	7	Spina bifida manifesta .....	28
Aspetti clinici .....	7	Mielomeningocele .....	28
Definizione .....	7	Meningocele .....	29
Segni e sintomi .....	7	Meningocele sacrale anteriore .....	29
Sottotipi clinici .....	7	Cisti sacrale extradurale .....	29
Diagnosi .....	8	Mielocele .....	29
Caratteristiche della disabilità .....	8	Mielodisplasia .....	29
Aspetti riabilitativi .....	8	Idromielia .....	30
Presenza in carico e presa in cura .....	8	Siringomielia .....	30
Periodi sensibili .....	8	Siringomeningocele .....	30
Il ruolo dei contesti di vita .....	9	Seno dermico .....	30
La rete dei servizi riabilitativi .....	9	Diastematomielia .....	31
<b>3 PREVENZIONE ED EPIDEMIOLOGIA</b> .....	11	Diplomielia (distomielia) .....	32
Prevenzione .....	11	Mielomeningocistocele .....	33
Prevenzione primaria: fortificazione .....	13	Emimielomeningocele .....	33
Epidemiologia .....	13	Spina bifida ventrale .....	33
<b>4 DIAGNOSI E TERAPIA FETALE</b> .....	17	Mielomeningocele doppio .....	33
Diagnosi prenatale e screening biochimici .....	17	Mielocele vero .....	34
Diagnosi ecografica nel primo trimestre .....	18	Sovrapposizioni teratogene .....	34
Diagnosi ecografica nel secondo trimestre .....	19	Cisti dermoidi - epidermoidi - lipomi .....	34
Segni cranici che accompagnano MMC .....	19	Cisti neuroenteriche .....	35
Chirurgia prenatale della spina bifida aperta .....	20	Regressione caudale .....	35
Tipi di chirurgia in utero .....	21	Displasia spinale segmentaria .....	36
<b>5 SPINA BIFIDA E IDROCEFALO:</b>		Lipoma intraspinale .....	36
<b>LESSICO RAGIONATO</b> .....	23	Cisti sacrale extradurale .....	36
Malformazioni del midollo spinale .....	24	Cono midollare basso .....	36
Spina bifida .....	24	Sindrome del midollo ancorato .....	36
Disrafismo spinale .....	24	Malformazioni dell'encefalo .....	37
Rachischisi .....	24	Cranio bifido occulto .....	37
...cele .....	25	Cranio bifido manifesto aperto (anencefalia) .....	37
...coele .....	25	Craniorachischisi .....	38
Spina bifida aperta .....	25	Encefalomeningocele .....	38
Spina bifida chiusa .....	26	Encefalomeningocele occulto .....	38
		Encefaloccele manifesto occulto .....	39
		Encefalomeningocistocele .....	39
		Meningocele cranico .....	39
		Iniencefalia .....	40
		Seno dermico pericranico .....	40
		Malformazioni del sistema nervoso associate	
		a spina bifida .....	40
		Malformazione di Arnold-Chiari .....	40

Malformazioni del mesencefalo . . . . .	41	Anca mielodisplasica da MMC . . . . .	89
Anomalie del proencefalo . . . . .	42	Lussazione dell'anca da insufficienza muscolare . . . . .	90
Malformazione di Dandy-Walker . . . . .	42	Lussazione acquisita da interferenza degli adduttori . . . . .	91
Anomalie mesodermiche . . . . .	42	Valgismo della caviglia in bambini con mielomeningocele . . . . .	91
Emispondilia . . . . .	43	Trattamento delle malformazioni congenite . . . . .	92
Anomalie costali . . . . .	43	Anca . . . . .	92
Vasi sanguigni . . . . .	43	Ginocchio . . . . .	93
Volta cranica . . . . .	43	Piede . . . . .	93
Fontanelle e suture . . . . .	44		
Base cranica . . . . .	44	<b>12 DEFORMITÀ ACQUISITE</b> . . . . .	95
Meningi e seni venosi . . . . .	45	Deformità degli arti inferiori . . . . .	95
Derivati del mesonefro . . . . .	45	Squilibrio dell'attività muscolare . . . . .	95
Patologia evolutiva delle lesioni spinali . . . . .	45	Effetti della postura e della forza di gravità . . . . .	95
Patologia dell'idrocefalo progressivo . . . . .	45	Fratture spontanee e distacchi epifisari . . . . .	95
Patologia evolutiva delle deformità dei piedi . . . . .	47	Effetti delle malformazioni congenite . . . . .	96
Patologia evolutiva delle deformità della colonna vertebrale . . . . .	48	Peculiarità dello sviluppo neuromotorio . . . . .	96
Sviluppo postnatale . . . . .	48	Trattamento delle deformità degli arti inferiori . . . . .	96
Lesioni secondarie a intervento chirurgico . . . . .	48	Trattamento della lussazione dell'anca . . . . .	96
Appendice . . . . .	49	Trattamento del ginocchio . . . . .	97
		Trattamento del piede . . . . .	97
		<i>Lesioni da pressione</i> . . . . .	98
<b>6 CONSEGNA DELLA DIAGNOSI, PRESA IN CARICO E PRESA IN CURA</b> . . . . .	53	Piede valgo paralitico convesso . . . . .	98
<b>7 PROGETTAZIONE DELL'INTERVENTO TERAPEUTICO E CULTURA DELL'ACCOGLIENZA</b> . . . . .	59		
<b>8 VALUTAZIONE DEL NEONATO</b> . . . . .	67	<b>13 SEMEIOTICA RADIOLOGICA DELL'ANCA</b> . . . . .	101
<b>9 VALUTAZIONE ATTRAVERSO LA SEMEIOTICA SEMPLICE</b> . . . . .	75	Avvertenze . . . . .	101
Scala di valutazione della forza muscolare MRC . . . . .	76	Quadrato di Ombredanne . . . . .	101
Controllo motorio selettivo . . . . .	76	Arco di Shenton (cervico-otturatore) . . . . .	102
<b>10 SISTEMI DI CLASSIFICAZIONE</b> . . . . .	83	Indice di Raimers (percentuale di migrazione laterale) . . . . .	102
<b>11 MALFORMAZIONI CONGENITE</b> . . . . .	87	Indice acetabolare . . . . .	102
Patogenesi delle malformazioni congenite . . . . .	87	Avvertenze . . . . .	103
I fattore patogenetico: mancata induzione spinale (mielodisplasia) . . . . .	87	Angolo di Wiberg . . . . .	103
II fattore patogenetico: paralisi di determinati gruppi muscolari con squilibrio secondario . . . . .	87	Deformità della testa sul collo (valgismo della testa) . . . . .	104
III fattore patogenetico: artrogriposi . . . . .	89	Angolo di inclinazione del collo . . . . .	104
Malformazioni più frequenti nel MMC . . . . .	89	Angolo di declinazione del collo (antiversione-retroversione) . . . . .	104
Malformazioni congenite più frequenti all'anca . . . . .	89	Obliquità pelvica . . . . .	105
Displasia congenita dell'anca associata a MMC . . . . .	89	<i>Protocollo tc per lo studio dei profili torsionali di femore e tibia</i> . . . . .	106
		<i>Definizioni</i> . . . . .	107
		<b>14 SCOLIOSI: ASPETTI CLINICI</b> . . . . .	109
		Scoliosi congenite . . . . .	111
		Scoliosi acquisite . . . . .	111
		Indicazioni terapeutiche . . . . .	112
		Indagini radiologiche . . . . .	112
		Trattamento ortesico . . . . .	112

Trattamento fisioterapico .....	112	Programma fisioterapico	
Trattamento chirurgico .....	112	di addestramento ai tutori .....	177
<b>15 SCOLIOSI: TRATTAMENTO CHIRURGICO</b> .....	<b>115</b>	Livello S2-S3 .....	177
Indicazioni .....	115	Livello S1-S2 .....	178
Valutazione preoperatoria .....	116	Livello L5-S1 .....	178
Strategie chirurgiche .....	116	Livello L4-L5 .....	179
Complicanze .....	119	Livello L3-L4 .....	179
<b>16 PRINCIPI DI RIEDUCAZIONE MOTORIA</b> .....	<b>121</b>	Livello L2-L3 .....	180
Clinica .....	121	Condizioni per la scelta dei pazienti .....	181
Paralisi periferica .....	121	Valutazione del paziente .....	181
Paralisi periferica sensitiva .....	124	Schema del cammino .....	181
Malformazioni primitive .....	124	Addestramento alla stazione eretta	
Deformità secondarie dell'apparato locomotore .....	125	e al cammino .....	182
Paralisi centrale .....	125	Addestramento alla stazione eretta	
Programma rieducativo .....	127	nelle barre parallele .....	182
Livello S4-S5 .....	129	Addestramento al cammino .....	183
Livello S2-S3 .....	129	Cammino con deambulatore .....	183
Livello S1-S2 .....	132	Cammino con bastoni .....	183
Livello L5-S1 .....	138	Sorveglianza del tutore .....	184
Livello L4-L5 .....	143	Controlli previsti .....	184
Livello L3-L4 .....	148	Utilità dell'allenamento fisico .....	184
Livello L2-L3 .....	149	<b>21 CONQUISTA DELL'AUTONOMIA</b> .....	<b>185</b>
Livello L1-L2 .....	152	Scelta della carrozzina .....	187
Livello T12-L1 .....	155	Conclusioni .....	189
<b>17 PUNTO DI VISTA DEL RIABILITATORE</b> .....	<b>159</b>	Autonomia .....	189
Livello di esecuzione .....	159	Consapevolezza .....	190
Livello di controllo in corso d'opera .....	163	Indipendenza .....	190
Livello di ideazione e di programmazione motoria ..	163	<b>22 NATURA DELL'IDROCEFALO</b> .....	<b>191</b>
<b>18 PROGRAMMA RIABILITATIVO</b> .....	<b>165</b>	Genesi del liquor .....	191
<b>19 CONSIDERAZIONI SULL'IMPIEGO</b>		Patogenesi dell'idrocefalo .....	193
<b>DELLE ORTESI</b> .....	<b>171</b>	Come riconoscere l'idrocefalo .....	194
<b>20 PROTOCOLLI FISIOTERAPICI</b>		Evoluzione del bambino con idrocefalo .....	195
<b>DI ADDESTRAMENTO AI TUTORI</b> .....	<b>175</b>	Casi lievi .....	195
Contro il deficit .....	175	Casi gravi .....	195
Verso i compensi .....	175	Altri problemi .....	195
Contro la perdita dei compensi .....	176	Arresto dell'idrocefalo .....	195
Fasi comuni a tutti i livelli lesionali .....	176	Anatomia patologica dell'idrocefalo .....	195
Preverticalità .....	177	Suture delle ossa del cranio .....	197
Postura eretta .....	177	Sintomi di ipertensione endocranica .....	197
Cammino con supporti fissi .....	177	Trattamento dell'idrocefalo .....	198
Cammino con supporti mobili: deambulatore .....	177	Terapia medica .....	198
Cammino con supporti mobili: quadripodi,		Terapia chirurgica .....	198
tripodi, bastoni .....	177	Infezioni della valvola e colonizzazioni .....	199
		Problemi meccanici .....	200
		Problemi della cute a livello della derivazione .....	201
		Ematoma sottodurale .....	201
		Encefalocele e pneumoencefalocele .....	201
		Lesioni secondarie a intervento chirurgico .....	201
		Rimozione della valvola .....	202
		Terzoventricolostomia .....	202
		Strumenti diagnostici .....	202

### 23 SPINA BIFIDA: INDICAZIONI TERAPEUTICHE CONSERVATIVE NELLA SINDROME DEL MIDOLLO ANCORATO

Introduzione	205
Eziopatogenesi	206
Sintomatologia	206
Segni e sintomi generali	206
Sintomi rachidei	206
Segni ortopedici	206
Segni e sintomi neurologici	206
Sintomi di tethered cord in bambini con mielomeningocele	207
Diagnostica strumentale e indicazioni all'intervento di disancoraggio	207
Indicazioni terapeutiche conservative	207
Spasticità degli arti inferiori	207
Aspetti clinici	207
Indicazioni terapeutiche	208
Trattamento farmacologico sistemico	208
Trattamento farmacologico focale	208
Trattamento fisioterapico e ortesico	208
Trattamento chirurgico	208
Disturbi della deambulazione	208
Aspetti clinici	208
Indicazioni terapeutiche	209
Trattamento fisioterapico e ortesico	209
Scoliosi sovralesionale	209
Aspetti clinici	209
Indicazioni terapeutiche	209
Trattamento ortesico	209
Trattamento fisioterapico	210
Trattamento chirurgico	210
Dolore al rachide e alla cicatrice	210
Aspetti clinici	210
Indicazioni terapeutiche	210
Trattamento fisioterapico e farmacologico	210
Variazioni del controllo sfinterico	211
Aspetti clinici	211
Indicazioni terapeutiche	211

### 24 IN MERITO AL TRATTAMENTO DELLA SPASTICITÀ

Fisioterapia	216
Ortesi	216
Farmaci	217
Farmaci diretti al muscolo	217
Dantrolene sodico	217
Farmaci diretti al midollo spinale	217
Tizanidina	217
Baclofene	217
Farmaci diretti al SNC	218
Diazepam	218

Farmaci somministrati per via intratecale	218
Farmaci per uso topico	219
Chirurgia ortopedica funzionale	219
Chirurgia neurologica funzionale	219

### 25 DISFUNZIONI DELL'AREA SACRALE

Cenni di urologia funzionale	221
Principali quadri di vescica neurologica	221
Obiettivi di trattamento nella vescica neurologica	222
Vesciche neurologiche congenite e acquisite	223
Dalla vescica neurologica alle "disfunzioni dell'area sacrale"	223
Sessualità	224

### 26 VERSO L'AUTONOMIA:

<b>ASPETTI PSICOLOGICI</b>	227
Concetto di adattamento alla patologia cronica	227
Lo chiameremo Michele, un ragazzino di 11 anni affetto da spina bifida	227
Schema teorico	228
Sviluppo di un senso del sé psico-fisico stabile	229
Dinamica tra il desiderio e la sua realizzazione attraverso il moto	229
Autonomia versus dipendenza dalle figure genitoriali (rapporto con i genitori e con i caregiver)	230
Controllo sfinterico e sviluppo della personalità	230
Genitori, operatori, patologia cronica e adattamento	230
Riflessioni sulla costruzione delle proprie autonomie e sull'approccio al mondo della sessualità nel giovane adulto	233
La sessualità e il corpo: la costruzione delle proprie autonomie e "il corpo reale"	233
L'affettività e la sessualità: il "corpo immaginario"	234
Sessualità e pensiero sociale: "il corpo simbolico"	234

### 27 TRANSITIONAL CARE

### SPINA BIFIDA: GLOSSARIO RAGIONATO

### SCHEDE TECNICHE DEI PRINCIPALI MODELLI DI ORTESI UTILIZZATI NEL BAMBINO AFFETTO DA MIELOMENINGOCELE

261

## UN PO' DI STORIA

Lesioni congenite della colonna vertebrale riferibili alla spina bifida sono state osservate in scheletri di quasi 12.000 anni fa rinvenuti nel nord est del Marocco (Karl e Ferembach, 1963). In Nord America è stato esumato lo scheletro di un bambino di circa due anni, affetto da spina bifida, sepolto almeno 7500 anni prima (Goodrich, 2008). Descrizioni di probabili disrafismi spinali sono presenti negli scritti di Ippocrate di Cos (460-377 a.C.), il medico greco considerato il “padre” della medicina occidentale: *“Alius morbus oritur ex defluxione capitis per venas in spinalem medullam. Inde autem in sacrum os impetum facit, quo medulla ipsa fuxionem perdit”*. Ippocrate riteneva che il disturbo originario fosse l'idrocefalia prodotta da un'epilessia cronica che portava il cervello a corrodersi e a liquefarsi progressivamente. La malformazione era dunque già nota agli antichi medici arabi, greci e romani; fra questi ultimi Aulo Cornelio Celso (24 a.C. - 50 d.C.), autore del “De Medicina”, e Claudio Galeno di Pergamo (129-201), pensavano che la spina bifida fosse di natura tumorale, e si astennero dal trattarla.

La prima descrizione “scientifica” (1610) di un caso di mielomeningocele (occipitale) trattato chirurgicamente, pur senza successo, è opera di un medico olandese, Peter van Forest (1521-1597). Nel 1592 Caspar Bauhin (1560-1624), medico e botanico svizzero, ha fatto una chiara descrizione dei disrafismi spinali. Il termine “spina bifida del dorso” è però successivo, essendo stato coniato dal professor Claes Pietersz (1593-1674) (meglio conosciuto come Nicolaes Tulp, per via del tulipano contenuto nell'emblema della casa paterna) ad Amsterdam nel 1641. Il termine “spina bifida”, che Tulp applicò a questa condizione, è rimasto soltanto in senso nosografico, dal momento che egli descrisse aspetti comuni a un ampio gruppo di malformazioni, principalmente alla separazione degli elementi vertebrali lungo la linea mediana (Fig. 1.1).

L'immagine del professor Tulp ci è familiare perché costituisce la figura centrale del dipinto di Harmenszoon van Rijn Rembrandt “Lezione di anatomia” (1632), adottato come logo dal nostro Ministero della Salute per l'Educazione Continua in Medicina. Tulp aveva capito, dalla dissezione autoptica di sei soggetti (neonati e lattanti) che ne erano affetti, che nella spina bifida la tumefazione poteva contenere tessuto nervoso

(*“nervorum propagines tam variae per tumorem dispersas...”*) e che le conseguenze prodotte dall'incisione chirurgica della deformità erano sempre terribili.

Il suo compatriota Federick Ruysch (1638-1731), botanico e anatomista a Leiden e Amsterdam, fu il primo a compiere nel 1691 una chiara distinzione fra forme paralitiche e non paralitiche di spina bifida, cioè fra mielomeningocele e meningocele. L'italiano Marco Aurelio Severino (1580-1656), chirurgo dell'ospedale degli incurabili a Napoli, incluse nel suo trattato di patologia chirurgica, edito nel 1632, un'accurata descrizione degli aspetti morfologici della spina bifida, giudicandola però raramente di competenza chirurgica.



**Figura 1.1** - Lezione di anatomia del dottor Nicolaes Tulp (1632). In questo dipinto, il professor Tulp è intento a illustrare l'anatomia funzionale dei muscoli della mano sul cadavere di Adrian Adriaensz, un noto delinquente condannato a morte per i suoi delitti. I suoi allievi stanno confrontando gli insegnamenti del professore con quanto riportato nel testo aperto di fronte a loro. Molti di loro sono più anziani del maestro, segno che non si finisce mai di imparare. Un allievo infine tiene in mano un foglio in cui sono segnati i nomi dei presenti. Anche allora si usava fare l'appello. (Da: Wikipedia, Rembrandt van Rijn, immagine di pubblico dominio).



**Figura 1.2** - Giovanni Battista Morgagni. (Da: Wikipedia, immagine di pubblico dominio).

Nel 1761 nel suo importante trattato “*De sedibus et causis morborum per anatomen indagatis*”, Giovanni Battista Morgagni (1682-1771) (**Fig. 1.2**), professore di anatomia a Padova, segnalò la frequente associazione fra spina bifida lombo-sacrale, idrocefalo e deformità di entrambi gli arti inferiori. Nel “*Sermo de hydrocephalus et de aquis spinæ tumoribus*”, Morgagni ipotizzò come patogenesi della lesione spinale una rottura del tubo neurale (*hidrops cerebri et medullaris*), dovuta a un eccesso di fluido. Al tempo in cui Morgagni scriveva, l'anatomia e la fisiologia del liquor cefalorachidiano non erano conosciute e la sua frase *hidrops cerebri et medullaris* può quindi essere interpretata solo alla lettera o, come William Cooke propose nel 1882, “*C'è naturalmente poco fluido nel canale spinale e qualora questo superasse la quantità naturale, dovrebbe essere considerato come eventualità di hydro rachide*”. Morgagni, considerato universalmente il padre dell'anatomia patologica, praticò anche alcuni tentativi terapeutici di riparazione della malformazione per puntura diretta e per compressione. L'opinione di Morgagni fu contestata, oltre un secolo dopo (1881), dal medico tedesco Wilhelm Koch, che sostenne che la pressione del liquido cerebrospinale non poteva comunque superare quella del circostante *liquor amnii*, posizione allora condivisa anche dalla London Clinical Society, che aveva nominato nel 1885 un comitato di esperti per indagare espressamente sull'argomento.

In Inghilterra Astley Cooper, medico chirurgo, affermò nel 1811 che il trattamento della spina bifida poteva essere o palliativo per pressione o curativo per puntura; questa correlazione dinamica fra l'incentivo di possibili metodi di trattamento e il tentativo di comprendere la patogenesi della lesio-

ne è un aspetto ricorrente nella storia della letteratura sulla spina bifida.

In Francia Jean Cruveilhier (1791-1874), docente all'Università di Parigi, considerato il padre dell'anatomia descrittiva, aveva pubblicato (1829-1842) accurate descrizioni illustrate di questa patologia del sistema nervoso centrale. Nei suoi lavori sono riconoscibili *ante litteram* anche la malformazione di Chiari di tipo II e la diastematomielia.

Le teorie di Jean-Baptiste Lamarck (1744-1829) della possibile azione dell'ambiente sullo sviluppo e sull'ereditarietà furono pubblicate nel 1809 e completate nel 1836 da Geoffroy Saint-Hilaire. Secondo queste teorie, le mostruosità apparivano come specie nel genere, determinate da modificazioni prodotte dall'ambiente sull'embrione, e venivano portate come esempi dell'influenza ambientale sull'ereditarietà.

La teoria di Charles Darwin sull'origine delle specie venne pubblicata nel 1859 e da allora poterono essere chiaramente documentati i dettagli dell'embriologia del sistema nervoso e della sua genesi dal tubo neurale. Dal 1860 in poi, pertanto, la presenza di malformazioni del sistema nervoso poteva essere ricondotta ai normali stadi dello sviluppo embrionario e interpretata sia dal punto di vista darwiniano sia dal punto di vista lamarkiano.

Durante il XIX secolo sono state prodotte le classiche e insuperate descrizioni dell'anatomia patologica dei vari tipi di spina bifida. Nel 1875 Rudolf Virchow (1821-1902), professore di anatomia patologica a Würzburg, cui si deve il termine spina bifida “occulta”, osservò l'esistenza di un nocciolo centrale all'interno delle malformazioni di spina bifida cistica lombosacrale. Egli pensò che un eccesso di liquor cefalorachidiano all'interno del canale centrale (idromielia) potesse creare una dilatazione cistica in grado di ostacolare lo sviluppo ulteriore del midollo spinale e produrre la sua erniazione attraverso le vertebre e i tessuti superficiali. In altri casi l'idromielia poteva trovare ostacoli in aderenze situate più prossimamente, con conseguente comparsa di un mielocelo cervicale o occipitale o di un encefalocelo. Virchow fu anche il primo a parlare di ancoraggio del midollo spinale (*tethered cord*) e a considerare il meningocele e l'encefalocelo cervicale o occipitale quali conseguenze di “ostruzioni” più prossimali.

Nel 1881 AI. Lebedeff, ostetrico-ginecologo presso l'Accademia medico-chirurgica di San Pietroburgo, accanto alla mancata chiusura del tubo neurale durante il periodo embrionale, sottolineò l'importanza di un'ipercrescita del blastema spinale (massa di tessuto non ancora differenziato) durante le fasi precoci dello sviluppo embrionario, con conseguente anormale curvatura e inginocchiamento della colonna vertebrale dell'embrione. Così nelle ultime due decadi del XIX secolo furono aggiunti al concetto di Morgagni di “*hidrops cerebri et medullaris*” quelli di insufficiente fusione, di ipercrescita neuronale e di vincolamento del midollo spinale, nel tentativo di avvicinarsi a una maggior comprensione della patogenesi della spina bifida.

John Cleland (1835-1925), anatomico e chirurgo a Glasgow, studiò attentamente i campioni del museo Hunter del

Royal College of Surgeons inglese e pubblicò nel 1883 le sue conclusioni. Egli descrisse in dettaglio la struttura del mielomeningocele e ne osservò la frequente associazione con malformazioni del tronco cerebrale (che qualche anno dopo sarebbero state classificate da Hans Chiari), anomalie dello scheletro assiale e presenza di una fossetta postnatale collegata al coccige. Il suo lavoro conteneva il primo inquadramento anatomopatologico complessivo della spina bifida (midollo ed encefalo). Cleland descrisse infatti con estrema chiarezza le caratteristiche anatomo-patologiche delle lesioni di spina bifida: spina bifida aperta e aperta cistica, mielocele e mielomeningocele, rachischisi, spina bifida anteriore, anencefalo, encefalocele ed encefalocistocele, emispondilia. Cleland ipotizzò che accanto a un eccesso di liquor in grado di produrre la protrusione del midollo spinale, anche altri fattori ambientali potessero agire durante lo sviluppo embrionario, compromettendo, attraverso un'ipercrecita dei tessuti, la sua competenza a chiudersi.

Nel 1885 G.M. Humphry, anatomico di Cambridge, descrisse accuratamente la correlazione esistente fra nervi e placche nervose rispetto al sacco del mielomeningocele e osservò il decorso trasverso dei nervi dal centro della placca ai loro forami di coniugazione e la direzione cefalica dei nervi più alti. Egli fu il primo a descrivere lesioni di spina bifida accompagnate da parziale duplicazione della corda spinale oggi note come diastematomielia. Il punto di vista di Humphry sulla patogenesi di queste lesioni era simile a quello di Cleland.

Tre anni dopo Cleland, nel 1886, Friedrich von Recklinghausen (1833-1910), allievo di Virchow e professore di patologia a Strasburgo, pubblicò il suo studio, splendidamente illustrato, basato sulla dissezione autoptica di 32 casi. Egli sostenne l'esistenza di difetti della chiusura del tubo neurale quale possibile origine della spina bifida occulta. Considerò in particolare che un caso studiato fosse un esempio di un disturbo della chiusura del tubo neurale e che il mielomeningocele, precedentemente aperto, si fosse poi chiuso durante l'ultima fase dello sviluppo fetale. Osservò inoltre la fusione del midollo spinale nella parete del sacco della cisti e sostenne, infine, l'esistenza di un'aplasia primaria della colonna vertebrale con conseguente eccessiva lunghezza del midollo spinale, costretto a ripiegarsi nel limitato spazio concesso dall'incurvamento sagittale del rachide.

Von Recklinghausen sospettò che l'aspetto fondamentale della lesione fosse una parziale fusione del midollo spinale nella parete del sacco e che la formazione cistica si sviluppasse per accumulo di liquor cefalorachidiano all'interno dello spazio subaracnoideo.

Gli studi anatomici intensificarono le dispute speculative sulla morfogenesi della spina bifida che erano già state fonte di controversie per più di un secolo; Morgagni aveva infatti postulato che il difetto primario fosse un'occlusione del canale centrale, che portava a *hidrops cerebri*, a rottura del midollo spinale e, successivamente, a idrocefalo. Anche Pierre Augustin Bécларd (1785-1825), professore di anatomia a Parigi, era stato favorevole all'idea di una "idropisia fetale" (1816),

ma la attribuiva con minori giustificazioni alla piegatura del midollo e alla persistenza di un eccesso di fluido nel sistema nervoso centrale in via di sviluppo. Ulteriori importanti congetture meccaniche sulla natura della spina bifida erano state sostenute da Gabriel Camille-Darèste (1882), zoologa francese specializzata in embriologia sperimentale, che aveva attribuito il difetto spinale all'adesione dell'amnios alla schiena dell'embrione. Sia Cleland sia von Recklinghausen respingevano la vecchia teoria della *hidrops* ed erano convinti che il problema fosse un difetto di chiusura del tubo neurale dovuto a qualche disturbo della crescita longitudinale dell'embrione. Come fattore principale, Cleland sostenne un'ipercrecita del neuroectoderma, mentre von Recklinghausen propugnò l'arresto della crescita della notocorda, concetti che trovano ancora oggi qualche giustificazione.

Gli autori dei secoli passati si erano interessati alla spina bifida come a un affascinante esperimento della natura. Von Recklinghausen ricordò in proposito la mitologica figura del satiro, per via dell'associazione fra forma del capo, abbozzo di coda, ipertricosi lombo-sacrale e deformità dei piedi, insensibili come gli zoccoli, oltre al problema del cattivo odore, giustificato dall'incontinenza sfinterica. Se riferivano del trattamento, come fece Morgagni, era solo per mettere in guardia contro qualunque tipo di intervento chirurgico. Nel XIX secolo, pertanto, i tentativi di terapia furono del tutto sporadici. Sir William Newbiggins (1772-1852), fra i pochi chirurghi audaci, nel suo saggio probatorio per i colleghi del Royal College of Surgeons di Edimburgo (1834), sostenne l'efficacia di un approccio aggressivo tramite puntura o legatura del sacco; sebbene egli descrivesse iniziali "buoni risultati", queste procedure risultavano quasi invariabilmente fatali in conseguenza (secondo il parere dello stesso Newbiggins) della cattiva assistenza infermieristica: l'asepsi non veniva allora infatti praticata e gli antibiotici non erano ancora stati scoperti. Nel 1877 James Morton (1820-1889), un medico di Glasgow, descrisse un suo personale metodo per il trattamento del mielomeningocele consistente nell'iniettare nel sacco durale una miscela di iodine e di glicerina a scopo sclerosante: i risultati iniziali della sua terapia furono incoraggianti, ma i successivi problemi legati a idrocefalo, infezioni e paraplegia risultarono insuperabili.

A Bologna Francesco Rizzoli (1809-1880), professore di chirurgia dell'ateneo felsineo, noto anche per aver curato Giuseppe Garibaldi dalla ferita alla gamba riportata in uno scontro a fuoco in Aspromonte, ideò, fra gli altri, appositi strumenti chirurgici enterotomici (1869) per tentare di correggere la malformazione spinale. Per sua volontà, e grazie alla sua cospicua eredità, dopo la sua scomparsa è sorto a Bologna l'Istituto Ortopedico che porta il suo nome.

In sintesi il trattamento della spina bifida contrapponeva ancora proposte "conservative" basate sulla compressione graduale o sull'iniezione di sostanze sclerosanti o disinfettanti, a proposte "correttive" basate su liberazione degli elementi nervosi, loro riposizionamento nel canale vertebrale e successiva chiusura della breccia dermica anche mediante

rotazione di lembi vascolarizzati di tessuto muscolare e cutaneo in rigorosa asepsi (i tentativi di riparare anche la breccia ossea vennero presto abbandonati).

Ad Hans Chiari (1851-1916), anatomo-patologo di Praga, si deve la descrizione (1891) delle malformazioni del tronco cerebrale, così frequentemente associate ai difetti del tubo neurale, che ora portano il suo nome. Negli stessi anni (1894) Julius Arnold (1835-1915), professore di anatomia patologica ad Heidelberg, pubblicò le sue osservazioni sulle anomalie del tronco cerebrale e del cervelletto. Da allora i nomi dei due autori sono stati associati nel fornire l'eponimo a queste patologie del sistema nervoso centrale. Arnold descrisse il caso di un bambino, che morì poco tempo dopo la nascita, che presentava una spina bifida in regione toraco-lombare, con displasia dei tessuti di origine mesodermica, simpodia (parziale assenza delle estremità inferiori che apparivano fuse assieme), anomalie del tronco cerebrale e del cervelletto. Egli indicò come causa delle lesioni un disturbo primitivo dell'organizzazione degli stati germinali.

Negli Stati Uniti, Charles H. Frazier (1870-1936), chirurgo di Philadelphia, perfezionò la tecnica di chiusura della malformazione spinale fornendo chiare indicazioni sulla selezione dei pazienti da non trattare (presenza di idrocefalo, paralisi degli sfinteri, lesioni non riparabili e presenza di ulcerazioni nell'area del mielomeningocele), anticipando in qualche modo il protocollo di J. Lorber et al. del 1967. Uno degli ultimi chirurghi interventisti di questo periodo fu Sir John Fraser che, nel 1929, riferì della sua esperienza di 191 casi di spina bifida cistica trattati presso il Royal Hospital for Sick Children di Edinburgo fra il 1898 e il 1923, concludendo che, visti gli insuccessi, senza i mezzi per controllare l'idrocefalo, il trattamento delle forme più gravi di spina bifida era, per la maggior parte dei pazienti, destinato al fallimento.

John William Ballantyne (1861-1923) nel 1902 si convinse, alla luce della ricorrenza di spina bifida in famiglie censite e della possibile esistenza di germani affetti, che la teoria germinale su base genetica era quella corretta, anche se la maggioranza dei casi di spina bifida compariva sporadicamente in famiglie di genitori sani. Tentativi di scoprire l'ereditarietà dell'affezione erano resi difficoltosi dal fatto che solo individui con modeste lesioni occulte potevano raggiungere la maggiore età e riprodursi, il più delle volte senza rendere nota la presenza in loro della malformazione. Lo studio dei genitori e dei fratelli dei casi accertati non era ugualmente in grado di suggerire la possibile modalità di trasmissione.

Nel 1919 A. Fuchs, professore di neuropsichiatria all'Università di Vienna, introdusse il termine "mielodisplasia" associando spina bifida, enuresi e deformità dei piedi, mentre il termine "disrafismo spinale" comparve ancora più tardi, nel 1940, nei testi di BW. Lichtenstein, professore di neurologia all'Università dell'Illinois.

Solo nel 1926 Harvey William Cushing (1869-1939), nel suo lavoro su "*La Terza circolazione ed i suoi canali*", gettò le basi degli attuali concetti di fisiologia e patologia del liquor, dimostrando definitivamente che non era l'eccesso di fluido

a causare la lesione di spina bifida, ma al contrario che la malformazione, alterando la circolazione del liquor, conduceva a idrocefalo.

Nel 1938 Wilder Graves Penfield (1891-1976), neurochirurgo canadese noto per aver mappato l'homunculus corticale, e Donald Fairchild Coburn (1907-1988), docente alla McGill University di Montreal, riconobbero la responsabilità dell'ancoraggio midollare nella genesi della malformazione di Arnold-Chiari di tipo II.

Seguì un periodo di nichilismo terapeutico che contribuì almeno a chiarire il quadro della storia naturale della spina bifida non trattata. A. Fry, medico generalista britannico, descrisse nel 1943 il caso di due gemelli biovulari affetti da spina bifida, sostenendo che la lesione fosse dovuta ad anomalie dello sviluppo non riconducibili ad agenti meccanici o a influenze esterne. In una serie di apprezzabili lavori, KM. Laurence, professore di pediatria alla Facoltà di Medicina di Cardiff, descrisse l'esito di 381 casi di mielomeningocele nati nel Galles del sud in un'epoca in cui il trattamento chirurgico non veniva più praticato (Laurence 1964, 1966; Tew e Laurence 1973). Ai follow-up di 6-12 anni, solo il 10% dei pazienti era ancora in vita, e non meno del 70% era gravemente disabile. Fu stimato che senza il trattamento chirurgico, anche ignorando i nati morti e i deceduti in prima giornata, solo 1 bambino su 7 sarebbe riuscito a raggiungere l'età scolare e 1 su 70 sarebbe stato in grado di frequentare una scuola normale (Lancet, 1969).

Verso la fine degli anni Cinquanta furono introdotte in neurochirurgia la valvola di Spitz-Holter (Eugene Spitz neurochirurgo a Philadelphia e John Holter meccanico specializzato) e la derivazione ventricolo-atriale, iniziando così una nuova era nella terapia della spina bifida: finalmente l'idrocefalo non costituiva più la barriera maggiore al trattamento di questa patologia.

Nel 1953 Franc D. Ingraham e Hannibal Hamlin, neurochirurghi della Facoltà di Medicina di Harvard, hanno proposto di differire a 18 mesi l'età per la riparazione chirurgica della lesione, in modo da poter escludere i lattanti con gravi compromissioni neurologiche e presenza di insufficienza mentale.

Negli anni Sessanta, infine, John Lorber (1915-1996) e altri importanti chirurghi pediatrici del Children Hospital di Sheffield, quali William John Wells Sharrard (1921-2001) e Robert Bransby Zachary (1913-1999), pubblicarono un discutibile protocollo clinico per la selezione dei neonati da candidare alla riparazione chirurgica precoce nella prima settimana di vita.

## PROTOCOLLO DI JOHN LORBER ET AL. (1967)

- Grave paralisi degli arti inferiori (paralisi al di sotto del terzo livello segmentale lombare con conservata attività al massimo dei flessori dell'anca, degli adduttori e del quadricipite);

- lesioni toraco-lombari o toraco-lombo-sacrali relativamente al livello vertebrale;
- cifosi o scoliosi;
- cranio grossolanamente ingrandito, superiore di 2 cm al 90° percentile in relazione al peso alla nascita;
- grave trauma da parto intracerebrale;
- concomitanza di altre anomalie congenite (difetti cardiaci cianogeni, ectopie vescicali, alterazioni cromosomiche come la sindrome di Down).

I neonati che mostravano uno o più dei fattori sopra elencati non dovevano essere sottoposti a intervento neurochirurgico, ma essere seguiti con cure palliative (trattamenti sintomatici, analgesia, farmaci antiepilettici). Successivamente, non venne consigliato il trattamento per i bambini che, dopo la riparazione della lesione primitiva, sviluppavano meningite o ventricolite e che avevano già un serio handicap neurologico prodotto da idrocefalo. Più tardi ancora vennero sconsigliati interventi salvavita per i pazienti con gravi deficit neurologici e mentali.

## INTERPRETAZIONE ATTUALE DELLA SPINA BIFIDA

Poiché gli studi genetici rivelano una predisposizione ereditaria poligenica, è probabile che la spina bifida consegua all'azione di un fattore ambientale più o meno specifico (epigenetico), su di un embrione geneticamente predisposto, intorno alla 3<sup>a</sup>-4<sup>a</sup> settimana di gestazione (eziologia multifattoriale). La configurazione finale della lesione può dipendere dalla durata dell'azione del fattore teratogeno ambientale:

- chiusura del neuroporo anteriore: anencefalia, encefalo-meningocele, encefalomeningocistocele ecc.;
- chiusura del neuroporo posteriore: spina bifida aperta, meningocele, mielomeningocele ecc.

Una crescita eccessiva del tessuto nervoso nella sede della lesione spinale potrebbe portare all'eversione della doccia neurale invece che alla formazione del canale neurale; si può obiettare tuttavia che anche l'ipercrecita può dipendere da un difetto di chiusura della doccia neurale.

Poiché l'induzione della placca neurale dipende dalla notocorda (di natura mesodermica) così come dai somiti, le lesioni associate a spina bifida possono in certa misura essere di tipo primario. A livello lombo-sacrale lesioni chiuse di spina bifida possono dipendere da un'alterazione del processo di neurulazione secondaria; normalmente non evolvono verso lo stadio di lesione aperta.

Per difetto di differenziazione durante la neurulazione secondaria possono avere origine:

- masse lipomatose/teratomi;
- cisti dermoidi;
- mielodisplasie.

Per eccesso di atrofia della porzione più caudale del germe della coda possono avere origine:

- agenesia sacrale;
- regressione caudale.

Da un'alterazione della notocorda (fessura longitudinale), attraverso un'alterata induzione sulla formazione del canale neurale, possono derivare:

- diplomielia;
- diastematomielia;
- spina bifida anteriore;
- cisti neuroenteriche.

Il difetto di chiusura del canale neurale per mancata induzione e concorso di forze meccaniche e idrodinamiche secondarie produce:

- mancata saldatura degli archi vertebrali;
- assenza delle meningi;
- assenza del rivestimento cutaneo.

In conclusione, il gruppo di malformazioni che hanno in comune la separazione degli elementi vertebrali lungo la linea mediana copre un ampio spettro di condizioni che vanno dalla spina bifida occulta alla cranioschisi. La varietà dei fenomeni associati alla lesione di spina bifida, quali malformazioni mesodermiche, eterotopie, duplicazioni, displasie e teratomi, suggerisce un processo di embriogenesi disturbata in varie direzioni piuttosto che in un singolo fenomeno idrodinamico.

## BIBLIOGRAFIA

- Arnold J. Myelocyste, transposition von Gewebskeimen und Symptodie. Beitr path Anat allg Path. 1894;16:1-8.
- Aulo Cornelio Celso: De Medicina, Venezia, Aldo Manuzio (eredi), Andrea Torresano; 1528.
- Ballantyne JW. Manual of antenatal pathology and hygiene. vol. 2, Green & Sons; 1904.
- Bauhin C. Theatrum anatomicum infinitis locis auctum, ad morbos accommodatum, Basel; 1592.
- Béclard PA. Nouveau dictionnaire de médecine, chirurgie, pharmacie, physique, chimie, histoire naturelle, etc. Vol. 1 & 2. Gabon, Paris 1821-1822.
- Camille-Dareste G. Recherches sur la production artificielle des monstruosités, ou Essais de tératogénie expérimentale. C. Reinwald, Paris. 1891.
- Chiari H. Über Veränderungen des Kleinhirns in Folge von Hydrocephalie des Grosshirns. Dtsch med Wschr 17:1172-75. Una traduzione in inglese di questo articolo fu pubblicata nel 1987. Chiari H. Concerning alterations in the cerebellum resulting from cerebral hydrocephalus. 1891. *Pediatr Neurosci*. 1987;13(1):3-8.
- Chiari H. Über einen Fall von Luftansammlung in den Ventrikeln des menschlichen Gehirns. *Ztschr F Heilk*. 1884;5:383-90.
- Cleland J. Contribution to the study of spina bifida, encephalocele, and anencephalus. *J Anat Physiol*. 1883;17:257-92. Per una

- visione storica vedere l'articolo di Koehler PJ. (1991) Chiari's description of cerebellar ectopy (1819) con un riassunto dei contributi di Cleland e di Arnold e qualche osservazione iniziale sui difetti del tubo neurale. *J Neurosurg.* 1883;75:823-82.
- Cooke W. On a Substitute for Alcohol in Making Anatomical Preparations. *N Engl J Med Surg.* 1817;6:246-52.
  - Cooper A. Some observations on spina bifida. *Medico-Chirurgical Transactions* 1881;2:443-7.
  - Cruveilhier J. *Anatomie pathologique du corps humain.* JB. Baillière, Paris; 1829-1842
  - Cushing HW. *Studies in intracranial physiology & surgery: the third circulation, the hypophysis, the gliomas.* London: Humphrey Milford, Oxford University Press; 1926.
  - Darwin C. *On the Origin of Species.* John Murray, London; 1859.
  - Ferembach D. Frequency of spina bifida occulta in prehistoric human skeletons. *Nature* 1963;199:100-1.
  - Fraser J. Spina Bifida *Edinb Med J.* 1929;36(5):284-10.
  - Frazier CH. *Surgery of the spine and spinal cord.* D Appleton & Co, New York; 1918.
  - Fry A. Spina Bifida in Binovular Twins. *Br Med J.* 1943;1(4282):131-2.
  - Fuchs A. Über den klinischen Nachweis kongenitaler Defektbildungen in den unteren Rückenmarksabschnitten (Myelodysplasie). *Wien. med. Wochenschr.* 59; 1909.
  - Galeno C. *Opera omnia Karl Gottlob Kühn (a cura di),* 20 voll., Leipzig, Car. Cnoblochii; 1821-33.
  - Geoffroy Saint-Hilaire I. *Histoire générale et particulière des anomalies de l'organisation chez l'Homme et les Animaux, des monstruosités, des variétés et des vices de conformation, ou Traité de Tératologie,* 3 tomes (1832-1836) et 1 atlas (1837), Paris, JB. Baillière Ed.
  - Goodrich JT. A historical review of the surgical treatment of spina bifida. In *Spina Bifida management and outcome of Özek, Cinalli and Maixner,* Springer Ed; 2008.
  - Humphry GM. The anatomy of spina bifida. *J Anat Physiol.* 1855;19:500.
  - Ingraham FD, Hamlin H. Spina bifida and cranium bifidum; surgical treatment. *N Engl J Med.* 1943;228:631-41.
  - Ippocrate. In Kühn CG *Medicorum graecorum opera quae exstant.* Leipzig, C, Cnoblochius, Volume 21, pag 500; 1825.
  - Koch W. *Mittheilungen über Fragen der wissenschaftlichen Medicin Part I* Kassel; 1881.
  - Laurence KM. The natural history of spina bifida cystica: Detailed analysis of 407 cases. *Arch Dis Child.* 1964;39.
  - Lebedeff AI. Über die Entstehung der Anencephalie and Spina Bifida del Vogel und Menschen, *Virchows Arch. Pathol. Anat. Physiol.* 1881;86;263.
  - Lichtenstein BW. Distant neuroanatomic complications of spina bifida (spinal dysraphism): Hydrocephalus, Arnold-Chiari deformity, stenosis of Aqueduct of Sylvius, etc. *Pathogenesis and pathology.* *Arch Neurol Psychiatry* 1942;47:195-214.
  - Lorber J. Results of Treatment of Myelomeningocele – An Analysis of 524 Unselected Cases, with Special Reference to Possible Selection for Treatment, *Dev Med & Child Neurol.* 1971;13:279-303.
  - Morgagni JB. *De sedibus, et causis morborum per anatomen indagatis libri quinque.* Venice Ex. Typographia Remondiniana; 1761.
  - Morton J. Treatment of spina bifida by a new method. Glasgow, J. Maclehose; 1877.
  - Newbiggins W. Probationary essay on Spina Bifida *Edinburgh Med J.* 1834.
  - Penfield WG, Coburn DF. Arnold-Chiari malformation and its operative treatment. *Arch NeurPsych.* 1938;40:328-36.
  - Rizzoli F. *Memoires de chirurgie et d'obstétrique.* Paris: Delahaye 1872. For a further discussion on Rizzoli see also Guidetti B, Giuffrè B, Valente V. Italian contribution to the origin of neurosurgery. *Surg Neurol.* 1983;20:335-6.
  - Ruysch F. *Observationum anatomico-chirurgicarum centuria.* Amsterdam, Apud Hnricum & viduam Theodori Boom; 1691.
  - Severino, MA. *De Recondita abscessum natura.* Neapoli, Beltrannum; 1632.
  - Sharrard WJ, Zachary RB, Lorber J. The long term evaluation of a trial of immediate and delayed closure of spina bifida cystica. *Clin Ortho Res.* 1967;50:197-20.
  - Tew BJ, Laurence KM. Mother, brothers and sister of patients with Spina Bifida. *Dev Med & Child Neurol.* 1973;15(29) 69-76.
  - Tulpus N. *Observationes medicae.* Amsterdam Elzevirium, see Libri III, pp 231 for illustration and plate; 1641.
  - van Forest P. *Observationum et curationum chirurgicarum Libri Quinque Lugduni Batavorum (i.e., Leyden), Ex. Officina Plantiniana Raphelengii;* 1610.
  - Virchow R. Ein fall von hypertrichosis circumscripta mediana, kombiniert mit spina bifida occulta. *Ztschr f Ethnol.* 1875;7:2.
  - von Recklinghausen F. *Untersuchungen über die Spina Bifida.* Berlin, Druck und Verlag von Georg Reimer. See also von Recklinghausen F. *Recherches sur le spina bifida.* *Arch f Pathol Anat und Physiol.* 1886;105:31-41.