



LA SPINA BIFIDA: COME SI PREVIENE, COME SI CURA

Sabato 26 novembre 2016 – ore 8.15-13.30

Sala Girardi – PIME

Via Mosè Bianchi 94 – Milano

N. EVENTO 1834-176110

CREDITI 5

Il nostro Ordine è particolarmente impegnato nell'ambito della formazione e dell'aggiornamento dei propri iscritti.

Questo evento che rappresenta una tappa del percorso e dell'impegno profuso da parte degli organizzatori merita il nostro ringraziamento e plauso.

Numerosi sono gli altri corsi in programma a testimonianza della vitalità e dell'impegno dei nostri iscritti per far crescere e rendere sempre più vicina la nostra professione ai bisogni dei nostri ammalati.

Non sfugge ad una attenta riflessione che tali eventi rappresentano non solo opportunità di aggiornamento scientifico ma vitali strumenti per una crescita professionale ed etica.

Questo obiettivo verrà perseguito con particolare determinazione e il nostro Ordine sarà sempre pronto ad accogliere suggerimenti e proposte per poter migliorare la professione medica.

Il Presidente dell'Ordine dei Medici Chirurghi e Odontoiatri
Dott. Roberto Carlo Rossi

A handwritten signature in dark ink, appearing to read 'R. C. Rossi', positioned below the printed name of the President.

LA SPINA BIFIDA: COME SI PREVIENE, COME SI CURA

Sabato 26 novembre 2016 – ore 8.15-13.30

Sala Girardi - PIME

Via Mosè Bianchi 94 – Milano

Coordinatore

Maria Pia Onofri

Specialista in Pediatria e Neuropsichiatria Infantile
Consulente Centro Spina Bifida – Ospedale Niguarda Ca' Granda – Milano

PROGRAMMA

- 8.15-8.45 ***Registrazione Partecipanti***
- 8.45-9.00 ***Saluto del Presidente dell'Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri di Milano o di altro Consigliere da lui delegato***
- 9.00-9.15 ***Maria Pia Onofri***
Introduzione
- 9.15-9.45 ***Maria Pia Pisoni***
Specialista in Ostetricia e Ginecologia – Ospedale Niguarda Ca' Granda – Milano
La presa in carico della donna: dalla prevenzione alla maternità
- 9.45-10.15 ***Giuseppe Talamonti***
Specialista in Neurochirurgia – Ospedale Niguarda Ca' Granda – Milano
Il ruolo del neurochirurgo
- 10.15-10.45 ***Discussione***
- 10.45-11.00 ***Intervallo***
- 11.00-11.30 ***Michele Spinelli***
Specialista in Urologia – Primario f.f. Unità Spinale Unipolare
Ospedale Niguarda Ca' Granda – Milano
Le problematiche del piano perineale
- 11.30-12.00 ***Tiziana Redaelli***
Specialista in Fisiatria – Primario Emerito
Ospedale Niguarda Ca' Granda – Milano
La gestione multidisciplinare integrata e la riabilitazione
- 12.00-12.30 ***Paolo Gelli***
Psicologo clinico e psicoterapeuta
Consulente Centro Spina Bifida – Ospedale Niguarda Ca' Granda – Milano
L'adattamento alla patologia cronica e l'outcome funzionale
- 12.30-13.00 ***Discussione***
- 13.00-13.30 ***Compilazione schede di valutazione e di verifica***

Maria Pia Pisoni

*La presa in carico della donna:
dalla prevenzione alla maternità*

Il titolo della relazione riassume il ruolo del ginecologo nella patologia nelle cure dei difetti del tubo neurale.

Come ben sapete la spina bifida è una patologia congenita non rara ma infrequente, in Italia si stima una frequenza dello 0,7 x 1000. È una patologia malformativa del tubo neurale con sequele permanenti e invalidanti sugli individui affetti prevenibile nel 73% dei casi.

Alla XXVII Conferenza della Federazione Internazionale per Spina Bifida e Idrocefalo tenuta in Belgio a ottobre del 2016 veniva annunciata una buona notizia la prevenzione di 35.000 bambini nati nel mondo nell'ultimo anno senza tale patologia per gli effetti della prevenzione periconcezionale con acido folico (350.000 bambini negli ultimi 10 anni). Veniva anche data una cattiva notizia: 200.000 bambini nascono ogni anno affetti da spina bifida prevenibile con acido folico perché non hanno ricevuto la supplementazione. Questo corrisponde a 2 milioni di bambini affetti nati negli ultimi 10 anni.

Ancora molto c'è da fare nel campo della prevenzione.

Figure importanti nell'educare la donna alla prevenzione con acido folico in epoca preconcezionale e nel primo trimestre della gravidanza sono il ginecologo ma anche e forse soprattutto il medico di base, essi devono svolgere un ruolo di educatori sanitari sullo stile di vita delle future mamme e motivarle ad assumere acido folico se non escludono in modo attivo una gravidanza.

Dal Network Italiano per la promozione dell'acido folico per la prevenzione primaria dei difetti congeniti la dose indicata, in condizioni di assenza di fattori di rischio, è di 0,4 mg al giorno assunti almeno due mesi prima del concepimento e per il primo trimestre di gravidanza. In presenza di fattori di rischio come familiarità per difetti del tubo neurale, assunzione di farmaci antiepilettici, diete incongrue il dosaggio va aumentato a 4 mg al giorno.

Vedendo i risultati dei paesi oltre oceano (Canada, Stati Uniti, America del Sud ecc.) che hanno scelto la fortificazione degli alimenti, la prevenzione più efficace risulta essere la fortificazione di alcuni alimenti di grande consumo con acido folico. Un recente report dei Centers for Disease Control and Prevention ha rilevato che dopo 16 anni di fortificazione i tassi dei difetti del tubo neurale si sono ridotti del 35% con circa 1300 casi all'anno in meno senza alcun rilievo di effetti indesiderati riferibili a questa strategia.

Il ginecologo incontra la donna non sempre in periodo preconcezionale per questo il contributo del medico di famiglia nella prevenzione è fondamentale. L'incontro con questa patologia spesso per il ginecologo avviene durante la gravidanza con la diagnosi prenatale di spina bifida fetale. Inizia con una consulenza delicata e con tempi di decisione spesso stretti il suo percorso di accompagnamento di queste donne. Percorso che porta spesso (tre casi su quattro) verso una prevenzione secondaria, un doloroso aborto terapeutico.

Con l'avvento della chirurgia in utero, il ginecologo (con una diagnosi accurata del tipo e del livello della lesione) diventa il consulente che può indirizzare la donna a prendere in considerazione questa opportunità, è inoltre il medico che al momento della nascita sceglierà la modalità migliore del parto per quel bambino. Può, meglio deve avvalersi, in queste consulenze prenatali dell'apporto del neurochirurgo, del neuroradiologo, del pediatra, e anche offrire colloqui con genitori di bambini- ragazzi con il Difetto del tubo neurale.

Sarà ancora la figura che accompagnerà la donna ad una prevenzione efficace nella ricerca di una seconda gravidanza, non dimentichiamoci che esiste un rischio di ricorrenza di questa patologia. Valuterà lo stato di benessere di quella donna, non dimentichiamoci che alcune patologie possono determinare un malassorbimento (malattia celiaca), altre un eccessivo consumo di acido folico (tratto talassemico), che assetti genetici (mutazioni MTHFR) alcuni farmaci (acido valproico) diete incongrue possono determinare un deficit di acido folico.

Quindi in presenza di un feto con difetto del tubo neurale il ginecologo deve evidenziare i fattori di rischio che determinano insufficiente disponibilità di acido folico e accertarsi che la prevenzione sia efficace prima dell'inizio di una nuova gravidanza.

Ancora nell'ottica di una disabilità inclusiva il ginecologo sarà accanto alla giovane ragazza affetta da difetto del tubo neurale nelle fasi della sua vita riproduttiva. La spina bifida non compromette infatti le capacità riproduttive della donna.

In generale, con cure attente le gravidanze in donne affette da difetti del tubo neurale evolvono e hanno buoni esiti. Durante la gravidanza deve essere posta attenzione a una buona gestione della vescica neurologica e dell'intestino neurologico. Anche le modalità del parto devono essere scelte in funzione non tanto della disabilità materna ma per indicazioni ostetriche. Un parto spontaneo è sempre auspicabile qualora non vi siano impedimenti in natura meramente ostetrica.

Dipendere dalla carrozzina per potersi muovere non deve precludere la possibilità di una vita sociale autonoma e il ginecologo accompagna queste giovani donne anche nel cammino di una sessualità vissuta, nella possibilità di una contraccezione sicura.

Il Centro Per la Spina Bifida e l'Idrocefalo di Niguarda è articolato in modo tale da offrire assistenza specialistica coordinata per questa patologia già dall'epoca prenatale.

Giuseppe Talamonti

Il ruolo del neurochirurgo

Il mielomeningocele (MMC) è la più grave malformazione neurologica compatibile con la vita. La sua incidenza varia a seconda di molti fattori: genetici, razziali, alimentari, ambientali, ecc... Nelle nostre zone, l'incidenza è fra i 2 e i 4 ogni 10000 neonati all'anno. In realtà, nella decade scorsa, la diagnosi prenatale e la frequente decisione di interrompere la gravidanza aveva portato ad una sensibile riduzione dei neonati con MMC. Negli ultimi anni, i casi sono di nuovo in aumento a causa di un'alta incidenza nei migranti (per le condizioni socio-economiche) ed anche a causa della libera scelta da parte di coppie meglio informate che in passato.

In linea di massima, il danno neurologico del MMC dipende dal livello di lesione: tanto più la lesione è caudale (sotto L2), tanto minori saranno i danni motori agli arti inferiori. Inoltre, i ragazzi con MMC hanno elevate probabilità di possedere intelligenza normale. In pratica, un paziente con una lesione sacrale sarà verosimilmente in grado di camminare autonomamente con pochi o nessun problema ed avendo capacità intellettive nella norma, con unico problema quello sfinterico. Adeguatamente informate, molte coppie decidono di portare la gravidanza a termine.

Le moderne tecniche chirurgiche garantiscono un'adeguata ricostruzione spinale anche nei casi più complessi, il che rappresenta il primo passo per evitare o limitare problemi futuri.

La maggior parte dei pazienti con MMC è anche portatrice di idrocefalo, ma anche in questo caso, i moderni sistemi di derivazione e la neuroendoscopia consentono un trattamento con mortalità vicina allo zero e morbilità bassissima.

Crescendo il paziente forse dovrà affrontare altri problemi (sindrome di Chiari, ancoraggio midollare, scoliosi, ec...); tuttavia, l'incidenza di questi problemi è relativamente bassa e sono trattabili con successo purchè diagnosticati tempestivamente.

Sicuramente il paziente con MMC dovrà affrontare nel corso della sua vita tutta una serie di interventi e sottoporsi a controlli periodici per tutta la sua esistenza. Nello stesso tempo, le moderne strategie di trattamento consentono ai nati di oggi condizioni di vita di gran lunga migliori rispetto ai nati di qualche anno fa.

Michele Spinelli

Le problematiche del piano perineale

La lesione neurologica midollare produce anche malfunzionamento di organi quali la vescica e l'intestino (vescica e alvo neurologico).

A parte segnaliamo le problematiche dell'apparato riproduttivo, in primis la disfunzione erettile nel maschio.

La vescica neurologica, dovuta ad alterata innervazione, comporta difficoltà di riempimento e di svuotamento ed è presente anche in livelli lesionali molto bassi. In condizioni normali il riempimento avviene per gocciolamento dell'urina dagli ureteri con progressiva dilatazione della parete vescicale senza significativo aumento della pressione endoluminale. Oltre una certa soglia la pressione aumenta e il lavoro sinergico del muscolo detrusore e dello sfintere vescicale permette lo svuotamento.

Il trattamento della vescica neurologica ha due obiettivi fondamentali.

- 1) la preservazione della funzionalità renale
- 2) l'acquisizione di una soddisfacente continenza.

Il dissinergismo tra il muscolo detrusore, lo sfintere e il trigono determina uno squilibrio tra fase di riempimento e fase minzionale con progressivo aumento della pressione vescicale e conseguente danno dell'apparato urinario per dilatazione delle vie urinarie con megauretere e in un secondo tempo reflusso vescico ureterale, il cui grado è legato all'età del paziente e alla presenza di infezioni urinarie ricorrenti.

Si instaurano inoltre alterazioni della parete vescicale: trabecolazioni, diverticoli, ispessimento della parete, che contribuiscono alla comparsa di reflusso vescico ureterale o di una stenosi funzionale.

Il terzo fattore che contribuisce al deterioramento dell'apparato urinario alto è la presenza di infezioni urinarie ricorrenti. Esse sono dovute sia al difetto di svuotamento vescicale e al conseguente residuo minzionale, terreno fertile per lo sviluppo dei batteri, sia alle alterazioni distrofiche della parete vescicale, secondarie alla distensione dell'organo e alla diminuzione dell'irrorazione ematica.

Nella prevenzione del danno renale (che, in casi fortunatamente rari, può portare all'insufficienza renale e alla morte) molto importante è stata l'introduzione fin dal 1972 del Cateterismo Intermittente Pulito ,che (unitamente alla terapia farmacologica) permette di svuotare la vescica a intervalli regolari, ottenendo di prevenire le infezioni, di far regredire la

dilatazione delle vie urinarie superiori, di migliorare o guarire il reflusso vescico ureterale, e non ultimo di migliorare la continenza.

Il Cateterismo Intermittente può essere praticato anche dal paziente stesso fin dai 6-7 anni .

Il poter controllare e gestire autonomamente le proprie funzioni corporee costituisce una tappa importante nel processo di crescita del piccolo paziente ed ha riflessi positivi sull'armonico strutturarsi della personalità e nella definizione di un sé corporeo stabile.

Anche l'alvo neurologico e le difficoltà di svuotamento vanno attentamente monitorate, perché la costipazione ha riflessi sul benessere generale dell'individuo sulla vescica neurologica (favorendo le infezioni) e sulla continenza con pesanti risvolti a livello psicologico e sociale.

Presso il Centro Spina bifida dell'Ospedale di Niguarda operano specialisti che, integrandosi e cooperando, si occupano delle problematiche urinarie, intestinali e sessuali sia del bambino che dell'adulto portatore di questa malformazione.

Tiziana Redaelli

*La gestione multidisciplinare integrata
e la riabilitazione*

La riabilitazione è un processo complesso teso a promuovere nel bambino e nella sua famiglia la migliore qualità di vita possibile. Con azioni dirette ed indirette essa si interessa dell'individuo nella sua globalità fisica, mentale, affettiva, comunicativa e relazionale e coinvolge il contesto familiare, sociale ed ambientale. Si concretizza nella formulazione di un progetto riabilitativo, con obiettivi a breve, medio e lungo termine, e programmi che investono non solo l'ambito della rieducazione vera e propria ma anche quello della assistenza e della educazione.

Importante è la definizione del profilo del bambino spina bifida che si caratterizza non solo per il tipo di lesione anatomica (es MMC, Meningocele, Lipoma ecc), ma anche per una serie di problematiche associate che caratterizzano questo tipo di patologia; ci si riferisce agli aspetti neurologici (idrocefalo, malformazione di Chiari, idromielia e siringomielia, ancoraggio midollare, alvo e vescica neurologici), alla compromissione della motricità (vedi paralisi di 1° e 2° tipo, deficit sensitivo, malformazioni primitive e secondarie dell'apparato locomotore, paralisi centrale ovvero PCI, deficit della memoria e della attenzione, dispractognosie ecc).

La prognosi riabilitativa non può inoltre esimersi dal tenere in considerazione tutta una serie di complicanze che possono incidere sull'esito delle cure; vedi l'obesità grave, la comparsa di lesioni da pressione, le complicanze reno-vescicali, le alterazioni del metabolismo osseo. Si tratta di aspetti che spesso si correlano all'epoca della adolescenza quando l'aderenza alle cure si riduce ed il ruolo del care giver viene meno.

Non solo, la prognosi riabilitativa può essere influenzata da altri disturbi associati quali i disturbi della funzione visiva, l'epilessia, i disturbi neuropsicologici, le alterazioni a carico del sistema endocrino, le complicanze legate all'idrocefalo o alla tethered cord.

Per quanto descritto la presa in carico del bambino spina bifida e della sua famiglia deve essere affidata ad una equipe multidisciplinare e multiprofessionale che possieda tutte le competenze necessarie a rispondere ai bisogni diversificati conseguenti a questa patologia e deve saper coinvolgere il soggetto nella sua globalità ovvero negli aspetti relativi all'area funzionale motoria, a quella cognitiva ed affettivo-relazionale, oltre che sfinterica e sessuale.

Naturalmente il profilo del paziente delineato resta significativo solo per la singola fascia di età considerata; pertanto progetto e programma riabilitativo andranno ridisegnati con il passare del tempo, in funzione del grado di maturazione psicomotoria ma anche delle eventuali

complicanze che possono comparire durante il processo di maturazione verso l'adolescenza e l'età adulta.

Premessa fondamentale è che venga stipulato un accordo terapeutico con la famiglia e con il bambino (quando possibile) in merito agli obiettivi che si intendono acquisire e che devono essere condivisi ed ai mezzi con i quali si intendono perseguire.

- *Rif.* Linee Guida per la riabilitazione dei bambini affetti da spina bifida*. Giornale Italiano di Medicina Riabilitativa, vol 18 N4, 2004*

Paolo GELLI

*L'adattamento alla patologia cronica
e l'outcome funzionale*

Perché parliamo di adattamento? Piaget ci insegna che il concetto di adattamento riguarda il rapporto tra l'individuo e l'ambiente circostante. Questo rapporto è pensabile come un equilibrio dinamico, non statico, tra le varie parti in gioco. Dal punto di vista dell'individuo, esistono una serie di variabili che intervengono nella costruzione del proprio Sé.

Perché noi siamo così? Abbiamo una struttura caratteriale e temperamentale, geneticamente determinata. Nel percorso evolutivo si sviluppano il corpo e il nostro sistema psicologico. Fin dai primi momenti della nostra vita siamo in rapporto con gli altri, con la cultura di riferimento della nostra società; questi rapporti emotivi, affettivi, relazionali con l'esperienza, con i modelli genitoriali e pedagogici che incontriamo, con la complessità del mondo abitato sono le esperienze che contribuiscono a determinare lo sviluppo intrapsichico del nostro Sé. Tutto questo fa dell'individuo una persona unica.

La presenza delle disfunzioni tipiche della spina bifida entra in gioco in tutte le variabili che abbiamo descritto finora. Possiamo chiederci in che senso, quindi, la presenza di una patologia cronica interviene in quell'equilibrio dinamico tra il Sé e l'ambiente che noi chiamiamo adattamento. Nella quarta slide ho cercato di esprimere questo pensiero: nel processo di adattamento, definito come equilibrio dinamico tra Sé e ambiente, interviene un altro elemento, caratterizzato dalla presenza della patologia cronica, che diventa polo organizzatore delle complesse dinamiche di relazione tra individuo e ambiente. Cercherò di spiegare perché questo accade, e come intervenire affinché l'adattamento alla patologia cronica risulti funzionale e non disfunzionale, quindi patologico. Nel bambino e nell'adolescente la spina bifida entra nello sviluppo psicomotorio attraverso alcune variabili.

- lo sviluppo di un senso del sé psico-fisico stabile: ad esempio vediamo spesso che i bambini, invece di usare le mani per conoscere le cose, devono utilizzare le mani per avere equilibrio. Nella prima infanzia la disfunzionalità motoria interviene nella naturale dinamica del processo di sviluppo della conoscenza del mondo attraverso l'attività psicomotoria;
- la dinamica tra il desiderio e la sua realizzazione attraverso il moto viene influenzata dai problemi motori. Immaginatoci, ad esempio, un bambino che vuole il ciuccio. " Lo voglio

prendere... attraverso il fatto che devo motivare con il mio sguardo qualcuno che me lo prende”;

- il tema autonomia/non autonomia, dipendenza/indipendenza dalle figure genitoriali.

Le disfunzioni della spina bifida entrano in gioco, quindi, non solo come limiti del corpo, ma come elementi che, attraverso il corpo, veicolano la modalità psicologica, fisica e relazionale di interagire con l'ambiente, di adattarsi al mondo.

Per quanto riguarda il controllo sfinterico, nelle fasi evolutive della prima infanzia esso ha una relazione fondamentale con lo sviluppo di alcune caratteristiche, che sono parte del futuro carattere delle persone. Il controllo sfinterico interviene sull'autostima, sulla costruzione del senso di vergogna, sul gioco relazionale con le prime regole ambientali. Anche qui una disfunzione a carico del corpo viene messa in relazione con un tema che riguarda, invece, lo sviluppo della propria capacità di auto-osservarsi e della modalità di interagire con l'ambiente circostante e con le figure genitoriali.

Per il genitore, invece, cosa vuol dire avere un figlio con spina bifida? I vissuti dei genitori sono caratterizzati da aspetti negativi, come la frustrazione, la rabbia, il dolore, il senso di impotenza profondo, e da possibili vissuti di rielaborazione del trauma iniziale, improntati sulla speranza, sulla determinazione, sulla volontà di accettazione. Ognuno di questi vissuti viene messo in gioco in tutte le fasi della vita del bambino. In ogni nuova situazione (nuove amicizie, nuove scuole, problemi derivanti dalla crescita, ecc.) si riattivano tutti questi vissuti che, quindi, sono presenti nel rapporto quotidiano con la realtà, sia dal punto di vista della realtà sociale sia dal punto di vista della realtà medica.

Anche gli operatori intervengono nella costruzione di questa dinamica tra l'ambiente, il Sè e la patologia cronica. Il ruolo dell'operatore, dal punto di vista psicologico, significa la prospettiva di gestire la giusta distanza emotiva con un bambino vissuto come un "piccolino problematico", sofferente. La nostra capacità di provare empatia per l'altro, di intervenire a volte supportando ed altre volte cercando di sviluppare nell'altro l'autonomia individuale, viene messa in gioco nella pratica clinica quotidiana del lavoro con questi bambini e con le loro famiglie. Gestire l'ambivalenza tra il senso di onnipotenza ed impotenza che ci coglie di fronte al dolore dell'altro, gestire la complessità tra la cura e il prendersi cura dell'altro, di fronte ad un bambino con una patologia cronica invalidante, sono vissuti emotivi determinanti, che intervengono nella gestione della comunicazione e del supporto ai nostri piccoli pazienti.

A questo punto, come possiamo intervenire? Se noi accettiamo che vi sia questo equilibrio dinamico tra la formazione del Sè, la patologia cronica e l'ambiente, ed interveniamo per favorire la dinamicità di questo equilibrio, noi supportiamo un naturale adattamento alla patologia cronica di individuo e famiglia. Nel momento in cui ci accorgiamo, invece, che la

patologia cronica diventa l'organizzatore esclusivo, strutturato, stabile, di ogni tipo di rapporto tra individuo e ambiente, possiamo valutare la presenza di una distorsione dell'equilibrio e, quindi, di una evidenza clinica di un **disadattamento a patologia cronica**.

Come si può lavorare dal punto di vista psicologico? Lo psicologo in questi casi interviene all'interno di un'equipe multidisciplinare. Il tema dell'adattamento/disadattamento, però, deve appartenere ad ogni operatore dell'equipe.

Noi come psicologi possiamo intervenire sulla formazione della personalità del bambino o dell'adolescente attraverso il supporto individuale; possiamo occuparci dell'ambiente con interventi diretti alla famiglia, alla scuola, ai nostri colleghi. Possiamo, in ultima analisi, intervenire su temi specifici di disadattamento alla patologia cronica con interventi di psicoterapia breve di supporto alle indicazioni mediche.

APPUNTI

APPUNTI