

# Nejčastěji se vyskytující kongenitální a vývojové poruchy páteře a míchy v lumbosakrální oblasti

**MUDr. Miloslav Holub, MUDr. Jana Blažková**

Neurochirurgická klinika dětí a dospělých 2. LF UK a FN Motol, Praha

Kongenitální a vývojové poruchy páteře a míchy v lumbosakrální oblasti v dětském věku jsou afekce, které se dělí do dvou základních skupin – spina bifida aperta a spina bifida occulta. Tyto dysrafismy v řadě případů významně ovlivňují motorické a senzitivní funkce dolních končetin, deterioraci vyprazdňování moči a stolice. Představujeme základní nejfrekventnější se vyskytující klinické jednotky, jejich diagnostiku a léčbu.

**Klíčová slova:** dysrafismus, meningokéla, meningomyelokéla, fixace míšní, Currarino syndrom, intradurální lipom.

## The most frequent congenial and developmental disorders of the spine and spinal cord in the lumbosacral region

Congenital and developmental disorders of the spine and spinal cord in the lumbosacral region in childhood are affections divided into two main groups – spina bifida aperta and spina bifida occulta. These dysraphisms in many cases significantly affect the motor and sensitive functions of the lower limbs, deterioration of urine and faeces. We present the most frequent clinical units, their diagnosis and treatment.

**Key words:** dysraphism, meningocele, meningomyelocele, tethered cord syndrome, Currarino syndrome, intradural lipoma.

Zadní meningokély lumbální a sakrální jsou definovány jako kongenitální herniace tvrdé pleny a arachnoidey s obsahem mozkomíšního moku skrze kostní defekt páteře. Kožní kryt bývá intaktní, mícha je normální, není obsahem vaku kely, někdy jeho obsahem může být míšní kořen. Často bývají diagnostikovány prenatálně sonografickým vyšetřením (USG). Neurologický nálezn bývá v 90 % případů normální. Zásadním vyšetřením je magnetická rezonance (MR) páteře a míchy. Léčba je chirurgická, provádí se plastika obalů míchy a kůže jako prevence možných komplikací – zvětšování kely, vytvoření fixace míšní, moková píštěl, infekce. Pooperační sledování s MR kontrolou je nutné pro možnost recidivy meningokély se symptomy následné fixace míšní (slabost dolních končetin, urologické potíže).

Přední meningokély se velmi často vyskytují v rámci Currarino syndromu, což je kombinace vrozené anomálie křížové kosti, přítom-

nosti presakrální masy (nejčastěji jde o teratom či tzv. ventrální meningokélu) a anorektální malformace. Součástí Currarino triády může být syndrom fixované míchy (Obr. 1). Currarino syndrom je autosomálně dominantně dědičný. Nejčastějším příznakem tohoto syndromu u dětí je progresivní zácpa, kožní změny v lumbosakrální oblasti (hirsutismus, hemangiomy, podkožní lipomy či kožní výčlipky – Obr. 2) podporují úvahu o možné okultní spinální lézi. Prenatální USG a následná MR diagnostika verifikuje Currarino syndrom. Nezbytnou součástí předoperačního diagnostického algoritmu je neurologické vyšetření včetně elektrofyziologického vyšetření – tibiálních somatosenzorických potenciálů (tSEP), motorických evokovaných potenciálů (MEP) a elektromyografie (EMG) dolních končetin. Dále pak genetické a urodynamické vyšetření.

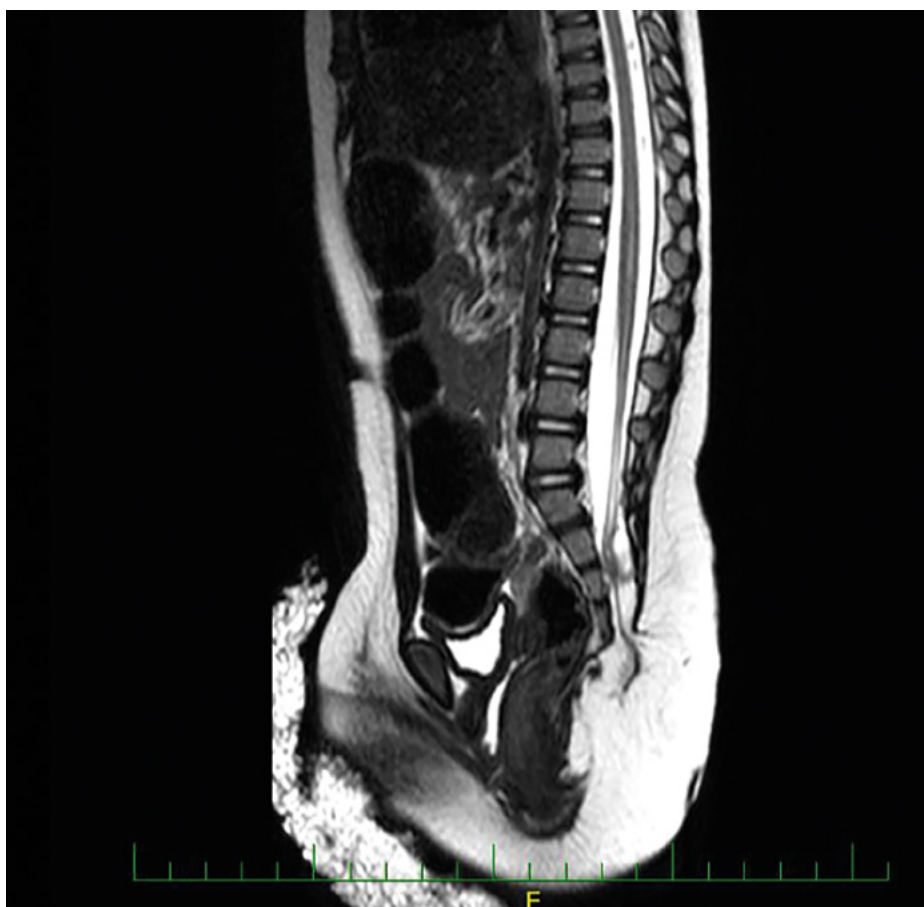
Syndrom fixované míchy je předmětem neurochirurgického podílu na komplexní

léčbě (proktolog, neurochirurg), protože akcelerací růstu dochází k napětí míchy, redukuje se průtok krve míchou, dochází k poruše jejího glukózového metabolismu a mitochondriálních funkcí. Výsledkem těchto patofyziologických procesů bývají bolesti

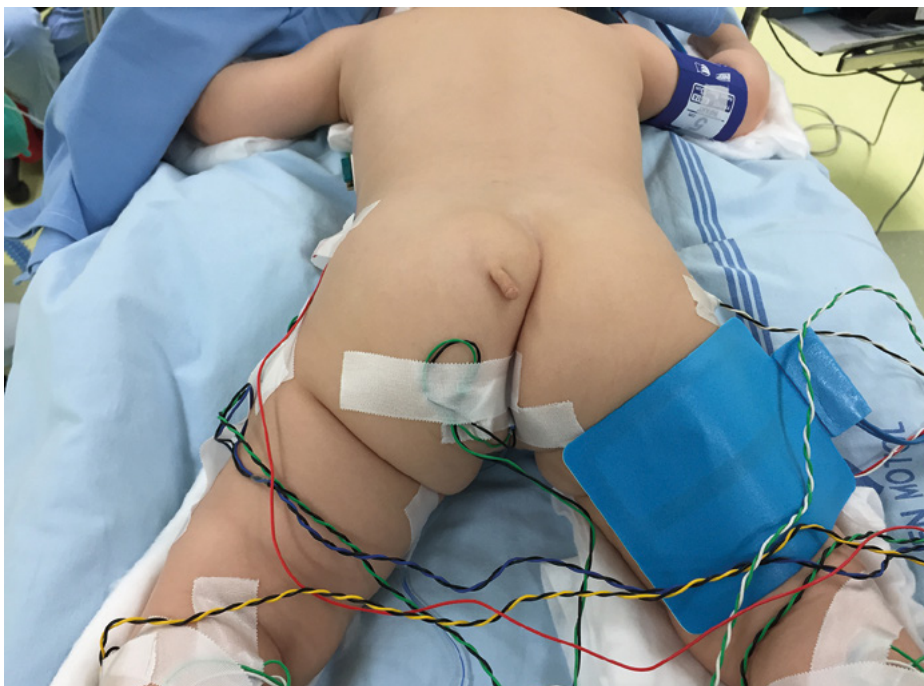
**Obr. 1.** Currarino syndrom – gigantická ventrální meningokéla s fixovanou míchou – předoperační stav



**Obr. 2.** Pacient s asymetrickou gluteální rýhou, kožní výchlipkou a fixovanou míchou intradurálním koncovým lipomem MR obraz



**Obr. 3.** Pacient s asymetrickou gluteální rýhou, kožní výchlipkou a fixovanou míchou intradurálním koncovým lipomem – připraven k operaci s perioperační monitorací



v zádech, senzorické a motorické poruchy na dolních končetinách, zhoršení funkce močového měchýře, progredující změny ortopedických deformit dolních končetin

či progresu kyfoskoliózy. Nejčastější malformace způsobující fixaci míchy jsou míšní lipomy (dorzální lipom, terminální lipom, transitional lipom, chaotický lipom), lipo-

**Obr. 4.** Currarino syndrom – gigantická ventrální meningocele s fixovanou míchou – pooperační stav



meningomyelokéla a „tight filum terminale“. Jednoznačnou indikací k neurochirurgické léčbě, která je součástí komplexní chirurgické léčby Currarino syndromu, je symptomatická, zobrazovacím vyšetřením potvrzená fixovaná mícha. Avšak i u asymptomatické fixované míchy je preferována včasná profylaktická operace, protože je statisticky potvrzeno, že v 70 % případů u fixované míchy se příznaky objeví později, v době akcelerace růstu jedince. Pokud se růstem mícha poškodí, jde o ireverzibilní stav, jelikož mícha nemá schopnost regenerace. Uvolnění fixované míchy lze provést současně s úpravou anorektální malformace. Nezbytná je perioperační elektrofyziologická monitorace svalů dolních končetin, perioperační sledování MEP a SEP (Obr. 3). Časnou možnou pooperační komplikací u Currarino syndromu s fixovanou míchou je moková píštěl a v 5–7 % zhoršení neurologického nálezu. Pozdní komplikací je refixace míšní. Součástí operační léčby Currarino syndromu je odstranění presakrální masy, pokud jde o ventrální meningocele, tak její plastika (Obr. 4). Pacienti, kteří podstoupili neurochirurgickou léčbu s uvolněním fixované míchy a odstraněním presakrální masy, jsou v odstupu tří měsíců po operaci zkontrolováni MR a dále jsou do dospělosti sledováni pravidelnými elektrofyziologickými vyšetřeními (AbouZeid et al., 2017; Costanzo et al., 2017; Mottet et al., 2018; Isik et al., 2010).

Lumbosakrální meningomyelokéla je jedna z nejzávažnějších vrozených vad CNS. Jde o kongenitální herniaci tvrdé pleny, arachnoidey a výhřezu konce míchy s koře-

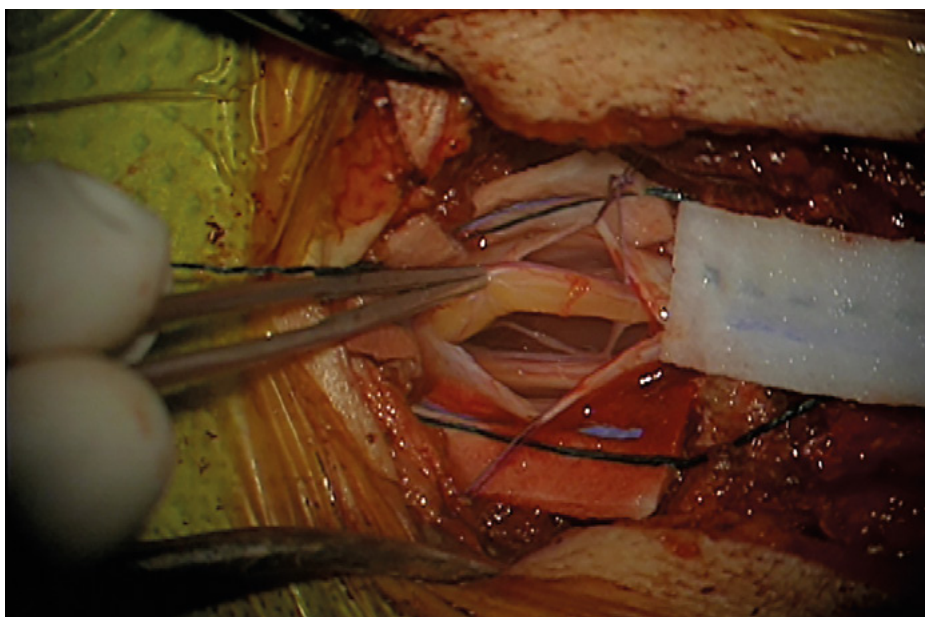


**Obr. 5.** Typický obraz lumbosakrální meningo-myelokély po narození

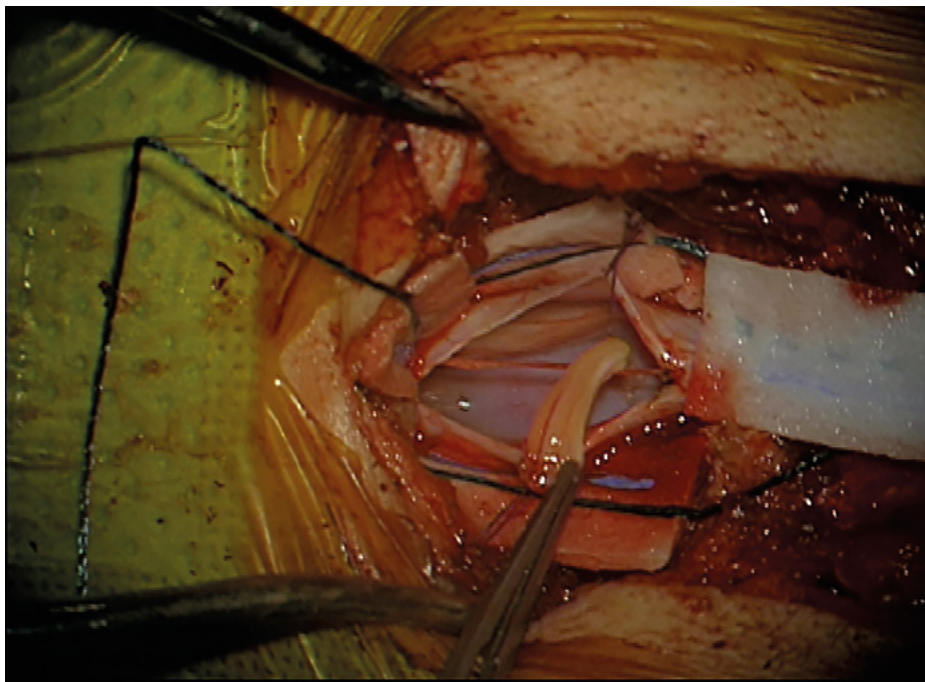


ny do vaku, v jehož centrální části je plaka (zona medullovasculosa) v periférii defektní kožní kryt (zona epithelioserosa), u většiny případů prosakuje mozkomíšní mok (Obr. 5). Incidence výskytu meningo-myelokély je přibližně 0,7/1 000 narození. V posledních desetiletích zlepšení prenatalní diagnostiky snížilo ve vyspělých státech incidenci meningo-myelokély na 0,3/1 000 narození. Tato vrozená vada je z 95 % asociována s Chiari II malformací. Hydrocefalus se u ní vyskytuje v 70–80 % případů. Po narození, celkové stabilizaci novorozence a jeho dovyšetření

**Obr. 6.** Peroperační mikroskopický obraz – fixace míšní lipomatózně ztlustlým filum terminale



**Obr. 7.** Peroperační mikroskopický obraz – stav po přerušení filum terminale a částečném odstranění k histologickému vyšetření



– MR mozku a páteře, se do 24 hodin přistupuje k operaci – plastika lumbosakrální meningo-myelokély. V pooperačním období se USG kontroluje stav komorového systému, při progresi dilatace komorového systému se zavádí ventrikuloperitoneální zkrat. Pooperační sledování pacientů s meningo-myelokélou je komplexní – neurochirurgické, neurologické, ortopedické, urologické, rehabilitační a psychologické. Jelikož u meningo-myelokély nalézáme téměř ve 100 % virtuální fixaci míšní, při eventuálním zhoršení neurologického nálezu po neurologickém a elektrofyziologickém vyšetření je indikováno uvolnění fixované míchy ze srůstu. Při rozvoji příznaků Chiariho malformace – komprese dolního kmene (stridor, apnoické pauzy, opakované zvracení s úbytkem váhy), po grafickém a elektrofyziologickém dovyšetření, se přistupuje k dekompresi kraniocervikálního přechodu.

Okultní spinální dysrafismus je skupinou onemocnění v důsledku poruchy vývoje středočárové dorzální neurální trubice, mezenchymálních a kožních ektodermálních struktur během embryogeneze. Incidence okultního spinálního dysrafismu v populaci není známá. Okultním dysrafismem jsou také asymptomatické náhodné nálezy – chybění oblouku či části oblouku obratle – při zobrazovacím vyšetření pro nesouvisející problematiku. Pacienti s okultním spinálním dysrafismem se mohou prezentovat příznaky či kombinací příznaků kožních, ortopedických, urologických a neurologických.

Tight filum terminale syndrom je zapříčiněn kaudální trakcí na míchu. Konus míšní je na vyšetření MRI abnormálně uložen níže či ve své normální pozici mezi L1 a L2, filum terminale je ztlustěno tukovou tkání a jeho průměr je širší než 2 mm (Obr. 6). Kombinace dvou a více faktorů pro elektrofyziologickém dovyšetření podporuje indikaci k operaci – uvolnění kaudální trakce míchy protětním filum terminale (Obr. 7) (Kim et al., 2011).

Dermal sinus tract – nejčastěji lumbosakrální, vzniká poruchou neuroektodermu, když se kompletně neoddělí od povrchu ektodermu. Je to vlastně mnohvrstevný epiteliální kanálek jdoucí z kůže či podkoží,

někdy končí slepě na sakru. Často jde až do páteřního kanálu intramurálně. V 30 % může být zakončen intraspínálně epidermoidem a také způsobovat fixaci míšní jeho adhezí k filum terminale. Často kromě vklesliny či kanálku je lumbosakrálně patrná kožní výchlupka, ochlupení, kožní hemangiom či podkožní lipom. MR je nezbytným před-

operačním vyšetřením k verifikaci rozsahu dermal sinus traktu. Operace je většinou profylaktická – jako prevence možné meningitidy, či snížení neurologické morbidity v důsledku fixace míšní.

Diastematomyelie představuje dvě míšní části (hemikordy) oddělené kostěno-  
-chrupavčím septem, obalené jednou tvr-

dou plenou (kalhotovitě rozdělená mícha). Pro možnost fixace míšní je po dovyšetření (MR, SEPy, EMG) indikovaná profylaktická operace – odstranění kostěno-  
-chrupavčího septa.

Všechny operace u kongenitálních anomálií LS páteře se provádějí mikroskopickou technikou (Albright et al., 2008; Kim, 2011).

## LITERATURA

1. AbouZeid AA, Mohammad SA, Abolfotoh M, et al. The Currarino triad: what pediatric surgeons need to know. *J Pediatr Surg.* 2017;52(8):1260-1268. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2016.12.010.
2. Albright AL, Adelson PD, Pollack IF. Principles and practice of pediatric neurosurgery 3<sup>rd</sup> edition. New York: Thieme. 2008.
3. Costanzo S, Spaccini L, Pio L, et al. Currarino syndrome: does the presence of a genetic anomaly correlate with a more severe phenotype? A multicentre study. *J Pediatr Surg.* 2017;52(10):1591-1596. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2017.06.012.
4. Isik N, Elmaci I, Gokben B, Balak N, Tosyali N. Currarino triad: surgical management and follow-up results of four [correction of three] cases. *Pediatr Neurosurg.* 2010;46(2):110-9. doi: 10.1159/000319007.
5. Kim AH. Surgery of the pediatric spine. *Thieme.* 2011.
6. Kim AH, Kasliwal MK, McNeish B, et al. Features of the lumbar spine on magnetic resonance images following sectioning of filum terminale. *J Neurosurg Pediatr.* 2011;8(4):384-9. doi: 10.3171/2011.7.PEDS1127. PMID: 21961545.
7. Mottet N, Chaussy Y, Auber F, et al. How to Explore Fetal Sacral Agenesis Without Open Dysraphism: Key Prenatal Imaging and Clinical Implications. *J Ultrasound Med.* 2018;37(7):1807-1820. doi: 10.1002/jum.14522.