

Spina bifida, si opera il feto

La spina bifida, nella sua forma più grave e frequente, è un difetto congenito della colonna vertebrale con pesanti ricadute per il neonato in termini di disabilità. La recente possibilità di intervenire chirurgicamente sul feto prima della nascita ha aperto nuove prospettive, consentendo di riparare la malformazione prima che il liquido amniotico danneggi il midollo spinale del nascituro. Questa operazione innovativa, pur presentando alcuni rischi, ha dimostrato un'indubbia efficacia nel contenere le conseguenze patologiche della spina bifida, ma viene eseguita soltanto in pochi Centri specializzati

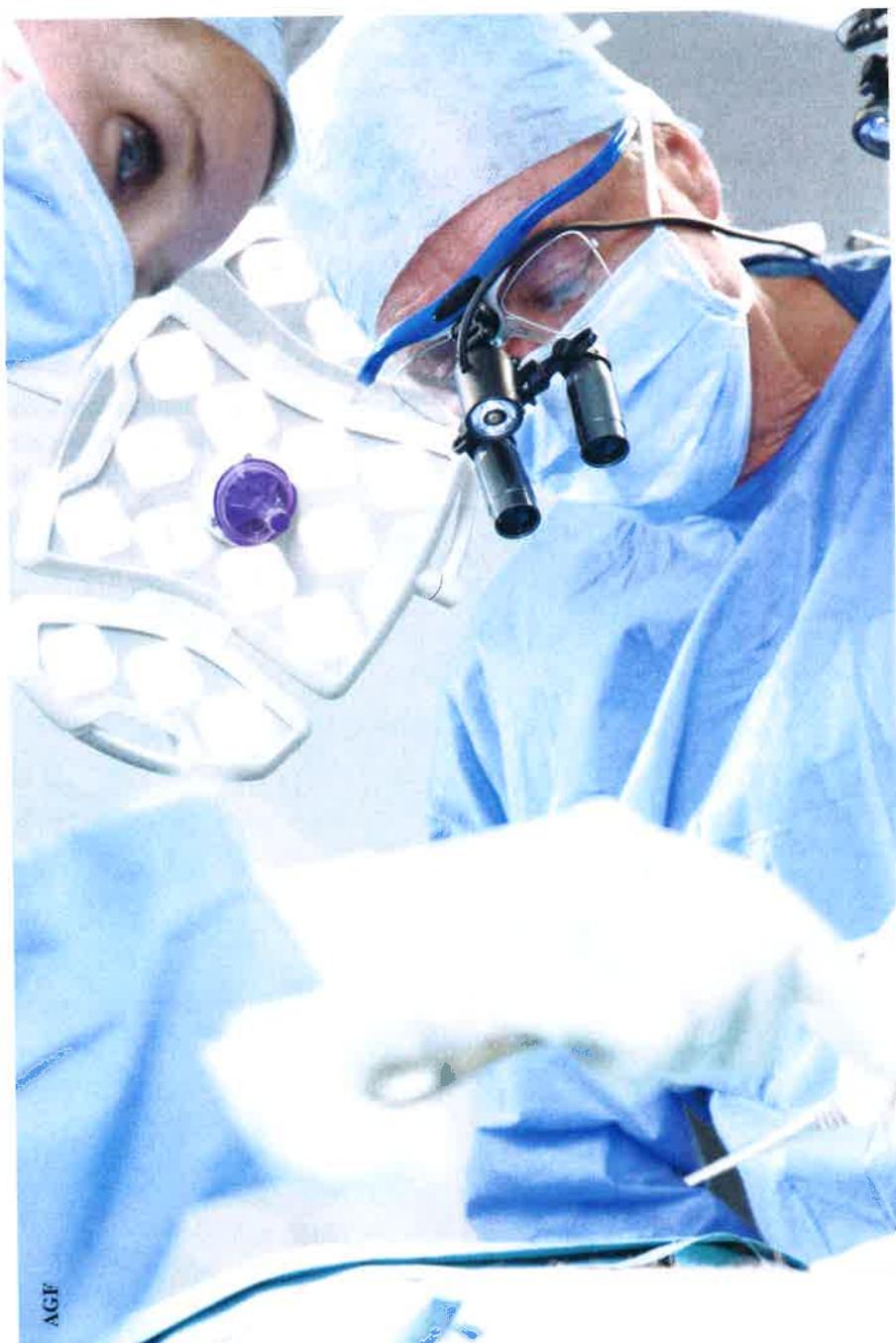


A cura del Dottor **Luca Mazzone** (a sinistra), Chirurgo Pediatrico presso l'Ospedale Pediatrico Universitario di Zurigo, Svizzera, e del Professor **Martin Meuli**, Direttore del Dipartimento di Chirurgia Pediatrica presso la stessa struttura

Il mielomeningocele, la più grave e frequente forma di spina bifida aperta, è una malformazione congenita caratterizzata da un'estrusione del midollo spinale e della meninge attraverso un difetto della colonna vertebrale e del tessuto sovrastante.

Il danno e le sue ricadute

Questa anomalia comporta come conseguenza che il midollo spinale del nascituro viene esposto, nel punto in cui si localizza la malformazione, al liquido amniotico (nocivo per il tessuto neurale) e non risulta protetto da traumi meccanici: in tal modo subisce danni progressivi, specialmente nell'ultimo trimestre della gravidanza. Per questo motivo, alla nascita i pazienti presentano disabilità motorie e funzionali. La maggior parte di essi soffre di paralisi degli arti inferiori e ha la necessità di au-



sili per la deambulazione o della sedia a rotelle. Le disabilità funzionali riguardano il controllo della vescica e dell'ano: in pratica, tutti i soggetti nati con spina bifida sono affetti da disturbi della continenza urinaria e fecale. Altre complicanze associate con il mielomeningocele sono l'idrocefalia, vale a dire un accumulo anormale di fluido cerebrospinale nel cervello, che deve essere trattato chirurgicamente, e la malformazione di Chiari II. Nella malformazione di Chiari II il tronco cerebrale e parti del cervelletto sono erniati nel canale spinale, e questa circostanza può provocare un blocco della circolazione del liquido cerebrospinale, problemi di deglutizione, di alimentazione e di respirazione.

Le terapie dopo la nascita

La diagnostica ecografica prenatale permette di identificare il mie-

lomeningocele nel secondo trimestre di gestazione. Sfortunatamente non esiste modo di curare completamente questo difetto: alla nascita, il tessuto del midollo spinale è ormai danneggiato e una riparazione per ristabilire la funzione non è più possibile. Fino a pochi anni fa la terapia standard prevedeva da una parte la chiusura chirurgica dell'anomalia subito dopo la nascita (per prevenire l'infezione del sistema nervoso centrale e per proteggere il midollo spinale da ulteriori traumi), e dall'altra parte interventi per controllare le varie complicanze. Tra essi figurano interventi ortopedici, urologici e neurochirurgici: un esempio di questi ultimi è il drenaggio chirurgico dell'idrocefalo tramite uno *shunt*, ossia un tubicino impiantato chirurgicamente che trasporta l'eccesso di liquido cerebrospinale dal cervello all'addome,

necessario in più dell'80% degli individui interessati dalla malformazione.

Nuovo intervento prenatale

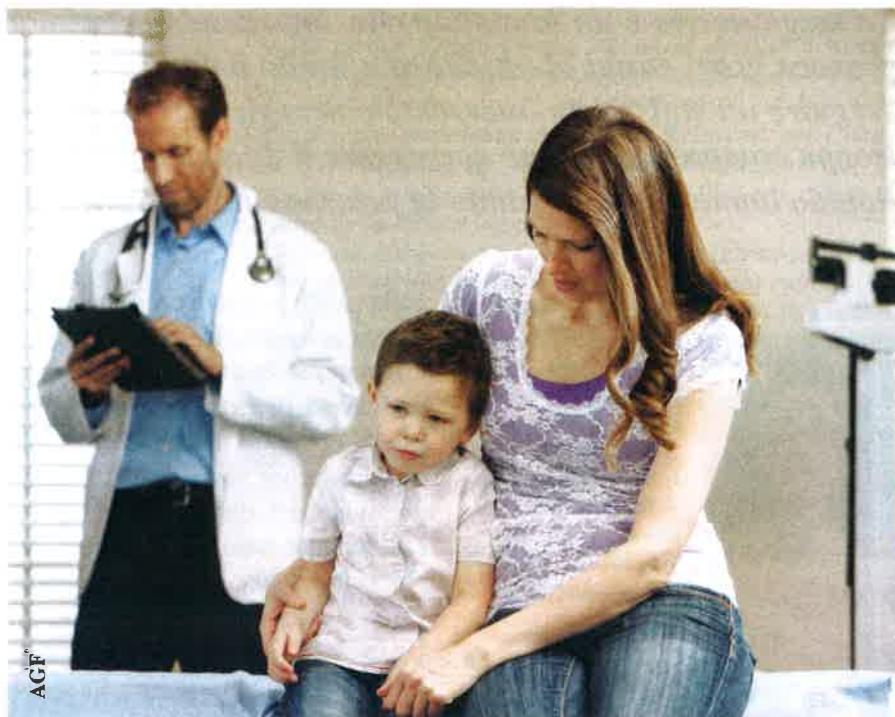
Da pochi anni esiste una nuova terapia che mira a salvaguardare le funzioni del midollo spinale prevenendo i danni che si verificano nell'ultimo trimestre della gravidanza. Il principio alla base della chirurgia fetale (chiamata anche chirurgia prenatale o intrauterina) è quello di riparare il difetto prima dell'ultimo trimestre, proteggendo così il midollo spinale dal liquido amniotico nocivo e dai traumi meccanici. Per fare ciò l'addome della gestante viene inciso, in modo simile a quanto accade in un taglio cesareo, per dare accesso all'utero, che viene leggermente estratto dalla cavità addominale. Si esegue poi un'apertura di pochi centimetri dell'utero (istero-



tomia) per esporre il dorso del feto colpito dall'anomalia. Segue la riparazione neurochirurgica della malformazione, nello stesso modo in cui verrebbe effettuata dopo la nascita. Alla fine, dopo avere riempito l'utero con soluzione fisiologica e dopo averlo chiuso impermeabilmente, si richiude l'incisione addominale. La manipolazione chirurgica dell'utero sollecita le contrazioni, per cui è necessario che dopo l'intervento le pazienti siano controllate meticolosamente per diverse settimane, in modo da sopprimere, somministrando diversi tipi di farmaci, le contrazioni che possono mettere a rischio la gravidanza. Infine, arrivati alla 37esima settimana di gestazione, viene eseguito un taglio cesareo.

Un'opzione vantaggiosa

Il *MOMS-trial*, uno studio condotto tra il 2003 e il 2011 in tre Centri americani, ha avuto l'obiettivo di confrontare la riparazione fetale della spina bifida con quella postnatale. Le gestanti che hanno partecipato allo studio sono state assegnate a caso al gruppo di chirurgia fetale o a quello postnatale. Il confronto fra le appartenenti ai due gruppi, sia delle mamme sia dei bambini, ha evidenziato quanto segue: la chirurgia fetale migliora in modo significativo le funzioni motorie, permettendo ad un numero maggiore di soggetti una deambulazione indipendente (42% nel gruppo fetale, 21% nel gruppo postnatale). Inoltre, la chirurgia fetale dimezza la necessità di uno *shunt* per trattare l'idrocefalo (82% nel gruppo postnatale, 40% nel gruppo fetale) e riduce l'erniazione tipica della malformazione di Chiari II. L'effetto della chirurgia fetale sulle funzioni urinarie e sulla defecazione non è ancora chiaro, poiché la bassa età dei bambini non ha consentito un'analisi



conclusiva. Studi preliminari indicano però, anche in questo caso, una superiorità dell'intervento prenatale. La chirurgia fetale ha anche degli svantaggi: è associata a un rischio elevato di prematurità e di deiscenza uterina (riapertura della ferita) durante il parto. Considerandone però i vantaggi, la chirurgia fetale è chiaramente diventata un'opzione da valutare in ogni gravidanza con diagnosi prenatale di mielomeningocele.

Specializzazione marcata

Essendo la chirurgia fetale un intervento estremamente specializzato, esso viene attualmente offerto solo in pochi Centri al mondo, uno dei quali è quello di Zurigo. In Europa, il Centro di Zurigo ha assunto un ruolo di punta (per maggiori informazioni: www.swissfetus.ch): qui il programma per la riparazione prenatale del mielomeningocele è stato lanciato nel dicembre del 2010, non appena resi noti i risultati positivi del *MOMS-trial*. Fino ad oggi sono stati effettuati con successo più di

venti interventi, di cui circa la metà su individui provenienti da Paesi confinanti. Il programma seguito a Zurigo si basa sui protocolli e sulle linee guide del *MOMS-trial*, ed i risultati ottenuti combaciano con quelli dello studio americano: anzi, per certi aspetti sono anche superiori. È essenziale che i bambini operati con la chirurgia fetale vengano seguiti, dopo la nascita, in Centri specializzati nel trattamento della spina bifida. Zurigo possiede, al di là del Centro di Diagnosi e Terapia Fetale anche un rinomato Centro di Spina Bifida dove, oltre ai pazienti operati dopo la nascita, anche quelli operati nell'utero possono essere seguiti dai vari esperti nel campo, e approfittare della loro grande esperienza. Riassumendo, nonostante la chirurgia fetale non rappresenti una cura e non sia priva di complicazioni e di rischi, è chiaramente la migliore possibilità esistente oggi di dare al nascituro una chance ottimale per una vita significativamente meno affetta da disabilità. ●