

רקע למחקר בנושא :

אבחנה בעובר של מומים מולדים של חוט שידרה – מחקר פרוספקטיבי ישראלי, רב-תחומי ורב-מרכזי.

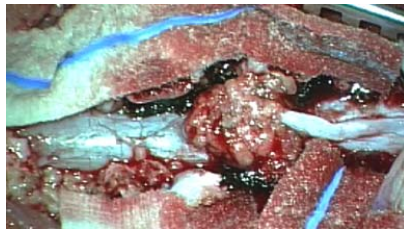
ניספח זה מטרתו לתת רקע כללי במומים מולדים של עמוד שידרה SPINAL DYSRHAPHISM תוך התמקדות בנקודות הבאות:

1. מהי "עגינת חוט שידרה" TETHERED CORD SYNDROME - , חלוקה וספקטרום מאספקט פרקטי פוסט-נטאלי.
2. ההסתמנות הקלינית של ילד עם TCS.
3. מהי החשיבות של אבחנה מוקדמת של TCS?
4. למה דווקא דגש על אבחנה עוברית של TCS?
5. רלוונטיות למחקר המוצע:
 - שכיחות בעובר
 - שכיחות בתינוק ובילד
 - בעיית האבחנה הפרה נטאלית של TCS
 - גורמי סיכון תזונתיים.

1. מהו TETHERED CORD SYNDROME?

הקבוצה הגדולה הקרויה בפינו SPINAL DYSRHAPHISM כוללת בין השאר מומים פתוחים של תעלת השידרה (כגון מנינגומיאלוצלה MMC) Open spina bifida, ומומים סגורים של תעלת השידרה. המומים הסגורים כוללים מצבים כגון: סינוס דרמלי DERMAL SINUS, דיאסטמומיאליה (DSM) או קבוצה גדולה יותר SPLIT CORD MALFORMATIONS, ליפומות של תעלת השידרה (Conus lipoma, filar lipoma, lypomyelocele), ודרמואיד (Dermoid cyst or tumor). המאפיין המשותף לכל המצבים הללו הוא "עגינה של חוט שידרה" – TETHERED CORD. העגינה יכולה להיות במרבית המקרים באסוציאציה עם קונוס נמוך – **LOW LYING CONUS**, או להופיע גם עם מרכיב של עגינה מקומית (למשל, ב־DSM טורקלי יכולה להופיע במקביל לעגינה המקומית שגורם הזיז הגרמי המפצל את החוט הטורקלי, גם ליפומה פילארית קטנה ועגינה של הקונוס מדולריס). אפשרות לאבחן גובה קונוס נמוך, בדרך כלל תאפשר אבחנה של "עגינה של חוט שידרה". על כן הניסיון לאתר במהלך בדיקת ה US את גובה הקונוס, תאפשר אבחנה לא רק של קונוס נמוך מהתקין (מוגדר נמוך מ־L2) אלא גם אבחנה של הפתולוגיה התוך ספינאלית. פתולוגיה זו תכלול ספקטרום ממום "קל" של ליפומה של פילום טרמינלה (FILAR LIPOMA) ועד מצבים קשים יותר של ליפומה תוך תעלתית הקשורה לקונוס עצמו או DSM. בעוד השכיחות של מום פתוח – כגון MMC היא 1/1000-1/2000 לידות בארץ (כמו במקומות אחרים בעולם בהם הפסקות הריון הינן אופציה עם גילוי מום שכזה בעובר), הרי ששכיחות מום סגור הגורם לעגינת חוט שידרה הינו גבוה בהרבה, אולם לא ניתן לדווח שיעור מדויק כיוון שלמעשה השכיחות האמיתית באוכלוסיה איננה ידועה. באופן גס ניתן לאמר כי ההיארעות היא לפחות פי 3-5 ממום פתוח של תעלת השידרה. החשיבות של מחקר זה לכן נובעת מעצם השכיחות הגבוהה יחסית, של מום מולד (הקיים עוד בחיי העובר ובאופן תיאורטי על כן ניתן לזיהוי בעובר); אולם קיים פער גדול בין שכיחות נמוכה מאד של האבחנה של TCS בעובר לבין האבחנה הפוסט-נטאלית השכיחה יחסית של עגינת חוט שידרה. נקודת המפתח השניה, היא אם כן – מהי ההסתמנות הקלינית של עגינת חוט שידרה, ומכאן גם מהי החשיבות של אבחנה מוקדמת של עגינת חוט שידרה?

2. ההסתמנות הקלינית של ילד עם TCS. בעבר אבחנה של עגינה של חוט שידרה ואבחנה של מום סגור של תעלת השידרה נעשו על בסיס הידרדרות קלינית שהחשידה למצב של עגינה. ההבנה במשך העשורים האחרונים שאבחנה מוקדמת של חוט שידרה עגון עשויה למנוע מצבים קשים של הדרדרות קלינית שינתה את הגישה הטיפולית ב-TCS. תינוקות עשויים להולד עם נוירולוגיה תקינה למרות נוכחות של TCS ברור. לעיתים החשד לעגינה יהיה על בסיס SKIN STIGMATA - נגעים עוריים, שעם הזמן למדנו את הרלוונטיות שלהם להצביע על מום בתוך התעלה ולא רק על החלק הקוסמטי שהוא בדרך כלל שולי. להלן דוגמאות של SKIN STIGMATA שהצביעו על מצב של עדינה אמיתית של חוט שידרה:



התינוקת סבלה מעגינה

שהתבטאה רדיולוגית בקונוס נמוך וסינוס דרמלי, ואכן הממצאים אושרו בניתוח. עברה שחרור עגינה. התפתחות תקינה.



התינוק סבל מ"פטרות כרונית" שלא היתה כמובן פטרת וכל טיפול מקומי לא עזר אלא אחרי שחרור עגינה של חוט שידרה שהיה במקרה זה ליפומה של הקונוס.



כתם "לידה" גדול מאד, שרק לאחר התפתחות סקוליוזיס בילדה בוצע MRI שאכן הדגים עגינה של חוט שידרה. בדיעבד כמובן שלא מדובר בכתם לידה רגיל אלא בהיפרפיגמנטציה חריגה.



אבחנה פרה נטאלית, בהדמיה סינוס דרמלי וקונוס נמוך. עברה שחרור עגינה,

התפתחות תקינה.

לצערינו, חלק מרופאי הילדים בקהילה וכן נאונטולוגים הבודקים את הילדים לאחר היוולדם, אינם קשובים למשמעות של SKIN STIGMATA כחלק חשוב לשלול מצב של עגינת חוט שידרה. בילדים אלה, אשר הנגעים העוריים "פוספסו", האבחנה תהיה בדרך כלל עקב החמרה קלינית או סיבוך.

כך, למשל, תינוקת שסבלה ממנינגיטיס חוזר – ובדיעבד ניראה שיש לה סינוס דרמלי המחבר מהעור החיצון בגב תחתון לתעלת השידרה. בתינוקת זו, מלבד ממנינגיטיס, היה גם זיהום פנימי של הציסטתה הדרמואידית שלא אובחנה קודם, ואשר הסתבכה בתהליך מוגלתי שהחמיר את המצב המולד של העצבים באודה.

כך גם בילד שנולד עם שיעור יתר, אך הדבר לא "הדליק" אור אדום לרופאי הילדים לאחר לידתו, וכך האבחנה של דיאסטמומיאלה (DSM) נעשתה רק כאשר הילד כבר הגיע עם עקמת משמעותית, אטרופיה של רגל אחת לעומת השניה ומנח לא תקין של הרגל.

3. מהי החשיבות של אבחנה מוקדמת של TCS?

על מנת למנוע מצבים כגון אלה, בהם האבחנה של TCS נעשית רק עם החמרה נוירולוגית אורטופדית או אורולוגית, הרי שחשוב לבצע אבחנה מוקדמת ככל האפשר. אמנם חלק חשוב יש בחינוך רופאי הילדים לשים לב לכל נגע עורי בגב, ולהפנותו ליעוץ נוירוכירורג ילדים, ול US פוסטנטאלי. אם אכן על בסיס בדיקת הנוירוכירורג או US קיים חשד לעגינה התינוק מופנה בדרך כלל MRI.

אולם, ניתן אולי לשפר את שיעור האבחנה של TCS, על ידי שיפור הדמיית חוט **השידרה בעובר**.

אבחנה עוברית תאפשר מעקב מדוקדק וממוקד מייד לאחר הלידה, שיכולול מעקב נוירולוגי אורולוגי ואורטופדי של התינוק. במידת הצורך אם ההדמיה הפוסטנטאלית או הקליניקה יחייבו – ניתוח לשחרור עגינת חוט שידרה שיכול למנוע או למזער משמעותית את החסרים הקליניים הצפויים עם גדילת הילד.

4. למה דווקא הדמיה עוברית לשיפור אחוזי האבחנה המוקדמת של TCS?

אוכלוסיית העוברים הינה האוכלוסייה הגדולה ביותר שמגיעה להדמיה על בסיס של סקירה. כלומר, באופן עקרוני, מום אנטומי שניתן להדגימו בהדמיה – ואכן TCS הינו מום שכזה- המתרחש עוד בחיי העובר (שכן מדובר על מום קונגניטלי), ניתן לאבחנו על ידי US במסגרת סקירת מערכות או בעת הדגמת העובר בבדיקת השקיפות העורפית או הסקירה המוקדמת. מצבים שיכולים להחשיד ל TCS או להיות באסוציאציה עם TCS, בעלי מרכיב פתולוגי של חוליות עמוד השידרה (BUTERFLY VERTEBRA, HEMIVERTEBRA) קלים יחסית להדגמה בעזרת US תלת מימדי.

לעומת זאת, בדיקת תוכן התעלה בבדיקה הסטנדרטית עלולה לפספס את הממצא היחסית עדין של "קונוס נמוך" המעיד בדרך כלל על פתולוגיה נוספת של תעלת השידרה ממגוון הפתולוגיה שתוארו לעיל וגורמות בסופו של דבר לעגינת חוט שידרה.

TCS **איננו מהווה** אינדיקציה להפסקת הריון שכן התינוק הנולד (בתנאי שלא מדובר במומים נוספים או בעובר דיסמורפי) יהיה תינוק נורמלי בעל פוטנציאל גדילה נורמלי מבחינה קונגניטיבית והתפתחותית.

בדיווחים המעטים של TCS בספרות שאובחנו בעובר, אלא אם האבחנה היתה של מום מהספקטרום הקשה יותר של DSM בעובר צעיר וכדומה – לא דווח על הפסקות הריון אלא על זיהוי מוקדם שאיפשר טיפול מוקדם של התינוק הנולד.

מכאן, שבנסיבות הקיימות בארץ, אם האבחנה תהיה של TCS ללא מרכיבים של מומים נוספים במערכת עצבים מרכזית או במערכות אחרות – סביר להניח שלא תהיה הפסקת הריון שכיחה יותר מעצם הדגמת קונוס נמוך או פתולוגיה "קלה" של עגינה.

במסגרת מחקר זה:

עוברים עם חשד ל TCS יולדו, יעברו בדיקת נוירוכירורג ילדים תוך חודש מלידתם, בנוסף כמובן לבדיקה הרגילה שתבצע על ידי נאונטולוג עם היוולדם.

הטיפול המקובל כיום ב-TCS:

לאחר חשד על בסיס הממצאים העוריים, או ה-US, או הדמיה פרה-נטאלית, התינוק לאחר היוולדו מופנה לנוירוכירורג ילדים.

הוא זה שמחליט על הצורך ועל העיתוי לניתוח עגינת חוט שידרה.

הדבר תלוי בממצא הגורם לעגינה (DSM יעברו ניתוח מוקדם וכן סינוס דרמלי – למניעת סיבוכים אפשריים העלולים להופיע בדחיית הניתוח). באשר לליפומות – תלוי מה מידת העגינה, מהי מידת המעורבות כבר בלידה של השורשים העיצביים ומיקום הליפומה במדויק).

בדרך כלל ישנה התייעצות עם אורולוג ילדים, נוירולוג ילדים אם יש קליניקה פתולוגית, ובהמשך במידת הצורך עם אורטופד. בדרך כלל התערבות אורטופדית גם אם קיימת עקמת, תידחה לאחר שיחרור העגינה.

בדרך כלל מומים ברורים כגון ליפומות למיניהן, כולל ליפומה פילארית עם חוט נמוך, סינוס דרמלי ו-DSM יגיעו לניתוח המומליץ לפני גיל זחילה ועמידה של התינוק – כלומר בסביבות גיל 6 חודשים.

במצבים בהם אין אבחנה ברורה של קונוס נמוך ויש חשד לעגינה ללא קונוס נמוך – ההחלטה היא בדרך כלל על פי מכלול הנתונים האורולוגיים הנוירולוגיים והאורטופדיים – כמו למשל בילדים עם PARTIAL AGENESIS של הסקרום או של VACTER – ששם קשה לבצע ספירה מדויקת ומיקום מדויק של גובה הקונוס ולמעשה הקליניקה עם מבנה התעלה יכתבו את הצורך בניתוח. בכל מקרה, גם ילדים אלה שלא ינותחו יצטרכו מעקב צמוד קליני – ודבר זה כמובן מתאפשר רק עם אבחנה מוקדמת או חשד מוקדם לעגינה.

סיכום:

ההגיון העומד מאחורי המחקר:

הנסיון הוא לגשר על הפער הרב הקיים בין שכיחות גבוהה יחסית של אבחנת TCS בתינוקות לאחר לידה ובשנים הראשונות של הילדות, לבין השכיחות המאד נמוכה של אבחנת TCS בעובר.

המחשבה היא לבצע PILOT של כ 2000-4000 בדיקות US עוברי, שיכללו את גובה הקונוס מזולריס בבדיקה הסטנדרטית של סקירה מאוחרת (לפני שבוע 24) או לחילופין בעת בדיקת הסקירה המוקדמת ו-NUCHAL THICKNESS. לשם כך כמובן נחוץ שיתוף פעולה הדוק בין הגניקולוג המבצע את הבדיקה, לבין הנוירוכירורג, הנאונטולוג והרדיוולוג.

בהצלחה לכולם ובעיקר לילדים ולמשפחות.

ד"ר ליאנה בני-עדני
נוירוכירורגית ילדים