

## **Spina Bifida**



wond.(fig.1.)

Spina bifida of "open rug" is een aangeboren afwijking die het gevolg is van een ontwikkelingsstoornis van ruggenmerg en wervelkolom. Meestal is de afwijking ter hoogte van de lendenwervels (lumbaal) gelegen, soms ter hoogte van het heiligbeen (sacraal) of de borstwervels (thoracaal). Er zijn twee vormen van Spina bifida: spina bifida occulta en spina bifida aperta. Hoewel het gaat om dezelfde afwijking, zien beide vormen er aan de buitenkant verschillend uit. We spreken over spina bifida occulta ('verborgen open rug'), wanneer het neuraalbuisdefect nog met huid bedekt is. Spina bifida aperta ('open rug') is meteen na de geboorte zichtbaar. De rug is daadwerkelijk open en er zit een soort

Fig. 1.

### *Spina bifida occulta*

Bij spina bifida occulta is, zoals gezegd, de huid over de open rug gegroeid. Daardoor is niet altijd direct te herkennen dat er sprake is van spina bifida. Soms kan de intacte huid wel lichte afwijkingen laten zien, zoals abnormale verkleuring (pigmentatie), abnormale beharing, een vetgezwel of een putje in de middellijn. Meestal worden bij de geboorte echter geen afwijkingen gevonden en openbaren deze zich pas op latere leeftijd. Dat kan zelfs nog op volwassen leeftijd.

### *Spina bifida aperta*

De stoornis in de ontwikkeling van het ruggenmerg en de ruggenmergvliezen ontstaat tijdens de eerste maand van de zwangerschap. Een deel van de wervelkolom (enkele wervelbogen) sluit niet aan de rugzijde. Daarbij kan een gedeelte van de inhoud van de wervelkolom, het ruggenmerg en de ruggenmergvliezen, als een soort vochtblaas op de rug uitpuilen. Men spreekt dan van myelomeningocèle. Ook minder ernstige vormen van ruggenmergbeschadigingen komen voor.

Spina bifida komt onder de bevolking voor in een frequentie van gemiddeld 4,5 per 10.000 geboorten. Bij mensen uit Zuid-Oost Azië komt spina bifida minder voor (2,5 per 10.000 geboorten).

### **Symptomen**

Onder de verschillende afwijkingen die de patiënt vertoont, zijn de neurologische afwijkingen wel de belangrijkste. Van het blootliggende ruggenmerggedeelte is de functie geheel of gedeeltelijk uitgevallen. Er bestaat dus in meer of mindere mate een verlamming van de beenspieren en een gevoelsstoornis in de benen, samenhangend met de plaats van de myelomeningocèle. Bij een stoornis vanaf het heiligbeen zijn het alleen de onderbenen en voeten waarvan de spieren verlamd zijn en waarin het gevoel is gestoord. Bij een stoornis vanaf de lendenen of nog hoger breiden de stoornissen zich uit over de bovenbenen of zelfs de onderbuik; het beeld is dan vergelijkbaar met dat van een lage dwarslesie. Patiënten met vooral een afwijking laag in de wervelkolom, blijken later in veel gevallen met hulpmiddelen zoals beugels te kunnen lopen. Als de afwijking hoger begint, zijn de patienten zeker op een rolstoel aangewezen.

Vele patiënten met spina bifida blijken bij de geboorte al (hydrocefalie), ook wel waterhoofd genoemd, te ontwikkelen, wat echter ook reeds voor de geboorte kan zijn begonnen.

Ondanks het vele voorkomen van hydrocefalie onder spina bifida patiënten, is hun verstandelijke vermogen dikwijls redelijk normaal, vooral als de behandeling van de hydrocefalie goed onder controle is. Patiënten bij wie de hydrocefalie reeds lang voor de geboorte aanwezig is, blijken een intellectuele achterstand te hebben. Maar ook zonder hydrocefalie komt intellectuele achterstand bij spina bifida meer voor dan normaal. Waarschijnlijk omdat niet alleen in het ruggenmerg (in de vorm van de spina bifida) maar ook in de hersenen aangeboren afwijkingen voorkomen.

Omdat de urineblaas vanuit het onderste gedeelte van het ruggenmerg (de conus) wordt aangestuurd, zijn er urologische afwijkingen. De functie van de sluitspier van de blaas kan zijn uitgevallen waardoor de urine niet kan worden opgehouden, dit noemt men incontinentie.

Er zijn ook orthopedische afwijkingen te verwachten omdat de gestoorde functie van het ruggenmerg die al voor de geboorte bestaat, ook de ontwikkeling van de benen kan hebben beïnvloed, wat tot uiting komt in het optreden van klompvoetjes en (uit de kom liggende heupen (heupluxaties). Maar ook na de geboorte heeft de verlamming van allerlei spieren een ongunstige invloed op de groei van de wervelkolom, waardoor er voorwaartse (z.g. kyfose) en zijwaartse (z.g. scoliose) verkrommingen van het wervelkolom kunnen ontstaan.

### **Oorzaken**



In de eerste 3 weken van de ontwikkeling van het embryo ontstaat het ruggenmerg uit een gootje in de huid van de rug. Normaal sluit zich dit gootje tot een buis, de zogenaamde neurale buis, die dan in de diepte verzinkt. Bij spina bifida is deze ontwikkeling gestoord en is de neurale buis op een bepaalde plaats aan de oppervlakte van de rug open gebleven. Men ziet dan een roze plek op de rug, de zogenaamde (myelomeningocèle) wat betekent een blaas bestaande uit ruggenmerg en hersenvliezen. Deze plek is in feite het primitieve ruggenmerg dat als het ware bloot is blijven liggen temidden van de omgevende gezonde huid. In de diepte gaat het zowel naar het hoofdeinde als naar het stuiteinde over in normaal ruggenmerg.

### **Wat kunt u er zelf aan doen om deze aandoening te voorkomen?**

Op advies van de huisarts kunt u door het innemen van foliumzuur tijdens het zwangerschap de kans op deze ziekte met 75% te verlagen.

Omdat de aanleg van het ruggenmerg al in de eerste weken van de ontwikkeling plaatsvindt, dient het foliumzuur (5 mg per dag, gedurende 12 weken) tijdig te worden ingenomen, dat wil zeggen zodra er een zwangerschap wordt gepland met het staken van de anticonceptie. Voor de geboorte kan spina bifida eventueel door testen worden vastgesteld.

### **Behandeling**

Het op de rug blootliggende ruggenmerg is kwetsbaar voor beschadiging en voor infectie. Daarom moet er binnen enkele dagen na de geboorte door de neurochirurg worden ingegrepen. Er wordt dan een rugplastiek verricht waarbij het ruggenmerg overdekt wordt met hersenvliezen waarna de huid, van de omgeving er overheen wordt gesloten. Als de afwijking te uitgebreid is voor een eenvoudige huidhechting, wordt de hulp van de plastische chirurg ingeroepen. Soms blijft de rugplastiek vocht (liquor) lekken wat dan blijkt te berusten op een reeds bestaande hydrocefalie waardoor de overmaat aan liquor zich een weg naar buiten wil banen. Vanwege het gevaar voor infectie moet de liquorlekkage spoedig tot staan worden gebracht, wat over het algemeen goed lukt door het plaatsen van een shunt. De hulp van de neurochirurg is verder nodig als zich een hydrocefalie heeft ontwikkeld. Door de neurochirurg wordt een shunt (een zijspoor) geplaatst die de liquor naar andere lichaamsholten afvoert, zoals de buikholte of het hart.

Bij een goed behandelde hydrocefalie hoeven de intellectuele prestaties van de patiënt niet te lijden. De hydrocefalie kan echter terugkomen als er een verstopping van het shuntsysteem optreedt (shunt-dysfunctie); het shuntsysteem moet dan gereviseerd worden. Bij 30% van de patiënten blijkt de hydrocefalie later op te houden, omdat waarschijnlijk de natuurlijke liquorafvoerwegen zich hebben hersteld. Deze patiënten krijgen uiteraard geen last meer van een shunt-dysfunctie.

Bij een gekluisterde, vastzittende ruggemerg (conus) moet neurochirurgisch worden ingegrepen, maar ook alleen als er klachten zijn die toenemen. De behandeling bestaat uit het operatief vrijmaken van het gekluisterde gedeelte. Een gekluisterde conus komt echter niet alleen voor bij de myelomeningocèle, maar ook bij de lichtere vorm spina bifida occulta.

Zowel de orthopedische als de urologische afwijkingen vereisen behandeling en controle door de orthopedisch chirurg, respectievelijk de uroloog, terwijl de orthopedische en neurologische afwijkingen de controle door de neuroloog en behandeling door de revalidatie-arts nodig maken.

### ***Behandeling van de fysiotherapeut***

De fysiotherapeutische behandeling is bij Spina Bifida gericht op het behoud en de juiste toepassing van alle functies die intact zijn gebleven. De fysiotherapeut richt zich op het stimuleren van de motorische ontwikkeling. In het algemeen houdt hij zich ook bezig met;

- Zover mogelijk stimuleren tot zitten, staan en lopen
- Stimuleren van balans, steun- en opvangreacties
- Optimaliseren van de mobiliteit
- Kracht en coördinatie trainen van de bovenste ledematen
- Het versterken van de resterende actieve spieren in de benen
- Leren omgaan met hulpmiddelen (beugel, rolstoel etc.)
- Instrueren en voorlichten van de ouders

De training die de fysiotherapeut geeft is van groot belang voor het latere gebruik van (loop)hulpmiddelen en het lopen zelf.

Het trainen van staan en lopen met of zonder hulpmiddelen vormt, als het kind eraan toe is,

een belangrijk deel van de fysiotherapeutische behandeling. Ook kinderen met een hoge uitval van functies krijgen indien mogelijk sta- en looptraining, omdat dit veel fysieke en psychische voordelen biedt.

In de periode dat het kind nog een baby is de fysiotherapie vooral gericht op het geven van adviezen aan de ouders. De ouders moeten leren hoe ze de ontwikkeling van hun kind spelenderwijs kunnen stimuleren. De fysiotherapeut zal in deze fase letten op veranderingen in kracht en spierspanning van de armen en benen. Ook zal hij letten op de aanwezigheid van een voorkeurshouding of dwangstanden in gewrichten waardoor het verzorgen soms wat moeilijker kan zijn. De fysiotherapeut zal de ouders ook leren wat zij hieraan kunnen doen.

Tot aan de kleuterperiode houdt de fysiotherapeut zich veel bezig met leren staan en lopen. Als het kind de schoolleeftijd nadert zal hij zich ook gaan bezighouden met de activiteiten van het dagelijkse leven (ADL-activiteiten).

Bij jong volwassenen is fysiotherapie niet meer zo noodzakelijk.