

1 Εισαγωγή

Ο όρος δισχιδής ράχη (ή δυσραφία) χρησιμοποιείται για την περιγραφή ενός ευρέος φάσματος συγγενών διαμαρτιών, οι οποίες προκύπτουν από την ανώμαλη σύγκλιση του νωτιαίου σωλήνα κατά την εμβρυϊκή ζωή.

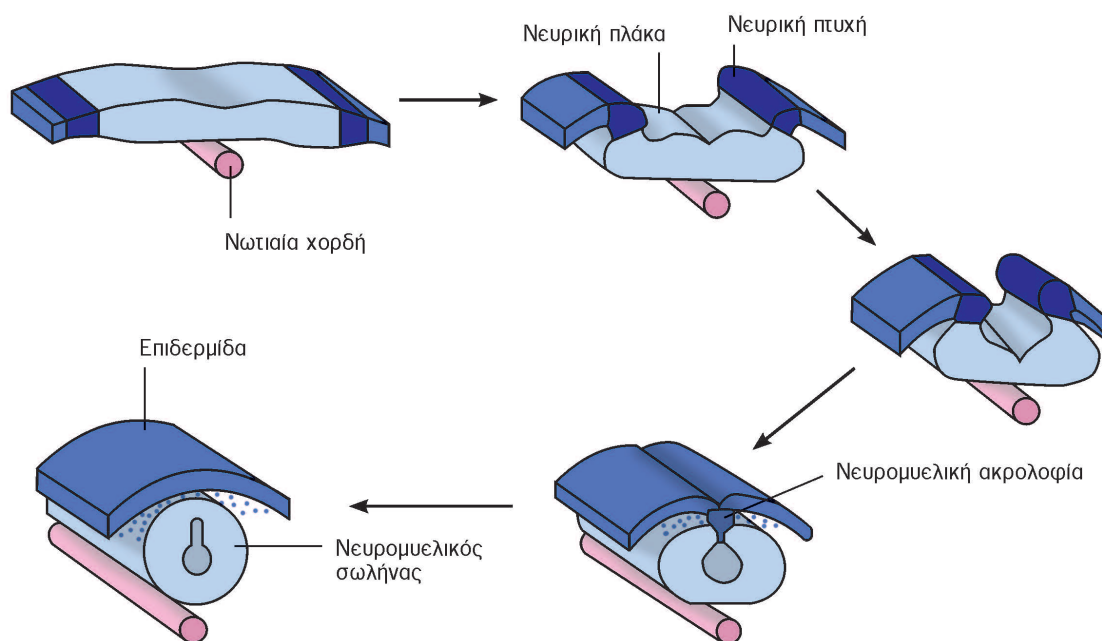
Η σύγκλιση του νευρομυελικού σωλήνα (neurulation) λαμβάνει χώρα τις ημέρες 18-28 της εμβρυϊκής ζωής, παράλληλα με την εξέλιξη-υποστροφή της νωτιαίας χορδής (notochord). Το έμβρυο στη φάση αυτή αποτελείται από τρεις στιβάδες, τρία βλαστικά δέρματα: το εξώδερμα, το ενδόδερμα και το μεσόδερμα. Στοιχεία και των τριών βλαστικών δερμάτων λαμβάνουν μέρος στη δημιουργία όλων των οργάνων, με διαφορετικό μερίδιο κατανομής κατά περίπτωση. Κατά τη σύγκλιση του νευρομυελικού σωλήνα, αρχικά λαμβάνει χώρα η κάμψη της νευρικής πλάκας του εξωδέρματος και ο σχηματισμός της νευρικής αύλακας και των νευρικών πτυχών (Εικόνα 1.1). Οι νευρικές πτυχές συγκλίνουν και συνενώνονται, καταλήγοντας στη σύγκλιση του νευρομυελικού σωλήνα. Η διαδικασία αυτή ξεκινά από τη μέση θωρακική χώρα και επεκτείνεται κεφαλικά και ουραία ταυτόχρονα. Μετά τη σύγκλιση του νευρομυελικού σωλήνα, διαμορφώνεται η ανατομία του νωτιαίου μυελού με το διαχωρισμό των επιμέρους στοιχείων. Εάν για κάποιον λόγο η διαδικασία αυτή της σύγκλισης δεν ολοκληρωθεί, το έμβρυο θα καταλήξει με συγγενή διαμαρτία διαπλάσεως. Όπως είναι προφανές, διάφοροι τύποι διαμαρτίας μπορούν

να προκύψουν ανάλογα με τον χρόνο, κατά το οποίο συμβαίνει το πλήγμα στη διαδικασία σύγκλισης. Όλες αυτές τις συγγενείς διαμαρτίες συνολικά τις περιλαμβάνουμε υπό τον όρο «δισχιδής ράχη» (spina bifida) ή «δυσραφία» (dysraphism). Εάν το πλήγμα συμβεί πριν τη σύγκλιση του νευρομυελικού σωλήνα (neurulation defect), το έμβρυο θα γεννηθεί με ανοικτό νευρομυελικό σωλήνα, μυελομηνιγοκήλη. Εάν το πλήγμα συμβεί μετά τη σύγκλιση του νευρομυελικού σωλήνα (post-neurulation defect), το έμβρυο θα γεννηθεί με ακέραιο το δέρμα στη ραχιαία επιφάνεια του κορμού, αλλά με διαταραχή διαχωρισμού των επιμέρους στοιχείων που προέρχονται από τα διάφορα βλαστικά δέρματα (π.χ. διαστηματομυελία, λιπομυελομηνιγοκήλη) (Πίνακας 1.1) (2, 65, 88).

Αντιστοίχως, προκύπτει ένα φάσμα συγγενών διαμαρτιών διαπλάσεως του κρανίου, οι οποίες θα συζητηθούν στο Κεφαλαίο 2. Οι συχνότερες διαμαρτίες διαπλάσεως της σπονδυλικής στήλης θα συζητηθούν με λεπτομέρεια κατωτέρω.

2 Μυελομηνιγοκήλη

Η μυελομηνιγοκήλη χαρακτηρίζεται από έλλειψη σύγκλισης όλων των οπισθίων στοιχείων της σπονδυλικής στήλης, δέρματος, οστικών δομών (πέταλα των σπονδύλων), σκληράς μήνιγγας και νωτιαίου μυελού. Ως αποτέ-



Εικόνα 1.1

Σχηματική απεικόνιση της διαδικασίας σύγκλισης του νευρομυελικού σωλήνα.

Πίνακας 1.1

Συγγενείς διαμαρτίες διαπλάσεως της ΣΣ.

Έλλειμμα σύγκλισης νευρομυελικού σωλήνα (Neurulation defects)

- Μυελομηνιγγοκήλη

Έλλειμμα μετά τη σύγκλιση του νευρομυελικού σωλήνα (Post-neurulation defects)

- Μηνιγγοκήλη
- Πάχυνση τελικού νηματίου
- Λιπομυελομηνιγγοκήλη – Λίπωμα νωτιαίου μυελού
- Διπλασιασμός νωτιαίου μυελού (Split cord Malformation) – Διαστηματομυελία
- Δερματικός πόρος νωτιαίου μυελού – Δερμοειδής κύστη
- Νευροεντερική κύστη

λεσμα, ο νωτιαίος μυελός ευρίσκεται «ανοικτός» στα δύο ημίσεια τμήματα του, εκτεθειμένος στο περιβάλλον. Το εκτεθειμένο αυτό τμήμα του νωτιαίου μυελού ονομάζεται «πλακώδιο» (placode) και κατ' ουσίαν είναι κατεστραμμένος, μη λειτουργικός νευρικός ιστός (Εικόνα 1.2). Οι περιβάλλουσες στιβάδες (σκληρά μήνιγγα και δέρμα) έχουν «συνενωθεί» σε μία λεπτή στιβάδα (επιθηλιακή ζώνη - zona epitheliosa), η οποία σταδιακά ενώνεται με το δέρμα (δερματική ζώνη - zona dermatica).

Η μυελομηνιγγοκήλη εμφανίζεται λίγο πιο συχνά στα κορίτσια (Θ:Α=1,6-2:1). Η επίπτωση στον γενικό πληθυσμό είναι της τάξεως του 0,2%, αλλά η παρουσία προηγούμενου αδελφού στην οικογένεια με μυελομηνιγγοκήλη αυξάνει την πιθανότητα σε 5%. Με τη σύγχρονη προγεννητική παρακολούθηση, η συχνότητα της μυελομηνιγγοκήλης έχει μειωθεί την τελευταία δεκαετία στις περισσότερες δυτικές χώρες. Σημαντικό ρόλο διαδραματίζει η διατροφική προσθήκη φυλλικού οξέως καθώς και η επιπλέον χορήγηση φυλικού οξέος στις εγκύους στο πρώτο τρίμηνο της κύησης σε δόση 0,4mg/ημέρα. Η λήψη από τη μητέρα Βαλπροϊκού οξέος ως αντιεπιληπτική θεραπεία θεωρείται ότι αυξάνει την πιθανότητα εμφάνισης μυελομηνιγγοκήλης. Προγεννητικά μπορεί να διαγνωσθεί η παρουσία μυελομηνιγγοκήλης στο έμβρυο με υπερηχογράφημα την 20η εβδομάδα της κύησης και με την παρουσία αυξημένης άλφα φετοπρωτεΐνης (α-FP) στο αμνιακό υγρό, το οποίο λαμβάνεται από αμνιοπαρακέντηση. Την τελευταία 5ετία γίνεται και προγεννητική Μαγνητική Τομογραφία, η οποία δείχνει με ευκρίνεια τη παρουσία δισχιδούς ράχης (28).

Η μυελομηνιγγοκήλη μπορεί να ευρίσκεται σε κάθε μοίρα της σπονδυλικής στήλης, αλλά η κατανομή συνήθως είναι: αυχενική μοίρα 3%, θωρακική 5%, θωρακο-οσφυϊκή 24%, οσφυϊκή 28%, οσφυο-ιερή 30%, ιερή μοίρα 10% (19, 35). Γενικά, όσο περισσότερο ουραία είναι η κατανομή τόσο μεγαλύτερη η πιθανότητα ο ασθενής να μπορέσει να περπατήσει, έστω και με βοήθημα. Το 60% των ασθενών τουλάχιστον έχει διαφυγή Ε.Ν.Υ. κατά τη γέννηση, γεγονός που κάνει την ανάγκη χειρουργικής συγκλίσεως της μυελομηνιγγοκήλης

τα πρώτα εικοσιτετράωρα της ζωής επιτακτική προς αποφυγήν λοιμώξεως. Εάν δεν υπάρχει διαφυγή Ε.Ν.Υ., η σύγκλιση μπορεί να γίνει και μερικές ημέρες αργότερα. Ανάλογα με την έκταση της νευρολογικής βλάβης, μπορεί να υπάρχει καλή κίνηση των ποδιών, μέχρι και τις ποδοκνημικές αρθρώσεις, ή μπορεί να μην παρατηρείται καμμία αυθόρμητη κίνηση από τους μηρούς και κάτω. Η νευρολογική εκτίμηση ενός νεογνού δεν είναι πάντα εύκολη. Εκτός από την αυθόρμητη κίνηση των ποδιών, πρέπει να σημειωθεί η παρουσία ραιβοίππο-ποδίας και ο τόνος του σφικτήρα του ορθού. Χαλαρός σφικτήρας ορθρού υποδηλώνει σημαντική βλάβη στην κυστεοουρική λειτουργία.

Η σύγκλιση της μυελομηνιγγοκήλης περιλαμβάνει παρασκευή του νευρικού ιστού και σύγκλιση του πλακωδίου για την αποφυγή υποτροπιάζουσας καθελώσεως του νωτιαίου μυελού και αποκατάσταση της ανατομικής συνέχειας των ιστών κατά στιβάδες, μέχρι συγκλίσεως του δέρματος (Εικόνα 1.2B) (11, 17, 18).

Αργότερα, μετά την ολοκλήρωση της θεραπείας της οξείας φάσης, πρέπει να ελεγχθεί και η λειτουργία της κύστεως με υπερηχογράφημα, και η παρακολούθηση της σε περίπτωση νευρογενούς κύστεως για την αποφυγή υδρονεφρώσεως και καταστροφής των νεφρών.

Ένα εξίσου σημαντικό θέμα που πρέπει να διευκρινιστεί την πρώτη ημέρα μετά τη γέννηση είναι η πιθανή ύπαρξη υδροκεφάλου. Το 80-90% των παιδιών με μυελομηνιγγοκήλη εμφανίζει υδροκέφαλο τις πρώτες εβδομάδες της ζωής (1, 8). Το 30% των παιδιών που θα χρειαστούν θεραπεία για υδροκέφαλο έχει κλινικά σημεία υδροκεφάλου κατά τη γέννηση και τα υπόλοιπα εμφανίζουν υδροκέφαλο τις πρώτες εβδομάδες της ζωής, μετά τη σύγκλιση της μυελομηνιγγοκήλης. Μηχανισμοί που ενέχονται στη δημιουργία υδροκεφάλου περιλαμβάνουν την απόφραξη των τρημάτων Lushka και Magendie, την παρουσία στενώσεως του υδραγωγού του Sylvius, την παρουσία μικρού οπισθίου βόθρου που επιτείνει τα άλλα αίτια και επιπλέον προκαλεί αύξηση της φλεβικής πίεσεως στον σιγμοειδή κόλπο και επιβαρύνει την απαγωγή του φλεβικού αίματος από το κρανίο.

Κλινικά σημεία υδροκεφάλου είναι η αύξηση της περιμέτρου κεφαλής, η προπέτεια της πρόσθιας πηγής, η ταχυκαρδία μη οφειλόμενη σε άλλα αίτια και οι έμετοι. Αμέσως μετά τη γέννηση πρέπει να γίνει υπερηχογράφημα κρανίου, να διαπιστωθεί τυχόν διάταση του κοιλιακού συστήματος. Εάν υπάρχει διάταση και εάν οι συνθήκες το επιτρέπουν, γίνεται Αξονική ή Μαγνητική Τομογραφία, ως προετοιμασία για χειρουργείο. Εάν το νεογνό έχει υδροκέφαλο στη γέννηση, πρέπει να τοποθετηθεί βαλβίδα Ε.Ν.Υ. στο ίδιο χειρουργείο μετά τη σύγκλιση της μυελομηνιγγοκήλης (10, 11, 13, 19, 21, 29). Εάν δεν υπάρχει υδροκέφαλος, χρειάζεται προσεκτική παρακολούθηση τις πρώτες εβδομάδες μετά τη σύγκλιση της μυελομηνιγγοκήλης, γιατί μπορεί να δημιουργηθεί υδροκέφαλος. Ένας συνήθης τρόπος εμφάνισης του υδροκεφάλου σε αυτήν την καθυστερημένη χρονική φάση είναι η παραινώμενη διαφυγή Ε.Ν.Υ. από το χειρουργικό τραύμα της συγκλιθείσας μυελομηνιγγοκήλης.



Εικόνα 1.2

Μυελομηνιγγοκήλη. Α: Νεογνό με ανοικτή μυελομηνιγγοκήλη στην οσφυϊκή μοίρα της σπονδυλικής στήλης. **Β:** Σύγκλιση της μυελομηνιγγοκήλης έχει αποκαταστήσει την ανατομική συνέχεια. **Γ:** Μαγνητική Τομογραφία, εγκάρσια, T-1 ακολουθία. Το διατεταμένο κοιλιακό σύστημα έχει παθολογικό σχήμα, με δυσανάλογη διάταση των οπισθίων κεράτων. **Δ:** T-1 ακολουθία, οβελιαία. Παρατηρείται η διάταση της τρίτης κοιλίας και η διευρυμένη διάμεση μάζα με το διαθλαμικό δεμάτιο. Παρατηρείται επίσης διαμαρτία Chiari II. Ο οπίσθιος βόθρος είναι μικρός, η παρεγκεφαλίδα και το κατώτερο τμήμα του προμήκους προέχουν κάτω από το μείζον τμήμα.



Σχεδόν όλα τα παιδιά με ανοικτή μυελομηνιγγοκήλη έχουν σύνδρομο Chiari II, ένα σύμπλεγμα διαμαρτιών του οπισθίου βόθρου αλλά και του υπολοίπου εγκεφάλου, το οποίο χαρακτηρίζεται από: μικρό οπίσθιο βόθρο, πρόπτωση του σκώληκα της παρεγκεφαλίδος αλλά και του κατώτερου τμήματος του εγκεφαλικού στελέχους και τμήματος της τετάρτης κοιλίας, κάτω από το μείζον τρήμα (Εικόνα 2Δ). Η διαμαρτία Chiari II επίσης περιλαμβάνει ανώμαλη γωνίωση του μεσεγκεφάλου, στένωση του υδραγωγού, σε ποσοστό 50% ανωμαλίες των άνω αυχενικών σπονδύλων (Klippel Feil ή συγγενή συνένωση A1-2), αγενεσία ή δυσγενεσία του διαφανούς διαφράγματος, ανώμαλο σχήμα των πλαγιών κοιλιών, με παράλληλο το μακρό άξονα τους και δυσανάλογα διευρυμένα τα τρίγωνα των κοιλιών («κολποκεφαλία») (Εικόνα 1.2Γ), ετεροτοπία και πολυμικρογυρία, μερική ή ολική απώλεια του δρεπάνου, διευρυμένη διάμεση μάζα, που ενώνει τους δύο θαλάμους και ανώμαλη ανατομία του εδάφους της τρίτης κοιλίας (24, 25, 26, 27, 42). Παρ' όλες αυτές τις πολυάριθμες συγγενείς ανωμαλίες διαπλάσεως του εγκεφάλου, η νοητική εξέλιξη των παιδιών

με Chiari II είναι συνήθως πολύ καλή, με το 70% των παιδιών να κατατούν φυσιολογικό IQ (3, 7, 14, 23, 43) και γενικά τα περισσότερα παιδιά δεν αναπτύσσουν προβλήματα σχετικά με τη διαμαρτία Chiari II.

Έχουν περιγραφεί και δύο παραλλαγές του συνδρόμου Chiari II, περισσότερο σοβαρές. Το σύνδρομο Chiari III, που χαρακτηρίζεται από τα ευρήματα του Chiari II και επιπλέον σημαντική αυχενική μυελομηνιγγοκήλη, και το σύνδρομο Chiari IV, που χαρακτηρίζεται από κάθοδο του στελέχους του εγκεφάλου κάτω από το μείζον τρήμα και βαριά υποπλασία της παρεγκεφαλίδος. Τα δύο αυτά σύνδρομα είναι σπάνια και συνήθως ασύμβατα με τη ζωή.

Μία μικρή μειοψηφία παιδιών εμφανίζουν προβλήματα από τη διαμαρτία Chiari II τις πρώτες ημέρες της ζωής λόγω πίεσης του στελέχους του εγκεφάλου. Παρουσιάζουν αναπνευστική δυσχέρεια, άτονο κλάμα, επεισόδια βραδυκαρδίας και άπνοιας, πτωχή αναπνευστική θηλασμού, πτωχή κατάποση, αναπνευστική δυσχέρεια και συριγμό λόγω παραλύσεως των φωνητικών χορδών. Αναγκαστικά, γίνεται αποσυμπίεση του οπισθίου βόθρου

τις πρώτες ημέρες της ζωής, αλλά σε μεγάλο ποσοστό τα αποτελέσματα αυτής της χειρουργικής θεραπείας είναι πενιχρά, με υψηλό ποσοστό θνησιμότητας και μόνιμης νευρολογικής βλάβης (31). Θεωρείται ότι ο κύριος λόγος είναι η βαρύτητα της διαμαρτίας διαπλάσεως, που προκαλεί το κλινικό σύνδρομο, και όχι η πίεση του στελέχους.

Η συντριπτική πλειοψηφία των παιδιών με μυελομηνιγγοκήλη έχουν καλή κλινική πορεία, υπό την προϋπόθεση ότι παρακολουθούνται στενά για το θέμα της βαλβίδας E.N.Y. (20, 22), των πιθανών ορθοπεδικών προβλημάτων που ανακύπτουν στους άκρους πόδες και για την κυστεορθική λειτουργία (33, 34, 26, 39). Μέχρι και 39% αυτών των παιδιών καταλήγουν να ορθοστατούν, με ή χωρίς βοηθήματα. Σχεδόν όλα εντάσσονται καλά στο εκπαιδευτικό σύστημα και στο κοινωνικό σύνολο, στα πλαίσια που τους επιτρέπει η παραπληγία και οι επικρατούσες αντίστοιχες κοινωνικές αντιλήψεις. Ενδοκρινολογικές διαταραχές και πρώιμη ήβη έχουν περιγραφεί σε παιδιά με μυελομηνιγγοκήλη (9). Ένα σημαντικό πρόβλημα το οποίο ανακύπτει συνήθως στην εφηβεία είναι η σκολίωση, η οποία συχνά χρειάζεται χειρουργική θεραπεία (8, 12, 38).

Ένα μικρό ποσοστό των ασθενών χρειάζονται χειρουργική επέμβαση στην περιοχή της συγκλισθείσας μυελομηνιγγοκήλης αργότερα, λόγω καθήλωσης του νωτιαίου μυελού από υπαραχνοειδείς συμφύσεις, που οδηγεί σε νευρολογική επιδείνωση. Περίπου 25-40% των ασθενών μπορεί να αναπτύξει σε κάποια χρονική στιγμή συριγγομυελία, η οποία συνήθως βελτιώνεται μετά την αποκόλληση του νωτιαίου μυελού (5, 6, 15, 16, 30, 32).

Την τελευταία δεκαετία έχει επιχειρηθεί ενδομήτρια σύγκλιση της μυελομηνιγγοκήλης. Το έμβρυο φέρεται έξω από τη μήτρα προσωρινά, αποκαθίσταται χειρουργικά η διαμαρτία και επανατοποθετείται στη μήτρα. Η τεχνική αυτή εφαρμόζεται μόνο σε επιλεγμένα κέντρα των Η.Π.Α. στα πλαίσια πειραματικού πρωτοκόλλου. Έχουν περιγραφεί σημαντικές επιπλοκές, μέχρι και θάνατος μητέρας και παιδιού. Οι θιασώτες της τεχνικής περιγράφουν μικρότερη συχνότητα υδροκεφάλου και διαμαρτίας Chiari II σε παιδιά, τα οποία είχαν υποστεί ενδομήτρια σύγκλιση της μυελομηνιγγοκήλης, αλλά ακόμη τα αποτελέσματα θεωρούνται προκαταρκτικά και η τεχνική δεν έχει διαδοθεί διεθνώς (4, 37, 40, 41).

3 Πάχυνση τελικού νηματίου

Η πάχυνση του τελικού νηματίου είναι η πλέον «αθώα» μορφή δισχιδούς ράχης, με την καλύτερη έκβαση μετά από χειρουργική θεραπεία. Ελλιπής υποστροφή του τελικού νηματίου καταλήγει στην παρουσία ενός πεπαχυσμένου τελικού νηματίου, που «συγκρατεί» τον νωτιαίο μυελό καθηλωμένο και δεν του επιτρέπει να «ανέλθει» στο φυσιολογικό επίπεδο O1-2, όταν το παιδί ολοκληρώνει την ανάπτυξη της σπονδυλικής στήλης (52).

Η κλινική παρουσίαση είναι συνήθως με πόνο στο ένα κάτω άκρο, αλλά μπορεί να συνοδεύεται και με μυϊκή αδυ-

ναμία ή κυστεορθικές ανωμαλίες (επεισόδια ακράτειας ούρων) ή και προοδευτική σκολίωση.

Στη Μαγνητική Τομογραφία παρατηρείται το τελικό νηματίο να έχει πάχος μέχρι και 5 mm, συχνά με λιπώδη διήθηση, και το κατώτερο τμήμα του μυελικού κώνου ευρίσκεται πολύ κάτω του φυσιολογικού O1-2, συνήθως O3 ή και κατώτερα (Εικόνα 1.3) (51, 53). Σε μερικούς ασθενείς παρατηρείται ένα μικρό διακριτό λίπωμα του τελικού νηματίου, το οποίο δεν έχει ανατομική συνέχεια με τον μυελικό κώνο.

Η θεραπεία συνίσταται στη χειρουργική διατομή του τελικού νηματίου (44, 46, 47, 48). Κατά τη διάρκεια της επεμβάσεως χρησιμοποιείται διεγχειρητική νευροφυσιολογική παρακολούθηση με σωματο-αισθητικά και προκλητά κινητικά δυναμικά, ώστε να διασφαλιστεί η αποτροπή διατομής φυσιολογικών νευρικών ριζών (45, 49, 50). Τα αποτελέσματα είναι συνήθως πολύ καλά, με πλήρη ύφεση των συμπτωμάτων.

4 Λίπωμα νωτιαίου μυελού – Λιπομυελομηνιγγοκήλη

Τα λιπώματα του νωτιαίου μυελού αποτελούν μία σχετικά ετερογενή ομάδα συγγενών διαμαρτιών και αποτελεί



Εικόνα 1.3

Πάχυνση τελικού νηματίου και καθήλωση νωτιαίου μυελού. Μαγνητική Τομογραφία, T-2 ακολουθία, ενός αγοριού 6 μηνών, που εμφανίστηκε με υπολειπόμενη κίνηση στο ένα πόδι. Ο μυελικός κώνος τελειώνει στο επίπεδο του O3 σπονδύλου και το τελικό νηματίο είναι πεπαχυσμένο.

μία από τις βασικότερες αιτίες καθηλώσεως του νωτιαίου μυελού. Καλό θα ήταν να γίνεται διάκριση μεταξύ των λιπωμάτων του κώνου και του τελικού νηματίου, καθόσον η φυσική τους πορεία είναι διαφορετική. Τα λιπώματα του τελικού νηματίου έχουν παρεμφερή εμβρυογένεση με το πεπαχυσμένο τελικό νηματίο και παρόμοια φυσική ιστορία και αντιμετώπιση. Η επίπτωση των λιπωμάτων του νωτιαίου μυελού είναι της τάξεως των 4-8/10.000, αν και σε διάφορες δημοσιευμένες κλινικές σειρές αυτοψίας ή ακτινολογικών ευρημάτων καθιστούν το 0,003-6%. Είναι πιο συχνά στα κορίτσια, με συχνότητα σχεδόν 2:1, αν και ο λόγος για τη διαφορά αυτή δεν είναι ακόμα γνωστός.

Συνήθως τα λιπώματα του νωτιαίου μυελού είναι εμφανή από πολύ μικρή ηλικία, καθόσον εμφανίζονται με τη μορφή μίας μάζας στη γλουτιαία ή οσφυϊκή χώρα. Η μάζα αυτή αποτελεί το λίπωμα, το οποίο είναι η επέκταση του υποσκληριδίου λιπώματος στους υποδόριους ιστούς. Δεν είναι σπάνια τα περιστατικά κατά τα οποία δεν υπάρχει κάποια εμφανής μάζα κατά τη γέννηση και προοδευτικά «δημιουργείται» στα πρώτα έτη ζωής. Άλλα δερματικά στίγματα αποτελούν μικρά αιμαγγειώματα, μικρές περιοχές τριχοφυΐας ή και βαθυχρωματικές περιοχές δέρματος (54, 67). Συνολικά, δερματικά στίγματα πάσης φύσεως εμφανίζονται στο 80-90% των ασθενών. Πλην του αισθητικού προβλήματος, ο κυριότερος τρόπος με τον οποίον εμφανίζονται κλινικά είναι η δημιουργία προοδευτικών νευρολογικών συμπτωμάτων και ελλειμμάτων. Αυτά μπορεί να περιλαμβάνουν πόνο συνήθως ετερόπλευρο στο ένα πόδι, που εμφανίζεται συνήθως στο 25% των ασθενών, μυϊκή αδυναμία, ακόμη και ατροφία, που συνήθως εμφανίζεται στο 50% των ασθενών και προοδευτικές δυσκολίες στην ούρηση λόγω δημιουργίας νευροπαθούς κύστεως, που συναντάται έως και στο 70% των ασθενών. Τουλάχιστον το 50% των ασθενών έχουν νευρο-ορθοπεδικές ανωμαλίες υπό τη μορφή υποτροφικού ποδιού ή ραιβο-ιππο-ποδία (clubfoot). Συνήθως, στα πρώτα έτη ζωής τα λιπώματα είναι ασυμπτωματικά και σοβαρά κλινικά συμπτώματα εμφανίζονται στην ηλικία των 5-10 ετών, όταν αρχίζει να αυξάνεται το ανάστημα του ασθενούς. Δεν είναι σπάνιο να υπάρχουν ασθενείς με λιπώματα νωτιαίου μυελού, που έχει περάσει όλη την παιδική ηλικία χωρίς να αναπτύξουν συμπτώματα. Συνολικά το 70% των ασθενών έχουν συμπτώματα την εποχή της πρώτης διαγνώσεως. Συχνά το πρώτο σύμπτωμα είναι ο πόνος, ο οποίος προηγείται κατά πολλούς μήνες, ίσως και χρόνια, των μόνιμων νευρολογικών ελλειμμάτων, αν και είναι ευρέως γνωστό ότι μία μειοψηφία των ασθενών δεν εμφανίζει προβλήματα στα πόδια, αλλά προοδευτικά εγκαθίσταται νευρογενής κύστη, η οποία στις περισσότερες περιπτώσεις είναι και μη αναστρέψιμη βλάβη. Ο μηχανισμός ο οποίος είναι υπεύθυνος για την προοδευτική νευρολογική επιδείνωση δεν είναι πλήρως καθορισμένος.

Μία κρατούσα γνώμη είναι ότι τα λιπώματα καθηλώνουν το νωτιαίο μυελό στο κατώτερο τμήμα του σπονδυλικού σωλήνα και, καθώς αυξάνει το ύψος του παιδιού, ο νωτιαίος μυελός, δέχεται προοδευτική «έλξη» καθόσον είναι καθηλωμένος. Αυτό δημιουργεί μειωμένη αιματική ροή στο

νωτιαίο μυελό, που με τη σειρά της έχει αρνητική επίδραση στον μιτοχονδριακό οξειδωτικό μεταβολισμό και αυτό με τη σειρά του σε νευρολογική δυσλειτουργία. Ένας άλλος μηχανισμός προοδευτικής νευρολογικής βλάβης είναι αυτός της μηχανικής πείσεως του νωτιαίου μυελού από το λίπωμα. Η έλλειψη πλήρους περιγραφής του παθοφυσιολογικού μηχανισμού, που δημιουργεί τη νευρολογική συνδρομή του «καθηλωμένου» νωτιαίου μυελού, δημιουργεί και πρόβλημα όσον αφορά στην επιλογή του κατάλληλου χρόνου για τη χειρουργική αποκατάσταση.

Καθόσον τα συμπτώματα μπορεί να προέρχονται από διάφορα συστήματα, η τιτλοποίηση της βαρύτητας της κλινικής καταστάσεως του ασθενούς δεν είναι πάντα εύκολη. Στη δεκαετία του '90, αναπτύχθηκε στο Παρίσι μία κλινική κλίμακα βαθμολογίας, το «personal NEM function score» (79). Βαθμολογεί τα κινητικά και αισθητικά ελλείμματα καθώς και την κυστεορθική δυσλειτουργία. Όπως όλα τα κλινικά συστήματα βαθμολογίας, παρ' όλο που δεν είναι απόλυτα ακριβές, προσφέρει έναν ικανοποιητικό τρόπο τιτλοποιήσεως και παρακολουθήσεως του κλινικού προβλήματος διαχρονικά. Μία άλλη παρόμοια κλίμακα διαμορφώθηκε επίσης στο Τόκυο, η «spina bifida neurological scale» για τη νευρολογική εκτίμηση και διαβάθμιση της νευρολογικής βλάβης σε ασθενείς με δυσραφία (75). Και οι δύο κλίμακες αντικατοπτρίζουν τη μακρά εμπειρία των εμπνευστών των στο θέμα της δυσραφίας.

Όταν κατόπιν κλινικής εκτιμήσεως υπάρχει σοβαρή υπόνοια παρουσίας λιπώματος νωτιαίου μυελού, η πλέον ενδεδειγμένη εξέταση είναι η Μαγνητική Τομογραφία. Η σπονδυλική στήλη πρέπει να απεικονιστεί σε όλο της το μήκος, διότι σε ένα μικρό ποσοστό μαζί με το λίπωμα νωτιαίου μυελού συνυπάρχουν και άλλες μορφές δυσραφίας (π.χ. διαστηματομυελία, δερματικός πόρος) (65, 83, 87). Εκτός από τη σπονδυλική στήλη, θα πρέπει να συμπεριληφθεί και ο εγκέφαλος γιατί σε ένα μικρό ποσοστό οι ασθενείς αυτοί μπορεί να έχουν παρεγκεφαλιδική εκτοπία (Chiari I) ή/και υδροκέφαλο. Το λίπωμα έχει χαρακτηριστικά υψηλό σήμα στην T1 ακολουθία (Εικόνα 1.4) (57, 59, 66, 74). Κατά κανόνα, όλα τα λιπώματα είναι ευμεγέθη και επεκτείνονται από τον υποσκληριδίο χώρο στον υποδόριο ιστό. Τα λιπώματα του τελικού νηματίου εν τούτοις συνήθως είναι καθ' ολοκληρίαν υποσκληριδία και είναι ξεχωριστά από τον μυελικό κώνο. Με την βελτίωση της τεχνικής της προγεννητικής Μαγνητικής Τομογραφίας εμβρύου, τα λιπώματα του νωτιαίου μυελού είναι εύκολο να διαγνωσθούν προγεννητικά (28, 72).

Ακτινολογικά τα λιπώματα του νωτιαίου μυελού χωρίζονται σε τρεις κατηγορίες:

- τελικά (terminal)
- νωτιαία (dorsal)
- μεταβατικά (transitional)

ανάλογα με το αν ευρίσκονται στον μυελικό κώνο, μόνο στη ραχιαία επιφάνεια του νωτιαίου μυελού ή και στα δύο αντιστοιχώς.