



UNIVERSITÄT
LEIPZIG

Medizinische Fakultät

Spina bifida occulta Nachsorge

SPINA BIFIDA OCCULTA (=SBO)

- Defekt, der **vollständig von Haut bedeckt** ist.
- Obwohl SBO **als weniger schwerwiegend erachtet wird, kann sie mit signifikanter neurologischer Dysfunktion einhergehen.**
- Der Schweregrad variiert von isolierten knöchernen Defekten ohne Beteiligung des Myelons bis hin zu einer Teilsymptomatik bei syndromalen Störungen
- Patienten mit SBO können bei der Geburt asymptomatisch sein und **klinisch erst später auffallen.**
- Häufig wird die SBO **aufgrund von Anomalien anderer Gewebe** bzw. der Haut (Lipome, Angiome, Hypertrichose oder Sinus) entdeckt.
- Symptome treten in der Regel als **Folge eines Tethered Cord** auf.

Quelle:

- Schindelmann KH, Paschereit F, Steege A, Stoltenburg-Didinger G, Kaindl AM. Systematic Classification of Spina Bifida. J Neuropathol Exp Neurol. 2021 Mar 22;80(4):294-305. doi: 10.1093/jnen/nlab007. PMID: 33576426.

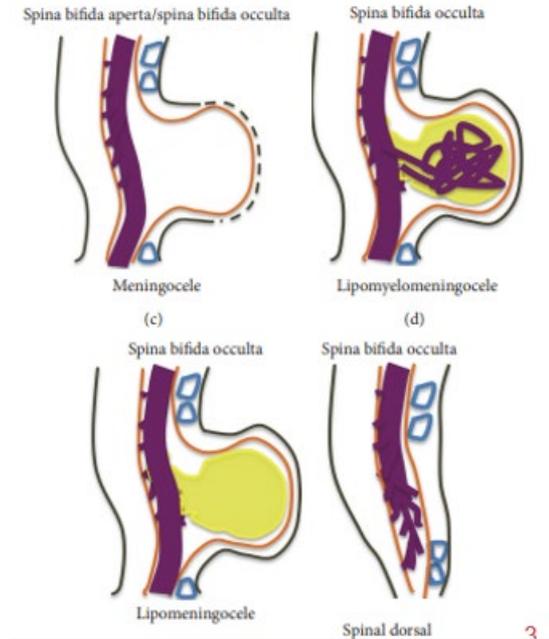
SYMPTOME BEI SBO

- **Kutane Auffälligkeiten** (59-70%): lumbosakrale Hypertrichose, Dermalsinus, subkutane Lipome, Hämangiome, Hautanhängsel, narbige Veränderungen
- Neurogene **Blasenentleerungsstörung** (18%)
- Asymmetrische **Schwäche oder Spastik** in den Beinen /Füßen und **Sensibilitätsstörungen** (12%): Störung des 1. oder 2. Motoneurons oder Kombination aus beiden
- **Beinlängendifferenz** (6%)
- **Fußdeformitäten**
- **Wirbelsäulendeformität** (primär /sekundär)
- **Rücken und Beinschmerzen**

– Quelle: Kahn L, Biro EE, Smith RD, Bui CJ. Spina bifida occulta and aperta: a review of current treatment paradigms. J Neurosurg Sci. 2015 Mar;59(1):79-90. Epub 2014 Nov 12. PMID: 25387659.

SPINA BIFIDA OCCULTA / GESCHLOSSENEN DYSRAPHIEN

- Lipomyelomeningocele
- Lipomeningozele
- Spinale Lipome mit SBO
- Dermoid /Epidermoidzysten mit SBO
- Split cord / Diastematomyelie
- Spinaler Dermalsinus
- Isoliertes Tethered cord
- Anteriore und laterale Zelen



Mohd-Zin et al.; Spina Bifida: Pathogenesis, Mechanisms, and Genes in Mice and Humans. Scientifica, 2017;2017:5364827.

WANN IST WELCHE DIAGNOSTIK INDIZIERT

- Quelle: Pacheco-Jacome E, Ballesteros MC, Jayakar P, Morrison G, Ragheb J, Medina LS. Occult spinal dysraphism: evidence-based diagnosis and treatment. *Neuroimaging Clin N Am*. 2003 May;13(2):327-34, xii. doi: 10.1016/s1052-5149(03)00028-5. PMID: 13677810.

Risk groups for occult spinal dysraphism

Variable	Baseline value, %	Reference
Low-risk group		
Children of diabetic mothers	0.3	[57–59]
Intergluteal dimples	0.34	[5]
Lumbosacral dimple	3.8	[29]
Intermediate-risk groups		
Low anorectal malformation	27	[60]
Intermediate anorectal malformation	33	[60]
Complex skin stigmata ^a	36	[29]
High-risk group		
High anorectal malformation	44	[60]
Cloacal malformation	46	[13]
Cloacal exstrophy	100	[13]

^a Hemangiomas, hairy patches, and subcutaneous masses such as lipomas.

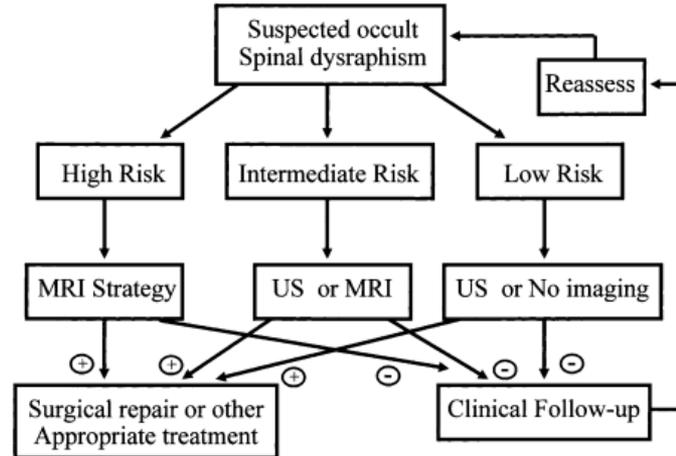
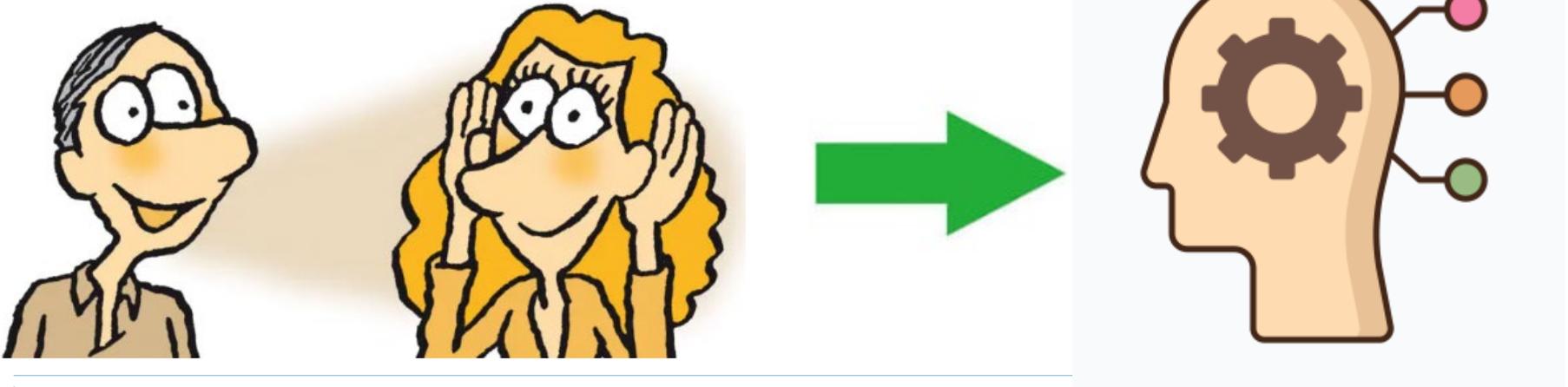


Fig. 1. Suggested decision tree for use in newborns with suspected occult spinal dysraphism. For patients in the high-risk group, MR imaging is recommended. For patients in the intermediate-risk group, ultrasound (US) or MR imaging is the strategy of choice, whereas for the low-risk group US or no imaging is recommended. For patients with negative imaging studies, close clinical observation with periodic reassessment is recommended. MRI, MR imaging. (From Medina LS, Crone K, Kuntz KM. Newborns with suspected occult spinal dysraphism: a cost-effectiveness analysis of diagnostic strategies. *Pediatrics* 2001;108:E101; with permission.)

ANAMNESE

IMMER DIE GRUNDLAGE FÜR GUTES, ÄRZTLICHES HANDELN!

- **Zuhören!**
- Nachfragen, Konkretisieren, Sortieren, Strukturieren
- Hypothesen bilden / Schlussfolgerungen ziehen → Handeln



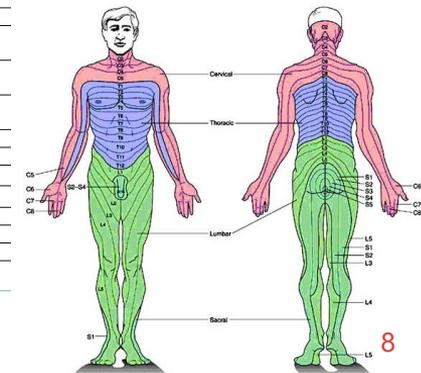
WAS WIR IN DER ANAMNESE WISSEN WOLLEN

- Symptome, Beschwerden, Schmerzen (Rücken, Bein)
- Verschlechterung: akut und über die Zeit
- Ausscheidungsfunktionen (Blase /Darm) / Harnwegsinfekte
- Begleiterkrankungen
- Kognitive, sprachliche, motorische, emotionale Entwicklung
- Psychische Probleme / Soziale Integration
- Selbstständigkeit / Mobilität
- Schule / Freizeit / Förderung
- Heil- und Hilfsmittel
- Sozialrechtliche Unterstützung

KLINISCH-NEUROLOGISCHE UNTERSUCHUNG

- Änderung des **motorischen** (zweites Motoneuron) und **sensiblen Lähmungsniveaus**
- Zeichen einer zusätzlichen **Schädigung des ersten Motoneurons (Spastik)** als Hinweis auf eine neurologische Verschlechterung (symptomatisches Tethering, Syringomyelie, Hirnstammsymptomatik bei Chiari-Malformation)
- Gangbild, Motorik, Mobilität
- Orthopädische Komplikationen (Fußfehlstellung, Kontrakturen, Hüft dysplasie, Skoliose)
- Trophische Störungen / Hautveränderungen
- Blutdruck
- Längenwachstum

Reflexstatus spinaler Eigen- und Fremdreflexe:	rechts		links	
Bizepssehnenreflex (C5-C6)				
Radiusperiotreflex (C5-C7)				
Trizepssehnenreflex (C7-C8)				
Oberer Bauchhautreflex (Th8-Th9)				
Mittlerer Bauchhautreflex (Th10-Th11)				
Unterer Bauchhautreflex (Th 11-Th12)				
Kremasterreflex (L1-L2)				
Patellarsehnenreflex (L2-L4)				
Adduktorenreflex (L2-L4)				
Tibialis-Periot-Reflex (L5)				
Achillessehnenreflex (S1-S2)				
Bulbokavernosusreflex (S3)				
Analreflex (S3-S5)				



PHYSIOTHERAPEUTISCHE MITBEURTEILUNG

- **Aktueller Zustand:** funktionelles Niveau, Kraftmaße, Gelenkstatus
- **Empfehlungen** hinsichtlich Bewegungsapparat / Motorik
- **Hilfsmittelversorgung** zusammen mit Orthopädietechniker:in (in Kooperation mit ärztlicher Sprechstunde und Sozialarbeiter:in)
 - Schuheinlagen / Beinlängenausgleich
 - Orthesen / Orthesenschuhe / Nachtlagerungsorthesen
 - Walker
 - Stehversorgung
 - Aktivrollstuhl ggf. mit Zurüstung (Emotionantrieb, Handbike etc.)
 - Inputorthese / Mieder / (Korsett)
 - Alltagsrelevante Hilfsmittel: Therapiestuhl, Duschstuhl, Lifter, Pflegebett

NEUROPHYSIOLOGISCHE VERLAUFSDIAGNOSTIK

Tibialis- und Medianus-SSEP: Objektivierbare, zentralsensible Leitung

Cave: Längenbezogene Referenzwerte!

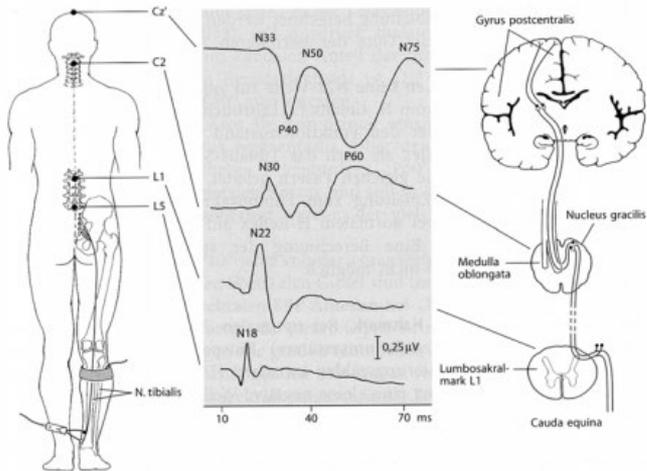


Abb. 3: Ableit- und Ursprungsorte der peripheren und zentralen Tibialis-SSEP Gipfel.
(aus: Maurer und Eckert 1999)

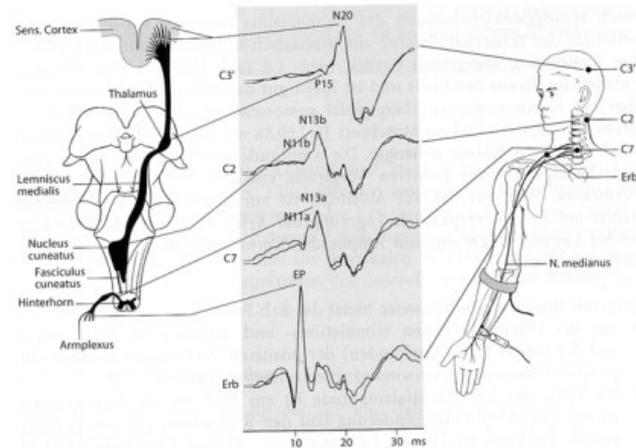


Abb. 4: Ableit- und Ursprungsorte der peripheren und zentralen Medianus-SSEP Gipfel.
(aus: Maurer und Eckert 1999)

FRÜHE AKUSTISCH EVOZIERTE POTENTIALE (BEI CHIARI-MALFORMATIONEN)

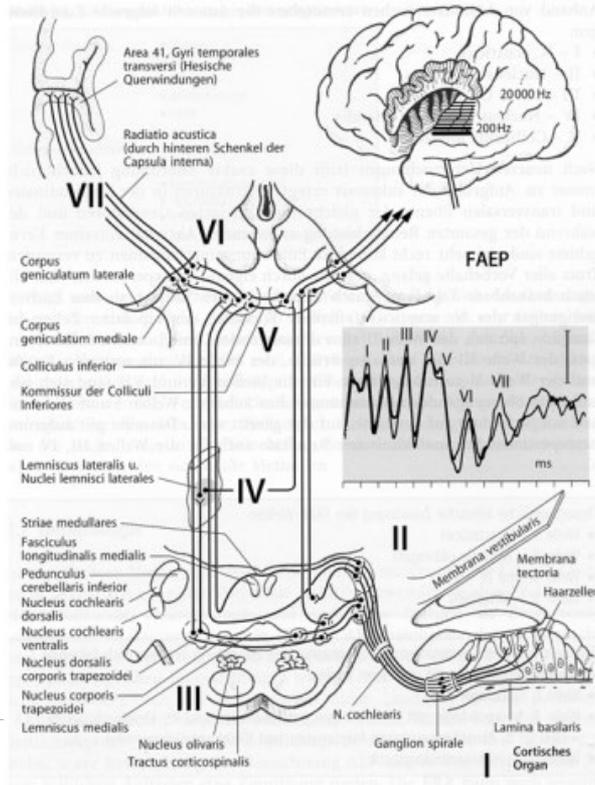


Abb. 5: Verlauf der Hörbahn, I-VII bezeichnen die Orte der Potentialgenerierung. Die Potentialkurve zeigt eine Originalabbildung der Wellen I-VII der FAEP, Eichung 100 nV.

(aus: Maurer und Eckert 1999)

BILDGEBUNG

- Sonographie (in der Säuglingzeit): Schädel, Wirbelsäule, Hüfte: immer
- MRT des Schädels und des kranio-cervikalen Übergangs: mindestens 1x zum Ausschluss Chiari-Malformation
- MRT der Wirbelsäule: Ausgangsbefund und Kontrollen insbesondere in der Phase des Längenwachstums mit der Frage nach Tethering, Syringomyelie, Lipom, Zystenbildung
- Orthopädisches Röntgen: Beckenübersicht, Wirbelsäule, Füße

UROLOGISCHE DIAGNOSTIK / THERAPIE

- Labor: Urinstatus / Mikrobiologie / Blutbild, Elektrolyte, Nierenretentionswerte
- Sonographie der ableitenden Harnwege: ca. 1x/Jahr
- Videourodynamik / Zystomanometrie: 1x 1. Lebensjahr, Kontrolle im 2. Lebensjahr, weitere Kontrolle abhängig von Beschwerden
- Ggf. Miktionszystourethrographie bei V.a. VUR (Risiko 40% bei SB)

- Befundabhängige Therapie: intermittierender Katheterismus, anticholinerge Therapie, anale Irrigation

ORTHOPÄDISCHE DIAGNOSTIK

- Sonographie der Hüften zur U3
- Röntgen-Becken-Übersicht im Alter von ca. 2 Jahren, dann je nach Befund verlaufsabhängige weitere Kontrollen
- Röntgen Wirbelsäule und Füße bei Bedarf

BEDARFSWEISE DIAGNOSTIK / BERATUNG

- **Schlaflabor** bei Chiari-Malformation besteht (6% assoziiert bei geschlossenen Dysraphien).
- **Ergotherapeutische / logopädische Diagnostik** bei Entwicklungsauffälligkeiten
- **Testpsychologische Diagnostik** im Alter von 5 Jahren zur Beratung hinsichtlich der Beschulung und vor der Transition zur Berufsberatung und wenn Bedarf hinsichtlich gesetzlicher Betreuung vermutet wird
- **Psychologische Beratung** bei emotionalen und Verhaltensproblemen
- **Sozialberatung** zu Schwerbehindertenausweis, Pflegegrad, Inklusion, Rehabilitationsmaßnahmen und Unterstützung von Widerspruchsverfahren (z.B. abgelehnte Hilfsmittel)
- **Genetische Diagnostik** bei V.a. genetische Grunderkrankung

FOLLOW-UP: WAS WAR UND WIE IST ES JETZT?

- Klinisch-neurologische Untersuchung
- Physiotherapeutische Beurteilung
- Neurophysiologische Verlaufsuntersuchung
- Bildgebung
- Urologische Verlaufsdiagnostik
- Orthopädische Verlaufsdiagnostik
- Bedarfsweise Diagnostik /Beratung

Multidisziplinarität:
Befunde
zusammenführen,
Konsequenzen
gemeinsam abwägen

- ggf. „weiter so“, mehr oder weniger konservative Therapie
- ggf. weitere Diagnostik indizieren
- ggf. erneuter neurochirurgischer Eingriff (z.B. Untethering)

WIE UNTERSCHIEDET SICH DIE NACHSORGE VON SBA UND SBO

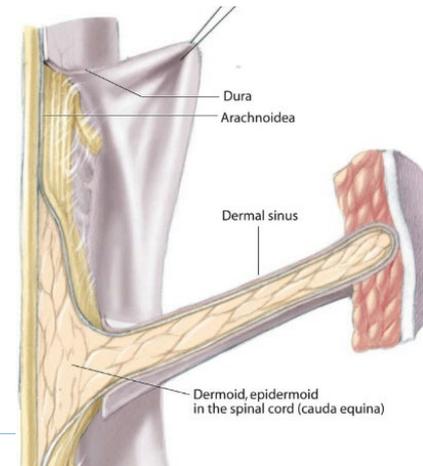
- In 94% keine assoziierte Chiari-Malformation, daher entfällt i. R. MRT-Schädel, Schlaflabor, FAEP-Verlaufskontrolle
- Seltener kognitive Entwicklungsstörungen
- Hinsichtlich der spinalen Probleme kein wesentlicher Unterschied in der Nachsorge
- Bei etwa 23% der Patienten mit SBO wird das Tethered cord symptomatisch.

TETHERED CORD

- Kann isoliert vorliegen oder in Kombination mit anderen Wirbelsäulenfehlbildungen
- Anheftung des Filum terminale im Wirbelsäulenkanal → Zug auf das Myelon bei Längenwachstum → dehnunginduzierte Hypoxie / Ischämie → Hemmung des oxidativen Metabolismus und der neuronalen, elektrischen Aktivität → neurologische Verschlechterung
- Symptome:
 - Schmerzen (81%)
 - Sensibilitätsstörungen (78%)
 - Muskuläre Schwäche (72%)
 - Pyramidenbahnsymptome
 - Neuromuskuläre Skoliose
 - Fußdeformitäten
 - Blasen- /Darm-Entleerungsstörungen
- Operatives Un-Tethering ist bei klinischer Symptomatik erforderlich
- Cave: symptomatisches Re-Tethering auch Jahre nach Un-Tethering möglich.

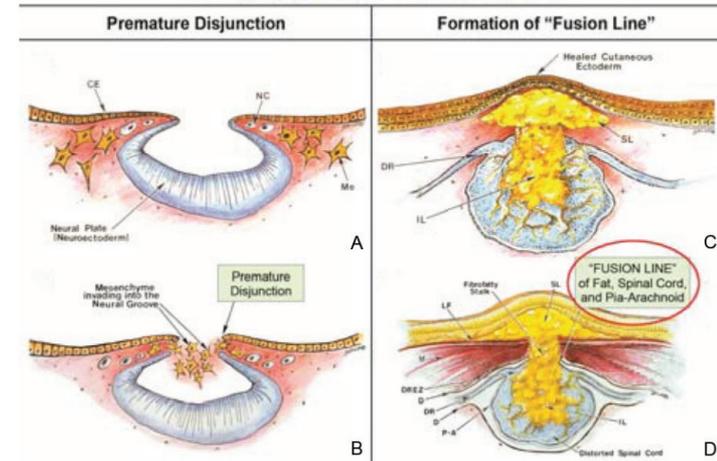
SPINALER DERMALSINUS

- 1:2500
- Fistel, die vom subkutanen Gewebe bis zum Spinalkanal ziehen kann
- Inkomplette Separierung von kutanem und neuronalem Ektoderm
- „Eintrittspforte“ → Risiko für die Entwicklung von ZNS-Infektionen (epidurale, subdurale oder intramedulläre Abszesse, Meningitis) → Spinale Schädigung dann meist sekundäre Folge der Infektion
- Therapie: bei Diagnosestellung chirurgische Exzision



SPINALE LIPOME

- Typen nach Pang:
 - Typ 1: Dorsales Lipom
 - Typ 2: Transitionelles Lipom
 - Typ 3: Terminales Lipom
 - Typ 4: Chaotisches Lipom (hohes Risiko für kaudale Agenesie)
- Bei Typ 1-3 sollte prophylaktische, möglichst komplette Resektion zur Vermeidung einer späteren Verschlechterung angestrebt werden (egal ob symptomatisch oder asymptomatisch)
- Prophylaktische Resektion von asymptomatischen, chaotischen Lipomen ist nicht empfehlenswert, bei schlechterem Outcome



ANTERIORE UND LATERALE ZELLEN

- Assoziiert mit Neurofibromatose Typ 1, Marfan-Syndrom, Currarino Syndrom, Lateral-Meningocele-Syndrom
- Insgesamt sehr selten
- Symptome:
 - „Spinale Symptome“
 - Rückenschmerzen
 - Symptome die durch die Verdrängung des umgebenden Gewebes resultieren: (abhängig von der Lokalisation)
- Therapie:
 - Wenn asymptomatisch: watch and see
 - Operative Resektion: wenn symptomatisch oder Wachstumstendenz

DIAESTEMATOMYELIE

- Das Rückenmark ist der Länge nach in zwei Hemicords unterteilt, die später wieder zusammenwachsen.
 - Typ 1: zwei Hemicords, die jeweils in einem eigenen Duralrohr liegen und durch ein von der Dura ummanteltes, starres, knöchernes, medianes Septum getrennt sind.
 - Typ 2: zwei Hemicords in einem Duramantel, getrennt durch ein bindegewebiges Septum

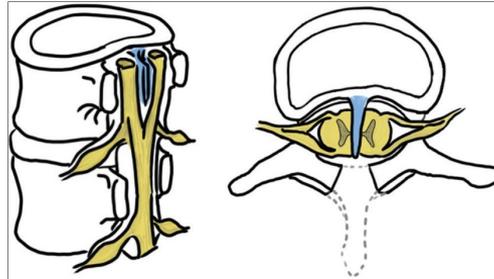


Figure 1: Type 1 diastematomyelia, with bony septum highlighted in blue and absent spinous process shown by dotted line. Illustration by

Quelle: D'Agostino EN, Calnan DR, Makler VI, Khan I, Kanter JH, Bauer DF. Type I split cord malformation and tethered cord syndrome in an adult patient: A case report and literature review. Surg Neurol Int. 2019 Jun 7;10:90. doi: 10.25259/SNI-66-2019. PMID: 31528428; PMCID: PMC6744800.biges, medianes Septum

DERMOID / EPIDERMOID-ZYSTEN BEI SBO

- Neureneterische Zysten treten in 50% assoziiert mit einer SBO auf, 30% assoziiert mit Hirnfehlbildungen
- Lokalisation ist meist ventral des Spinalmarks (häufiger cervial/thorakal als lumbal /sakral)
- Es besteht eine **Wachstumstendenz**
- Symptome:
 - Kompression des Spinalmarks
 - Leichte meningeale Reizung bis hin zur „chemischen Meningitis“
 - Bei 40% kommt es zur plötzlichen klinischen Verschlechterung
- Therapieziel: komplette Resektion, dann gute Prognose

ANOREKTALE FEHLBILDUNGEN

- Anorektale Malformationen sind angeborene Fehlbildungen des Enddarms und des Afters.
- Es handelt sich dabei um ein **Fehlbildungsspektrum**, bei dem häufig nicht nur der Enddarm betroffen ist, sondern auch kombinierte Fehlbildungen des Urogenitaltrakts und der **lumbosakralen Wirbelsäule** vorliegen können



FAZIT

- MRT der Wirbelsäule sollte erfolgen bei:
 - Kutanen Auffälligkeiten im Lumbosakral-Bereich
 - Patienten mit neurogener Blasen- und Darmentleerungsstörung
 - Im Wachstumsverlauf auftretende Gangstörung aufgrund von Schwäche oder Spastik in den Beinen, Fußdeformitäten, progredienter Skoliose, Schmerzen oder Sensibilitätsstörung in den Beinen
 - Patienten mit anorektalen Fehlbildungen
 - Bei Kindern von betroffenen Patienten mit autosomal dominanten SBO-Formen (z.B. Currarino-Syndrom)
- Die Patienten benötigen ein gutes (postoperatives) **Monitoring**, um sekundäre Probleme frühzeitig zu erkennen und eine neurologische Verschlechterung zu verhindern

WARUM IST SPEZIALISIERTE NACHSORGE NOTWENDIG?

- Je nach Grunderkrankung und daraus resultierenden gesundheitlichen Beschwerden sollte eine **individualisierte** Nachsorge erfolgen.
- Wichtig ist uns eine „**ganzheitliche Betrachtung**“ durch die Brillen der verschiedenen Professionen („Schwarmwissen“)
- Ziel: Neurologische Verschlechterung sollte so frühzeitig wie möglich erkannt werden, um **Langzeitfolgen zu minimieren und weitere Komplikationen zu vermeiden**.
- Beratung für das Kind: **Anlaufstelle und Wegweiser** für begleitende Probleme
- **Beratung für die Eltern**: hinsichtlich Wiederholungsrisiko (Folsäure-Prophylaxe u.a. Risikofaktoren), Krankheitsverarbeitung und Unterstützungsmöglichkeiten