

Okkult spinal dysrafisme

Bakgrunn. Spinal dysrafisme er medfødte misdannelser av spinalkanalen, karakterisert ved en midtlinjedefekt som affiserer spinalkanalens nervevev, samt bein- og bløtvevsdekning. Lukket spinal dysrafisme, spina bifida occulta, er karakterisert ved huddekning, men man finner ofte multiple kutane stigmata eller andre tegn på en underliggende misdannelse i spinalkanalen.

Materiale og metoder. På grunnlag av tilgjengelig litteratur presenterer vi en oversikt over emnet spinal dysrafisme.

Resultater. Kutane lumbosakrale stigmata kan være hårdusker eller flekker, subkutane lipomer, kapillære kutane hemangiomer, dorsale dermal sinuser og sakrale hudinndragninger. Kutane stigmata lumbosakralt har betydelig diagnostisk verdi ved okkult spinal dysrafisme. Barn med lumbosakrale hudforandringer må undersøkes klinisk, særlig i forhold til vannlatingsfunksjon, tonus og kraft i underekstremitetene og ortopediske anomalier. Patologiske funn styrker den kliniske mistanken om en underliggende spinal dysrafisme. Ved mistenkt okkult spinal dysrafisme må barnet undersøkes radiologisk med spinal MR. Hvis dette blir påvist, skal barnet henvises til nevrokirurgisk avdeling.

Spinal dysrafisme er et begrep som omfatter flere medfødte misdannelser av spinalkanalen, alle karakterisert ved en midtlinjedefekt som affiserer spinalkanalens nervevev samt bein- og bløtvevsdekning. Spinal dysrafisme inndeles gjerne i åpne og lukkede former (1).

Åpne former for spinal dysrafisme, kalt myelomeningocele eller ryggmargsbrokk, skyldes manglende lukking av bakre nevrospore og medfører at nervevev og meninger ligger åpne til omgivelsene uten huddekning (2).

Lukket spinal dysrafisme, spina bifida occulta, er karakterisert ved huddekning. Imidlertid er slike lukkede dysrafismer som regel ikke usynlige, idet man ofte finner multiple kutane stigmata eller andre tegn på en underliggende misdannelse i spinalkanalen (fig 1, fig 2) (3).

De fleste barn med okkult spinal dysrafisme er asymptomatiske ved fødselen, men

Torstein R. Meling
torstein.meling@rikshospitalet.no
Bernt J. Due-Tønnessen
Tryggve Lundar
Eirik Helseth
Nevrokirurgisk avdeling
Rikshospitalet
0027 Oslo

Meling TR, Due-Tønnessen BJ, Lundar T, Helseth E.

Occult spinal dysraphism.

Tidsskr Nor Lægeforen 2002; 122: 913–6.

Background. Spinal dysraphism is a group of congenital anomalies of the spine characterized by a midline defect affecting the nervous tissue and its bony and soft tissue coverings. Closed spinal dysraphism, spina bifida occulta, refers to skin-covered lesions. However, there are a number of cutaneous stigmata or other physical signs that serve as indicators of an underlying dysraphic malformation of the lower spinal canal.

Material and methods. Based upon relevant literature, we present a review of occult spina bifida.

Results and interpretation. The cutaneous stigmata that may indicate an underlying dysraphism are particularly hairy patches, subcutaneous lipomas, capillary hemangiomas, dorsal dermal sinuses and sacral cutaneous pits. The clinical examination of a child with lumbosacral cutaneous stigmata should focus on neurological signs and symptoms, urological disturbances and orthopaedic deformities in the lower limbs. Spinal MRI is the imaging modality of choice in children presenting with features consistent with occult spinal dysraphism. Children with occult spinal dysraphism should be referred to a neurosurgical unit.

kan utvikle langsomt progredierende nevrologiske utfall på grunn av tjoret ryggmarg (3, 4) eller lokal abscessdannning og meningitt. Tidlig diagnostisering ved klinisk og radiologisk undersøkelse og nevrokirurgisk intervensjon før uttalte, permanente nevrologiske utfall har oppstått kan forebygge skade (3, 5).

Kliniske presentasjonsformer

Spinale lipomer

Spinale lipomer er svulster av fett- og bindevev med forbindelse til ryggmargen. De kan være komplett intradurale, men hyppigst finner man et subkutant lipom i kontakt med ryggmargen via defekter i lumbosakralfascien og bakre bue av ryggvirvelen (fig 3) (3).

Lipomets tilheftingspunkt varierer og kan finnes i lumbosakralmedulla, conus medul-

laris eller filum terminale (1, 3). På grunn av tilheftingen medfører et spinalt lipom risiko for ryggmargstjoring (tethered cord).

Ni av ti pasienter med spinalt lipom har ett eller flere kutane stigmata i lumbosakralregionen (3). Hyppigst finner man et synlig subkutant lipom (fig 4), men kutane hemangiomer og hudinndragninger forekommer også hyppig (3).

Currarinos triade

Ved Currarinos triade er det spinale lipomet assosiert med urogenitale og perineale defekter (6). Tilstanden er autosomt dominant arvelig med variabel penetrans og ekspressivitet. Den typiske pasient har anomalier i os sacrum, analstenose, samt en presakral oppfylning som enten er et lipom, et teratom, et meningocele eller en enterisk cyste (7).

Fortykket filum terminale

Filum terminale er et filament som forbinder enden av ryggmargen (conus medullaris) til halebeinet (os coccygis). Det er normalt tynnere enn 2 mm, men kan være fortykket og inneholde blant annet fettvev eller muskelvev (fig 5). I slike tilfeller kan filum terminale forhindre den normale ascenderingen av ryggmargen som finner sted under barnets lengdevekst, en tilstand kalt kort filum terminale-syndrom.

Diastematomyeli

Ved diastematomyeli er ryggmargen spaltet i sagittalplanet, slik at man på ett eller flere nivåer har to separate ryggmarger (1) (fig 6). De to ryggmargene kan ha hver sin durasekk (type 1), og tilstanden skyldes da en beinspore som peker posteriort fra bakre del av corpus på ryggvirvelen og «spalter» ryggmargen. Alternativt finner man to ryggmarger innenfor samme durasekk (type 2), og et fibroøst drag eller en beinspore skiller ryggmargene (8). Felles for begge typer diastematomyeli er høy risiko for tjoret ryggmarg. Diastematomyeli er ofte ledsaget av en fortykket filum terminale og lumbosakrale hårdusker (1). Hos omkring halvparten finner man også en ledsagende syringomyeli (1).

Terminalt myelocystocele

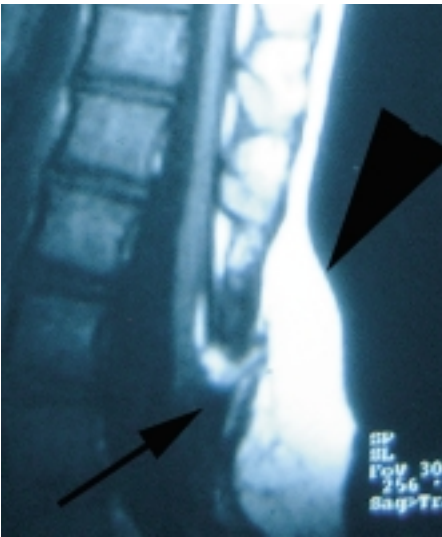
Dette er en sjeldnere tilstand, hvor ryggmargens sentralkanal ender i en cyste (1). Cysten kan bli så stor at den fører til tjoring av ryggmargen og/eller påvirker utviklingen av kaudale motonevrone. Ettersom cysten kom-



Figur 1 Lukket spinal dysrafisme, spina bifida occulta, har huddekning, men man finner ofte cutane stigmata slik som lumbosakrale kapillære hemangiomer (pilhode) og hudinndragninger (pil)



Figur 2 Hårflekker som ofte sees ved diastematomyeli.



Figur 3 Lumbosakral MR av et subkutant lipom (pilhode) i kontakt med ryggmargen via defekter i lumbosakralfascien og bakre bue av ryggvirvelen (pil)

muniserer med sentralkanalen, finner man ofte en ledsagende syringomyeli. Myelocystoceler er også forbundet med blæreekstrofi (6).

Klinisk finner man ofte en huddekket hevelse langt nede i rima internates, noe som kan forveksles med et sakralt teratom (1).

Kutane stigmata

Hårflekk

Hårflekker sees ofte ved diastematomyeli (fig 2). Hypertrikosen er ofte velavgrenset, relativt symmetrisk og lokalisert i midtlinjen. Imidlertid kan man også finne mer utbredte forandringer hos enkelte.

Subkutane lumbosakrale lipomer

Lipomene er som dem man kan finne andre steder på kroppen, men ved spinal dysrafisme finnes de oftest lumbosakralt og beliggende i midtlinjen (fig 4) (3). Av og til kan lipomet sitte asymmetrisk, slik at rima internates og midtlinjen devierer mot motsatt side. Ofte kan man palpere en underliggende beinet defekt i bueanlegget (3).

Kapillære hemangiomer

Kapillære kutane hemangiomer i lumbosakralregionen er relativt hyppig forekommende også hos ellers friske barn. Isolerte og flate hemangiomer, såkalte storkebit, har liten prediktiv verdi for underliggende spinal dysrafisme. Har barnet derimot et elevert hemangiom, og dersom man også finner andre kutane anomalier, bør barnet utredes videre (fig 1) (3, 9).

Dorsalt dermalsinus

Et dermalt sinus er en epitelkledd kanal mellom huden og dypereliggende strukturer. Forbindelsen kan ende overflatisk i subcutis eller dypt i det intradurale rommet og endog affisere ryggmargen. Hos opptil 60% av pasientene finner man en epidermoid eller dermoid cyste langs dermalsinuset. De fleste dorsale dermalsinuser finnes lumbosakralt (fig 7), men de kan også finnes oksipitalt. Åpningen til huden kan være svært liten og kan lett bli oversett, men av og til finner man også et hemangiom eller en hårflekk (1). Et dorsalt dermalsinus må skilles fra benigne sakrale hudinndragninger, men må ikke sonderes eller opereres uten forutgående radiologisk undersøkelse.

Dermale sinuser er viktige fordi de representerer en infeksjonsport og kan medføre abscessdannelse eller meningitt (10). Det er derfor nødvendig å lete etter lumbosakrale misdannelser hos barn med residiverende meningitt.

Sakrale hudinndragninger

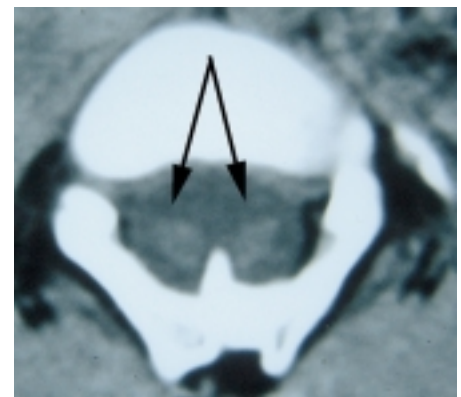
Hudinndragninger i lumbosakralregionen medfører ofte engstelse og spørsmål om videre utredning. Som en tommelfingerregel er hudinndragninger lavt i rima internates (i en avstand av 2–3 cm fra analåpningen)



Figur 4 Lumbosakralt subkutant lipom



Figur 5 Lumbosakral MR av et filum terminale-lipom (pil)



Figur 6 CT ved diastematomyeli hvor ryggmargen er spaltet i sagittalplanet, slik at man på ett eller flere nivåer har to separate ryggmarger (piler)

vanligvis ubetydelige og uten forbindelse til ryggmargen (1). De krever derfor ikke videre utredning. Derimot bør inndragninger høyere opp i rima internates eller i lumbal-regionen utredes videre, særlig dersom man finner sekresjon eller infeksjon (fig 8).

Ved klinisk undersøkelse vil man ofte kunne skille mellom disse to formene, både på grunn av lokalisasjon, men også ved palpasjon, idet de «benigne» hudinndragningene er tilheftet coccyx og strammes når huden trekkes i kranial retning og slakkes når den trekkes i kaudal retning.

Andre kliniske symptomer og tegn

Nevrologiske utfall

Ofte er det vanskelig å dokumentere nevrologiske utfall hos nyfødte eller spedbarn. De fleste pasienter med okkult spinal dysrafisme vil ikke ha nevrologiske utfall neonatalt eller i spedbarnsperioden, idet kun én av fem har symptomer og tegn ved fødselen (3). Imidlertid vil funn av slike utfall styrke den kliniske mistanken om en underliggende spinal dysrafisme hos et barn med kutane stigmata, samt representere en viktig operasjonsindikasjon (3).

Hos et barn som kan gå, er progredierende gangvansker, snubletendens og tonusøkning viktige tegn på affeksjon av ryggmargen.

Smerter i ryggen, perineum eller under-ekstremitetene finnes ofte ved tjoret ryggmarg hos eldre barn og hos voksne (11). Imidlertid er disse områdene ofte dårlig lokalisert, uten sikker avgrensning til ett eller flere dermatomer. Ofte lindres smerten ved flatt leie eller at pasienten inntar avvergestillinger.

Videre kan barnet ha sensoriske utfall i form av parestesier eller anestetiske områder. Som ved smerter er også sensoriske utfall ved tjoret ryggmarg dårlig lokalisert, uten sikker dermatomavgrensning.

Blære- og rectumdysfunksjon

Blære- og rectumfunksjonen er hyppig affisert (3), ettersom spinal dysrafisme involverer de distale ryggmargsegmenter med affeksjon av S3–5-røttene.

Forstyrrelser i vannlatingsfunksjonen er det hyppigste symptomet ved okkult spinal dysrafisme, og finnes hos over halvparten av dem som opereres (3). Symptomene kan være små urinlekkasjer, residiverende urinveisinfeksjoner, enuresis eller inkontinens.

Vannlatingsfunksjonen kan være svært vanskelig å bedømme hos spedbarn, dette krever ofte spesialistundersøkelse. Ofte kommer ikke barnet til utredning før i småbarnsalderen, når manglende kontinens er blitt et sosialt problem. I denne alderen vil manglende kontroll over vannlating og avføring på dagtid gi sterk mistanke om en nevrogen årsak. Omkring 10% av pasientene utvikler avføringsvansker, hyppigst i form av obstipasjon (3). Tidlig diagnostikk og behandling av ryggmargstjoring kan fo-



Figur 7 Dorsalt dermalsinus hvor en epitelkledd kanal forbinder huden med dypere liggende strukturer (pilhode). Forbindelsen kan ende overfladisk i subcutis eller dypt i det intradurale rommet og endog affisere ryggmargen. Det er viktig at slike ikke sonderes eller undersøkes med kontrastinjeksjon



Figur 8 Lumbosakral MR av et dorsalt dermalsinus (pilhode)

rebygge ytterligere tap av blære- og rectumfunksjon (12), mens allerede etablert dysfunksjon dessverre sjelden forbedres av kirurgi (13, 14).

Ortopediske anomalier

De fleste pasienter med okkult spinal dysrafisme vil ha normalt utviklede underekstremiteter. Funn av ortopediske anomalier styrker den kliniske mistanken om en underliggende okkult spinal dysrafisme hos en pasient med en eller flere av de nevnte kutane stigmata lumbosakralt.

Fotdeformiteter som sees i forbindelse med spinal dysrafisme er hammertær, økende hulfotdannning (pes cavus) eller forkorting av akillessenen (11). Ved mer alvorlige tilstander kan man finne uni- eller bilateral valgus-, varus-, equinus- eller calcaneus-deformitet (1) samt ulik fotstørrelse. Beinlengdeforskjell er heller ikke et uvanlig funn (11).

Ved tjoring av ryggmargen vil barnets lengdevekst medføre økt strekk på medulla spinalis og lumbosakrale nerverøtter, noe som gir ubalanse mellom antagonistiske muskelgrupper i underekstremitetene. Asymmetri i muskulatur, særlig i seteregion og legger, er derfor et viktig tegn.

Skoliose forekommer med varierende hyppighet ved de forskjellige formene for okkult spinal dysrafisme. Skoliose finnes relativt hyppig ved diastematomyeli, mens det f.eks. er sjeldent ved kort filum terminale. Videre er det kjent at tjoret ryggmarg uansett årsak er en viktig etiologisk faktor (15). Pasienter som utredes for progredierende skoliose, må undersøkes med spinal MR for å utelukke underliggende ryggmargsmisdannelse, særlig ettersom man har holdepunkter for at nevrokirurgisk løsning av en tjoret ryggmarg kan bremse eller stoppe skolioseutvikling (15).

Utredning av okkult spinal dysrafisme

Kliniske undersøkelser

Ved anamneseopptak legges det særlig vekt på debuttidspunkt og dynamikk i symptomutviklingen, og det er viktig med direkte spørsmål vedrørende blære- og rectumfunksjon.

Ved den kliniske undersøkelsen rettes søkelyset særlig mot columna og underekstremitetene, både hva gjelder hud og nevrologi.

Radiologiske undersøkelser

Røntgen columna er ofte neste steg i utredningen. Fravær av buer, økt bredde av spinalkanalen lumbosakralt, skoliose eller halvvirvler kan finnes (1). Funnene hos nyfødte og spedbarn er ofte svært vanskelige å tolke på grunn av lite forbeining (3).

Ultralyd lumbosakralcolumna kan være nyttig ettersom fravær av ryggtagger og buer ved spina bifida gir et akustisk vindu der nedre deler av ryggmargen kan visualiseres

(16). Selv om ultralydundersøkelse kan benyttes hos nyfødte og spedbarn med lumbosakrale hudstigmata, er undersøkelsen mindre egnet etter tremånedersalder.

Spinal MR gir den beste informasjonen ved spørsmål om spinal dysrafisme (17), og alle pasienter som skal opereres, må ha undersøkelsen preoperativt.

Urologisk utredning

Ultralyd nyrer/urinveier, cystoureografi og urodynamisk undersøkelse er viktig, dels for å påvise patologiske forhold og dels for å objektivisere funksjonsutviklingen (3).

Kirurgisk behandling

I motsetning til myelomeningocele, hvor raskest mulig lukking av eksponert ryggmarg er påkrevd, har man ved okkult spina bifida som regel bedre tid til å følge pasienten over noe tid før kirurgisk intervensjon, idet symptomene sjelden utvikles raskt. Valg av operasjonstidspunkt er avhengig av den kliniske vurderingen av tilstandens alvorlighetsgrad og dynamikken i symptomutviklingen. Imidlertid finner vi ingen grunn til å utsette et inngrep hos en pasient som har sikre neurologiske, urologiske eller ortopediske symptomer. Slike pasienter bør derfor henvises raskt til nevrokirurgisk avdeling, ettersom tidlig behandling av ryggmargstjoring kan forebygge ytterligere funksjonstap.

Dorsale dermalsinuser og dermoide cyster medfører risiko for infeksjoner og krever derfor kirurgisk eksisjon av hele kanalen samt eventuelle cyster kort tid etter diagnostidspunktet. Ved aktiv infeksjon må imidlertid det kirurgiske inngrepet utsettes, med mindre pasienten har økende symptomer.

Behandling av asymptomatiske pasienter med okkult spinal dysrafisme er mer kontroversielt. På grunn av at nesten alle pasientene vil utvikle symptomer, kombinert med lav kirurgisk morbiditet og gode langtidsresultater (3, 18), anbefaler vi operasjon av lipom i filum terminale. Imidlertid er diskusjonen omkring pasienter med asymptomatisk lipom i conus vanskeligere. Det som taler for konservativ behandling, er at – det er svært vanskelig å forutse hvilke pasienter som vil utvikle symptomer (3, 19) – opptil 50% av opererte pasienter utvikler symptomer innen åtte år etter kirurgi (3, 20) – det kirurgiske inngrepet er teknisk krevende og medfører risiko for å påføre en asymptomatisk pasient neurologisk skade (3)

Det som taler for en mer aktiv holdning er at – pasienter med lipom i conusområdet sjelden er asymptomatiske etter 3–4 års alder (1, 4, 21)

– etablert reduksjon av sphincterfunksjonen sjelden reverseres ved operasjon (13).

Resultater fra prospektive studier av konservativ behandling som kan belyse problemstillingen ventes i nær fremtid (3).

Diskusjon

Kutane stigmata lumbosakralt har betydelig diagnostisk verdi (3, 9), og fravær av slike er ofte årsaken til forsinket diagnose av pasienter med okkult spinal dysrafisme. Særlig har forekomst av flere stigmata prediktiv verdi.

Et barn med lumbosakrale hudforandringer må undersøkes i forhold til vannlatingsfunksjon, tonus og kraft i underekstremitetene og ortopediske anomalier, idet patologiske funn styrker den kliniske mistanken om en underliggende spinal dysrafisme (3).

På det nåværende tidspunkt anbefaler vi at

– barn med mistenkt okkult spinal dysrafisme undersøkes klinisk og radiologisk med spinal MR (som nevnt over)

– barn med påvist okkult spinal dysrafisme henvises til nevrokirurgisk avdeling

– symptomatiske pasienter opereres snarest mulig

– asymptomatiske pasienter med diastematomyeli, filum terminale-lipom og store lipomer i conus opereres

– asymptomatiske pasienter hvor man velger konservativ behandling, følges med hyppige kontroller (dvs. poliklinisk vurdering hver sjette måned inntil to års alder, deretter årlig, urodynamisk undersøkelse årlig inntil tre års alder, ny spinal MR ved seks måneders alder) slik at symptomer oppdages tidlig

Litteratur

1. McLeone DG. Occult dysrafism and the tethered spinal cord. I: Choux M, Di Rocco C, Hockley AD, Walker ML, red. Pediatric neurosurgery. 1. utg. London: Churchill Livingstone, 1999: 61–78.
2. Dias MS. Myelomeningocele. I: Choux M, Di Rocco C, Hockley AD, Walker ML, red. Pediatric neurosurgery. 1. utg. London: Churchill Livingstone, 1999: 33–59.
3. Pierre-Kahn A, Zerah M, Renier D, Cinalli G, Sainte-Rose C, Lellouch-Tubiana A et al. Congenital lumbosacral lipomas. Childs Nerv Syst 1997; 13: 298–334.
4. Hoffman HJ, Taecholarn C, Hendrick EB, Humphreys RP. Management of lipomyelomeningocoles. Experience at the Hospital for Sick Children, Toronto. J Neurosurg 1985; 62: 1–8.
5. Byrne RW, Hayes EA, George TM, McLone DG. Operative resection of 100 spinal lipomas in infants less than 1 year of age. Pediatr Neurosurg 1995; 23: 182–6.
6. Currarino G, Coln D, Votteler T. Triad of anorectal, sacral, and presacral anomalies. AJR Am J Roentgenol 1981; 137: 395–8.
7. Monclair T, Etker S, Smedvik B, Lundar T, Ørstavik KH, Lynch SA. Hereditær sacral dysgenesi – Currarinos triade. Erfaringer med 22 pasienter gjennom 25 år. Oslo: De Norske Kirurgiske Foreninger. Vitenskapelige forhandlinger, 1998: 131.
8. Pang D, Dias MS, Ahab-Barmada M. Split cord malformation. Part 1: A unified theory of embryogenesis for double spinal cord malformations. Neurosurgery 1992; 31: 451–80.
9. Albright AL, Gartner JC, Wiener ES. Lumbar cutaneous hemangiomas as indicators of tethered spinal cords. Pediatrics 1989; 83: 977–80.
10. El-Gindhi S, Fairburn B. Intramedullary spinal abscess as a complication of a congenital dermal sinus: case report. J Neurosurg 1969; 30: 494–7.
11. Sattar MT, Bannister CM, Turnbull IW. Occult spinal dysraphism – the common combination of lesions and the clinical manifestations in 50 patients. Eur J Pediatr Surg 1996; 6: 10–4.
12. De Gennaro M, Lais A, Fariello G, Caldarelli M, Capozza N, Talamo M et al. Early diagnosis and treatment of spinal dysraphism to prevent urinary incontinence. Eur Urol 1991; 20: 140–5.
13. Kanev PM, Lemire RJ, Loeser JD, Berger MS. Management and long-term follow-up review of children with lipomyelomeningocele, 1952–1987. J Neurosurg 1990; 73: 48–52.
14. Satar N, Bauer SB, Shefner J, Kelly MD, Darbey MM. The effects of delayed diagnosis and treatment in patients with an occult spinal dysraphism. J Urol 1995; 154: 754–8.
15. McLeone DG, Herman JM, Gabrieli AP, Dias L. Tethered cord as a cause of scoliosis in children with myelomeningocele. Pediatr Neurosurg 1991; 16: 8–13.
16. Korsvik HE, Keller MS. Sonography of occult dysraphism in neonates and infants with MR imaging correlation. Radiographics 1992; 12: 297–306.
17. Gupta RK, Sharma A, Jena A, Tyagi G, Prakash B, Khushu S. Magnetic resonance evaluation of spinal dysraphism in children. Childs Nerv Syst 1990; 6: 161–5.
18. La Marca F, Grant JA, Tomita T, McLeone DG. Spinal lipomas in children: outcome of 270 procedures. Pediatr Neurosurg 1997; 26: 8–16.
19. Van Calenbergh F, Vanvolsem S, Verpoorten C, Lagae L, Casar P, Plets C. Results after surgery for lumbosacral lipoma: the significance of early and late worsening. Childs Nerv Syst 1999; 15: 439–42.
20. Colak A, Pollack IF, Albright AL. Recurrent tethering: a common long-term problem after lipomyelomeningocele repair. Pediatr Neurosurg 1998; 29: 184–90.
21. Koyanagi I, Iwasaki Y, Hida K, Abe H, Isu T, Akino M. Surgical treatment supposed natural history of the tethered cord with occult spinal dysraphism. Childs Nerv Syst 1997; 13: 268–74.

Bokomtaler



912 Robberstad H
Kommunepsykiatri

912 Tate P
The doctor's communication handbook

928 Dixon M, Sweeney K
The human effect in medicine

949 Ohnstad B
Juss for helse- og sosialarbeidere

950 Bender H, Palmedo H, Biersack H-J, Valk PE, red
Atlas of clinical PET in oncology

934 Jersild PC
Babels hus

