БЫСТРЫЙ ВЗГЛЯД НА

SPINA BIFIDA

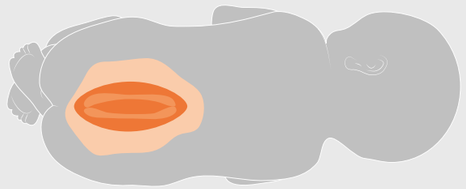
nature REVIEWS DISEASE PRIMERS

For the Primer, visit doi:10.1038/nrdp.2015.7

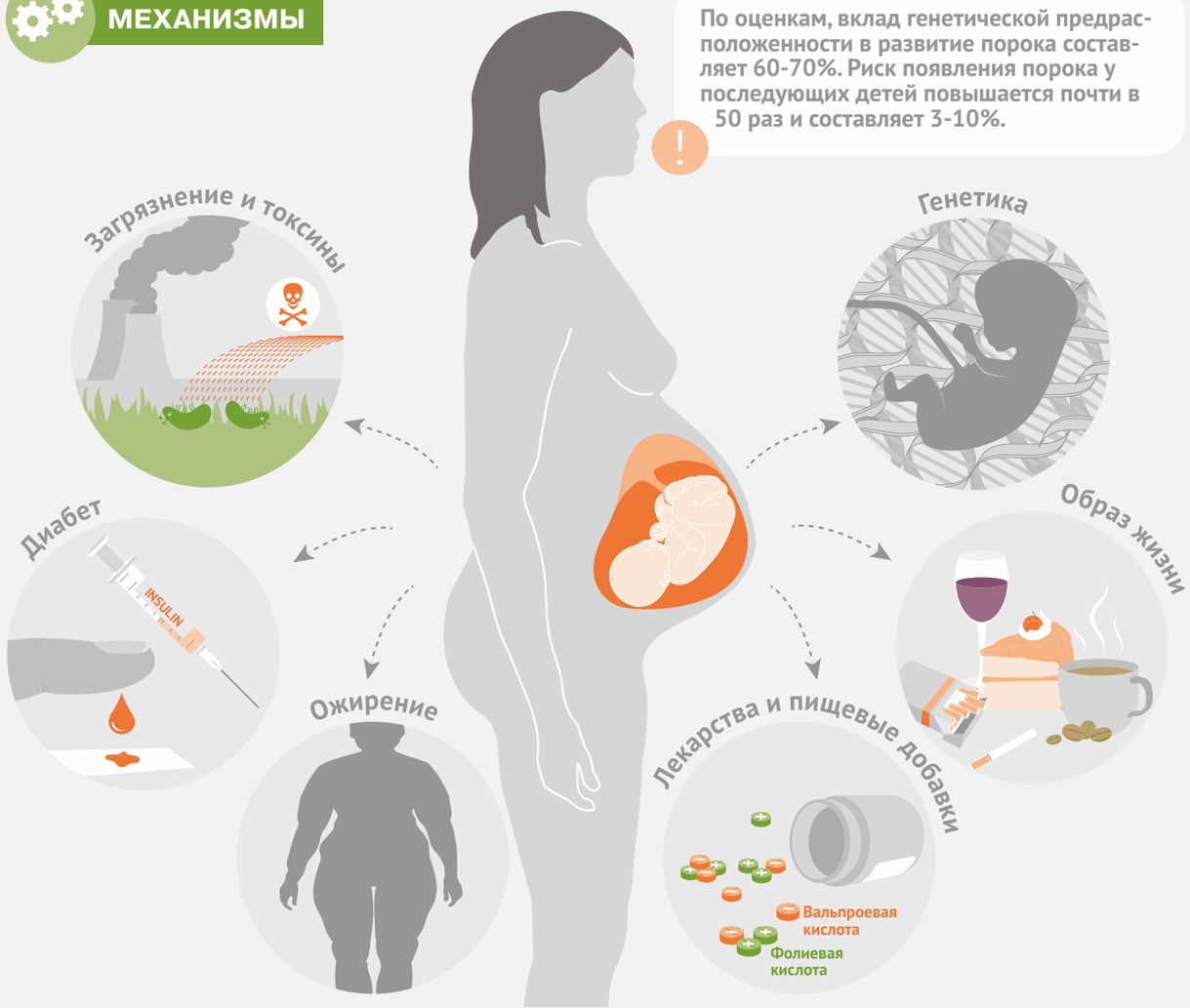
Spina bifida — порок развития, характеризующийся нарушением сращения нервной трубки (первичной нейруляции) или формирования её нижних отделов (вторичной нейруляции), что приводит к аномалии развития позвоночника и/или спинного мозга. Наиболее распространённой и инвалидизирующей формой является миеломенингоцеле (открытое расщепление позвоночника), ассоциированное с выпячиванием части спинного мозга и дегенерацией нервной ткани.

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ

В США и Европе spina bifida и другие пороки нервной трубки встречаются приблизительно у одного из 1 000 новорождённых. Следовательно, ежегодно в мире рождается 140 000 младенцев с пороками нервной трубки. Частота встречаемости этих пороков существенно различается в различных областях мира и претерпела значительные изменения с течением времени. Это объясняется распространением профилактических мероприятий, в т. ч. приёма препаратов фолиевой кислоты. Кроме того, значительную роль играют этнические и средовые факторы.



МЕХАНИЗМЫ



По оценкам, вклад генетической предрасположенности в развитие порока составляет 60-70%. Риск появления порока у последующих детей повышается почти в 50 раз и составляет 3-10%.

КАЧЕСТВО ЖИЗНИ

Миеломенингоцеле часто приводит к неврологическим расстройствам ниже уровня поражения, как правило, затрагивая моторные и сенсорные функции. Основным осложнением является слабость нижних конечностей, в различной степени нарушающая способность ходить. Патология часто сопровождается аномалиями головного мозга, такими как мальформация Киари II типа и гидроцефалия, которые могут вести к нейрокогнитивным нарушениям. К психосоциальным последствиям для пациента относятся низкая самооценка, отсутствие самостоятельности и симптомы депрессии.

Выживаемость больных зависит от локализации повреждения в спинном мозге: среди пациентов с повреждениями выше T11 до 40 лет доживают 20%, в то время как при поражении ниже уровня L3 — 60%.

ПРОФИЛАКТИКА

В основе профилактики spina bifida лежит приём фолиевой кислоты, в том числе при планировании беременности. Во многих странах (но не в Европейских) пищевые продукты искусственно обогащаются фолиевой кислотой во избежание несоблюдения рекомендаций по приёму пищевых добавок. В совокупности эти действия привели к снижению частоты возникновения spina bifida.

ДИАГНОСТИКА

Пренатальная диагностика основана на анализе α-фетопротеина в крови матери и оценке формы черепа и позвоночника плода во время УЗИ.

ТАКТИКА ВЕДЕНИЯ

После постановки диагноза возможны три варианта: прерывание беременности или операция на позвоночнике (после родов или in utero). Пренатальная хирургия при spina bifida значительно улучшает исход, уменьшая риск развития гидроцефалии и улучшая нейромоторные функции. Проблемой остаются преждевременные роды.

ПРОГНОЗ

Spina bifida влияет не только на больных, но и на их семью и общество. Продолжаются исследования ряда факторов, которые могут улучшить исход у таких пациентов. Во-первых, в настоящее время недостаточно изучен механизм профилактического действия фолиевой кислоты, однако, его понимание необходимо, чтобы избежать её токсического действия и разития устойчивости. Во-вторых, пренатальная хирургия с использованием стволовых клеток может помочь остановить развитие порока или даже восстановить утраченные функции, но до её внедрения в клиническую практику ещё очень далеко. Наконец, для пациентов будет полезна разработка таких стандартизированных психосоциальных вмешательств, как обучение достижению целей.

Затраты на больного в течение его жизни оцениваются в €500 000. Более 35% из них непосредственно связаны с медицинским вмешательством.

Designed by Laura Marshall

MEDACH.PRO

© 2015 Macmillan Publishers Limited. All rights reserved

Article number: 15051; doi:10.1038/nrdp.2015.51 ; published online 30 April 2015