

DEFECTELE TUBULUI NEURAL

Defectele tubului neural (DTN) sunt un grup de defecte la naștere, cu o prevalență generală de 1-5 la 1000 de nașteri. DTN sunt caracterizate prin închiderea incompletă a tubului neuronal embrionar, care provoacă dezvoltarea incompletă a coloanei vertebrale și a SNC.

Alături de riscul genetic, factorii de mediu au o importanță copleșitoare în dezvoltare de DTN. Administrarea acidului folic în perioada preceptonală și diagnosticul prenatal adecvat, reduc incidența la naștere a defectelor tubului neural cu până la 60-95%.

În a treia săptămână de sarcină numită gastrulație, celulele specializate de pe partea dorsală a embrionului încep să își schimbe forma și să formeze tubul neural. Când tubul neural nu se închide complet, apar DTN.

Printre tipurile specifice se numără: spina bifida care afectează coloana vertebrală, anencefalia care are ca rezultat agenezia creierului, encefalocelul care afectează craniul și iniencefalia care duce la probleme grave ale gâtului.

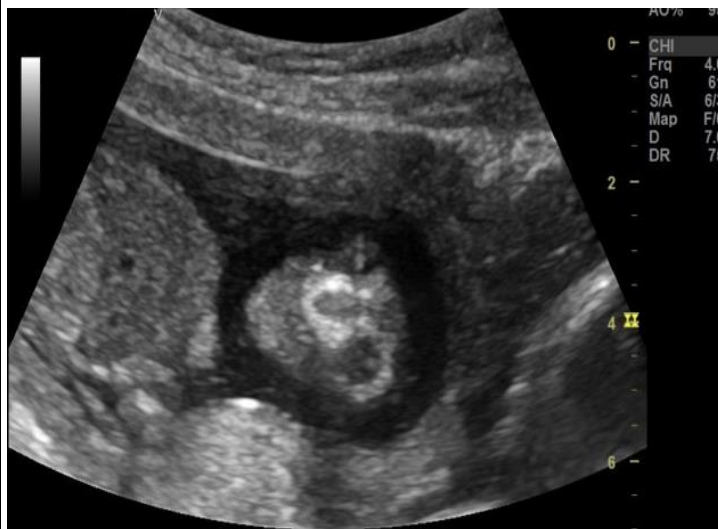
TIPURI

Există două tipuri de DTN:

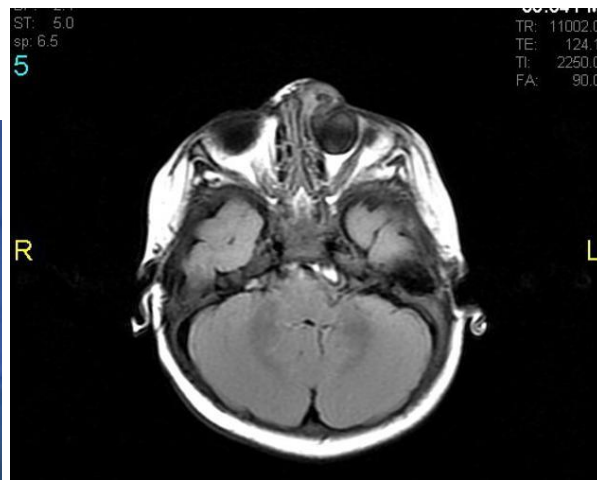
-deschise, care sunt mai frecvente, apar atunci când creierul și / sau măduva spinării sunt expuse la naștere printr-un defect al craniului sau vertebrelor. Exemple: anencefalia, encefalocelul, hidranencefalia, iniencefalia, schizencefalia și spina bifida.

-închise. DTN apar atunci când defectul coloanei vertebrale este acoperit de piele. Exemple obișnuite de NTD închise sunt lipomielomeningocelul, lipomeningocelul, spina bifida occulta.

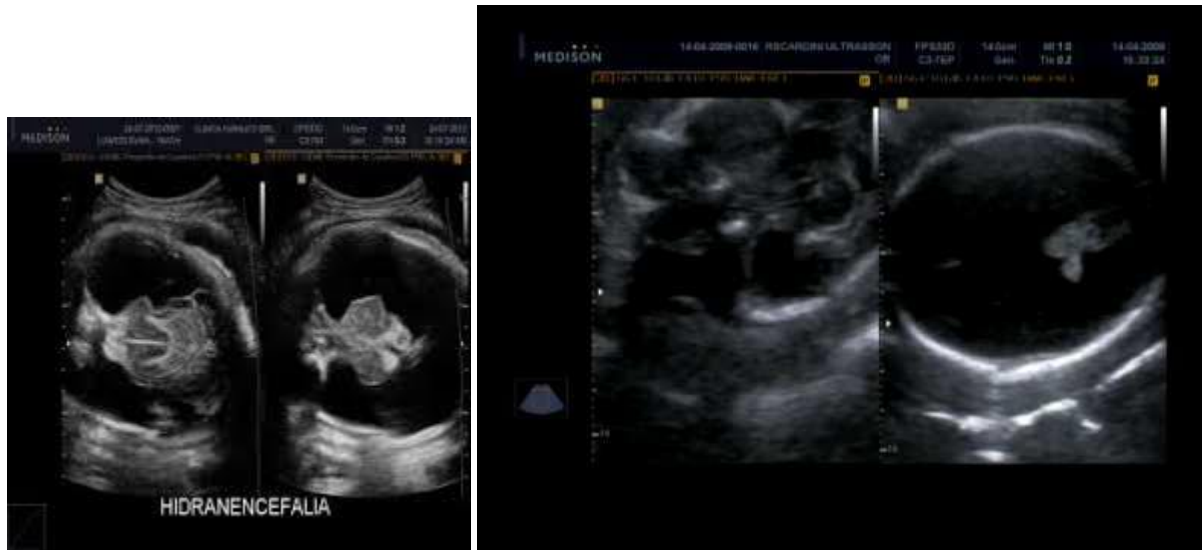
Anencefalia este un defect al tubului neural care apare atunci când capătul tubului neural nu se închide, de obicei între ziua 23 și 26 de sarcină, rezultând în absența unei porțiuni majore a creierului și craniului. Feții cu această afecțiune se nasc fără partea principală a creierului și sunt de obicei orbi, surzi și inconștienți. Feții sunt fie născuți morți, fie mor, de obicei, în câteva ore sau zile după naștere.



Encefalocelul este caracterizat de protruzia exterioară printr-un defect de osificare a structurilor intracraniene. Structura herniate poate fi meninge (meningocel) sau poate fi meninge împreună cu țesut cerebral (encefalomeningocel).



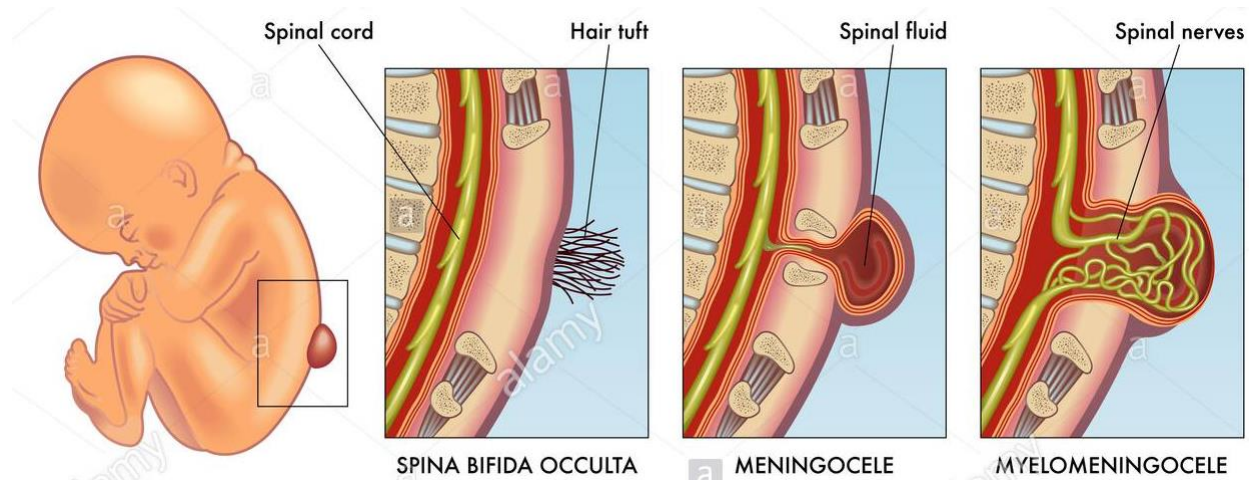
Hidranencefalia este o afecțiune în care lipsesc emisferele cerebrale și umplute în schimb cu lichid cefalorahidian.



Iniencefalia este un defect rar al tubului neural care duce la flectarea extremă a capului spre coloana vertebrală. Diagnosticul poate fi pus, de obicei, ecografic antenatal, sau se va face imediat după naștere. De obicei, gâtul este absent. Fătul nu va supraviețui mai mult de câteva ore.



Spina bifida este un defect de închidere osos la nivelul coloanei vertebrale. Defectul poate fi acoperit de tegument (spina bifida occulta) sau poate fi asociat cu sac protruziv (spina bifida chistică). Sacul herniat poate conține meninge și lichid cefalorahidian (meningocele), sau poate conține elemente ale măduvei spinării și elemente nervoase (mielomeningocele). Mieloschizis apare când defectul nu este acoperit de tegument și astfel conținutul comunică spre exterior.



DTN au origine multifactorială . Au fost evaluați câțiva factori de risc implicați în etiologia defectelor de tub neural la animale și la om, aceștia fiind: hipertermia, statutul economic scăzut, anticonvulsivantele, antihistaminicele, sulfamidele, deficitul nutrițional, alcoolismul, lipsa dispensarizării sarcinii. Anticonvulsivantele pe parcursul sarcinii au un risc de 1-2% pentru NTDs. Medicamentele cu efect teratogen (carbamazepina, acidul valproic) prezintă ca mecanism posibil antagonizarea acidului folic. Prin urmare, gravidele nu trebuie să folosească anticonvulsivante în perioada de morfogeneză maximă a fătului, iar femeile care iau totuși medicamente anticonvulsivante în timpul sarcinii trebuie să primească obligatoriu și acid folic.

S-a constatat că nivelurile inadecvate de folat (vitamina B9) și vitamina B12 în timpul sarcinii duc la un risc crescut de DTN. Deficiența de folat este mult mai frecventă și, prin urmare, este mai îngrijorătoare. Folatul este necesar pentru producerea și întreținerea de noi celule, pentru sinteza ADN și ARN. Folatul este necesar pentru a transporta o grupare de carbon pentru metilare. S-a emis ipoteza că embrionul uman precoce poate fi deosebit de vulnerabil la deficiența de folat. Studiile au arătat că și deficiența de vitamina B12 contribuie la riscul de DTN. Există dovezi substanțiale că suplimentarea directă crește nivelul seric de folat biodisponibil. O dietă bogată în folat natural (350 μg / zi) poate determina aceeași creștere a folatului plasmatic, precum administrarea unor niveluri scăzute de acid folic (250 μg / zi).

Diagnosticul prenatal pentru depistarea DTN este indicat, disponibil și foarte util. Acesta cuprinde testul serologic (determinarea alfa-fetoproteinei în serul sanguin matern MSAFP) și ecografia (de prim trimestru sau de trimestru 2). Când fătul are un defect de închidere a tubului neural, nivelurile de AFP în lichidul amniotic și serul matern sunt crescute semnificativ.

Tratament

-depinde de severitatea defectului. Nu este disponibil tratament pentru anencefalie, iar noi născuții nu supraviețuiesc mai mult de câteva ore. Managementul chirurgical agresiv a îmbunătățit supraviețuirea și funcțiile copiilor cu spina bifida, meningocel și mielomeningocele ușoare. Succesul intervenției chirurgicale depinde adesea de cantitatea de țesut cerebral implicat în encefalocel.