

doi: 10.48095/ccsnn202638

Porovnanie výsledkov prenatálnej a postnatálnej korekcie otvorených defektov neurálnej rúry na Slovensku

Comparison of results of prenatal and postnatal correction of open neural tube defects in Slovakia

Súhrn

Ciel: Štúdia porovnáva zdravotný stav pediatrických pacientov po prenatálnej a po postnatálnej chirurgickej liečbe otvorených defektov neurálnej rúry za účelom porovnania úspešnosti uvedených prístupov v liečbe pacientov. **Súbor a metódy:** Retrospektívna štúdia analyzuje zdravotný stav 12 prenatálne a 17 postnatálne operovaných pacientov v rokoch 2016–2024. Fetálne zákroky boli realizované na pracovisku Centra pre spinu bifidu v Detskej nemocnici v Zürichu, Švajčiarsko, postnatálne operácie boli vykonané v Národnom ústave detských chorôb v Bratislave, Slovensko. **Výsledky:** Zaznamenali sme nasledovné hodnoty u prenatálne a postnatálne operovaných pacientov – výskyt shunt-dependentného hydrocefalu bol 33,33 % a 47,06 %; psychomotorický vývoj bol spomalený u 25 % a 23,53 %; samostatnej chôdze, prípadne samostatnej chôdze s pomocou ortopedických pomôcok bolo schopných 41,67 % a 52,94 %; neurogénny močový mechúr malo 66,67 % a 58,88 %; neurogénnu obstipáciu malo 41,67 % a 41,18 % pacientov v tomto poradí. Arnold-Chiari malformácia II. typu sa vyskytla u 91,67 % pacientov po prenatálnej operácii a u 100% pacientov po postnatálnej operácii. **Záver:** Prenatálnu korekciu otvorených defektov neurálnej rúry považujeme za efektívnu a prínosnú vzhľadom na nižšiu mieru potreby chirurgických intervencií pre hydrocefalus a nižší počet detí, ktorých mobilita závisí od inej osoby alebo invalidného vozíka.

Abstract

Objective: The study compares the health status of pediatric patients after prenatal and postnatal surgical treatment of open neural tube defects in order to determine the success of the above approaches in the treatment of patients. **Methods:** The retrospective study analyzes the health status of 12 prenatally and 17 postnatally operated patients between 2016 and 2024. Fetal procedures were performed at the Spina Bifida Center at the Children's Hospital in Zürich, Switzerland, and postnatal surgeries were performed at National Institute of Children's Diseases in Bratislava, Slovakia. **Results:** We recorded the following values in prenatally and postnatally operated patients – the incidence of shunt-dependent hydrocephalus was 33.33% and 47.06%; psychomotor development was slowed down in 25% and 23.53%; 41.67% and 52.94% were able to walk independently, or walk independently with orthopedic aids; neurogenic bladder was present in 66.67% and 58.88%; and neurogenic obstipation was found in 41.67% and 41.18% of patients, respectively. Arnold-Chiari malformation type II occurred in 91.67% of patients after prenatal surgery and in 100% of patients after postnatal surgery. **Conclusion:** We consider prenatal correction of open neural tube defects to be effective and beneficial due to the lower rate of need for surgical interventions for hydrocephalus and the lower number of children whose mobility depends on another person or a wheelchair.

Redakční rada potvrzuje, že rukopis práce splnil ICMJE kritéria pro publikace zaslané do biomedicinských časopisů.

The Editorial Board declares that the manuscript met the ICMJE "uniform requirements" for biomedical papers.

M. Kohútková^{1,2}, S. Trnovec¹,
J. Babala^{2,3}, F. Horn^{1,2}

¹ Oddelenie detskej neurochirurgie
Národného ústavu detských chorôb
v Bratislave, Slovensko

² Lekárska fakulta Univerzity Komen-
ského, Slovensko

³ Klinika detskej chirurgie Lekárskej
fakulty Univerzity Komenského
a Národného ústavu detských chorôb
v Bratislave, Slovensko



MUDr. Miroslava Kohútková
Oddelenie detskej neurochirurgie
Národného Ústavu Detských
Chorôb v Bratislave
Limbová 1
833 40 Bratislava
Slovensko
e-mail:
miroslavakohutkova@gmail.com

Přijato k recenzi: 28. 3. 2025

Přijato do tisku: 9. 1. 2026

Kľúčové slová

fetálna chirurgia – meningomyelokéla – hydrocefalus – ventrikuloperitoneálny shunt – endoskopická ventrikulostómia tretej mozgovovej komory – Arnold-Chiari malformácia II. typu

Key words

fetal surgery – meningomyelocele – hydrocephalus – ventriculoperitoneal shunt – endoscopic third ventriculostomy – Arnold-Chiari malformation type II

Úvod

Ľudská nervová sústava prechádza počas prenatálneho, ako aj počas postnatálneho obdobia mnohými vývojovými procesmi. Dodnes nie sú známe všetky faktory, ktoré ich ovplyvňujú. Počas prenatálneho vývoja vznikajú vplyvom genetickej predispozície, nežiaducich faktorov a pre nedostatok potrebných zdrojov vrodené malformácie. Jednými z nich sú defekty neurálnej rúry. Rázdštepy neurálnej rúry (neural tube defects; NTD) vznikajú na začiatku fetálneho vývoja v priebehu prvých týždňov tehotenstva. Vznik najvážnejších foriem môžeme termínovať medzi 3. a 4. týždňom embryonálneho vývoja. Koncom 3. gestačného týždňa sa začína uzatvárať neurálna trubica, pričom tento proces končí približne na 27. deň vývoja plodu. Plod je obzvlášť vnímavý na teratogény v období medzi 3. a 6. týždňom gravidity [1,2]. Najvhodnejším delením NTD je delenie podľa lokalizácie, teda na skupinu kranialných, a skupinu kaudálnych defektov. Dané skupiny sa následne delia podľa svojho krytia na otvorené a zatvorené. Pri otvorenom type (ONTD) je nervové tkanivo exponované vonkajšiemu prostrediu, prípadne môže byť pokryté tenkou membránou, v dôsledku čoho je viditeľné. Na rozdiel od nich, pri zatvorených je nervové tkanivo prekryté kožou. Otvorené formy sú asociované s neurologickým deficitom a hydrocefalom. Zatvorené formy takúto asociáciu nevyhnutne nemajú, no neurologický deficit, resp. hydrocefalus sa môže časom vyvinúť [2–5].

Výskyt ONTD síce poklesol, no v praxi sa stále vyskytujú. Napriek pokrokom v súčasnej medicíne sú NTD výzvou pre odborníkov zo širokej škály špecializácií. Rázdštepy sa nachádzajú rôzne na škále od asymptomatických až po nezlučiteľné so životom. Klinický stav pacientov závisí od lokalizácie defektu, miery poškodenia nervového systému a od kvality intenzívnej multidisciplinárnej starostlivosti. Základom liečby pacientov s ONTD je chirurgický zákrok zatvorenia defektu. Zlatým štandardom bola dlhú dobu postnatálna korekcia defektu, no v súčasnosti sa do popredia dostáva fetálna chirurgia. Prenatálna in utero korekcia defektu je možná otvorenými operačnými metódami alebo minimálne invazívnou fetoskopiou. Je potrebné zdôrazniť, že napriek výhodám prenatálnej operácie väčšina pacientov po narodení stále vykazuje niektoré neurologické príznaky a symptómy [6–8].

Tradičná postnatálna chirurgická korekcia defektu ONTD sa vykonáva ihneď, ako je

to prakticky možné po vylúčení život ohrožujúcich asociácií, ideálne počas prvých 48 hodín života, aby sa znížilo riziko infekcie a úniku likvoru. V prípade prenatálnej korekcie defektu sa operácia vykonáva v 18.–27. týždni tehotenstva, ideálne v 24.–25. týždni. Oba spôsoby majú určité výhody, no zároveň sú spojené s komplikáciami. Výber typu operácie je na rozhodnutí rodiny a tímu lekárov. Výsledky štúdií zameraných na fetálnu chirurgiu ONTD prinášajú prísľub vyššej kvality života pre pacientov, no prenatálna korekcia NTD nemusí byť zásadne lepšia než postnatálna. Postnatálna korekcia defektu je podľa výskumov pre matku aj dieťa bezpečnejšia [9–12].

Materiál a metódy

Prezentovaná práca je realizovaná na základe retrospektívnej analýzy dokumentácie pacientov po prenatálnej a postnatálnej korekcii ONTD vedenej v databáze Oddelenia detskej neurochirurgie Národného ústavu detských chorôb v Bratislave. Štúdia zahŕňa súbor 29 pediatrických pacientov, pričom 12 detí podstúpilo prenatálnu a 17 detí postnatálnu korekciu ONTD. Operačné výkony prebehli v rokoch 2016 a 2024. Aktuálne je priemerná dĺžka sledovania pacientov 64,42 mesiacov. Prenatálne operačné výkony boli realizované v Centre pre spinu bifidu v Detskej nemocnici v Zürichu, Švajčiarsko. Postnatálne operačné výkony v oboch skupinách boli realizované na pracovisku Oddelenia detskej neurochirurgie Národného ústavu detských chorôb v Bratislave, Slovensko.

Matky prenatálne operovaných pacientov absolvovali pred operačným výkonom MR vyšetrenie plodu za účelom objasnenia anatomickej úrovne lézie a USG vyšetrenie pre určenie funkčnej úrovne lézie. Postnatálne vyšetrenia MR boli v oboch skupinách pacientov realizované v novorodeneckom veku. Pacienti prvej skupiny mali MR pred narodením a po ňom realizované na pracovisku Detskej nemocnice v Zürichu, pacienti druhej skupiny mali MR realizované na pracovisku Národného ústavu detských chorôb v Bratislave. Všetci postnatálne operovaní pacienti mali pred operáciou realizované neurochirurgické, neurologické, urologické a pediatrické vyšetrenie a USG mozgu.

Fetálne operačné výkony boli vykonané otvoreným prístupom zahŕňajúcim laparotómiu, externalizáciu maternice a hysterotómiu. Následne sa postupovalo rovnakým spôsobom aký sa použil aj pri postnatálnych

korekciách. Ide o uvoľnenie plakódu fixovného o okolité štruktúry a vodotesné uzavretie otvoreného defektu plodu, ktoré sa dosiahlo sutúrou tvrdej pleny, myofasciálnej a kožnej vrstvy, t.j. 3-vrstvovým uzáverom. V prípade jedného pacienta sa prenatálne nepodarilo vykonať úplné prekrytie defektu. K úplnému prekrytiu došlo až postnatálne.

Skupina pacientov vhodných pre fetálnu chirurgiu bola starostlivo vybraná podľa prísnych inkluzívnych a exkluzívnych kritérií zhodných s kritériami štúdie manažmentu meningomyelokél (MOMS) z roku 2011 [13].

Výber operačného prístupu musí byť prísne individuálny. Oba prístupy sú spojené s rizikom vzniku komplikácií. Medzi komplikácie vyskytujúce sa u pacientov po prenatálnej aj po postnatálnej operačnej liečbe otvorených foriem defektov neurálnej rúry patrí infekcia operačnej rany, rozvoj ventrikulitidy a meningitidy, únik likvoru cez operačnú ranu, vznik hydrocefalu a potreby zavedenia likvorového shuntu, vznik sekundárnej fixácie miechy o okolité štruktúry, a s tým spojené ďalšie ťažkosti, rozvoj neurogénneho močového mechúra a neurogénne podmienenej obštipácie. Fetálna chirurgia so sebou prináša aj ďalšie riziká pre matku a plod. Hrozí pretermínová ruptúra chorioamniotických blán (preterm premature rupture of membranes; PPRM) a predčasný pôrod. PPRM sa vo svetových štúdiách vyskytuje približne u jednej tretiny tehotných žien, ktoré podstúpili prenatálnu korekciu defektu. Menej častou, no závažnou komplikáciou u matky je pľúcny edém, venózna tromboembólia, chorioamniotída, odlúčenie placenty, dehiscencia operačnej rany a riziko ruptúry maternice počas ďalšieho tehotenstva [13–18].

Najvážnejšou komplikáciou je úmrtie matky a plodu. Najnovšie svetové štúdie hlásia nulovú mortalitu matiek. Perinatálna mortalita pre novorodencov po fetálnych operáciách je pomerne nízka, výsledky svetových štúdií sú v intervale 2,1 % a 3,8 % [12,15].

U novorodenca po postnatálnej korekcii defektu neurálnej rúry môže dôjsť k niekoľkým nebezpečným komplikáciám, ako je rozvoj syndrómu respiračnej tiesne, neonatálnej sepsy, periventrikulárnej leukomalácie, intraventrikulárnej hemorágie, nekrotizujúcej enterokolitidy, a k vzniku postoperačného ileu [14].

Predkladaná práca sa zaoberá vývojom zdravotného stavu našich pacientov od ich narodenia po koniec roka 2024. Sledované parametre zahŕňajú prítomnosť Arnold-

Tab. 1. Porovnanie výsledkov prenatalnej a postnatalnej korekcie otvorených defektov neurálnej rúry.

Počet pacientov Aktuálny stav k 31. 12. 2024	Pacienti po prenatalnej korekcii ONTD	Pacienti po postnatalnej korekcii ONTD
Arnold-Chiari malformácia II. typu	11 (91,67 %)	8* (47,06 %)
dekompresia kraniocervikálneho prechodu	2 (16,67 %)	1 (5,88 %)
hydrocefalus	4 (33,33 %)	8 (47,06 %)
endoskopická ventrikulostómia tretej mozgovej komory	1 (8,33 %)	2 (11,76 %)
ventrikuloperitoneálny shunt	4 (33,33 %)	8 (47,06 %)
spomalený psychomotorický vývoj	3 (25 %)	4 (23,53 %)
schopnosť samostatnej chôdze, ev. samostatná chôdza s ortézami	5 (41,67 %)	9 (52,94 %)
schopnosť chôdze s pomocou druhej osoby	5 (41,67 %)	3 (17,65 %)
pohyb pacienta možný len s pomocou invalidného vozíka	2 (16,67 %)	5 (29,41 %)
neurogénny močový mechúr	8 (66,67 %)	10 (58,88 %)
neurogénne podmienená obštipácia	5 (41,67 %)	7 (41,18 %)

*MR malo realizovaných 8 zo 17 pacientov, pričom 8 z 8 (t.j. 100%) pacientov má MR nález pozitívny

ONTD – otvorený defekt neurálnej rúry

-Chiari malformácie II. typu (CMII), prítomnosť hydrocefalu, aktuálny psychomotorický vývoj a mobilitu pacientov, absolvovanie operačných výkonov pre hydrocefalus a dekompresiu kraniocervikálneho prechodu, ako aj výskyt porúch močenia a defekácie. Dané parametre boli zvolené tak, aby pokryli najčastejšie sa vyskytujúce komplikácie u pacientov s rázštepami neurálnej rúry.

Výsledky

Celkovo bolo do štúdie zaradených 29 pacientov. Pacienti boli rozdelení na dve skupiny. Prvú skupinu tvorilo 12 pacientov po prenatalnom, a druhú skupinu 17 pacientov po postnatalnom uzavretí rázštepú neurálnej rúry.

V súbore pacientov po fetálnej operácii ONTD sa vyskytol jeden veľmi nezrelý novorodenec a traja ľahko nezrelí novorodenci. Ostatné deti boli donosené. V prvej skupine pacientov a ich matiek nedošlo k úmrtiu ani k výskytu život ohrozujúcej komplikácii. U jedného pacienta nebolo možné prenatalne uzavretie defektu, plastika bola dokončená až postnatalne. Dehiscencia a infekcia operačnej rany sa vyskytli u jednej pacientky tejto skupiny. V skupine postnatalne operovaných pacientov došlo k úmrtiu jedného novorodenca pre komplikácie spojené s nekrotizujúcou enterokolitídou. Komplikácie rany a infekcie sa v druhej skupine nevyskytli.

Tabuľka 1 znázorňuje aktuálnu mobilitu a výskyt neurologických a urologických

komplikácií u pacientov. Konkrétne ide o výskyt CMII, potrebu dekompresie kraniocervikálneho prechodu, aktuálny výskyt hydrocefalu, potrebu realizácie endoskopickej ventrikulostómie tretej mozgovej komory (endoscopic third ventriculostomy; ETV) a implantácie ventrikuloperitoneálneho shuntu (VPS), aktuálny stav psychomotorického vývoja a mobility pacientov, výskyt neurogénneho močového mechúra a neurogénne podmienenej obštipácie v prvej a druhej skupine pacientov.

Diskusia

Podľa zistení veľkej multicentrickej štúdie MOMS publikovanej v roku 2011 mali deti, ktoré podstúpili fetálnu operáciu ONTD menej neurologických komplikácií ako deti, ktoré podstúpili postnatalnu korekciu defektu. Štúdia u nich preukázala nižší výskyt CMII a lepšiu hydrodynamiku likvoru, čím sa rapídne znížil počet chirurgických zákrokov, ktoré museli podstupovať po narodení. Pacienti operovaní prenatalne dosahovali aj lepšie výsledky v testoch zameraných na psychomotorický vývoj. Vzhľadom na tieto pozitívne výsledky bola štúdia MOMS predčasne ukončená [19,20].

Adzick et al. vo svojej publikácii z roku 2012 porovnali výsledky pacientov po prenatalnej a po postnatalnej operácii ONTD. U 36% pacientov prvej skupiny a u 4% pacientov druhej skupiny sa CMII nevyskytovala. Obdobné výsledky hlásia aj ďalšie štúdie [13,21].

Podobne ako štúdia MOMS, aj náš výskum sa zameriava na rozdiely v zdravotnom stave prenatalne a postnatalne operovaných pacientov. Výsledky naznačujú určitý rozdiel v zdravotnom stave detí týchto dvoch skupín.

Hoci prenatalna korekcia ONTD redukuje postnatalnu potrebu dekompresie kraniocervikálneho prechodu pri CMII, stále sa vyskytujú pacienti s ťažkosťami spôsobenými prítomnosťou danej malformácie [20,22].

Klinický obraz CMII môže zahŕňať spinálne symptómy spôsobené meningomyelokélou, príznaky syndrómu pripútanej miechy alebo syringomyélie, môže pripomínať sekundárny hydrocefalus, prejavovať sa symptómami mozgového kmeňa alebo dysfunkciou hlavových nervov. Chirurgická liečba CMII vychádza zo súborov kazuistik publikovaných vo svetových databázach, a je indikovaná u pacientov s klinickými príznakmi tlaku na štruktúry zadnej mozgovej jamy a kraniocervikálneho prechodu, u ktorých sa ako príčina stavu vylúčil hydrocefalus. V prípade prítomnosti oboch diagnóz je ako prvé potrebné vyriešiť dekompenzovaný hydrocefalus. Operačné zákroky sa vykonávajú za účelom obnovenia toku mozgovomiechového moku. Neexistuje žiadna indikácia pre profylaktickú dekompresiu kraniocervikálneho prechodu [20,23,24].

V prvej skupine t.j. v skupine prenatalne operovaných detí, sa na MR snímkach v čase po narodení vyskytla CMII v 12 (100 %) prípadoch, pričom u jedného (8,33 %) pa-

cienta nález regredoval v priebehu prvého roku života. U všetkých pacientov po fetálnom chirurgickom zákroku sa štandardne po narodení realizujú MR kontroly mozgu a miechového kanála. V dvoch (16,67 %) prípadoch tejto skupiny bola potrebná dekompresia kraniocervikálneho prechodu. Z druhej skupiny, t.j. zo skupiny postnatálne operovaných detí, malo osem (100 %) pacientov, ktorým bolo realizované MR vyšetrenie mozgu, potvrdený nález CMII, pričom jeden (5,88 %) pacient podstúpil dekompresiu kraniocervikálneho prechodu. U šiestich (35,29 %) pacientov druhej skupiny nie je možné posúdiť prítomnosť Arnold-Chiari malformácie, nakoľko u nich nebolo realizované MR vyšetrenie mozgu. V porovnaní so štúdiou MOMS sú naše výsledky výskytu CMII po fetálnej korekcii ONTD menej priaznivé.

Všetci pacienti s ONTD podstupujú pravidelné neurologické, neurochirurgické, urologické a ortopedické kontroly. Tieto kontroly sa uskutočňujú v korigovanom veku 3, 6, 9, 12 a 24 mesiacov, a následne každý rok. Aby sa prípadný rozvoj hydrocefalu zachytil včas, realizujú sa sonografické kontroly systému mozgových komôr cez otvorenú veľkú fontanelu každé 2 týždne, a jedenkrát za týždeň sa meria obvod hlavičky pacienta. V prípade potreby je frekvencia kontrolných vyšetrení vyššia. Ak je prítomný nárast obvodu hlavičky o viac ako 1 cm za 7 dní, známky intrakraniálnej hypertenzie v neurologickom náleze a/alebo prítomnosť sonografického obrazu zväčšenia objemu mozgových komôr, je indikované vyšetrenie mozgu MR. Nakoľko je pre realizáciu vyšetrenia MR u novorodencov a malých detí potrebné uvedenie do celkovej anestézy, a nie u každého pacienta sa rozvinie sekundárny hydrocefalus alebo sekundárna fixácia miechy o okolité tkanivá, vyšetrenia MR sa vykonávajú len v prípade potreby. Všetci naši postnatálne operovaní pacienti, ktorí mali vyšetrenie MR mozgu, mali aj klinický obraz intrakraniálnej hypertenzie a USG nález hydrocefalu v novorodeneckom veku.

V prvej skupine sú štyria (33,33 %) pacienti so zavedeným VPS. U jedného (8,33 %) pacienta bola realizovaná ETV, avšak pre jej nedostatočnú funkčnosť bola o 3 mesiace neskôr potrebná konverzia na VPS. Zvyšní traja (25 %) pacienti mali pri prvej operácii pre hydrocefalus implantovaný VPS. V druhej skupine má osem (47,06 %) pacientov implantovaný VPS a dvaja (11,76 %) pacienti mali realizovanú ETV bez potreby následnej reoperácie. Naše výsledky prenatálne

operovaných pacientov korelujú s výsledkami obdobných svetových štúdií. Výskyt hydrocefalu v skupine postnatálne operovaných pacientov je nižší než sú výsledky väčšiny publikovaných svetových štúdií. Tie hlásia výskyt hydrocefalu u 80–90 % pacientov s ONTD [24].

Výskyt hydrocefalu a celkový psychomotorický vývoj detí v značnej miere závisí od anatomickej úrovne defektu. Na základe anatomickej úrovne lézie, je možné určiť predpokladaný neurologický stav pacientov v ich budúcnosti. Hybnosť je však ovplyvnená viacerými faktormi, a v čase sa môže meniť v dôsledku rôznych komplikácií, ako je napr. rozvinutie syndrómu pripútanej miechy, dekompenzácia hydrocefalu alebo ťažké ortopedické deformácie [19,22,25].

Desať (83,33 %) detí z nášho súboru pacientov po prenatálnej operácii vykazujú lepšie motorické funkcie, než u nich boli očakávané na základe anatomických úrovní ich defektov. V skupine po postnatálnej korekcii mali lepšie motorické funkcie štyri (23,53 %) deti. Tieto výsledky sú lepšie než popisuje štúdia MOMS, a teda 32 % a 12 % v danom poradí [13]. Psychomotorický vývoj pacientov bol hodnotený pomocou Bayley škály. Spomalený psychomotorický vývoj sme zaznamenali u 25 % pacientov prvej skupiny a 23,53 % pacientov druhej skupiny. Samostatnej chôdze, prípadne samostatnej chôdze s ortopedickými pomôckami je aktuálne schopných päť (41,67 %) pacientov prvej skupiny a deväť (52,94 %) pacientov druhej skupiny. Pomoc druhej osoby pri svojej chôdzi potrebuje päť (41,67 %) pacientov prvej a traja (17,65 %) pacienti druhej skupiny. Pomocou invalidného vozíka sa pohybujú dve (16,67 %) pacientky po prenatálnej a päť (29,41 %) pacientov po postnatálnej operácii.

Neurogénny močový mechúr a neurogénne podmienená obštipácia sú typické komplikácie pacientov s ONTD. Charakteristickými symptómami sú inkontinencia, urgentnosť, zvýšená alebo abnormálna frekvencia močenia a rekurentné infekcie močových ciest. Podľa svetovej literatúry sa u 46–98 % jedincov po postnatálnej korekcii ONTD vyskytuje neurogénny močový mechúr. Obštipáciou trpí 45–60 % týchto pacientov. Presná prevalencia sa môže líšiť v závislosti od typu defektu a veku skúmanej populácie. Štúdie porovnávajúce funkciu močovej sústavy po prenatálnej a po postnatálnej operácii ONTD hlásia nižší výskyt neurogénneho močového mechúra a obštipácie

po fetálnej korekcii, a to približne o 10–20 %. Napr. Mazzone et al. v roku 2020 publikovali výsledky pacientov po fetálnej korekcii, pričom 32 % pacientov malo normálnu funkciu močového mechúra [26–29].

V prvej skupine pacientov nášho súboru trpí neurogénym močovým mechúrom osem (66,67 %) pacientov a v druhej skupine 10 (58,82 %) pacientov. Pacienti využívajú čistú intermitentnú katetrizáciu. Neurogénne podmienenou obštipáciou trpí päť (41,67 %) pacientov prvej a sedem (41,18 %) pacientov druhej skupiny. Pacienti realizujú výplachy koncovej časti hrubého čreva v domácom prostredí. V porovnaní s väčšinou zahraničných štúdií vykazuje naša štúdia obdobné výsledky [30–35].

Limitácie práce vidíme vo veľkosti súboru pacientov a v ich veku. Prezentovaný súbor pacientov je relatívne malý, ale adekvátny veľkosti populácie Slovenskej republiky (cca 5,4 mil. osôb) [36]. Traja pacienti zo súboru sa narodili v priebehu roka 2024, z dôvodu čoho nie je aktuálne možné hodnotenie niektorých parametrov, ako napr. chôdze a kontinencie. Ďalšie skreslenia môžu byť spôsobené retrospektívnym dizajnom štúdie a neprítomnosťou jej dvojitého zaslepenia. Je potrebné uviesť aj fakt, že prístup k pacientom nebol v oboch skupinách konzistentný vzhľadom na rozdielne pracoviská, kde boli vykonané operácie, a kde boli realizované postnatálne zobrazovacie vyšetrenia.

Záver

Prenatálnu korekciiu ONTD považujeme za efektívnu a prínosnú vzhľadom na nižšiu mieru potreby chirurgických intervencií pre hydrocefalus a nižší počet detí, ktorých mobilita závisí od invalidného vozíka. V oboch skupinách pacientov, v skupine po prenatálnom aj v skupine po postnatálnom prístupe vykazujú väčšina pacientov lepšie motorické funkcie, než u nich boli očakávané na základe anatomických úrovní ich defektov. V prvej skupine sa tento jav vyskytol častejšie. Fetálna chirurgia tak prináša prísľub lepšej budúcnosti pre pacientov s ONTD.

Vďaka vedeckému pokroku pribúdajú nové prístupy aj v oblasti liečby defektov neurálnej rúry. Fetálne chirurgické prístupy sú pomerne nové, navyiac, výskumy zamerané na fetálnu chirurgiu ONTD pracujú spravidla len s malými súbormi pacientov. Je preto potrebné pokračovať v systematickom výskume.

Etické princípy

Štúdia vznikla v súlade s Helsinskou deklaráciou z roku 1975 (a jej revíziami z rokov 2004 a 2008). Štúdia bola schválená lokálnou Etickou komisiou Národného ústavu detských chorôb v Bratislave (dňa 17.9.2024, č. schválenia: EK 9/6/2024). Od zákonných zástupcov všetkých účastníkov bol získaný informovaný súhlas.

Konflikt záujmov

Autori deklarujú, že v súvislosti s predmetom štúdie nemajú žiaden konflikt záujmov.

Literatúra

- Arpa A, Aydin Ozturk P, Asena M et al. Retrospective evaluation and one year monitoring of 58 patients according to neural tube defect etiology. *Cesk Slov Neurol N* 2024; 87/120(1): 48–52. doi: 10.48095/cccsnn202448.
- Horn F. *Detská chirurgia*. Bratislava: Slovak Academic Press 2014: 568.
- Corroenne R, Yopez M, Pyarali M et al. Longitudinal evaluation of motor function in patients who underwent prenatal or postnatal neural tube defect repair. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2021; 58(2): 221–229. doi: 10.1002/uog.22165.
- Cavalheiro S, da Costa MDS, Moron AF. Comparison of prenatal and postnatal management of patients with myelomeningocele. *Neurosurg Clin N Am* 2017; 28(3): 439–448. doi: 10.1016/j.nec.2017.02.005.
- Bruzek AK, Koller GM, Karuparti S et al. MRI analysis of neurodevelopmental anatomy in myelomeningocele: prenatal vs postnatal repair. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2024; 64(3): 362–373. doi: 10.1002/uog.27586.
- Bahlmann F, Reinhard I, Schramm T et al. Cranial and cerebral signs in the diagnosis of spina bifida between 18 and 22 weeks of gestation: a German multicentre study. *Prenat Diagn* 2015; 35(3): 228–235. doi: 10.1002/pd.4524.
- Meuli M, Meuli-Simmen C, Yingling CD et al. In utero repair of experimental myelomeningocele saves neurological function at birth. *J Pediatr Surg* 1996; 31(3): 397–402. doi: 10.1016/s0022-3468(96)90746-0.
- Mazzone L, Moehrlen U, Casanova B et al. Open spina bifida: why not fetal surgery?. *Fetal Diagn Ther* 2019; 45(6): 430–434. doi: 10.1159/000491751.
- Moehrlen U, Ochsenbein N, Vonzun L et al. Fetal surgery for spina bifida in Zurich: results from 150 cases. *Pediatr Surg Int* 2021; 37(3): 311–316. doi: 10.1007/s00383-020-04824-8.
- Adzick NS. Fetal surgery for spina bifida: past, present, future. *Semin Pediatr Surg* 2013; 22(1): 10–17. doi: 10.1053/j.sempedsurg.2012.10.003.
- Jakab A, Payette K, Mazzone L et al. Emerging magnetic resonance imaging techniques in open spina bifida in utero. *Eur Radiol Exp* 2021; 5(1): 23. doi: 10.1186/s41747-021-00219-z.
- Grivell RM, Andersen C, Dodd JM. Prenatal versus postnatal repair procedures for spina bifida for improving infant and maternal outcomes. *Cochrane Database Syst Rev* 2014; 2014(10): CD008825. doi: 10.1002/14618588.CD008825.pub2.
- Adzick NS, Thom EA, Spong CY et al. A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. *N Engl J Med* 2011; 364(11): 993–1004. doi: 10.1056/NEJMoa1014379.
- Kunpalin Y, Karadjole VS, Medeiros ESB et al. Benefits and complications of fetal and postnatal surgery for open spina bifida: systematic review and proportional meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2025; 66(2): 135–146. doi: 10.1002/uog.29240.
- Moron AF, Barbosa MM, Milani H et al. Perinatal outcomes after open fetal surgery for myelomeningocele repair: a retrospective cohort study. *BJOG* 2018; 125(10): 1280–1286. doi: 10.1111/1471-0528.15312.
- Brea CM, Munakomi S. Spina Bifida. *StatPearls*. [online]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK559265/>.
- Greene ND, Copp AJ. Neural tube defects. *Annu Rev Neurosci* 2014; 37: 221–242. doi: 10.1146/annurev-neuro-062012-170354.
- Committee Opinion No. 720: Maternal-fetal surgery for myelomeningocele. *Obstet Gynecol* 2017; 130(3): e164–e167. doi: 10.1097/AOG.0000000000002303.
- Tulipan N, Wellons JC 3rd, Thom EA et al. Prenatal surgery for myelomeningocele and the need for cerebrospinal fluid shunt placement [published correction appears in *J Neurosurg Pediatr* 2022; 31(1): 87–89. doi: 10.3171/2022.10.PEDS15336a.
- Meuli M, Moehrlen U, Flake A et al. Fetal surgery in Zurich: key features of our first open in utero repair of myelomeningocele. *Eur J Pediatr Surg* 2013; 23(6): 494–498. doi: 10.1055/s-0032-1329700.
- Frič R, Beyer MK, Due-Tønnessen BJ. Regression of Chiari malformation type 2 following early postnatal meningomyelocele repair—a retrospective observation from an institutional series of patients. *Childs Nerv Syst* 2024; 40(11): 3641–3646. doi: 10.1007/s00381-024-06586-3.
- Adzick NS. Fetal surgery for myelomeningocele: trials and tribulations. *Isabella Forshall Lecture. J Pediatr Surg* 2012; 47(2): 273–281. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2011.11.021.
- Caldarelli M, Novegno F, Vassimi L et al. The role of limited posterior fossa craniectomy in the surgical treatment of Chiari malformation type I: experience with a pediatric series. *J Neurosurg* 2007; 106(3 Suppl): 187–195. doi: 10.3171/ped.2007.106.3.187.
- Kuhn J, Weisbrod LJ, Emmady PD. Chiari malformation type 2. *StatPearls*. [online]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557498/>.
- Elgamal EA. Natural history of hydrocephalus in children with spinal open neural tube defect. *Surg Neurol Int* 2012; 3: 112. doi: 10.4103/2152-7806.101801.
- Liu JS, Greiman A, Casey JT et al. A snapshot of the adult spina bifida patient – high incidence of urologic procedures. *Cent European J Urol* 2016; 69(1): 72–77. doi: 10.5173/ceju.2016.596.
- Brock JW 3rd, Carr MC, Adzick NS et al. Bladder function after fetal surgery for myelomeningocele. *Pediatrics* 2015; 136(4): e906–e913. doi: 10.1542/peds.2015-2114.
- de Wild N, Herrmann F, Bos GJF et al. Anorectal dysfunction in adults with spina bifida and associated socio-emotional factors—a retrospective, cross-sectional cohort study. *Spinal Cord* 2022; 60(7): 679–686. doi: 10.1038/s41393-022-00754-5.
- Mazzone L, Hölscher AC, Moehrlen U et al. Urological outcome after fetal spina bifida repair: data from the Zurich cohort. *Fetal Diagn Ther* 2020; 47(12): 882–888. doi: 10.1159/000509392.
- Łoskot M, Koszutski T. Urological, digestive and motor function in children after prenatal or postnatal repair of myelomeningocele. *Pediatr Rep* 2025; 17(6): 111. doi: 10.3390/pediatric1706011.
- Horst M, Mazzone L, Schraner T et al. Prenatal myelomeningocele repair: Do bladders better?. *Neurourol Urodyn* 2017; 36(6): 1651–1658. doi: 10.1002/nau.23174.
- Cheng EY. Bladder function after prenatal closure of myelomeningocele: a word of caution. *J Urol* 2019; 202(4): 672–673. doi: 10.1097/JU.0000000000000453.
- Huang GO, Belfort MA, Whitehead WE et al. Early postnatal bladder function in fetoscopic myelomeningocele repair patients. *J Pediatr Rehabil Med* 2017; 10(3–4): 327–333. doi: 10.3233/PRM-170465.
- Macedo A Jr, Ottoni SL, Garrone Get al. In utero myelomeningocele repair and incidence of lower urinary tract surgery. Results of a prospective study. *J Pediatr Urol* 2021; 17(6): 769–774. doi: 10.1016/j.jpuirol.2021.08.007.
- Clayton DB, Thomas JC, Brock JW 3rd. Fetal repair of myelomeningocele: current status and urologic implications. *J Pediatr Urol* 2020; 16(1): 3–9. doi: 10.1016/j.jpuirol.2019.11.019.
- Dická JAN, Gessert A, Sninčák IN. Rural and non-rural municipalities in the Slovak Republic. *J Maps* 2019; 15: 84–93.