

# Individuare il disrafismo occulto nel neonato. Studio di coorte prospettico

Ausili E, Maresca G, Massimi L, et al.

**Occult spinal dysraphisms in newborns with skin markers: role of ultrasonography and magnetic resonance imaging**

Childs Nerv Syst. 2018;34(2):285-291

Uno studio di coorte rileva che l'ecografia lombare è uno strumento diagnostico attendibile per selezionare i pazienti con anomalie cutanee in regione lombosacrale da sottoporre a Risonanza magnetica. Gli studi già eseguiti sull'argomento confermano la validità di questo approccio. Infine sono descritte le lesioni cutanee associate a disrafismo occulto.

## **Identifying occult dysraphism in the newborn. A prospective cohort study**

A cohort study finds that lumbar ultrasound is a reliable diagnostic tool to select patients with skin abnormalities in the lumbosacral region to be submitted to magnetic resonance. Studies already performed on the subject confirm the validity of this approach. Skin lesions associated with occult dysraphism are described.

## **Metodo**

### **Obiettivo (con tipo studio)**

Studio di coorte prospettico per individuare, mediante ecografia lombosacrale, segni di disrafismo spinale occulto (OSD) in neonati portatori di fossetta sacrococcigea o marker cutanei di disrafismo.

### **Popolazione**

475 neonati afferenti al centro della spina bifida del Policlinico Gemelli dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma; di questi 439 hanno completato lo studio.

**Criterio di inclusione:** presenza di marker cutanei sacrali e/o fossetta sacrococcigea. Erano esclusi neonati con anomalie neurologiche o ortopediche associate, che implicavano l'esecuzione tempestiva di risonanza magnetica (RM).

### **Esposizione**

Neonati con anomalie cutanee sottoposti a ecografia lombare entro le 4 settimane di vita (età media di  $7 \pm 3$  giorni di vita).

### **Outcome/Esiti**

Disrafismo confermato da valutazione ecografica e RM. Valutazione ecografica di: morfologia del cono spinale, presenza o assenza di siringomielia, ispessimento del filum  $\geq 2$ mm, filum lipomatoso, massa di tessuto molle, massa intra o extradurale, movimento anomalo del cono spinale, anomalie vertebrali e seno

dermico. Conferma RM di OSD.

### **Tempo**

Arruolamento fra Gennaio 2012 e Dicembre 2015. Follow-up 12 mesi.

## **Risultati principali**

Le più frequenti stigmati di disrafismo sacrale erano: fossetta (323 di cui 48 fossetta atipica: maggiore di 5 mm, localizzata più di 2.5 cm sopra l'ano), ciuffo di peli (65), emangioma (51), piega interglutea deviata (75), lipoma (44) e seno dermico (10). 70 neonati presentavano marker multipli. 39 neonati avevano un'ecografia patologica con 58 anomalie complessive. La RM ha diagnosticato disrafismo in 22 pazienti sui 39 selezionati dall'ecografia: 7 seno dermico, 5 lipoma spinale, 2 diastematomielia, 2 spina bifida occulta, 1 ventricolo terminale, 1 cisti aracnoide, 2 mielocistocele terminale e 2 meningocele laterale. Gli autori riportano le correlazioni fra stigmati cutanei e disrafismo: lipoma 44/3, ciuffo di peli 65/1, emangioma 51/3, seno dermico 10/7, fossetta sacrale semplice 323/1, fossetta sacrale atipica 48/4, piega interglutea deviata 75/3. Il rischio è risultato maggiore per i marker presenti in associazione. Sono stati sottoposti ad intervento neurochirurgico 5 pazienti sui 39 individuati dall'ecografia e 1 paziente sui 400 con ecografia normale, che aveva presentato sintomi neurologici nel follow-up.

## **Conclusioni**

Nei neonati con specifici marker cutanei l'ecografia è un valido metodo per selezionare i pazienti in cui eseguire RM per riconoscere OSD. La presenza di una fossetta sacrale semplice isolata è un marker trascurabile di patologia neurologica occulta, mentre la presenza di seno dermico isolato o più di un marker cutaneo potrebbe essere considerato indicativo di un rischio più alto di disrafismo spinale.

## **Altri studi sull'argomento**

Uno studio prospettico osservazionale su 254 bambini di età  $<6$  mesi con stigmati cutanei lombari della linea mediana tra il 2005 e il 2007. Tutti sono stati sottoposti a indagine ECO e valutazione clinica neurochirurgica, e 50 anche a RMN. È stata analizzata la correlazione tra i reperti ECO e RMN, e valutate le associazioni tra i reperti e la presenza di lesioni a basso

rischio come le fossette sacrali (113 casi) e la deviazione della piega glutea (DGF; 44 casi). E' stata rilevata alta concordanza tra i risultati ECO e RMN per i 50 bambini sottoposti a entrambe le indagini. Il gruppo di bambini a basso rischio con fossetta semplice e deviazione della piega glutea ha contribuito con 157 esami, di cui il 96% di alta qualità, con chiara visualizzazione delle componenti spinali. Nessuno ha dimostrato alcun reperto patologico clinicamente significativo. Gli autori sostengono l'affidabilità dell'ecografia come screening per la sindrome del midollo ancorato. Ai bambini con lesioni a basso rischio, come la fossetta semplice e la deviazione della piega glutea, dovrebbe essere evitato lo screening ecografico, perché questi riscontri isolati non indicano lesioni patologiche sottostanti [1].

Chern et al hanno rilevato su 1.273 lattanti (età media 34 giorni) sottoposti a ecografia 106 casi con anomalie suggestive per OSD, di cui 103 sono stati sottoposti a RMN. Le più comuni alterazioni ecografiche sono risultate un filum ispessito o grosso (32 casi), una cisti del filum (11 casi), la presenza di un ventricolo terminale o siringa (9 casi). Utilizzando i reperti RMN come referenza standard, la sensibilità dell'ecografia nell'individuare un filum ispessito o grosso è risultata del 20%. La sensibilità nel rilevare un cono a livello o sotto L-3 è risultata del 76.9%. Gli autori concludono che in questo tipo di popolazione le anomalie ecografiche hanno una scarsa sensibilità nell'identificare i reperti anatomici correlati a OSD [2].

La newsletter pediatrica si è occupata dell'argomento nel 2014 con la scheda di uno studio retrospettivo finalizzato a valutare la relazione tra il numero di markers clinici sospetti per disrafismo spinale e la sua presenza all'ecografia, eseguita tra il 2005 e il 2011 in bambini < 14 anni. Su 216 casi, 19 (8.8%) avevano alterazioni ecografiche. Di questi 7 avevano disrafismo. I pazienti con segni multipli avevano una probabilità di disrafismo 6 volte superiore rispetto a quelli con singola anomalia (OR 6, IC 95%: 1.289, 279.222). Tra tutti i casi con fossetta sacrale isolata solo 2 avevano disrafismo [3].

Una revisione dei referti ecografici della colonna lombare su 3884 neonati sani con fossetta sacrale ha rilevato anomalie in 133 casi (3.4%); 5 (0.13%) sono stati persi al follow-up. 52 sono successivamente risultati normali al follow-up; 49 avevano un cono allungato senza altri segni di ancoraggio; 18 avevano un filum ispessito; 2 avevano una ridotta mobilità del cono; 2 avevano sia un cono allungato che un filum ispessito. Nessuno di questi bambini è stato sottoposto a intervento chirurgico. Solo i rimanenti 5/3.884 (0.13%) bambini sono stati sottoposti a chirurgia (95% CI: 0, 0.27%), e in 4/5 è stato riscontrato un midollo ancorato durante l'intervento. Secondo gli autori il rischio di significative malformazioni spinali in bambini sani asintomatici con fossetta sacrale isolata è estremamente basso [4].

Un altro studio retrospettivo su neonati con fossetta sacrale sottoposti a ecografia nella prima settimana di vita ha confrontato l'indicazione all'esame con le linee guida standard. Tra i 151 bambini studiati, l'80% aveva un'ecografia normale. 7 (5%) dei bambini con anomalie ecografiche avevano alterazioni alla RMN e 2 bambini (1%) sono stati sottoposti a intervento neurochirurgico. Secondo lo studio quasi 1/3 dei bambini sottoposti a ecografia spinale avevano una fossetta sacrale semplice e una bassa

probabilità di disrafismo secondo le linee guida esistenti. Secondo gli autori lo screening ecografico per fossetta sacrale in assenza di altri reperti clinici porta a costi sanitari e stress familiari inutili [5].

Una revisione retrospettiva su 522 bambini con un'età media di 6.2 mesi sottoposti a RMN della colonna lombare (indagine in prima battuta) per OSD dal 2006 al 2012 ha rilevato lesioni nel 23% dei casi (122 bambini). Nel 19% erano lesioni complesse come lipomielomeningocele, seno dermico esteso al sacco tecale e lipomeningocele. Nell'81% dei casi le lesioni di disrafismo occulto erano anomalie filari, come fibrolipoma del filum terminale e cono midollare allungato. Il tasso di OSD variava dal 12% nei bambini con deviazione asimmetrica della piega glutea al 55% nei bambini con altre stigmati cutanee isolate. Gli autori concludono che la prevalenza di OSD identificata con RMN ad alta risoluzione è significativamente più elevata rispetto a quella riportata con ecografia, tuttavia il significato clinico della maggior parte delle lesioni non è chiaro [6].

Uno studio ha indagato con RM 103 bambini giapponesi (49 maschi e 54 femmine, età media 4 mesi) con fossetta sacrococcigea valutati presso una Divisione di Neurochirurgia pediatrica tra il 2013 e il 2015. I bambini con anomalie spinali minori (midollo ancorato anatomico, lipoma del filum, filum ispessito, o cisti filare) sono stati sottoposti a studi urodinamici per accertare la presenza di vescica neurogena (NGB). La presenza di NGB senza midollo ancorato anatomico ma con altre anomalie spinali minori è stata definita "midollo ancorato funzionale". E' stata studiata la prevalenza delle 2 condizioni e l'associazione di reperti cutanei con anomalie spinali. I bambini sono stati classificati in 4 gruppi: gruppo 1, bambini con midollo ancorato anatomico, 6 bambini (5.8%); gruppo 2 con midollo ancorato funzionale 8 bambini (7.8%); gruppo 3, senza midollo ancorato anatomico o funzionale, ma con altre anomalie spinali minori, 10 bambini (9.7%); gruppo 4, senza alcuna anomalia spinale, 79 bambini (76.7%). In 24 pazienti (23.3%; Gruppi 1, 2, e 3) sono state rilevate anomalie RMN, tra cui lipoma del filum (14 casi), cisti filare (5 casi), filum ispessito (2 casi), e midollo ancorato anatomico senza altre anomalie (3 casi). Per 14 pazienti (13.6%; Gruppi 1 e 2) con midollo ancorato anatomico e funzionale è stata posta indicazione chirurgica. Nessuno dei reperti cutanei lombosacrali associati era predittivo di anomalie spinali sottostanti. La prevalenza di sindrome del midollo ancorato in bambini con fossetta sacrococcigea in questa serie di casi è risultata più elevata di quanto si pensasse; gli autori concludono che RMN e successiva indagine urodinamica possono essere indicati nei bambini con fossetta sacrococcigea per identificare i pazienti con midollo ancorato [7].

### Che cosa aggiunge questo studio

Lo studio propone un algoritmo diagnostico per i neonati con fossetta sacrale e stigmati cutanei di OSD.

### Commento

#### Validità interna

*Disegno dello studio:* questa ricerca si occupa di un problema molto frequente e preciso; la popolazione è ben definita. Non è precisato come è stato condotto il follow-up e non sono descritti

i casi che non hanno completato lo studio.

**Esiti:** gli esiti (reperti ecografici e RM) non hanno sempre un significato clinico preciso; la brevità del follow-up non è sufficiente per escludere la comparsa di sintomi a distanza nei soggetti con quadro ecografico normale.

**Conflitto di interesse:** gli autori dichiarano l'assenza di conflitto di interesse.

### Trasferibilità

**Popolazione studiata:** tra il 2.2 e il 7.2% dei neonati presenta stigmate cutanee, per lo più fossetta sacrale semplice, come riscontrato nella nostra realtà.

**Tipo di intervento:** gli autori propongono un percorso attuabile. Per le fossette semplici isolate, il nevo pigmentato e il piccolo emangioma gli autori propongono una osservazione clinica e una RM solo qualora comparissero segni ortopedici o neurologici. Nel caso di fossette atipiche o deviazioni della piega interglutea isolate, oppure una associazione di non più di 2 stigmate, viene proposta la ecografia e successivamente una RM in caso fossero evidenziate delle anomalie. Invece in caso di lesioni considerate ad alto rischio di associazione con lesioni disrafiche (seno dermico, lipoma e appendice, oppure associazione di oltre 2 stigmate) viene proposta l'esecuzione di una RM. Resta da verificare l'opportunità di sottoporre un elevato numero di bambini a un esame che anche in mani esperte presenta limiti di sensibilità e specificità e non esclude la necessità di un follow-up a lungo termine.

1. Ben-Sira L, Ponger P, Miller E, et al. Low-risk lumbar skin stigmata in infants: the role of ultrasound screening. *J Pediatr.* 2009;155(6):864-9
2. Chern JJ, Aksut B, Kirkman JL, et al. The accuracy of abnormal lumbar sonography findings in detecting occult spinal dysraphism: a comparison with magnetic resonance imaging. *J Neurosurg Pediatr.* 2012;10(2):150-3
3. Newsletter pediatrica ACP. In presenza di una fossetta sacrale isolata è utile un'indagine ecografica? *Newsletter pediatrica* 2014;11(1):1-15
4. Kucera JN, Coley I, O'Hara S, et al. The simple sacral dimple: diagnostic yield of ultrasound in neonates. *Pediatr Radiol.* 2015;45(2):211-6
5. Wilson P, Hayes E, Barber A, et al. Screening for Spinal Dysraphisms in Newborns With Sacral Dimples. *Clin Pediatr (Phila).* 2016;55(11):1064-70
6. O'Neill BR, Gallegos D, Herron A, et al. Use of magnetic resonance imaging to detect occult spinal dysraphism in infants. *J Neurosurg Pediatr.* 2017;19(2):217-226
7. Tamura G, Morota N, Ihara S. Impact of magnetic resonance imaging and urodynamic studies on the management of sacrococcygeal dimples. *J Neurosurg Pediatr.* 2017;20(3):289-297

### Scheda redatta dal gruppo di lettura di Asolo:

Claudia Grossi, Barbara Andreola, Valentina Savio, Silvia Cavinato, Laura Todesco, Patrizia Bonin, Paolo Schievano, Giacomo Toffol, Maria Luisa Zuccolo.

## Glossario

### Il disrafismo spinale occulto (OSD)

Il termine OSD comprende una serie di anomalie anatomiche della spina dorsale che legano il midollo spinale alla dura madre, osso e tessuti molli circostanti; se questo legame patologico esercita una tensione sul midollo spinale, come può avvenire con la crescita, la funzionalità della parte terminale del midollo viene disturbata, risultando nella sindrome del midollo ancorato (TCS). Ad oggi la storia naturale delle lesioni OSD non è completamente compresa e non vi è consenso sulle indicazioni e modalità di indagine, nonché sul trattamento preventivo dei soggetti asintomatici. L'OSD è stato associato a molti marker cutanei della linea mediana, ed è tuttora dibattuto l'approccio in questi casi. Vi presentiamo una tabella esplicativa di lesioni cutanee situate in corrispondenza della colonna vertebrale associate a OSD

### Lesioni cutanee associate a disrafismo spinale occulto

#### Indicazione a studio di immagine:

- Massa o lipoma sottocutaneo
- Chiazza di peli
- Seno dermico
- Fossetta atipica (profondità >5 mm, distanza dall'ano >25 mm)
- Lesioni vascolari (es. emangioma, teleangectasia)
- Appendici cutanee o lesioni polipoidi (es. marker cutaneo, appendice tipo coda)
- Lesioni simil-cicatrizziali

#### Indicazione incerta a studio di immagine:

- Chiazze iperpigmentate
- Deviazione della piega glutea

#### Non indicazione a studio di immagine:

- Fossetta semplice (profondità <5 mm, distanza dall'ano <25 mm)
- Fossetta coccigea

Da: Williams H: Spinal sinuses, dimples, pits and patches: what lies beneath? *Arch Dis Child Educ Pract Ed* 91:ep75-ep80, 2006