

## Acidul folic previne malformațiile congenitale

### *Folic acid prevents congenital malformation*

Concepția, aducerea unui copil pe lume reprezintă un pas important în viața unui cuplu. Deși această decizie afectează în egală măsură atât părintele de gen masculin, cât și pe cel de gen feminin, femeia este cea care va trece printr-o multitudine de schimbări fiziologice pe durata sarcinii. Riscurile ca fătul să se nască cu o anumită condiție medicală sunt ridicate, astfel că mama trebuie să facă anumite modificări în stilul ei de viață atât înainte de a rămâne însărcinată, cât și în timpul sarcinii.

Aceste modificări ale stilului de viață pot fi încadrate în două categorii: eliminarea anumitor factori de risc pentru copil (renunțatul la fumat și alcool de exemplu), și introducerea anumitor elemente în dietă care să asigure buna dezvoltare a fătului (de exemplu acidul folic, sau vitamina B9, cum mai este numită de unii). Din punctul de vedere al unei alimentații corecte atât înainte, cât și în timpul sarcinii, administrarea de acid folic este unul dintre cei mai importanți pași pe care îl puteți face.

Trebuie să țineți minte faptul că unii bebeluși pot veni pe lume cu defecte congenitale. O astfel de condiție este și defectul canalului neural – se manifestă la 28 de zile după concepție și afectează creierul și coloana vertebrală a fătului. Defectul canalului neural se poate manifesta în două feluri:

- Spina bifida: malformație caracterizată prin lipsa, de obicei în regiunea lombară și sacrală, a sudării arcurilor vertebrale.
- Anencefalie: malformație caracterizată prin absența oaselor plate ale cutiei craniene, fapt care face ca encefalul să fie expus, chiar degenerat (slab dezvoltat). Dacă sarcina este dusă la capăt, de obicei copilul nu va trăi mai mult de câteva zile.

Conform cercetătorilor americani, aproximativ 1500 de sarcini sunt încheiate înainte de termen din cauza unor complicații medicale asociate cu defectul canalului neural. Între 2500 și 3000 de nou-născuți sunt afectați de această condiție, dar sarcina este dusă până la capăt. Bineînțeles că din cauza faptului că este o condiție medicală foarte gravă, acești copii

nu vor avea o viață normală. Cei care suferă de anencefalie vor muri la câteva zile după naștere, așa cum am precizat mai sus, iar cei care suferă de spina bifida vor suferi de paralizie și alte disabilități. Se estimează că aproximativ 200 de milioane de dolari sunt cheltuiți anual pentru a trata chirurgical persoanele suferinde de spina bifida (aceste estimări includ doar costurile chirurgicale, nu și costurile asociate cu îngrijirea zilnică a acestor persoane).

Care sunt cauzele care conduc la apariția anencefaliei sau spina bifida? Pentru a afla răspunsul la această întrebare, ne întoarcem la cercetătorii americani. Se pare că defectul canalului neural își face apariția cu preponderență în cazul gravidelor care urmează un tratament pentru epilepsie, sau în cazul gravidelor care au deficiență de acid folic. S-a ajuns astfel la concluzia că introducerea acidului folic în alimentație, atât înainte, cât și în timpul sarcinii, reduce considerabil riscul ca nou-născutul să aibă un defect al canalului neural. În Canada de exemplu, cazurile de nașteri cu defect al canalului neural au scăzut cu 46% după ce anumite alimente au fost îmbogățite cu acid folic.

Se recomandă ca toate femeile, odată ce ajung la vârsta când pot concepe, să includă acidul folic sau vitamina B9 în alimentația lor – 0,4 mg zilnic. Chiar dacă nu aveți de gând să rămâneți însărcinată în curând, este bine să respectați acest sfat. De ce? Din simplul motiv că dacă nu practicați sexul protejat, puteți rămâne însărcinată fără știrea voastră, iar datorită faptului că defectul canalului neural se produce într-o etapă incipientă a sarcinii (la 28 de zile după concepție, după cum am precizat mai sus), nu veți avea timp să luați măsuri adecvate de luptă împotriva acestei condiții. Este mai bine să preveniți o condiție care ori va duce la moartea fătului, ori va face ca toată viața copilul și viitorul adult să se confrunte cu probleme de sănătate.

Acidul folic poate fi obținut din medicamente (multivitamine sau suplimente cu acid folic) sau din alimentația de zi cu zi (spanac, nap, lăptuci, fasole,

mazăre, cereale, semințe de floarea soarelui, ficat, drojdie).

Boli în legătură cu acest articol:

- Hidrocefalia congenitală;
- Malformații cardiace congenitale.

## HIDROCEFALIA CONGENITALĂ

### Generalități

*Ce este hidrocefalia congenitală?*

Hidrocefalia reprezintă acumularea de lichid în creier, cu creșterea presiunii ce acționează asupra țesutului cerebral, fiind cunoscută și sub denumirea de „apă la creier“.

„Apa“ este de fapt lichid cefalorahidian (LCR = lichid clar ce înconjoară creierul și măduva spinării, cu important rol protector). LCR se produce la nivel cerebral într-o cantitate de aproape de 3 ori mai mare decât se găsește în sistemul nervos, surplusul absorbându-se, ceea ce înseamnă că e foarte important să se mențină o balanță între rata de producere și absorbție.

LCR se găsește în niște cavități (4 ventriculi) ce comunică între ele, astfel încât el realizează un adevărat circuit, orice întrerupere a acestuia ducând la acumularea în exces a LCR și dezvoltarea hidrocefaliei.

Aproximativ 3 până la 4 copii din 1000 se nasc cu hidrocefalie. Hidrocefalia apare în proporție de 80% până la 90% la copiii cu defecte neurale. O altă formă de hidrocefalie, cea dobândită, poate apărea oricând după naștere.

*Care sunt tipurile de hidrocefalie congenitală?*

Hidrocefalia poate fi:

- congenitală sau dobândită;
- comunicantă sau necomunicantă.

Hidrocefalia congenitală – copilul se naște cu boala, aceasta survenind în urma unor evenimente din timpul dezvoltării fetale sau datorită unor malformații.

Hidrocefalia dobândită – poate să apară după naștere (din cauza unor traumatisme craniene din timpul nașterii) sau la un anumit interval de timp.

Hidrocefalia comunicantă – fluxul LCR e blocat după ieșirea din ventriculi, căile de comunicare inter-ventriculare rămânând permeabile.

Hidrocefalia necomunicantă – presupune blocarea pasajului LCR la nivelul unei sau mai multor căi de acces inter-ventriculare. Acest tip se mai numește și hidrocefalie obstructivă. Un tip particular este hidrocefalia normotensivă, dezvoltată mai ales la vârstnici, uneori chiar în absența unei cauze.

*Care sunt cauzele?*

- malformațiile congenitale (frecvent: blocarea apeductului Sylvius «face legătura între ventriculii 3 și 4»);

- procese expansive: tumori, abcese cerebrale, revărsate cerebrale;
- procese inflamatorii: meningita (de exemplu, în cazul nou-născuților rol în apariția afecțiunii îl poate avea encefalita din toxoplasmoză – infecție cu *Toxoplasma gondi* – parazit ce poate fi transmis de la pisica omului, și care e foarte periculos în timpul nașterii, putând fi transmis de la mama infectată la făt);
- complicații ale unei nașteri premature: hemoragii intraventriculare, traumatisme craniene;
- infecții: toxoplasmoza, varicela, oreion, ru-beolă.

*Care sunt simptomele?*

În general, simptomele variază cu vârsta pacientului, evoluția bolii, toleranța fiecărui individ de a se adapta la modificările apărute.

La nou-născut și copilul mic:

- cap mare, monstruos, cu tendință de creștere rapidă (oasele craniene nu sunt încă fuzionate, ceea ce permite acest proces de creștere);
- disproporție între craniul mare și fața mică, dar și între craniul mare și corpul normal dezvoltat;
- frunte bombată, globii oculari sunt apropiați și exoftalmici parțial acoperiți de pleopă, vizibili în partea superioară (aspect de „ochi în apus de soare“);
- din cauza greutatea capului, nu-l poate întoarce, consecința fiind apariția escarelor de decubit (necroze în punctul de sprijin);
- vărsături, insomnii;
- întârziere psiho-motorie, letargie, rare mișcări spontane, limitate la membrele superioare;
- frecvent e asociată cu spina bifida (anomalie de dezvoltare a canalului vertebral, cu expunerea măduvei).

La copii și adulți:

- oasele sunt sudate, deci nu mai există adaptare prin creșterea dimensiunilor craniului la acumularea LCR;
- dureri de cap, urmate de vărsături;
- greață;
- edem al papilei;
- vedere dublă sau încețoșată;
- probleme de echilibru și coordonare;
- incontinență urinară;
- letargie;
- somnolență;
- iritabilitate, chiar tulburări de personalitate și pierderi de memorie.

Hidrocefalia normotensivă:

- caracteristică e triada: tulburări de mers (mișcări lente, cu senzația de picioare „înțepenite“);

- demența ușoară sau moderată;
- incontinența urinară;
- acestea apar însă și în alte afecțiuni (boala Alzheimer, boala Parkinson).

### Diagnostic

Hidrocefalia congenitală este uneori diagnosticată înainte nașterii, prin ecografie fetală. Totuși, majoritatea cazurilor sunt diagnosticate după naștere. Hidrocefalia congenitală este suspectată la un copil cu un cap mare, dar pot apare și alte modificări fizice și psihice.

Medicul va indica o serie de investigații pentru confirmarea diagnosticului și evaluarea hidrocefaliei congenitale. De obicei, sunt folosite explorările imagistice pentru a determina dacă este fluid în exces și dacă se acumulează în creier și pentru evaluarea fluxului lichidului cefalo-rahidian. Acestea sunt:

- ecografia cerebrală, efectuată dacă fontanelele sunt deschise. Acestea permit vizualizarea creierului prin folosirea ultrasunetelor.
- computer tomografia cerebrală și a măduvei spinării;
- rezonanță magnetică nucleară cerebrală și a măduvei spinării;
- puncția lombară. Această explorare furnizează o mostră de lichid cefalo-rahidian ce va fi analizată pentru excluderea unei infecții ca posibilă cauză a simptomatologiei. De asemenea permite un drenaj controlat al lichidului cefalo-rahidian. Puncția lombară este practică în cazul hidrocefaliei comunicante, adică hidrocefalia care nu este produsă prin obstrucție.
- testele genetice analizează ADN-ul pentru descoperirea unor anomalii ale genelor sau pentru a observa numărul, aranjamentul și caracteristicile cromozomilor. Aceste investigații sunt indicate părinților la care istoricul familial arată posibilitatea nașterii unui copil cu hidrocefalie congenitală condiționată genetic. Alături de testul genetic este recomandat și sfatul genetic.

### Tratament

Tratamentul pentru hidrocefalia congenitală urmărește scăderea cantității de lichid cefalo-rahidian din creier, ducând la reducerea presiunii intracraniene. Cu cât tratamentul este început mai devreme, cu atât crește șansa de a preveni suferința cerebrală, deoarece copiii cu hidrocefalie sunt predispuși riscului de a dezvolta dezabilități, precum tulburări vizuale și de memorie. Totuși, dacă afecțiunea este

descoperită și tratată rapid, acești copii vor duce o viață absolut normală. Efectele pe termen lung ale hidrocefaliei congenitale depind de cauza, severitatea bolii și răspunsul la tratament.

### Tratament inițial

Imediat ce un nou-născut este diagnosticat cu hidrocefalie, acestuia i se va plasa chirurgical, la nivelul creierului, în primele 48 de ore, un șunt ce va facilita drenajul lichidului cefalo-rahidian aflat în exces. În general, șuntul începe la nivelul ventriculilor cerebrali, trece pe sub pielea scalpului, pe după ureche, coboară de-a lungul gâtului și se termină, de obicei, la nivelul abdomenului, unde lichidul în exces se absoarbe. Îndepărtarea fluidului în exces scade presiunea intracraniană, ducând la prevenirea sau minimalizarea leziunilor cerebrale.

Uneori se impun măsuri de urgență pentru scăderea tensiunii intracerebrale, înainte implantării șuntului. Aceste măsuri includ:

- acetazolamida sau furosemidul pentru încetinirea producției de lichid cefalo-rahidian. Siguranța administrării acestor medicamente este discutabilă;
- puncție lombară pentru drenajul lichidului cefalo-rahidian;
- drenajul lichidului cefalo-rahidian direct de la nivelul creierului, lichid ce va fi stocat într-o pungă situată la exterior. Această procedură este rar folosită.

În cazul hidrocefaliei necomunicante (cauzată de o obstrucție), în locul implantării șuntului se practică o intervenție chirurgicală denumită ventriculostomie endoscopică. În această procedură se practică un mic orificiu la nivelul ventriculului cerebral trei, permițând lichidului cefalo-rahidian să circule liber. Ventriculostomia endoscopică poate fi folosită ca tratament de întreținere pentru a preveni introducerea șuntului, dar este contraindicat ca tratament inițial la sugari. De asemeni, tratamentul prin ventriculostomie poate eșua, fiind astfel nevoie de introducerea șuntului. Din acest motiv, acesta nu este un tratament de rutină al hidrocefaliei.

### Tratament de întreținere

Tratamentul de întreținere al hidrocefaliei este reprezentat, de obicei, printr-un șunt, necesitând supraveghere atentă de către medicii specialiști ca: neurologi, neurochirurghi, medici de familie, pediatrii. În timpul examinărilor periodice, medicul va măsura perimetrul cranian al copilului, va evalua starea șuntului și dezvoltarea neurologică. De asemenea este posibil ca medicul să indice computer tomografii sau rezonanță magnetică nucleară

periodice, pentru a se asigura că drenajul lichidului cefalo-rahidian se face corect. Părinții trebuie să fie atenți la semnele de infecție sau de obstrucție a șuntului, deoarece acumularea în exces a lichidului duce la leziuni cerebrale severe și permanente.

Aproximativ 40% dintre șunturi vor eșua în primii 2 ani. Proasta funcționare a acestora duce la acumularea în exces a lichidului cefalorahidian și apariția simptomelor ca: iritabilitate, somnolență, scăderea apetitului, vărsături frecvente, tulburări de vedere și țipăt cerebral. După prima copilărie se pot observa și alte simptome ca dureri ale gâtului, tulburări comportamentale sau confuzie, probleme motorii, crampe sau incontinență urinară.

Dacă șuntul se infectează, apar aceleași simptome la care se adaugă febra. Șansele ca șuntul să se infecteze sunt de 3% până la 15% și apar, de obicei, în primele 3 luni de la implantare.

Cauza proastei funcționări sau a infecției șuntului trebuie determinată pentru a putea fi remediată. De exemplu, o puncție lombară poate confirma prezența infecției și decela bacteria implicată, permițând medicului să prescrie cel mai eficient antibiotic.

Pentru hidrocefalia congenitală necomunicantă (obstructivă) se practică, de obicei, ventriculostomia

endoscopică. La sugari, această procedură nu este indicată, dar poate fi efectuată mai târziu. Pentru ventriculostomie, se introduce printr-un mic orificiu un endoscop care va îndepărta obstrucția de la nivel ventricular lăsând lichidul cefalorahidian să circule liber și să se absoarbă fără implantarea unui șunt. A fost considerată o soluție definitivă pentru hidrocefalia congenitală necomunicantă, dar de-a lungul timpului s-a observat că poate eșua. De aceea, este vital ca acești pacienți să fie monitorizați pentru descoperirea precoce a hipertensiunii intracraniene.

În funcție de tipul tratamentului, aparținătorii copilului trebuie să fie atenți la orice semn de afectare cerebrală cum ar fi dificultăți de învățare sau pierderea unor abilități fizice sau mentale. Problemele sau dificultățile de învățare vor fi tratate în funcție de specificul lor (dificultatea de a vorbi va fi tratată prin logopedie).

Medicul va sfătui părinții dacă pacientul are nevoie de îngrijiri speciale sau unele restricții privind modul de viață. Dacă apar probleme date de suferința cerebrală, atunci părinții copilului vor fi îndrumați către cadre specializate.

Sursa: [www.i-medic.ro](http://www.i-medic.ro)