

BỘ Y TẾ

**HƯỚNG DẪN CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU
TRỊ PHỤC HỒI CHỨC NĂNG
CHO BỆNH NHÂN NÚT ĐỐT
SÓNG VÀ NÃO ÚNG THỦY**

(Ban hành kèm theo Quyết định số 5623 /QĐ-BYT ngày 21/9/2018 của Bộ trưởng Bộ Y tế)

(Tài liệu Hướng dẫn chung)

Hà Nội, năm 2018

*Tài liệu này được xây dựng với sự hỗ trợ của USAID trong khuôn khổ
dự án “Tăng cường Chăm sóc Y tế và Đào tạo Phục hồi chức năng”
do tổ chức Humanity & Inclusion thực hiện*

MỤC LỤC

1. Giới thiệu	1
1.1. Sự cần thiết của hướng dẫn.....	1
1.2. Đối tượng của Tài liệu Hướng dẫn	1
1.3. Mục đích của Tài liệu Hướng dẫn	2
1.4. Lưu ý.....	2
1.5. Giám sát và Cung cấp dịch vụ	3
1.6. Tật Nứt Đốt Sống.....	3
1.7. Dịch tễ học	5
1.8. Yếu tố nguy cơ.....	5
1.9. Phát hiện trước sinh và tư vấn	6
2. Quy trình và Nguyên tắc Phục hồi chức năng.....	8
2.1 Hệ thống và Tổ chức.....	8
2.2. Quy trình Phục hồi chức năng	13
2.3. Phân loại quốc tế về Hoạt động Chức năng, Khuyết tật và Sức khỏe	15
2.4. Phát triển, Tham gia và Gắn kết	18
2.5. Bình đẳng giới về sức khỏe	21
2.6. Đội ngũ đa chuyên khoa	21
2.7. Kết quả mong đợi của chăm sóc lâu dài	22
3. Các tình trạng bệnh lý liên quan ở người bệnh bị Tật nứt đốt sống.....	25
3.1. Suy thoái chức năng thần kinh.....	25
3.2. Da và chăm sóc da	26
3.3. Bàn quang và Ruột thần kinh.....	27
3.4. Tình trạng cơ xương khớp ở người bệnh bị tật nứt đốt sống.....	28
3.5. Di chuyển và đi lại	35
3.6. Chính hình.....	39
3.7. Chức năng tình dục ở người bệnh bị tật nứt đốt sống.....	43
3.8. Tâm lý, Học tập và Giao tiếp.....	44
4. Hỗ trợ và Giám sát thực hiện Tài liệu Hướng dẫn này trong Bệnh viện.....	46
Tài liệu tham khảo	48
Phụ lục	55

Danh mục chữ viết tắt

ICF	Bảng phân loại Quốc tế về Chức năng, Khuyết tật và Sức khỏe (International Classification of Functioning, Disability and Health)
ICF-CY	Bảng phân loại Quốc tế về Chức năng, Khuyết tật và Sức khỏe cho Trẻ em và Thanh niên
KPIs	Các chỉ số hoàn thành công việc (Key Performance Indicators)
HKAFO	Nẹp chỉnh hình háng-gối-cổ chân-bàn chân
THKAFO:	Nẹp chỉnh hình ngực-háng-gối-cổ chân-bàn chân
SHIP	Sổ tay chương trình chăm sóc đa chuyên ngành về tật nứt đốt sống và não úng thủy (Hydrocephalus Interdisciplinary Program passport)

1. Giới thiệu

1.1. Sự cần thiết của hướng dẫn

Một trong những mục tiêu của Bộ y tế là “Cải thiện và phát triển mạng lưới cơ sở phục hồi chức năng, cải thiện chất lượng các dịch vụ phục hồi chức năng; tăng cường việc dự phòng khuyết tật, phát hiện sớm, can thiệp, cải thiện chất lượng sống của người khuyết tật để họ hòa nhập đầy đủ, tham gia bình đẳng trong xã hội, và đóng góp hiệu quả cho sự phát triển của cộng đồng nơi họ sống” (BYT, 2014).

Với quan điểm này, hướng dẫn để hiện thực hoá mong muốn cải thiện các dịch vụ phục hồi chức năng là cần thiết. Hiện tại đã có các hướng dẫn chăm sóc phục hồi chức năng cho các tình trạng bệnh lý và chấn thương thường gặp ở Việt Nam và đã được Bộ Y tế thông qua vào năm 2014. Bộ hướng dẫn này gồm hai tài liệu chính:

- "Hướng dẫn Chẩn đoán, Điều trị Phục hồi chức năng chung" mô tả các yêu cầu và thủ tục phải tuân theo liên quan đến chẩn đoán, chăm sóc và theo dõi phục hồi chức năng, và
- "Hướng dẫn Quy trình Kỹ thuật chuyên ngành Phục hồi chức năng", mô tả các kỹ thuật phục hồi chức năng hiện có cũng như các lĩnh vực áp dụng, chỉ định, chống chỉ định và các kết quả mong đợi.

Các hướng dẫn này tạo nên một nền tảng khá vững chắc để xây dựng bổ sung các Hướng dẫn Chung và Hướng dẫn Chuyên ngành mới nhất, dựa trên các kết quả nghiên cứu mới và phù hợp với các hướng dẫn phục hồi chức năng dựa trên bằng chứng của quốc tế, vừa thích ứng với hoàn cảnh của Việt Nam.

Một nhóm gồm nhiều chuyên gia trong nước và quốc tế đã tham gia vào việc xây dựng các Hướng dẫn Chung và Chuyên ngành cập nhật cho Tật nứt đốt sống và Não úng thủy.

Hướng dẫn chung phục hồi chức năng cho Tật nứt đốt sống và Não úng thủy sẽ cung cấp những khuyến cáo và hướng dẫn chung về loại chăm sóc phục hồi chức năng cần được cung cấp cũng như khuyến cáo về các yêu cầu đối với hệ thống tổ chức, chăm sóc toàn diện và đa chuyên ngành, chăm sóc lấy người bệnh làm trung tâm, sự hỗ trợ của gia đình, lộ trình chăm sóc và chuyển bệnh, xuất viện và theo dõi, tái hòa nhập cộng đồng và tham gia xã hội. Hướng dẫn chung này hỗ trợ cho các hướng dẫn chuyên sâu về y khoa, điều dưỡng, vật lý trị liệu và hoạt động trị liệu cho người bị tật nứt đốt sống/ não úng thủy đã được triển khai.

1.2. Đối tượng của Tài liệu Hướng dẫn

Hướng dẫn sẽ hữu ích cho bất kỳ chuyên gia nào quan tâm đến phục hồi chức năng cho người bị tật nứt đốt sống/ não úng thủy như bác sỹ, bác sỹ nội thần kinh, bác sỹ phục hồi chức năng, điều dưỡng, kỹ thuật viên vật lý trị liệu, kỹ thuật viên hoạt động trị liệu, kỹ

thuật viên ngôn ngữ trị liệu, nhân viên dinh dưỡng, nhân viên chỉnh hình, dược sỹ, nhân viên tâm lý, chuyên viên về y tế cộng đồng, nhân viên xã hội, cộng tác viên cộng đồng, người bệnh Nứt đốt sống và Não úng thủy và gia đình cũng như người chăm sóc.

1.3. Mục đích của Tài liệu Hướng dẫn

Các hướng dẫn này có ý nghĩa như là một hướng dẫn về điều trị PHCN cho những người bệnh bị nứt đốt sống/ não úng thủy ở Việt Nam nhưng không mang tính chỉ định. Các hướng dẫn đưa ra các ý tưởng khác nhau về cách xử lý, nhưng tùy thuộc vào hoàn cảnh địa phương. Trong một số trường hợp, các hoạt động cần được điều chỉnh cho phù hợp.

Ý định của các hướng dẫn không chỉ là nguồn tài liệu thực hành mà còn là một phương tiện giáo dục để hỗ trợ tất cả nhân viên y tế và cộng đồng về những điều cần phải thực hiện nhằm tạo điều kiện thuận lợi cho sự phục hồi của tất Nứt đốt sống và Não úng thủy có được kết quả tốt.

Các hướng dẫn này cũng giúp mọi người nhận thức rõ hơn về vai trò và chức năng của những người có liên quan đến PHCN tất nứt đốt sống/não úng thủy. Các tài liệu cũng có thể được viết lại đơn giản hơn để phù hợp với đội ngũ nhân viên y tế cơ sở và cho người bệnh nứt đốt sống/não úng thủy và gia đình họ.

Cuối cùng, các hướng dẫn có thể giúp thu hẹp khoảng cách giữa các dịch vụ chăm sóc y tế giai đoạn cấp và giai đoạn PHCN, đặc biệt là định hướng cách thức giao tiếp và chuyển người bệnh giữa hai bộ phận này. Tài liệu này cũng có thể nêu bật những thiếu hụt và nhu cầu về nguồn nhân lực ở các chuyên ngành cụ thể (như là các kỹ thuật viên hoạt động trị liệu và các kỹ thuật viên ngôn ngữ trị liệu đủ trình độ chuyên môn) cũng như đưa ra các khuyến cáo mục tiêu cho 5-10 năm tới về cách thức cải thiện dự phòng sơ cấp và nâng cao chất lượng PHCN.

1.4. Lưu ý

Các hướng dẫn này không có ý định đóng vai trò như một chuẩn mực chăm sóc y tế. Các chuẩn mực chăm sóc được xác định trên cơ sở tất cả các dữ liệu lâm sàng có được cho từng trường hợp cụ thể và có thể thay đổi khi kiến thức khoa học và tiến bộ công nghệ và các mô hình chăm sóc phát triển. Việc tuân thủ theo các hướng dẫn sẽ không đảm bảo kết quả thành công trong mọi trường hợp. Một quy trình can thiệp lâm sàng hoặc kế hoạch điều trị cụ thể phải được chọn lựa dựa trên các dữ liệu lâm sàng của người bệnh và các chẩn đoán cũng như điều trị sẵn có. Tuy nhiên, trong trường hợp có những quyết định khác hẳn các hướng dẫn này, nên ghi chép đầy đủ trong hồ sơ bệnh án vào thời điểm đưa ra quyết định có liên quan.

1.5. Giám sát và Cung cấp dịch vụ

Khả năng đánh giá chất lượng chăm sóc sức khỏe rất cần thiết cho việc cung cấp thông tin thực hành lâm sàng và cải thiện kết quả điều trị của người bệnh. Thực hiện đánh giá, giám sát và đo lường hiệu suất công việc và đo lường kết quả là rất quan trọng để chứng minh năng lực và hiệu quả của các dịch vụ phục hồi chức năng tật Nứt đốt sống và Não úng thủy.

Thu thập dữ liệu nên:

- Liên kết với các khuyến cáo trong hướng dẫn và các biện pháp gắn liền với chăm sóc dựa trên bằng chứng.
- Thường quy và liên tục
- Liên kết với tiêu chuẩn và trở thành một phần của chu kỳ cải thiện chất lượng dựa trên bằng chứng.

Các thành phần của dữ liệu nên phản ánh các mặt thiết yếu của phục hồi chức năng cho người bị tật nứt đốt sống/não úng thủy và bao gồm:

- Quy trình chăm sóc
- Cải thiện chức năng
- Tham gia vào các hoạt động sống và cộng đồng
- Chất lượng sống
- Sự hài lòng của người bệnh và gia đình

1.6. Tật Nứt Đốt Sống

Loạn sản tủy sống còn gọi là khiếm khuyết ống thần kinh, có nguồn gốc từ sự phát triển bất thường của hệ thần kinh trung ương. Thất bại trong việc đóng kín của ống thần kinh có thể xảy ra ở bất kỳ vị trí nào dọc theo chiều dài của ống sống, với sự liên quan của tủy sống và não bộ. Sự phát triển bất thường này xảy ra trong tháng đầu của thai kỳ, vì vậy phần lớn các trường hợp này xuất hiện trước khi người phụ nữ biết họ đang mang thai.

Tật nứt đốt sống còn gọi là tật đốt sống chẻ đôi, đây là một thuật ngữ đề cập đến một phạm vi rộng các dị dạng. Trong các tài liệu gần đây, thuật ngữ “nứt đốt sống” được tránh sử dụng càng nhiều càng tốt vì thuật ngữ này đề cập đến các dị dạng mà đốt sống thật sự bị chẻ đôi. Thuật ngữ “Dị tật ống sống đóng không kín” bao gồm nhiều tình trạng hơn. Trong thực hành hàng ngày, vấn đề quan trọng nhất cần được phân biệt là ống sống đóng không kín thể ẩn và ống sống đóng không kín thể mở.

Các dạng khác nhau của dị tật ống sống đóng không kín có biểu hiện lâm sàng rất khác nhau, có thể biểu hiện lâm sàng kín đáo và được phát hiện một cách tình cờ hoặc có biểu hiện nặng nề dẫn đến biến chứng hoặc tử vong sớm. Tortori-Donati và cộng sự đưa ra bảng phân loại như sau:

Dị tật ống sống đóng không kín thể mở (95%)

- > Thoát vị tủy- màng tủy (Myelomeningocele)
- > Thoát vị tủy (Myelocele)
- > Thoát vị màng tủy- tủy chẻ đôi (hemimyelomeningocele)
- > Thoát vị tủy chẻ đôi (hemimyelocele)

Dị tật ống sống đóng không kín thể kín (5%)

Có khối dưới da

(1) Vùng thắt lưng cùng

- > U mỡ với khiếm khuyết màng cứng (Lipoma with dural defect)
- > Thoát vị tủy- màng tủy- mỡ (lipomyelomeningocele)
- > Thoát vị tủy- mỡ (lipomyeloschisis)
- > Thoát vị tủy dạng nang vùng thắt lưng cùng (terminal myelocystocele)
- > Thoát vị màng tủy (Meningocele)

(2) Vùng cổ ngực

- > Thoát vị tủy dạng nang vùng cổ ngực (Non-terminal myelocystocele)
- > Thoát vị màng tủy (Meningocele)

Không có khối dưới da

(1) Nứt đốt sống đơn thuần

- > U mỡ trong màng cứng (Intradural lipoma)
- > U mỡ dây tận cùng (Filar lipoma)
- > Dây tận cùng dính chặt (Tight filum terminale)
- > Tồn tại nang cùng (Persistent terminal ventricle)
- > Xoang bì (Dermal sinus)

(2) Nứt đốt sống phức tạp

- > Rối loạn sự hợp nhất của sụn sống ở đường giữa (Disorders of midline notochordal integration)
- > Dò ruột vùng lưng (dorsal enteric fistula)
- > Nang thần kinh ruột (Neurenteric cysts)
- > Tủy sống chẻ đôi (Diastatomyelia)
- > Rối loạn quá trình cấu thành sụn sống (Disorders of notochordal formation)
- > Thiếu sản cột sống cùng (caudal agenesis)
- > Rối loạn phát triển đốt sống (segment spinal dysgenesis)

Đối với tật nứt đốt sống thể mở, sau khi sinh trẻ thường cần được mổ đóng lại ở vị trí bị thoát vị, và hơn 85% trẻ cần được dẫn lưu não thất phúc mạc hoặc nội soi phá sản não thất III trong trường hợp có giãn não thất. Mức độ yếu liệt và khả năng đi lại của trẻ sẽ phụ thuộc vào vị trí và mức độ đốt sống bị khiếm khuyết.

Đối với tật nứt đốt sống thể kín, trẻ không cần phải phẫu thuật sớm sau sinh. Không cần phải đặt dẫn lưu não thất phúc mạc và khả năng đi lại của trẻ không phải lúc nào cũng bị ảnh hưởng.

Trẻ bị dị tật ống sống đóng không kín cần được phối hợp nhiều chuyên ngành trong điều trị và được quản lý lâu dài bao gồm những nguyên tắc sẽ được mô tả kỹ hơn trong phần hướng dẫn. Tiếp cận người bệnh sớm nhất đầy đủ và toàn diện là nền tảng để điều trị, chăm sóc và quản lý tốt nhất trẻ bị tật nứt đốt sống.

1.7. Dịch tễ học

Khoảng 5% dân số bị dị tật ống sống đóng không kín thể kín (Sandler, 2010). Các loại nứt đốt sống khác, tỷ lệ thay đổi theo từng nước từ 0,1 đến 5 trên 1000 trẻ sinh ra (Özek và cộng sự, 2008). Ở các nước phát triển, tỷ lệ trung bình là 0,4 trên 1000 trẻ sinh ra (Kondo và cộng sự, 2009). Ở Hoa Kỳ, tỷ lệ này là 0,7 trên 1000 (Canfield, 2006), và ở Ấn Độ khoảng 1,9 trên 1000 trẻ sinh ra (Bhide, 2013).

Hiện tại, số trẻ sinh ra bị dị tật nứt ống sống giảm ở nhiều nước do những người trong độ tuổi sinh đẻ được khuyến cáo sử dụng thường quy axit folic (vitamin B₉) dự phòng. Bên cạnh đó, việc tầm soát trước sinh tốt hơn trong những thập niên gần đây bằng siêu âm và alphafoetoprotein huyết thanh trong thai kỳ, có thể dẫn đến phá thai sau đó, nên số trẻ bị dị tật nói chung và tật nứt đốt sống nói riêng sinh ra giảm.

Nguy cơ trẻ bị tật nứt đốt sống có thể gặp ở nhiều đối tượng khác nhau. Tuy nhiên, những cặp bố mẹ đã có con bị dị tật này hoặc khiếm khuyết ống thần kinh khác thì nguy cơ sinh con thứ 2 bị nứt đốt sống tăng lên 4%. Cặp bố mẹ đã có hai trẻ bị tật nứt đốt sống thì có nguy cơ tăng 10% sinh thêm trẻ bị dị tật này. Khi bố hoặc mẹ bị tật nứt đốt sống, con sinh ra sẽ có 4% khả năng bị dị tật này (Cheschier, 2003). Mỗi năm có khoảng 1500 trẻ sinh ra bị tật nứt đốt sống ở Hoa Kỳ (Canfield, 2006).

Vào thời điểm này, chưa có số liệu chính xác về tỷ lệ mắc hàng năm và tỷ lệ hiện mắc dị tật nứt đốt sống/não úng thủy ở Việt Nam. “Hiện tại không có dữ liệu về khiếm khuyết của trẻ sinh ra ở Việt Nam. Việt Nam chưa có một bộ phận chịu trách nhiệm về việc đăng ký hoặc theo dõi trẻ sinh ra bị khiếm khuyết. Tuy nhiên, Việt Nam có những chính sách mạnh mẽ nhằm đem lại sự công bằng trong chăm sóc sức khỏe cho người dân, cũng như cấu trúc chăm sóc sức khỏe ban đầu tốt. Vì vậy, việc theo dõi khuyết tật ở trẻ sinh ra là có thể thực hiện được.” (Truong Hoang, 2013).

1.8. Yếu tố nguy cơ

Những người trong độ tuổi sinh đẻ có nguy cơ sinh ra trẻ bị tật nứt đốt sống gồm:

- Các cặp đôi mà một hoặc cả hai người bị tật nứt đốt sống, hoặc gia đình có tiền sử dị tật ống thần kinh.
- Con trong lần mang thai trước bị dị tật nứt đốt sống .
- Phụ nữ bị đái tháo đường.
- Phụ nữ dùng một số loại thuốc chống động kinh (ví dụ: axit valproic).

- Phụ nữ bị bệnh Coeliac (không dung nạp gluten) hoặc tình trạng hấp thu dinh dưỡng bị ảnh hưởng.
- Phụ nữ tăng cân trầm trọng (ví dụ BMI>30).
- Phụ nữ mới được phẫu thuật điều trị béo phì. Họ cần trì hoãn có thai trong 2 năm để giảm nguy cơ dị tật ống thần kinh.
- Các yếu tố khác có thể đóng góp vào nguy cơ dị tật ống thần kinh: hút thuốc lá, uống rượu, tăng thân nhiệt, yếu tố môi trường (ví dụ: ô nhiễm môi trường do hóa chất công nghiệp, dung môi)

(Nguồn theo Hiệp hội Tật nứt đốt sống / Não úng thủy Quốc tế)

1.9. Phát hiện trước sinh và tư vấn

Hiện tại, phát hiện trước sinh và tư vấn gồm các vấn đề:

1.9.1. Tư vấn gen trước khi mang thai

- Thường thực hiện bởi nhà di truyền học, bác sỹ nội thần kinh và bác sỹ sản khoa
- Về các nguy cơ và lợi ích, tạo điều kiện cho những người tương lai làm bố mẹ đưa ra những quyết định trên cơ sở đã được thông tin đầy đủ.
- Tư vấn gen trước khi mang thai cần ưu tiên cho những người có nguy cơ cao sinh con bị tật nứt đốt sống (xem yếu tố nguy cơ)
- Các vấn đề được thảo luận là:
 - Nguy cơ trẻ sinh ra bị dị tật (khoảng 2% khi bố hoặc mẹ bị tật nứt đốt sống, và khoảng 4% trẻ sinh ra lần tiếp theo ở những cặp bố mẹ đã có trẻ trước đó bị tật này)
 - Thái độ của bố mẹ đối với vấn đề có con bị dị tật ống thần kinh (kinh nghiệm cá nhân và sự hiểu biết)
 - Sử dụng axit folic cho những người trong độ tuổi sinh đẻ trước khi có thai để giảm nguy cơ sinh trẻ bị tật nứt đốt sống (xem dưới đây)
 - Các xét nghiệm sàng lọc đang có và việc sử dụng chúng trong thời kỳ mang thai (xem dưới đây)

1.9.2. Axit folic trước khi có thai

Theo khuyến cáo việc sử dụng axit folic thường xuyên với liều hợp lý đối với tất cả đối tượng có nguy cơ cao (cả bố và mẹ) cho thấy giảm nguy cơ sinh ra các trẻ bị dị tật (Liều khuyến cáo hợp lý từ 0,4-0,5mg mỗi ngày, trước khi có thai và trong 12 tuần đầu của thai kỳ), liều cao hơn được sử dụng ở bố mẹ có nguy cơ cao (khuyến cáo liều cao là 5mg mỗi ngày, trước khi có thai và trong 12 tuần đầu của thai kỳ). Sử dụng liều cao axit folic cho tất cả các đối tượng có nguy cơ cao- không chỉ cho mẹ có nguy cơ cao, mà còn có thể cho bố trong nhóm có nguy cơ cao bị tật nứt đốt sống.

1.9.3. Chẩn đoán trước sinh

Siêu âm có thể phát hiện dị tật ống thần kinh khi thai ở tuần thứ 18 đến 20, thường thực hiện ở cơ sở y tế địa phương hoặc Trung tâm chăm sóc Bà mẹ và Trẻ em. Độ nhạy và đặc hiệu của siêu âm trước sinh khá cao, và giá trị tiên đoán tổn thương đoạn thần kinh và mức độ phức tạp khoảng 75% đến trên 90%. Alphafetoprotein tăng huyết thanh sản phụ ở tuần thứ 16 (xét nghiệm Triple hoặc Quad).

Các xét nghiệm trước sinh khác:

- Chọc ối được chỉ định cho thai được nghi ngờ bị thoát vị tủy màng tủy. Những trường hợp nghi ngờ có khả năng cao bị bất thường nhiễm sắc thể gây ra dị tật này.
- Siêu âm tim thai nhi được khuyến cáo khi nghi ngờ có khiếm khuyết về tim.
- MRI thai nhi có thể được sử dụng để đánh giá não bộ và cột sống khi cần thêm thông tin.

1.9.4. Tư vấn trước sinh

Sau khi phát hiện, cần tư vấn cho bố mẹ việc họ quyết định giữ lại đứa trẻ (hoặc không) được dựa trên các thông tin đầy đủ và cập nhật nhất về tình hình dị tật và tiên lượng. Bố mẹ nên được giới thiệu đến Cơ sở y tế đa chuyên khoa để được tư vấn trước sinh.

Người tư vấn cần biết rằng, việc tiếp nhận thông tin em bé chưa ra đời bị tật nứt đốt sống và/hoặc não úng thủy của bố mẹ không bao giờ là dễ dàng. Bố mẹ có thể trải qua rất nhiều trạng thái cảm xúc: không chắc chắn, lo lắng, đau buồn, sốc, sợ hãi, chết lặng, và cảm giác quá sức chịu đựng.

Bố mẹ có thể có nhiều câu hỏi, như: ‘Làm thế nào để bác sỹ chắc chắn rằng thai kỳ của tôi có vấn đề?’, ‘Tật nứt đốt sống là gì?’, ‘Não úng thủy là gì?’, ‘Điều đó có ý nghĩa gì với đứa trẻ và gia đình?’, ‘Đứa trẻ cần sự chăm sóc đặc biệt gì?’, ‘Tôi có nên kết thúc thai kỳ?’, ‘Tại sao điều này lại xảy ra với tôi?’

Có thể tham khảo đường dẫn sau đây để tìm những câu trả lời hợp lý cho người nhà hoặc bố mẹ:

<http://sbhac.ca/wp-content/uploads/2015/06/Revised-website-copy-of-Prenatal-diagnosis-book-June-2015.pdf>

Siêu âm theo tư vấn của bác sỹ chuyên khoa để đánh giá sự phát triển tổng thể và tình trạng khỏe mạnh của thai nhi, thực hiện mỗi vài tuần khi thai kỳ tiến triển. Khi sinh trẻ bị tật nứt đốt sống nên thực hiện tại bệnh viện để đáp ứng được các yêu cầu về chuyên môn áp dụng như những trường hợp sinh đẻ có nguy cơ cao, và có thể tiếp cận điều trị ngay với khoa chăm sóc sơ sinh tích cực và phẫu thuật nhi khoa. Chọn phương pháp sinh đối với trẻ bị thoát vị tủy màng tủy vẫn còn là vấn đề tranh cãi. Chưa có bằng chứng nào cho thấy mổ lấy thai sẽ cải thiện kết quả sau này của trẻ hơn so với đẻ thường. Tuy nhiên, mổ lấy thai có thể cần thiết vì lý do sản khoa, đặc biệt với trẻ có não úng thủy với vòng đầu lớn. Sinh tự nhiên (đẻ thường) được khuyến cáo nếu tiên lượng sản khoa cho phép.

2. Quy trình và Nguyên tắc Phục hồi chức năng

2.1 Hệ thống và Tổ chức

2.1.1. Các vấn đề quan trọng trong Phối hợp chăm sóc cho người bệnh bị Tật nứt đốt sống và Não úng thủy

Để đáp ứng được nhu cầu chăm sóc toàn diện cho trẻ bị tật nứt đốt sống và não úng thủy, gia đình và nhân viên cung cấp dịch vụ cần xây dựng mối quan hệ chặt chẽ. Khi mối quan hệ này được duy trì tốt, việc trao đổi thông tin giữa gia đình và người cung cấp dịch vụ được coi là yếu tố quan trọng. Đặc biệt, việc xây dựng mối quan hệ với gia đình người bệnh được xem là rất cần thiết để có thể điều phối tốt các hoạt động chăm sóc cho người bệnh. Đã có nhiều cán bộ y tế và gia đình người bệnh ghi nhận vai trò quan trọng của việc xây dựng lòng tin cũng như mối quan hệ lâu dài giữa hai bên. Điều này còn có ý nghĩa quan trọng đặc biệt hơn nữa đối với trẻ bị tật nứt đốt sống/não úng thủy vì đây là một bệnh lý phức tạp và trong hầu hết các trường hợp thì các vấn đề liên quan đến sức khỏe của trẻ cần được các cán bộ chuyên môn đã theo dõi và quen với tình trạng của trẻ thăm khám và xử lý. Nếu cán bộ chuyên môn thiếu kinh nghiệm và không nắm thông tin được tình trạng của trẻ có thể sẽ đưa ra các giải pháp can thiệp dựa trên nguồn thông tin thiếu chính xác. Tóm lại, việc thiết lập mối quan hệ với bệnh nhi và gia đình sẽ giúp cho việc trao đổi thông tin giữa các cán bộ chuyên môn và dịch vụ cộng đồng được tiến hành thuận lợi.

Nhu cầu chăm sóc, quản lý trẻ bị tật nứt đốt sống/não úng thủy là rất phức tạp do trẻ thường gặp cùng lúc nhiều vấn đề sức khỏe. Vì vậy, điều rất quan trọng là cần cho trẻ được tiếp cận nhiều dịch vụ khác nhau trong cùng một lần đi khám bệnh hay tạm gọi là “một ngày khám bệnh”. Trong “ngày khám bệnh” đó, các chuyên gia và người cung cấp các dịch vụ hỗ trợ nên bố trí họp lại để thảo luận thống nhất hướng chăm sóc riêng cho các bệnh nhi nứt đốt sống. Ở một số nơi, người bệnh có thể được chuyển gửi từ phòng khám nứt đốt sống tới các khoa phòng gần đó, có thể là ngay trong cùng bệnh viện, để thăm khám các chuyên khoa khác. Điều này giúp cho người bệnh dễ dàng tiếp cận dịch vụ hơn cũng như được chăm sóc liên tục hơn, đồng thời cũng giảm bớt gánh nặng cho gia đình họ. Nhiều báo cáo đã cho thấy lợi ích của sự điều phối này là giảm số lần đi khám, ít biến chứng và giảm thời gian nằm viện cho người bệnh. Đồng thời cách làm này cũng giúp tăng cách làm việc theo nhóm.

Trước hết, cần chọn một người trong nhóm chuyên gia chăm sóc làm điều phối viên. Điều phối viên này là người liên lạc giữa gia đình trẻ với các thành viên còn lại. Theo quan điểm trước đây về nhóm chăm sóc thì người ta thường lựa chọn một thành viên làm người điều phối ví dụ như một bác sỹ nhi khoa. Nhưng hiện nay, điều phối viên được chọn thường là điều dưỡng. Theo quá trình trẻ lớn lên, bác sỹ phục hồi chức năng có thể đảm nhận vai trò này. Cụ thể là người điều phối viên sẽ có trách nhiệm bố trí để các chuyên gia thuộc các chuyên khoa khác nhau khám và tư vấn cho người bệnh trong “ngày khám bệnh”, hẹn tái khám, chuyển gửi nếu cần và đảm bảo rằng các khuyến cáo cũng như kế hoạch điều trị mà

các chuyên gia đưa ra được thực hiện, đồng thời cũng thông tin đầy đủ đến gia đình và những người có liên quan trong cộng đồng (Brustrom et al, 2012).

Thành lập Cơ sở y tế đa chuyên ngành tập trung để điều phối, quản lý, điều trị, chăm sóc toàn diện sẽ tạo điều kiện cho việc thực hành lâm sàng được triển khai tốt nhất.

Tiếp theo, thành lập các trung tâm phục hồi chức năng phân bố theo địa lý (vùng) để cung cấp dịch vụ phục hồi chức năng và theo dõi người bệnh ở cộng đồng.

Cần giúp trẻ trở nên độc lập hơn và phát huy tối đa tiềm năng của trẻ. Cha mẹ của trẻ bị tật nứt đốt sống/não úng thủy cũng sẽ già đi và không thể đi theo giúp trẻ mãi mãi. Vì vậy, phối hợp chăm sóc không nên dừng lại ở việc “ổn định” các vấn đề y khoa. Mỗi cá nhân bị tật nứt đốt sống/não úng thủy cần được giúp đỡ để đạt được sự độc lập tối đa trong việc tự chăm sóc, sống độc lập, và việc làm cũng như tham gia tối đa vào xã hội trong khả năng của họ.

Cha mẹ và các tổ chức hỗ trợ cùng hoàn cảnh có thể giúp người bệnh tiếp cận đến các nguồn hỗ trợ quan trọng.

Chú ý đến các biện pháp chăm sóc sức khỏe toàn diện có thể giúp ngăn ngừa các biến chứng dài hạn của tật nứt đốt sống/não úng thủy (tiêm phòng, dinh dưỡng, tập thể dục, vệ sinh, chăm sóc da).

Khuyến cáo:

- > *Cải thiện sự giao tiếp giữa các gia đình (tạo thuận lợi cho sự tương tác cha mẹ-cha mẹ và trẻ-trẻ với sự giúp đỡ từ đại diện Hội Tật nứt đốt sống ở địa phương*
- > *Thực hiện các biện pháp để ngày khám bệnh trở nên nhẹ nhàng cho gia đình và người cung cấp dịch vụ chăm sóc.*
- > *Phát triển mối quan hệ với các tổ chức hỗ trợ cộng đồng*
- > *Cung cấp gia đình các thông tin về các nguồn tài nguyên cộng đồng*
- > *Cải thiện trao đổi thông tin giữa các thành viên trong đội ngũ chăm sóc (phác đồ, họp trước và sau khi khám bệnh)*
- > *Cải thiện trao đổi thông tin giữa đội ngũ chuyên gia y tế và gia đình (viết tóm tắt nội dung mỗi lần đi khám bệnh).*

2.1.2. Những vấn đề quan trọng của các nhà lâm sàng

- Tật nứt đốt sống có hoặc không kèm theo não úng thủy là dị tật bẩm sinh nghiêm trọng, gắn bó với toàn bộ đời sống của trẻ.
- Cần phải theo dõi tích cực và chẩn đoán sớm các vấn đề liên quan đến bệnh.
- Việc chăm sóc đòi hỏi theo dõi thường xuyên các chuyên khoa Thần kinh, Tiết niệu, Cơ xương khớp và Phục hồi chức năng.
- Khuyến cáo người bệnh và người nhà phải đưa người bệnh đi khám ngay khi phát hiện những bất thường
- Biến chứng tiết niệu là nguyên nhân chính gây tai biến và tử vong.

- Xử lý vấn đề đại tiện không tự chủ là mấu chốt để đạt được sự độc lập.
- Mất hoặc giảm khả năng di chuyển làm ảnh hưởng rất lớn đến chất lượng sống của người bệnh. (Schoenmakers, Uiterwaal, Gulmans, Gooskens, & Helders, 2005).
- Rối loạn chức năng nhận thức thường ảnh hưởng bất lợi đến khả năng tuân thủ điều trị của người bệnh. (Tham khảo theo Tổ chức Tật nứt đốt sống Victoria, Úc, 2001)

2.1.3. **Bố trí Đơn vị Phục hồi chức năng**

Việc phân cấp trong chăm sóc trẻ bị tật nứt đốt sống/não úng thủy còn nhiều khó khăn do năng lực chuyên môn của các cơ sở y tế liên quan đến chăm sóc cho nhóm người bệnh này. Sở dĩ là do tỷ lệ mắc bệnh là khá thấp, trong khi bệnh lý lại phức tạp không phải cơ sở nào cũng có kinh nghiệm trong việc điều trị, quản lý và chăm sóc cho nhóm người bệnh này, nhất là các cơ sở y tế xa các trung tâm lớn. Vì vậy, chúng tôi đề nghị chia hai mức độ:

Tập trung tại các cơ sở đa chuyên khoa

Tập trung tại các cơ sở phục hồi chức năng

(I) Cơ sở y tế đa chuyên khoa

Tập trung tại các bệnh viện đa khoa các tỉnh thành

Khuyến cáo:

> Với điều kiện ở Việt Nam, nên có ba trung tâm đại diện cho ba miền: Một trung tâm đa chuyên khoa cho phía bắc, một cho phía nam và một cho khu vực miền trung

- Có một đội ngũ chuyên gia đa chuyên khoa gồm Bác sĩ phẫu thuật chỉnh hình, Bác sĩ thần kinh, bác sĩ tiết niệu và Bác sĩ phục hồi chức năng
- Điều phối các dịch vụ khám bệnh cho khoảng 10-30 người bệnh mỗi ngày ('ngày khám bệnh').
- Có đầy đủ dịch vụ chẩn đoán hình ảnh chuyên sâu về thần kinh và siêu âm/niệu động học.
- Sử dụng các dụng cụ latex an toàn không gây dị ứng
- Các trách nhiệm chính là:
 - Theo dõi đa chuyên khoa để thực hiện sự phối hợp chăm sóc liên tục, toàn diện lâu dài.
 - Có điều phối viên tật nứt đốt sống/não úng thủy (sẵn sàng để điều phối các hoạt động chăm sóc 20 giờ mỗi tuần), người này làm việc như một đầu mối liên hệ với người bệnh, người quản lý các nguồn lực và chuyển giao kiến thức, và là người gắn kết các mối liên lạc với địa phương và các trung tâm phục hồi chức năng.
 - Giới thiệu khái niệm sổ tay chương trình chăm sóc đa chuyên ngành về tật nứt đốt sống và não úng thủy (S.H.I.P - Hydrocephalus Interdisciplinary Program passport): Sổ tay chương trình chăm sóc đa chuyên ngành là hồ sơ cá nhân của trẻ bị tật nứt đốt sống/não úng thủy, được sử dụng như một

dụng cụ liên lạc giữa các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc. (tham khảo theo Hiệp hội Quốc tế Tật nứt đốt sống/ Não úng thủy, 2014)

(II) Trung tâm Phục hồi chức năng

- Được phân cấp, tại các trung tâm phục hồi chức năng hoặc cơ sở y tế gần nhất.
- Nên có đội ngũ chăm sóc tối thiểu: Kỹ thuật viên vật lý trị liệu/ kỹ thuật viên hoạt động trị liệu, một điều dưỡng và một nhân viên xã hội (hoặc bố mẹ).
- Các dịch vụ về giáo dục và tâm lý rất quan trọng khi trẻ đến lứa tuổi đi học.

Khuyến cáo:

> ***Dịch vụ dụng cụ chỉnh hình và chi giả được khuyến cáo nên có ở các trung tâm phục hồi chức năng.***

Ghi chú: Trong đa số trường hợp, xưởng dụng cụ chỉnh hình mang tính tập trung hóa. Các chuyên gia chỉnh hình đến thăm và làm việc với đội ngũ nhân viên của trung tâm phục hồi chức năng, điều này tạo thêm giá trị rất lớn vì việc trao đổi với đội ngũ phục hồi chức năng rất quan trọng. Sửa chữa dụng cụ chỉnh hình và chi giả thường có thể làm ở tuyến này. Điều đó giúp người bệnh tiết kiệm chi phí đi lại.

> ***Bác sỹ chuyên ngành phục hồi chức năng tại trung tâm phục hồi chức năng có vai trò quan trọng trong việc khám, đánh giá và quản lý người bệnh***

Ghi chú: Để theo dõi và đánh giá, việc đi khám bác sỹ phục hồi chức năng đều đặn là rất cần thiết. Điều này sẽ tạo thuận lợi cho quá trình phục hồi chức năng và ngăn ngừa các biến chứng cần can thiệp không cần thiết về sau.

- Các dịch vụ khác: Phòng xét nghiệm, khoa dược và chẩn đoán hình ảnh.
- Các nhiệm vụ cốt lõi:
 - Đánh giá và giám sát quá trình phục hồi chức năng.
 - Điều trị phục hồi chức năng, phối hợp với Cơ sở y tế đa chuyên khoa
 - Phát hiện và dự phòng biến chứng thứ phát
 - Điều phối các dịch vụ tại cộng đồng và gắn kết.

2.1.4. Quá trình Chăm sóc và Chuyển tuyến

(I) Lịch trình chăm sóc

Ở giai đoạn trước sinh, siêu âm có thể phát hiện dị tật vào tuần thứ 18-20 của thai kỳ, đa số được thực hiện tại cơ sở y tế địa phương hoặc trung tâm chăm sóc bà mẹ và trẻ em. Độ nhạy và độ đặc hiệu của siêu âm trước sinh khá cao, giá trị tiên đoán vị trí giải phẫu của tổn thương và độ phức tạp của thương tổn khoảng 75% đến trên 90% nếu người làm siêu âm có kinh nghiệm. Alphafetoprotein tăng trong máu vào tuần 16 (xét nghiệm Triple hoặc Quad). Sau khi phát hiện, dựa vào các thông tin đầy đủ nhất có được vào thời điểm hiện tại và tiên lượng, bố mẹ sẽ được tư vấn về việc quyết định giữ lại đứa trẻ hay không.

Khuyến cáo:

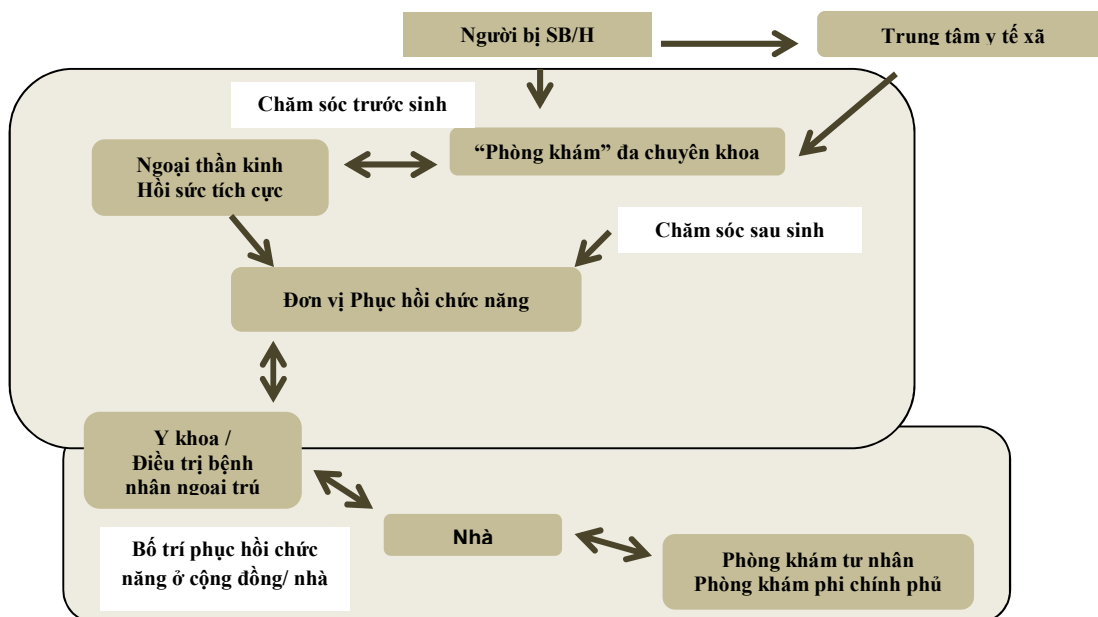
- > Nên có một hệ thống tầm soát và chuyển bệnh đầy đủ.
 - > Sau khi phát hiện, bố mẹ nên được giới thiệu đến cơ sở y tế đa chuyên khoa để được tư vấn trước sinh.
 - > Đối với thai kỳ có nguy cơ, siêu âm kiểm tra nên được thực hiện vào tuần thứ 12 và 18 bởi một chuyên gia siêu âm có kinh nghiệm ở cơ sở y tế đa chuyên khoa.
 - > Giới thiệu người mẹ đến sinh ở bệnh viện có đơn vị chăm sóc sơ sinh tích cực và phẫu thuật viên có kinh nghiệm.
 - > Trẻ được phát hiện sau khi sinh ra hoặc thậm chí muộn hơn đến khi có biểu hiện đại tiểu tiện không tự chủ hoặc dị dạng bàn chân nên được chuyển đến cơ sở y tế đa chuyên khoa.
-

Sau khi sinh và phẫu thuật đóng kín cột sống, phải tiếp tục theo dõi và điều trị não úng thủy (nếu có), đồng thời trẻ nên được khám đa chuyên khoa và phục hồi chức năng sớm. Bắt đầu với sự hỗ trợ của gia đình và giới thiệu gia đình trở lại cơ sở y tế đa chuyên khoa để tiếp tục theo dõi.

Khuyến cáo:

- > Nếu trường hợp trẻ bị tật nứt đốt sống/não úng thủy được sinh ra ở cơ sở y tế không phải là bệnh viện hoặc Cơ sở y tế đa chuyên khoa, nên mời một chuyên gia của bệnh viện hoặc cơ sở y tế đa chuyên khoa đến khám cho trẻ và gặp gỡ gia đình.
-

Sau khi rời khỏi khoa ngoại thần kinh, việc tiếp tục theo dõi được tổ chức tại Cơ sở y tế đa chuyên khoa và Trung tâm phục hồi chức năng. Quá trình chăm sóc quản lý bắt đầu từ đây.



Sơ đồ chuyển tuyến để phục hồi chức năng ở Việt Nam

(II) Tần suất tái khám

Để quản lý và chăm sóc toàn diện, việc duy trì mối liên hệ với trẻ và gia đình là cần thiết. Tần suất tái khám được đề xuất dưới đây là kinh nghiệm làm việc của chúng tôi. Cho dù không có vấn đề đột xuất hoặc cấp cứu thì việc kiểm tra hàng năm về chuyên khoa thần kinh, tiết niệu và chỉnh hình, phục hồi chức năng là rất cần thiết để dự phòng các biến chứng ảnh hưởng đến vấn đề sức khỏe của người bệnh trong tương lai.

Ở Cơ sở y tế đa khoa:

- 0 – 36 tháng tuổi: 2 tháng/1 lần
- 3 – 6 tuổi: 3 tháng/1 lần
- 7 – 18 tuổi : 6 tháng/1 lần
- Trên 18 tuổi: 1 năm/1 lần

Ở trung tâm phục hồi chức năng:

- Dựa theo nhu cầu phục hồi chức năng.

Cách thực hành tốt nhất và các hướng dẫn về chuyển bệnh để phục hồi chức năng sẽ được thảo luận trong những hướng dẫn chuyên biệt cho phục hồi chức năng

(III) Hướng dẫn về việc chuyển tuyến ngay lập tức đến Cơ sở y tế đa chuyên khoa

Nhân viên y tế cần phải biết được một số dấu hiệu lâm sàng quan trọng phải chuyển tuyến khẩn cấp người bệnh đến Cơ sở y tế đa chuyên khoa.

- Vòng đầu tăng nhanh chóng
- Nghi ngờ dẫn lưu kém hoạt động hoặc nhiễm trùng
- Trẻ có tiếng rít khi hít vào, thất điều hoặc khó nuốt
- Các dấu hiệu thần kinh ngày càng nặng hơn
- Trẻ mất đi các mốc phát triển đã đạt được trước đây
- Nhiễm trùng đường tiết niệu tái diễn nhiều lần, suy thận
- Sốt cao không rõ nguyên nhân
- Vết thương ở vị trí thoát vị hở và chảy dịch.
- Bỏ hoặc không làm đúng theo chế độ quản lý đại tiểu tiện không tự chủ
- Đau hoặc loét do tỳ đè.

2.2. Quy trình Phục hồi chức năng

2.2.1. Giới thiệu

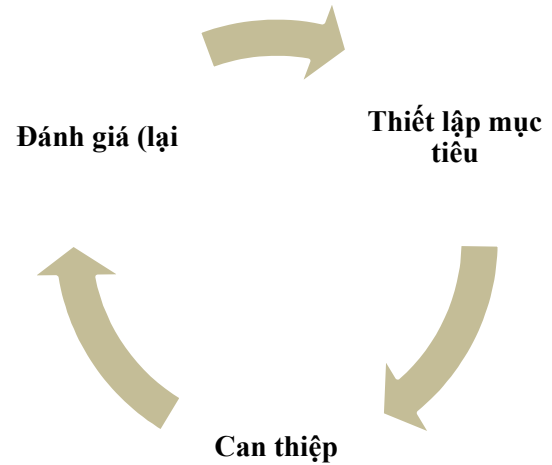
Cách tiếp cận truyền thống phục hồi chức năng là một quy trình có tính chu kỳ:

(I) Đánh giá

- Đánh giá người bệnh, xác định và lượng hóa các nhu cầu

(II) Thiết lập mục tiêu

- Trên cơ sở đánh giá, xác định và lượng hóa các nhu cầu mục tiêu của phục hồi chức năng cho người bệnh được xác định. Chúng có thể là các mục tiêu ngắn hạn, trung hạn và dài hạn;
- Một kế hoạch để đạt các mục tiêu này được thiết lập



(III) Can thiệp

- Các phương pháp điều trị thích hợp để đạt được các mục tiêu;

(IV) Đánh giá lại

- Đánh giá sự tiến triển, xác định các biện pháp can thiệp có hiệu quả để đạt được các mục tiêu đề ra. Nếu không đạt được, các mục tiêu và biện pháp can thiệp có thể được xem xét lại.

2.2.2. Sàng lọc, Đánh giá, Thiết lập mục tiêu và Can thiệp ở người bị tật nứt đốt sống

Trẻ bị tật nứt đốt sống nên được đánh giá và can thiệp trong các lĩnh vực khác nhau của cuộc sống như ở nhà, ở trường, giải trí và các bối cảnh khác, để có được sự hiểu biết đầy đủ các khả năng của trẻ trong các môi trường khác nhau và tạo thuận lợi cho sự hòa nhập hoàn toàn trong cộng đồng. Giải quyết các vấn đề bệnh nhi gặp phải, thúc đẩy các hoạt động chức năng và tạo thuận lợi cho sự tham gia đầy đủ của trẻ vào tất cả các mặt của cuộc sống.

Dưới đây, các mặt tổng quát về sàng lọc, đánh giá và cung cấp dịch vụ chăm sóc, trong bối cảnh chăm sóc đa chuyên khoa, sẽ được đề cập.

Chi tiết của quy trình này được mô tả trong các hướng dẫn cụ thể về chăm sóc, điều dưỡng, vật lý trị liệu và hoạt động trị liệu.

(I) Sàng lọc

- Xác định các dị tật cơ xương bẩm sinh và giới thiệu đến khoa chỉnh hình nhi khoa và/hoặc khoa vật lý trị liệu để cố định hoặc chỉnh sửa sớm.

- Xác định khả năng xuất hiện các vấn đề suy giảm chức năng thứ phát để thực hiện các biện pháp dự phòng.
- Theo dõi các thay đổi về trạng thái chỉnh hình, đó có thể là dấu hiệu chỉ điểm của rối loạn chức năng thần kinh tiến triển và giới thiệu đến bác sĩ phẫu thuật thần kinh nếu tình trạng này ngày càng nặng hơn.

(II) Đánh giá và thiết lập mục tiêu

- Mục tiêu được thiết lập với sự cộng tác gần gũi của người bệnh và gia đình
- Tầm vận động của chi và thân, độ duỗi của cơ, và sự thẳng hàng của các khớp cần được theo dõi lâu dài, đặc biệt cần theo dõi sát sao hơn trong các giai đoạn phát triển nhanh, qua đó thực hiện các biện pháp can thiệp thích hợp.
- Mục tiêu của đội ngũ đa chuyên khoa là xử lý các tổn thương hoặc khiếm khuyết hiện có và phòng ngừa các khiếm khuyết cơ xương tiềm tàng.

(III) Can thiệp

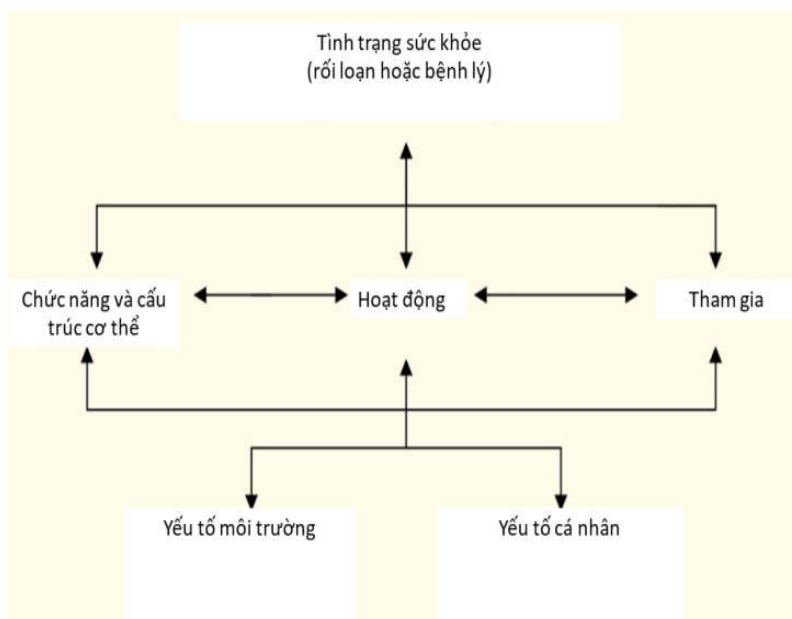
- Điều trị bảo tồn các dị dạng cơ xương tiềm tàng hoặc đang tồn tại nên bắt đầu ở trẻ mới sinh và sau đó nên tiếp tục như là một phần của công việc chăm sóc hàng ngày.
- Quyết định biện pháp can thiệp nên được thảo luận với gia đình và người bệnh bị tật nứt đốt sống với mục tiêu phát huy tối đa khả năng di chuyển và sự độc lập của người bệnh với kỳ vọng thực tế dựa trên đoạn thần kinh vận động bị tổn thương của người bệnh. Tác động của dị dạng này cần được xem xét trước khi quyết định can thiệp hay không.

2.3. Phân loại quốc tế về Hoạt động Chức năng, Khuyết tật và Sức khỏe

2.3.1. Giới thiệu

Tổ chức Y tế Thế giới đã đưa ra Bảng phân loại Quốc tế về Hoạt động Chức năng, Khuyết tật và Sức khỏe (International Classification of Functioning, Disability and Health) cho Trẻ em và Thanh niên (WHO,2007) để đánh giá mức độ tàn phế và chức năng. Phân loại này nhấn mạnh về chức năng, hơn là về tình trạng sức khỏe, và được xây dựng quanh ba thành phần: đa yếu tố, tính tương tác và tính năng động:

- Giải phẫu cơ thể, chức năng sinh lý và chức năng tâm lý



- Các hoạt động (cá nhân thực hiện một công việc hoặc hành động) và tham gia (tham gia vào một tình huống trong đời sống)
- Môi trường (vật lý, xã hội và thái độ đối với môi trường) và các yếu tố cá nhân.

Thoát vị tủy màng tủy đặc trưng bởi việc di chuyển bị hạn chế, có thể yếu nhẹ hoặc liệt hoàn toàn hai chân.

Các nghiên cứu gần đây nhấn mạnh sự độc lập về khả năng đi lại, tự chăm sóc, và nhận thức xã hội là những yếu tố đóng góp quan trọng để cải thiện chất lượng sống ở trẻ bị tật nứt đốt sống:

2.3.2. Phân loại ICF cho người bệnh bị tật nứt đốt sống và Thoát vị tủy màng tủy

- **Rối loạn sức khỏe:** Thoát vị tủy màng tủy/Loạn sản tủy
- **Suy giảm Chức năng /Cấu trúc Cơ thể:**
 - Mức thần kinh bị tổn thương
 - Bất thường hệ thần kinh
 - Co cứng
 - Não úng thủy/Dẫn lưu
 - Dị dạng hệ cơ xương
 - Chức năng chi trên
 - Sự toàn vẹn của da
 - Chiều cao và cân nặng của trẻ
 - Gãy chi dưới
 - Sức khỏe tổng quát
 - Rối loạn chức năng thị giác
 - Suy giảm trí tuệ
 - Đau khớp
- **Hoạt động hạn chế:**
 - Di chuyển
 - Đi lại
 - Các khả năng vận động lớn khác
- **Khả năng tham gia bị hạn chế:**
 - Thể thao
 - Hoạt động xã hội
 - Giáo dục
 - Chất lượng cuộc sống
- **Yếu tố môi trường:**
 - Các dịch vụ và hệ thống y tế
 - Hỗ trợ của gia đình
 - Hoàn cảnh xã hội
- **Yếu tố cá nhân:**
 - Sự tuân thủ và động lực
 - Các vấn đề nhận thức
 - Tuổi

Tham khảo nguồn từ Vladusic và Philips, 2008

2.3.3. Phân loại ICF và Đánh giá

Đánh giá trẻ và thiếu niên bị tật nứt đốt sống và não úng thủy nên được tiến hành đều đặn. Điều đó cho phép người khám phát hiện sớm dấu hiệu suy giảm thần kinh, tham gia vào việc đưa ra quyết định lâm sàng và đánh giá tính hiệu quả của các biện pháp can thiệp. Việc đánh giá nên bao gồm các vấn đề nêu ra trong khung ICF về cấu trúc và chức năng cơ thể, hoạt động và sự tham gia.

(I) Cấu trúc và chức năng cơ thể

- Cột sống và tư thế
- Tầm vận động của khớp và sự co rút
- Sức cơ của chi dưới
- Đánh giá trương lực cơ và cảm giác
- Các thông số về sự phát triển (chiều cao, chiều dài cánh tay...)
- Chức năng chi trên
- Phát triển tâm thần và tâm lý

(II) Hoạt động và tham gia

- Đánh giá chức năng theo phân loại Hoffer
- Sự di chuyển: Đánh giá đáng đi, khả năng sử dụng xe lăn, sử dụng các dụng cụ trợ giúp, đi bộ trên các bề mặt và môi trường khác nhau, khả năng chịu đựng của trẻ.
- Các kỹ năng vận động lớn: Khả năng di chuyển vào/ra của các chi ở các tư thế khác nhau, duy trì tư thế, chức năng ở các tư thế
- Tự chăm sóc: Các hoạt động hằng ngày như vệ sinh thân thể, ăn uống, mặc áo quần, tự đặt thông tiểu ngắt quãng, và mức độ độc lập trong các hoạt động đó.
- Giao tiếp
- Hòa nhập vào cộng đồng (tương tác và chơi với các trẻ khác, cuộc sống ở trường học).

Tham khảo từ nguồn Vladusic và Philips, 2008

2.3.4. Phân loại ICF và Khả năng di chuyển

ICF phân loại khả năng di chuyển của trẻ bị tật nứt đốt sống theo 3 phương diện: cấu trúc và chức năng cơ thể, hoạt động và sự tham gia.

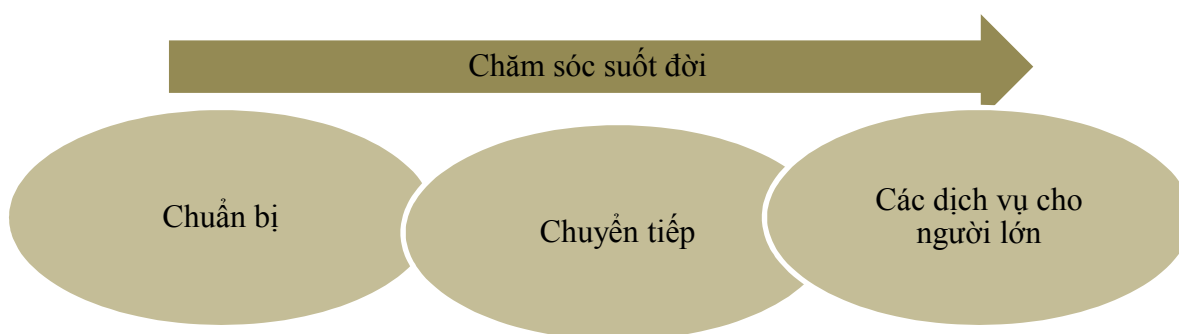
- **Cấu trúc và chức năng cơ thể:** Mức thần kinh tổn thương là thuật ngữ thường được sử dụng trong y văn khi thảo luận khả năng di chuyển và đi bộ ở trẻ bị tật nứt đốt sống. Tầng thần kinh tổn thương được phân loại dựa theo rễ thần kinh nguyên vẹn thấp nhất, đánh giá dựa trên chức năng vận động của hai chi dưới. Tầng tổn thương được xác định là tầng rễ thần kinh thấp nhất mà cơ được chi phối có sức cơ độ 3 bằng nghiệm pháp đánh giá sức cơ bằng tay. (xem chương: Vận động; phân loại tầng thần kinh tổn thương).

- **Hoạt động:** Mức độ hoạt động có thể được mô tả theo khả năng đi lại. Hoffer phân loại sự đi lại thành 4 mức: 1. Đi lại trong cộng đồng, 2. Đi lại trong nhà, 3. Đi lại được trong các buổi điều trị ở nhà hoặc ở bệnh viện). 4. Không đi lại được (người bệnh phải dùng xe lăn cho mọi di chuyển). Tuy nhiên, vẫn thường có sự khác nhau đáng kể về biểu hiện lâm sàng và khả năng đi lại giữa các cá nhân có cùng phân đoạn thần kinh tổn thương, đặc biệt tổn thương ở vùng thắt lưng. Khi nhìn đến khả năng đi lại trong cộng đồng, hệ thống phân loại như vậy có khuynh hướng đánh giá quá cao hoặc quá thấp khả năng của trẻ. Cũng như vậy, bố mẹ và trẻ có thể nhận thức khác về khả năng đi lại của chúng so với ý kiến các chuyên gia y tế. Vì vậy, thường không nhất quán giữa dự báo và khả năng đi lại thực tế của người bệnh. Nghiệm pháp đánh giá thời gian đứng dậy và đi (Time Up and Go) gần đây có giá trị trong lượng giá cho trẻ khuyết tật. Nghiệm pháp này cho phép đánh giá khả năng điều hợp các hoạt động chuyển tiếp trong khi thực hiện các chuyển động (ví dụ chuyển từ ngồi sang đứng và di chuyển một cách hiệu quả).
- **Tham gia:** Thang điểm lượng giá chức năng di chuyển là công cụ đánh giá đơn giản được thiết kế để đánh giá sự di chuyển của trẻ trong các môi trường khác nhau. Qua đó phản ánh được khả năng tham gia các hoạt động của trẻ. Di chuyển chức năng bao gồm tất cả các phương pháp mà cá nhân dùng để di chuyển và tương tác với môi trường. Thang điểm lượng giá chức năng di chuyển cũng bao gồm các nhu cầu về sự hỗ trợ trong đó có dụng cụ trợ giúp di chuyển.

2.4. Phát triển, Tham gia và Gắn kết

2.4.1. Giới thiệu

Việc chuẩn bị cho trẻ bị tật nứt đốt sống thích ứng được khi trưởng thành nên được thực hiện sớm, mục tiêu này cần thực tế và mang tính tích cực thông qua việc chia sẻ niềm hy vọng và mong đợi về tương lai (Kieckhefer và cộng sự, 2000; Reiss & Gibson, 2002). Mục tiêu chính của phục hồi chức năng là giúp đỡ trẻ tham gia toàn diện vào các hoạt động đời sống hàng ngày của gia đình và các hoạt động xã hội tại cộng đồng (King G., 2003).



Maxwell, J., Healy, H., Zee, J. (2007)

Trẻ bị tật nứt đốt sống/não úng thủy cần được quản lý, chăm sóc lâu dài. Trẻ nên được điều trị chăm sóc và phục hồi chức năng sớm. Mục tiêu là trẻ sẽ lớn lên với tình thương, niềm

hy vọng và sẽ đạt được những kỹ năng cần thiết để phát triển đầy đủ tiềm năng của trẻ trong gia đình và xã hội. Ở giai đoạn đầu của tuổi trưởng thành, việc động viên người bệnh định hướng tương lai là rất quan trọng, kế hoạch lâu dài cần được thực hiện một cách hiệu quả. Nó là sự chuyển đổi từ việc lập kế hoạch chăm sóc toàn diện cho đứa trẻ đang lớn chuyển qua thời điểm lập kế hoạch cho giai đoạn làm việc và sống độc lập. Các dịch vụ chăm sóc người bệnh khi đã trưởng thành cần tiếp tục. Việc đảm bảo các dịch vụ chăm sóc cho người bệnh đã trưởng thành diễn ra khi người bệnh bước vào giai đoạn mà các tác động của tật nứt đốt sống/não úng thủy trở nên rõ ràng là rất quan trọng.

2.4.2. Tiếp cận lấy người bệnh làm trung tâm và gia đình làm trung tâm

(I) Giới thiệu

Chia sẻ sự quản lý là triết lý tiếp cận để phát triển sự độc lập của trẻ từ thời thơ ấu. Mối liên kết giữa trẻ, gia đình và người cung cấp dịch vụ chăm sóc là rất cần thiết để trẻ khuyết tật phát triển thành một người lớn khỏe mạnh, hoạt động độc lập (Kiechkefer & Trahms, 2000). Vai trò của các thành viên trong liên kết này sẽ được thay đổi khi đứa trẻ lớn lên, trách nhiệm và quyền quyết định chuyển dần từ người cung cấp dịch vụ chăm sóc và bố mẹ sang cho người bệnh (sự chuyển giao này được lập kế hoạch một cách có hệ thống và phù hợp với từng giai đoạn phát triển của người bệnh). Chia sẻ sự quản lý đòi hỏi sự chuyển đổi cách suy nghĩ có hệ thống để tạo điều kiện thuận lợi cho việc chuẩn bị cuộc sống của người trưởng thành và việc này phải bắt đầu từ giai đoạn đầu của thời thơ ấu (Gall, Kingsnorth & Healy, 2006).

Cách cung cấp dịch vụ chăm sóc tốt nhất khi làm việc với trẻ khuyết tật và gia đình là thực hiện theo cách tiếp cận lấy người bệnh và gia đình làm trung tâm.

(II) Hoạt động lấy người bệnh làm trung tâm

Hoạt động lấy người bệnh làm trung tâm và nhấn mạnh việc xây dựng mối quan hệ đồng hành với gia đình và trẻ, trong đó họ là những thành viên được quý trọng. Có bốn vấn đề cần được quan tâm:

- Mỗi cá nhân là duy nhất
- Mỗi cá nhân là một chuyên gia về cuộc đời của họ
- Mối quan hệ đồng hành là mấu chốt
- Có sự tập trung vào các thế mạnh của mỗi cá nhân

Chăm sóc lấy người bệnh làm trung tâm đặt quyền lợi và sự tự chủ vào người bệnh và gia đình của họ. Các hoạt động đều hướng tới các mục tiêu để người bệnh gắn kết với xã hội, và có giá trị trong xã hội, được tham gia bình đẳng vào các hoạt động tại cộng đồng.

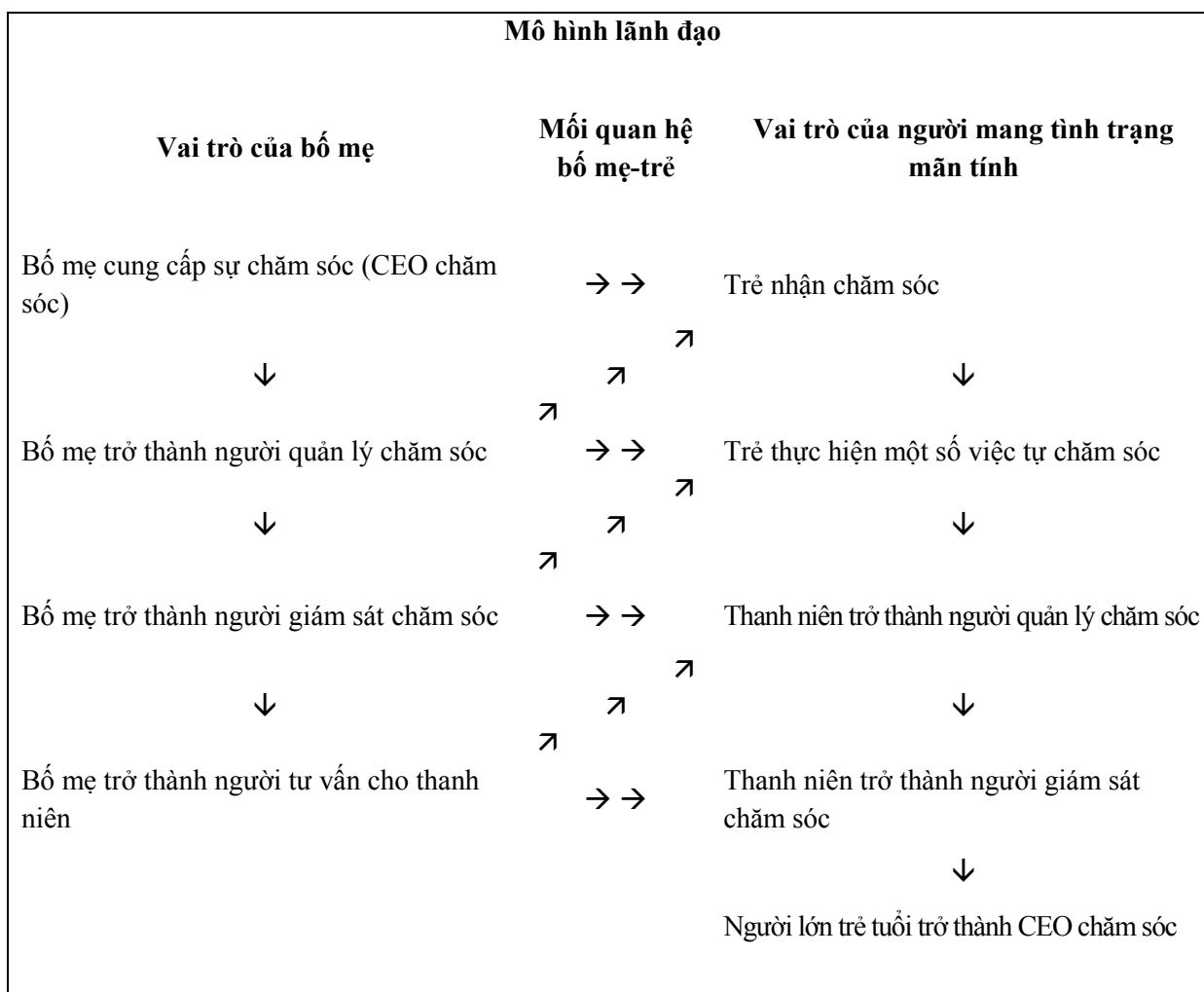
(III) Hoạt động lấy gia đình làm trung tâm

Hoạt động lấy gia đình làm trung tâm thực hiện theo triết lý tương tự như lấy người bệnh làm trung tâm và tiến xa hơn trong việc thừa nhận rằng gia đình là nhân tố quan trọng khi

làm việc với trẻ. Chương trình chăm sóc người bệnh lấy gia đình làm trung tâm được xây dựng dựa trên các giá trị, thái độ và cách tiếp cận các dịch vụ chăm sóc đặc biệt cho trẻ. Gia đình trao đổi trực tiếp với các nhà cung cấp các dịch vụ chăm sóc để lựa chọn quyết định sự hỗ trợ mà trẻ và gia đình mong muốn. Trong cách tiếp cận lấy gia đình làm trung tâm, những thế mạnh và nhu cầu của tất cả các thành viên trong gia đình đều được xem xét. Gia đình xác định tính ưu tiên cho các biện pháp can thiệp và dịch vụ. Điều này dựa trên tiền đề gia đình biết rõ con của họ nhất, khi đó kết quả đem lại sự phát triển tốt nhất cho trẻ trong sự hỗ trợ của từng gia đình và cộng đồng. Dịch vụ cung cấp sự hỗ trợ luôn tôn trọng khả năng cũng như nguồn lực của gia đình. Khả năng của gia đình bao gồm kiến thức và các kỹ năng mà gia đình cần có để hỗ trợ sự phát triển và đáp ứng các nhu cầu của trẻ. Khả năng là sức mạnh vật lý, tình cảm và tinh thần cần thiết để hỗ trợ sự phát triển của trẻ, và nó ảnh hưởng trực tiếp đến ý thức về năng lực mà một thành viên trong gia đình trải nghiệm khi chăm sóc trẻ bị khuyết tật.

Khuyến cáo:

> *Dịch vụ phục hồi chức năng nên làm theo triết lý chăm sóc lấy người bệnh và gia đình làm trung tâm.*



Kieckhefer, G. & Trahms, C. (2000). Supporting Development of Children with Chronic Conditions: From Compliance Toward Shared Management. Pediatric Nursing, 26(4), 354 - 381

2.5. Bình đẳng giới về sức khỏe

Bình đẳng giới về sức khỏe có nghĩa là trong suốt cuộc đời của phụ nữ và nam giới đều có điều kiện và cơ hội như nhau để thực hiện đầy đủ quyền và tiềm năng của họ để được khỏe mạnh, đóng góp vào sự phát triển sức khỏe và hưởng lợi từ kết quả (WHO, 2015)

Khuyến cáo nên tách dữ liệu và phân tích giới để xác định sự khác nhau về giới tính trong các nguy cơ sức khỏe, cơ hội và để xây dựng kế hoạch can thiệp y tế thích hợp.

Giải quyết vấn đề bất bình đẳng giới sẽ cải thiện điều kiện được tiếp cận và hưởng lợi từ các dịch vụ sức khỏe. Nên phát triển các chương trình sức khỏe thích ứng với từng giới tính, chương trình này cần được thực hiện một cách hợp lý và mang lợi ích cho nam giới và phụ nữ. Việc thực hiện các chương trình này sẽ giúp dự phòng nút đốt sống và các sáng kiến chăm sóc sức khỏe đáp ứng các mục tiêu chiến lược để giảm bất bình đẳng về sức khỏe và tạo ra sự khác biệt cho đời sống của phụ nữ và đàn ông bằng cách cải thiện chất lượng các dịch vụ được cung cấp về dự phòng, chẩn đoán và điều trị nút đốt sống và cải thiện kết quả điều trị.

2.6. Đội ngũ đa chuyên khoa

Tật nút đốt sống là một trong những khiếm khuyết sơ sinh phức tạp nhất ảnh hưởng lâu dài, có thể làm giảm khả năng đi lại của trẻ, mất cảm giác da, đại tiểu tiện không tự chủ, và mất khả năng học tập. Đa số trẻ sinh ra với tật nút đốt sống có thể phát triển dẫn đến não úng thủy. Người lớn và trẻ em bị tật nút đốt sống có nguy cơ cao bị các vấn đề sức khỏe thứ phát như dẫn lưu não thất không hoạt động, hoạt động kém hoặc nhiễm trùng, các vấn đề về chỉnh hình như vẹo cột sống và co rút biến dạng khớp, tủy sống bóm thóp, nhiễm trùng đường tiểu và các vấn đề tiết niệu khác, loét do tỳ đè, và béo phì. Thêm vào đó, người lớn có thể đối mặt các biến chứng tiềm tàng do các tác động mạn tính của các thủ thuật được tiến hành lúc còn nhỏ như dẫn lưu não thất, chuyển dòng nước tiểu, các thủ thuật điều trị đại tiểu tiện, các phẫu thuật chỉnh hình cột sống, háng và chi dưới. Trẻ và người lớn bị tật nút đốt sống cần có các chuyên gia giúp giải quyết các vấn đề y khoa và nhận thức, thúc đẩy lối sống khỏe mạnh hơn, bao gồm dinh dưỡng và luyện tập. Nói một cách đơn giản, cá nhân bị tật nút đốt sống cần một hệ thống thống nhất để cung cấp dịch vụ chăm sóc cho người bệnh và tạo sự phối hợp đồng bộ, thông tin đầy đủ giữa các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc. Các dịch vụ cần phù hợp lứa tuổi bao gồm các biện pháp bảo đảm một sự chuyển đổi thích hợp từ chăm sóc đa chuyên khoa cho trẻ sang chăm sóc cho người lớn bị tật nút đốt sống/não úng thủy.

Không có đội ngũ đa chuyên khoa, người bệnh bị tật nút đốt sống/não úng thủy sẽ phải thực hiện nhiều cuộc hẹn, thường là tại các bệnh viện khác nhau tại các địa điểm khác nhau. Khi lên lịch hẹn, họ có thể phải đối mặt với việc chờ đợi lâu, di chuyển nhiều và tốn kém. Đối với trẻ bị tật nút đốt sống, chậm trễ khi tiếp cận các dịch vụ chăm sóc y tế có thể đe dọa đến tính mạng. Thường đó là những trường hợp mà sự trao đổi thông tin giữa bác sỹ chuyên khoa về một vấn đề của tật nút đốt sống/ não úng thủy với những nhân viên

chăm sóc sức khỏe khác bị thiếu. Cách tiếp cận không toàn diện này làm tăng nguy cơ bỏ qua các biến chứng sức khỏe tiềm tàng.

Đội ngũ đa chuyên khoa:

Bác sỹ nhi khoa: chuyên khoa thần kinh	Nhà tư vấn
Bác sỹ phục hồi chức năng	Chuyên gia chăm sóc vết thương
Bác sỹ chỉnh hình	Chuyên gia tư vấn gen
Bác sỹ phẫu thuật thần kinh	Chi giả và chỉnh hình
Bác sỹ tiết niệu	
Kỹ thuật viên vật lý trị liệu	
Kỹ thuật viên hoạt động trị liệu	
Điều dưỡng	
Nhà tâm lý học trẻ em	
Nhân viên dinh dưỡng	
Nhân viên công tác xã hội	

Tuyên bố của Hiệp hội Tật nứt đốt sống /Não úng thủy quốc tế (IF) về Chăm sóc Đa chuyên khoa cho trẻ em và người lớn bị tật nứt đốt sống/não úng thủy:

“Để trẻ em, thiếu niên và người lớn bị tật nứt đốt sống /não úng thủy phát triển tối đa tiềm năng, hoạt động tích cực, tận hưởng chất lượng sống tốt, năng động và khỏe mạnh, chúng tôi mạnh mẽ khuyến cáo tiếp cận đến sự chăm sóc đa chuyên khoa cho người bị tật nứt đốt sống và não úng thủy ở mọi lứa tuổi.” (Theo nguồn Hiệp hội Tật nứt đốt sống /Não úng thủy quốc tế, 2016)

2.7. Kết quả mong đợi của chăm sóc lâu dài

Khi việc cung cấp dịch vụ chăm sóc đạt được kết quả mong muốn, chúng tôi công tác tổ chức chăm sóc được thực hiện một cách tốt nhất. Kết quả được mong đợi ở tất cả các lứa tuổi được mô tả. Khi mới sinh, chăm sóc tập trung hơn vào việc bảo toàn các chức năng và dự phòng biến chứng, trong khi trẻ lớn lên, các biện pháp để đạt được sự độc lập trở nên quan trọng hơn.

2.7.1. Giai đoạn trước sinh

- Cung cấp cho bố mẹ thông tin chính xác về tật nứt đốt sống/ não úng thủy
- Phương pháp sinh tốt nhất được thảo luận
- Chuyển đến sinh ở bệnh viện có Đơn vị chăm sóc sơ sinh tích cực và bác sỹ phẫu thuật thần kinh có kinh nghiệm

2.7.2. Mới sinh (0 - 3 tháng tuổi)

- Phẫu thuật đóng lỗ thoát vị ở cột sống và kiểm soát tình trạng não úng thủy

- Đánh giá cơ bản về các mặt phẫu thuật thần kinh, phẫu thuật chỉnh hình, tiết niệu và phục hồi chức năng
- Chỉ định các liệu pháp dự phòng/chỉnh sửa
- Chuyên trẻ đến Cơ sở y tế đa chuyên khoa

2.7.3. Trẻ nhỏ (3 - 18 tháng tuổi)

- Áp lực nội sọ bình thường và chức năng hệ thần kinh trung ương được duy trì
- Chức năng nhận thức tốt nhất được bảo tồn
- Cơ và xương được duy trì về chức năng để phát triển tốt nhất
- Kiểm soát nhiễm trùng đường tiết niệu
- Nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc ban đầu được xác định để tiêm phòng thường quy
- Cung cấp thông tin đầy đủ và hỗ trợ cho bố mẹ và anh chị em
- Tư vấn về di truyền
- Thảo luận về chăm sóc da
- Thận trọng với các dụng cụ làm từ latex
- Đăng ký trẻ vào chương trình can thiệp sớm
- Thiết lập chương trình chăm sóc vấn đề đại tiện

2.7.4. Tuổi tập đi (18 tháng tuổi - 3 tuổi)

- Tiếp tục chăm sóc
- Giải quyết các vấn đề đại tiểu tiện, tối ưu khả năng di chuyển, đề phòng dị ứng cao su latex, thực hiện chương trình can thiệp sớm

2.7.5. Tuổi trước khi đến trường

- Tiếp tục chăm sóc
- Xác định chương trình trước khi đến trường thích hợp
- Trẻ tiếp tục sự phát triển tổng thể
- Không thấy sự sa sút các kỹ năng của trẻ

2.7.6. Tuổi đến trường

- Tiếp tục sự chăm sóc
- Khi có hội chứng tủy bám thấp; dự phòng thương tật thứ phát
- Trẻ độc lập trong xử lý đại tiểu tiện, sử dụng nẹp, chăm sóc da
- Trẻ có bạn và gắn kết trong các hoạt động giải trí
- Chương trình thể dục đều đặn được thiết lập
- Trường học thích hợp với sự gắn kết toàn bộ được xác định
- Xác định và điều trị dậy thì sớm ở trẻ gái
- Thảo luận với trẻ về đề phòng lạm dụng tình dục
- Trẻ đang phát triển các khả năng trong việc dự phòng các biến chứng

2.7.7. Thanh niên

- Thanh niên độc lập trong việc tự chăm sóc
- Tiếp nhận đầy đủ các dịch vụ việc làm/giáo dục
- Là người quản lý trong dự phòng các biến chứng
- Hiểu biết về việc sử dụng acid folic
- Ý thức được các vấn đề tình dục và các thông tin về vấn đề tình dục cá nhân được giải thích rõ ràng

2.7.8. Người lớn

- Tìm việc làm
- Nhận được các dịch vụ hỗ trợ
- Nhận các thông tin về sinh sản
- Chuyển tiếp qua sự chăm sóc đặc biệt cho người lớn

(Tham khảo nguồn: Tật nứt đốt sống (2006). Hướng dẫn chăm sóc lâu dài cho người bị tật nứt đốt sống)

Xem thêm: Phụ lục 1- Tóm tắt chăm sóc suốt đời người bệnh bị tật nứt đốt sống

3. Các tình trạng bệnh lý liên quan ở người bệnh bị Tật nứt đốt sống

3.1. Suy thoái chức năng thần kinh

Khiếm khuyết thần kinh ở người bệnh tật nứt đốt sống thường không tiến triển. Các dấu hiệu thay đổi về thần kinh chỉ ra tình trạng bệnh lý nặng nhưng có thể có những biện pháp điều trị đằng sau những bệnh lý này. Nhà lâm sàng cần phải có hồ sơ ghi lại các dấu hiệu thần kinh trong quá khứ để có thể so sánh diễn biến dấu hiệu thần kinh. Vì vậy, bắt buộc phải đánh giá liên tục hệ thần kinh. Cần phải chuyển người bệnh đến trung tâm chuyên khoa nếu xuất hiện dấu hiệu bất lợi về thần kinh mới. Trong khi việc theo dõi và đánh giá liên tục rõ ràng là cần thiết, nhiều người bệnh bị tật nứt đốt sống mất liên lạc với các dịch vụ chuyên khoa khi bước vào tuổi vị thành niên và tuổi người lớn và có thể phải chấp nhận sự thay đổi các chức năng thần kinh như là một phần không thể tránh được của bệnh lý tật nứt đốt sống. Luôn luôn khám hệ thần kinh khi tái khám và tìm kiếm sự thay đổi các dấu hiệu thần kinh. Bất kỳ sự thay đổi nào về chức năng hoặc triệu chứng thần kinh, cho dù nhiều hay ít, phải được xem là tiếng chuông cảnh báo đối với các nhà lâm sàng. Giữa các lần tái khám, cũng cần hướng dẫn cho gia đình liên lạc với các nhà cung cấp dịch vụ chăm sóc khi phát hiện thấy có sự thay đổi về thần kinh, chỉnh hình, hoặc tiết niệu ở trẻ.

Phần lớn người bệnh bị tật nứt đốt sống sẽ có bất thường não bộ kèm theo. Điều này dẫn đến não úng thủy. Dị tật Arnold-Chiari (typ II) là bất thường não bộ thường gặp nhất ở tật nứt đốt sống. Ảnh hưởng đến hầu hết người bệnh bị tật nứt đốt sống, dị tật này gây ra sự thoát vị hạnh nhân tiểu não qua lỗ chẩm và hành tủy di chuyển xuống dưới ống sống cổ, làm di chuyển các dây thần kinh sọ. Khoảng ¼ người bệnh bị tật Arnold-Chiari sẽ xuất hiện rối loạn chức năng thân não, thường biểu hiện trong những tháng đầu tiên.

Thay đổi chức năng nhận thức thần kinh có thể là biểu hiện của tăng áp nội sọ, có thể do dẫn lưu hoạt động kém. Tình trạng này có thể đe dọa tính mạng, cũng như ảnh hưởng lâu dài đến hệ thần kinh trung ương, có khả năng ảnh hưởng trầm trọng đến khả năng sống độc lập của người bệnh. Suy giảm trí tuệ thứ phát sau não úng thủy (ví dụ khó khăn trong tổ chức công việc, giảm khả năng tập trung, lẫn lộn các kỹ năng ngôn ngữ, tư duy kiên định, khó khăn định hướng không gian, thiếu kỹ năng quản lý thời gian, tâm thần thụ động...) có tác động lớn đến chẩn đoán và kế hoạch điều trị và quản lý sau đó.

Sự thay đổi các triệu chứng thần kinh ở chi dưới hoặc khả năng tự chủ trong đại tiểu tiện là những dấu hiệu của một tình trạng bệnh lý nghiêm trọng được gọi là tủy bám thấp, có thể xảy ra vào bất kỳ thời gian nào trong cuộc đời, đặc biệt trong các giai đoạn phát triển nhanh. Giữ chặt hoặc kéo căng tủy sống ở thanh niên và người lớn xảy ra do sự cố định của tủy sống vào những cấu trúc không co giãn như mô xơ hoặc mỡ. Đó là một biến chứng tiềm ẩn của tật nứt đốt sống, có thể gây ảnh hưởng bất lợi đến khả năng độc lập của người bệnh do ảnh hưởng đến khả năng di chuyển và đại tiểu tiện tự chủ.

Rỗng tủy xảy ra khi có nang thành lập trong tủy sống, có thể nằm ở hành tủy hoặc bất kỳ vị trí nào từ cổ đến thắt lưng. Rỗng tủy liên quan với khiếm khuyết ống thần kinh. Nang có thể thông hoặc không thông với đường lưu thông của dịch não tủy. Nang có thể tích tụ dịch và lớn dần, tạo áp lực lên mô thần kinh, dẫn đến các biến chứng nghiêm trọng khác nhau.

3.2. Da và chăm sóc da

Người bệnh bị tật nứt đốt sống rất dễ bị các tổn thương da mạn tính như vết thương ở mông và chi dưới. Các vấn đề về da là một trong ba lý do hàng đầu khiến người bệnh nhập viện. Loét do tì đè là nguyên nhân phổ biến nhất của tổn thương da, hậu quả của ngồi hoặc mang nẹp kéo dài. Mất cảm giác ở phần dưới của cơ thể nên không có biểu hiện báo hiệu người bệnh cần thay đổi tư thế hoặc giảm áp lực lên một bộ phận của cơ thể.

Vì đa số trẻ bị tật nứt đốt sống có chức năng cơ thất hậu môn và niệu đạo không hoàn chỉnh nên gặp nhiều khó khăn đối với vấn đề viêm da nổi ban khi mang bím kéo dài. Biện pháp dự phòng thường được áp dụng là giữ trẻ càng khô và sạch càng tốt nhưng thường không đạt yêu cầu do tình trạng tiểu không tự chủ. Nguyên nhân gây viêm da nổi ban khi mang bím thường do monilia candida cũng như do trầy da nói chung.

Trong suốt cuộc đời của người bệnh bị tật nứt đốt sống, một trong những vấn đề quan trọng cần quan tâm là dự phòng loét do tì đè. Phần bề mặt chịu trọng lực của cơ thể, bàn chân và mông của đa số những trẻ này thường mất cảm giác một phần hoặc hoàn toàn (xem phụ lục 2 - Các vùng tì đè).

Những khu vực này được tưới máu kém do liệt vận mạch, làm vết thương khó lành. Không chỉ do áp lực, sự không cảm nhận được nhiệt cũng có thể dẫn đến mất lớp da dày ở bàn chân và mông. Do đó, đi trên vỉa hè nóng, ghé ngồi bọc vinyl, khóa dây an toàn xe ô tô và tắm nước nóng là những mối nguy hiểm đối với trẻ bị tật nứt đốt sống.

Khi trẻ biết đi, áp lực dồn lên các điểm tì đè ở bàn chân có thể dẫn đến loét do tì đè hoặc do chai chân. Để dự phòng loét, thực hiện thủ thuật chỉnh hình và mang dụng cụ chỉnh hình hợp lý nên được xem xét. Nếu dụng cụ chỉnh hình (ví dụ: dụng cụ chỉnh hình bàn chân, áo nẹp) được khuyến cáo sử dụng, phải kiểm tra thường xuyên các điểm tì đè, đặc biệt phải kiểm tra vào thời điểm bắt đầu sử dụng hoặc khi dụng cụ mới được làm.

Vết thương do tì đè có thể gặp ở trẻ lớn bị gù/vẹo cột sống ngồi xe lăn nhiều và chỗ ngồi mất thăng bằng. Bố mẹ và người chăm sóc phải được hướng dẫn theo dõi những vùng này ít nhất hai lần mỗi ngày. Trong trường hợp nổi ban đỏ, trẻ cần nằm sấp cho đến khi vết đỏ ở da biến mất. Dạy cho trẻ thường xuyên thay đổi tư thế ngồi. Sử dụng nệm lót đặc biệt và ghé ngồi xe lăn được chỉnh sửa cũng có thể giúp ích nhiều trong phòng tránh loét (xem phụ lục 3-Tổn thương da).

Trong suốt các năm học, trẻ nên bắt đầu đảm trách việc khám da cho mình. Trước khi vào bồn tắm, cần dùng tay kiểm tra nhiệt độ nước. Sau khi tắm xong, ít nhất là mỗi tối, các vùng tì đè như bàn chân và mông cần được chụp lại bằng điện thoại để kiểm tra. Cần phải hướng dẫn cho các em xóa các bức ảnh này ngay lập tức sau khi kiểm tra vùng da.

Khi loét do tì đê xuất hiện, xử lý đầu tiên là giữ cho vùng loét không chịu áp lực, sạch sẽ và khô ráo. Đối với loét mức độ II, chỉ cần xử trí như trên là đủ. Tuy nhiên, khi tổn thương da dày và lớn, chúng sẽ rất chậm lành và thường cần phẫu thuật tạo hình như tạo vạt da. Các tổn thương dày sẽ lành thông qua sự tái tạo của da ở rìa vết thương. Hậu quả là quá trình lành sẽ rất chậm có thể phải chỉ định phẫu thuật làm vạt (xem phụ lục 3,4 và 5). Các mảnh da ghép không có mô dưới da thường có đời sống ngắn vì chúng sẽ hư tổn nhanh chóng khi chịu áp lực. Loét do tì đê có thể gây viêm xương tủy xương, một biến chứng rất khó xử lý thành công.

Khuyến cáo:

- > *Tránh tổn thương da là vấn đề quan tâm suốt đời. Tổn thương da có thể dẫn đến vết thương trầm trọng và thậm chí tử vong. Dự phòng là công việc vô cùng quan trọng.*
 - > *Huấn luyện người chăm sóc, bố mẹ và trẻ về chăm sóc da là vấn đề mấu chốt. Khuyến cáo nên có các vật liệu giảng dạy bằng thị giác.*
-

3.3. Bàng quang và Ruột thần kinh

3.3.1. Bàng quang thần kinh

Bàng quang ở trẻ bị tật nứt đốt sống có biểu hiện rối loạn chức năng cơ vòng với các mức độ khác nhau, gọi là bàng quang thần kinh. Khoảng 15% trẻ sơ sinh bị tật nứt đốt sống không có dấu hiệu rối loạn chức năng niệu-thần kinh lúc sinh. Tuy nhiên, có khả năng cao xảy ra sự tiến triển tổn thương thần kinh theo thời gian. Lúc sinh, đa số người bệnh có đường tiểu trên bình thường, nhưng gần 60% trong số đó sẽ bị suy giảm chức năng đường tiểu trên do nhiễm trùng, bàng quang thay đổi và trào ngược.

Từ bệnh sử, chúng tôi nhận thấy rằng rối loạn chức năng bàng quang cơ thắt là một quá trình suy giảm tiến triển trước 3 tuổi ở 58% người bệnh.

Nền tảng cho việc xử lý tốt nhất rối loạn chức năng bàng quang cơ thắt là phát hiện sớm, đặt thông tiểu và áp dụng liệu pháp chủ động. Trong tiên lượng lâu dài người bệnh bị mất đồng vận bàng quang-cơ thắt, quan trọng là biện pháp xử lý phải bắt đầu trước khi hậu quả của rối loạn chức năng bàng quang trở nên rõ ràng. Mục đích là phòng hoặc hạn chế tối đa tổn thương thứ phát đường tiểu trên và bàng quang do rối loạn tiên phát chức năng bàng quang thần kinh. Vì vậy, một thời gian dài trước khi xuất hiện vấn đề tiểu không tự chủ, đôi khi bắt đầu từ khi sinh, xử lý vấn đề mất đồng vận bàng quang - cơ thắt được hướng trực tiếp đến việc tạo ra bàng quang có áp lực thấp và rỗng hoàn toàn sau khi đi tiểu để đảm bảo một bàng quang an toàn.

3.3.2. Ruột thần kinh

Trong bệnh lý ống sống đóng không kín, khi thần kinh bị tổn thương sẽ dẫn đến 3 vấn đề sau đây của ruột bị ảnh hưởng:

- Các cơ di chuyển phân dọc theo đại tràng và đưa ra khỏi cơ thể
- Cơ chế cảm giác đưa thông tin lên não báo trực tràng đã đầy phân
- Cơ thắt ngoài hậu môn (không thuộc sự chi phối thần kinh tự chủ) bị nhão hoạt cơ thắt

Cần điều trị để tránh nhiễm trùng bàng quang do vẩy bẩn từ phân.

Táo bón mạn tính làm phân bị lên men, ruột sẽ phình to và đẩy vào bàng quang. Hiện tượng này dẫn đến sỏi tiểu.

Ở độ tuổi 2-3, tác động của đại tiện không tự chủ sẽ trở nên quan trọng hơn và có thể ảnh hưởng đến khả năng hòa nhập cộng đồng của trẻ.

Mục tiêu điều trị là làm cho ruột được sạch phân đều đặn, kiểm soát đại tiện một cách chủ động bằng cách thiết lập chương trình chăm sóc ruột nhằm đáp ứng các nhu cầu của mỗi trẻ.

Khuyến cáo nên thực hiện chế độ ăn đầy đủ dưỡng chất bình thường có chứa một lượng ít thức ăn xơ và uống đủ nước để giữ cân bằng dịch.

Trước hết, trẻ sẽ cần thuốc làm mềm phân và nên duy trì chế độ nhuận tràng cho đến khi trẻ có được sự đi đại tiện một cách đều đặn ruột. Khi trẻ bắt đầu điều chỉnh hành vi, khuyến khích tập sử dụng nhà vệ sinh là rất quan trọng. Thường viên đặt trực tràng được sử dụng để giúp trẻ đi đại tiện. Một số bố mẹ và trẻ cảm thấy thoải mái hơn khi dùng ngón tay để kích thích khi đi đại tiện thay vì sử dụng đặt thuốc ở trực tràng.

Khi trẻ lớn lên, rửa hậu môn sẽ được hướng dẫn. Do trương lực cơ thắt hậu môn kém nên trẻ gặp khó khăn trong việc giữ phân, sử dụng bóng hoặc nón có thể giúp để bịt kín phần thấp trực tràng khi dung dịch thụt tháo với nước máy ấm được cho vào.

Sự bơm rửa qua hậu môn là biện pháp điều trị quan trọng nhất đối với tình trạng ruột thần kinh hiện nay. Bơm rửa thường xuyên giúp giảm nguy cơ dò phân và có tác dụng tích cực lên trương lực cơ thắt và thể tích trực tràng.

Nội dung chi tiết cách xử lý bàng quang và ruột thần kinh: Xem hướng dẫn y khoa và điều dưỡng chuyên biệt.

3.4. Tình trạng cơ xương khớp ở người bệnh bị tật nứt đốt sống

3.4.1. Giới thiệu

Bất thường cơ xương khớp, đặc biệt dị dạng cột sống và chi dưới và cơ rút các cơ, biến dạng khớp là những bất thường phổ biến ở người bệnh bị tật nứt đốt sống. Chúng có thể là

tiên phát (là hậu quả tức thời của ống thần kinh đóng không kín) và thứ phát (hậu quả của khiếm khuyết chức năng thần kinh). Tật nứt đốt sống và rãnh thần kinh dẫn đến suy giảm chức năng vận động và cảm giác bên dưới vị trí tổn thương thần kinh, gây ảnh hưởng bất lợi đến sự phát triển và tăng trưởng của hệ cơ xương.

Những bất thường tiên phát bao gồm dị dạng của cột sống như nửa đốt sống hoặc đốt sống hình bướm. Những bất thường này dẫn đến gù (có thể đã có lúc sinh ra) và vẹo cột sống. Gù và vẹo ngày càng tiến triển khi trẻ lớn lên. Sự phân bố bất thường của cơ ở lưng, khung chậu chéo, và tùy bám thấp có thể đóng góp gây thêm những bất thường này- vì vậy chúng có yếu tố thứ phát (Liptak, 2003).

Vì hệ cơ xương có khả năng thích ứng đáng kể khi có các tác động vật lý, hoặc khi thiếu tác động vật lý lên hệ thống, các bất thường xuất hiện sau chỉnh hình xảy ra do bất thường chức năng các cơ quanh các khớp và giảm độ di động khi sử dụng các dụng cụ chỉnh hình. Sức kéo của cơ và trọng lượng cơ thể là những lực cơ học quan trọng ảnh hưởng đến sự tăng trưởng và tạo hình dáng của hệ xương. Do đó, dị dạng hệ xương xuất hiện thường xuyên ở trẻ mất cân bằng về cơ, cơ cứng, cơ rút, giảm chức năng cơ, tất cả những bất thường này tạo một lực cơ học bất thường lên sự phát triển của hệ xương chưa trưởng thành (Lowes và Hay, 2017). Dị dạng chỉnh hình có thể là kết quả của hội chứng tùy bám thấp hoặc do những sa sút thần kinh khác như rỗng tủy.

Tương tự, các đặc điểm sinh lý của cơ, gân và bao khớp trải qua những thay đổi để thích nghi với sự bất động, không sử dụng, bất thường tư thế và mất thăng bằng các cơ có thể dẫn đến sự co rút và dị dạng.

Dị dạng và co rút có thể xuất hiện ngay lúc sinh ra hoặc phát triển theo thời gian khi trẻ lớn lên.

Những dị dạng bẩm sinh điển hình ở người bệnh bị tật nứt đốt sống là gù, trật khớp háng bẩm sinh, co rút gấp khớp háng và dị dạng bàn chân như bàn chân vẹo (club foot), bàn chân lõm gót (calcaneus foot) và bàn chân xương sên thẳng đứng (vertical talus).

Dị dạng mắc phải trong quá trình phát triển bao gồm vẹo cột sống, uốn quá mức cột sống thắt lưng, co rút gấp háng và gối, dị dạng xoay ngoài gối, dị dạng xoay khớp háng và xương chày, dị dạng cổ và bàn chân như bàn chân ngựa, bàn chân cong vẹo vào (cavovarus) và bàn chân phẳng vẹo ra (planovalgus) (Swaroop and Dias, 2009)

Mặc dù các bất thường cơ xương có thể xảy ra trong suốt giai đoạn phát triển (trước và sau sinh), hệ xương dễ bị tổn thương nhất trong những năm đầu của đời sống, và nguy cơ co rút các khớp tăng lên khi tốc độ tăng trưởng cao nhất (Lowes and Hay, 2017).

Các dị dạng về chỉnh hình và co rút khớp ảnh hưởng xấu đến tư thế, khả năng chịu trọng lực (khi ngồi và đứng), các hoạt động hàng ngày và khả năng di chuyển từ lúc nhỏ đến khi trưởng thành.

Khiếm khuyết có thể không có ý nghĩa gì ở giai đoạn trẻ nhỏ nhưng sẽ gây ảnh hưởng lớn khi phát triển đến giai đoạn người lớn, dẫn đến giới hạn chức năng và khó chịu trong sinh hoạt (ví dụ đau thắt lưng do tăng độ uốn cột sống và co rút gấp khớp háng). (Hinderer và cộng sự, 2017).

3.4.2. Dự đoán tình trạng cơ xương dựa trên phân đoạn thần kinh bị tổn thương

(I) Đoạn ngực

Không có hoạt động cơ ở khớp háng và chi dưới. Chỉ dựa trên hai chi dưới bị liệt mềm hoàn toàn, chi dưới người bệnh sẽ không có những dị dạng gây ra bởi sự mất cân bằng giữa các cơ. Dị dạng thường thứ phát do tư thế (tư thế chân ếch) và co thắt. Người bệnh thường bị co rút dạng, xoay ngoài và gấp háng, gấp gối và co rút gấp bàn chân. Gù, gù vẹo, và uốn cột sống thường gặp hơn ở nhóm này.

(II) Đoạn thắt lưng cao (L1-L2)

Khớp háng vận động yếu, nhưng không có vận động ở gối và bàn chân. Với chức năng vận động L1, có thể gấp khớp háng nhưng yếu, và với chức năng vận động L2, gấp háng, khép, và xoay có thể đạt sức cơ độ 3 hoặc tốt hơn. Vì vậy, co rút gấp háng không chống đối và khép háng thường gặp, và sự mất cân bằng các cơ này thường dẫn đến trật khớp háng. Khung chậu chéo trong bệnh cảnh khớp háng mất cân đối làm tăng độ vẹo cột sống.

Dị dạng bàn chân ngựa do trọng lực có thể xuất hiện.

(III) Đoạn thắt lưng giữa (L3)

Khớp háng gấp và khép mạnh, xoay yếu, và có thể duỗi gối chống lại trọng lực. Háng là nguồn gốc chính của dị dạng. Tình trạng mất cân bằng giữa các cơ: các cơ gấp háng, khép háng mạnh, và vắng các cơ dạng và duỗi háng dẫn đến loạn sản và trật khớp háng tiến triển.

(IV) Đoạn thắt lưng thấp (L4-L5)

Thần kinh chi phối bình thường cơ gấp háng, khép háng, và duỗi gối; tuy nhiên cơ dạng háng và duỗi háng vẫn yếu.

Tật đùi cong ra và loạn sản ở cổ là những dị dạng cần quan tâm. Điển hình, trật khớp háng sau này sẽ xảy ra. Trẻ mới sinh có tổn thương với giới hạn rõ, không ảnh hưởng L4 sẽ nằm ở tư thế điển hình với gấp háng, khép háng, và duỗi gối. Khi đoạn L5 không bị tổn thương, cơ mông nhỏ, cơ mông lớn và gân kheo có một phần lực, dị dạng co rút duỗi gối ít có khả năng xảy ra.

Vì cơ chày trước không bị chống lại bởi cơ gấp bàn chân và cơ đối kháng, dị dạng bàn chân lõm gót vẹo vào sẽ xuất hiện. Nếu cơ mác không bị yếu, có thể sẽ không bị tật vẹo bàn chân vào.

Người bệnh tổn thương ở tầng thắt lưng giữa đến thắt lưng thấp (L3-L5) sẽ xuất hiện co rút gấp gối và háng điển hình do dáng đi cúi người, tăng độ uốn thắt lưng, gối và gót vẹo ra không thẳng trục, và bàn chân ở tư thế quay sấp khi chịu trọng lực.

(V) Đoạn cùn

Trong đa số các trường hợp tổn thương ở vùng cùn, dị dạng sẽ không có lúc sinh ra nhưng có thể xuất hiện do hậu quả của cơ thể chịu trọng lực. Người bệnh có thể xuất hiện co rút gấp gối và háng nhẹ và tăng độ uốn thắt lưng, kết hợp tư thế cúi mình nhẹ, trừ khi cơ gấp bàn chân có cơ lực ít nhất 3/5. Bàn và gót chân có thể vẹo trong hoặc vẹo ngoài. Dị dạng bàn chân vòm cao (cavus), thường kết hợp ngón chân cẳng cua, điển hình xảy ra bởi lực kéo không có đối kháng của cơ chày trước và cơ gấp các ngón. Ngón chân cái vẹo ra ngoài xuất hiện trong giai đoạn muộn tuổi thiếu niên hoặc đầu tuổi thanh niên. (Pico và cộng sự, 2010; Erol và Tamai, 2008; Hinderer và cộng sự, 2017; Swaroop và Dias, 2011)

Khuyến cáo:

- > *Người làm việc trong lĩnh vực chăm sóc người bệnh bị tật nứt đốt sống nên có kiến thức về những dị dạng có thể xảy ra để đề phòng các suy yếu thứ phát.*
 - > *Nhân viên trị liệu nên cảnh giác về những thay đổi về tình trạng cơ xương khớp (ví dụ vẹo tiến triển, dị dạng bàn chân), là những chỉ dấu của tình trạng rối loạn chức năng thần kinh tiến triển.*
 - > *Nếu sa sút thần kinh xảy ra, cần chuyển người bệnh đến Trung tâm đa chuyên khoa ngay lập tức.*
-

3.4.3. Dị dạng cột sống

Biến dạng vẹo, gù hoặc uốn lưng thường gặp ở người bệnh thoát vị tủy màng tủy. Mặc dù đa số người bệnh với các dị dạng này bị liệt và xảy ra lúc trẻ nhỏ, khoảng 15% có thể là bẩm sinh. Ở người bệnh bị thoát vị tủy màng tủy, vẹo cột sống thường xuất hiện ở độ tuổi trẻ hơn độ tuổi thường xuất hiện dị dạng. Chúng có thể xuất hiện lúc 2-3 tuổi, trở nên trầm trọng lúc 7-9 tuổi (tuy nhiên đôi khi không xuất hiện cho đến lúc 15 tuổi)(Özek, 2008). Vì vậy, chiến lược điều trị nên tính toán đến sự phát triển của cột sống. Chúng ta cũng nên cân nhắc việc trì hoãn phẫu thuật chỉnh hình, để cho cột sống phát triển, có thể dẫn đến sự chỉnh sửa không được hài lòng.

Vì biến dạng cột sống luôn luôn tiến triển, dị dạng cột sống kết hợp vấn đề rối loạn dinh dưỡng da và mô mềm có thể dẫn đến các vấn đề thứ phát, ví dụ như loét do tì đè. Thậm chí vẹo cột sống nhẹ có thể ảnh hưởng sự cân bằng và làm giảm khả năng đi và ngồi của trẻ. Khi đường vẹo tiến triển, khung chậu chéo có thể xuất hiện, theo sau là loét do tì đè.

Những đường cong vẹo lớn có thể gây đau, làm cho việc ngồi trên ghế gần như không thể thực hiện được và thậm chí ảnh hưởng chức năng tim phổi.

Những lý do chính của phẫu thuật là dự phòng dị dạng tiến triển thêm, tạo ra cột sống vững và cân bằng, dự phòng biến chứng thứ phát (ví dụ loét do tì đè, rối loạn chức năng phổi) và cải thiện thăng bằng khi ngồi. Không nên chỉ định phẫu thuật vì mục đích cải thiện khả năng đi bộ, và cần ý thức rằng khả năng đi lại tối thiểu có thể mất đi sau khi phẫu thuật chỉnh sửa cột sống. Phẫu thuật viên cũng nên có một số hiểu biết về lĩnh vực phục hồi chức năng: 1. Phẫu thuật làm cứng cột sống kết hợp với cố định khung chậu có thể cản trở chức năng ngồi (và vì thế khả năng để thực hiện sự di chuyển độc lập) hoặc đứng. 2. Sau khi phẫu thuật làm cứng cột sống, sự thẳng trục trên mặt phẳng dọc phải cho phép trẻ có thể tự đặt xông tiểu ngắt quãng, 3. Làm cứng thắt lưng cùng có thể làm tăng nguy cơ loét do tì đè ở người bệnh ngồi xe lăn.

Khi thực hiện phẫu thuật cột sống, trẻ bị thoát vị tủy màng tủy đặc biệt dễ bị các biến chứng quanh và sau mổ: gia tăng nguy cơ loét do tì đè vì mất độ uyển chuyển của cột sống, nhiễm trùng vết thương sâu, khớp giả, lỏng hoặc gãy phương tiện kết hợp xương, dị dạng tiến triển, nhiễm trùng huyết do nhiễm trùng đường tiểu.

3.4.4. Dị dạng khớp háng

Trật khớp háng gặp ở 50% trẻ và thanh niên bị tật nứt đốt sống, trật khớp háng bẩm sinh cũng phổ biến.

Dị dạng khớp háng được xem là hậu quả của tình trạng mất cân bằng giữa các cơ và liệt cơ quanh khớp háng. Tình trạng cơ gấp háng và khép háng không có lực chống đối ở trẻ đang phát triển dẫn đến trượt và trật khớp háng là hầu như không thể tránh được, đặc biệt trong trường hợp có tình trạng co rút. Trẻ bị thoát vị tủy màng tủy với tổn thương ở thắt lưng giữa có vẻ có nhiều nguy cơ nhất. Tuy nhiên, người ta nhận thấy rằng loạn sản tiến triển không xuất hiện ở tất cả người bệnh bị thoát vị tủy màng tủy ở tầng thắt lưng giữa, và những nhà theo dõi nhiều kinh nghiệm, như Broughton và Menelaus, sau khi xem xét 1061 người bệnh, kết luận rằng mất cân bằng giữa các cơ không phải là yếu tố đáng kể gây ra dị dạng gấp và trật khớp háng. Vì vậy, họ không khuyến cáo phẫu thuật dự phòng.

Mục đích theo dõi tình trạng khớp háng nhằm tránh trật và trượt khớp háng là để duy trì tư thế ngồi thoải mái, tránh đau và dự phòng các vấn đề thứ phát như khung chậu chéo, co rút, vẹo cột sống, và loét do đè ép. Vì vậy, phòng tránh co rút khớp háng là biện pháp can thiệp mấu chốt.

Có một số thay đổi trong phẫu thuật điều trị trật khớp háng: Trước đây, chuyên gân cơ thắt lưng chậu cùng với nắn chỉnh hở và tạo nếp gấp bao khớp được sử dụng ở người bệnh bị tật nứt đốt sống để đạt được và duy trì việc nắn trật khớp háng do liệt. Tuy nhiên, các mục tiêu điều trị hiện tại được dựa trên các kết quả nghiên cứu về chức năng, tập trung vào duy trì phạm vi cử động của khớp háng bằng giải phóng sự co rút (Swaroop và Dias, 2009). Phân tích đáng đi cho thấy đáng đi cân đối tương ứng với không co rút háng, và không có

mối liên hệ nào đến trật khớp háng (Gabrieli và cộng sự, 2003). Một nghiên cứu khác cho thấy tốc độ đi bộ ở người bệnh bị tổn thương thần kinh ở mức thất lưng thấp có trật khớp háng là 60% tốc độ bình thường, tương ứng với tốc độ đi bộ của những người bệnh bị cùng bệnh cảnh nhưng không kèm trật khớp háng.

Bị trật khớp háng mềm dẻo vẫn tốt hơn là có khớp háng đúng vị trí nhưng bị cứng (thường gặp sau phẫu thuật chỉnh sửa) (Erol and Tamai, 2008).

3.4.5. Dị dạng bàn chân

Vì các cơ ở chân được tùy sống tầng thấp chi phối, khoảng 95% người bệnh bị tật nứt đốt sống sẽ bị dị dạng bàn chân, có thể là bàn chân lõm gót, bàn chân ngựa, bàn chân vẹo vào, bàn chân vẹo ra, bàn chân cong kết hợp các dị dạng. Dị dạng bàn chân hay gặp nhất là bàn chân ngựa vẹo vào hoặc bàn chân vẹo, và bàn chân gót vẹo ra (calcaneovalgus foot). Một số trường hợp dị dạng nhẹ và không cần phẫu thuật. Những trường hợp bị nặng thì cần được phẫu thuật (Dias, 2009).

Dị dạng bàn chân bẩm sinh và mắc phải rất hay gặp ở trẻ bị tật nứt đốt sống. Yếu tố dẫn đến tư thế bất thường trong tử cung. Hậu quả, 50% trẻ thoát vị tủy màng tủy bị dị dạng bàn chân đáng kể lúc sinh. Những dị dạng bàn chân bẩm sinh có thể là bàn chân vẹo, bàn chân xương sên thẳng đứng và bàn chân lõm gót. Trong giai đoạn đầu của trẻ, sự mất cân bằng giữa các cơ, ảnh hưởng của trọng lực cơ thể và sự phát triển có thể gây ra thêm các biến dạng. Dị dạng mắc phải như bàn chân lõm gót và bàn chân cong vẹo vào có liên quan đến tầng thần kinh bị tổn thương, nhưng cũng có thể do chấn thương gây ra bởi thầy thuốc, ví dụ hội chứng tủy bám thấp. Vì thế, bác sĩ vật lý trị liệu, phẫu thuật viên chỉnh hình và nhân viên vật lý trị liệu phải luôn cảnh giác khi theo dõi tình trạng thần kinh của mỗi người bệnh. (Swaroop and Dias, 2009).

Dị dạng bàn chân không chỉ ảnh hưởng đến thẩm mỹ của bàn chân, mà còn dẫn đến các vấn đề khi di chuyển do gây khó khăn khi mang nẹp hoặc giày. Dị dạng bàn chân cũng có thể gây ra kích thích da, dẫn đến tổn thương và loét do tì đè.

Hầu hết trẻ bị tật nứt đốt sống cần được điều trị về bàn chân. Ở trẻ bị tật nứt đốt sống có tiềm năng đi lại được, mục tiêu điều trị bàn chân và cổ chân là tạo ra được bàn chân có thể mang nẹp, đi được bằng gan bàn chân và bảo toàn tối đa phạm vi cử động để tạo thuận lợi cho việc đi lại. Ngay cả trẻ không đi lại được cũng cần điều chỉnh để bàn chân ở tư thế có thể mang giày được, có thể đặt trên chỗ để bàn chân của xe lăn, và phòng tránh các vấn đề về da.

Can thiệp sớm bằng vật lý trị liệu, bó bột, mang nẹp hoặc phẫu thuật có thể giúp phòng tránh các biến dạng xương cố định. Điều trị đầu tiên đối với tất cả các dị dạng bao gồm các bài tập kéo giãn bị động hoặc nắn bóp và sau đó mang nẹp. Dị dạng như co rút bàn chân ngựa, bàn chân ngựa vẹo vào (equinovarus) nhẹ hoặc tư thế và dị dạng gót tư thế có thể đáp ứng với nắn bóp thụ động đơn thuần. Chỉ những trường hợp bàn chân vẹo cứng không hoàn toàn mới nên bó bột giữa các lần nắn bóp thụ động, và sau đó phải được theo dõi bởi

nhà trị liệu có kinh nghiệm, vì loét do tì đè có thể xảy ra. Cho dù được can thiệp sớm, tái phát thường xảy ra, và phẫu thuật giải phóng cơ rút, chuyển gân, và chỉnh hình xương thường là cần thiết. Không nên phẫu thuật làm cứng ở bàn chân (dưới xương sên hoặc làm cứng ba vị trí) vì có nguy cơ cao bị loét bàn chân cho dù dị dạng đã được chỉnh sửa. Phẫu thuật chỉnh sửa các dị dạng nặng như bàn chân vẹo hoặc bàn chân xương sên thẳng đứng, trong trường hợp cần làm, nên đợi đến khi trẻ phát triển đến giai đoạn có thể đứng thẳng. Để giảm thiểu khả năng tái phát dị dạng, nên mang dụng cụ chỉnh hình đúng kích cỡ ngay lập tức, và động viên trẻ đứng và đi với dụng cụ chỉnh hình. (Erol và Tamai, 2008)

3.4.6. Cơ rút cơ, biến dạng khớp

(I) Giới thiệu

Cơ rút cơ, biến dạng khớp ở chi dưới thường gặp ở người bị tật nứt đốt sống do bất thường chức năng các cơ quanh khớp và giảm khả năng di chuyển, mặc dù các yếu tố khác cũng có thể góp phần gây nên hiện tượng này.

Có thể xảy ra ở các khớp mà lực kéo các cơ không cân bằng (ví dụ, khớp háng ở trẻ bị tổn thương thần kinh ở mức L3-L4 có cơ gấp nhưng không có duỗi) hoặc ở các khớp mà tất cả các cơ bị liệt (ví dụ, khớp háng ở trẻ bị tổn thương thần kinh ở tầng ngực ngồi xe lăn cả ngày).

Cơ rút gấp háng và gối và cơ rút quanh cổ chân và bàn chân là những cơ rút phổ biến nhất ở người bị tật nứt đốt sống (Liptak, 2003)

(II) Cơ rút gấp háng

Cơ rút GẤP HÁNG xảy ra ở đa số người bệnh bị tật nứt đốt sống với các mức tổn thương tùy sống khác nhau, nhưng nhiều nhất ở người bị tổn thương tùy sống ở đoạn ngực và thắt lưng cao (Pico và cộng sự). Ở trẻ với tổn thương tùy sống ngực, cơ không có ảnh hưởng nào đến sự vững của khớp háng và có khuynh hướng bị chân ếch (háng dạng và xoay ngoài) khi nằm xuống và xuất hiện cơ rút cơ gấp háng và cơ xoay ngoài. Trẻ tổn thương thắt lưng cao hoặc giữa có sự mất cân bằng giữa cơ quanh khớp háng, cơ gấp và khép háng hoạt động mà không có lực chống đối của cơ dạng và duỗi. Tình trạng mất cân bằng tăng thêm khi đi: khi mà cơ gấp háng và khép háng được sử dụng để giữ cân bằng khớp háng trong suốt giai đoạn bước đi chịu trọng lực (stance phase) (Pico và cộng sự).

Cơ rút nhẹ rất ít gây ảnh hưởng ở người bệnh trẻ nhưng có thể trở nên nghiêm trọng ở giai đoạn sau này của trẻ và lúc thanh niên, do đó đòi hỏi sự can thiệp liên tục và theo dõi bởi nhà trị liệu để phòng tránh sự mất chức năng đáng kể.

(III) Cơ rút gấp gối

Xảy ra phổ biến ở tất cả mức tổn thương thần kinh, nhưng gặp với tần suất cao hơn ở người bệnh bị tổn thương thần kinh ở đoạn ngực và thắt lưng cao. (Pico và cộng sự). Dị tật này xuất hiện cả ở trẻ đi lại được và không đi lại được. (Erol và Tamai,2008)

Có nhiều yếu tố góp phần làm xuất hiện co rút gấp gối ở người bệnh bị tật nứt đốt sống: co rút từ từ cơ kheo chân với co rút bao khớp gối sau do yếu cơ tứ đầu đùi và ngồi kéo dài, co cứng cơ kheo hoặc cơ sinh đôi do tủy bám thấp, và yếu cơ tứ đầu đùi với liệt các cơ bắp chân ở trẻ có thể đi lại.(Swaroop và Dias,2009)

Ở trẻ đi bộ được, co rút gấp gối phát triển từ từ. Đa số trẻ (với dáng đi cúi mình) có bắp chân và các cơ hông yếu. Ban đầu, trẻ đi với tư thế gấp gối nhẹ. Theo thời gian, bao khớp gối sau trở nên chặt hơn và ngắn hơn và dáng đi cúi trở nên nặng nề hơn, thường giữa độ tuổi 10-14. Co rút gấp gối trong khi đi làm tăng tiêu thụ oxy và đi lại kém hiệu quả.

(IV) Co rút duỗi gối

Co rút duỗi gối ít gặp hơn co rút gấp gối và có thể xảy ra thứ phát do yếu cơ kheo và chức năng cơ tứ đầu đùi không bị chống đối, mang nẹp duỗi gối quá mức, hoặc phẫu thuật điều trị co rút gấp gối (Swaroop và Dias, 2009). Tuy nhiên, dị dạng hay gặp nhất ở trẻ sinh ngôi môn. Các lực chèn ép trong tử cung có thể dẫn đến gấp quá mức khớp háng, duỗi quá mức khớp gối và bàn chân vẹo ở những trẻ này (Erol và Tamai, 2008).

3.5. Di chuyển và đi lại

3.5.1. Giới thiệu

Di chuyển được định nghĩa là khả năng chuyển động một cách hiệu quả trong môi trường sống, không cần sự hỗ trợ của các cá nhân khác (WHO, 1980).

Di chuyển chức năng bao gồm tất cả các phương pháp cá nhân sử dụng để chuyển động và tương tác bên trong môi trường, từ đi bộ độc lập đến sử dụng xe lăn. Nó gồm có di chuyển trên giường, trên sàn nhà, và chuyển từ tư thế này sang tư thế khác.

Di chuyển hiệu quả và năng suất cho phép trẻ khám phá môi trường, kích thích sự phát triển và tăng trưởng. Di chuyển và khả năng di chuyển tạo điều kiện thuận lợi giúp người bệnh trong việc học tập, xã hội hóa, và phát triển nhận thức, đối với người bệnh trẻ tuổi và người bệnh người lớn rất quan trọng để duy trì sự tự lập, thực hiện các hoạt động sinh hoạt hàng ngày, tiếp tục làm việc, tham gia cộng đồng và các hoạt động giải trí, và duy trì sự hài lòng trong cuộc sống (Vladusic và Phillips, 2008).

Đi lại được hiểu là sự di chuyển trong tư thế thẳng, bao gồm sự hỗ trợ cần có để có thể “đi bộ” trong các môi trường khác nhau (nhà, trường học, ngoài trời, và cầu thang). Thuật ngữ “đi lại” (ambulation), hơn là “đi bộ” (walking) được dùng khi đề cập đến dáng đi tật nứt đốt sống, vì có nhiều dáng đi khác nhau ở các người bệnh này, chứ không phải là chỉ có bước đi thuận nghịch.

Hầu hết người bệnh bị tật nứt đốt sống đều suy giảm khả năng di chuyển, nhiều hoặc ít, phụ thuộc vào mức độ liệt của cơ thể và các chi và tủy thần kinh bị tổn thương.

Tổn thương thần kinh ở vị trí càng cao, càng mất nhiều chức năng vận động chi dưới, càng có nhiều khiếm khuyết và chậm trễ trong việc di chuyển cũng như đi lại sẽ bắt đầu muộn. Thậm chí ở trẻ bị tổn thương thần kinh ở vị trí thấp, trẻ sẽ chậm biết đi và dáng đi bị lệch có thể xảy ra.

Khả năng di chuyển ở người bệnh bị tật nứt đốt sống rất thay đổi, từ đi lại bình thường cho đến hoàn toàn phụ thuộc xe lăn.

3.5.2. Quá trình di chuyển và đi lại ở người bệnh bị Tật nứt đốt sống

Các mốc trong quá trình phát triển vận động thô và tinh thường muộn ở trẻ bị tật nứt đốt sống do có nhiều khiếm khuyết, bao gồm thiếu các vận động bình thường ở trẻ sơ sinh kết hợp với suy giảm cảm giác do khiếm khuyết vận động và cảm giác, giảm trương lực cơ, co rút các khớp và dị dạng, rối loạn thị giác và nhận cảm. Bất thường thân não và hệ thần kinh trung ương cũng có thể góp phần gây nên các vấn đề về kiểm soát tư thế cơ thể, hạn chế di chuyển và các kỹ năng vận động lớn bị chậm trễ (Hinderer và cộng sự 2017; Vladusic và Phillips, 2008).

Phần lớn trẻ bị tật nứt đốt sống học cách bò bằng bụng (bò ở trần địa) như là cách di chuyển đầu tiên. Những trẻ thực hiện được gập háng tự chủ mạnh và một số vận động gối cuối cùng có thể sẽ thực hiện được động tác bò bốn chân và những trẻ gối duỗi mạnh có thể sẽ vịn để đứng dậy và có khả năng đi bộ được.

Phần lớn trẻ có khả năng đi lại được thì sẽ đi lại một cách độc lập trong khoảng từ 2 đến 5 tuổi. Đến lúc 6 tuổi, trẻ có khả năng không đi lại được nếu trẻ không thể tự đứng được.

Mặc dù lúc còn nhỏ, phần lớn trẻ bị tật nứt đốt sống có thể đứng và đi lại với sự hỗ trợ của phẫu thuật chỉnh sửa, nẹp, trợ lực chi trên, và hướng dẫn, một tỷ lệ đáng kể những trẻ này mất khả năng đi lại khi lớn lên.

Các yếu tố có thể dẫn đến suy giảm khả năng đi lại:

- Khi mức độ mang nẹp và năng lượng sử dụng cho việc đi lại quá lớn và khó nhọc.
- Thay đổi tỷ lệ cơ thể và quá cân
- Suy thoái hệ cơ xương: vẹo cột sống, khung chậu chéo và co rút gập gối và háng nặng
- Bất động cho các can thiệp y khoa (nằm, gãy xương, phẫu thuật chỉnh hình)
- Những thay đổi về yêu cầu của môi trường và xã hội là các yếu tố làm cho người bệnh tuổi vị thành niên cuối cùng chọn xe lăn như là một phương tiện di chuyển hiệu quả hơn.
- Phẫu thuật vẹo cột sống (đặc biệt phẫu thuật làm cứng cột sống đến tận xương cùng) sẽ ảnh hưởng dáng đi của trẻ và/hoặc dẫn đến mất khả năng đi lại

- Những thay đổi về thần kinh và cơ cứng gây ra bởi hội chứng tủy bám thấp, vấn đề dẫn lưu (shunt), rỗng tủy, hoặc dị tật Chiari II: sa sút đáng đi thường là than phiền đầu tiên của người bệnh hoặc bố mẹ người bệnh!

(Hinderer và cộng sự, 2017)

Nhìn chung trẻ bị tật nứt đốt sống đạt khả năng đi lại lớn nhất vào khoảng 9 tuổi và những thay đổi khả năng đi lại thường xảy ra giữa độ tuổi mười đến hai mươi (Vladusic và Phillips, 2008).

3.5.3. Tiên lượng khả năng đi lại

Cải thiện/ đạt được khả năng đi bộ là mục tiêu quan trọng cho nhiều trẻ bị tật nứt đốt sống và gia đình của các em, đi lại được sẽ tạo cơ hội lớn hơn cho các em trong việc tham gia các hoạt động hàng ngày và giải trí và góp phần tích cực vào chất lượng sống. Tuy nhiên, đi lại có thể không phải là mục tiêu thực tế cho một số trẻ bị tật nứt đốt sống.

Khả năng đi lại, và tiên lượng khả năng đi lại độc lập phụ thuộc chủ yếu vào đoạn tủy sống bị tổn thương và chức năng các cơ được bảo tồn. Một số tác giả cho rằng sức mạnh của cơ tứ đầu đùi là yếu tố tiên lượng tốt nhất cho tiềm năng đi lại của trẻ bị tật nứt đốt sống, trong khi đó duy trì thành công khả năng đi lại liên quan đến chức năng cơ dạng háng và gập bàn chân. (Schopler và Menelaus, 1987; McDonald và cộng sự, 1991; Seitzberg và cộng sự, 2008).

Tầng thần kinh tổn thương càng thấp, càng có khả năng đi lại tốt nhất và duy trì khả năng đi lại này trong suốt giai đoạn thanh niên.

Bên cạnh sức cơ, những yếu tố khác có thể ảnh hưởng đến tiềm năng phát triển chức năng của trẻ và dẫn đến khả năng đi lại khác nhau ở những trẻ có cùng tầng tổn thương thần kinh. Những yếu tố này bao gồm dị dạng chỉnh hình, co rút khớp, co cứng, chức năng chi trên, béo phì, nhận thức và động lực.

3.5.4. Chức năng đi lại và nhu cầu sử dụng nẹp tùy thuộc vào đoạn thần kinh tổn thương

(I) Đoạn ngực

Không có hoạt động cơ cơ ở khớp háng và chi dưới. Người bệnh có khó khăn về thăng bằng khi ngồi. Có thể cần ván trượt để di chuyển qua xe lăn. Có thể thử tập đi lại ở người bệnh bị tổn thương thần kinh ở đoạn ngực nhưng chỉ với hỗ trợ thân, khớp háng, gối và cổ chân. Có thể sử dụng nẹp chỉnh hình ngực- háng- gối cổ- bàn- chân và /hoặc thiết bị hỗ trợ đi lại như dụng cụ đi bộ quay (swivel walker) hoặc chân bên (parapodium). Trẻ thường thấy những dụng cụ này hạn chế vì quá chậm, đòi hỏi quá nhiều năng lượng, và chúng quá khó đến nỗi không áp dụng được. Hậu quả là phần lớn những trẻ này sẽ từ bỏ đi bộ vào khoảng 8-9 tuổi, và sử dụng xe lăn để di chuyển.

(II) Đoạn thắt lưng cao (L1-L2)

Gấp háng và khép háng yếu, nhưng không có sự kiểm soát sự vận động của các gối hoặc bàn chân. Khả năng đi lại và nhu cầu giống người bệnh bị tổn thương đoạn ngực. Cần sử dụng dụng cụ chỉnh hình để tạo sự cân bằng cho khung chậu, háng, gối, cổ chân và bàn chân. Đi lại khoảng cách ngắn trong nhà có thể thực hiện được khi cơ thể nhỏ, kết hợp dùng dụng cụ chỉnh hình dáng đi, dụng cụ chỉnh hình háng-gối-cổ chân-bàn chân hoặc gối-cổ chân-bàn chân và dụng cụ hỗ trợ chi trên. Những trẻ này thường sử dụng xe lăn để di chuyển trong cộng đồng. Khi bước vào thập kỷ thứ hai của cuộc đời, thông thường xe lăn sẽ là phương tiện di chuyển duy nhất của người bệnh.

(III) Đoạn thắt lưng giữa (L3)

Trẻ liệt do tổn thương thần kinh ở tầng thắt lưng giữa có biểu hiện lâm sàng rất biến đổi và là nhóm rất chuyên tiếp khi xét về tiên lượng khả năng đi lại.

Trẻ có cơ gấp háng và khép háng mạnh, xoay háng yếu, và có thể duỗi gối ít nhất thẳng được trọng lực. Mức độ cần thiết mang nẹp để đi lại được thường liên quan đến mức độ duỗi gối. Trẻ với sức cơ tứ đầu đùi độ 3 thường cần nẹp chỉnh hình gối-cổ chân-bàn chân và nạng tay để đi lại trong nhà và trong cộng đồng ở khoảng cách ngắn, và xe lăn để đi lại ở khoảng cách xa. Khi trưởng thành, đa số người bệnh bị tổn thương thần kinh ở L3 chỉ di chuyển bằng xe lăn.

(IV) Đoạn thắt lưng thấp (L4-L5)

Thần kinh chi phối cơ gấp háng, cơ khép háng và duỗi gối thường là hoàn toàn; tuy nhiên cơ dạng háng và duỗi gối vẫn yếu. Mặc dù về mặt lý thuyết, những người bệnh này có thể đi chỉ với dụng cụ chỉnh hình cổ-bàn chân, nhưng trên thực tế, điều này không phổ biến, vì sức mạnh của cơ quanh gối không hoàn toàn bình thường, và sự yếu của bàn chân, cổ chân, và cơ dạng háng và duỗi háng dẫn đến dáng đi mông lắc lư, mà sẽ tạo nên sức ép lớn lên gối. Trẻ thường bước đi với tư thế cúi mình đáng kể và trọng lực sẽ dồn chủ yếu lên xương gót. Trẻ và thanh niên tổn thương thần kinh đoạn thắt lưng thấp (L4-L5) có khuynh hướng duy trì khả năng đi lại, với 50-95% duy trì khả năng đi lại cộng đồng như người lớn, mặc dù có thể cần xe lăn trong trường hợp di chuyển ở khoảng cách xa.

(V) Đoạn cùng

Nói chung trẻ bị tổn thương ở đoạn cùng sẽ hoạt động bình thường hoặc gần bình thường, ít có biến chứng và về lâu dài có thể đi lại trong cộng đồng.

Những trẻ này có độ vững của khớp háng tốt hơn và có thể bước không cần dụng cụ chỉnh hình hoặc hỗ trợ chi trên. Tuy nhiên, các nghiên cứu về dáng đi cho thấy người bệnh có tổn thương thần kinh ở đoạn cùng đi lại hiệu quả nhất với nẹp chỉnh hình cổ bàn chân và nạng vì lực ép ở gối và yếu ở bàn chân và cổ chân. Ở người bình thường, lực để di chuyển về phía trước được tạo ra bởi các cơ ở bắp chân và cơ duỗi háng. Các cơ này được thần kinh đoạn cùng chi phối. Vì vậy, bước chân yếu vẫn thấy rõ khi chạy hoặc lên cầu thang, và vẫn

có biểu hiện lác lư mờ nhẹ đến trung bình. Trẻ tổn thương thần kinh ở đoạn cùng bắt đầu tập đi lúc 2-3 tuổi và khoảng 95% những trẻ này sẽ duy trì khả năng đi bộ tốt khi trở thành người lớn (Hinderer, 2017) (Pico và cộng sự).

Khuyến cáo:

> *Phối hợp đa chuyên khoa rất cần thiết trong chăm sóc vấn đề di chuyển của người bệnh bị tật nứt đốt sống, liên quan đến người bệnh, gia đình, bác sỹ phục hồi chức năng, phẫu thuật viên chỉnh hình, kỹ thuật viên vật lý trị liệu và kỹ thuật viên hoạt động trị liệu và kỹ thuật viên chỉnh hình.*

> *Độc lập về di chuyển, tạo điều kiện cho trẻ tham gia đầy đủ vào các hoạt động của đời sống, nên là mục tiêu chính trong chăm sóc trẻ bị tật nứt đốt sống; vì vậy phương cách di chuyển hiệu quả và năng suất nhất trong môi trường của người bệnh cần được xác định.*

> *Quyết định về chăm sóc lâm sàng và di chuyển được đưa ra dựa trên nền tảng của mỗi cá nhân, có thể cần thay đổi khi trẻ lớn lên.*

> *Tất cả nhân viên tham gia chăm sóc trẻ bị tật nứt đốt sống cần có kiến thức về tiên lượng chức năng của trẻ để có thể cung cấp cho bố mẹ những kỳ vọng thực tế về tương lai của trẻ và để có khả năng đưa ra quyết định tốt nhất liên quan đến vấn đề di chuyển và trị liệu.*

> *Tiên lượng khả năng đi lại của trẻ sơ sinh nên trước hết dựa vào đoạn thần kinh bị tổn thương.*

> *Phải cẩn thận khi phát ngôn dự báo khả năng đi lại ở trẻ mới sinh khi mà tầng thần kinh vận động bị tổn thương chưa thể xác định chính xác.*

> *Di chuyển bằng xe lăn nên giới thiệu sớm cho tất cả các trẻ có tiềm năng phải sử dụng xe lăn như là lựa chọn đầu tiên hoặc thứ hai.*

> *Có ít lợi ích khi đi bộ với dụng cụ chỉnh hình ngực-háng-gối-cổ chân-bàn chân, dụng cụ chỉnh hình dáng đi hoặc dụng cụ chỉnh hình háng-gối- cổ chân-bàn chân ở người bệnh liệt do tổn thương thần kinh đoạn ngực hoặc thắt lưng cao. Hướng dẫn sử dụng xe lăn sớm có thể đem đến lợi ích tốt hơn.*

Chú ý: Chi phí, xét về thời gian đầu tư cho điều trị và tiền bạc chi trả cho dụng cụ chỉnh hình và phẫu thuật để điều trị các dị dạng và co rút gây cản trở việc mang dụng cụ chỉnh hình, có thể không tương xứng các lợi ích có thể thu được từ chương trình thúc đẩy khả năng đi bộ, so với sử dụng xe lăn.

3.6. Chỉnh hình

3.6.1. Giới thiệu

Dụng cụ chỉnh hình là thiết bị bên ngoài được sử dụng để điều chỉnh cấu trúc và chức năng của hệ thần kinh cơ và xương.

Có nhiều chỉ định cho việc sử dụng dụng cụ chỉnh hình trong điều trị trẻ bị tật nứt đốt sống, bao gồm:

- Duy trì sự thẳng hàng

- Dự phòng dị dạng
- Tạo thuận lợi cho việc đi lại
- Chỉnh sửa các dị dạng dễ uốn nắn
- Bảo vệ chi mắt cảm giác.

Tuy nhiên, vai trò đầu tiên của dụng cụ chỉnh hình ở người bệnh bị tật nứt đốt sống là để tăng cường các chức năng thiếu vắng của các cơ vận động chính để hỗ trợ việc đi lại. Hầu hết trẻ bị tật nứt đốt sống, ngoại trừ một số người bệnh bị tổn thương thần kinh ở đoạn cùng thấp, cần dụng cụ chỉnh hình để thay thế sức cơ và độ vững của khớp để có thể đứng và đi. Vì vậy, dụng cụ chỉnh hình chi dưới thường được sử dụng ở người bệnh bị tật nứt đốt sống. Chúng hỗ trợ để ngăn cơ thể ngã theo trọng lực, tăng hiệu quả dáng đi, nhưng cũng để dự phòng hoặc giảm xuất hiện co rút khớp (Swaroop và Dias, 2009; Vladusic và Phillips, 2008).

3.6.2. Phân loại

Theo thuật ngữ Chuẩn Quốc tế, dụng cụ chỉnh hình được phân loại bởi từ viết tắt mô tả các khớp giải phẫu mà dụng cụ có hỗ trợ. Ví dụ, dụng cụ chỉnh hình cổ bàn chân ('AFO') được áp dụng cho bàn chân và cổ chân.

- THKAFO: nẹp chỉnh hình ngực-háng-gối-cổ chân-bàn chân
- HKAF0: nẹp chỉnh hình háng-gối-cổ chân-bàn chân
- KAFO: nẹp chỉnh hình gối-cổ chân-bàn chân
- AFO: nẹp chỉnh hình cổ chân-bàn chân
- FO: nẹp chỉnh hình bàn chân

Khuyến cáo:

> *Sử dụng Chuẩn Quốc tế cho các dụng cụ chỉnh hình được khuyến cáo. Việc này sẽ giúp giảm sự khác nhau trong mô tả các dụng cụ chỉnh hình. (WHO, 2017)*

3.6.3. Yếu tố kỹ thuật

Do tính phức tạp của bệnh lý tật nứt đốt sống, điều trị chỉnh hình có thể là một nỗ lực đầy thách thức. Kỹ thuật viên chỉnh hình không chỉ phải đối mặt với khiếm khuyết cơ sinh của mỗi người bệnh mà còn với bệnh lý về da mắt cảm giác có khuynh hướng tổn thương do tì đè quá mức hoặc các vết cắt. Dụng cụ thiết kế kém hoặc không vừa khít có thể gây tổn thương da và mô dưới da, làm hạn chế trầm trọng việc di chuyển trong khi đội lạnh vết thương.

Điều trị chỉnh hình thành công được dựa trên sự hiểu biết toàn diện về bệnh lý và những mong đợi hợp lý đối với các mục tiêu chăm sóc chỉnh hình. Theo dõi tốt và can thiệp nhanh chóng bằng điều chỉnh dụng cụ chỉnh hình nếu các điểm tì đè xuất hiện là cực kỳ quan trọng để tránh các bệnh lý về da tiến triển.¹

¹ Những hướng dẫn này không có ý định cung cấp tổng quan đầy đủ về những nẹp chỉnh hình đang được sử dụng, cũng như không giải thích chi tiết về vấn đề chế tạo và đặc điểm chỉnh hình. Tuy nhiên, trong hội thảo

3.6.4. Khuyến cáo chung

- Phương pháp làm việc theo nhóm bao gồm kỹ thuật viên chỉnh hình được đào tạo tốt phối hợp chặt chẽ với kỹ thuật viên vật lý trị liệu, phẫu thuật viên chỉnh hình và bác sỹ phục hồi chức năng trong chăm sóc người bệnh bị tật nứt đốt sống là hoàn toàn cần thiết để bảo đảm thành công trong điều trị chỉnh hình.
- Kỹ thuật viên trị liệu làm việc với người bệnh tật nứt đốt sống phải có kiến thức về dáng đi bình thường để hiểu các loại nẹp khác nhau có thể giúp trẻ bị tật nứt đốt sống như thế nào.
- Kỹ thuật viên trị liệu phải biết được các lựa chọn về dụng cụ chỉnh hình sẵn có và có khả năng chọn dụng cụ chỉnh hình phù hợp nhất.
- Các dụng cụ chỉnh hình cần đáp ứng sự tiếp xúc toàn bộ và vừa khít về kích cỡ để hạn chế nguy cơ loét do tì đè.
- Theo dõi đều đặn và can thiệp nhanh chóng bằng cách điều chỉnh dụng cụ chỉnh hình, và trong trường hợp tì đè xảy ra, điều này là hoàn toàn cần thiết để tránh các bệnh lý về da tiến triển.

3.6.5. Chỉ định sử dụng dụng cụ chỉnh hình để di chuyển ở người bệnh tật nứt đốt sống

Nhu cầu và mức độ sử dụng nẹp phụ thuộc vào tăng vận động bị tổn thương (Hinderer, 2017; Vladusic và Phillips, 2008)

Nẹp chỉnh hình bàn chân và trên mắt cá:

- Duy trì khớp dưới mắt cá ở tư thế thẳng trung tính.
- Khum gót và hỗ trợ lòng bàn chân.
- Có thể giúp trẻ có vấn đề về tư thế khớp dưới mắt cá (vẹo ngoài hoặc vẹo trong bàn chân) hoặc phân phối trọng lượng cơ thể không cân đối, dẫn đến tổn thương da. Trong trường hợp cổ chân vẹo vào hoặc ra, có thể đặt những miếng nệm trong giày dưới nửa mắt cá để bàn chân di chuyển ở tư thế trung tính hơn. Ví dụ, gót chân vẹo vào, nếu mềm mại, có thể điều trị bằng miếng nệm ở bên.

Nẹp cổ bàn chân và nẹp cổ bàn chân không khớp (ground-reaction AFO):

- Nẹp cổ bàn chân cứng là nẹp chỉnh hình được sử dụng phổ biến nhất ở người bệnh tật nứt đốt sống. Nẹp giữ bàn chân ở tư thế trung tính và hạn chế cử động ở cổ chân và khớp dưới mắt cá. Nẹp cổ bàn chân phản ứng nền cung cấp mômen duỗi gối lớn hơn nẹp cổ bàn chân thông thường bằng cách sử dụng cánh tay đòn dài hơn, vật liệu cứng hơn và bộ phận nâng đỡ gân và xương bánh chè thay vì sử dụng đai da chày trước trong nẹp cổ bàn chân truyền thống. Để kiểm soát vẹo gối ra, đường cắt gân của nẹp cổ bàn chân có thể kéo về phía trong.

Vào tháng 3 năm 2017, các đại biểu tham gia cho thấy có nhu cầu rất lớn ở Việt Nam về đào tạo chỉnh hình và về tính cần có các cơ sở về thiết bị chỉnh hình.

- Đối với người bệnh có tổn thương thần kinh đoạn cùng hoặc thắt lưng thấp, cần nẹp cổ bàn chân cứng để giải quyết vấn đề yếu cơ gấp bàn chân và duỗi cổ chân. (L4-S1).
- Đối với trẻ yếu cơ chày trước, là những trẻ bàn chân không thể vượt khỏi sàn nhà trong giai đoạn không chịu trọng lực (swing phase) khi bước, nẹp này có thể cải thiện đáng kể dáng đi
- Nẹp cổ bàn chân không khớp chỉ định cho người bệnh có bước đẩy không hiệu quả để ngăn ngừa dáng đi cúi phía trước thấy ở giai đoạn chịu trọng lực (stance phase) khi bước.

Nẹp chỉnh hình gôi-cổ-bàn chân:

- Dùng cho trẻ không có khả năng đứng thẳng vì yếu cơ duỗi gôi hoặc nếu khớp gôi không vững (L3-L4)
- Trong trường hợp cần phòng ngừa gấp gôi không mong muốn, có thể khóa khớp gôi bằng khóa hãm ở bản lề gôi của nẹp chỉnh hình kết hợp miếng đệm mềm phía trước gôi.
- Nếu vấn đề vững khớp gôi phía trong hoặc ngoài là yêu cầu chủ yếu vì thể khớp gôi được mở khóa.
- Đối với trẻ bị tổn thương thần kinh đoạn thắt lưng thấp và chân bị xoắn trong hoặc ngoài nặng nề, DÂY THÙNG BÈN kết hợp nẹp cổ bàn chân phản ứng nên có thể giúp giữ chân ở tư thế thích hợp để đi lại.

Dụng cụ chỉnh hình háng-gôi- cổ chân-bàn chân (HKAFO) hoặc nẹp chỉnh hình dáng đi tịnh tiến đảo chiều (Reciprocating Gait Orthosis):

- HKAFO được sử dụng khi sự mất vững của khớp háng ảnh hưởng đến sự thẳng hàng của gôi.
- Đối với trẻ tổn thương vận động tầng thắt lưng cao (L1-L3) có yếu quanh háng và khuynh hướng co rút gấp háng, nẹp chỉnh hình dáng đi tịnh tiến đảo chiều là lựa chọn tốt hơn. Nẹp chỉnh hình này có cơ chế nối sự chuyển động của hai chân để một háng thụ động duỗi khi háng còn lại chủ động gấp (vì vậy gọi là ‘tịnh tiến đảo chiều’). Gấp háng yếu được yêu cầu để vận hành hiệu quả sợi dây.

THKAFO, chi bên (parapodium), dụng cụ đi bộ xoay (swivel walker):

- Dùng cho tư thế đứng thẳng ở người bệnh tổn thương tầng cao (ngực-thắt lưng 2)
- Có thể dùng chỉ để tập đi.

Nẹp ngực thắt lưng cùng:

- Ảnh hưởng đến vùng ngực, thắt lưng và cùng của cột sống
- Có thể dùng đối với dị dạng cột sống. Mặc dù hiệu quả của nẹp này trong việc cải thiện dị dạng cột sống và dự phòng sự tiến triển của dị dạng vẫn còn tranh cãi, nhưng nó được khuyến cáo sử dụng vì cung cấp tư thế chức năng cho người bệnh và cho phép họ sử dụng một cách tự do hai chi trên. (Özaras, 2015)

3.7. Chức năng tình dục ở người bệnh bị tật nứt đốt sống

Người bệnh bị tật nứt đốt sống có thể rối loạn chức năng tình dục liên quan đến suy giảm chức năng thần kinh. Phụ nữ nói chung ít bị ảnh hưởng hơn nam giới về chức năng này.

Ở cả hai giới, thay đổi cảm giác vùng niệu dục không ngăn cản sự ham muốn và chức năng tình dục. Thiếu tự lập do hạn chế về mặt thể chất có thể ảnh hưởng đến sự trải nghiệm tình dục ở người bệnh bị tật nứt đốt sống, cho dù ham muốn tình dục và cảm xúc tình dục của họ vẫn nguyên vẹn. Các nghiên cứu trước đây đã khẳng định rằng hầu hết người bệnh bị tật nứt đốt sống đánh giá đời sống tình dục là quan trọng: họ cũng bày tỏ ham muốn quan hệ tình dục và biểu lộ tương tượng tình dục. Có những nghiên cứu khẳng định rằng nữ tuổi thanh niên bị tật nứt đốt sống có nhiều hoạt động tình dục hơn nam giới, và ham muốn tình dục, tiếp xúc tình dục và giao hợp thấp hơn ở cả nam và nữ bị não úng thủy, do sự suy giảm kỹ năng nhận thức và xã hội. Người bệnh tổn thương thần kinh ở đoạn S1 hoặc thấp hơn nói chung có nhiều hoạt động tình dục hơn người bệnh bị tổn thương ở tầng cao hơn, phản ánh sự suy giảm về thần kinh và thể chất. Một số nghiên cứu xác định rằng tiểu tiện tự chủ là yếu tố tiên lượng máu chốt về khả năng hoạt động tình dục thành công của người bệnh. Rất nhiều người bệnh bị tật nứt đốt sống đại tiểu tiện không tự chủ, là một rào cản để bắt đầu các mối quan hệ và có giao hợp hoặc tiếp xúc tình dục. Hơn nữa, các vấn đề chỉnh hình như vẹo cột sống hoặc yếu hai chân có thể làm cản trở khả năng sử dụng những tư thế đặc thù trong khi giao hợp.

Một số nghiên cứu cho thấy tỷ lệ dậy thì sớm với hoạt động sớm của trục hạ đồi-tuyến yên-sinh dục ở trẻ gái bị tật nứt đốt sống dục cao hơn so với trẻ khỏe mạnh bình thường. Não úng thủy và những dị dạng khác của hệ thần kinh trung ương có thể làm thay đổi sự giải phóng hormon tăng trưởng, và thời điểm dậy thì ở người bệnh được đặt dẫn lưu não thất có thể sớm hơn là những người bệnh không đặt dẫn lưu. Phụ nữ bị tật nứt đốt sống có khả năng sinh sản trung bình.

Khả năng phát triển mong đợi ở người bệnh bị tật nứt đốt sống là:

- Dậy thì bình thường
- Chức năng tình dục bình thường
- Phát triển tâm lý tình dục bình thường
- Có đặc tính tình dục thoải mái và bình thường
- Có được bạn tình lâu dài
- Phòng ngừa lạm dụng tình dục

Bổ sung 0,4mg axit Folic hàng ngày ít nhất 1 tháng trước khi có thai cho đến ít nhất thai 12 tuần tuổi. Tư vấn đầy đủ trước khi có thai là hết sức cần thiết cho phụ nữ bị tật nứt đốt sống muốn có thai, vì họ có nguy cơ cao sinh con bị dị tật ống thần kinh. Phụ nữ bị tật nứt đốt sống hoặc thuộc nhóm nguy cơ trung bình cao bị dị tật ống thần kinh nên uống liều cao axit folic (4,0-5,0 mg mỗi ngày).

Phụ nữ bị tật nứt đốt sống có thai thường sinh con bằng phương pháp mổ lấy thai vì những lý do sản khoa như khung chậu nhỏ bị biến dạng, bất thường xương háng, co rút chi dưới, gù vẹo cột sống nặng, bất thường đốt sống. Trong trường hợp phẫu thuật tạo hình ruột

bàng quang sớm, sinh bằng đường âm đạo có thể thực hiện chỉ khi có sự hợp tác chặt chẽ giữa bác sỹ tiết niệu và sản khoa.

Khuyến cáo:

> Rối loạn chức năng tình dục ở người bệnh bị tật nứt đốt sống là vấn đề phức tạp, đặc biệt ở người bệnh nam. Khuyến cáo nên có bác sỹ niệu khoa hoặc chuyên gia tình dục để tư vấn cho người lớn về các rối loạn chức năng tình dục của họ. Nhà tâm lý học hoặc điều dưỡng có thể cung cấp các thông tin tổng quát.

3.8. Tâm lý, Học tập và Giao tiếp

3.8.1. Giới thiệu

Đối với nhiều người bị tật nứt đốt sống, có thể có những tác động nhận thức tinh tế không dễ dàng xác định được. Những thách thức này vì vậy có thể không được công nhận và thường bị hiểu nhầm, dẫn đến sự quy kết rằng sinh viên lười biếng hoặc không có động lực. Thật ra, tác động của tật nứt đốt sống và não úng thủy lên khả năng nhận thức và học tập có thể đáng kể. Đó là vì một số yếu tố, trong đó đặc biệt do tác động của não úng thủy lên cấu trúc và chức năng não bộ; ảnh hưởng của việc hạn chế khả năng di chuyển đến các trải nghiệm sớm và chơi đùa; và dẫn đến nghỉ học và mệt mỏi thường xuyên. Mặc dù có nhiều sự khác nhau giữa các cá nhân, nhưng họ đều có những vấn đề chung với nguy cơ ảnh hưởng đến học tập ngày càng tăng.

3.8.2. Mất khả năng học tập

Nhiều người bị tật nứt đốt sống/não úng thủy có nhiều thử thách trong vấn đề học tập. Những thử thách này càng được xác định sớm bao nhiêu, các chiến lược giải quyết những vấn đề này được đưa vào thực hiện sớm bấy nhiêu. Hiểu được trẻ học như thế nào sẽ giúp các chuyên gia tham gia vào việc lập kế hoạch giáo dục và chăm sóc sức khỏe của trẻ.

Các khía cạnh về suy nghĩ và học tập có thể bị ảnh hưởng:

- Khả năng tập trung vào nhiệm vụ
- Hiểu biết về ngôn ngữ, đặc biệt các khái niệm trừu tượng
- Làm theo hướng dẫn và đọc hiểu
- Cảm nhận thị giác và kỹ năng về không gian, có thể ảnh hưởng đến sự di chuyển, phối hợp mắt và tay
- Trí nhớ, hồi tưởng
- Xử lý nhiều thông tin liên tục.
- Chức năng thực hiện và lý luận trừu tượng
- Tổ chức thông tin và tác vụ
- Khởi xướng các tác vụ
- Khái quát hóa các kỹ năng đến các tình huống khác nhau.

Trong số những khó khăn này, có nhiều vấn đề tùy thuộc vào bệnh sử não úng thủy và cách xử lý y khoa, nhưng cũng có thể gặp ở những cá nhân chưa được chẩn đoán hoặc điều trị não úng thủy. Một số khó khăn trong học tập được cho là do nằm viện dài ngày, dẫn đến vắng học và trễ bỏ lỡ một số mốc quan trọng trong học tập.

4. Hỗ trợ và Giám sát thực hiện Tài liệu Hướng dẫn này trong Bệnh viện

Khuyến cáo nên triển khai một ban giám sát và đánh giá bao gồm bác sỹ, điều dưỡng và các nhân viên sức khỏe trong các dịch vụ chăm sóc sức khỏe. Ban này có thể thực hiện đánh giá lại mỗi ba tháng (hoặc đều đặn nếu được) các chỉ số hoạt động chính (KPIs).

Các chỉ số hoạt động chính cần cụ thể và thực tế tùy theo hoàn cảnh của mỗi dịch vụ y tế. KPI có liên quan đến tỷ lệ bác sỹ trên số trẻ, số can thiệp được thực hiện cho mỗi người bệnh, số các buổi họp của nhóm đa ngành được tổ chức hàng tháng và những thay đổi điểm FIM/Barthel có thể là KPI có khả năng được sử dụng trong đánh giá. Dữ liệu nhạy cảm về giới có thể giúp xác định tiêu chuẩn giới tính và sự bất bình đẳng ảnh hưởng đến việc tiếp cận và sử dụng các dịch vụ y tế, xác định các hành vi nguy cơ và xác định liệu việc tiếp cận các chương trình sức khỏe có đóng góp vào việc bình đẳng giới hay là làm tăng sự bất bình đẳng giới.

Để lượng giá thực tiễn, các nhóm nên thống nhất về phương pháp ghi lại các hoạt động cần phân tích. Việc này có thể đơn giản như đánh dấu vào ô trống trên sơ đồ đặt ở phòng điều dưỡng để việc ghi lại các hoạt động được dễ dàng và kịp thời.

Chú ý khi sử dụng tài liệu

Bộ tài liệu hướng dẫn này không có ý định phủ nhận các hướng dẫn hiện hành mà các cán bộ y tế đang tuân thủ thực hiện trong quá trình khám và điều trị cho người bệnh theo từng bệnh cảnh của mỗi người và tham khảo ý kiến người bệnh cũng như người nhà của họ.

Tài liệu tham khảo

Australian Family Physician (2002) Spina bifida. Journal of The Royal Australian College of General Practitioners January 2002 Volume 31 Special feature.

<http://www.waisman.wisc.edu/~rowley/sb-kids/publications/SpinaBifida.pdf>

Baghdadi T, Abdi R, Bashi RZ, Aslani H (2016) Surgical Management of Hip Problems in Myelomeningocele: A Review Article. Arch Bone Jt Surg. 2016 Jun;4(3):197-203.

Beeckman D, Matheï C, Van Lancker A, Vanwallegheem G, Van Houdt S, Gryson L, Heyman H, Thyse C, Toppets A, Stordeur S, Van Den Heede K. (2013) A national guideline for the treatment of pressure ulcers. Good Clinical Practice (GCP) Brussels: Belgian Health Care Knowledge Centre (KCE). KCE Reports 203. D/2013/10.273/30.

Beverley JA, Montgomery G, and Stapleford C. (2009) *Many Layers of Social Support: Capturing the Voices of Young People with Spina Bifida and Their Parents*. Retrieved from: <https://pdfs.semanticscholar.org/9aab/82647312c9247fb4fde0f24a8399a0de3fc0.pdf>

Bhide P; Sagoo GS; Moorthie S; Burton H; Kar A (2013). "Systematic review of birth prevalence of neural tube defects in India.". Birth Defects Research. Part A, Clinical and Molecular Teratology. 97 (7): 437–43. PMID 23873811. doi:10.1002/bdra.23153

Bowman RM and McLone DG (2008) Tethered cord in children with spina bifida, chapter 22, Spina Bifida management and outcome, Springer.

Brustrom J, Thibadeau J, John L, Liesmann J, Rose S. Care coordination in the Spina Bifida Clinic Setting: Current Practice and Future Directions. Journal of Pediatric Health Care, volume 26, 2012.

Canfield MA, Honein MA, Yuskiv N, Xing J, Mai, CT, Collins JS, et al. (2006). National estimated and race/ethnic-specific variation of selected birth defects in the United States, 1999–2001. Birth Defects Research. Part A: Clinical and Molecular Teratology, 76(11), 747–756.

Cartwright C. Primary tethered cord syndrome: diagnosis and treatment of an insidious defect. Journal of neuroscience nursing 2000; 32:210-5

Cheschier N. (2003) ACOG practice bulletin. Neural tube defects. Number 44, July 2003. Int J Int J Gynaecol Obstet. 2003 Oct;83(1):123-33.

Children's National Medical Centre. (1995) Answering your questions about spina bifida. A guide from the spina bifida program. BC Children's and Women's. Sunny Hill Education Resource Centre. Washington.

Cochrane Collaboration. Honey as a topical treatment for wounds, a Cochrane review, prepared and maintained by The Cochrane Collaboration and published in *The Cochrane Library* 2009

Decubitus Ulcer Victims <http://decubitusulcervictims.com>

Dias L (2009) The orthopedic care of children with spina bifida. First World Congress on spina bifida, Research and Care.

Dias MS (2005) Neurosurgical causes of scoliosis in patients with myelomeningocele: an evidence-based literature review. *J neurosurg* 2005; 103: 24-35

Dicianno BE, Kurowski BG, Yang JM, Chancellor MB, Bejjani GK, Fairman AD, Lewis N, Sotirake J. (2008) Rehabilitation and medical management of the adult with Spina Bifida. *Am J Phys Med Rehabil.* 2008 Dec;87(12):1027-50. doi: 10.1097/PHM.0b013e31818de070

Emmelot CH et al. (2009) Spina Bifida, Kinderrevalidatie, Van Gorcum.

Erol B, Tamai J. (2008) Spina Bifida: the management of extremity deformities in myelomeningocele. Chapter 27 in *Spina Bifida Management and Outcome*, Springer.

Essner BS, Murray CB, Holmbeck GN (2014) The Influence of Condition Parameters and Internalizing Symptoms on Social Outcomes in Youth With Spina Bifida. *J Pediatr Psychol.* 2014 Aug; 39(7): 718–734. Published online 2014 Jun 9. doi: 10.1093/jpepsy/jsu036

Frawley PA, Broughton NS, Menelaus MB. Incidence and type of hindfoot deformities in patients with low-level spina bifida. *J Pediatr Orthop.* 1998;18:312–313. doi: 10.1097/01241398-199805000-00007.

Frischut B, Stökl B, Landaur F, Krismer M and Menardi G. (2000) Foot deformities in adolescents and young adults with Spina Bifida. *J Pediatr Orthop.*

Gall C, Kingsnorth S, Healy H (2006) Growing up ready: a shared management approach. *Phys Occup Ther Pediatr.* 2006;26(4):47-62.

Guille JT, Sarwark JF, Sherk HH, Kumar SJ. (2006) Congenital and developmental deformities of the spine in children with myelomeningocele. *J Am Acad Orthop Surg* 2006; 14:294-302

Hetherington R, Dennis M, Barnes M, Drake J, Gentili F. (2006) Functional outcome in young adults with spina bifida and hydrocephalus. *Childs Nerv Syst.* 2006;22:117–124. doi: 10.1007/s00381-005-1231-4.

Hinderer K, Hinderer S, Walker WO, Shurtleff JD (2017) Myelodysplasia, chapter 23 in Campbell's, Physical Therapy for Children, Elsevier.

International Federation for Spina Bifida and Hydrocephalus (2014) S.H.I.P. Passport Spina Bifida & Hydrocephalus Interdisciplinary Program - Girl.

https://www.ifglobal.org/images/documents/SHIP%20Passport_girls_final_JAN2014.pdf

International Federation for Spina Bifida and Hydrocephalus (2014) S.H.I.P. Passport Spina Bifida & Hydrocephalus Interdisciplinary Program – Boy.

https://www.ifglobal.org/images/documents/SHIP%20Passport_boys_final_JAN2014.pdf

International Federation for Spina Bifida and Hydrocephalus (2015) Unfold their potential. (Y)our return on investment. Ageing with spina bifida and hydrocephalus – No time to lose. Retrieved from:

<https://www.ifglobal.org/images/documents/Position%20paper%20Healthy%20Ageing%20Unfold%20their%20potential%202012.pdf>

International Federation for Spina Bifida and Hydrocephalus. (no date) IF statement on Multidisciplinary Care for the treatment of children and adults born with Spina Bifida and Hydrocephalus. Retrieved from:

https://www.ifglobal.org/images/documents/IF_Statement_SBH_Multidisciplinary_Care.pdf

International Federation for Spina Bifida and Hydrocephalus (2016) Right to health: Reality of persons with spina bifida and hydrocephalus. Retrieved from:

https://www.ifglobal.org/images/SBH_report_final_small.pdf

International Federation for Spina Bifida and Hydrocephalus. High risk women. Retrieved on 4 Nov 2017: <https://www.ifglobal.org/en/what-we-do/global-prevention/high-risk-women>

Jandasek B, Holmbeck GN, DeLucia C, Zebracki K, and Friedman D. (2009) Trajectories of Family Processes across the Adolescent Transition in Youth with Spina Bifida. *J Fam Psychol.* 2009 Oct; 23(5): 726–738. doi: 10.1037/a0016116

Kieckhefer, GM, Trahms, CM. (2000). Supporting development of children with chronic conditions: From compliance toward shared management. *Pediatric Nursing*, 26, 354–363.

Kieckhefer GM, Trahms C, Churchill S, Simpson J. (2009). Measuring parent-child shared management of chronic illness. *Pediatric Nursing*, 35, 101-108. [Google Scholar](#) [Medline](#)

Kiekens, C. (2015) Seksualiteit en fertiliteit bij personen met een handicap. Retrieved from:

<http://www.bvr.v.be/sites/default/files/201506/C.Kiekens%20C%20seksualiteit%20en%20fertiliteit%20bij%20personen%20met%20een%20handicap.pdf>

King G, Law M, King S, Rosenbaum P, Kertoy MK, Young NL. (2003) *A Conceptual Model of the Factors Affecting the Recreation and Leisure Participation of Children with Disabilities*. Occupational Therapy in Pediatrics, Vol. 23(1)
<http://www.haworthpressinc.com/store/product.asp?sku=J006>

Kondo A, Kamihira O, Ozawa H. (2009). Neural tube defects: prevalence, etiology and prevention.. International Journal of Urology. 16 (1): 49–57. PMID 19120526. doi:10.1111/j.1442-2042.2008.02163

Liptak GS. (2003) Evidenced-based Practice in Spina Bifida: developing a research agenda.

Lowes L P and Hay K (2017) Musculoskeletal development and adaptation, in Campbell's Physical therapy for children, 2017;99-116

McDonald CM, Jaffe KM, Mosca VS, Shurtleff DB (1991) Ambulatory outcome of children with myelomeningocele; effect of lower-extremity muscle strength. Dev Med Child Neurol 33:482-490

Mitchell LE, Scot N. (2004) Spina Bifida. Institute of Bioscience and technology Texas A&M university System Health USA

Molan PC. (2001) Honey as a topical antibacterial agent for treatment of infected wounds, Waikato New Zealand. Retrieved from:
<http://www.worldwidewounds.com/2001/november/Molan/honey-as-topical-agent.html>

Nederlandse Vereniging van Revalidatieartsen. (2013) Richtlijn loopvaardigheid bij kinderen en adolescenten met spina bifida.

Özaras N. (2015) Spina Bifida and Rehabilitation, T J Phys Med Rehab

Özek MM, Cinalli G, Maixner W (Eds.) (2008) Spina bifida: management and outcome. Milan: Springer. ISBN 9788847006508.

Paleg GS1, Smith BA, Glickman LB. (2013) Systematic review and evidence-based clinical recommendations for dosing of pediatric supported standing programs. Pediatr Phys Ther. 2013 Fall;25(3):232-47. doi: 10.1097/PEP.0b013e318299d5e7.

Parmanto B (2015) Development of mHealth system for Supporting Self-management an remote consultation of skincare. Medical Informatics and Decision Making.

Peter Charles Molan University. Honey as a topical antibacterial agent for treatment of infected wounds, Waikato New Zealand

Pico EL, Wilson PE, Haas R, Spina Bifida, chapter 9 in Pediatric Rehabilitation, principles and practice, fourth edition, 2010, editors: Alexander Ma & Matthews DJ. Demosmedical, New York. Retrieved from <http://www.tabae.org/tabaebooks/Pediatric-Rehabilitation.pdf>

Reiss JG, Gibson RW, Walker LR (2005). Health care transition: Youth, family and provider perspectives. *Pediatrics*, 115, 112-120. doi:10.1542/peds.2004-1321

Rekate H. (1991) Comprehensive management of spina bifida. Barrow Neurological institute Phoenix, Arizona.

Sandler AD (2010). Children with spina bifida: key clinical issues. *Pediatric Clinics of North America*. 57 (4): 879–92. PMID 20883878. doi:10.1016/j.pcl.2010.07.009.

SBH Queensland (2015) Educating a child with spina bifida and/or hydrocephalus. Queensland
<https://static1.squarespace.com/static/5926168ef7e0ab55ef3dc982/t/593e519dd482e99f138140f2/1497256351020/Booklet+Educating+a+Child+with+SBH.pdf>

SBH Queensland (2007) From 6 months to 3 years, Queensland.
<https://static1.squarespace.com/static/5926168ef7e0ab55ef3dc982/t/593e5060414fb5755f644c5a/1497256038214/Six+month+booklet.pdf>

Schopler SA, Menelaus M (1987) Significance of the strength of quadriceps muscles in children with myelomeningocele. *J Pediatr Orthop* 7:507-512

Setzberg A, Lind M, Biering-Sorensen F, (2008) Ambulation in adults with myelomeningocele. Is it possible to predict the level of ambulation in early life? *Childs Nerv Syst* 24:231-237

Sgouros S (2008), Chiari II malformation and syringomyelia, chapter 19, Spina Bifida management and outcome, Springer.

Spina Bifida Association, Merkens MJ (Ed) (2006) Guidelines for spina bifida health care services throughout the lifespan.

Steinbok P, Irvine B, Douglas Cochrane D. et al. Long-term outcome and complications of children with myelomeningocele. *Child's Nerv Syst* (1992) 8: 92.
<https://doi.org/10.1007/BF00298448>

Swaroop VT, Dias L, (2009) Orthopedic management of spina bifida. Part I: Hip, knee and rotational deformities. *J Child Orthop*. 2009; 3:441-449

Swaroop VT, Dias L, (2011) Orthopedic management of spina bifida. Part II: foot and ankle deformities. *J Child Orthop*. 2011 Dec; 5(6): 403–414. doi: [10.1007/s11832-011-0368-9](https://doi.org/10.1007/s11832-011-0368-9)

Thomson JD and Segal LS, Orthopedic management of spina bifida, *Developmental Disabilities*, research reviews 2010; 16:96-103

Tortori-Donati, Rossi A (2006) Current Classification and Imaging of congenital spinal Abnormalities. Gaslini Children's Research hospital Genova Italy

Truong Hoang, Dung The Nguyen, Phuong Van Ngoc Nguyen, Dong A Tran, Yves Gillerot, Raymond Reding, and Annie Robert. *External birth defects in southern Vietnam: a population-based study at the grassroots level of health care in Binh Thuan province.* *BMC Pediatr.* 2013; 13: 67. Published online 2013 Apr 30. doi: [10.1186/1471-2431-13-67](https://doi.org/10.1186/1471-2431-13-67)

Veenboer PW, Bosch JL, van Asbeck FW, de Kort LM. Paucity of evidence for urinary tract outcomes in closed spinal dysraphism: a systematic review. *BJU Int.* 2013 Nov;112(7):1009-17. doi: [10.1111/bju.12289](https://doi.org/10.1111/bju.12289).

Verpoorten C and Buyse GM (2008) The neurogenic bladder: medical treatment. *Pediatr Nephrol.* 2008 May; 23(5): 717–725.

Vinchon M and Dhellemmes P, Hydrocephalus in myelomeningocele: shunts and problems with shunts, chapter 17, *Spina Bifida management and outcome*, Springer 2008

Visconti D (2012) Sexuality, Pre-Conception Counseling and Urological Management of Pregnancy for Young Women with Spina Bifida, Department of Obstetrics and Gynaecology, Sacro Cuore Catholic University, Rome, Italy

Vladusic S, Phillips D (2008) Independence in Mobility. Chapter 29, *Spina Bifida Management and Outcome*, Springer.

Warf BC (2005) Comparison of endoscopic third ventriculostomy alone and combined with choroid plexus cauterization in infants younger than 1 year of age: a prospective study in 550 African children. *J Neurosurg.* 2005 Dec;103(6 Suppl):475-81.

Werner D (2009). *Disabled Village Children.*

http://hesperian.org/wp-content/uploads/pdf/en_dvc_2009/en_dvc_2009_fm.pdf

World Health Organization (2001) International classification of functioning, disability and health. Geneva Retrieved from: http://www.who.int/classifications/icf/icf_more/en/

World Health Organization (2007) International classification of functioning, disability and health. Children & Youth version. Geneva. Retrieved from: http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/43737/1/9789241547321_eng.pdf

World Health Organization (2017) Standards for prosthetics and orthotics. Geneva. Retrieved from

http://www.who.int/phi/implementation/assistive_technology/prosthetics_orthotics/en/

Phụ lục

Phụ lục 1 : Tóm tắt Chăm sóc suốt đời Người bệnh tật nứt đốt sống

Phụ lục 2: Những vùng tì đè

Phụ lục 3: Tổn thương da

Phụ lục 4: Các giai đoạn phát triển loét do tì đè

Phụ lục 5: Chăm sóc để các vùng da mất cảm giác được khỏe mạnh

Phụ lục 6: Các tiêu chuẩn để xác định đoạn vận động bị tổn thương

Phụ lục 7: Đặt xông tiêu cho trẻ gái

Phụ lục 8: Đặt xông tiêu cho trẻ trai

Phụ lục 9: Sơ đồ chu vi vòng đầu ở trẻ trai

Phụ lục 10: Sơ đồ chu vi vòng đầu ở trẻ gái