

BỘ Y TẾ

HƯỚNG DẪN CHĂM SÓC Y TẾ CHO BỆNH NHÂN NÚT ĐỐT SÔNG 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 chăm sóc y tế)

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

Danh mục chữ viết tắt	5
1. Giới thiệu	1
1.1 . Sự cần thiết của việc đưa ra các 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 Định nghĩa tắt nút đốt sổng	2
1.6 Dịch tễ học	4
2. Hệ thống phục hồi chức năng và các nguyên tắc	5
2.1 Hệ thống và Tổ chức	5
2.2 Đội ngũ đa chuyên khoa.....	10
2.3 Phân loại ICF.....	11
2.4 Phát triển, Tham gia và Gắn kết.....	14
2.5 Kết quả mong đợi của sự chăm sóc lâu dài	17
2.6 Quy trình phục hồi chức năng	18
3. Suy thoái thần kinh và chăm sóc y tế	21
3.1 Sàng lọc	21
3.2 Đánh giá và lập kế hoạch điều trị (thiết lập mục tiêu điều trị).....	24
3.3 Chăm sóc	25
3.4 Ra viện và theo dõi.....	26
4. Chỉnh hình và chăm sóc y tế	27
4.1 Sàng lọc	27
4.2 Đánh giá và lập kế hoạch (thiết lập mục tiêu)	27
4.3 Chăm sóc	27
4.4 Theo dõi.....	28
5. Di chuyển, đi lại và chăm sóc y tế	29
5.1 Sàng lọc	29
5.2 Đánh giá và lập kế hoạch (thiết lập mục tiêu)	29
5.3 Chăm sóc	35
5.4. Xuất viện và theo dõi	35
6. Tình trạng cơ xương và chăm sóc y tế	36
6.1 Co rút.....	36

6.2 Cột sống.....	37
6.3 Khớp háng	39
6.4 Dị dạng bàn chân và chăm sóc y tế	41
7. Da và vấn đề chăm sóc y tế	46
7.1 Sàng lọc và đánh giá.....	46
7.2 Lập kế hoạch và chăm sóc.....	46
8. Tình dục và chăm sóc y tế.....	47
8.1 Giới thiệu.....	47
8.2 Sàng lọc và đánh giá.....	47
8.3 Cung cấp sự chăm sóc	48
9. Bàng quang và ruột thần kinh.....	49
9.1 Giới thiệu.....	49
9.1 Bàng quang thần kinh.....	49
9.2 Ruột thần kinh	58
Tài liệu tham khảo.....	61
Dönmez Mİ, Carrasco A Jr, Saltzman AF, Vemulakonda V, Wilcox DT. (2017) Long-term outcomes of cutaneous vesicostomy in patients with neuropathic bladder caused by spina bifida. Retrieved from: J Pediatr Urol. 2017 Jun 16. pii: S1477-5131(17)30251-6. doi: 10.1016/j.jpuro.2017.05.015. [Epub ahead of print]	62
Phụ lục	66

Danh mục chữ viết tắt

AFO	Nẹp cổ bàn chân
CIC	Thông tiểu ngắt quãng sạch
CISC	Tự thông tiểu ngắt quãng sạch
CMG	Đo áp lực bàng quang bằng máy đo niệu động học
FMS	Thang điểm di chuyển chức năng
FMT	Nghiệm pháp đánh giá chức năng cơ
H	Não úng thủy
HHD	Thiết bị đo sức cơ xách tay
ICF	Phân loại quốc tế về chức năng, khuyết tật và sức khỏe
IMSG	Nhóm nghiên cứu loạn sản tủy
MAS	Thang điểm Aschworth cải tiến
MMT	Đánh giá sức cơ bằng tay
MRC	Hội đồng nghiên cứu y khoa
MRI	Cộng hưởng từ
PEDI	Bảng tóm tắt đánh giá tàn tật nhi khoa
RBUS	Siêu âm thận bàng quang
SB	Tật nứt đốt sống
VCUG	Chụp niệu đạo bàng quang khi đi tiểu
VUDY	Video niệu động học
VUR	Trào ngược bàng quang niệu quản
S.H.I.P	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 việc đưa ra các hướng dẫn

Một trong những mục tiêu của Bộ y tế là “Củng cố, 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 Chăm sóc y tế cho Tật nứt đốt sống và Não úng thủy này đưa ra các khuyến cáo và hướng dẫn về các hình thức phục hồi chức năng y khoa cho người bệnh cũng như các khuyến cáo "cắt ngang" về các yêu cầu về hệ thống tổ chức, chăm sóc đa chuyên ngành và toàn diện, chăm sóc lấy người bệnh làm trung tâm, nâng đỡ và tham gia của gia đình, lộ trình chăm sóc và giới thiệu chuyên tuyến, xuất viện và theo dõi, tái hoà nhập cộng đồng và tham gia vào xã hội. Hướng dẫn này bổ sung cho Hướng dẫn Chung về Phục hồi chức năng cho Tật nứt đốt sống và Não úng thủy.

1.2 Đối tượng của Tài liệu Hướng dẫn

Hướng dẫn hướng đến các đối tượng: bác sỹ y khoa và chuyên gia y khoa (trong đó có: nội thần kinh, bác sỹ phục hồi chức năng, phẫu thuật viên thần kinh và phẫu thuật chỉnh hình) quan tâm đến Tật nứt đốt sống/Não úng thủy, điều dưỡng, kỹ thuật viên vật lý trị liệu, kỹ thuật viên hoạt động trị liệu, kỹ thuật viên âm ngữ trị liệu, nhân viên dinh dưỡng, nhân viên

chính hình, dược sỹ, nhà tâm lý, chuyên gia về y tế công cộng, nhân viên xã hội, nhân viên cộng đồng, người bệnh bị nứt đốt sống/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 tật 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 tật 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 Định nghĩa tật nứt đốt sống

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” (Spinal Dysraphism) 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 tật 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 (hemimyocele)
-

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) Nút đốt sống đơn thuần

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

(2) Nút 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)

Tật nứt đốt sống là hậu quả của ống thần kinh đóng không kín và là một trong những dị tật phổ biến nhất của con người về mặt cấu trúc, xảy ra trong vòng 25 ngày đầu của thai kỳ.

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 phức tạp hoặc nội soi phá sàn 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 phức tạp và khả năng đi lại của trẻ có thể không 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.

1.6 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).

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, chúng ta chưa có được con số chi tiết 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. Chúng ta 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).

2. Hệ thống phục hồi chức năng và các nguyên tắc

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 hợp 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. 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 và cộng sự, 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).

2.1.2 Khuyến cáo đối với việc thực hiện các quy trình phối hợp chăm sóc

- Cải thiện sự giao tiếp giữa các gia đình (tạo thuận lợi cho sự tương tác giữa 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 thông tin về các nguồn hỗ trợ tại 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 ở mỗi lần đi khám bệnh).

2.1.3 Những vấn đề quan trọng đối với các nhà lâm sàng

- Tật nứt đốt sống có hoặc không não úng thủy là dị tật bẩm sinh nghiêm trọng, gắn liền với toàn bộ đời sống của trẻ.
- Cần phải theo dõi tích cực và chẩn đoán sớm các vấn đề.
- Việc chăm sóc đòi hỏi theo dõi thường xuyên các chuyên khoa Thần kinh, Tiết niệu, Cơ xương 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 rối loạn đại tiểu tiện là rào cản chính 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 theo điều trị của người bệnh. (Tham khảo theo Tổ chức Tật nứt đốt sống Victoria, Úc, 2001)

2.1.4 Thiết lập 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 lâm sàng đa khoa
- Tập trung tại các cơ sở phục hồi chức năng

2.1.4.1 Cơ sở y tế đa 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 phẫu thuật viên chỉnh hình, phẫu thuật viên thần kinh, bác sỹ tiết niệu và phục hồi chức năng.
- Điều phối các dịch vụ khám bệnh trong ngày cho khoảng 10-30 người bệnh mỗi ngày (“ngày khám bệnh”).
- Có đầy đủ dịch vụ chẩn đoán hình ảnh 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:

1. Theo dõi đa chuyên khoa để thực hiện sự phối hợp chăm sóc liên tục, toàn diện lâu dài.
2. 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 bệnh nhân, người quản lý các nguồn lực và chuyên gia kiến thức, và là người gắn kết các mối liên lạc với địa phương và các trung tâm phục hồi chức năng.
3. 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).

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

Chú ý: 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 bệnh nhân 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 bệnh nhân

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 là phòng xét nghiệm, dược và chẩn đoán hình ảnh.
- Các nhiệm vụ chính là:
 1. Đánh giá và theo dõi quá trình phục hồi chức năng.
 2. Điều trị phục hồi chức năng, phối hợp với Cơ sở y tế đa chuyên khoa
 3. Phát hiện và dự phòng biến chứng thứ phát
 4. Điều phối các dịch vụ cộng đồng và gắn kết.

2.1.5 Lộ trình chăm sóc và chuyển bệnh

2.1.5.1 Lịch trình chăm sóc

1. 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 (một

phần của xét nghiệm Triple hoặc Quad). Sau khi phát hiện, bố mẹ được tư vấn về việc quyết định giữ lại đứa trẻ hay không dựa vào các thông tin nhiều nhất có được vào thời điểm hiện tại và sự tiên lượng.

Khuyến cáo:

- Nên có một hệ thống tầm soát và chuyển bệnh.
- Sau khi phát hiện, bố mẹ nên được chuyển đến cơ sở lâm sàng 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 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 sinh hoặc thậm chí muộn hơn nếu có biểu hiện đại tiểu tiện không tự chủ hoặc dị dạng bàn chân nên được giới thiệu đến cơ sở y tế đa chuyên khoa.

2. Sau khi sinh và phẫu thuật đóng kín cột sống, tiếp tục theo dõi (và/hoặc điều trị) não úng thủy, trẻ cần được đánh giá một cách cơ bản bằng đội ngũ đa chuyên khoa và phục hồi chức năng sớm. Bắt đầu với sự hỗ trợ gia đình và giới thiệu gia đình trở lại cơ sở y tế đa chuyên khoa để tiếp tục theo dõi.

Nếu Trường hợp trẻ bị tật nứt đốt sống/não úng thủy được sinh ra ở bệnh viện 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.

3. Sau khi rời 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. Sự chăm sóc suốt đời bắt đầu từ đây.

2.1.5.2 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.

Chú ý:

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

2.1.5.3 Hướng dẫn về chuyển tuyến ngay lập tức đến Cơ sở y tế đa chuyên khoa

Nhân viên y tế cần phải biết được một số tình trạng quan trọng đòi hỏi phải chuyển khẩn 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
- Dấu hiệu thần kinh ngày càng nặng hơn
- Trẻ mất đi các mốc phát triển đã đạt được trước đây
- Nhiễm trùng đường tiểu 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 hỗ trợ đại tiểu tiện
- Đau hoặc loét do tỳ đè

2.2 Đội ngũ đa chuyên khoa

Tật nứt 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 nứt đốt sống có thể phát triển dẫn đến não úng thủy. Người lớn và trẻ em bị tật nứt 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 bầm thấp, 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 nứt 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 nứt 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 nứt đốt sống/não úng thủy.

Không có đội ngũ đa chuyên khoa, người bệnh bị tật nứt 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 nứt 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 nứt 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

“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).

Đội ngũ đa chuyên khoa

Bác sỹ nhi khoa: chuyên khoa thần kinh và phát triển Bác sỹ vật lý trị liệu, phục hồi chức năng Phẫu thuật viên chỉnh hình Phẫu thuật viên thần kinh 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	Nhà tư vấn: Chuyên gia chăm sóc vết thương Chuyên gia tư vấn gen Chi giả và chỉnh hình
--	---

2.3 Phân loại ICF

2.3.1 Giới thiệu

Tổ chức y tế thế giới đã đưa ra Bảng phân loại Quốc tế về Chức năng, khuyết tật và Sức khỏe cho Trẻ em và Thanh niên (ICF-CY) (WHO, 2007) để đánh giá mức độ khuyết tật và chức năng. Bảng phân loại này nhấn mạnh về mặt chức năng, hơn là về tình trạng sức khỏe, và được xây dựng theo ba thành phần: đa yếu tố, tính tương tác và tính năng động:

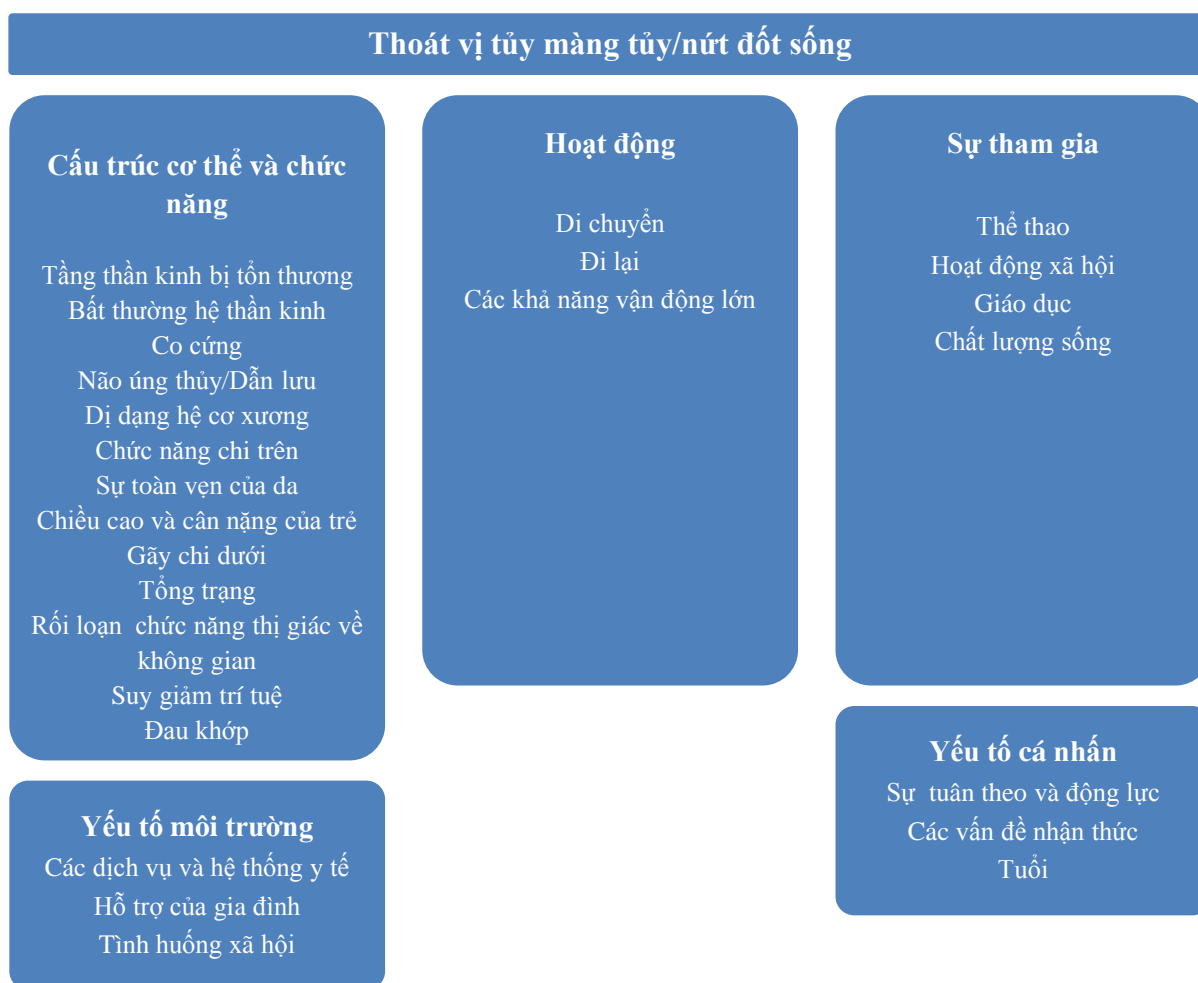
1. Cấu trúc cơ thể (các thành phần giải phẫu của cơ thể) và chức năng (chức năng sinh lý và chức năng tâm lý)
2. Các hoạt động (cá nhân thực hiện một công việc hoặc hành động) và tham gia (tham gia vào một tình huống sống)

3. Môi trường (vật lý, xã hội và thái độ) và các yếu tố cá nhân

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

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 tửu màng tửu



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 sớm phát hiện dấu hiệu thần kinh nặng hơn, 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 ICF về cấu trúc cơ thể và chức năng, hoạt động và sự tham gia.

Các cấu trúc cơ thể và chức năng:

- Cột sống và tư thế
- Phạm vi cử động khớp và sự co rút
- Sức cơ của chi dưới
- Đánh giá trương lực 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

Hoạt động và sự tham gia:

- Dùng phân loại Hoffer để đánh giá chức năng
- Sự di chuyển: Đánh giá dáng đi, khả năng sử dụng xe lăn, sử dụng các dụng cụ hỗ trợ, 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 tư thế khác nhau, duy trì tư thế, chức năng trong các tư thế
- Tự chăm sóc: Các hoạt động hằng ngày như vệ sinh thân thể, ăn uống, mặc áo quần, tự đặt xông tiêu 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)

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:** Vị trí tầng thần kinh tổn thương (neurosegmental lesion level) 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 có sức cơ độ 3 trên nghiệm pháp đánh giá sức cơ bằng tay. Nghiệm pháp đánh giá sức cơ bằng tay chính xác và ổn định nhất ở trẻ 4-5 tuổi hoặc lớn hơn. Khi đánh giá ở trẻ sơ sinh, sức cơ được chia thành: mạnh, yếu hoặc không có. Các phương pháp đánh giá sức cơ ở trẻ em và thiếu niên cần phải điều chỉnh bằng cách sử dụng các hoạt động phát triển và chức năng.
- **Hoạt động:** Mức độ hoạt động có thể được mô tả theo mức độ 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 điều trị (người bệnh chỉ 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

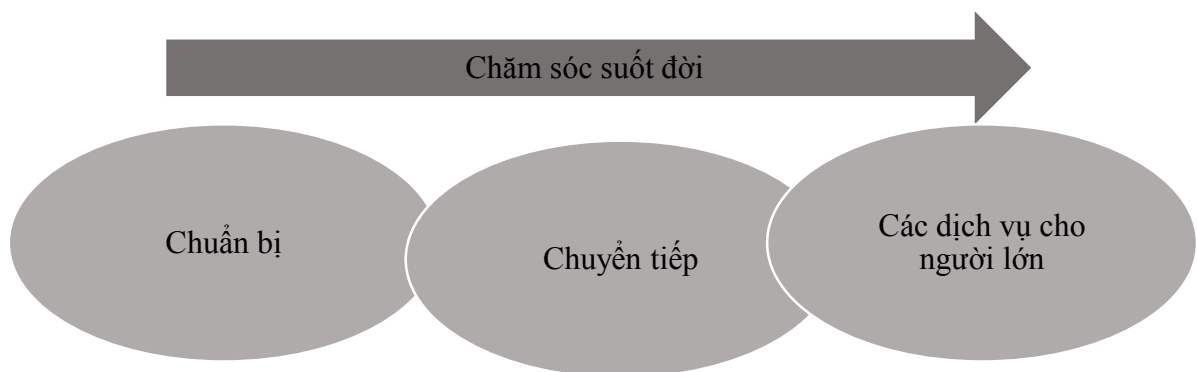
có sự khác nhau đáng kể về biểu hiện lâm sàng và khả năng đi lại giữa các cá nhân có cùng vị trí đoạn thần kinh tổn thương, đặc biệt tổn thương ở vùng thắt lưng. Khi nhìn đến khả năng đi lại trong cộng đồng, hệ thống phân loại như vậy có khuynh hướng đánh giá quá cao hoặc quá thấp khả năng của trẻ. Cũng như vậy, bố mẹ và trẻ có thể có nhận thức khác về khả năng đi lại của chúng, khi so sánh với các chuyên gia y tế. Vì vậy, thường có sự không nhất quán giữa báo cáo và khả năng đi lại thực sự. Nghiệm pháp Thời gian hết và Đi (Time Up and Go) gần đây có vẻ là nghiệm pháp có giá trị cho trẻ khuyết tật. Nó đo khả năng trẻ hợp nhất các hoạt động chuyển tiếp của sự 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 (FMS) là dụng cụ đánh giá đơn giản được thiết kế để đo sự di chuyển của trẻ trong các môi trường khác nhau của chúng. Qua đó phản ánh khả năng tham gia vào 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. FMS cũng bao gồm nhu cầu hỗ trợ hoặc dụng cụ di chuyển.

2.4 Phát triển, Tham gia và Gắn kết

2.4.1 Giới thiệu

Sự chuẩn bị cho trẻ bị tật nứt đốt sống chuyển qua giai đoạn người lớn nên bắt đầu sớm, phải thực tế và tích cực bằng cách chia sẻ hy vọng và mong đợi về tương lai. Mục tiêu cuối cùng của phục hồi chức năng là để giúp đỡ trẻ tham gia toàn diện vào vào các hoạt động đời sống hàng ngày của gia đình và các hoạt động xã hội tại cộng đồng (King G., 2003).



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

2.4.2.1 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.

2.4.2.2 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

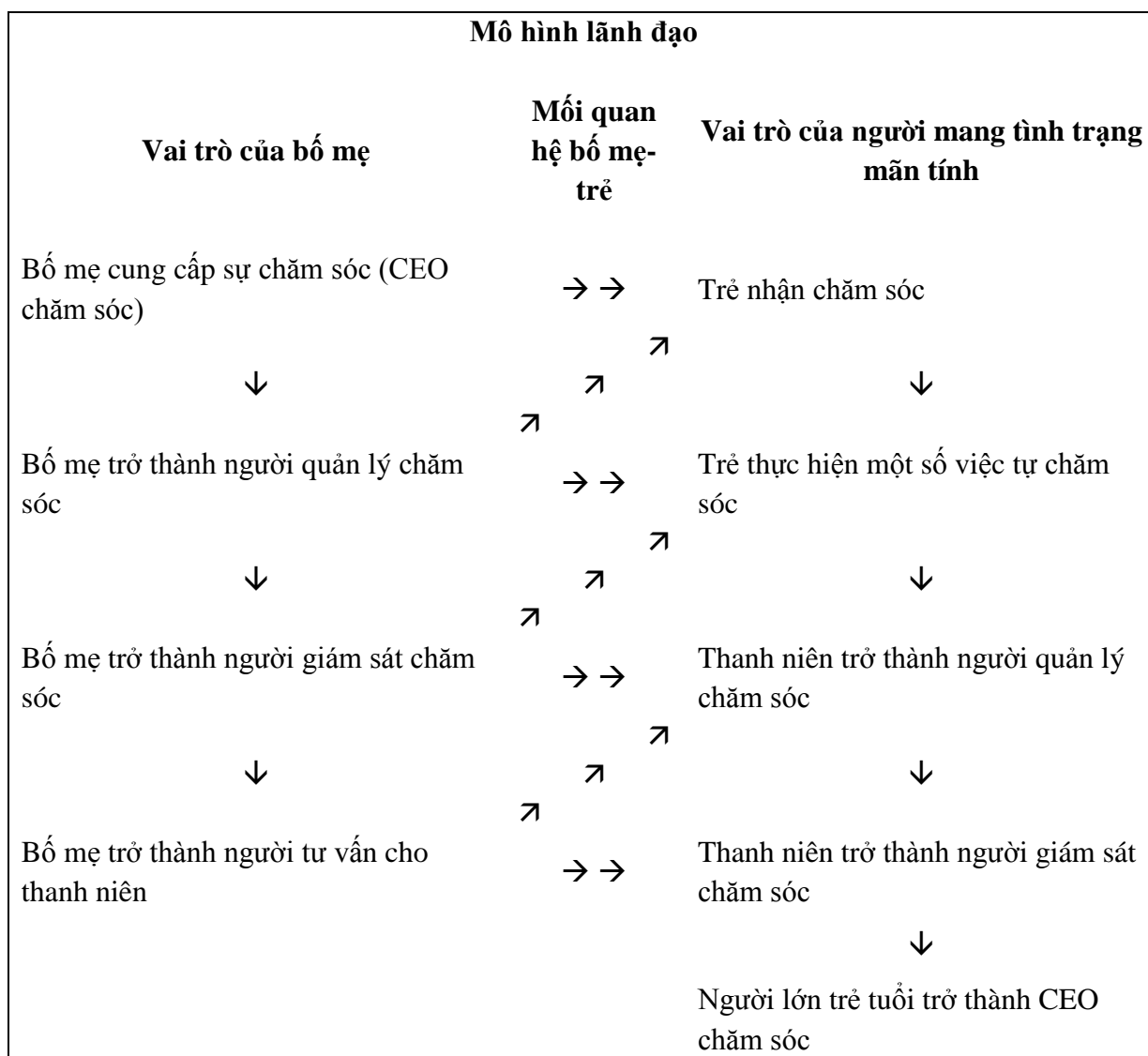
Chăm sóc lấy người bệnh làm trung tâm đặt quyền lợi và sự tự chủ vào người bệnh và gia đình của họ. Các hoạt động đều hướng tới các mục tiêu để người bệnh gắn kết với xã hội, và có giá trị trong xã hội, được tham gia bình đẳng vào các hoạt động tại cộng đồng.

2.4.2.3 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 khuyết tật năng lực mà một thành viên trong gia đình trải nghiệm khi chăm sóc trẻ 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.



2.5 Kết quả mong đợi của sự 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 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.

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 phẫu thuật viên thần kinh có kinh nghiệm

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
- Chuyển trẻ đến Cơ sở y tế đa chuyên khoa

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 tiểu
- 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

Trẻ tuổi tập đi (18 tháng tuổi đến 3 tuổi)

- Tiếp tục chăm sóc
- Giải quyết các vấn đề đại tiểu tiện, di chuyển tốt nhất, đề phòng dị ứng cao su latex, chương trình can thiệp sớm

Tuổi trước khi đến trường (3-6 tuổi)

- Tiếp tục chăm sóc
- Xác định chương trình trước khi đến trường thích hợp
- Trẻ tiếp tục sự phát triển tổng thể
- Không có bằng chứng cho thấy các kỹ năng của trẻ bị suy giảm

Tuổi đến trường

- Tiếp tục chăm sóc
- Khi có hội chứng tủy bám thấp; dự phòng sự khuyết 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

Thanh niên

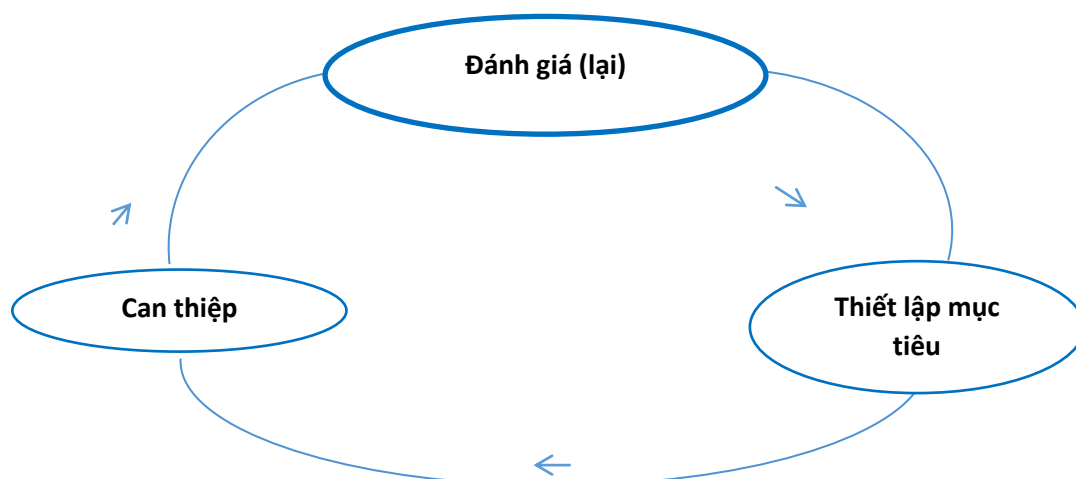
- Thanh niên độc lập trong việc tự chăm sóc
- Tiếp nhận đầy đủ các dịch vụ việc làm/giáo dục
- Là người quản lý trong dự phòng các biến chứng
- Hiểu việc sử dụng axit folic
- Ý thức được các vấn đề tình dục

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

2.6 Quy trình phục hồi chức năng

2.6.1 Giới thiệu

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



a) Đánh giá

- Người bệnh được đánh giá và các nhu cầu được xác định và lượng hóa;

b) Thiết lập mục tiêu

- Mục tiêu của phục hồi chức năng cho người bệnh được xác định trên cơ sở đánh giá tình trạng người bệnh. 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

c) Can thiệp

- Điều trị thích hợp để đạt được các mục tiêu

d) Đánh giá lại

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

2.6.2 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, nếu có thể, trong các lĩnh vực khác nhau của cuộc sống bao gồm ở nhà, ở trường, giải trí và các bối cảnh khác, để có được sự hiểu biết đầy đủ các khả năng chức 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 suy yếu, 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 sự 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 y khoa, điều dưỡng, vật lý trị liệu và hoạt động trị liệu.

2.6.2.1 Sàng lọc

- Xác định các dị tật cơ xương bẩm sinh và giới thiệu đến phẫu thuật viên chỉnh hình nhi khoa và/hoặc vật lý trị liệu để ổn định hoặc chỉnh sửa sớm.
- Xác định khả năng xuất hiện các vấn đề hư hỏng thứ phát để thực hiện các biện pháp dự phòng.
- Theo dõi các thay đổi về trạng thái chỉnh hình có thể có thể là chỉ dấu của rối loạn chức năng thần kinh tiến triển và giới thiệu đến phẫu thuật viên thần kinh nếu tình trạng này ngày càng nặng hơn.

2.6.2.2 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 trong suốt cuộc đời, và theo dõi sát sao hơn trong các giai đoạn phát triển nhanh, qua đó thực hiện các biện pháp can thiệp thích hợp.

2.6.2.3 Can thiệp

- Bắt đầu điều trị bảo tồn các dị tật cơ xương tiềm tàng hoặc đã có ngay từ lúc mới sinh và nên tiếp tục như một phần của việc chăm sóc hàng ngày sau đó.
- Các quyết định về can thiệp điều trị nên được thảo luận với gia đình và người bệnh và nên hướng đến phát huy tối đa khả năng di chuyển và tính độc lập của bệnh nhân, mục tiêu này phải thực tế với tình trạng tổn thương đoạn thần kinh vận động của người bệnh. Ảnh hưởng của dị dạng đối với người bệnh phải được xem xét trước khi quyết định thực hiện can thiệp.

3. Suy thoái thần kinh và chăm sóc y tế

3.1 Sàng lọc

3.1.1 Não úng thủy hoặc tăng áp lực nội sọ

3.1.1.1 Triệu chứng

Các triệu chứng thường gặp được mô tả ở dưới đây, tuy nhiên, nhiều trường hợp tăng áp lực nội sọ mà không có triệu chứng lâm sàng. Sự sa sút thâm lặng hoặc rối loạn nhẹ về nhận thức hoặc rối loạn chức năng tâm lý thần kinh đôi khi là triệu chứng duy nhất của tăng áp lực nội sọ. Giảm não thất kéo dài do não úng thủy tiến triển chậm và mạn tính liên quan đến giảm khả năng thích ứng của não bộ, hậu quả là người bệnh đau đầu từng cơn, chỉ số thông minh (IQ) thấp dưới mức bình thường, và các vấn đề tâm thần như trầm cảm và lo lắng.

1. Mới sinh và trẻ <1 tuổi

- Thóp phồng
- Mắt có dấu mắt trời lặn ở trẻ sơ sinh
- Tăng vòng đầu
- Kích thích
- Bú hoặc ăn uống kém
- Chậm phát triển nhận thức hoặc suy giảm nhận thức
- Khóc thét

2. Trẻ em, thanh niên và người lớn

- Đau đầu
- Buồn nôn và nôn
- Chán ăn, không muốn ăn
- Kích thích, mệt mỏi, chóng mặt
- Thay đổi tính cách
- Mất định hướng
- Giảm sa sút trí tuệ
- Có vấn đề về thị giác: lác mắt, rung giật nhãn cầu, song thị hoặc nhìn mờ
- Giảm chức năng vận động và cảm giác
- Co giật và ngất
- Tăng trương lực cơ và tăng phản xạ gân xương
- Đại tiểu tiện không tự chủ

3.1.1.2 Các yếu tố nguy cơ

Vị trí tổn thương: Tổn thương cao là một yếu tố nguy cơ xuất hiện não úng thủy.

Tuổi: Tỷ lệ dẫn lưu não thất – màng bụng hoạt động kém có khuynh hướng cao nhất trong năm đầu tiên của trẻ; tỷ lệ này cũng cao trong những năm đầu của tuổi thanh thiếu niên và kéo dài cho đến giai đoạn người lớn. Dẫn lưu hoạt động kém có thể do nhiều nguyên nhân khác nhau như tắc dẫn lưu (đầu gần hoặc đầu xa), mất liên tục ở vị trí nối, gãy, dẫn lưu di chuyển và nhiễm trùng.

3.1.2 Dị tật Arnold-Chiari typ II

Thường đi kèm với nang tủy-màng tủy (myelomeningocele), hoặc hiếm hơn spina bifida. Do sự di chuyển ra phía sau của chỗ nối tủy cổ-hành tủy (cervicomedullary junction), cầu não, não thất tư và hành tủy. Hạnh nhân tiểu não nằm ở ngang mức hoặc ở dưới lỗ chẩm lớn. Chỗ nối tủy cổ-hành tủy bình thường được thay thế bằng dạng xoắn vặn với hình ảnh “biến dạng kiểu xoắn vặn”. Tỷ lệ xuất hiện triệu chứng trong tuần tuổi đầu tiên khoảng 5-10% ở trẻ bị thoát vị tủy màng tủy. Ít gặp trường hợp có triệu chứng xuất hiện muộn hơn trong cuộc đời của trẻ.

3.1.2.1 Triệu chứng liên quan đến chèn ép thân não trong tuần tuổi đầu tiên

(Chú ý: có thể thấy trong năm đầu tiên của trẻ)

- Triệu chứng của não úng thủy
- Thở rít khi hít vào
- Có những giai đoạn ngưng thở
- Rung giật nhãn cầu
- Khó nuốt

3.1.2.2 Triệu chứng liên quan đến thoát vị não sau xuất hiện muộn ở trẻ, thiếu niên hoặc người lớn:

- Yếu hai chi trên
- Thay đổi cảm giác hai chi trên
- Khó nuốt
- Đau đầu
- Thất điều
- Bất thường về tư thế và phối hợp động tác
- Tăng phản xạ gân xương và co cứng

3.1.3 Tủy bám thấp

3.1.3.1 Triệu chứng

Hội chứng tủy bám thấp điển hình gây ra tình trạng mất chức năng tiến triển, đa số tại vị trí tủy sống bị khiếm khuyết hoặc phía dưới, có hoặc không kèm theo triệu chứng đau thắt lưng. Khiếm khuyết về vận động, cảm giác cũng như những triệu chứng khác ở người bệnh tủy sống bám thấp có thể phân bố không theo khoanh tủy ở dưới vị trí tổn thương tủy.

Các dấu hiệu phổ biến trong hội chứng tủy bám thấp là:

- Giảm phản xạ (ở trẻ em) và tăng phản xạ/co cứng ở chi dưới (ở thanh niên và người lớn), đặc biệt là sự thay đổi của các dấu chứng đã tồn tại trước đây.
- Tiểu tiện không tự chủ tiến triển (về số lần đi tiểu, mức độ tiểu gấp, và đái dầm)
- Giảm sức cơ hai chi dưới
- Khiếm khuyết về cảm giác ở hai chi dưới và vùng đáy chậu, đặc biệt là sự thay đổi của các dấu chứng đã tồn tại trước đây
- Gù/vẹo cột sống tiến triển
- Đau thắt lưng nặng hơn khi thực hiện các hoạt động thể lực
- Đau chân nhưng không phân bố theo khoanh da
- Rối loạn chức năng sinh dục
- Dị dạng bàn chân (bàn chân vẹo tiến triển)
- Co rút cơ và biến dạng khớp háng/gối tiến triển

3.1.3.2 Các yếu tố nguy cơ

- Vị trí tổn thương: Tỷ lệ bị hội chứng tủy bám thấp tăng ở người bệnh có tổn thương ở vị trí thấp
- Tiền sử phẫu thuật: Tỷ lệ tăng ở người bệnh đã mổ giải phóng tủy bám thấp trước đó
- Yếu tố làm nặng: trẻ em tăng trưởng nhanh, chấn thương hoặc hẹp ống sống ở thanh niên

3.1.4 Rỗng tủy

3.1.4.1 Triệu chứng

Rỗng tủy có thể xảy ra ở tất cả các vị trí của tủy sống, tỷ lệ gặp ở cột sống cổ cao hơn. Triệu chứng phụ thuộc vào vị trí và kích thước của khoang tủy bị rỗng.

- Yếu các cơ ở chi
- Giảm cảm giác và rối loạn thần kinh thực vật (đau, đổ mồ hôi, rối loạn cảm giác sờ)
- Vẹo cột sống tiến triển
- Rối loạn chức năng bàng quang và ruột

- Ở vị trí cột sống cổ, các triệu chứng hành tủy có thể xảy ra (suy hô hấp, ngưng thở, khó nuốt, rung giật nhãn cầu)

3.1.4.2 Các yếu tố nguy cơ:

- Rỗng tủy cổ có liên quan đến dị dạng Chiari
- Rỗng tủy ở 1/3 dưới của tủy sống thường đi kèm với tật ống sống đóng không kín thể ẩn và tủy bám thấp

3.2 Đánh giá và lập kế hoạch điều trị (thiết lập mục tiêu điều trị)

3.2.1 Não úng thủy

Khám các dấu hiệu thần kinh tiến triển (các dấu chứng phát hiện được phải xem xét trong bối cảnh các bất thường thần kinh đã tồn tại trước đó)

Chẩn đoán tăng áp lực nội sọ

- Trẻ mới sinh và dưới 1 tuổi: Siêu âm (cho đến khi đóng kín thóp), tăng nhanh bất thường kích thước vòng đầu
- Trẻ tập bò và trẻ nhỏ: Tăng nhanh bất thường kích thước vòng đầu
- Thiếu niên, thanh niên và người lớn: Mặc dù không có phác đồ chuẩn để theo dõi não úng thủy nhưng nên chụp phim khi nghi ngờ dẫn lưu não thất kém hoạt động. Phim cắt lớp vi tính (CT) hoặc cộng hưởng từ (MRI) sọ não sẽ cho thấy hình ảnh não thất giãn lớn. Tuy nhiên, 10% phim CT hoặc MRI sọ não cho hình ảnh não thất nhỏ mặc dù dẫn lưu không hoạt động. Hơn nữa, các não thất nhỏ có thể đã có trước khi dẫn lưu kém hoạt động, vì vậy lý tưởng là chúng ta nên cho người bệnh chụp phim ngay cả khi dẫn lưu hoạt động tốt để có cơ sở so sánh trong trường hợp khẩn cấp.

3.2.2 Dị dạng Arnold-Chiari typ II

Khám các dấu hiệu thần kinh tiến triển (các dấu chứng phát hiện được cần phải xem xét trong bối cảnh các bất thường thần kinh đã có trước đó).

Chẩn đoán tăng áp lực nội sọ dựa theo tuổi.

MRI là xét nghiệm tốt nhất hiện có để khảo sát hình ảnh tủy sống. Dường như chỉ những người có hình ảnh dị dạng Chiari trên phim mới xuất hiện triệu chứng, nhưng những trường hợp không có triệu chứng không có nghĩa là hình ảnh MRI sẽ bình thường.

3.2.3 Tủy bám thấp

Khám các dấu hiệu thần kinh tiến triển (các dấu chứng phát hiện được cần phải xem xét trong bối cảnh các bất thường thần kinh đã có trước đó).

Có thể sử dụng thang điểm của Nhóm nghiên cứu Loạn sản tủy quốc tế (International Myelodysplasia Study Group) để đánh giá sức cơ ở chi dưới, nhưng bất lợi là không phân biệt sự khác nhau giữa bên phải và bên trái. Thang điểm ASIA (American Spinal Cord Injury Assosiation) của Hiệp hội chấn thương tủy sống Hoa Kỳ có thể dùng để đánh giá sức cơ và cảm giác hai bên. Thang điểm Aschworth cải tiến (Modified Ashworth Scale - MAS) có thể dùng để đánh giá độ co cứng ở các chi

3.2.4 Rõng tủy

Khám các dấu hiệu thần kinh đang tiến triển (các dấu chứng phát hiện được cần phải xem xét trong bối cảnh các bất thường thần kinh đã có trước đó).

MRI là xét nghiệm hình ảnh tốt nhất hiện có để khảo sát tủy sống.

3.3 Chăm sóc

3.3.1 Não úng thủy

Triệu chứng của tăng áp lực nội sọ có thể giống nhiều tình trạng bệnh lý khác nhau làm cho việc chẩn đoán đôi khi khó khăn. Ở người trẻ và người lớn, tăng áp lực nội sọ có thể khởi phát âm thầm, và chậm chạp, nhưng có thể tăng lên rầm rộ sau vài giờ và chuyển qua đe dọa tính mạng. Để tránh chẩn đoán nhầm, chúng ta cần phải có thông tin liên lạc với đội ngũ đa chuyên khoa để đánh giá. Ở các trung tâm chuyên sâu như vậy, chúng ta có thể xem xét thực hiện các biện pháp chẩn đoán khác như chụp X-quang dẫn lưu, chọc dò dẫn lưu, đo áp lực nội sọ hoặc mổ thăm dò.

Đối với não úng thủy có triệu chứng và tiến triển, cần phải phẫu thuật, có thể là đặt dẫn lưu hoặc mổ kiểm tra dẫn lưu. Cần lưu ý rằng, biến chứng do dẫn lưu là thường gặp, cho nên khuyến cáo tránh đặt dẫn lưu não thất ở trẻ bị não úng thủy ổn định, không có biểu hiện lâm sàng xấu hơn.

Lựa chọn phương pháp điều trị khác là nội soi phá sàn não thất III.

3.3.2 Dị tật Arnold-Chiari typ II

Một cách điển hình, phẫu thuật giải ép hố sau và cột sống cổ cao được thực hiện khi có các triệu chứng liên quan đến các biểu hiện trên phim. Phẫu thuật sớm sẽ cải thiện cơ hội phục hồi chức năng và cải thiện các triệu chứng thần kinh.

3.3.3 Tủy bám thấp

Đầu tiên, phải luôn luôn loại trừ dẫn lưu kém hoạt động.

Quyết định điều trị hội chứng tủy bám thấp được đưa ra dựa trên phim MRI và biểu hiện lâm sàng. Nhiều trường hợp có hình ảnh tủy bám thấp trên phim MRI nhưng không có triệu chứng, phẫu thuật được xem xét để củng cố chẩn đoán hội chứng tủy bám thấp, đặc biệt khi xuất hiện triệu chứng mới hoặc triệu chứng đã có trở nên xấu hơn. Can thiệp phẫu thuật kịp thời có thể giúp dừng lại sự tiến triển của các dấu hiệu thần kinh, trong một số trường hợp có thể cải thiện các biểu hiện này. Can thiệp phẫu thuật sớm ở người bệnh có hội chứng tủy bám thấp có nhiều khả năng giúp cải thiện dài lâu các triệu chứng. Kết quả được đánh giá tốt nhất bằng cách đánh giá lại các triệu chứng của mỗi cá nhân, khoảng ¾ người bệnh có nhiều hơn 1 chỉ điểm lâm sàng của tủy bám thấp. Đau thường cải thiện ở nhiều người bệnh (đặc biệt ở trẻ em) và xảy ra trong vòng 3 tháng, nhưng cải thiện các dấu hiệu thần kinh có thể cần nhiều tháng hơn. Trong một nghiên cứu dài hạn ở Hà Lan về kết quả điều trị trẻ em bị các dạng khác nhau của tật ống sống đóng không kín, 11% người bệnh có biểu hiện vận động kém hơn sau mổ. Như mong đợi, đa số trẻ bị co rút thì ổn định sau mổ nhưng cần các thủ thuật chỉnh hình sau đó.

3.3.4 Rộng tủy

Đầu tiên, phải luôn luôn loại trừ dẫn lưu kém hoạt động.

Phẫu thuật nên được xem xét khi rộng tủy có biểu hiện đáng kể trên lâm sàng và hình ảnh học. Nếu rộng tủy lớn, đường kính ngang của khối dịch lớn hơn ½ đường kính của tủy sống, và có vẻ đe dọa, kết hợp xuất hiện các triệu chứng mới, thì phẫu thuật cần được thực hiện. Có thể tiến hành phẫu thuật giải ép dưới châm hoặc dẫn lưu nang.

3.4 Ra viện và theo dõi

Đánh giá liên tục và ghi lại các triệu chứng thần kinh, đặc biệt cần chú ý đến các biểu hiện mới sau mổ.

Tất cả các thành viên chăm sóc người bệnh bị tật nứt đốt sống nên được cảnh báo việc cần thiết chuyển lập tức người bệnh đến Cơ sở y tế đa chuyên khoa khi có sự sa sút về mặt triệu chứng thần kinh.

4. Chỉnh hình và chăm sóc y tế

4.1 Sàng lọc

- Xác định nhu cầu chỉnh hình tùy theo vị trí tổn thương vận động.
- Xác định các dị dạng cơ xương khớp có thể làm ảnh hưởng đến việc mang dụng cụ chỉnh hình và giới thiệu trẻ đến phẫu thuật viên chỉnh hình nhi khoa để cố định hoặc chỉnh sửa nếu cần thiết.

4.2 Đánh giá và lập kế hoạch (thiết lập mục tiêu)

- Kiểm tra dụng cụ chỉnh hình để bảo đảm dụng cụ vừa vặn với bệnh nhân, không có các điểm tỳ đè hoặc bờ sắc nhọn.
- Các tiêu chí khám chỉnh hình (Hinderer, 2017):
 - Kiểm tra vùng tỳ đè
 - Gót chân phải nằm tốt trong dụng cụ chỉnh hình
 - Kiểm tra gót chân và ngón chân
 - Kiểm tra sự thẳng hàng của gối và trục khớp gối
 - Tất cả các vùng lõm xương phải được bọc nệm
 - Kiểm tra sự thẳng hàng trong và ngoài, và cần đảm bảo dụng cụ chỉnh hình được đặt đúng để khớp dưới sên ở tư thế trung tính
 - Kiểm tra góc ở gót chân (trước/sau và trong/ngoài)
 - Kiểm tra các điểm dừng trước và sau để bảo đảm chúng kiểm soát đầy đủ sự di động, tạo thuận lợi cho việc đi nhanh, và cho phép ngón chân có khoảng trống khi đứng đưa
 - Chèn dụng cụ chỉnh hình vào trong giày để kiểm tra sự thẳng hàng. Nếu sản xuất đúng, dụng cụ chỉnh hình phải có độ thẳng bằng và tự đứng được trên bề mặt phẳng.
- Nếu các dụng cụ chỉnh hình được chỉ định để cải thiện dáng đi, sau đó cần đánh giá có dụng cụ chỉnh hình và không có dụng cụ chỉnh hình để kiểm soát xem nó có cải thiện hiệu quả dáng đi.
- Sử dụng phân tích dáng đi 3D là phương tiện đánh giá rất có giá trị để giúp các nhà lâm sàng trong việc đánh giá khách quan xem các dụng cụ chỉnh hình có đạt được mục tiêu của nó.
- Đánh giá sự toàn vẹn của da

4.3 Chăm sóc

- Chỉ định dụng cụ chỉnh hình phù hợp. (Xem: Chỉ định sử dụng dụng cụ chỉnh hình ở người bệnh bị tật nứt đốt sống)
- Giải thích mục đích và mong đợi của việc sử dụng dụng cụ chỉnh hình cho trẻ và gia đình để tối ưu hóa việc sử dụng.

- Nếu xuất hiện vết thương trong khi sử dụng dụng cụ chỉnh hình, báo cho người bệnh biết rằng dụng cụ chỉnh hình nên được tháo cho đến khi vết thương lành và chuyển người bệnh đến chuyên gia dụng cụ chỉnh hình để điều chỉnh

4.4 Theo dõi

Theo dõi sau khi người bệnh mang dụng cụ chỉnh hình là cực kỳ quan trọng, cần nỗ lực để bảo đảm rằng người bệnh được theo dõi đầy đủ và hiệu quả. Nguy cơ loét da và vết thương sâu vì mang dụng cụ chỉnh hình không thích hợp hoặc vì dụng cụ chỉnh hình trở nên quá nhỏ là rất cao, đặc biệt khi các chi mất cảm giác! Đa số các biến chứng của loét da và vùng tì đè là viêm xương tủy xương, có thể dẫn đến cắt cụt!

Các dụng cụ chỉnh hình nên được kiểm tra bởi bác sĩ hoặc chuyên gia y tế một cách đều đặn, ít nhất là hàng năm (2 lần/năm cho đến khi 12 tuổi), để đảm bảo dụng cụ thích hợp với bệnh nhân.

5. Di chuyển, đi lại và chăm sóc y tế

5.1 Sàng lọc

- Xác định tầng thân kinh tổn thương giúp tiên lượng khả năng đi lại và lên kế hoạch điều trị phẫu thuật chỉnh hình, mang dụng cụ chỉnh hình và các biện pháp điều trị khác
- Xác định dị dạng cơ xương có thể ảnh hưởng việc đi lại và giới thiệu người bệnh đến phẫu thuật viên chỉnh hình nhi để cố định hoặc chỉnh sửa
- Xác định dáng đi bất thường và người bệnh có nguy cơ xuất hiện bệnh lý khớp thần kinh ở người lớn để có biện pháp dự phòng.
- Xác định nhu cầu về phương tiện và dụng cụ chỉnh hình để di chuyển hiệu quả, phù hợp lứa tuổi, môi trường và nhu cầu xã hội
- Xác định sự toàn vẹn của da
- Xác định sự thay đổi về tình trạng đi lại, có thể đó là chỉ điểm của rối loạn chức năng thần kinh tiến triển. Nếu sự sa sút về dáng đi xảy ra, phải xem xét khả năng sa sút do nguyên nhân thần kinh, và đây thường là than phiền đầu tiên của người bệnh hoặc bố mẹ.

Tất cả những người có tham gia vào chăm sóc người bệnh bị tật nứt đốt sống cần phải ý thức được sự cần thiết phải chuyển ngay người bệnh đến Cơ sở y tế đa chuyên khoa khi có sự sa sút thần kinh.

5.2 Đánh giá và lập kế hoạch (thiết lập mục tiêu)

- Khám sức cơ, trương lực cơ, cảm giác và phản xạ gân xương đều đặn. Nếu khả năng đi lại giảm sút, cần phải kiểm tra xem người bệnh có rối loạn chức năng thần kinh tiến triển
- Đánh giá tầm vận động của khớp háng, gối và các bàn chân, độ duỗi cơ, sự thẳng hàng của các khớp ở chi dưới và thân mình, và chuyển người bệnh đến chương trình vật lý trị liệu hoặc phẫu thuật viên chỉnh hình nếu cần thiết
- Đánh giá chức năng di chuyển
- Đánh giá nhu cầu về dụng cụ chỉnh hình và dụng cụ di chuyển (thích hợp với độ tuổi, nhu cầu xã hội và môi trường)
- Kiểm tra các dụng cụ chỉnh hình để đảm bảo sự vừa vặn và không có các điểm tỳ đè hoặc cạnh sắc.
- Đánh giá sự toàn vẹn của da

5.2.1 Phân loại mức độ tổn thương vận động

Có nhiều hệ thống phân loại khác nhau để xác định chức năng vận động ở người bệnh tật bị nứt đốt sống.

- Các tiêu chí của International Myelodysplasia Study Group - IMSG để xác định các mức độ vận động được dựa trên việc thử cơ bằng tay phản ánh tốt nhất sự chi phối thần kinh cho các cơ ở người bệnh bị loạn sản tủy so với các hệ thống phân loại phân đoạn tủy sống khác. Trong các tiêu chí này, mỗi tầng vận động cho T10 và tổn thương thấp hơn được xác định chi tiết (xem phụ lục 6.) (Özaras,2015; Hinderer và cs, 2017). Mức vận động được xác định là vị trí thấp nhất mà chức năng thần kinh cơ còn được bảo tồn nguyên vẹn.
- Chức năng vận động nên được phân loại cho bên phải, bên trái, vì tổn thương tủy sống có thể không cân xứng. Thần kinh cơ ở người bệnh bị tật nứt đốt sống có thể biểu hiện khác nhau:

1. Tổn thương giống tổn thương tủy cắt ngang hoàn toàn, lâm sàng biểu hiện chức năng bình thường cho đến một tầng nào đó, dưới tầng đó thì liệt mềm, mất cảm giác, và mất phản xạ gân xương
2. Tổn thương không hoàn toàn có biểu hiện hỗn hợp của cơ cứng và hoạt động tự chủ.
3. Tổn thương bỏ quãng: có một hoặc nhiều hơn một đoạn tủy sống mất chức năng nằm giữa đoạn tủy sống nguyên vẹn phía trên và các đoạn nằm thấp hơn còn chức năng.

- Khám cơ lực và chức năng của cơ: Cần xác định tầng thần kinh tổn thương để tiên lượng khả năng di chuyển, nhu cầu mang nẹp và kế hoạch điều trị. Đánh giá chức năng cơ thường xuyên giúp có được thông tin cơ bản để quyết định xem rối loạn chức năng thần kinh tiến triển có xảy ra.

+ Ở trẻ mới sinh (0-3 tháng tuổi):

- Đánh giá chức năng cơ bằng cách quan sát các hoạt động tự phát của trẻ khi nằm ngửa, nằm sấp và nằm nghiêng. Hoạt động cơ được quan sát tốt nhất khi trẻ tỉnh táo, đói hoặc khóc. Khi đánh giá chức năng vận động hoặc cảm giác, không nên nhầm giữa vận động tự chủ và cảm giác còn nguyên vẹn với phản xạ tủy sống như phản xạ rút lui hoặc phản xạ gấp háng, gối và cổ chân, đặc biệt trong những trường hợp tổn thương tủy cao!

+ Ở trẻ nhỏ (3-18 tháng tuổi):

- Hoạt động cơ có thể được quan sát, sờ và chống đối ở những tư thế phát triển.
- Thang điểm thứ tự 3 điểm: Bình thường (+); yếu (+/-); hoặc vắng (-) thường được sử dụng. Tuy nhiên thang điểm này thiếu độ nhạy và giá trị tiên lượng
- Đánh giá sức cơ bằng tay theo thang điểm (0-5) của Hội đồng nghiên cứu y khoa (Medical Research Council) cung cấp thông tin có ích cho trẻ bị tật nứt đốt sống và có giá trị tiên lượng về chức năng sau này.

+ Ở trẻ tập bò (18 tháng-3 năm tuổi) và trẻ sắp đến trường (3-6 tuổi):

- Nghiệm pháp đánh giá chức năng cơ (Functional Muscle Testing-FMT) được sử dụng cho trẻ 2-5 tuổi vì chúng có thể không hợp tác với các nghiệm pháp truyền thống. Các hoạt động chức năng có ích trong việc xác định sức cơ các nhóm cơ chính ở chi dưới bao gồm quan sát dáng đi, đi trên gót và ngón chân, đi lên và xuống bậc cấp, đứng 1 chân, ngồi chuyển sang đứng, nhảy, bắt cầu, đạp xe đạp khi nằm ngửa, đá sấp, tư thế xe cút kít, gập bụng (sit-up), kéo trẻ ngồi dậy (pull-to-sit), và ngồi xuống đứng dậy.

+ Trẻ lớn hơn 5 tuổi:

- Nghiệm pháp đánh giá sức cơ bằng tay (Manual Muscle Testing-MMT) đánh giá khả năng trẻ co chủ động một cơ hoặc nhóm cơ để chống lại trọng lực hoặc sức cản của tay người khám và sức cơ được đánh giá trên thang điểm 0-5. MMT có thể thực hiện ở trẻ 3-5 tuổi.
- Tuy nhiên, độ chính xác và giá trị tiên lượng của MMT ở trẻ em dựa vào sự hợp tác của trẻ và khả năng làm theo hướng dẫn. MMT chính xác và ổn định nhất ở trẻ 5 tuổi hoặc lớn hơn.
- Mặc dù MMT là phương pháp linh hoạt và được sử dụng rộng rãi nhưng không đủ nhạy để phát hiện sớm các trường hợp giảm sức cơ ở trẻ bị tật nứt đốt sống.
- Nghiệm pháp đánh giá sức cơ dựa vào thiết bị đo sức cơ xách tay (HHD) cho thấy đáng tin cậy và nhạy hơn để đánh giá sức cơ ở người bệnh bị tật nứt đốt sống. Phương pháp này chính xác hơn và nhạy hơn đối với những thay đổi nhỏ của sức cơ (Mahony, 2009).

MMT là phương pháp được lựa chọn để đo sức cơ nhằm phát hiện các hoạt động tự chủ ở những cơ cụ thể và để xác định vị trí thần kinh vận động bị tổn thương ở người bệnh bị tật nứt đốt sống.

Khi sức cơ được đánh giá bằng tay, thang điểm sức cơ (0-5) nên được sử dụng, bất kỳ độ tuổi. Ở trẻ em, chất lượng của việc khám nên được ghi lại, nêu rõ mức độ tin tưởng của người khám về kết quả khám được dựa trên sự mức độ hợp tác của trẻ.

Đo sức cơ bằng HHD được khuyến cáo ở trẻ 5 tuổi có sức cơ ít nhất là 4 trên thang điểm MRC để phát hiện sớm các trường hợp mất sức cơ

5.2.2 Phân loại khả năng di chuyển

Đo khả năng di chuyển ở trẻ bị tật nứt đốt sống (Vladusic và Philips, 2008):

Thang điểm chức năng vận động của Hoffer được khuyến cáo dùng để phân loại khả năng di chuyển của mỗi cá nhân (dùng cho trẻ lớn hơn 2,5 tuổi).

Thang điểm có 5 mức: di chuyển cộng đồng, di chuyển trong nhà, di chuyển không chức năng, không di chuyển, di chuyển bình thường (Schoenmakers):

1. Không di chuyển: Dùng xe lăn trong và ngoài nhà
2. Di chuyển không chức năng: Chỉ đi lại trong những buổi điều trị. Dùng xe lăn trong tất cả các hoạt động
3. Di chuyển trong nhà: Đi lại trong nhà với dụng cụ chỉnh hình và/hoặc dụng cụ hỗ trợ dáng đi; dùng xe lăn trong nhà, dùng xe lăn cho tất cả các hoạt động bên ngoài và hoạt động cộng đồng.
4. Di chuyển cộng đồng: Đi trong nhà và ngoài nhà trong phần lớn các hoạt động, có thể dùng dụng cụ chỉnh hình và/hoặc dụng cụ hỗ trợ dáng đi (ví dụ dùng nạng). Có thể dùng xe lăn khi đi lại xa
5. Di chuyển bình thường: Không có vấn đề về đi lại, không cần dụng cụ để đi lại

FMS cho biết chính xác hơn về tình trạng đi lại, khả năng đi lại của trẻ được chia theo 3 khoảng cách, nhà (5m), trường học (50m), và cộng đồng (500m).

Đối với mỗi khoảng cách, trẻ được cho điểm từ 1 đến 6 dựa trên khả năng đi của chúng. Điểm 1 nếu trẻ sử dụng xe lăn, 2 nếu trẻ dùng khung đi bộ, 3 nếu trẻ dùng 2 nạng, 4 nếu dùng 1 nạng, 5 nếu trẻ độc lập trên mặt phẳng, và 6 nếu trẻ độc lập trên mọi bề mặt. Hai điểm bổ sung là C đối với trẻ bò để di chuyển ở nhà và N cho trẻ không thể hoàn thành khoảng cách đã cho. Ví dụ, trẻ dùng xe lăn khi di chuyển xa nhưng dùng nạng để đi bộ ở nhà và trường học sẽ có FMS 3,3,1.



Hình 1. Thang điểm di chuyển chức năng (FMS). Royal Children's Hospital, Melbourne, Australia

Bảng tóm tắt đánh giá tàn tật nhi khoa (Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI) cũng là dụng cụ có ích để đánh giá chức năng đi lại. PEDI có thể dùng để so sánh trẻ ở mọi lứa tuổi; tuy nhiên, không có thang điểm chuẩn dùng cho trẻ lớn hơn 7,5 tuổi.

PEDI dựa trên cuộc phỏng vấn với bố mẹ. Nó đánh giá chức năng trên hai phương diện gồm năng lực (kỹ năng chức năng) và những gì trẻ làm để phản ứng lại với môi trường (số lượng công việc người chăm sóc hỗ trợ cho trẻ để hoàn thành nhiệm vụ hàng ngày) trong ba lĩnh vực: tự chăm sóc (bao gồm cả xử trí bàng quang và ruột), di chuyển và chức năng xã hội.

5.2.3 Đánh giá dáng đi

Do cảm giác vận động bị suy yếu, nhiều trẻ bị tật nứt đốt sống đi với dáng vẻ bất thường. Dẫn đến việc tiêu tốn nhiều năng lượng và giảm độ dài quãng đường đi bộ.

Cần quan sát kỹ dáng đi để quyết định dụng cụ chỉnh hình và dụng cụ hỗ trợ thích hợp nhất và để quyết định can thiệp chỉnh hình.

- Phân tích dáng đi là kỹ thuật được dùng phổ biến nhất, tuy nhiên dáng đi nên được đánh giá trong môi trường tự nhiên trên những bề mặt khác nhau.
- Sử dụng video 2 chiều (2D) giúp phân tích dáng đi tốt hơn vì cho phép người đánh giá quan sát dáng đi nhiều lần ở tốc độ chậm và có thể lưu trữ video để so sánh nếu giảm chức năng xảy ra.
- Dùng video 3D để phân tích dáng đi là phương tiện cực kỳ quý báu để giúp nhà lâm sàng đưa ra quyết định phù hợp về việc phẫu thuật chỉnh hình và/hoặc mang nẹp, cũng như cho phép đánh giá liên tục người bệnh bị tật nứt đốt sống.
- Đối với trẻ có chức năng đi lại tốt (đi lại cộng đồng hoặc đi lại bình thường), nghiệm pháp 6 phút đi bộ để kiểm tra sức bền đi bộ và 10 phút đi bộ để kiểm tra tốc độ dáng đi là những nghiệm pháp chuẩn để đánh giá người bệnh bị tật nứt đốt sống, được nhiều nghiên cứu ủng hộ (Bisaro, 2015)

Người chăm sóc phải có kiến thức về dáng đi bình thường để hiểu rõ các loại nẹp khác nhau hỗ trợ trẻ bị tật nứt đốt sống như thế nào.

Kiến thức về các dụng cụ chỉnh hình cơ bản là rất quan trọng cho các cá nhân có tham gia vào quá trình chăm sóc trẻ bị tật nứt đốt sống.

Sử dụng vi tính để phân tích dáng đi nên được dùng như một phần quan trọng trong khám người bệnh bị tật nứt đốt sống, đặc biệt khi đang xem xét phẫu thuật chỉnh hình (Dias, 2009)

Mặc dù người bệnh bị tật nứt đốt sống có thể có dáng đi điển hình (dáng đi cúi người, dáng đi lão đảo), nhưng không có bảng phân loại dáng đi cho người bị tật nứt đốt sống.

Dáng đi điển hình ở người bị tật nứt đốt sống:

- Dáng đi cúi người:

Cúi người khi đứng và khi đi (rất tốn năng lượng khi đi lại) là tư thế điển hình, biểu hiện với gập khớp gối và háng, kèm tăng độ ưỡn thắt lưng. Tư thế này thường xảy ra vì yếu cơ (ví dụ yếu cơ dẹt nên không duy trì được trục dọc xương chày) và dị dạng chỉnh hình (ví dụ tật vẹo xương gót ra ngoài, dẫn đến xoay trong xương chày và gập háng). Co rút gập khớp háng và gối thường xảy ra thứ phát, hậu quả của sự co cơ để thích nghi với tư thế đứng-cúi kéo dài (Dias, 2009).

Can thiệp thích hợp nên được thực hiện để cải thiện tư thế đứng cúi và đi cúi, qua đó giảm sức ép và nhu cầu năng lượng quá mức đặt lên hệ cơ xương và hạn chế tối đa sự xuất hiện các suy giảm chức năng thứ phát.

Sử dụng nẹp chỉnh hình gót bàn chân phản xạ với nền cứng sẽ cho phép lực phản xạ nền bình thường và đi qua trước khớp gối, có thể ngăn ngừa tư thế cúi

Các bài tập duỗi và uốn người là cần thiết để ngăn ngừa sự tiến triển hiện tượng co rút.

Co rút gập gối lớn hơn 300 sẽ giảm khả năng đi bộ của trẻ. Những trường hợp co rút nặng (lớn hơn 300) làm ảnh hưởng khả năng đi lại sẽ đáp ứng tốt với phẫu thuật, cần giới thiệu bệnh nhân đến phẫu thuật viên chỉnh hình (Swaroop và Dias, 2009).

Các nghiên cứu cho thấy xoay ngoài quá mức xương chày (>200) sẽ ngăn cản AFO đạt độ duỗi khớp gối đầy đủ vào thời điểm chuẩn bị nhấc gót.

Ở trẻ đi lại được, phẫu thuật điều trị xoay ngoài xương chày được chỉ định khi góc xoay >200. Phẫu thuật cắt xương chày này nên được thực hiện khi trẻ >5 tuổi (Swaroop và Dias, 2009)

- Dáng đi lão đảo:

Người bệnh bị yếu cơ dạng khớp háng có dáng đi rất điển hình, khung chậu di chuyển quá mức và thân ngoài lão đảo, điều này làm gia tăng lực ép xoay ngoài lên dây chằng khớp gối và sụn khớp và có thể dẫn đến mất vững trước trong, đau, và viêm khớp gối thoái hóa vào giai đoạn người lớn. Tỷ lệ bệnh khớp thần kinh ở người trưởng thành trẻ tuổi bị tật nứt đốt sống là 1/100, những người có độ di chuyển cộng đồng có nguy cơ cao nhất, và khớp gối và gót chân bị ảnh hưởng nhiều nhất (Vladusic và Phillips, 2008)

Cách duy nhất để giảm đưng đưa thân ngoài và lực ép bất thường lên khớp gối là dùng nạng cẳng tay (Dias, 2009)

Sử dụng nẹp chỉnh hình phù hợp có thể giúp kiểm soát lực ép xoay ngoài khớp gối và bảo vệ khớp khỏi bị thoái hóa khi ở giai đoạn người lớn.

Trẻ bị tật nứt đốt sống nên dùng nạng cẳng tay hoặc phương tiện di chuyển thay thế (xe đạp, xe lăn) khi di chuyển xa

Khuyến cáo nên chụp phim và khám lâm sàng đều đặn để phát hiện sớm bệnh lý khớp thần kinh.

- Dáng đi đu đưa

Dáng đi đu đưa nhanh hơn dáng đi bốn điểm 33% lần, và hiệu quả hơn 33% (ít tiêu thụ oxy hơn). Thêm vào đó, các nghiên cứu về đau chi trên ở người lớn bị tật nứt đốt sống cho thấy đau khớp vai do dùng xe lăn là hay gặp nhất và không liên quan đến việc dùng nạng (Dias, 2009; Vladusic và Phillips, 2008)

Không nên làm nắn lòng trẻ bị tổn thương thần kinh ở tầng thắt lưng giữa vì dáng đi đu đưa khi bắt đầu dùng nạng để đi.

5.3 Chăm sóc

- Chỉ định vật lý trị liệu và hoạt động trị liệu để chỉnh sửa và kéo giãn phòng ngừa, các tư thế, và các bài tập làm mạnh và kích thích phát triển vận động, huấn luyện khả năng di chuyển.
- Chỉ định dụng cụ chỉnh hình và dụng cụ hỗ trợ khi cần thiết
- Xử lý tình trạng cơ xương có ảnh hưởng đến khả năng di chuyển:
Bao gồm: chỉnh sửa bàn chân; phẫu thuật chỉnh sửa tình trạng cơ cứng khớp háng và khớp gối gây ảnh hưởng khả năng đi lại hoặc di chuyển hoặc sự cân bằng khi ngồi ở người bệnh không đi lại được; phẫu thuật chỉnh sửa sớm các dị dạng xoay ở chi dưới đối với trẻ có tiềm năng duy trì khả năng đi lại cộng đồng; giới thiệu đến phẫu thuật viên chỉnh hình (tổn thương ở thắt lưng thấp hưởng lợi nhiều nhất từ can thiệp chỉnh hình).
- Giải thích cho bố mẹ và người bệnh biết mất khả năng đi lại có thể xảy ra nếu tiến hành phẫu thuật làm cứng cột sống. (Nên tránh phẫu thuật ở người bệnh vẹo cột sống nhưng vẫn có khả năng đi lại).
- Cần trấn an bố mẹ rằng trật khớp háng không ảnh hưởng việc đi lại và không có bằng chứng cho thấy phẫu thuật đem lại lợi ích về chức năng hoặc sự thoải mái
- Chỉ định các biện pháp dự phòng ở trẻ có nguy cơ có dáng đi bất thường: xem dáng đi bất thường điển hình ở người bệnh bị tật nứt đốt sống.
- Dự phòng béo phì, thông tin cho bố mẹ và người bệnh biết rằng mất khả năng đi lại có thể xảy ra khi sự cân đối của cơ thể thay đổi và tăng cân.

5.4. Xuất viện và theo dõi

- Sức cơ, phạm vi cử động, sự thẳng hàng của khớp và độ căng giãn của cơ cần được theo dõi suốt cuộc đời theo chu kỳ mỗi 6 tháng hoặc hàng năm, tùy theo tuổi của trẻ và/hoặc tình trạng thần kinh. Trong những giai đoạn phát triển nhanh, nên theo dõi sát sao hơn.
- Đánh giá khả năng di chuyển và kiểm tra các dụng cụ chỉnh hình và phương tiện hỗ trợ cần được thực hiện ít nhất là hàng năm. Việc khám xét nên thực hiện thường xuyên hơn ở những giai đoạn cơ thể phát triển nhanh; những giai đoạn mà nhu cầu môi trường thay đổi (ví dụ đổi trường học hoặc thay đổi môi trường công việc); khi có sự thay đổi trong lối sống; hoặc khi có sự thay đổi cơ thể mà có thể ảnh hưởng đến vận động hoặc di chuyển.

6. Tình trạng cơ xương và chăm sóc y tế

6.1 Co rút

6.1.1 Sàng lọc

Phát hiện sớm và chuyển đi phẫu thuật chỉnh hình và vật lý trị liệu để điều trị các tình trạng co rút gân cơ là rất quan trọng để ngăn ngừa các dị dạng cố định.

- Xác định các co rút đã có từ lúc sinh hay không. Gập háng sinh lý bình thường (lên đến 35°) và gối (10 đến 20°) ở trẻ mới sinh (có thể rõ ràng hơn ở trẻ mới sinh bị tật nứt đốt sống, do tư thế tương đối không hoạt động kéo dài của thai nhi trong tử cung) có thể không giảm do chi dưới giảm hoặc không vận động thứ phát sau yếu cơ. Co rút gân cơ thậm chí có thể xảy ra ở trẻ bị tổn thương thần kinh ở tầng cùng nếu chúng thiếu sự kéo căng đầy đủ của cơ mông (Hinderer và cs, 2017)
- Xác định các yếu tố nguy cơ dẫn đến co rút khớp: mất cân bằng các cơ quanh khớp, các tư thế theo thói quen, bất động hoặc nằm tại giường kéo dài, các giai đoạn phát triển nhanh.

6.1.2 Đánh giá và lên kế hoạch

- Theo dõi tầm vận động và độ co giãn cơ của chi dưới.
- Đánh giá sự mất cân bằng giữa các cơ quanh các khớp ở chi dưới
- Đánh giá trương lực cơ và chức năng cơ đối với tình trạng rối loạn chức năng thần kinh tiến triển
- Ảnh hưởng của giới hạn tầm vận động lên việc thực hiện các động tác chức năng nên được xem xét trước khi đưa ra quyết định phẫu thuật.

6.1.3 Chăm sóc

- Đội ngũ y tế cần tích cực trong việc ngăn ngừa sự tiến triển co rút cơ và biến dạng khớp háng và gối.
- Điều trị bảo tồn bằng các bài tập căng giãn và nẹp luôn luôn là lựa chọn điều trị đầu tiên. Phải xem xét kỹ khả năng đi lại của bệnh nhân, mức độ cản trở việc đi lại hoặc di chuyển do sự co rút cơ trước khi quyết định phẫu thuật chỉnh hình.

Co rút gập khớp háng:

- Chỉ định vật lý trị liệu và nẹp để ngăn ngừa và điều trị các co rút nhẹ (< 20 độ).
- Chuyển người bệnh đến phẫu thuật viên chỉnh hình đối với trẻ đi lại bị co rút khớp háng trên 20 độ: Mô giải phóng mô mềm có thể được chỉ định đối với các co rút mà điều trị bảo tồn không cải thiện.

Co rút gấp khớp gối:

- Chỉ định vật lý trị liệu và nẹp để ngăn ngừa và điều trị các co rút nhẹ (< 20 độ).
- Chỉ định nẹp dưới gối (Ground Reaction Ankle Foot Orthosis) để chỉnh sửa tư thế đứng và đi cúi
- Chỉ định chương trình tập đứng có sử dụng khung đứng cho những tổn thương thần kinh ở cao (Paleg, 2003)
- Bó bột được chỉ định đối với co rút nhỏ (<10 độ) mà không cải thiện với vật lý trị liệu, bột được thay nhiều lần và bọc lót tốt
- Khi điều trị bảo tồn thất bại, chuyển người bệnh đến phẫu thuật viên chỉnh hình để mổ chỉnh sửa các co rút lớn hơn 20 độ gây ảnh hưởng việc đi lại (Erol và Tamai, 2008; Swaroop và Dias, 2009)
- Độ gấp khớp gối trên bàn khám sẽ tăng gấp đôi khi người bệnh đi bộ. Ví dụ, nếu người bệnh bị co rút gấp khớp gối 20 độ, trong khi đi thì gối sẽ gấp 40 độ ở tư thế chuẩn bị nhấc gót. Co rút khớp háng và gối trên 200 sẽ ngăn cản sự vững vàng của cơ thể, làm tăng tiêu tốn năng lượng và có liên quan rất rõ đến việc mất khả năng đi bộ. Vì vậy, phẫu thuật cho trẻ có khả năng đi lại được chỉ định khi co cứng khớp gối với góc gấp lớn hơn 20-30 độ.
- Ngược lại, người bệnh không đi lại được thường sẽ chịu đựng được góc co rút lớn hơn mà không ảnh hưởng nhiều đến tình trạng di chuyển.

Co rút duỗi khớp gối:

- Chỉ định vật lý trị liệu và mang nẹp hoặc bó bột nhiều lần để đạt được gấp gối ít nhất là 90 độ

Nếu vật lý trị liệu hoặc bó bột thất bại (gối không gấp được hơn 60 độ): chuyển người bệnh đến phẫu thuật viên chỉnh hình để kéo dài mô mềm phụ trách động tác duỗi. Điều trị nên được thực hiện trước khi trẻ bước vào tuổi đi bộ (Erol và Tamai, 2008; Swaroop và Dias, 2009).

6.1.4 Theo dõi

Điều trị bảo tồn các dị dạng cơ xương đã có hoặc có khả năng xuất hiện được bắt đầu từ lúc mới sinh và nên tiếp tục như một phần của việc chăm sóc hàng ngày sau đó.

Theo dõi sát tầm vận động và độ dẫn cơ trong suốt các giai đoạn phát triển nhanh.

6.2 Cột sống

6.2.1 Sàng lọc

- Xác định các dị dạng bẩm sinh của cột sống và giới thiệu người bệnh đến phẫu thuật viên chỉnh hình nhi hoặc phẫu thuật viên thần kinh.
- Xác định người bệnh có nguy cơ bị gù/veo cột sống không bẩm sinh: trẻ bị tổn thương thần kinh đoạn ngực hoặc đoạn thần kinh nguyên vẹn thấp nhất nằm ở ngực thì 90% bị

vẹo cột sống. 85% trẻ bị vẹo cột sống này có góc vẹo lớn hơn 450. Khi tăng thân kinh tổn thương ở thấp hơn, tỷ lệ vẹo cột sống cũng thấp hơn. Trẻ bị tổn thương ở dưới L4 thì tỷ lệ vẹo cột sống là 10%.

- Gù/vẹo cột sống tiến triển nhanh là một dấu hiệu của sa sút thần kinh: cần phải khám chi tiết sức cơ, cảm giác, các phản xạ ở chi trên và chi dưới. Nếu dị dạng cột sống tiến triển, những thay đổi chức năng thần kinh có thể có giá trị chẩn đoán quan trọng liên quan đến bệnh nguyên (não úng thủy mất bù, rỗng tủy, hội chứng tủy bám thấp).

6.2.2 Đánh giá và lập kế hoạch (thiết lập mục tiêu)

Vẹo cột sống:

- Chụp Xquang toàn bộ cột sống và đo góc Cobb. Nếu có thể, Xquang nên chụp khi trẻ đang ngồi để loại bỏ càng nhiều càng tốt các vấn đề liên quan đến co rút gấp khớp háng. Vẹo cột sống ở trẻ bị thoát vị tủy màng tủy được xác định khi các đường cong có góc Cobb lớn hơn 200, vì những đường cong nhỏ hơn sẽ cải thiện một cách điển hình. Trong một nghiên cứu của Muller và cộng sự, vẹo cột sống không bẩm sinh tăng trung bình 50 mỗi năm. Các yếu tố nguy cơ tương đối gây vẹo tiến triển: góc vẹo lớn hơn 400, và vẹo chỉ tiến triển nhẹ sau tuổi 15.
- Góc vẹo tiến triển nhanh hoặc vẹo kết hợp sa sút thần kinh cần được chụp MRI (đầu và toàn bộ ống sống).

Uỡn thắt lưng quá mức:

- Chụp Xquang nghiêng cột sống thắt lưng
- Đánh giá biến chứng đi kèm với uỡn thắt lưng quá mức: khó khi ngồi, loét da ở các nếp gấp, khó khăn khi đặt xông tiểu ngắt quãng.

Gù cột sống thắt lưng:

- Chụp Xquang nghiêng cột sống thắt lưng: gù xẹp (thường hình chữ C) hoặc gù góc sắc nhọn (thường hình chữ S với uỡn cột sống ngực)?
- Đánh giá biến chứng đi kèm gù cột sống thắt lưng: khó khi ngồi, mất chiều cao thân mình và xương sườn chạm lên mào chậu, và loét da ở vùng vẹo phía sau.

6.2.3 Chăm sóc

Vẹo cột sống:

- Góc Cobb $<20^{\circ}$: dạng vẹo cột sống này sẽ cải thiện
- Góc Cobb $<30^{\circ}$: có thể theo dõi. Mang áo nẹp có thể chỉ định ở trẻ <7 tuổi nếu đường vẹo dễ uốn và có thể chỉnh sửa dễ dàng.

- Góc Cobb $>30-40^0$: nếu vẹo cột sống tiếp tục tiến triển sau khi điều trị với nẹp chỉnh hình cột sống và sau khi các vấn đề thần kinh đã được chỉnh sửa (ví dụ dẫn lưu kém hoạt động), chỉ định phẫu thuật chỉnh hình.
- Mổ giải phóng tủy bám thấp để dự phòng vẹo cột sống tiến triển là không được khuyến cáo ở người bệnh vẹo có góc Cobb $<20^0$ và $>40^0$.

Quá ưỡn cột sống thắt lưng:

- Điều trị co rút gấp khớp háng, tư thế ngồi phù hợp, ...
- Chuyển người bệnh đến bác sỹ chuyên khoa để đánh giá phẫu thuật khi ngồi khó khăn, loét da và khó khăn khi đặt thông tiểu ngắt quãng.

Gù cột sống:

- Đối với một số ít ca mà vẹo không tiến triển nhanh và ít hơn $20-30^0$, theo dõi trong thời gian đầu có thể có kết quả. Nếu đường cong dễ uốn và da trong điều kiện tốt, có thể thử mang áo nẹp trong thời gian đầu.
- Áo nẹp thường không kiểm soát được dị dạng và có thể thực sự gây ra vấn đề. Vì vậy, cho dù tỉ lệ biến chứng cao, phẫu thuật chỉnh sửa là điều trị được lựa chọn ở đa số những trẻ này.

Điều trị co rút khớp háng trước khi phẫu thuật được khuyến cáo:

- Để giảm độ chéo khung chậu
- Nếu không chỉnh sửa co rút gấp khớp háng, khi tái tạo lại độ ưỡn thắt lưng có thể ngăn cản khả năng đứng và đi của trẻ
- Đặt tư thế của cột sống trên bàn mổ sẽ khó khăn khi không chỉnh sửa, và cột sống có thể xoay sau mổ, dẫn đến gãy hoặc bung phương tiện nẹp vít và viêm khớp giả.

6.2.4 Xuất viện và theo dõi

Chụp Xquang toàn bộ cột sống và phim nghiêng cột sống thắt lưng nên được thực hiện hàng năm từ lúc 1 tuổi. Tiếp tục theo dõi các đường cong cột sống cho đến lúc 15-16 tuổi.

Đối với trẻ đã mổ hàn xương cột sống, tiếp tục sàng lọc để phát hiện các biến chứng: loét da, khớp giả, lỏng hoặc gãy nẹp vít..

6.3 Khớp háng

6.3.1 Sàng lọc

- Sàng lọc để phát hiện trật khớp háng bẩm sinh hoặc loạn sản: Nghiệm pháp Barlow và Ortolani, nếp lằn mông không cân xứng, hai chân dài không cân xứng, dạng háng không cân xứng

- Sharrard mô tả 6 nhóm dị dạng khớp háng:
 - Nhóm 1: Tổn thương phía trên L1. Người bệnh liệt hoàn toàn quanh khớp háng. Thường có tật đùi cong ra ngoài (coxa valga) đi kèm trật khớp háng.
 - Nhóm 2: Tổn thương phía trên L1-L2. Co rút gấp khớp háng từ lúc sinh và tiến triển dần. Tật đùi cong ra ngoài tăng dần với khuynh hướng dẫn đến trật khớp háng, và nếu không điều trị thì trật khớp háng sẽ xảy ra.
 - Nhóm 3: Tổn thương ở tầng L3-L4. Lúc sinh thường có co rút gấp và khép khớp háng. Các cơ gấp khớp háng hoạt động tốt nhưng cơ duỗi và dạng yếu. Phần lớn trẻ sẽ bị trật khớp háng.
 - Nhóm 4: Tổn thương ở thắt lưng thấp và tầng S1. Có thể có co rút gấp khớp háng, và cơ dạng khớp háng và gân kheo chân hoạt động yếu.
 - Nhóm 5: Tổn thương ở tầng cùng dưới S1, yếu cơ mông. Co rút gấp khớp háng nhẹ.
 - Nhóm 6: Khớp háng trong tình trạng tốt, không có khiếm khuyết thần kinh.
- Khung chậu chéo và tầm vận động khớp háng không cân đối cần phải nghỉ đến trật khớp háng

6.3.2 Đánh giá phục hồi chức năng và lập kế hoạch (thiết lập mục tiêu)

- Bẩm sinh: Siêu âm khớp háng lúc 6 tuần
- Không bẩm sinh:
 - Đánh giá tình trạng co rút khớp háng (xem hướng dẫn chi tiết về co rút khớp háng)
 - Chụp Xquang khung chậu mỗi 6 tháng ở người bệnh có nguy cơ.

6.3.3 Chăm sóc

Bẩm sinh

- Trẻ mới sinh bị trật khớp háng bẩm sinh nên được chuyển đến khám phẫu thuật viên chỉnh hình nhi
- Ở người bệnh bị tổn thương thần kinh ở ngực hoặc thắt lưng trên: khớp háng mất vững, thậm chí cả đối với trường hợp chỉ bị một bên, không phải là nguyên nhân gây tàn phế ở trẻ và nói chung không cần điều trị. Lựa chọn điều trị nên được dùng chỉ để làm tăng tầm vận động.
- Tổn thương thần kinh ở tầng thắt lưng giữa và dưới: Những trẻ này có tiềm năng đi lại độc lập. Mang nẹp và phẫu thuật có tỷ lệ thất bại là 50%, vì các phương pháp này không chỉnh sửa được các lực quanh khớp háng. Khung chậu cân đối và tầm vận động khớp háng tốt (ngược lại với độ vững khớp háng) có thể quan trọng hơn trong việc duy trì sự đi lại tốt.

Không bẩm sinh

- Dự phòng co thắt gấp và khớp khớp háng ở người bệnh có nguy cơ (tăng tổn thương thần kinh), và ở người bệnh uốn thắt lưng quá mức (xem thêm hướng dẫn ở phần ‘co rút khớp háng’).
- Ở người dùng xe lăn: Mở giải phóng mô mềm có thể được chỉ định đối với người bệnh trật khớp háng 1 bên để cải thiện tư thế ngồi, đứng, đau và dự phòng biến chứng thứ phát (loét do tì đè, vẹo cột sống...), (xem thêm hướng dẫn ở phần ‘co thắt khớp háng’).
- Ở người bệnh trật khớp háng 1 bên, tăng trương lực cơ hoặc co cứng nên được điều trị bằng mở giải phóng cơ hoặc cắt dây thần kinh bìt.
- Ở người đi bộ:
 - Không có chỉ định phẫu thuật đặt lại khớp háng đối với mất vững khớp háng 1 bên. Thay vào đó, nên phẫu thuật giải phóng tình trạng co thắt mô mềm một bên nếu sự co thắt ảnh hưởng đến sự cân đối của dáng đi ở người bệnh tổn thương thần kinh thắt lưng thấp. Hiện tại chưa có nghiên cứu về phương pháp điều trị những trường hợp hiếm gặp như tổn thương thần kinh ở tầng cùng kèm với trật khớp háng nhưng có thể đi bộ mà không cần hỗ trợ.
 - Trật khớp háng hai bên không gây ảnh hưởng xấu đến chức năng, vì vậy chúng không đòi hỏi điều trị, trừ khi có đi kèm co thắt gấp khớp háng.
 - Tật nứt đốt sống ở L3: Chuyển sau bên cơ thắt lưng chậu cho thấy có giá trị trong làm vững khớp háng và giảm co thắt gấp háng, nhưng kết quả về khả năng đi lại thì vẫn còn tranh cãi.
 - Nói chung, phẫu thuật nên thực hiện trước lúc 6 tuổi nếu có chỉ định.

6.3.4 Xuất viện và theo dõi

Trong trường hợp can thiệp phẫu thuật, tiếp tục theo dõi đến lúc lớn là rất quan trọng vì loạn sản tái phát có thể xảy ra.

6.4 Dị dạng bàn chân và chăm sóc y tế

6.4.1 Sàng lọc

- Bàn chân vẹo (clubfoot) là dị dạng phổ biến nhất ở trẻ bị tật nứt đốt sống, tỷ lệ 50% (Erol và Tamai, 2008). Đặc điểm của bàn chân vẹo là phần bàn chân sau thường bị xoay vào trong (varus) và thường xuống dưới (equinus), phần giữa bàn chân lõm và phần bàn chân trước khép và ngửa. Bàn chân vẹo không chỉ làm giảm khả năng đi lại mà còn gây khó khăn lúc ngồi, khi bàn chân không thể đặt thoải mái trên sàn nhà hoặc chỗ để chân. Nếu bỏ sót, dị dạng này có thể chuyển từ bất thường về mô mềm ở trẻ sơ sinh dẫn đến dị dạng nặng nề về xương khi trẻ lớn lên, và có thể dẫn đến đau do tì đè, đặc biệt vị trí mặt ngoài mu chân.
- Xương sên thẳng đứng (vertical talus): Xảy ra ở khoảng 10% trẻ bị tật nứt đốt sống, bàn chân bị dẹt, vòm bàn chân chạm đất. Bàn chân sau xoay ngoài (equinovalgus),

xương gót lộn ra ngoài xương sên. Xương sên gần như thẳng đứng và khớp sên ghe bị trật. Tật xương sên thẳng đứng ở người bệnh bị tật nứt đốt sống có thể là bẩm sinh (thường là phổ biến hơn) hoặc phát triển. Nguyên nhân của thể bẩm sinh thì không được rõ ràng (Swaroop và Dias, 2011).

- Dị dạng xương gót: Dị dạng xương gót, một dạng gập mu chân bất thường (đối lập với bàn chân thẳng) thường đi kèm với xoay ngoài gót chân, xảy ra khoảng 17-35% người bệnh bị tật nứt đốt sống (Swaroop và Dias, 2011).
- Bàn chân vòm (cavus): Bàn chân có đặc điểm là cung bàn chân cao bất thường.
- Bàn chân thẳng (equinus): Co rút gập gan bàn chân
- Xoay ngoài gót chân: Ngược lại với dị dạng bàn chân vẹo và xương sên thẳng đứng, thường đã có lúc sinh ra, dị dạng xoay ngoài bàn chân sau và/hoặc gót chân có khuynh hướng phổ biến hơn khi trẻ trưởng thành, bắt đầu đi lại, và tăng cân. Dị tật này thường đi kèm tật bàn chân dẹt.

6.4.2 Đánh giá và lập kế hoạch

- Đánh giá dị dạng bàn chân chủ yếu dựa trên lâm sàng: khám bàn chân khi trẻ trong lòng mẹ, khi đứng và đi (nếu có thể). Nên khám tầm vận động của gót chân, sự mất động tác gập duỗi bàn chân thụ động, và tầm vận động các khớp dưới sên và giữa sên. Dị dạng động có thể được đánh giá khi trẻ đứng và đi.
- Bàn chân vẹo: So với bàn chân vẹo tự phát, bàn chân vẹo ở trẻ bị tật nứt đốt sống có thể cứng và khó điều trị hơn. Nhiều yếu tố có thể góp phần vào việc xuất hiện bàn chân vẹo ở trẻ bị tật nứt đốt sống như: co cứng, tư thế trong tử cung, co rút và mất cân bằng cơ. Ví dụ, ở người bệnh bị tổn thương thần kinh ở tầng thất lưng thấp, bàn chân vẹo có thể phát triển hoặc do các hoạt động tiếp tục, hoặc co thắt các cơ chày kết hợp với mất chức năng các cơ mác (Swaroop và Dias, 2011).

Có nhiều hệ thống phân loại để đánh giá mức độ nặng của bàn chân vẹo và theo dõi sự tiến triển điều trị cũng như đo các bàn chân vẹo tái phát. Hệ thống được dùng nhiều nhất hiện nay là thang điểm của Dimeglio và Pirani (Pirani, 2008; Dimeglio, 1995).

Dimeglio và cộng sự mô tả hệ thống phân loại dựa trên sự chỉnh sửa đạt được sau khi sử dụng lực kéo nhẹ lên bàn chân bị biến dạng. Bốn thông số được đánh giá (bàn chân thẳng, bàn chân trước khép, xoay trong và xoay khỏi xương gót-bàn chân trước), điểm được cho 1-4 cho mỗi thông số, như vậy điểm tối đa là 16 điểm cho bàn chân cứng nhất. Thêm 4 điểm là kết quả của 4 dấu hiệu trọng lực (nếp nhăn gan chân, nếp nhăn trong, kéo giãn vòm bàn chân, và xơ hóa cơ), (xem phụ lục) (Dimeglio và cs, 1995; Van Mulken và cs, 2001).

Thang điểm Pirani được dùng trên thế giới để đánh giá với phương pháp Ponseti và đánh giá 6 dấu hiệu lâm sàng co rút điển hình của bàn chân vẹo. Thang điểm đánh giá 3 yếu tố hình thái của bàn chân sau (độ cứng của bàn chân thẳng, độ trống của gót chân, độ sâu của nếp gấp sau) và bàn chân giữa (đường cong bờ ngoài bàn chân, giảm đầu ngoài của xương sên, độ sâu của nếp gấp giữa), 1 điểm đối với trường hợp nặng, 0,5 đối với trung bình và 0 đối với trường hợp không bị dị dạng (xem phụ lục) (Pirani và cs, 2008).

- Xương sên thẳng đứng: Thường xảy ra ở người bệnh bị tổn thương thần kinh tầng L5-S1, dị dạng này có thể là kết quả của sự mất cân bằng giữa các cơ thực hiện động tác gấp mu bàn chân và lộn bàn chân ra ngoài, không có hoạt động chức năng chống đối từ cơ gấp ngón cái dài và các cơ nội tại bàn chân. Chỉ định điều trị khi khớp sên ghe không thể nắn được ở tư thế gấp gan bàn chân tối đa (đánh giá bằng Xquang nghiêng hoặc siêu âm động).
- Dị dạng xương gót: Dị dạng này thường gặp nhất ở trẻ tổn thương tầng L4-L5, do cơ gấp mu gót chân mạnh trong khi cơ gấp gan bàn chân yếu hoặc không có. Dị dạng xương gót cũng có thể thấy ở người bệnh bị tổn thương thần kinh tầng cao khi co cứng cơ gấp mu gót chân và bàn chân lộn ra ngoài. Dị dạng xương gót có vẻ lành tính ở trẻ sơ sinh nhưng về chức năng thì nó gây tàn phế! Dáng đi của trẻ sẽ bị ảnh hưởng và người bệnh có thể bị đau do tì đè ở gót chân, biến chứng viêm xương tủy xương thứ phát.
- Bàn chân vòm: Dị dạng bàn chân lõm gặp ở người bệnh bị tổn thương thần kinh cột sống cùng. Dị dạng này thường xảy ra do lực kéo không có đối kháng của cơ chày trước và cơ gấp ngón cái, vì vậy ngón chân cái quặp là dị dạng liên quan thường gặp. Dị dạng bàn chân lõm thường tiến triển và có thể đi kèm với dị dạng xoay trong bàn chân thứ phát khi trẻ cố gắng dùng cơ gấp ngón cái và cơ gấp các ngón dài để bù cho tình trạng liệt cơ sinh đôi-dép. Những dị dạng này gây ra những vùng bị áp lực tì đè và có nguy cơ cao bị loét da.
- Bàn chân thường: Mặc dù dị dạng bàn chân thường có thể gặp ở tất cả các người bệnh bị tổn thương thần kinh vận động, nhưng gặp thường xuyên hơn ở người bệnh bị tăng ngực hoặc thất lưng cao. Mất cân bằng giữa các cơ không phải là nguyên nhân gây ra dị dạng vì đa số người bệnh có bàn chân néo (flail feet). Thiếu vận động tự chủ và tác động của trọng lực dẫn đến co rút gấp cổ chân. Co cứng cũng có thể góp phần dẫn đến dị dạng này.
- Tật bàn chân xoay ngoài: Dị tật bàn chân xoay ngoài ở khớp cổ chân xảy ra do ngắn xương mác, là kết quả của sự thiếu sự hỗ trợ của các cơ ngoài ở cổ chân. Yếu cơ dép và cơ chày sau dẫn đến giảm sự kéo xương mác xuống dưới, làm thay đổi sự phân phối lực ở đầu xa và gia tăng tốc độ phát triển ở mặt trong xương chày. Tình trạng đóng nệm ở một bên này gây ra sự nghiêng ra ngoài của gót chân.

6.4.3 Chăm sóc

- Bàn chân vẹo
 - Người bệnh bị tật nứt đốt sống kèm với bàn chân vẹo bẩm sinh có thể được xử trí như những người bệnh bị bàn chân vẹo vô căn, nhưng gia đình cần được tư vấn về nguy cơ tái phát cao, khả năng cần được điều trị thêm trong tương lai, nguy cơ tổn thương da và gãy xương (Swaroop và Dias, 2011). Can thiệp sớm bằng kéo nắn bằng tay, bó bột, mang nẹp hoặc phẫu thuật có thể ngăn ngừa biến dạng xương. Điều trị bảo tồn với kéo nắn bằng tay, bó bột nhiều lần là lựa chọn đầu tiên để điều trị dị tật bàn chân vẹo bẩm sinh. Phương pháp Ponseti, (Radler, 2013; Matar và cs, 2017) được sử dụng thành công để điều trị bàn chân vẹo vô căn, cũng được

khuyến cáo để điều trị bàn chân vẹo ở người bệnh bị tật nứt đốt sống, mặc dù điều trị có thể khó khăn hơn và cần bó bột nhiều lần hơn (Gerlach và cs, 2009). Vì có nguy cơ cao các biến chứng, đặc biệt tổn thương da ở những vùng mất cảm giác, bó bột cần cẩn thận và nên được thực hiện bởi người có kinh nghiệm! Bóp nắn và bó bột phải dừng lại, ít nhất là tạm thời nếu có phù nề hoặc hoại tử da. Để điều trị bàn chân thường, thường cắt gân Achilles qua da được chỉ định. Nếu bóp nắn và bó bột chỉnh sửa thành công tật bàn chân vẹo, nẹp dạng bàn chân phải được mang để ngăn ngừa tái phát dị dạng. Nẹp phải được mang liên tục cho đến độ tuổi đứng được, sau đó mang lúc đi ngủ ban đêm và ngủ trưa cho đến 3-4 tuổi.

- Kéo dẫn và nắn bóp bởi kỹ thuật viên vật lý trị liệu có kinh nghiệm và/hoặc bố mẹ là biện pháp điều trị bảo tồn hữu ích và an toàn ở trẻ sơ sinh, đặc biệt những trường hợp bàn chân thường xoay trong nhẹ (Frischut và cs, 2000).
- Xương sên thẳng đứng: Nắn bóp và bó bột nhiều lần ở trẻ sơ sinh có thể mang lại kết quả tốt. Bó bột nhiều lần nên được sử dụng để kéo dẫn bàn chân ở tư thế gấp và duỗi gan chân trong khi áp lực đối kháng được áp dụng ở mặt trong của xương sên. Sau đó mang bột ở tư thế gập gấp 90°, cần bọc lót cẩn thận để tránh loét do tì đè.
- Dị dạng xương gót: Điều trị thay đổi tùy theo độ cứng của dị dạng. Ở trẻ mới sinh, kéo giãn thụ động các cơ gấp mu chân nên được bắt đầu lập tức và có thể hỗ trợ bằng nẹp chỉnh sửa. Nếu gập gan chân đạt được 10⁰-20⁰, nên giữ bàn chân ở tư thế đó bằng cách mang nẹp khi đi ngủ để duy trì sự chỉnh sửa. Trong khi nẹp cổ bàn chân (AFO) có thể có ích đối với bàn chân có xương gót mềm dẻo để duy trì tư thế trung tính, dị dạng thường tiến triển.
- Bàn chân vòm: Dụng cụ chỉnh hình, có cung hỗ trợ, có thể giảm các điểm chịu áp lực ở những dị dạng có thể uốn nắn.
- Bàn chân thường: Kéo giãn thụ động thường xuyên kết hợp với nẹp có thể được sử dụng để giữ bàn chân ở tư thế đi bằng gan bàn chân.
- Vẹo ngoài gót chân: Nếu dị dạng vẹo ngoài dễ uốn, nẹp AFO cứng được chế tạo tốt có thể dùng để chỉnh sửa và cố định. Dị dạng thường tiến triển, gây ra chỗ lồi ngày càng tăng của mắt cá trong và đầu xương sên, dẫn đến kích thích da và loét do áp lực tì đè quá mức vào nẹp.

6.4.4 Xuất viện và theo dõi

- Bàn chân vẹo: Dị dạng bàn chân vẹo ở người bệnh bị tật nứt đốt sống có thể cứng và nặng nề hơn, điều trị bảo tồn thường có hiệu quả không tối ưu và một số trường hợp có thể cần phẫu thuật chỉnh sửa. Nếu có chỉ định, trẻ nên được phẫu thuật khi bắt đầu mang trọng lực để hiệu quả tối ưu. Phẫu thuật chỉnh sửa tật bàn chân vẹo hiếm khi được thực hiện một cách giới hạn mà đòi hỏi giải phóng rộng rãi mô mềm, việc tái phát và phẫu thuật lại là thường gặp! Thường tránh phẫu thuật làm cứng vì bàn chân cứng có nguy cơ cao bị loét cho dù dị dạng đã được chỉnh sửa. Sau khi tháo bột sau mổ, nên mang dụng cụ chỉnh hình với kích thước phù hợp để duy trì kết quả chỉnh sửa, đứng ít nhất 3 giờ mỗi ngày để giảm tái phát (Swaroop và Dias, 2011).

- Xương sên thẳng đứng: Bó bột trước mổ có thể giúp kéo dài các cấu trúc mu chân nhưng hiếm khi đạt được kết quả chỉnh sửa vĩnh viễn mà cần được mang đinh cố định ngoài khớp sên ghe và cắt gân Achilles qua da. Phẫu thuật giải phóng rộng rãi mô mềm thường được thực hiện, nên thực hiện trước khi trẻ 2 tuổi.
- Dị dạng xương gót: Nếu các cơ gấp mu chân vẫn còn là lực gây biến dạng, nên mổ chuyển cơ. Phẫu thuật bao gồm chuyển gân chày trước đến xương gót và giải phóng bao gân trước. Mặc dù khi gấp gan chân có thể tạo ra lực nhưng không đủ mạnh để bước đi nếu không mang nẹp hỗ trợ (Pico và cs, 2010)
- Bàn chân vòm: Phẫu thuật được chỉ định nếu điều trị bảo tồn thất bại trong việc ngăn ngừa đau do tì đè
- Bàn chân phẳng: Chỉ định mổ những trường hợp vẫn còn bàn chân phẳng do co rút mà trẻ đã sẵn sàng để mang các dụng cụ chỉnh hình để đứng và đi. Có thể mổ kéo dài gân gót (mổ hở hoặc qua da).
- Vẹo ngoài gót chân: Phẫu thuật được chỉ định khi dị dạng trầm trọng, cứng và đau, khó khăn khi mang nẹp, và loét. Mục đích phẫu thuật là chỉnh sửa dị dạng, ngăn ngừa dị dạng thêm, và duy trì tốt nhất tiềm năng đi lại. Tùy theo sự trưởng thành của xương mà phương pháp phẫu thuật khác nhau (cắt xương hoặc thủ thuật làm cứng sụn phát triển bán phần (hemiepiphysiodesis) (Swaroop và cs, 2011).

7. Da và vấn đề chăm sóc y tế

7.1 Sàng lọc và đánh giá

Tuổi	
0-3 tháng	<ul style="list-style-type: none">- Xác định vị trí tổn thương- Kiểm soát da bị kích thích do đại hoặc tiểu tiện không tự chủ
3-18 tháng	<ul style="list-style-type: none">- Kiểm soát sự loét da khi mang nẹp hoặc dụng cụ chỉnh hình khác
18 tháng-3 tuổi	<ul style="list-style-type: none">- Sàng lọc thức ăn để ngăn ngừa béo phì về sau- Hướng dẫn bố mẹ mua giày kích thước phù hợp hoặc giày chỉnh hình hoặc bán chỉnh hình.
3-7 tuổi	<ul style="list-style-type: none">- Kiểm soát sự cân bằng khi ngồi ở trẻ vẹo cột sống- Chú ý tạo sự thoải mái về tâm ý và giao tiếp xã hội. Cô lập với xã hội có thể dẫn đến ăn uống bất thường và béo phì, từ đó có thể khiến người bệnh kém năng động hơn và dẫn đến loét da.
7-12 tuổi	<ul style="list-style-type: none">- Tiếp tục chú ý đến cân nặng và béo phì- Chú ý vấn đề loét da trong trường hợp mang áo nẹp
13-18 tuổi	<ul style="list-style-type: none">- Sàng lọc sự phù nề ở chi dưới

7.2 Lập kế hoạch và chăm sóc

Tuổi	
0-3 tháng	<ul style="list-style-type: none">- Thông tin về các vùng da mất cảm giác cho bố mẹ và những người chăm sóc- Chú ý đến áp lực lên chi dưới nếu chi này nằm lên chi kia- KHÔNG đặt đường chuyen ở chi dưới vì sự kém phong phú của hệ thống tĩnh mạch ở chi dưới, dẫn đến kém hấp thu.- Cũng vì lí do này, không được lấy máu ở chi dưới để ngăn ngừa máu tụ và hoại tử.
3-18 tháng	<ul style="list-style-type: none">- Bắt đầu thắt tháo ruột trong trường hợp da bị kích thích do đại tiện không tự chủ- Trong trường hợp nhập viện, hướng dẫn chăm sóc các vùng da mất cảm giác ở người bệnh bị tật ống sống đóng không kín và bảo vệ các vùng loét
18 tháng-3 tuổi	
3-7 tuổi	<ul style="list-style-type: none">- Khuyến khích hoạt động thể thao để ngăn ngừa béo phì
7-12 tuổi	<ul style="list-style-type: none">- Hướng dẫn trẻ về các vùng da mất cảm giác và bảo vệ các vùng loét
13-18 tuổi	<ul style="list-style-type: none">- Kê chân thẳng đứng càng nhiều càng tốt để tránh phù nề- Trong trường hợp nhập viện, nên sử dụng nệm tốt, người lớn cử động ít hơn trẻ khi ở tư thế nằm

Xem phụ lục 2,3, 4 và 5

8. Tình dục và chăm sóc y tế

8.1 Giới thiệu

Việc cung cấp sớm các thông tin cho bố mẹ về chức năng tình dục của trẻ sau này là rất quan trọng. Bố mẹ thường muốn biết thông tin này cho dù họ có thể không bày tỏ mối quan tâm này. Điều này giúp bố mẹ sau này có thể trao đổi thẳng thắn với con cái về tình dục (Merkens, 2006). Dây thì sớm, xảy ra ở 15% trẻ gái bị tật nứt đốt sống, nên được thảo luận với bố mẹ của trẻ (Merkens, 2006). Có thể giới thiệu trẻ đến gặp chuyên gia nội tiết để điều chỉnh hormone nhằm làm chậm lại sự xuất hiện dậy thì sớm (Sandler, 1997; Merkens, 2006; Liptak, 2003). Giáo dục về chức năng tình dục nên được thực hiện ở cả hai giới ở độ tuổi trước lúc và những năm đầu lên mười. Sẽ có ích nếu người tư vấn chức năng tình dục có cùng giới tính với trẻ được tư vấn. Việc này có thể thực hiện bởi các thành viên khác nhau trong nhóm chăm sóc sức khỏe, nhưng thường là điều dưỡng điều phối, bác sỹ nội khoa, bác sỹ nhi khoa hoặc chuyên gia thích hợp khác. Giống như những bất kỳ đứa trẻ tuổi thanh thiếu niên nào, trẻ bị tật nứt đốt sống nên được dạy cách phòng ngừa các bệnh lây nhiễm qua đường tình dục và lạm dụng tình dục, cũng như biện pháp tránh thai. Khả năng cương và phóng tinh sẽ thay đổi ở nam bị tật nứt đốt sống, phụ thuộc vào vị trí thần kinh tổn thương. Nữ bị tật nứt đốt sống cần biết rằng khả năng sinh sản của họ là bình thường. Cả hai giới cần hiểu rằng thực hiện vệ sinh sạch sẽ, và duy trì tốt việc làm sạch ruột và bàng quang đóng vai trò quan trọng trong phát triển mối quan hệ hạnh phúc và khỏe mạnh (Dunleavy, 2007)

8.2 Sàng lọc và đánh giá

Tuổi	
0-3 tháng	Kiểm soát các bất thường
3-18 tháng	
18 tháng-3 tuổi	
3-7 tuổi	
7-12 tuổi	<ul style="list-style-type: none">- Các yếu tố nguy cơ ảnh hưởng đến sự phát triển tình dục khỏe mạnh<ul style="list-style-type: none">• Suy giảm nhận thức và hoạt động kéo léo của tay• Đại tiện hoặc tiểu tiện không tự chủ• Não úng thủy• Giáo dục về tình dục không thích đáng• Cha mẹ bảo vệ quá mức- Kiểm soát các dấu hiệu dậy thì sớm, giới thiệu trẻ gái đến gặp bác sỹ nội tiết để làm chậm lại sự dậy thì nếu cần thiết
13-18 tuổi	<p>Đánh giá chức năng tình dục</p> <p>Đàn ông</p> <ul style="list-style-type: none">• Dưới 25% đàn ông bị tật nứt đốt sống ở mức T11-L2 có thể có được sự cương cứng tâm lý hoặc phản xạ

	<ul style="list-style-type: none"> • Có phản xạ da- hậu môn liên quan đến khả năng cương cứng • Khoảng 75% đàn ông bị tật nứt đốt sống ở L3 trở xuống có thể cương cứng dương vật • Đàn ông bị tật nứt đốt sống cùng thường có khả năng phóng tinh, nhưng khả năng này kém hơn nếu tổn thương cao hơn • Đàn ông bị tổn thương ở trên T10 có nguy cơ cao không có tinh trùng trong tinh dịch <p>Phụ nữ</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hơn 90% phụ nữ bị tật nứt đốt sống ở L3 hoặc thấp hơn có cảm giác tình dục và hơn 40% có khả năng đạt cực khoái • Phụ nữ thường có khả năng sinh đẻ
--	--

8.3 Cung cấp sự chăm sóc

Tuổi	
0-3 tháng	Báo cho bố mẹ về khả năng rối loạn tình dục sau này của trẻ: điều này sẽ trang bị cho bố mẹ những thông tin và hiểu biết thích hợp cho việc thảo luận sau này
3-18 tháng	
18 tháng-3 tuổi	
3-7 tuổi	
7-12 tuổi	Ở trẻ gái, điều trị học môn để làm chậm lại sự dậy thì sớm nếu cần thiết
13-18 tuổi	<ul style="list-style-type: none"> - Giới thiệu đến nhà niệu khoa để có thêm thông tin về chức năng tình dục và các lựa chọn điều trị - Cung cấp thông tin cho trẻ về các bệnh lây qua đường tình dục - Tư vấn về dinh dưỡng và các chất bổ sung: <ul style="list-style-type: none"> • Cả nam giới và phụ nữ bị tật nứt đốt sống đều làm tăng nguy cơ sinh con bị tật nứt đốt sống • Cần sử dụng liều cao Axit Folic cho phụ nữ (4mg hàng ngày) trong trường hợp muốn có thai (có rất ít nghiên cứu về vai trò của việc cung cấp axit folic cho bố trong việc phòng ngừa sinh con bị tật nứt đốt sống) - Thông tin về kế hoạch hóa gia đình

9. Bàng quang và ruột thần kinh

9.1 Giới thiệu

Xử lý vấn đề bàng quang và ruột ở trẻ bị tật nứt đốt sống có thể cần rất nhiều thời gian và sự kiên nhẫn của bố mẹ/người bệnh và người chăm sóc. Học cách đặt thông tiểu ngắt quãng là rất quan trọng đối với bố mẹ. Điều dưỡng điều phối thường là người hướng dẫn bố mẹ cách đặt thông tiểu, và hướng dẫn cho trẻ tự làm khi lớn lên. Có thể có những vấn đề đang xảy ra liên quan đến đặt thông tiểu, thuốc, nhiễm khuẩn, và đại tiện tiện mất tự chủ cần được theo dõi sát và thường xuyên bởi điều dưỡng và bác sỹ niệu khoa. Xử lý vấn đề đại tiện ở trẻ tật nứt đốt sống là một thử thách lâu dài và cần được bắt đầu từ giai đoạn mới sinh để dự phòng táo bón mạn tính. Khi trẻ phát triển, các chiến lược để thực hiện chương trình xử lý ruột nhằm hạn chế đại tiện không tự chủ nên được bắt đầu (Sandler, 1997; Merkens, 2006). Điều dưỡng điều phối là người liên lạc thường xuyên nhất trong xử lý chương trình chăm sóc ruột cho trẻ. Việc này có thể phối hợp thực hiện với các thành viên khác trong nhóm chăm sóc sức khỏe, nhưng điều dưỡng điều phối thường là người thực hiện kế hoạch. Điều này liên quan đến sự đánh giá liên tục, qua điện thoại hoặc tiếp xúc trực tiếp, và đòi hỏi sự theo dõi cẩn thận cả quá trình. (Dunleavy, 2007)

9.1 Bàng quang thần kinh

9.1.1 Sàng lọc

Những dấu hiệu của bàng quang thần kinh có thể là:

- Tồn dư nước tiểu ở bàng quang
- Trẻ bị són tiểu khi được bông ấm
- Tiểu áp lực cao (tiểu dòng mạnh bất thường và thường kèm theo tiểu gắp)
- Nước tiểu vẩn đục hoặc có mùi hôi
- Thể tích nước tiểu quá lớn hoặc quá ít

9.1.2 Đánh giá phục hồi chức năng và lập kế hoạch (thiết lập mục tiêu)

- *Siêu âm:*
 - Thấy được dung tích bàng quang, bất thường đường tiểu trên (niệu quản và thận)
 - Theo dõi sự tăng hoạt động của thành bàng quang
 - Trào ngược bàng quang niệu quản
 - Ở giai đoạn muộn, có thể thấy được sự phì đại của thành bàng quang (các cầu cơ và dày thành bàng quang)

- *Chụp Xquang bàng quang*
 - Thấy được sự trào ngược bàng quang niệu quản, bất thường của bàng quang (tạo cầu cơ thành bàng quang và các túi thừa bàng quang), bất đồng vận cơ thắt và cơ thành bàng quang

- *Nhật ký bàng quang*
 - Tần suất đi tiểu
 - Thể tích nước tiểu
 - Đánh giá liệu pháp

- *Niệu động học*
 - Nhận diện các loại bàng quang thần kinh khác nhau
 - Phát hiện bất đồng vận cơ thắt và cơ thành bàng quang
 - Khả năng thích ứng của bàng quang
 - Để phát hiện áp lực bàng quang cao trong bất đồng vận cơ thắt cơ thành bàng quang
 - a) Cơ thành bàng quang tăng hoạt và cơ thắt tăng hoạt
 - b) Cơ thành bàng quang giảm hoạt và cơ thắt tăng hoạt
 - Để phát hiện ứ đọng nước tiểu
 - Để xác định áp lực gây dò nước tiểu của cơ thành bàng quang
 - Quan sát trào ngược bàng quang-niêu quản
 - Đánh giá và hướng dẫn liệu pháp điều trị và phát hiện sớm sự sa sút thần kinh

Có thể kết hợp với điện cơ đồ và hình ảnh học

- *Phân tích nước tiểu*
 - Kháng định nhiễm trùng đường tiểu
 - Cây nước tiểu: kháng sinh đồ để điều trị nhiễm khuẩn dai dẳng trong trường hợp viêm thận bể thận

- *Xét nghiệm chức năng thận*
 - Thận đồ : thấy được các vùng thận còn hoạt động
 - Cr-EDTA : Đo độ thanh lọc cầu thận

- *Creatinine máu*
 - Kết quả có thể bị ảnh hưởng bởi khối cơ của người bệnh và vì vậy không phải là chỉ số tin cậy về chức năng thận

9.1.3 Cung cấp sự chăm sóc

Mục tiêu là bảo toàn chức năng thận và tránh tổn thương bàng quang, dự phòng nhiễm trùng, đạt được sự tự chủ đại tiện về mặt xã hội.

Trong tật nứt đốt sống thể hở và thể ẩn, các dây thần kinh thường bị ảnh hưởng ở tầng thắt lưng cùng. Các dây thần kinh chi phối bàng quang và ruột bị ảnh hưởng dẫn đến ruột thần kinh và bàng quang thần kinh. Hơn 95% trẻ bị tật nứt đốt sống thể mở bị rối loạn chức năng cơ thắt bàng quang¹ và sự rối loạn chức năng này có thể gây tổn thương thận trầm trọng và không hồi phục, và nhiều khi tổn thương thành bàng quang trước khi xuất hiện tiểu tiện không tự chủ trở. Đối với tật nứt đốt sống thể ẩn, các vấn đề bàng quang, đặc biệt với bất đồng vận giữa cơ thắt và cơ bàng quang thường bị không được quan tâm và phát hiện.

Vì vậy, các bước đầu tiên trong xử trí là cần sớm nhận ra các nguy cơ từ bàng quang gây tổn thương đường niệu trên và bắt đầu điều trị hợp lý với thông tiểu ngắt quang sạch kết hợp thuốc kháng cholinergic một cách chủ động. Cũng như vậy, trong tật nứt đốt sống thể ẩn, thể nặng nề nhất là bất đồng vận cơ thắt và cơ bàng quang gây ra tổn thương bàng quang và thận không hồi phục trong năm đầu tiên. (Dönmez et al, 2017)

Xử lý một cách chủ động, tốt nhất là từ lúc sinh, sẽ hạn chế tổn thương thận và giảm tỷ lệ phẫu thuật. Phác đồ bao gồm (tự) đặt thông tiểu sạch ngắt quang và thuốc kháng cholinergic (ví dụ Oxybutynin, thuốc kháng cholinergic duy nhất được FDA thông qua) kết hợp kháng sinh dự phòng ở một số người bệnh chọn lọc. Kháng cholinergic có thể có tác dụng phụ như không dung nạp hoặc cần phải dùng thuốc. Hiện tại, Oxybutynin, tolterodine (Detrusitol), trospium và propiverine (Mictonorm) là những thuốc được dùng thường xuyên nhất, trong đó Oxybutynin được nghiên cứu nhiều nhất. Liều dùng của Oxybutynin là 0.1-0.3mg/kg mỗi ngày 3 lần. Cho dù xuất hiện các thuốc kháng cholinergic mới, rất ít trong số chúng được nghiên cứu ở trẻ em. Tolterodine là thuốc kháng cholinergic duy nhất bên cạnh Oxybutynin được FDA thử nghiệm ở trẻ bị khiếm khuyết ống thần kinh (Veenboer, 2015; Cameron, 2016)

Hai dạng khác nhau của Tolterodine đã được khảo sát ở trẻ bị bàng quang thần kinh. Dạng Tolterodine phóng thích kéo dài cho thấy có hiệu quả giống dạng phóng thích tức thì, và có ưu điểm là dùng một liều duy nhất và ít đắt tiền hơn. Mặc dù kết quả lâm sàng là rất khích lệ nhưng mức độ bằng chứng về nghiên cứu của kháng cholinergic còn thấp vì chưa có nghiên cứu đối chứng nào được thực hiện.

Sử dụng thuốc làm dễ cho việc đi tiểu ở trẻ em bị bàng quang thần kinh chưa được nghiên cứu đầy đủ trong y văn. Một vài nghiên cứu về việc sử dụng thuốc chẹn alpha ở trẻ bị bàng quang thần kinh cho kết quả đáp ứng tốt, nhưng các nghiên cứu này thiếu theo dõi dài hạn (European Association of Urology, 2015; Rawashdeh et al, 2012)

Tiêm botulinum vào trong thành bàng quang là chiến lược điều trị xâm lấn tối thiểu hiệu quả cao được sử dụng gần đây nhất.

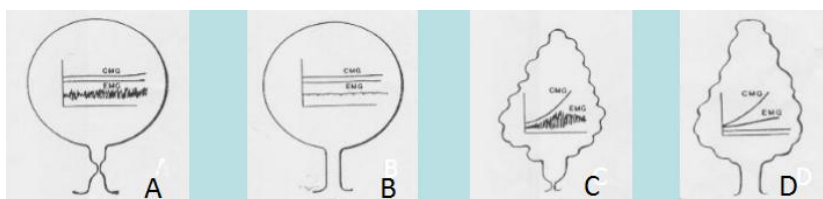
Đặt xông tiểu ngắt quãng sạch cho phép lấy hết nước tiểu trong bàng quang và như vậy tránh được tồn dư nước tiểu và nguy cơ nhiễm khuẩn.

Đối với bàng quang mất đồng vận cơ thắt cơ bàng quang, là bàng quang có nguy cơ cao, việc thông tiểu ngắt quãng cũng giúp bàng quang hết nước tiểu trước khi xảy ra hiện tượng áp lực bàng quang cao ‘tự phát’, một hiện tượng rất có hại cho chức năng thận và bài xuất nước tiểu.

Oxybutynin, thuốc làm giãn cơ trơn bàng quang, được dùng để cải thiện hoạt động bàng quang bằng cách ức chế sự tăng trương lực cơ và tăng phản xạ của cơ bàng quang. Thuốc ức chế sự co thắt của cơ bàng quang và ngăn ngừa bàng quang chứa nước tiểu với áp lực cao và đi tiểu áp lực cao trong trường hợp mất đồng vận cơ thắt cơ bàng quang.

Trong trường hợp trào ngược vào bàng quang, thao tác chúng ta thường áp dụng hiện nay là ngưng đặt thông tiểu ngắt quãng và đặt xông tiểu lưu thông hoặc dẫn lưu bàng quang trên xương mu. Tuy nhiên, lưu thông tiểu sẽ kích thích bàng quang và thường gây nhiễm trùng đường tiểu và vết thương vùng niệu dục. Không nên xem đó là giải pháp dài hạn. Nếu lưu thông tiểu trong thời gian ngắn, việc sử dụng kháng cholinergic phải được tiếp tục. Việc đặt xông tiểu ngắt quãng nên được tiếp tục càng sớm càng tốt. Chỉ có rất ít trường hợp mà đặt thông tiểu ngắt quãng không đủ hiệu quả thì phẫu thuật mở bàng quang ra da có thể là một giải pháp cho trẻ nhỏ. Đây là phẫu thuật chuyển đổi cơ thắt đường tiểu ra da bụng trên xương mu nhằm mục đích duy trì hệ tiết niệu có áp lực thấp (Dönmez và cs, 2017). Phẫu thuật mở bàng quang ra da giúp giảm hiệu quả áp lực chứa nước tiểu của bàng quang về mức an toàn ở người bệnh bị khiếm khuyết ống thần kinh. Thủ thuật này có ích ở trẻ nhỏ. Thêm vào đó, cũng có thể xem xét giải pháp này trong trường hợp bố mẹ không thích ứng với việc đặt xông tiểu ngắt quãng hoặc những trường hợp gặp khó khăn với việc này (Rawashdeh và cs, 2012). Mở bàng quang ra da có thể thực hiện một cách dễ dàng. Nghiên cứu cho thấy biện pháp này phục hồi hiệu quả tình trạng thận ứ nước, trào ngược bàng quang niệu quản, và giảm tỷ lệ nhiễm trùng đường tiểu. Biến chứng thì nhẹ và dễ xử lý; bao gồm sa niêm mạc bàng quang, hẹp lỗ mở bàng quang, tạo sỏi và viêm da quanh lỗ mở. Mặc dù là một thủ thuật được thực hiện với mục đích tạm thời trong đa số trường hợp, lỗ mở bàng quang có thể để hoạt động như là một giải pháp vĩnh viễn ở trẻ phát triển kém về tâm thần hoặc thiếu sự hỗ trợ để có thể thích ứng với đặt thông tiểu ngắt quãng. (Rawashdeh và cộng sự, 2012)

Trong thực hành lâm sàng, rối loạn chức năng cơ thắt trong bàng quang thần kinh được chia làm 4 loại chính:



A = cơ thắt tăng hoạt động + cơ detrusor kém hoạt động: điều trị: an toàn và khô ráo với thông tiểu ngắt quãng

B = cơ thắt kém hoạt động + cơ detrusor kém hoạt động : điều trị: an toàn và khô ráo với thông tiểu ngắt quãng + phẫu thuật tạo băng đỡ (sling) (+ Oxybutynin)

C = cơ thắt tăng hoạt động + cơ detrusor tăng hoạt động: điều trị: an toàn và khô ráo với thông tiểu ngắt quãng + Oxybutynin

D = cơ thắt kém hoạt động + cơ detrusor tăng hoạt động: điều trị: an toàn và khô ráo với thông tiểu ngắt quãng + Oxybutynin + phẫu thuật tạo hình cơ thắt nhân tạo hoặc treo cổ bàng quang

Loại A dễ điều trị nhất. Bàng quang này cần được điều trị sớm vì ứ nước tiểu với áp lực cao và dò nước tiểu liên tục. Ở đây, thông tiểu ngắt quãng đơn thuần là đủ hiệu quả và sẽ giúp bàng quang an toàn và không nhiễm khuẩn. Người bệnh sẽ khô ráo giữa hai lần thông tiểu nếu được thực hiện mỗi 3-4 giờ.

Loại B. CIC (thông tiểu ngắt quãng sạch) giảm mức độ tiểu không tự chủ và giúp kiểm soát tốt hơn tình trạng nhiễm trùng đường tiểu. Để đạt được sự tự chủ, loại này sẽ cần can thiệp phẫu thuật lên cơ thắt (phẫu thuật tạo treo cổ bàng quang hoặc những can thiệp phẫu thuật khác).

Cần báo trước rằng sự không ổn định của cơ detrusor có thể xuất hiện sau khi phẫu thuật cải thiện sức cản ở chỗ thoát ra của nước tiểu.

Loại C có áp lực làm đầy nước tiểu cao và áp lực khi đi tiểu cao, rất không an toàn từ khi sinh do sự mất đồng vận giữa cơ thắt và cơ detrusor. Hoạt động đi tiểu phải được ngăn ngừa bằng CIC và Oxybutynin từ lúc sinh.

Loại D. Dò nước tiểu từ bàng quang do cơ bàng quang tăng hoạt và dần dần trở nên không an toàn do thay đổi thứ phát ở thành bàng quang với sự phì đại cơ detrusor và bàng quang mất khả năng thích ứng. Về sau, phẫu thuật ở nơi thoát ra của nước tiểu cần được thực hiện để người bệnh có thể khô ráo giữa hai lần CIC.

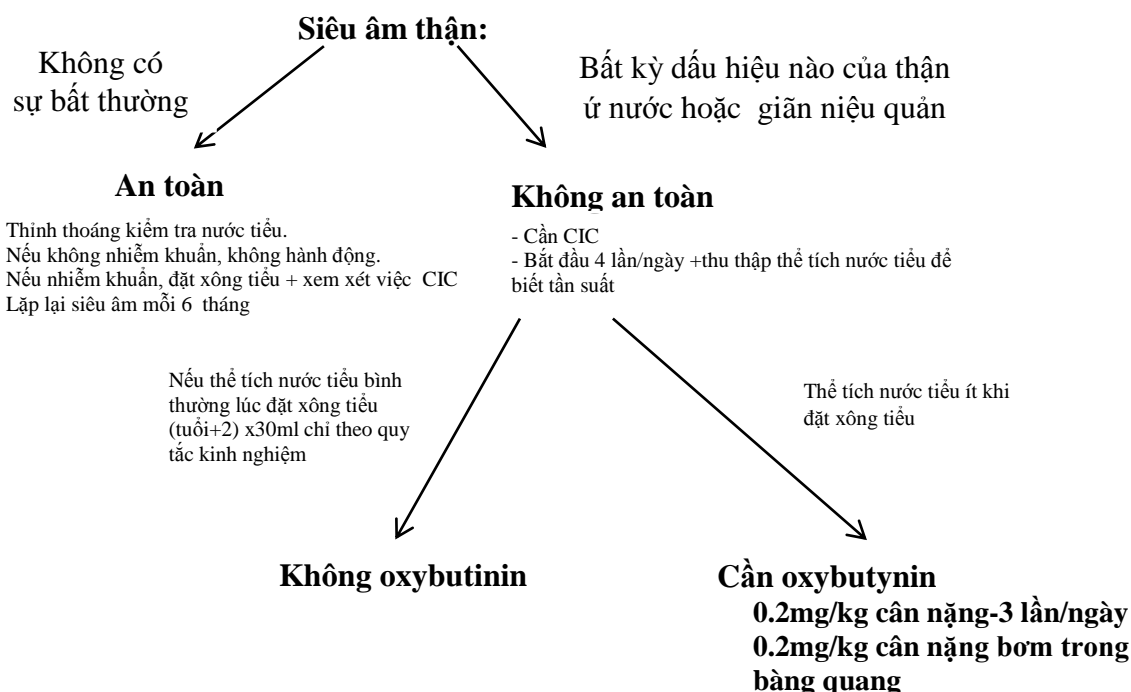
9.1.4 Theo dõi

Hướng dẫn theo dõi dài hạn bàng quang thần kinh có những kết luận và khuyến cáo khác nhau. Không có sự đồng thuận về số lần theo dõi; nó phụ thuộc vào kiểu bàng quang, khả năng của trung tâm chăm sóc và ảnh hưởng tài chính của việc theo dõi đối với gia đình.

Hiệp hội tật nứt đốt sống quốc tế khuyến các khám xét tối thiểu sau:

- Khám lâm sàng
- Phân tích nước tiểu
- Siêu âm

Câu hỏi chính: Bàng quang an toàn hay không?
Trả lời: Câu trả lời có được khi siêu âm thận



Tất cả trẻ kiểm tra nước tiểu ở phòng khám

Hướng dẫn 2011 của Hội niệu khoa châu Âu về các xét nghiệm tối thiểu:

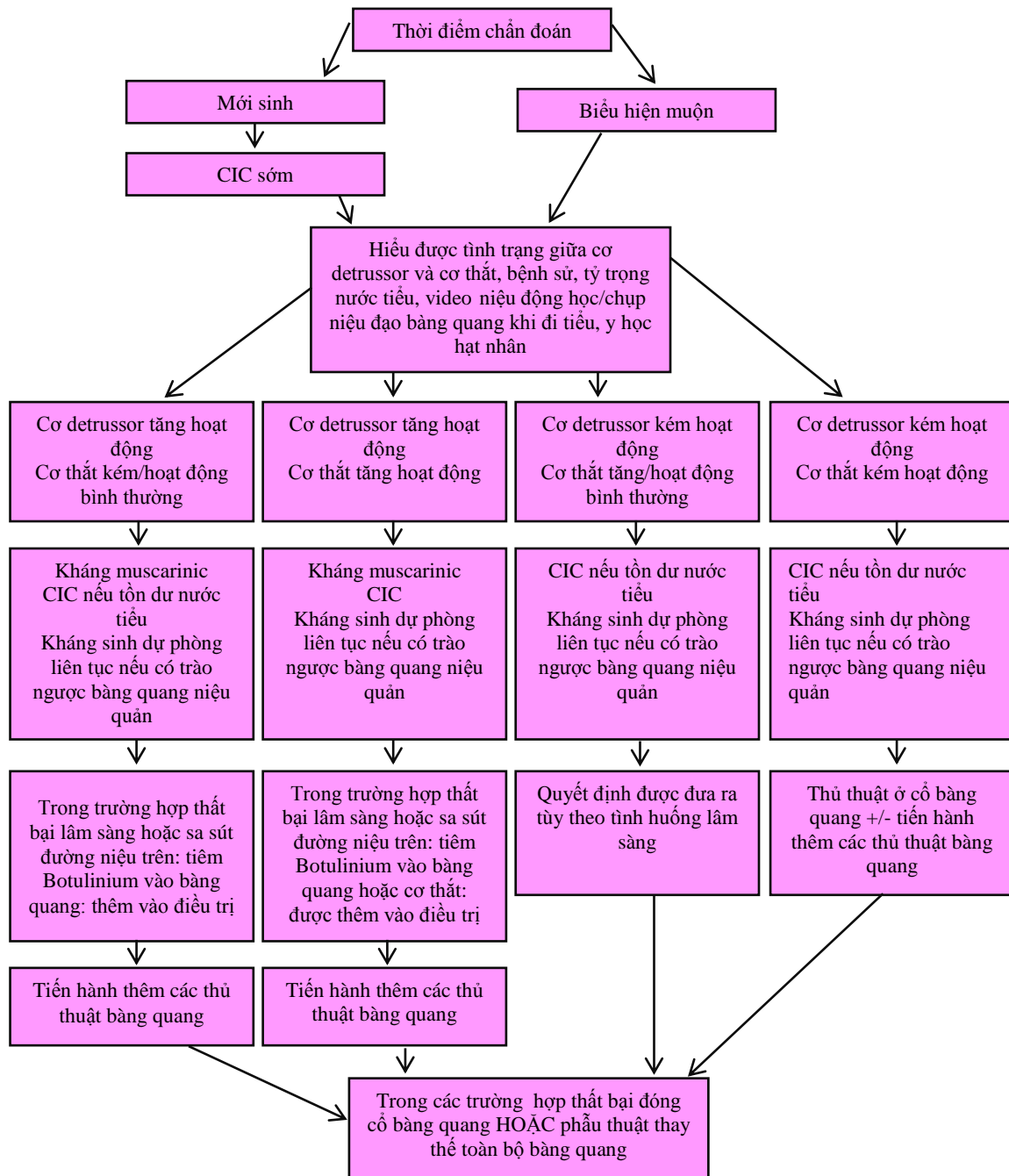
Có thể làm thêm xét nghiệm nếu bác sỹ niệu khoa thấy cần thiết

Khoảng cách	Loại xét nghiệm
Mỗi 2 tháng	Phân tích nước tiểu
Mỗi 6 tháng	Siêu âm đường niệu trên, hình thái bàng quang và nước tiểu tồn dư
Mỗi 12 tháng	Khám bệnh nhân, sinh hóa máu và các xét nghiệm nước tiểu
Mỗi 1-2 năm	Xét nghiệm chi tiết của bác sỹ chuyên khoa, ít nhất là video niệu động học ở các trung tâm thần kinh-niêu khoa hàng đầu.

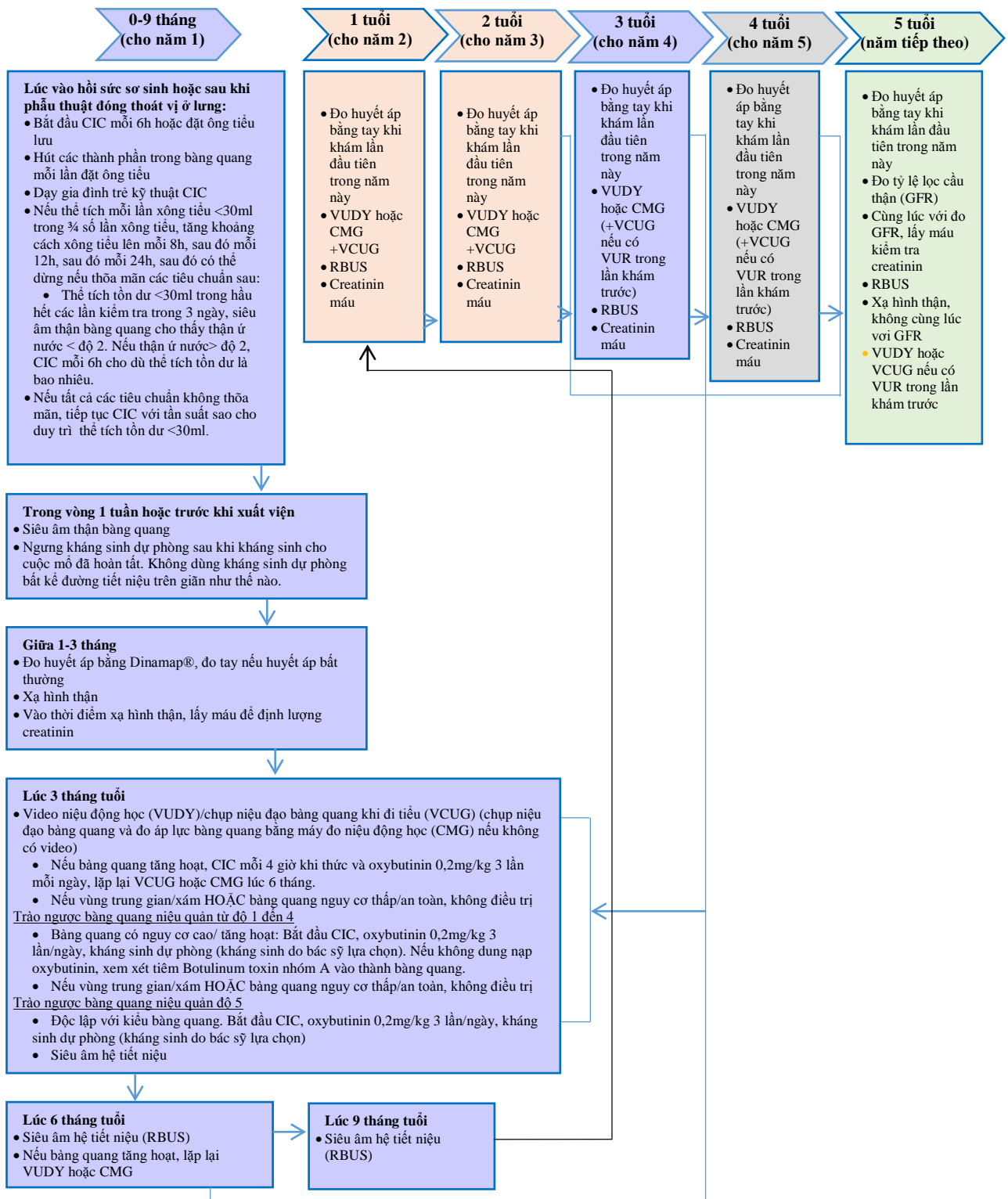
Theo dõi chuyên sâu hơn có thể thực hiện theo khuyến cáo của Hội Niệu nhi châu Âu (ESPU)

Hướng dẫn của Hội Niệu nhi châu Âu 2015

Sơ đồ xử lý trẻ bị loạn sản tửy sống có bàng quang thần kinh



Năm 2012, các trung tâm kiểm soát và dự phòng bệnh tật ở Mỹ họp lại một nhóm làm việc bao gồm bác sỹ nhi, thận học, dịch tễ học, chuyên gia phương pháp, luật sư cộng đồng và các trung tâm kiểm soát bệnh tật và nhân viên dự phòng để phát triển các phác đồ sau đây với mục đích tối ưu hóa sự chăm sóc tiết niệu cho trẻ bị tật nứt đốt sống từ giai đoạn mới sinh cho đến 5 tuổi.



Khuyến cáo

- Tần suất CIC ở trẻ mới sinh là 5-6 lần mỗi ngày. Dung tích bàng quang, chắc chắn nguy hiểm khi có hiện tượng mất đồng vận cơ bàng quang và cơ thắt mà trẻ không són tiểu giữa hai lần CIC, là rất thấp (khi so sánh với lượng dịch chúng uống trong ngày). Tăng số lần CIC sẽ ngăn ngừa trào ngược trong những trường hợp có bàng quang nguy hiểm này.

- Tránh các sản phẩm latex là rất cần thiết để đề phòng dị ứng latex. Nên sử dụng ống thông silicon. Việc lựa chọn chủng loại nào là do bác sỹ trao đổi với gia đình và phụ thuộc vào điều kiện kinh tế của từng gia đình
- Không nên đợi khi trẻ đủ lớn mới cho điều trị bằng Oxybutylin vì bàng quang có thể gây biến chứng sớm ngay từ những năm đầu của trẻ.
- Giải pháp: Orbi Pharma có thể cung cấp Oxybutinin dạng bột để pha dung dịch, dựa trên trọng lượng của trẻ, bơm vào trong bàng quang. Các dược sỹ ở Việt Nam được khuyến cáo sản xuất những dung dịch hoặc viên nhộng như vậy.
- Nếu Oxybutynin 5 mg dạng uống là lựa chọn duy nhất (ở một số nước cũng có 2.5 mg), viên thuốc nên được bẻ thành 4 phần, nghiền nhỏ bằng muỗng và hòa tan trong nước, sữa hoặc mật ong. Liều sử dụng thuốc kháng cholinergic là 0,2mg/kg. Vì vậy, ¼ viên 5mg hoặc ½ viên 2,5mg là 1,25mg, là liều có thể sử dụng cho hầu hết các trẻ sơ sinh.
- Một giải pháp khác cho trẻ em và thiếu niên là tiêm Botox vào thành bàng quang. Đây là thủ thuật được thực hiện dưới gây mê toàn thân hoặc gây tê tủy sống tùy thuộc độ tuổi trẻ, cần được thực hiện bởi các bác sỹ chuyên khoa được đào tạo. Có các nghiên cứu khác nhau về việc tiêm Botox vào thành bàng quang ở trẻ em. Mặc dù thủ thuật này vẫn chưa được phê chuẩn, các nghiên cứu cho thấy can thiệp này là an toàn và được thực hiện hai lần mỗi năm trong suốt giai đoạn trẻ nhỏ (3-18 tháng tuổi). Ở Việt Nam, bảo hiểm y tế chi trả cho các thủ thuật chăm sóc y tế trẻ dưới 7 tuổi, nên liệu pháp này có thể sử dụng cho các tất cả các trẻ dưới 5 tuổi. Sau độ tuổi này, trẻ có khả năng sử dụng thuốc bằng đường uống.
- Không khuyến cáo sử dụng kháng sinh phổ rộng trong điều trị nhiễm khuẩn tiết niệu ở những người bệnh có nhiễm khuẩn tiết niệu do nguyên nhân bàng quang thần kinh ở người bệnh có tật nứt đốt sống vì làm gia tăng nguy cơ kháng thuốc kháng sinh. Chỉ điều trị bằng kháng sinh khi có bằng chứng nhiễm khuẩn và có triệu chứng lâm sàng (sốt, nước tiểu đục, hôi...). Nếu trẻ nhiễm khuẩn bàng quang mà không sốt, trẻ phải uống nhiều nước hơn trong 2-3 ngày và kỹ thuật CIC phải được kiểm soát để kiểm tra bàng quang được làm trống hoàn toàn tiểu sau mỗi lần đặt thông. Trong trường hợp nhiễm khuẩn lặp lại nhiều lần, trẻ cần được làm thêm các xét nghiệm để đánh giá lại liệu trình.
- Vì CIC là kỹ thuật thông tiểu ngắt quãng sạch nên việc sử dụng thêm các vật liệu để vô trùng là không cần thiết. Để giảm chi phí, để thực hiện trong bối cảnh ở nhà, kỹ thuật phải càng đơn giản càng tốt. Các nhà chuyên môn phải dùng gắng tay không có latex nhưng bố mẹ thì không cần phải làm như vậy.
- Cần có các buổi sinh hoạt khoa học chuyên môn cũng như công tác truyền thông để đưa ra các bằng chứng về việc sử dụng kỹ thuật thông tiểu ngắt quãng không vô trùng là an toàn và có hiệu quả cho đối tượng có bàng quang thần kinh.

Xem phụ lục 7 và 8

9.2 Ruột thần kinh

9.2.1 Đánh giá

- Theo dõi số lần đại tiện, độ đặc và số lượng (nên tham khảo thang điểm đánh giá mức độ táo bón của Bristol)
- Khám lâm sàng
- Đánh giá mức độ tổn thương của người bệnh
- Siêu âm bụng
- Chụp Xquang ổ bụng không chuẩn bị

9.2.2 Cung cấp sự chăm sóc

Trái ngược với chăm sóc bàng quang thần kinh, chăm sóc ruột thần kinh là một sự tiếp cận phụ thuộc và độ tuổi và khả năng của trẻ, cách xử lý có thể điều chỉnh.

Khi trẻ nhỏ và trẻ ở tuổi tập đi bắt đầu ăn, khuyến cáo nên dùng thức ăn đầy đủ dinh dưỡng và uống đủ dịch.

Ở 2-3 tuổi, cần có chương trình phục hồi chức năng đường ruột cho chức năng đại tiện. Trước hết, trẻ cần tập luyện đi toa-let đều đặn, thường thì cần phải bơm glycerin vào hậu môn hoặc bắt đầu dùng thuốc làm mềm phân. Khi trẻ không đủ khả năng đi cầu, kích thích bằng ngón tay có thể là một lựa chọn (cần lưu ý ở những người bệnh có thoát vị màng tủy cao). Do sự tổn thương thần kinh, cơ thắt hậu môn không hoạt động hợp lý và trẻ sẽ gặp các vấn đề để đạt được sự đại tiện tự chủ về mặt xã hội. Thụt tháo đại tràng cao với nước máy ấm với số lượng 20-30mg/kg/trọng lượng cơ thể sẽ kích thích ruột thần kinh co thắt và bôi trơn phân. Kỹ thuật này có thể làm trên bờ, nhà vệ sinh hoặc ghế vệ sinh.

Vì trương lực cơ thắt kém không thể giữ số lượng nước, kỹ thuật này chỉ có thể thành công nếu sử dụng một vật hình nón không latex. Ống thông có bóng không latex có thể được sử dụng; tuy nhiên hệ thống này vẫn còn rất đắt.



Hệ thống với nón



Hệ thống với bóng trực tràng



9.2.3 Theo dõi

- Ở trẻ nuôi bằng sữa mẹ, số lần đi cầu có thể rất khác nhau.
- Dự phòng phình đại tràng, khi mà táo bón trở thành vấn đề, có thể bắt đầu dùng thuốc làm mềm phân
- Thụt tháo đại tràng cao có thể sử dụng khi bản thân trẻ muốn được sạch sẽ.
- Chương trình ruột thường cần sự theo dõi sát của điều dưỡng chăm sóc về đại tiểu tiện tự chủ.

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 et al, Surgical management of hip problems in myelomeningocele: a review article.

Beeckman D, Matheï C, Van Lancker A, Vanwalleghem 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.

Cameron AP, *Medical management of neurogenic bladder with oral therapy*. Transl Androl Urol. 2016 Feb; 5(1): 51–62. doi: [10.3978/j.issn.2223-4683.2015.12.07](https://doi.org/10.3978/j.issn.2223-4683.2015.12.07)

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. Answering your questions about spina bifida. A guide from the spina bifida program Department of Pediatrics. 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 Victimes <http://decubitusulcervictims.com>

- Dias L, The orthopedic care of children with spina bifida. (2009) First World Congress on spina bifida, Research and Care.
- Dias MS, 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
- Dönmez Mİ, Carrasco A Jr, Saltzman AF, Vemulakonda V, Wilcox DT. (2017) *Long-term outcomes of cutaneous vesicostomy in patients with neuropathic bladder caused by spina bifida.* Retrieved from: *J Pediatr Urol.* 2017 Jun 16. pii: S1477-5131(17)30251-6. doi: 10.1016/j.jpuro.2017.05.015. [Epub ahead of print]
- Emmelot CH et al. Spina Bifida, Kinderrevalidatie, Van Gorcum 2009
- Erol B, Tamai J. Spina Bifida: the management of extremity deformities in myelomeningocele. Chapter 27 in *Spina Bifida Management and Outcome*, Springer, 2008
- Frawley PA et al, (1998) Incidence and type of hindfoot deformities in patients with low-level spina bifida, *J Pediatr Orthop* 1998; 18:312-313
- 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 et al (2006) Congenital and developmental deformities of the spine in children with myelomeningocele. *J Am Acad Orthop Surg* 2006; 14:294-302
- Hetherington R. et al. (2006) Functional outcome in young adults with spina bifida and hydrocephalus, *Childs Nerv Syst* 2006; 22:117-124
- 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 (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
- Kieckhefer, G. M., & Trahms, C. M. (2000). Supporting development of children with chronic conditions: From compliance toward shared management. *Pediatric Nursing*, 26, 354–363.

- Kieckhefer G. M., 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, Seksueel functioneren, seksualiteitsbeleving na ruggenmergletstel, 2015
- 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 L.E., Scot N: Spina Bifida, 2004 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, Spina Bifida and Rehabilitation, T J Phys Med Rehab(2015)
- Özek MM, Cinalli G, Maixner W (Eds.) (2008) Spina bifida: management and outcome. Milan: Springer. ISBN 9788847006508.
- Parmanto B (2015) Development of mHealth system for Supporting Self-management an remote consultation of skincare. *Medical Informatics and Decision Making*.
- 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>
- Rawashdeh YF, Austin P, Siggaard C, Bauer SB, Franco I, de Jong TP, Jorgensen TM. (2012) International Children's Continence Society's recommendations for therapeutic intervention in congenital neuropathic bladder and bowel dysfunction in children. Retrieved from: *Neurourol Urodyn*. 2012 Jun;31(5):615-20. doi: 10.1002/nau.22248. Epub 2012 Apr 24.
- 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. *Guidelines for Spina Bifida Health Care Services Throughout Life*. June, 2006.

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.

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

1. Tóm tắt về chăm sóc suốt đời ở người bệnh bị tật nứt đốt sống
2. Các vùng tì đè
3. Tổn thương da
4. Các giai đoạn phát triển loét do tì đè
5. Giữ gìn vùng da không nhạy cảm được lành lặn
6. Các tầng vận động
7. Thông tiêu cho con gái
8. Thông tiêu cho con trai
9. Sơ đồ phát triển vòng đầu ở con trai
10. Sơ đồ phát triển vòng đầu ở con gái