lek. Marianna Łoskot

FUNKCJONOWANIE UKŁADU MOCZOWEGO, POKARMOWEGO I MOTORYCZNEGO U DZIECI PO PRENATALNEJ LUB POSTNATALNEJ OPERACJI PRZEPUKLINY OPONOWO-RDZENIOWEJ

ROZPRAWA NA STOPIEŃ DOKTORA

W DZIEDZINIE NAUK MEDYCZNYCH I NAUK O ZDROWIU

W DYSCYPLINIE NAUKI MEDYCZNE

PROMOTOR: PROF. DR HAB. N. MED. TOMASZ KOSZUTSKI

Klinika Chirurgii i Urologii Dziecięcej w Katowicach SUM

ŚLĄSKI UNIWERSYTET MEDYCZNY W KATOWICACH

KATOWICE 2026

Marianna Łoskot

Klinika Chirurgii i Urologii Dziecięcej w Katowicach z Pododdziałami Chirurgii Plastycznej i Leczenia Krótkoterminowego Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach
Katowice 40 -752

ul. Medyków 16

e-mail: mloskot@gczd.katowice.pl

`

Wielce Szanownemu,

Panu Profesorowi dr hab. n. med. **Tomaszowi Koszutskiemu**

Kierownikowi Kliniki Chirurgii i Urologii Dziecięcej z
Pododdziałami Chirurgii Plastycznej i Leczenia Krótkoterminowego
Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

składam **szczególnie serdeczne podziękowania**

za inspirację do badań i cenne uwagi podczas realizacji pracy.

SPIS TREŚCI

WYKAZ SKRÓTÓW

WYKAZ TABEL

WYKAZ PUBLIKACJI WCHODZĄCYCH W SKŁAD DOKTORATU

1. WSTĘP **9**
2. ZAŁOŻENIA i CEL PRACY **10**
2.1 CELE PRACY 10
2.2. HIPOTEZY BADAWCZE 10
3. MATERIAŁY I METODY BADAŃ **11**
3.1. GRUPA BADANA 11
3.1.1. Kryteria włączenia: 11
3.1.2. Kryteria wyłączenia: 11
3.2. KWESTIONARIUSZ ANKIETY 13
3.3. ANALIZA STATYSTYCZNA 13
4. PODSUMOWANIE WYNIKÓW BADAŃ **14**
5. DYSKUSJA **18**
6. WNIOSKI **22**
7. PIŚMIENNICTWO **23**
STRESZCZENIE **27**
ABSTRACT **29**
ZAŁĄCZNIKI: **30**
TEKSTY PUBLIKACJI WCHODZĄCYCH W SKŁAD DOKTORATU 30
OŚWIADCZENIA AUTORÓW 30

WYKAZ SKRÓTÓW

BBD - Bladder and Bowel Dysfunction **– zespół pęcherzowo-jelitowy**

CIC - Clean Intermittent Catheterisation - **cewnikowanie przerywane –** metoda samodzielnego opróżniania pęcherza moczowego, kilkakrotnie w ciągu dnia, za pomocą jednorazowego cewnika

CHOP –Children Hospital of Philadelphia **– miejsce pierwszych operacji prenatalnych od 1998r.**

MMC - Myelomeningocele - **przepuklina oponowo-rdzeniowa**

MOMS - The Management of Myelomeningocele Study **- randomizowane badania efektów operacji prenatalnych MMC z** udziałem 3 amerykańskich ośrodków (Nashville, Philadelphia, San Francisco)

MRI – Magnetic Resonance Imaging **- obrazowanie metodą rezonansu magnetycznego**

OFS - Open Fetal Surgery - **prenatalne zamknięcie MMC drogą otwartej macicy**

VUR - Vesico-Ureteral Reflux**- refluks pęcherzowo-moczowodowy**

WYKAZ TABEL

Tabela 1. **Kryteria Johnsona - kwalifikacji płodu do operacji prenatalnego zamknięcia przepukliny oponowo rdzeniowej metodą otwartej macicy (OFS- Open Fetal Surgery)** [12]

Tabela 2**. Porównanie aktualnego wieku dzieci z MMC (w grupach poniżej i powyżej 7 roku życia) operowanych prenatalnie i postnatalnie**

Tabela 3. **Porównanie wybranych parametrów klinicznych dzieci z MMC operowanych prenatalnie i postnatalnie**

Tabela 4 . **Porównanie funkcji układu mięśniowo-szkieletowego i umiejętności motorycznych dzieci z MMC operowanych prenatalnie i postnatalnie**

Tabela 5. **Porównanie funkcjonowania układu moczowego i pokarmowego dzieci z MMC operowanych prenatalnie i postnatalnie**

WYKAZ PUBLIKACJI WCHODZĄCYCH W SKŁAD DOKTORATU:

1. Łoskot M.; Koszutski T. *Spina bifida in children — diagnosis and treatment.*
Rheumatol. Forum. 2026*,*12:1-10, e04726001
ISSN: 2720–3921, e-ISSN: 2720–3913**, DOI:10.5603/rf.108753.**
MNiSW: 40 pkt.

2. **Łoskot M.; Koszutski, T.** *Urological, Digestive and Motor Function in Children After Prenatal or Postnatal Repair of Myelomeningocele***. Pediatric Rep. 2025,***17*(6):1-12, art.111.
ISSN:2036-749X , e-ISSN:2036-7503, **https://doi.org/10.3390/pediatric17060111**
IF: 1.4 pkt.
MNiSW: 70 pkt.

1. WSTĘP

Przepuklina oponowo-rdzeniowa MMC (myelomeningocele) jest wrodzoną wadą rozszczepową cewy nerwowej, rozwijającą się we wczesnym okresie życia płodowego, pomiędzy 21 a 28 dniem rozwoju embrionalnego. MMC powstaje podczas pierwotnej neurulacji, będąc efektem nieprawidłowej rulonizacji cewy nerwowej z zaburzeniami zamknięcia kanału kręgowego, prowadząc do nieodwracalnych zmian rdzenia kręgowego i nerwów rdzeniowych [1, 2].

Rozszczep kręgosłupa należy do najczęstszych zaburzeń rozwojowych ośrodkowego układu nerwowego i jest drugą najczęstszą chorobą po wrodzonych wadach serca, z rosnącą częstością występowania na świecie (0,3–0,4 na 1000 żywych urodzeń), w zależności od płci, szerokości geograficznej i pory roku poczęcia dziecka [3, 4].

W Polsce częstość występowania rozszczepu kręgosłupa według danych Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (Raport 2021) jest szacowana na 0,29 przypadków na 1000 żywych urodzeń [5].

Etiologia wady jest nieznana, z istniejącymi dowodami niekorzystnego wpływu niedoboru witamin z grupy B, szczególnie kwasu foliowego lub jego nieprawidłowego metabolizmu w organizmie matki w okresie przed-koncepcyjnym i w trakcie trwania ciąży [3, 6].

Czynnikami ryzyka wystąpienia MMC u dziecka jest również cukrzyca i otyłość matki, nikotynizm, nadmierne spożycie alkoholu, ekspozycja ciężarnej na promieniowanie rentgenowskie i toksyczne substancje oraz stosowanie w trakcie ciąży leków przeciwdrgawkowych (karbamazepina i kwas walproinowy), leków przeciwhistaminowych i sulfonamidów.

Wada rozszczepowa kręgosłupa może również występować rodzinnie [4, 7, 8].

MMC powstaje w pierwszych tygodniach życia płodowego podczas nieprawidłowej organogenezy rdzenia kręgowego oraz w okresie późniejszym ciąży, gdy dochodzi do wtórnego uszkodzenia odsłoniętego rdzenia kręgowego w wyniku toksycznego działania płynu owodniowego i mechanicznych urazów rdzenia o ścianę macicy (teoria dwóch uderzeń Heffeza) [9]. Niepełne zrośnięcie kanału kręgowego narażając rdzeń kręgowy z nerwami rdzeniowymi na działanie uszkadzających bodźców chemicznych i mechanicznych stopniowo powoduje nieodwracalne zmiany histopatologiczne i czynnościowe. Prowadzi to w większości przypadków do wodogłowia zastawko-zależnego z zaburzeniami rozwoju psychoruchowego, niedowładu kończyn dolnych oraz nietrzymania moczu i stolca [10].

Nasilenie objawów patologicznych u dziecka zależy od lokalizacji uszkodzenia rdzenia kręgowego oraz od stopnia zaawansowania postaci wady (spina bifida, meningocele, myelomeningocele) [11].

W licznych doniesieniach piśmiennictwa zastosowanie chirurgii prenatalnej płodu (otwartej lub fetoskopowej) pozwala na wczesną ochronę tkanki nerwowej przed czynnikami szkodliwymi zmniejszając ryzyko niepełnosprawności, przy stosunkowo niskim obciążeniach dla matki i płodu (ryzyko porodu przedwczesnego) [12-17].

2. ZAŁOŻENIA i CEL PRACY

Przepuklina oponowo-rdzeniowa (MMC) powstaje podczas nieprawidłowej organogenezy rdzenia kręgowego w pierwszych tygodniach życia płodowego oraz w okresie późniejszym ciąży, gdy dochodzi do wtórnego uszkodzenia odsłoniętego rdzenia kręgowego i nerwów rdzeniowych w wyniku toksycznego działania płynu owodniowego i mechanicznych urazów rdzenia o ścianę macicy [8]. Uszkadzające działanie bodźców chemicznych i mechanicznych, stopniowo powodujące nieodwracalne zmiany histopatologiczne i czynnościowe w rdzeniu kręgowym, mogą prowadzić do wodogłowia zastawko-zależnego z zaburzeniami rozwoju psychoruchowego, niedowładu kończyn dolnych oraz dysfunkcji układu moczowego i pokarmowego [9]. Czy skrócenie czasu ekspozycji na toksyczne działania płynu owodniowego i mechanicznych urazów rdzenia, dzięki zastosowanie chirurgii prenatalnej płodu, pozwoli na wczesną ochronę tkanki nerwowej płodu przed czynnikami szkodliwymi zmniejszając ryzyko niepełnosprawności dzieci z przepukliną oponowo-rdzeniową?

Niniejsza rozprawa doktorska jest spójnym tematycznie zbiorem dwóch prac, opublikowanych w recenzowanych czasopismach naukowych o łącznej wartości
110 punktów MNiSW oraz **1,4 punktów wskaźnika IF** (Impact Factor).

2.1 CELE PRACY

Celem 1 pracy *"Spina bifida in children — diagnosis and treatment"* jest przedstawienie danych epidemiologicznych, etiologii i objawów klinicznych wady rozszczepowej kręgosłupa oraz omówienie metod diagnostycznych, profilaktycznych wraz z pozytywną oceną leczenia prenatalnego wyżej wymienionej wady w renomowanych ośrodkach chirurgii dziecięcej w Europie i na świecie.

Celem 2 pracy *"Urological, Digestive and Motor Function in Children After Prenatal Or Postnatal Repair of Myelomeningocele"* jest ocena wyników leczenia wewnątrzmacicznego przepukliny oponowo- rdzeniowej w kontekście:
a) występowania wodogłowia zastawko-zależnego
b) funkcjonowania układu moczowego i pokarmowego
c) funkcjonowania układu mięśniowo- szkieletowego i funkcji motorycznych dzieci.

2.2. HIPOTEZY BADAWCZE

1. U dzieci z przepukliną oponowo-rdzeniową operowanych prenatalnie, w porównaniu do grupy postnatalnej, obserwowana jest mniejsza częstość występowania wodogłowia zastawko-zależnego z lepszą funkcją układu mięśniowo-szkieletowego i mobilnością dzieci w środowisku.

2. W obu badanych grupach dzieci jest porównywalne funkcjonowanie układu moczowego i częstość występowania odpływów pęcherzowo-moczowodowych oraz funkcjonowanie przewodu pokarmowego z uwzględnieniem obecności zaparć i możliwości samodzielnych wypróżnień.

3. MATERIAŁY I METODY BADAŃ

Dane do badania uzyskano w wyniku retrospektywnej analizy stanu klinicznego dzieci z przepukliną oponowo–rdzeniową (MMC), operowanych prenatalnie (n=46) w Katedrze i Klinice Ginekologii, Położnictwa i Ginekologii Onkologicznej w Bytomiu oraz 64 dzieci operowanych po urodzeniu w Klinice Chirurgii i Urologii Dziecięcej z Pododdziałami Chirurgii Plastycznej i Leczenia Krótkoterminowego Górnośląskiego Centrum Zdrowia Dziecka im. Jana Pawła II w Katowicach. Wyżej wymienione kliniczne ośrodki posiadają wieloletnie doświadczenie w zakresie operacji prenatalnych (Bytom) lub postnatalnych (Katowice-Ligota).

Informacje dotyczące występowania wodogłowia zastawko-zależnego, umiejętności motorycznych oraz funkcji pęcherza moczowego i jelit uzyskano na podstawie kwestionariusza ankiety (30 pytań), poddanego walidacji, który był wypełniony przez rodziców/opiekunów dzieci. Udział w badaniu był dobrowolny i anonimowy, z zaznaczeniem, że uzyskane informacje zostaną wykorzystane wyłącznie do celów naukowych.

Badanie uzyskało pozytywną opinię Komisji Bioetycznej Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach (nr PCN/CBN/0052/KB/185/22, data zatwierdzenia: 4 października 2022 r.).

3.1. GRUPA BADANA

Grupę badaną stanowiło 110 dzieci z MMC (w wieku od 3 do 18 lat): 46 dzieci (mediana wieku – 4,5 roku) operowanych wewnątrzmacicznie (30 dziewcząt i 16 chłopców) oraz 64 dzieci (mediana wieku – 6,0 lat) operowanych po urodzeniu (32 dziewczynki i 32 chłopców). U większości pacjentów (81,8%) przepuklina oponowo–rdzeniowa była zlokalizowała w odcinku lędźwiowo–krzyżowym kręgosłupa. W grupie operowanej postnatalnie noworodki były najczęściej operowane w ciągu pierwszych 24–48 godzin po urodzeniu. W grupie prenatalnej - operacje wykonywano pomiędzy 21 a 27 tygodniem ciąży, zgodnie z kryteriami Johnsona Tabela 1 [12].

Nie stwierdzono istotnej korelacji pomiędzy płcią (p=0,1108), medianą wieku (p=0,052) a odsetkiem dzieci podzielonych według wieku (poniżej i powyżej 7. roku życia) w zależności od metody zamknięcia MMC, co potwierdza właściwy dobór i porównywalność obu grup badanych Tabela 2.

3.1.1. Kryteria włączenia:

ciąża pojedyncza, wiek ciążowy 21–26 tygodni, prawidłowy kariotyp, brak innych wad wrodzonych, górny poziom uszkodzenia MMC poniżej Th1, obecność zespołu Arnolda Chiariego II w prenatalnym MRI, średnica komór bocznych <17 mm, prawidłowa funkcja łożyska, świadoma zgoda matki na udział w badaniu.

3.1.2. Kryteria wyłączenia:

wiek matki <18 lat, obecna czynność skurczowa mięśnia macicy, patologie łożyska oraz infekcje matczyne (zwłaszcza wewnątrzmaciczne) i inne choroby matki (cukrzyca typu 1, nadciśnienie tętnicze, otyłość z BMI >28, trombofilia).

Tabela 1. **Kryteria Johnsona- kwalifikacji płodu do operacji prenatalnego zamknięcia przepukliny oponowo rdzeniowej metodą otwartej macicy (OFS- Open Fetal Surgery)** [12].

JOHNSONA **KRYTERIA**	
Wskazania ze strony płodu	**Przeciwwskazania ze strony matki**
Potwierdzony prawidłowy kariotyp	Ciąża bliźniacza, też gdy oba płody mają wadę
Brak innych towarzyszących wad wrodzonych	Infekcja wewnątrzmaciczna
Średnice komór bocznych < 17 mm	Patologie łożyska lub obecność zakażenia
Górny poziom uszkodzenia MMC poniżej Th 1	Czynność skurczowa mięśnia macicy
Zespół Arnolda Chiariego II w prenatalnym MRI	Cukrzyca typu 1 lub inne choroby metaboliczne
Wiek ciążowy 21 – 26 tygodni	Wiek ciężarnej < 18 r.ż. lub BMI >28

Tabela 2. **Porównanie aktualnego wieku dzieci z MMC (w grupach poniżej i powyżej 7 roku życia) operowanych prenatalnie i postnatalnie**

Metoda operacji MMC	**Obecny wiek dzieci**		
	< 7 lat	**≥7 lat**	**Razem**
Grupa prenatalna (*n*) % Column % Row	**35** 49,30% 76,09%	**11** 28,21% 23,91%	**46**
Grupa postnatalna (*n*) % Column % Row	**36** 50,70% 56,25%	**28** 71,79% 43,75%	**64**
Razem	**71**	**39**	**110**
Chi², Yates' test: **p = 0,0520**			

3.2. KWESTIONARIUSZ ANKIETY

Do przeprowadzenia badania zastosowano metodę sondażu diagnostycznego. Narzędziem badawczym był poddany walidacji, autorski kwestionariusz ankiety, składający się z metryczki oraz 30 pytań, głównie zamkniętych (pytania otwarte miały charakter uzupełniający), skierowanych do rodziców/opiekunów dzieci operowanych z powodu MMC.

Pytania w kwestionariuszu ankiety dostarczały informacje o stanie zdrowia dziecka, szczególnie uwzględniając stan neurologiczny, ortopedycznego, mobilność dziecka w środowisku, funkcjonowanie jelit i pęcherza moczowego oraz zakres codziennych czynności wykonywanych przez dziecko. Kwestionariusz był rozpowszechniony za pośrednictwem mediów społecznościowych do celowo wybranej grupy rodziców/opiekunów, których dzieci były operowane z powodu przepukliny oponowo-rdzeniowej.

Świadome zastosowanie „celowego doboru", w oparciu o wiedzę respondentów na temat badanego zjawiska, umożliwiło wykorzystanie uproszczonej metody walidacji ankiety – tzw. „specjalnej kafeterii filtrującej", oceniającej wiarygodność wypowiedzi (trafność, zgodność rzetelność) odpowiedzi ankietowych. Nasz kwestionariusz ankiety zawierał głównie pytania zamknięte, tzw. pytania kategoryzujące (kafeteryjne), pozwalające na wyborze odpowiedzi z przygotowanych propozycji zestawu wariantów, tzw. „kafeterii". Jest to najczęściej stosowany rodzaj pytań w badaniach ilościowych, w których pytania otwarte pełnią funkcję pytań uzupełniających.

W przypadku naszej autorskiej ankiety metoda kafeterii filtrującej polegała na porównywaniu dwukrotnej odpowiedzi tych samych respondentów na podobne pytania, umożliwiającym wykrycie niespójności (niezgodności) w odpowiedziach czy też ocenę rzetelność odpowiedzi respondentów [18]. Naturalna losowość doboru była zapewniona poprzez eliminację ankiet niespełniających kryteriów kontroli merytorycznej i formalnej (ilościowej) polegającej na sprawdzeniu, czy wszystkie pola formularza zostały rzetelnie wypełnione, czy wszystkie pytania uwzględniono i czy zostały na nie udzielone odpowiedzi [18].

3.3. ANALIZA STATYSTYCZNA

Dane eksportowano z arkusza Excel v.2019 do programu Statistica v.13.1 (StatSoft, Polska). Ze względu na brak rozkładu normalnego (test Shapiro-Wilka), zastosowano testy nieparametryczne – test U Manna-Whitneya. Dodatkowo użyto testu chi-kwadrat (X^2 test NW) do porównania dwóch małych proporcji (z prób niezależnych), wyrażonych w procentach, z oceną istotności wg teorii MLE (Maximum Likelihood Estimation) oraz testu dla dwóch wskaźników struktury Model 2. Wyniki przedstawiono w tabelach wraz z medianą każdej próby oraz wartością p. Za poziom istotności statystycznej przyjęto $p<0,05$ [19, 20].

4. PODSUMOWANIE WYNIKÓW BADAŃ

W badaniu stwierdzono istotnie krótszy (p<0,001) czas trwania ciąży u matek dzieci operowanych prenatalnie (mediana – 35 tydzień) w porównaniu z grupą postnatalną (mediana – 38 tydzień). Masa urodzeniowa noworodków operowanych prenatalnie (mediana – 2035g) była istotnie niższa (p<0,0001) niż w grupie postnatalnej (mediana – 3040 g). Natomiast nie stwierdzono istotnych różnic (p=0,0622) w aktualnej masie ciała dzieci z grupy prenatalnej (mediana – 16,5 kg) i postnatalnej (mediana – 19,3 kg).

Wiek matek dzieci operowanych prenatalnie (mediana – 37 lat) był podobny (p=0,077) do wieku matek dzieci z grupy postnatalnej (mediana – 35,5 lat), natomiast ojcowie dzieci operowanych prenatalnie byli istotnie starsi (mediana – 41 lat) niż ojcowie dzieci operowanych postnatalnie (mediana – 37 lat; p=0,013) Tabela 3.

Tabela 3. Porównanie **wybranych parametrów klinicznych dzieci z MMC operowanych prenatalnie i postnatalnie**

	Cała grupa (***n*** **= 110)**	**Grupa prenatalna** (***n*** **= 46)**	**Grupa postnatalna** (***n*** **= 64)**	**Test**	***P***
Wiek dziecka (mediana)	5.5	4.5	6.0	Chi², Yates'	0.0520
Płeć żeńska, *n (%)*	62 (56%)	30 (48%)	32 (52%)	Chi², NW	0.1110
Płeć męska, *n (%)*	48 (44%)	16 (33%)	32 (67%)	Chi², NW	0.1108
Wiek matki (mediana)	37.0	37.0	35.5	Mann -Whitney U	0.0773
Wiek ojca (mediana)	39.0	41.0	37.0	Mann -Whitney U	**0.0133**
Czas trwania ciąży (*Hbd*; mediana)	37.0	35.0	38.0	Mann -Whitney U	**<0.001**
Urodzeniowa masa ciała (*grams*; mediana)	2735.0	2035.0	3040.0	Mann -Whitney U	**0.0001**
Obecna masa ciała (*kilograms*, mediana)	18.0	16.5	19.3	Mann -Whitney U	0.0622
Lokalizacja MMC w kręgosłupie lędźwiowo-krzyżowym	90 (81.82%)	39 (84.78%)	51 (79.69%)	Chi² , NW	0.7520

W badanej grupie 110 dzieci z MMC stwierdzono istotnie niższą częstość wodogłowia zastawko-zależnego u dzieci operowanych prenatalnie (45,71%) w porównaniu z grupą postnatalną (78,26%) (p=0,011) Tabela 4, przy czym w grupie prenatalnej zanotowano 17 zabiegów wymiany zastawki komorowo-otrzewnowej, a w grupie postnatalnej - aż 51 epizodów powikłań zastawki.

Analiza funkcji układu mięśniowo–szkieletowego wykazała istotnie niższy odsetek niedowładów (p=0,0422), przykurczów kończyn dolnych (p=0,0108) i deformacji kończyn w postaci stopy końsko–szpotawej (p=0,0272) w grupie prenatalnej. W tej grupie również częściej obserwowano brak deformacji w stawach skokowych (p=0,0292). Natomiast odsetek deformacji kręgosłupa nie różnił się istotnie między grupami (p=0,5693).

Pod względem mobilności, dzieci z obu badanych grup miały podobne możliwości samodzielnego poruszania się (p=0,2527), jednak w grupie prenatalnej istotnie mniej dzieci korzystało wyłącznie z wózka inwalidzkiego (p=0,0286), a istotnie więcej dzieci poruszało się samodzielnie lub z pomocą sprzętu ortopedycznego (p=0,0279) Tabela 4.

7

Tabela 4 . **Porównanie funkcji układu mięśniowo-szkieletowego i umiejętności motorycznych dzieci z MMC operowanych prenatalnie i postnatalnie**

	Cała grupa (*n* = 110)	**Grupa prenatalna** (*n* = 46)	**Grupa postnatalna** (*n* = 64)	**Test**	***p*-Value**
Wodogłowie zastawko-zależne	52 (47.3%)	16 (45.71%)	36 (78.26%)	Chi ^{2}, NW Test for two structure indicators Model 2	**0.0024** **0.0011**
Niedowład kończyn dolnych	79 (71.82%)	29 (63.04%)	50 (78.13%)	Test for two structure indicators Model 2	**0.0422**
Obustronne przykurcze kończyn dolnych	71 (64.55%)	24 (52.17%)	47 (73.44%)	Test for two structure indicators Model 2	**0.0108**
Brak deformacji w stawach skokowych	39 (35.45%)	21 (45.65%)	18 (28.13%)	Test for two structure indicators Model 2	**0.0292**
Stopa końsko-szpotawa	50 (45.45%)	16 (34.78%)	34 (53.13%)	Test for two structure indicators Model 2	**0.0272**
Deformacje kręgosłupa	56 (50.91%)	22 (47.83%)	34 (53.13%)	Chi ^{2}, test Yatesa	0.5693
Mobilność tyko z wózkiem inwalidzkim	32 (29.09%)	9 (19.57%)	23 (35.94%)	Test for two structure indicators Model 2	**0.0286**
Samodzielne poruszanie się lub z pomocą sprzętu ortopedycznego	78 (70.91%)	37 (80.43%)	41 (64.06%)	Test for two structure indicators Model 2	**0.0279**
Poruszanie się wyłącznie samodzielnie	38 (34.55%)	17 (36.96%)	21 (32.81)	Chi ^{2}, NW	0.2527

W zakresie dysfunkcji pęcherza moczowego, nie stwierdzono istotnych różnic w samoistnym oddawaniu moczu (p=0,2902), w używaniu cewników (p=0,6269), w korzystaniu z pielucho-majtek (p=0,1913) oraz w częstości występowania zakażeń dróg moczowych (p=0,4607). Natomiast w grupie prenatalnej zanotowano istotnie niższy ogólny stopień refluksu pęcherzowo–moczowodowego (p=0,0105) wraz z niższym odsetkiem refluksu wysokiego stopnia (IV–V), (p=0,0454) Tabela 5.

W pytaniach ankietowych, dotyczących funkcjonowania przewodu pokarmowego u dzieci z grupy prenatalnej wykazano częstszą samokontrolę wypróżnień (p=0,0395) oraz rzadsze stosowanie lewatyw (p=0,0269) i leków doustnych regulujących częstotliwość wypróżnień (p=0,0026) Tabela 5.

Tabela 5. **Porównanie funkcjonowania układu moczowego i pokarmowego dzieci z MMC operowanych prenatalnie i postnatalnie**

	Cała grupa (n = 110)	**Grupa prenatalna (n = 46)**	**Grupa postnatalna (n = 64)**	**Test**	***p***
Mikcja z użyciem pielucho-majtek	63 (57.27%)	23 (50.0%)	40 (62.50%)	Test for two structure indicators Model 2	0.0956
Mikcja z pomocą cewnikowania przerywanego (CICI)	91 (82.73%)	39 (84.78%)	52 (81.25%)	Test for two structure indicators Model 2	0.3130
Samodzielna kontrola mikcji	5 (4.54%)	1 (2.17%)	4 (6.25%)	Test for two structure indicators Model 2	0.1393
Obecność refluksu pęcherzowo-moczowodowego (VUR)	23 (20.91%)	5 (10.87%)	18 (28.13%)	Test for two structure indicators Model 2	**0.0105**
Refluks pęcherzowo-moczowodowy (VUR) – wysokiego stopnia (IV-V)	9 (8.18%)	1 (2.17%)	8 (12.50%)	Chi^2, test NW	**0.0454**
Obecność zakażeń układu moczowego	58 (52.72%)	24 (52.17%)	34 (53.13%)	Test for two structure indicators Model 2	**0.4607**
Samodzielna kontrola wypróżnień	66 (60.0%)	32 (69.57%)	34 (53.13%)	Test for two structure indicators Model 2	**0.0395**
Stosowanie lewatyw w celu kontroli wypróżnień	19 (17.27%)	9 (19.57%)	10 (15.63%)	Chi^2, test NW	**0.0269**
Stosowanie doustnych preparatów regulujących wypróżnienia	21 (19.09%)	4 (12.50%)	17 (40.48%)	Test for two structure indicators Model 2	**0.0026**

5. DYSKUSJA

Badaniem objęto 110 dzieci z przepukliną oponowo–rdzeniową (MMC): 46 dzieci po prenatalnym zamknięciu przepukliny drogą otwartej macicy i 64 dzieci operowanych po urodzeniu. U większości pacjentów (81,8%) przepuklina była zlokalizowana w odcinku lędźwiowo–krzyżowym kręgosłupa, podobnie jak w doniesieniu Cope i wsp., w którym najczęstsza lokalizacja wady miała miejsce w odcinku lędźwiowym (62%), rzadziej w krzyżowym (20%) i piersiowym (18%) kręgosłupa [21].

Do 1997 roku jedyną metodą leczenia MMC był zabieg chirurgiczny w 1-2 dobie po urodzeniu, a operacje drogą otwartej macicy na bazie teorii Heffeza (1995) były możliwe jedynie w Szpitalu Dziecięcym w Filadelfii (CHOP) [22, 23]. Korzystne klinicznie wyniki randomizowanych badań (The Management of Myelomeningocele Study – MOMS) przeprowadzone w trzech amerykańskich ośrodkach (Nashville, Filadelfia, San Francisco) a potem potwierdzone w doniesieniach z ośrodków europejskich —z Polski (Bytom, 2005), Szwajcarii (2010), Belgii i Holandii (2014) — wykazały, istotne zmniejszenie częstości występowania wodogłowia z poprawą funkcji motorycznych kończyn dolnych z dzieci z MMC operowanych prenatalnie [13, 14, 24–26].

W naszym badaniu, dzieci z MMC operowane prenatalnie wykazywały istotnie (p=0,011) niższy odsetek zastawko-zależnego wodogłowia (45,71%) w porównaniu do dzieci z grupy postnatalnej (78,26%). W badaniu MOMS prenatalne zamknięcie przepukliny oponowo–rdzeniowej zmniejszyło ryzyko wodogłowia dwukrotnie – z 82% u dzieci operowanych po urodzeniu do 40% u dzieci po zabiegach prenatalnych [13]. Jeszcze mniejszy odsetek dzieci z wodogłowiem zastawko-zależnym po operacji prenatalnej (28%) w porównaniu do grupy postnatalnej (80%) odnotowano w doniesieniu Zamłyński i wsp. (2014) [14].

Najnowsze badania MRI również wykazały różnice w anatomii neuro–rozwojowej, uzasadniające redukcję wodogłowia i poprawę objawów neurologicznych u pacjentów z MMC po zabiegach prenatalnych w porównaniu do dzieci operowanych po urodzeniu [27]. W publikacji Karupatii i wsp. (2024), w której analizowano cechy anatomiczne, radiologiczne i kliniczne wodogłowia u niemowląt, wyniki były mniej optymistyczne – w grupie prenatalnej, u niemowląt po 3 miesiącu życia cechy wodogłowia występowały częściej niż u dzieci w podobnym wieku po korekcji postnatalnej, przy ogólnym odsetku wodogłowia wyższym w grupie operowanej postnatalne [28].

Zmniejszenie częstości zastawko-zależnego wodogłowia wiąże się ze zmniejszonym ryzykiem niedrożności zastawki komorowo-otrzewnowej z powikłaniami w obrębie jamy otrzewnej oraz z mniejszą możliwością uszkodzenia mechanicznego zastawki [13, 14]. W naszej grupie badanej w trakcie leczenia wodogłowia zastawka była wymieniana z powodu powikłań 17 razy u dzieci z MMC po zabiegach prenatalnych i aż 51 razy u dzieci operowanych postnatalne. Również badania noworodków po zabiegach prenatalnych (Horzelska i wsp. 2020) wskazują na skuteczną redukcję objawów wklinowania tylnego dołu czaszki wraz z możliwością zapobiegania powiększania się rozmiarów komór bocznych mózgu [17].

U dzieci po operacjach MMC z wodogłowiem zastawko-zależnym występują dodatkowo segmentalne zaburzenia w unerwieniu jelit i pęcherza moczowego, powodujące przewlekłe zaparcia i nietrzymanie moczu, wynikające z braku prawidłowego ciśnienia w pęcherzu moczowym i jego regularnego opróżniania tzw. zespół pęcherzowo–jelitowy (Bladder and Bowel Dysfunction BBD) [15, 27].

W doniesieniach (Pastuszka i wsp. 2018, Cameron i wsp. 2015) wykazano, że dzieci z MMC operowane prenatalnie – w porównaniu do grupy postnatalnej – mają lepszą tzw. suchość socjalną ze zmniejszoną zapadalnością na infekcje dróg moczowych oraz istotnie mniej dolegliwości związanych z zaparciami [15, 29]. Lepsze utrzymanie suchości socjalnej moczu po operacjach prenatalnych może być efektem lepiej zachowanych funkcji mięśni przepony moczowo–płciowej, zwłaszcza zewnętrznego zwieracza cewki moczowej [30]. Dodatkowo, rzadziej występujące zaparcia w tej grupie dzieci sprzyjają dokładniejszemu opróżnianiu pęcherza, zmniejszając ryzyko przewlekłego zalegania moczu i nawracających zakażeń dróg moczowych [29, 31].

W grupie badanej nie stwierdzono istotnych różnic w zakresie samoistnego oddawania moczu, przerywanego cewnikowania (CIC), korzystania z pielucho-majtek oraz w częstości występowania zakażeń dróg moczowych pomiędzy badanymi grupami. Natomiast u dzieci operowanych prenatalnie istotnie rzadziej występował refluks pęcherzowo–moczowodowy, szczególnie w wysokim stopniu zaawansowania (IV–V). W najnowszej publikacji (Macedo i wsp. 2024), porównującej młodsze dzieci (około 2 roku życia) po prenatalnej i postnatalnej operacji MMC, również nie wykazano istotnych statystycznie różnic w zakresie przerywanego cewnikowania (CIC), samokontroli mikcji oraz stosowania leków antycholinergicznych [32].

Badane dzieci z grupy prenatalnej wykazywały lepszą samokontrolę wypróżnień i rzadziej korzystały z lewatyw oraz leków doustnych regulujących wypróżnienia w porównaniu do dzieci z grupy postnatalnej. Mniejsza częstość zaparć u dzieci operowanych wewnątrzmacicznie może wynikać z zachowania dłuższego odcinka prawidłowo unerwionego jelita grubego, dzięki wcześniejszemu oddzieleniu rdzenia kręgowego i nerwów rdzeniowych od toksycznego działania płynu owodniowego oraz wewnątrzmacicznych urazów mechanicznych [9]. Dodatkowo ogromne zdolności regeneracyjne i plastyczne układu nerwowego płodu sprzyjają utrzymaniu i formowaniu się prawidłowych szlaków neuronalnych, korzystnie poprawiając funkcjonowanie układu pokarmowego i moczowego oraz motoryki kończyn dolnych [31, 33].

Nieprawidłowe działanie zastawki komorowo-otrzewnowej oraz zakażenia układu moczowego należą do najczęstszych przyczyn nieplanowanych hospitalizacji u dzieci i młodzieży po korekcji MMC [34]. Natomiast wodogłowie, niewydolność nerek i zaawansowana skolioza kręgosłupa są częstymi przyczynami śmiertelności pacjentów po operacjach przepukliny oponowo-rdzeniowej [35].

Badając funkcje układu mięśniowo–szkieletowego zaobserwowano, u dzieci z grupy prenatalnej w stosunku do postnatalnej, istotnie mniej niedowładów, przykurczy kończyn dolnych, końsko–szpotawych ustawień stóp oraz wad w obrębie stawów skokowych. Natomiast odsetek deformacji kręgosłupa nie różnił się istotnie u dzieci operowanych wewnątrzmacicznie w porównaniu z grupą postnatalną. Pomimo podobnych możliwości mobilnego poruszania się w obu grupach, istotnie mniej dzieci po zabiegach prenatalnych korzystało wyłącznie z wózka inwalidzkiego, z powodu większych możliwości w poruszanie się samodzielnym lub z pomocą sprzętu ortopedycznego.

Samodzielne poruszanie się, udział w rekreacji oraz lepsza funkcja jelit i pęcherza są – zdaniem większości dzieci i ich rodziców – jednym z najważniejszych elementów poprawiających jakość życia [16, 36, 37]. W zwiększeniu jakości życia, oprócz wyższego poziomu mobilności oraz dobrych funkcji emocjonalno-społecznych, istotne znaczenie ma również wsparcie rodziny oraz jej dobry status materialny [38–40].

Leczenie MMC po operacji jest wielodyscyplinarne, obejmując równocześnie specjalistyczne konsultacje neurologów ortopedów, radiologów, urologów, gastroenterologów, psychologów oraz

ekspertów z bioetyki [41–45]. Należy jednak zawsze pamiętać, że w każdym wyborze terapeutycznym nadrzędnym celem jest zapewnienie dziecku jak najlepszej jakości funkcjonowania w codziennym życiu.

Europejskie organizacje opracowały konsensus i wytyczne (konferencja SHINE – Belfast 2017) dla pacjentów z MMC [43]. Nowe wytyczne z 2020 roku zwracają uwagę na zasady opieki nad pacjentami z rozszczepem kręgosłupa, szczególnie w zakresie działań rehabilitacyjnych [46–48].

Prenatalna operacja przepukliny oponowo-rdzeniowej jest zabiegiem inwazyjnym, jednak ryzyko powikłań matczyno–płodowych i przedwczesnego porodu jest stosunkowo niewielkie, szczególnie przy dużym doświadczeniu operującego zespołu, w porównaniu z ogromną możliwością poprawy jakości życia dziecka [17, 43, 44]. W naszym badaniu dzieci operowane prenatalnie wykazywały krótszy wiek ciążowy i mniejszą urodzeniową masę ciała w porównaniu do grupy postnatalnej, jednak ich aktualna masa ciała nie różniła się istotnie od ich rówieśników z grupy postnatalnej.

Na podstawie wyników badań wykazano lepszy efekt terapeutyczny operacji prenatalnych w porównaniu do zabiegów postnatalnych u dzieci z przepukliną oponowo-rdzeniową. W grupie prenatalnej rzadziej występowało wodogłowie zastawko-zależne oraz obserwowano lepszą funkcję układu mięśniowo–szkieletowego (mniej niedowładów, przykurczów, deformacji stóp i stawów skokowych). Mniej dzieci korzystało z wózka inwalidzkiego, gdyż mogły poruszać się samodzielnie lub z pomocą sprzętu ortopedycznego. Dysfunkcje pęcherza i jelit były również rzadsze – niższy był także odsetek refluksu pęcherzowo–moczowodowego (zwłaszcza wysokiego stopnia), większa była samokontrola defekacji z rzadszym stosowaniem lewatyw i doustnych leków wspomagających wypróżnianie.

Uzyskane korzystne efekty terapeutyczne są zgodne z wynikami innych autorów [15, 16, 30, 31], jednak większość tych prac dotyczyła wyłącznie porównania funkcji wybranych układów – najczęściej pęcherza neurogennego lub układu mięśniowo–szkieletowego. Nowsze publikacje skupiają się natomiast na dzieciach operowanych głównie w okresie prenatalnym drogą otwartej macicy (OFS) lub po zabiegach fetoskopowego zamknięcia MMC, bez porównania z pacjentami operowanymi postnatalnie.

Nowym aspektem naszego badania jest kompleksowe porównanie funkcjonowania układu moczowego, pokarmowego i mięśniowo–szkieletowego w grupach dzieci z MMC po operacjach zarówno prenatalnych jak i - postnatalnych. Są to nowatorskie i oryginalne obserwacje – w dostępnej literaturze nie znaleziono podobnych doniesień.

Jesteśmy bardzo wdzięczni wszystkim rodzicom pacjentów po operacyjnych zabiegach MMC, którzy – pomimo codziennych wyzwań związanych z opieką nad swoimi dziećmi niepełnosprawnymi dziećmi – znaleźli odwagę, czas i energię, aby wypełnić naszą ankietę.

Ograniczeniem badania jest niewielka liczebność próby – w przypadku tak rzadkiej wady trudno jest uzyskać dużą grupę respondentów, co ogranicza wiarygodność i możliwość uogólnienia wyników. Początkowo uzyskano 57 ankiet od matek dzieci z grupy prenatalnej, z czego po kontroli formalnej i merytorycznej do analizy statystycznej zostało zakwalifikowanych jedynie 46 ankiet. W grupie postnatalnej otrzymano 78 ankiet, z czego po weryfikacji do badania włączono tylko 64 kwestionariusze. Dlatego nasze wnioski podkreślają potrzebę dalszych badań, najlepiej wieloośrodkowych, aby zwiększyć rzetelność wyników z możliwością ich uogólnienia.

Rosnąca świadomość pozytywnych efektów prenatalnych operacji drogą otwartej macicy (OFS), wśród personelu medycznego i rodziców dzieci z przepukliną oponowo-rdzeniową, daje nadzieję na wzrost liczby europejskich i światowych ośrodków dysponujących możliwością ich wykonywania.

6. WNIOSKI

1. Operacje wewnątrzmaciczne przepukliny oponowo-rdzeniowej są uznaną metodą leczenia w wielu europejskich i światowych ośrodkach.

2. Leczenie prenatalne wady rozszczepowej kręgosłupa zmniejsza częstość występowania wodogłowia zastawko-zależnego.

3. Większa kontrola wypróżnień po operacji prenatalnej występuje u dzieci z przepukliną oponowo-rdzeniową pomimo obecności neurogennej dysfunkcji dolnego odcinka dróg moczowych oraz kanału odbytowo-odbytniczego.

4. Kliniczna skuteczność operacji wewnątrzmacicznych u dzieci to również lepsze funkcjonowanie układu mięśniowo-szkieletowego z możliwością poruszania się samodzielnie lub z użyciem sprzętu ortopedycznego.

7. PIŚMIENNICTWO

1. Sadler TW. Embryology of neural tube development. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. **2005**;135(1):2–8.
2. Avagliano L, Massa V, George TM, Qureshy S, Bulfamante GP, Finnell RH. Overview on neural tube defects: from development to physical characteristics. *Birth Defects Res*. **2019**;111(19):1455–67.
3. Atta CA, Fiest KM, Frolkis AD, et al. Global birth prevalence of spina bifida by folic acid fortification status: a systematic review and meta-analysis. *Am J Public Health*. **2016**;106(1):e24–34.
4. Giardini V, Russo FM, Ornaghi S, Todyrenchuk L, Vergani P. Seasonal impact in the frequency of isolated spina bifida. *Prenat Diagn*. **2013**;33(10):1007–1009.
5. Jamry-Dziurla A. Prevalence of Spina Bifida in Poland in 2021. *Polish Registry of Congenital Malformations*. Poznan: University of Medical Sciences, 7 May **2025**;access to the report from the author:http://www.rejestrwad.pl/ (accessed on 8 August 2025).
6. Sarmah S, Muralidharan P, Marrs JA. Common congenital anomalies: environmental causes and prevention with folic acid containing multivitamins. *Birth Defects Res C Embryo Today.* **2016**;108(3):274–286.
7. Grewal J, Carmichael SL, Ma C, et al. Maternal periconceptional smoking and alcohol consumption and risk for select congenital anomalies. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. **2008**;82(7):519–26.
8. Chen G, Liao L. Sacral neuromodulation for neurogenic bladder and bowel dysfunction with multiple symptoms secondary to spinal cord disease. *Spinal Cord*. **2014**;16:45-49.
9. Heffez DS, Aryanpur J, Hutchins GM, Freeman JM. The paralysis associated with myelomeningocele: clinical and experimental data implicating a preventable spinal cord injury. *Neurosurgery*. **1990**;26(6):987–92.
10. Meuli M, Meuli-Simmen C, Hutchins GM, et al. The spinal cord lesion in human fetus with myelomeningocele: implications for fetal surgery. *J Pediatr Surg*. **1997**;32(3):448–52.
11. Hüsler MR, Danzer E, Johnson MP, et al. Prenatal diagnosis and postnatal outcome of fetal spinal defects without Arnold–Chiari II malformation. *Prenat Diagn.* **2009**;29(11):1050–6.
12. Johnson MP, Sutton LN, Rintoul N, et al. Fetal meningomyelocele repair: short-term clinical outcomes. *Am J Obstet Gynecol*. **2003**;189(2):482–7.
13. Adzick NS, Thom EA, Spong CY, et al. A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. *N Engl J Med*. **2011**;364(11):993–1004.

14. Zamłyński J, Olejek A, Koszutski T, et al. Comparison of prenatal and postnatal treatments of spina bifida in Poland: a nonrandomized, single-center study. *J Matern Fetal Neonatal Med*. **2014**;27(14):1409–17.
15. Pastuszka A, Bohosiewicz J, Koszutski T. Prenatal myelomeningocele repair improves urinary continence and reduces the risk of constipation. *Neurourol Urodyn***.** **2018**;37(8):2792–8.
16. Pastuszka A, Bohosiewicz J, Olejek A, Zamłyński J, Horzelska E, Koszutski T. Prenatal Myelomeningocele Repair – a chance to improve the quality of life. *Wiad Lek*. **2019**;77(7):1382–1390.
17. Horzelska E.I., Zamłyński M., Horzelski T., Zamłyński J., Pastuszka A., Bablok R., Herman-Sucharska I., Koszutski T., Olejek A. Open fetal surgery for myelomeningocele – is there a learning curve at reduction of maternal and fetal morbidity? *Ginekol Pol*. **2020**;91(3):123–131.
18. Stanisz A. An accessible statistics course using STATISTICA PL on examples from medicine. Kraków: *StatSoft Polska Sp. z o.o*. **2007**.
19. Campbell I. Chi-squared and Fisher–Irwin tests of two-by-two tables with small sample recommendations. *Stat Med.* **2007**;26(19):3661–3675.
20. Richardson JTE. The analysis of 2 × 2 contingency tables – yet again. *Stat Med*. **2011**;30(8):890–891.
21. Cope H, McMahon K, Heise E, et al. Outcome and life satisfaction of adults with myelomeningocele. *Disabil Health J*. **2013**;6(3):236–243.
22. Meuli M, Meuli-Simmen C, Hutchins GM, et al. In utero surgery rescues neurological function at birth in sheep with spina bifida. *Nat Med*. **1995**;1(4):342–347.
23. Meuli M, Moehrlen U. Fetal surgery for myelomeningocele is effective: a critical look at the "whys". *Pediatr Surg Int*. **2014**;30(7):689–697.
24. Meuli M, Moehrlen U, Flake A, et al. Fetal surgery in Zurich: key features of our first open in utero repair of myelomeningocele. *Eur J Pediatr Surg*. **2013**;23(6):494–498.
25. Ovaere C, Eggink A, Richter J, et al. Prenatal diagnosis and patient preferences in patients with neural tube defects around the advent of fetal surgery in Belgium and Holland. *Fetal Diagn Ther.* **2015**;37(3):226–234.
26. Zamłyński J, Horzelska E, Zamłyński M, et al. Current views on fetal surgical treatment of myelomeningocele – the Management of Myelomeningocele Study (MOMS) trial and Polish clinical experience. *Ginekol Pol.* **2017**;88(1):31–35.
27. Bruzek AK, Koller GM, Karuparti S, et al. MRI analysis of neurodevelopmental anatomy in myelomeningocele: prenatal vs postnatal repair. *Ultrasound Obstet Gynecol*. **2024**;64:362–373.

28. Karuparti S, Dunbar A, Varagur K, et al. Predictors and timing of hydrocephalus treatment in patients undergoing prenatal versus postnatal surgery for myelomeningocele. *J Neurosurg Pediatr*. **2024**;33.
29. Cameron AP, Rodriguez GM, Gursky A, et al. The severity of bowel dysfunction in patients with neurogenic bladder. *J Urol*. **2015**;194(5):1336–1341.
30. Macedo A Jr, Ottoni SL, Garrone G, Campelo TR, et al. Myelomeningocele operated in utero and the incontinent bladder pattern: mid-term follow-up of a prospective study. *J Pediatr Urol*. **2025**;21:283.e1–283.e8.
31. Brock JW, Carr MC, Adzick NS, et al. Bladder function after fetal surgery for myelomeningocele. *Pediatrics*. **2015**;136:e906–e913.
32. Macedo A Jr, Campelo TR, Aragon RG, et al. Prospective trial of a uniform protocol for managing infants with neurogenic bladder. *J Pediatr Urol.* **2024**;20:1125.e1–1125.e10.
33. Nguyen HT, Benson CB, Bromley B, et al. Multidisciplinary consensus on the classification of prenatal and postnatal urinary tract dilatation (UTD classification system). *J Pediatr Urol.* **2014**;10:982–998.
34. Smith KA, Hudson SM, Betz CL, Chwa JS, Cellura R, Van Speybroeck A. Risk factors for unanticipated hospitalizations in children and youth with spina bifida at an urban children's hospital: a cross-sectional study. *Disabil Health J.* **2023**;16:101373.
35. Zoghi S, Feili M, Mosayebi MA, Ansari A, Feili A, Masoudi MS, Taheric R. Surgical outcomes of myelomeningocele repair: a 20-year experience from a single center in a middle-income country. *Clin Neurol Neurosurg.* **2024**;239:108214.
36. Khalil M, Bakhshi SK, Shah Z, Urooj F, Golani S, Masood H, Zahid N, Dewan MC, Shamim MS. Quality of life in children operated for spina bifida: low- and middle-income country perspective. *Child's Nerv Syst.***2023**;39(11):3155–3161.
37. Hernandez NE, Bryant JP, Niazi TN. Myelomeningocele including fetal prescription. *Pediatr Rev*. **2022**;43(7):384–393.
38. Karmur BS, Kulkarni AV. Medical and socioeconomic predictors of quality of life in myelomeningocele patients with shunted hydrocephalus. *Child's Nerv Syst*. **2018**;34(4):741–747.
39. Kaluri AL, Jiang K, Abu-Bonsrah N, Ammar A, et al. Socioeconomic characteristics and postoperative outcomes of patients undergoing prenatal vs. postnatal repair of myelomeningoceles. *Child's Nervous System*. **2024**;40(4):1177-1184.
40. Talamonti G. Reflections upon the intrauterine repair of myelomeningocele. *Child's Nerv Syst*. **2024**;40(6):1571–1575.
41. Tornali C, Praticò AD, Vecchio F, Polizzi A, Ruggieri M, Vecchio I. Treatment of lumbar and intrathoracic meningocele: bioethical implications. *Acta Biomed*. **2021**;92(3):e2021211.

42. Kamath NN, Kulesz PA, Fletcher JM, Houtrow AJ, Treble-Barna A. Association of ethnicity and adaptive functioning with health-related quality of life in pediatric myelomeningocele. *J Pediatr Rehabil Med*. **2022**;15(4):571–580.
43. Shanmuganathan M, Sival D, Eastwood KA, et al. Prenatal surgery for spina bifida: a therapeutic dilemma. *Ir J Med. Sci*. **2018**;187(3):713–718.
44. Fabelo C, He H, Lim FY, Atzinger C, Wong B. Factors impacting surgical decision making between prenatal and postnatal repair for myelomeningocele. *Prenat Diagn*. **2022**;42:27–36.
45. Rozensztrauch A, Iwańska M, Bagłaj M. The quality of life of children with myelomeningocele: a cross-sectional preliminary study. *Int J Environ Res Public Health*. **2021**;18:10756.
46. Sawin KJ, Brei TJ, Houtrow AJ. Quality of life: Guidelines for the care of people with spina bifida. *J Pediatr Rehabil Med*. **2020**;13(4):551-564.
47. Blount JP, Bowman R, Dias MS, et al. Neurosurgery guidelines for the care of people with spina bifida. *J Pediatr Rehabil Med*. **2020**;13(4):467–477.
48. Starowicz J, Cassidy C, Brunton L. Health Concerns of Adolescents and Adults with Spina bifida. *Front Neurol.* **2**665.**021**;12:667.

STRESZCZENIE

Wstęp: Przepuklina oponowo-rdzeniowa (myelomeningocele MMC) należy do najczęstszych zaburzeń rozwojowych ośrodkowego układu nerwowego i jest drugą najczęstszą chorobą po wrodzonych wadach serca, z rosnącą częstością występowania na świecie 0,3–0,4 na 1000 żywych urodzeń, w zależności od płci, szerokości geograficznej i pory roku poczęcia dziecka. W Polsce częstość występowania przepukliny oponowo-rdzeniowej według danych Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (Raport 2021) jest szacowana na 0,29 przypadków na 1000 żywych urodzeń. Etiologia wady jest nieznana, z istniejącymi dowodami niekorzystnego wpływu niedoboru witamin z grupy B, szczególnie kwasu foliowego lub jego nieprawidłowego metabolizmu w organizmie matki w okresie przed-koncepcyjnym i w trakcie trwania ciąży. MMC powstaje w pierwszych tygodniach życia płodowego (pomiędzy 21 a 28 dniem) podczas nieprawidłowej organogenezy rdzenia kręgowego oraz w okresie późniejszym ciąży, gdy dochodzi do wtórnego uszkodzenia odsłoniętego rdzenia kręgowego w wyniku toksycznego działania płynu owodniowego i mechanicznych urazów rdzenia o ścianę macicy (teoria dwóch uderzeń Heffeza). U większości dzieci z MMC dochodzi do wodogłowia zastawko-zależnego z zaburzeniami rozwoju psychoruchowego, niedowładu kończyn dolnych oraz nietrzymania moczu i stolca. Czy zastosowanie chirurgii prenatalnej płodu (otwartej lub fetoskopowej), dzięki wczesnej ochronie tkanki nerwowej przed czynnikami szkodliwymi, zmniejszy ryzyko niepełnosprawności z poprawą jakości życia operowanych dzieci przy stosunkowo niskim ryzyku powikłań dla matki i płodu?

Rozprawa doktorska jest spójnym tematycznie zbiorem dwóch prac, opublikowanych w recenzowanych czasopismach naukowych o łącznej wartości punktów: **110 MNiSW** oraz **1,4 IF**.
Celem 1 pracy **"***Spina bifida in children — diagnosis and treatment"* jest przedstawienie danych epidemiologicznych, etiologii i objawów klinicznych wady rozszczepowej kręgosłupa oraz omówienie metod diagnostycznych, profilaktycznych wraz z pozytywną oceną leczenia prenatalnego wyżej wymienionej wady w renomowanych ośrodkach chirurgii dziecięcej w Europie i na świecie.
Celem 2 pracy *"Urological, Digestive and Motor Function in Children After Prenatal Or Postnatal Repair of Myelomeningocele"* jest ocena wyników leczenia wewnątrzmacicznego przepukliny oponowo- rdzeniowej w kontekście występowania wodogłowia zastawko-zależnego, funkcjonowania układu moczowego i pokarmowego oraz funkcjonowania układu mięśniowo- szkieletowego i funkcji motorycznych dzieci.
Materiał i metody: Grupę badaną stanowiło 110 dzieci z MMC (w wieku od 3 do 18 lat): 46 dzieci (mediana wieku – 4,5 roku) operowanych wewnątrzmacicznie (30 dziewcząt i 16 chłopców) oraz 64 dzieci (mediana wieku – 6,0 lat) operowanych po urodzeniu (32 dziewczynki i 32 chłopców). U większości pacjentów (81,8%) przepuklina oponowo–rdzeniowa była zlokalizowała w odcinku lędźwiowo–krzyżowym kręgosłupa. W grupie postnatalnej - noworodki były najczęściej operowane w ciągu pierwszych 24–48 godzin po urodzeniu. W grupie prenatalnej - operacje wykonywano pomiędzy 21. a 27. tygodniem ciąży, zgodnie z obowiązującymi kryteriami Johnsona. Dane dotyczące występowania wodogłowia zastawko-zależnego, umiejętności motorycznych oraz funkcji pęcherza moczowego i jelit uzyskano na podstawie kwestionariusza ankiety, poddanego walidacji, zawierającego 30 pytań, który był rozpowszechniony za pośrednictwem mediów społecznościowych do rodziców/opiekunów, których dzieci były operowane z powodu przepukliny oponowo-rdzeniowej.
Wyniki badań: W grupie 110 dzieci z MMC stwierdzono istotnie (p=0,011) niższą częstość wodogłowia zastawko-zależnego u dzieci operowanych prenatalnie (45,71%) w porównaniu z grupą postnatalną (78,26%). W grupie prenatalnej zanotowano 17 zabiegów wymiany zastawki

komorowo-otrzewnowej z powodu jej powikłań, a w grupie postnatalnej aż – 51 epizodów wymiany zastawki. Porównując funkcję układu mięśniowo–szkieletowego w obu grupach badanych wykazano istotnie niższy odsetek niedowładów (p=0,0422), przykurczów kończyn dolnych (p=0,0108) i deformacji kończyn w postaci stopy końsko–szpotawej (p=0,0272) w grupie prenatalnej. W tej grupie również częściej obserwowano brak deformacji w stawach skokowych (p=0,0292). Natomiast odsetek deformacji kręgosłupa nie różnił się istotnie między grupami (p=0,5693). Pod względem mobilności, dzieci z obu badanych grup miały podobne możliwości samodzielnego poruszania się (p=0,2527), jednak w grupie prenatalnej istotnie mniej dzieci korzystało wyłącznie z wózka inwalidzkiego (p=0,0286), a istotnie więcej dzieci poruszało się samodzielnie lub z pomocą sprzętu ortopedycznego (p=0,0279). W zakresie dysfunkcji pęcherza moczowego, nie stwierdzono istotnych różnic w samoistnym oddawaniu moczu (p=0,2902), w używaniu cewników (p=0,6269), w korzystaniu z pielucho-majtek (p=0,1913) oraz w częstości występowania zakażeń dróg moczowych (p=0,4607). Natomiast w grupie prenatalnej zanotowano istotnie niższy ogólny stopień refluksu pęcherzowo–moczowodowego (p=0,0105) wraz z niższym odsetkiem refluksu wysokiego stopnia (IV–V), (p=0,0454). W pytaniach ankietowych, dotyczących funkcjonowania przewodu pokarmowego u dzieci z grupy prenatalnej wykazano częstszą samokontrolę wypróżnień (p=0,0395) oraz rzadsze stosowanie lewatyw (p=0,0269) i leków doustnych, regulujących częstotliwość wypróżnień (p=0,0026).

W badaniu stwierdzono także istotnie krótszy (p<0,001) czas trwania ciąży u matek dzieci operowanych prenatalnie (mediana – 35. tydzień) w porównaniu z grupą postnatalną (mediana – 38. tydzień). Masa urodzeniowa noworodków operowanych prenatalnie (mediana – 2035 g.) była istotnie niższa (p<0,0001) niż w grupie postnatalnej (mediana – 3040 g.). Natomiast nie było istotnych różnic (p=0,0622) w aktualnej masie ciała porównując dzieci z grupy prenatalnej (mediana – 16,5 kg) z grupą postnatalną (mediana – 19,3 kg).

Wnioski: Operacje wewnątrzmaciczne przepukliny oponowo-rdzeniowej są uznaną metodą leczenia w wielu europejskich i światowych ośrodkach. Leczenie prenatalne wady rozszczepowej kręgosłupa zmniejsza częstość występowania wodogłowia zastawko-zależnego. Większa kontrola wypróżnień po operacji prenatalnej występuje u dzieci z przepukliną oponowo-rdzeniową pomimo obecności neurogennej dysfunkcji dolnego odcinka dróg moczowych oraz kanału odbytowo-odbytniczego. Kliniczna skuteczność operacji wewnątrzmacicznych u dzieci to również lepsze funkcjonowanie układu mięśniowo-szkieletowego z możliwością poruszania się samodzielnie lub z użyciem sprzętu ortopedycznego.

Słowa kluczowe: przepuklina oponowo-rdzeniowa, postnatalne i prenatalne zabiegi zamknięcia MMC, wodogłowie zastawko-zależne, suchość socjalna, refluks pęcherzowo-moczowodowy

ABSTRACT

Objectives: Myelomeningocele (MMC) is the most common congenital neural tube defect resulting from incomplete closure of the posterior neuropore during primary neurulation, develops in the early fetal life (days 21-28). MMC is the second most common disease after congenital heart defects and its incidence in the world is constantly increasing and amounts to 0.3–0.4 per 1000 live births, depending on sex, latitude and season of conception. In Poland, the incidence of spina bifida is 0.29 cases per 1000 according to data from the Polish Registry of Congenital Malformations: Report 2021. Does shortening the time of exposure to the toxic effects of amniotic fluid and mechanical trauma in utero on the herniated spinal cord and spinal nerves, thanks to prenatal surgery, reduce the risk of hydrocephalus with improved musculoskeletal function and better function of the urinary and digestive systems?

This doctoral dissertation constitutes a thematically consistent collection of two papers published in peer-reviewed scientific journals, with a total value of 110 points MNiSW and a cumulative IF = 1.4.
The aim of the 1 paper "*Spina bifida in children — diagnosis and treatment"* is to present epidemiological data, etiology, and clinical symptoms of spina bifida, and to discuss diagnostic and preventive methods along with a positive evaluation of prenatal treatment of the aforementioned defect in renowned pediatric surgery centers in Europe and worldwide.
The aim of the 2 paper *"Urological, Digestive and Motor Function in Children After Prenatal Or Postnatal Repair of Myelomeningocele"* is to evaluate the outcomes of in-utero myelomeningocele repair in the context of: the incidence of shunt-dependent hydrocephalus, the functioning of the urinary and digestive systems, the functioning of the musculoskeletal system and the motor functions of children.
Methods: Comparison of urological, digestive and motor function in children following prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. The study group consisted of 110 children; 46 - operated prenatally and 64 patients - postnatally. Information about the children's assessment of shunt-dependent hydrocephalus, motor skills, bladder and bowel function was obtained from a validated survey/questionnaire completed by the children's parents**.**
Results: In the prenatal group there was a significantly (p=0.011) lower percentage of hydrocephalus treated with a shunt (45.71%) compared to the postnatal group (78.26%). The prenatal group revealed a lower percentage of paresis (p=0.0422) and contractures of the lower limbs (p=0.0108) and varus deformity (p=0.0272). Also in the prenatal group less children were moving only with the use of a wheelchair (p=0.0280) and more - moving independently with orthopedic equipment (p=0.0280). In perinatal children, the overall grade of vesico-ureteral reflux was significantly lower (p=0.0105) and there was also higher percentage of children with self-controlled defecation (p=0.0395) and fewer children using enemas (p=0.0269) and oral pharmacological agents (p=0.0026).
Conclusions: In-utero surgery for myelomeningocele is an established treatment method in numerous European and global centers. Prenatal treatment of spina bifida reduces the incidence of shunt-dependent hydrocephalus. Improved bowel control following prenatal surgery is observed in children with myelomeningocele despite the presence of neurogenic dysfunction of the lower urinary tract and the anorectal canal. The clinical efficacy of in-utero surgery in children also includes enhanced musculoskeletal functioning with the possibility of independent mobility or the use of orthopedic equipment.

Keywords: spina bifida; prenatal surgery; postnatal surgery; shunt-dependent hydrocephalus; musculoskeletal function; function of the urinary and digestive systems

ZAŁĄCZNIKI:

TEKSTY PUBLIKACJI WCHODZĄCYCH W SKŁAD DOKTORATU

OŚWIADCZENIA AUTORÓW

REVIEW PAPER

Rheumatol. Forum
2026, vol. 12: e04726001
© 2026 Via Medica
ISSN: 2720–3921, e-ISSN: 2720–3913
DOI: 10.5603/rf.108753

VIA MEDICA
www.journals.viamedica.pl

Marianna Łoskot, Tomasz Koszutski

Department of Paediatric Surgery and Urology with Sub-Departments of Plastic Surgery and Short-Term Treatment, Faculty of Medical Sciences in Katowice, Medical University of Silesia, Katowice, Poland

Spina bifida in children — diagnosis and treatment

ABSTRACT

Spina bifida is a result of abnormal neurulation leading to an incomplete closure of the spinal canal. While the etiology of the defect is unknown, existing evidence is indicative of the adverse effect of the deficiency or abnormal maternal metabolism of group B vitamins, especially folic acid, in the preconception period and during pregnancy. Myelomeningocele (MMC) may develop during the first weeks of fetal life in the course of abnormal spinal cord organogenesis or later in pregnancy, when secondary damage to the exposed spinal cord occurs as a result of the toxic effects of amniotic fluid and/or mechanical trauma resulting from the spinal cord pressing against the uterine wall (Heffez's two-hit theory). By exposing the spinal cord and spinal nerve roots to damaging chemical and mechanical stimuli, incomplete fusion of the spinal canal gradually causes irreversible histopathological and functional changes. In most cases, this results in shunt-dependent hydrocephalus and impaired psychomotor development, lower limb paresis, as well as fecal and urinary incontinence. Prenatal fetal surgery (open or fetoscopic) provides early protection of neural tissue from harmful factors, reducing the risk of disability and improving the quality of life for children operated on with a relatively low risk of maternal and/or fetal complications.

Rheumatol. Forum 2026, vol. 12: e04726001

Keywords: spina bifida, myelomeningocele, prenatal surgery, shunt-dependent hydrocephalus

INTRODUCTION

Spina bifida is the most common congenital anomaly of the neural tube and develops early in fetal life, between embryonic development days 21 and 28. Spinal dysraphism develops during primary neurulation as a result of abnormal folding of the neural tube leading to incomplete closure of the spinal canal and, consequently, irreversible changes within the spinal cord and spinal nerves [1, 2]. Spina bifida is one of the most common developmental disorders of the central nervous system and the second most common congenital disease after congenital heart defects, with a growing worldwide incidence of 0.3–0.4 per 1,000 live births depending on gender, latitude, and season of conception [3, 4]. According to data from the Polish Registry of Congenital Malformations (2021 Report), the incidence of spina bifida in the Polish population is estimated at 0.29 cases per 1,000 live births [5]. While the etiology of the defect is unknown, existing evidence is indicative of the adverse effect of the deficiency or abnormal maternal metabolism of group B vitamins, especially folic acid, in the preconception period and during pregnancy [3, 6]. Other risk factors for the development of spinal dysraphism in the offspring include maternal diabetes and obesity, smoking, excessive alcohol consumption, and gestational exposure to X-rays and toxic substances, as well as maternally taken anticonvulsants (carbamazepine and valproic acid), antihistamines, and sulfonamides; a familial pattern of occurrence may also be observed [4, 7, 8]. Myelomeningocele (MMC) may develop during the first weeks of fetal life in the course of abnormal spinal cord organogenesis or later in pregnancy, when secondary damage to the exposed spinal cord occurs as a result of the toxic effects of amniotic

Received: 25.09.2025
Accepted: 27.10.2025
Published: 11.03.2026

Address for correspondence:
Marianna Łoskot,
Department of Pediatric Surgery and Urology with Sub-Departments of Plastic Surgery and Short-Term Treatment, Faculty of Medical Sciences in Katowice, Medical University in Silesia, Medykow 16, 40–752 Katowice, Poland;
e-mail: marianna.loskot@gmail.com

fluid and/or mechanical trauma resulting from the spinal cord pressing against the uterine wall (Heffez's two-hit theory) [9]. By exposing the spinal cord and spinal nerves to damaging chemical and mechanical stimuli, incomplete fusion of the spinal canal gradually causes irreversible histopathological and functional changes. In most cases, this results in shunt-dependent hydrocephalus and impaired psychomotor development, lower limb paresis, as well as fecal and urinary incontinence [10]. The severity of pathological symptoms in the child depends on the location of the spinal cord injury and the severity of the defect [11]. Prenatal fetal surgery (open or fetoscopic) provides early protection of neural tissue from harmful factors reducing the risk of disability with a relatively low risk of maternal and/or fetal complications (risk of premature birth) [12–17]. The objective of this study is to present the available diagnostic and therapeutic studies comparing the clinical effects of prenatal and postnatal surgery for myelomeningocele in children.

THE FORMS OF SPINA BIFIDA

Spinal dysraphism can encompass a range of one to a dozen vertebrae within any of the spine segments; the most common location is the lumbar spine (about 62%), followed by sacral (about 20%) and thoracic (about 18%) segments [18]. The severity of peripheral palsy symptoms depends not only on the level of damage but also, and primarily, on the form of the defect (spina bifida occulta, aperta) and its severity (meningocele, myelomeningocele). The defects can also be categorized into the posterior form involving incomplete closure of vertebral arches and the rare anterior form involving incomplete fusion of the vertebral bodies [11, 19].

A hidden (occult) form of spinal dysraphism occurs when the cleft vertebral arches and the abnormally neurulated spinal cord are covered by a layer of meninges, musculofascial tissue, and skin.

Three varieties of the occult form can be distinguished depending on the severity. Spina bifida occulta occurs when the spinal cord and its meninges are not displaced beyond the cleft (Fig. 1A). Meningocele occulta occurs when meninges are displaced beyond the cleft vertebral arches under the layers of muscles and skin, while the abnormally neurulated spinal cord remains within the incompletely closed spinal canal.

Myelomeningocele occulta occurs when meninges are displaced beyond the cleft vertebral arches under the layers of muscles and skin along with the abnormally neurulated spinal cord. The occult forms are often accompanied by lipomas, hemangiomas, skin hyperpigmentation (Mongolian spots), nevi, and pilonidal sinuses [11].

In the open form of the defect (spina bifida aperta, myeloschisis), the abnormally neurulated spinal cord and the abnormally closed meninges remaining within the incompletely closed spinal canal are not covered by the musculofascial layer and skin. Meningocele aperta occurs when the uncovered meninges with fragments of spinal nerves protrude beyond the cleft vertebral arches and the abnormally neurulated spinal cord remains within the incompletely closed spinal canal (Fig. 1B). Displacement of the meninges with the improperly neurulated neural plate and spinal nerves beyond the cleft vertebral arches without the coverage by muscle

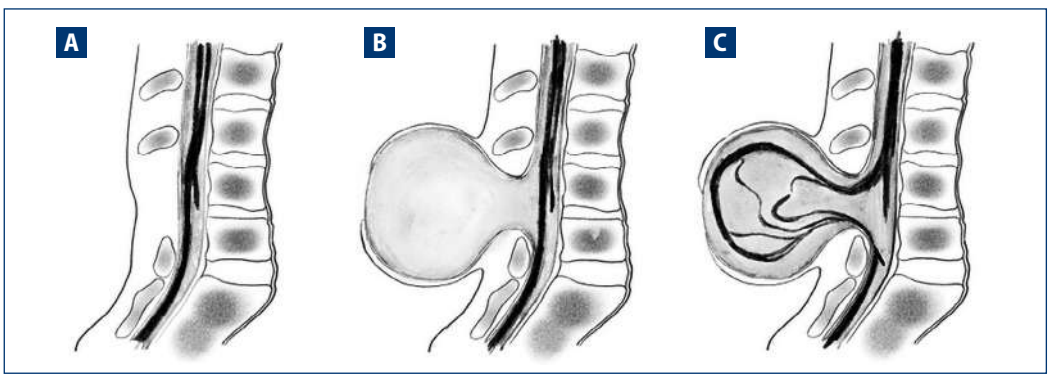

Figure 1. Forms of spina bifida. **A.** Closed spina bifida (spina bifida occulta); **B.** Open meningocele (meningocele aperta); **C.** Open myelomeningocele (myelomeningocele aperta). Own materials

and skin layers is referred to as myelomeningocele aperta (Fig. 1C).

Similar three variants of myeloschisis anterior, meningocele anterior, and myelomeningocele anterior are also distinguished for the anterior form of the defect involving the incomplete fusion of vertebral bodies. In this form, the meninges and neural tissue elements herniated outside the cleft are present within the extraperitoneal space, most frequently producing no clinical signs in neonatal and infancy periods [11–19].

CLINICAL SYMPTOMS

In milder forms of dysraphism, a depression or, more frequently, a nodule, can be palpated along the spinal line; it can be covered with healthy or thinning and bluish translucent skin, frequently accompanied by a flat hemangioma or a hairy patch. In the more advanced forms of myelomeningocele aperta, a prominent hernial sac formed by the dura with the damaged spinal cord and spinal nerve roots bulging through the defect resulting from incomplete fusion of vertebral arches; periodic leakage of cerebrospinal fluid is also possible.

Myelomeningocele may lead to hydrocephalus (by impeding the circulation of CSF) and peripheral sensorimotor palsy starting at the level of the lesion, typically manifesting as flaccid paresis, less frequently as spastic paralysis of the lower extremities, sometimes accompanied by talipes equinovarus or congenital dislocation of the hips. Concomitant superficial sensory abnormalities are present on the posterior parts of the limbs and the trunk (mainly the pelvis), along with prominent trophic skin lesions. The level and the form of the defect are important factors determining the severity of pathological symptoms [11].

In thoracic spine herniations above the Th11 level, mixed or exclusively spastic (pyramidal) limb paresis with medullary sensory disturbances is observed due to damage to the spine and the spinal nerve roots. When the herniation occurs at the level of L3 or below, flaccid paresis may involve only the feet and the anogenital region, manifesting as neurogenic bladder, anal paresis, and radicular sensory disturbances in the "saddle" area [11].

Untreated hydrocephalus can lead to intellectual disability due to the excess cerebrospinal fluid compressing upon the central nervous system structures. Therefore, patients are implanted with a shunt system that drains excess fluid into the peritoneum, from where it is further excreted. Owing to proper decompression of hydrocephalus using a ventriculoperitoneal shunting device, the child patient can achieve full mental function. While proper shunting facilitates normal mental development in most children with myelomeningoceles (in about 75% of cases), spina bifida can lead to permanent curvature of the spine, dislocation of the hip, muscle contractures as well as bone and joint deformities even despite the surgical intervention, which is why multispecialty care from a neurosurgeon, orthopedist, urologist, psychologist, and physiotherapist is required in addition to pediatric supervision in the affected children.

DIAGNOSTIC MANAGEMENT

Dysraphic defects of the spine can be diagnosed in the second trimester of pregnancy during a routine ultrasound examination; in case of significantly advanced defects, preliminary diagnosis can be made as early as in the first trimester of pregnancy.

Amniocentesis, or puncture of the amniotic sac to test for the level of alpha-fetoprotein in the amniotic fluid is helpful in the diagnosis. However, due to its invasiveness, the procedure carries the risk of miscarriage. Karyotyping is important when qualifying patients for prenatal surgery. Prenatal closure of the hernia is not possible in cases of abnormal karyotype (as per Johnson's criteria) [12].

Magnetic resonance imaging (MRI) is a safe diagnostic method facilitating detailed visualization of the defect. MRI accurately images the posterior cranial fossa, determining the degree of posterior cranial depression and the upper level of spina bifida (useful in predicting the level of spinal cord injury) while also facilitating precise determination of the contents of the hernial sac and its skin coverage. The presence of concomitant dysraphism-related developmental defects, such as Arnold-Chiari syndrome, complete or partial agenesis of the corpus callosum, and/or defect of septum pellucidum, can also be confirmed. MRI is also important in the planning of prenatal or postnatal treatment and constitutes the gold standard in the monitoring of the effectiveness of surgical treatment [20, 21].

Fetal ultrasound examination

On fetal ultrasound, spina bifida can be suspected on the basis of the protrusions or disturbances along the dorsal line with the presence of rough vertebral contours or bony defects [22]. According to the principles of the three-point evaluation of the spina bifida malformation on fetal ultrasound, the "lemon sign" image of fetal skull due to the flattening or herniation of frontal bones due to the enlargement of the lateral ventricles with narrowing of the anterior part of the skull relative to the posterior part is important in the diagnosis [23] (Fig. 2A). It is also important to visualize the displacement of the structures of the posterior cranial fossa into the spinal canal, along with the assessment of the degree of the herniation of the rhombencephalon structures (Chiari II malformation) with the characteristic deformation of cerebellar hemispheres ("banana sign") caused by their displacement towards the foramen ovale [24] (Fig. 2B). Hydrocephalus, which often develops as the consequence of spina bifida, can be evidenced by the widening of the occipital horns of the lateral ventricles, with dimensions of more than 15 mm defining moderate hydrocephalus, and dimensions of more than 20 mm defining severe hydrocephalus. The "lemon" and "banana" signs disappear after 24 weeks of gestation as the skull bones mature and ossify, and the increase in hydrocephalus is associated with an increase in intracranial pressure.

As part of the three-point checklist of the fetal ultrasound examination, it is also important that the long bones of the lower limbs and the heel be examined along the lateral axis, with the assessment of their mobility and potential foot defects (valgus, varus angulation) [25].

A pregnant patient with a diagnosis of a fetal neural tube defect should be referred to a fetal neural tube defect treatment center, where she will receive detailed information on the nature of her child's condition and the possible prenatal as well as postnatal treatments available to her child [16].

PREVENTION

Folic acid (vitamin B9) is essential for normal embryogenesis, especially during the first 4 weeks of pregnancy. Reports from countries where mandatory folic acid supplementation of women during the preconception period has been introduced point to a significant reduction in the number of cases of neural tube defects (by up to 70%) [3].

The recommendations regarding folic acid supplementation, as issued by the Polish Society of Gynecologists and Obstetricians, distinguish three main risk groups for neural tube defects [26]. In the first, a low-risk group comprised of healthy women with no obstetric or family history of fetal defects, it is recommended that folic acid supplementation be pursued at a dose of 0.4 mg/day for at least 12 weeks before conception as well as throughout pregnancy and breastfeeding. In the medium-risk group, the recommended dose is 0.8 mg/day (including active folates) administered for 12 weeks prior to conception as well as throughout pregnancy

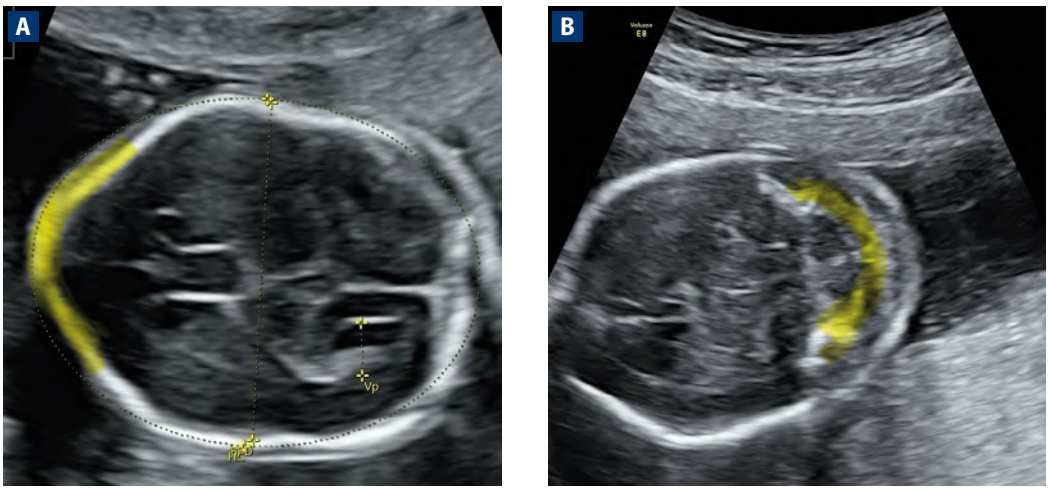

Figure 2. Ultrasound examination (USG) of a fetus with spina bifida in the second trimester of pregnancy. **A.** Transverse section of the fetal brain showing a lemon-shaped skull ("lemon sign") (fragment highlighted in yellow); **B.** Sagittal section of the fetal brain showing cerebellar hemispheres in a banana shape ("banana sign") with indentation of the posterior part of the brain (fragment highlighted in yellow)

and breastfeeding. This group includes women with a positive obstetric history, chronic diseases, women who are obese, use stimulants, or present with reduced activity of the gene encoding for methylenetetrahydrofolate reductase (MTFR), an enzyme important for the metabolism of folic acid and homocysteine. In the high-risk group of women with a history of neural tube defects in their mother, father, or their offspring, it is recommended that folic acid supplementation be pursued at a dose of 5 mg/day (including active folates) for at 12 weeks before conception as well as throughout the first trimester and be continued at a dose of 0.8 mg/day throughout the second and third trimester [26].

As folic acid is not synthesized in the human body, the natural source of folates should consist of a balanced diet. Folic acid is found in green vegetables (spinach, parsley, lettuce, broccoli, cauliflower, asparagus, broad beans), white beans, oranges and bananas, as well as in animal products (eggs, organ meats, cheese), and is produced in the body by yeast and lactic bacteria [27]. In some countries, folic acid can originate from folate-fortified food products (flour, pasta, bread) [28]. Studies conducted in a population of Polish women of childbearing age indicate that the dietary supply of folic acid was insufficient compared to current recommendations [29].

TREATMENT OF SPINA BIFIDA

Postnatal surgeries

The first attempt at surgical closure of a myelomeningocele was made in 1886 by Recklinghausen, who used a displaced skin flap to cover the dysraphic segment following the dissection of the hernial sac. This approach contributed to a significant reduction in patient mortality due to nervous system infections. The history of the treatment of hydrocephalus dates back to the 1950s when the shunt systems were first used to drain cerebrospinal fluid — initially into the circulatory system (ventriculoatrial shunts) and, more recently, mainly into the peritoneal cavity (ventriculoperitoneal shunts). In selected cases, ventriculostomy may be required instead of shunt implantation.

According to current management standards, every newborn presenting with myelomeningocele aperta should be subjected to hernia repair surgery within the first 48 hours of life. Surgical management of a myelomeningocele involves dissecting the hernial sac from the surrounding skin, followed by the dissection of the dura and, if conditions permit, tightly suturing the latter over the non-neurulated neural plate. The dura should be very gently separated from the surrounding tissues, especially at the hernial neck, where it fuses with the cleft spinal canal, in order to untether the medulla and reduce the risk of hydrocephalus. Next, the released back muscles (spinal erectors) are brought closer, their symmetry being maintained, to the posterior midline so as to prevent scoliosis in future life. The surgery is completed by the muscles being covered with skin, often by means of dermoplasty or the pedunculated advancement flap technique (Fig. 3). In cases of hydrocephalus, decompression using ventriculoperitoneal shunts is required. It is important that great care and precision be exercised throughout the procedure so as to preserve the greatest possible number of intact vessels and spinal nerves [16].

In the case of extensive myelomeningoceles, the Limberg method is pursued, which involves the defect being covered using a pedunculated musculocutaneous flap. Just like the pedunculated advanced musculofasciocutaneous flap technique, the Limberg method is not effective in preventing scoliosis as it can promote disruption of the anatomical symmetry of spinal erectors [24].

Prenatal surgeries

Until the late 1990s, the only widespread approach to the treatment of myelomeningoceles consisted in postnatal surgery. In 1996, J. Bruner of Vanderbiltt University performed a novel operation to repair a myelomeningocele from an open fetal surgery approach; starting from 1998, surgeons at the Children's Hospital of Philadelphia (CHOP) took up the challenge of performing prenatal surgeries based on Heffez's two-hit theory [9, 30]. According to this theory, disorders involving meningomedullary herniation develop in two stages involving abnormal neurulation of the neural plate in the first weeks of fetal life and secondary damage to the exposed spinal cord as a result of mechanical trauma resulting from spinal cord pressing against the uterine wall as well as toxic effects of amniotic fluid [9]. The composition of amniotic fluid differs significantly from that of cerebrospinal fluid, as it is composed of different maternal and fetal body fluids, and its chemical and physical properties change in the course of pregnancy.

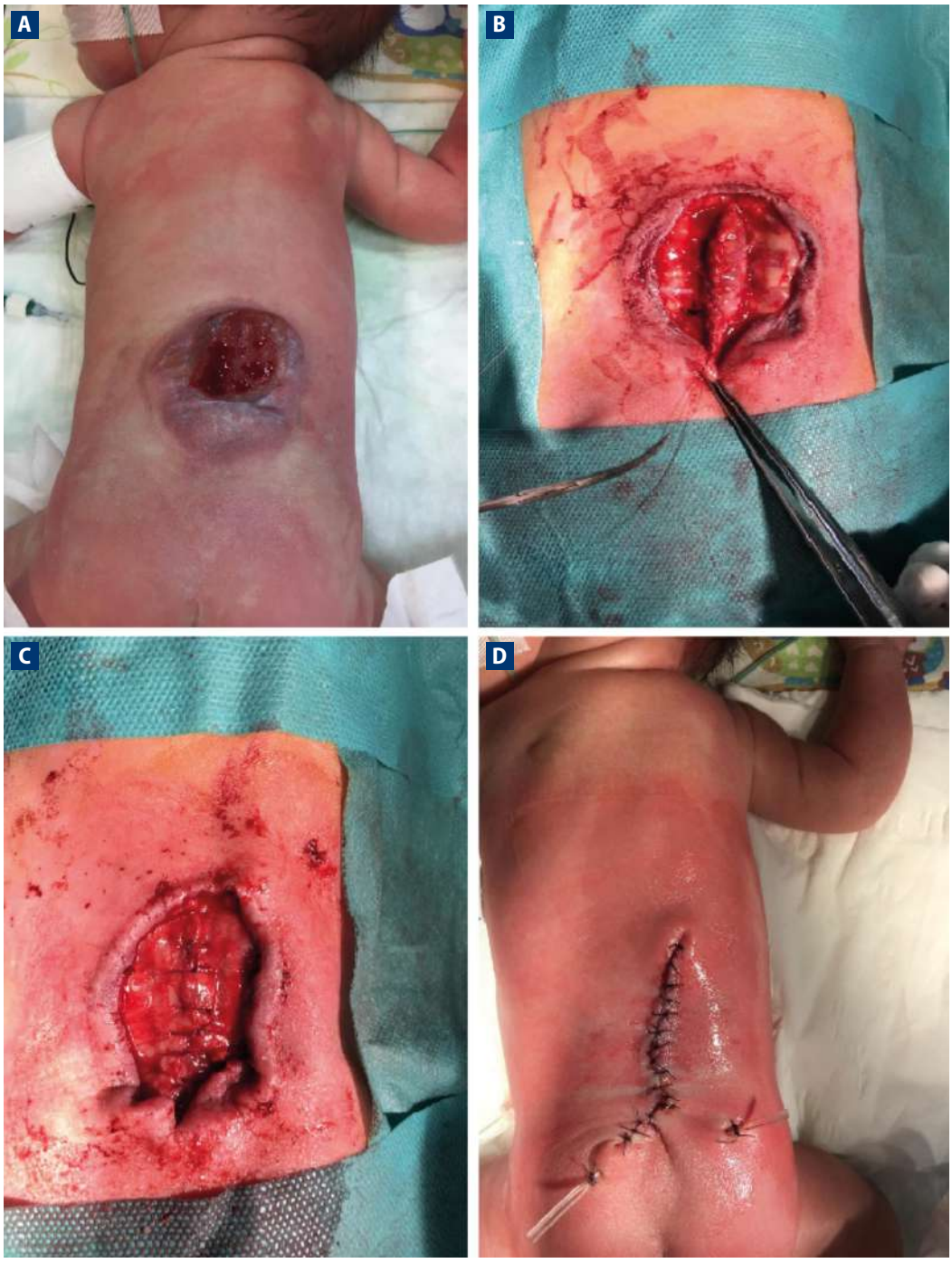

Figure 3. Stages of postnatal surgery. **A.** Open myelomeningocele before surgery; **B.** Coverage of the everted, non-neurulated neural plate with the dura mater; **C.** Coverage of the split spinal segment with paraspinal muscles approximated symmetrically to the posterior midline; **D.** Coverage of the defect with mobilized skin flaps. Photos from the authors' own collection

In the following weeks of fetal life, the levels of intestinal enzymes in the amniotic fluid are increased to exert increased toxic effects on the exposed spinal cord and spinal nerve roots, potentially leading to damage from progressive inflammatory and degenerative changes [9].

As demonstrated by research conducted in 1995 in an animal (ovine) model and involving the closure of experimentally created myelomeningoceles, separation of the spinal cord and spinal nerves from the toxic effects of amniotic fluid and mechanical trauma effected as early as in the fetal life results in a decrease or complete resolution of neurological disorders affecting the motor, urinary and gastrointestinal systems [31]. The results of the study were so encouraging that, after painstaking preparations and thorough diagnostics, an attempt

Table 1. Johnson's criteria for fetal qualification for prenatal repair of myelomeningocele using the open fetal surgery (OFS) method [12]

Fetal indications	Maternal contraindications
• Gestational age 21–26 weeks • Confirmed normal karyotype • No other associated congenital anomalies • Lateral ventricle diameter < 17 mm • Upper level of MMC lesion below Th1 • Arnold–Chiari II malformation confirmed on MRI	• Twin pregnancy, even if both fetuses are affected • Intrauterine infection • Placental pathology and presence of infection • Evidence of uterine contractions • BMI > 28 • Diabetes or other metabolic diseases • Maternal age < 18 years

BMI — body mass index; MMC — myelomeningocele; MRI — magnetic resonance imaging

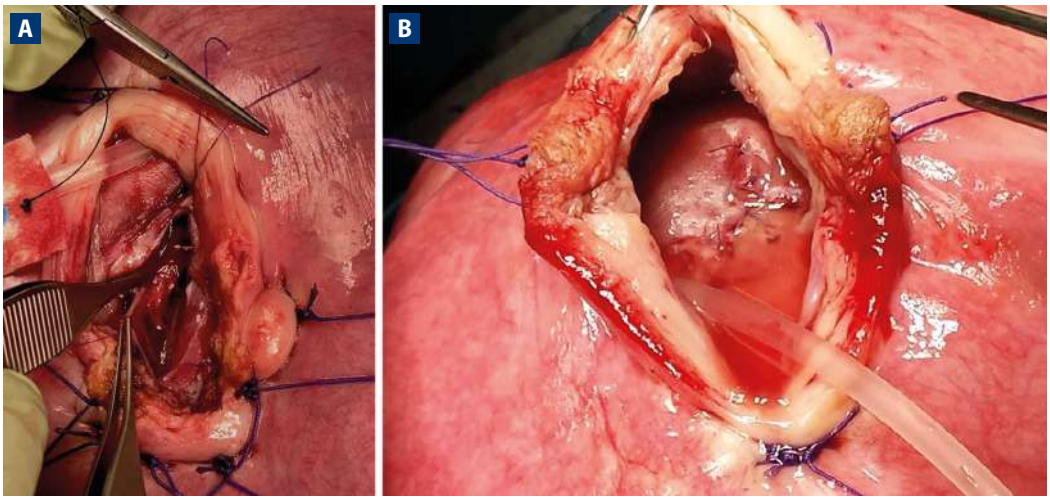

Figure 4. Prenatal closure of myelomeningocele using the open fetal surgery (OFS) method. **A.** Open uterine cavity with visible spinal nerve roots of the fetal neural tube; **B.** Closed fetal back after repair of the myelomeningocele. Photos from the authors' own collection

was made to close a myelomeningocele in a human fetus [10, 32].

The extensive discussion on the benefits and risks of prenatal surgeries for myelomeningoceles resulted in the pursuit of randomized trials — first in the United States [the Myelomeningocele Study (MOMS) as carried out in three American centers (Nashville, Philadelphia, and San Francisco)] and later in Europe [in Bytom, Poland (2005), Switzerland (2010), and Belgium and the Netherlands (2014)] [13, 14, 33–35]. Based on the results of the MOMS study and the studies from European centers, prenatal MMC surgery was shown to reduce the incidence of hydrocephalus and improve motor function of the lower limbs, bladder, and bowel, endowing the children with a chance for better development and greater independence in future life. However, a significant reduction of the sequelae of myelomeningocele through prenatal surgery raises the risk of preterm birth as well as maternal health risks [13, 14, 17].

The qualification of fetuses for prenatal repair of myelomeningoceles via open fetal surgery (OFS) is carried out according to the so-called Johnson's Criteria, with contraindications to prenatal surgery possibly existing on both the fetal and maternal sides [12] (Tab. 1).

The prenatal repair of myelomeningoceles via open fetal surgery (OFS) involves opening the uterine cavity in a manner similar to that pursued in cesarean section, and then partially extracting the fetus outside the uterus. Subsequent surgical procedures are comparable to the respective stages of postnatal surgeries, while requiring much more precision and experience due to the narrower surgical field and the very delicate fetal tissues. In the course of the prenatal procedure, the same successive steps of releasing the hernial sac, untethering the spinal cord and spinal nerves, covering the dissected neural plate with the dura, and then with the musculocutaneous tissue dissected down to the posterior midline are pursued (Fig. 4).

Fetoscopic repair procedures

With the development of minimally invasive techniques, fetoscopic closure of myelomeningoceles in the prenatal period has been attempted. Percutaneous fetoscopy procedures involving the cleft spinal canal being covered with dissected fetal skin are performed at several world centers, including Cincinnati, Toronto, Barcelona, and Warsaw (Warsaw Medical University, from 2021). Fetoscopic repair of spina bifida involves three holes being made in the uterine cavity for the insertion of a thin endoscope and two trocars into the amniotic sac. For better visibility, the amniotic fluid in the uterine cavity is displaced with carbon dioxide. Repairing a myelomeningocele by percutaneous fetoscopy requires a very high degree of precision, since the suturing needle has a diameter slightly larger than a hair — about 13 mm.

While fetoscopic procedures are referred to as "keyhole surgery" because of their lower invasiveness, the small field of maneuvering does not allow for complete untethering of the spinal cord and the repair of the defect in the spinal canal with the muscular layer. As a result, the procedure is fraught with increased risk of secondary mechanical injuries to the spinal cord after birth. Percutaneous fetoscopy also poses a greater risk of chorioamniotic membrane separation due to the inability of sealing the membranes during the procedure. This results in prolonged leakage of amniotic fluid with the possibility of fetal and maternal infections and the risk of preterm delivery [16, 17, 36].

In a literature report published in 2024, 38 out of 73 (52.1%) infants with myelomeningocele operated on by percutaneous fetoscopy presented with normal motor function of the lower limbs and were capable of independent movement with/without orthotic supplies at 30 months of follow-up [36].

The innovative technique combining elements of open surgery and fetoscopy, as proposed by Belfort, involves the incision of abdominal integuments and the emergence of the uterus, followed by direct insertion of two trocars and further fetoscopic management. The approach provides a better opportunity for safe access to the uterine cavity, facilitating the bypassing of the placenta, reducing the risk of premature outflow of amniotic fluid after surgery (two rather than three ports), and additionally offering a chance to place sutures directly on the uterus, including the amniotic membrane [37].

Rehabilitation

Children operated on for myelomeningoceles usually follow an unremarkable course of mental development while experiencing permanent and irreversible paralysis of the limbs, which requires long-term, frequently lifelong rehabilitation. The lower the location and the smaller the extent of the cleft, the better the child's chances for a better quality of life [11].

Rehabilitation of young spina bifida patients should be aimed at stimulating their development and, at a later stage, increasing their ability to move independently. It is also important that appropriate orthopedic and orthotic supplies be selected so as to help prevent deformities and contractures, as well as pressure sores. Uprighting exercises using special uprighting devices are very important. Shoulder girdle exercises, as well as coordination and balance exercises, are also included in rehabilitation plans.

Learning to ride in an active wheelchair increases the independence of children with spina bifida, while occupational therapy facilitates a more significant or full participation in peer activities. Rehabilitation consists not only in helping the children adapt to their musculoskeletal disabilities, but also in teaching them the skills required to control micturition and defecation disorders.

Bladder dysfunctions require urodynamic studies and evaluation of renal condition (infection, urine stasis with retrograde flow). In urinary incontinence, children are trained at self-catheterization, referred to as "intermittent catheterization", performed about 4–6 times a day.
While rehabilitation, including kinesitherapy and orthopedic control of contractures and joint deformities, allows the paralyzed limbs to remain in better condition, it cannot fully restore the impaired motor function. For many children, adaptation to wheelchair mobility or ambulation using crutches and the provision of specialized orthopedic equipment are the key objectives of rehabilitation. With comprehensive treatment, MMC surgery patients can live to adulthood and participate in society. Despite various limitations, they are capable of getting an education, starting families, and giving birth to healthy children. In more severe cases of the disease, however, patients are dependent on caregivers and require ongoing specialized care from neurosurgeons, orthopedists, urologists, gastroenterologists, psychologists, and even bioethicists [38, 39].

Just as in the case of all therapeutic choices, priority must be given to the welfare of the child. A consensus statement and guidelines for the management of patients with spina bifida have been formulated by European organizations (SHINE Conference, Belfast 2017). Prenatal closure of spina bifida through open fetal surgery (OFS) is an invasive procedure; however, the risks associated with maternal-fetal surgery and premature birth are not significant compared to the enormous potential for improving the quality of life of children [17, 40, 41]. The professional experience of a surgical team carrying out the prenatal spina bifida procedures is very important for reducing the risk of complications. The growing knowledge of the positive effects of prenatal surgery among health care professionals and parents of children with myelomeningoceles raises hopes for an increase in the number of prenatal surgery centers in Europe and beyond.

CONCLUSIONS

When not diagnosed by fetal ultrasound in the second trimester of pregnancy or when diagnosed too late without the possibility of treatment in fetal life, myelomeningocele, is one of the most common congenital anomalies of the neural tube, leads to shunt-dependent hydrocephalus with impaired psychomotor development and problems with independent movement due to paresis of the lower limbs, as well as urinary and fecal incontinence in a majority of affected children. Prenatal fetal surgery, either open or fetoscopic, offers a chance to improve the quality of life for children with myelomeningocele, allowing them to function relatively normally within society, although further postnatal treatment and rehabilitation are required to that end.

ARTICLE INFORMATION AND DECLARATIONS

Author contributions

There are two authors of the papper with equivalent contributions.

Acknowledgments

There are no acknowledgments.

Funding

There was no funding.

Conflict of interest

There is no conflict of interest.

Supplementary material

None.

References

1. Sadler TW, Augustine KA, Liu ET, et al. Antisense inhibition of engrailed genes in mouse embryos reveals roles for these genes in craniofacial and neural tube development. Teratology. 1995; 51(5): 300–310, doi: 10.1002/tera.1420510506, indexed in Pubmed: 7482351.
2. Avagliano L, Massa V, George TM, et al. Overview on neural tube defects: From development to physical characteristics. Birth Defects Res. 2019; 111(19): 1455–1467, doi: 10.1002/bdr2.1380, indexed in Pubmed: 30421543.
3. Atta CAM, Fiest KM, Frolkis AD, et al. Global Birth Prevalence of Spina Bifida by Folic Acid Fortification Status: A Systematic Review and Meta-Analysis. Am J Public Health. 2016; 106(1): e24–e34, doi: 10.2105/AJPH.2015.302902, indexed in Pubmed: 26562127.
4. Giardini V, Russo FM, Ornaghi S, et al. Seasonal impact in the frequency of isolated spina bifida. Prenat Diagn. 2013; 33(10): 1007–1009, doi: 10.1002/pd.4175, indexed in Pubmed: 23749491.
5. Jamry-Dziurla A. Prevalence of Spina Bifida in Poland in 2021. Polish Registry of Congenital Malformations. Poznan: University of Medical Sciences, 7 May 2025. access to the report from the author: http://www. rejestrwad pl. (accessed on 8 August 2025).
6. Sarmah S, Muralidharan P, Marrs JA. Common congenital anomalies: Environmental causes and prevention with folic acid containing multivitamins. Birth Defects Res C Embryo Today. 2016; 108(3): 274–286, doi: 10.1002/bdrc.21138, indexed in Pubmed: 27718306.
7. Grewal J, Carmichael SL, Ma C, et al. Maternal periconceptional smoking and alcohol consumption and risk for select congenital anomalies. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2008; 82(7): 519–526, doi: 10.1002/bdra.20461, indexed in Pubmed: 18481814.
8. Chen G, Liao L. Sacral neuromodulation for neurogenic bladder and bowel dysfunction with multiple symptoms secondary to spinal cord disease. Spinal Cord. 2015; 53(3): 204–208, doi: 10.1038/sc.2014.157, indexed in Pubmed: 25224602.
9. Heffez DS, Aryanpur J, Hutchins GM, et al. The paralysis associated with myelomeningocele: clinical and experimental data implicating a preventable spinal cord injury. Neurosurgery. 1990; 26(6): 987–992, indexed in Pubmed: 2362676.
10. Meuli M, Meuli-Simmen C, Hutchins GM, et al. The spinal cord lesion in human fetuses with myelomeningocele: implications for fetal surgery. J Pediatr Surg. 1997; 32(3): 448–452, doi: 10.1016/s0022-3468(97)90603-5, indexed in Pubmed: 9094015.
11. Hüsler MR, Danzer E, Johnson MP, et al. Prenatal diagnosis and postnatal outcome of fetal spinal defects without Arnold-Chiari II malformation. Prenat Diagn. 2009; 29(11): 1050–1057, doi: 10.1002/pd.2348, indexed in Pubmed: 19688779.
12. Johnson MP, Sutton LN, Rintoul N, et al. Fetal myelomeningocele repair: short-term clinical outcomes. Am J Obstet Gynecol. 2003; 189(2): 482–487, doi: 10.1067/s0002-9378(03)00295-3, indexed in Pubmed: 14520222.

13. Adzick NS, Thom EA, Spong CY, et al. MOMS Investigators. A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. N Engl J Med. 2011; 364(11): 993–1004, doi: 10.1056/NEJMoa1014379, indexed in Pubmed: 21306277.
14. Zamłyński J, Olejek A, Koszutski T, et al. Comparison of prenatal and postnatal treatments of spina bifida in Poland — a non-randomized, single-center study. J Matern Fetal Neonatal Med. 2014; 27(14): 1409–1417, doi: 10.3109/14767058.2013.858689, indexed in Pubmed: 24156622.
15. Pastuszka A, Bohosiewicz J, Koszutski T. Prenatal myelomeningocele repair improves urinary continence and reduces the risk of constipation. Neurourol Urodyn. 2018; 37(8): 2792–2798, doi: 10.1002/nau.23771, indexed in Pubmed: 30058735.
16. Pastuszka A, Bohosiewicz J, Olejek A, et al. [Prenatal myelomeningocele repair — a chance to improve the quality of life]. Wiad Lek. 2019; 72(7): 1380–1386, indexed in Pubmed: 31398173.
17. Horzelska El, Zamlynski M, Horzelski T, et al. Open fetal surgery for myelomeningocele — is there the learning curve at reduction mother and fetal morbidity? Ginekol Pol. 2020; 91(3): 123–131, doi: 10.5603/GP.2020.0028, indexed in Pubmed: 32266952.
18. Cope H, McMahon K, Heise E, et al. Outcome and life satisfaction of adults with myelomeningocele. Disabil Health J. 2013; 6(3): 236–243, doi: 10.1016/j.dhjo.2012.12.003, indexed in Pubmed: 23769483.
19. Zerah M, Kulkarni AV. Spinal cord malformations. Handb Clin Neurol. 2013; 112: 975–991, doi: 10.1016/B978-0-444-52910-7.00018-0, indexed in Pubmed: 23622306.
20. Mufti N, Sacco A, Aertsen M, et al. What brain abnormalities can magnetic resonance imaging detect in foetal and early neonatal spina bifida: a systematic review. Neuroradiology. 2022; 64(2): 233–245, doi: 10.1007/s00234-021-02853-1, indexed in Pubmed: 34792623.
21. Bruzek AK, Koller GM, Karuparti S, et al. MRI analysis of neurodevelopmental anatomy in myelomeningocele: prenatal vs postnatal repair. Ultrasound Obstet Gynecol. 2024; 64(3): 362–373, doi: 10.1002/uog.27586, indexed in Pubmed: 38237046.
22. Rees MA, Squires JH, Coley BD, et al. Ultrasound of congenital spine anomalies. Pediatr Radiol. 2021; 51(13): 2442–2457, doi: 10.1007/s00247-021-05178-6, indexed in Pubmed: 34532816.
23. Thomas M. The lemon sign. Radiology. 2003; 228(1): 206–207, doi: 10.1148/radiol.2281020448, indexed in Pubmed: 12832584.
24. Van den Hof MC, Nicolaides KH, Campbell J, et al. Ultrasound screening for spina bifida: cranial and cerebellar signs. Lancet. 1986; 2(8498): 72–74, doi: 10.1016/s0140-6736(86)91610-7, indexed in Pubmed: 2425202.
25. Herman-Sucharska I, Bożek P, Bryll A. Wady rozszczepowe kręgosłupa od diagnostyki do terapii Przegląd Lekarski. 2013; 70(5): 344–350.
26. M. Zimmer, P. Sieroszewski, P. Oszukowski, H. Huras, T. Fuchs, A. Pawłosek. Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników dotyczące suplementacji u kobiet ciężarnych. Ginekologia i Perinatologia Praktyczna. 2020; 5(4): 170–181.
27. H. Czeczot, Kwas foliowy w fizjologii i patologii. Postępy Hig Med Dośw. 2008; 62: 405–419.
28. Centeno Tablante E, Pachón H, Guetterman HM, et al. Fortification of wheat and maize flour with folic acid for population health outcomes. Cochrane Database Syst Rev. 2019; 7(7): CD012150, doi: 10.1002/14651858.CD012150.pub2, indexed in Pubmed: 31257574.
29. Bieżanowska-Kopeć R, Leszczyńska T, Pisulewski PM. Oszacowanie zawartości folianów i innych witamin z grupy B w dietach młodych kobiet (20–25 lat) z województwa małopolskiego. Żywność Nauka Technologia Jakość. 2007; 6(55): 352–358.
30. Adzick NS, Sutton LN, Crombleholme TM, et al. Successful fetal surgery for spina bifida. Lancet. 1998; 352(9141): 1675–1676, doi: 10.1016/S0140-6736(98)00070-1, indexed in Pubmed: 9853442.
31. Meuli M, Meuli-Simmen C, Hutchins GM, et al. In utero surgery rescues neurological function at birth in sheep with spina bifida. Nat Med. 1995; 1(4): 342–347, doi: 10.1038/nm0495-342, indexed in Pubmed: 7585064.
32. Meuli M, Moehrlen U. Fetal surgery for myelomeningocele is effective: a critical look at the whys. Pediatr Surg Int. 2014; 30(7): 689–697, doi: 10.1007/s00383-014-3524-8, indexed in Pubmed: 24908159.
33. Meuli M, Moehrlen U, Flake A, et al. Fetal surgery in Zurich: key features of our first open in utero repair of myelomeningocele. Eur J Pediatr Surg. 2013; 23(6): 494–498, doi: 10.1055/s-0032-1329700, indexed in Pubmed: 23165510.
34. Ovaere C, Eggink A, Richter J, et al. Prenatal diagnosis and patient preferences in patients with neural tube defects around the advent of fetal surgery in Belgium and Holland. Fetal Diagn Ther. 2015; 37(3): 226–234, doi: 10.1159/000365214, indexed in Pubmed: 25301576.
35. Zamłyński J, Horzelska E, Zamłyński M, et al. Current views on fetal surgical treatment of myelomeningocele — the Management of Myelomeningocele Study (MOMS) trial and Polish clinical experience. Ginekol Pol. 2017; 88(1): 31–35, doi: 10.5603/GP.a2017.0006, indexed in Pubmed: 28157255.
36. Sanz Cortes M, Corroenne R, Pyarali M, et al. Ambulation after in-utero fetoscopic or open neural tube defect repair: predictors for ambulation at 30 months. Ultrasound Obstet Gynecol. 2024; 64(2): 203–213, doi: 10.1002/uog.27589, indexed in Pubmed: 38243917.
37. Belfort M, Deprest J, Hecher K. Current controversies in prenatal diagnosis 1: in utero therapy for spina bifida is ready for endoscopic repair. Prenat Diagn. 2016; 36(13): 1161–1166, doi: 10.1002/pd.4972, indexed in Pubmed: 27862078.
38. Tornali C, Pratico' A, Vecchio F, et al. Treatment of lumbar and intrathoracic meningocele: bioethical implications. Acta Biomed. 2021; 92(3): e2021211, doi: 10.23750/abm.v92i3.11600, indexed in Pubmed: 34212901.
39. Kamath NN, Kulesz PA, Fletcher JM, et al. Association of ethnicity and adaptive functioning with health-related quality of life in pediatric myelomeningocele. J Pediatr Rehabil Med. 2022; 15(4): 571–580, doi: 10.3233/PRM-220021, indexed in Pubmed: 36442218.
40. Shanmuganathan M, Sival DA, Eastwood KA, et al. Prenatal surgery for spina bifida: a therapeutic dilemma. Proceedings of the SHINE conference, Belfast. Ir J Med Sci. 2018; 187(3): 713–718, doi: 10.1007/s11845-017-1709-6, indexed in Pubmed: 29101642.
41. Fabelo C, He H, Lim FY, et al. Factors impacting surgical decision making between prenatal and postnatal repair for myelomeningocele. Prenat Diagn. 2022; 42(1): 27–36, doi: 10.1002/pd.6080, indexed in Pubmed: 34931327.

pediatric reports

MDPI

Article

Urological, Digestive and Motor Function in Children After Prenatal or Postnatal Repair of Myelomeningocele

Marianna Łoskot * and Tomasz Koszutski

Department of Pediatric Surgery and Urology, Faculty of Medical Sciences in Katowice, Medical University in Silesia, 40-752 Katowice, Poland

* Correspondence: marianna.loskot@gmail.com

Abstract

Objectives: Myelomeningocele is one of the most common dysraphic defects. Does shortening the time of exposure to the toxic effects of amniotic fluid and mechanical trauma in utero on the herniated spinal cord and spinal nerves, thanks to prenatal surgery, reduce the risk of hydrocephalus with improved musculoskeletal function and better function of the urinary and digestive systems? The aim of the study was to compare the clinical effects of prenatal and postnatal surgery for myelomeningocele in pediatric patients. **Methods**: Comparison of urological, digestive and motor function in children following prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. The study group consisted of 110 children- 46 operated prenatally and 64 patients postnatally. Information about the children's assessment of shunt-dependent hydrocephalus, motor skills, bladder and bowel function was obtained from a validated survey questionnaire completed by the children's parents. **Results**: In the prenatal group, there was a significantly (p = 0.011) lower percentage of hydrocephalus treated with a shunt (45.71%) compared to the postnatal group (78.26%). The prenatal group revealed a lower percentage of paresis (p = 0.0422) and contractures of the lower limbs (p = 0.0108) and varus deformity (p = 0.0272). Also, in the prenatal group, fewer children move with only the use of a wheelchair (p = 0.0280) and more move independently or with orthopedic equipment (p = 0.0280). In prenatal children, the overall grade of vesico-ureteral reflux was significantly lower (p = 0.0105) and there was also a higher percentage of children with self-controlled defecation (p = 0.0395) and fewer children using enemas (p = 0.0269) and oral pharmacological agents (p = 0.0026). **Conclusions**: In children with myelomeningocele operated prenatally, compared to the postnatal group, shunt-dependent hydrocephalus and bladder and bowel incontinence were observed with significantly less frequency, and there was better musculoskeletal function. More children operated prenatally moved independently or with orthopedic equipment, and fewer used an orthopedic wheelchair. Further studies, particularly in even larger patient groups, are required to assess clinical benefits of prenatal surgery for children with myelomeningocele.

Keywords: spina bifida; prenatal surgery; postnatal surgery; shunt-dependent hydrocephalus; musculoskeletal function; function of the urinary and digestive systems

check for updates

Academic Editor: Victoria Kain

Received: 6 August 2025
Revised: 4 October 2025
Accepted: 10 October 2025
Published: 22 October 2025

Citation: Łoskot, M.; Koszutski, T. Urological, Digestive and Motor Function in Children After Prenatal or Postnatal Repair of Myelomeningocele. *Pediatr. Rep.* **2025**, *17*, 111. https://doi.org/10.3390/pediatric17060111

Copyright: © 2025 by the authors. Licensee MDPI, Basel, Switzerland. This article is an open access article distributed under the terms and conditions of the Creative Commons Attribution (CC BY) license (https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).

1. Introduction

Myelomeningocele (MMC) is the most common congenital neural tube defect resulting from incomplete closure of the posterior neuropore during primary neurulation, and develops in the early fetal life (days 21–28) [1,2]. MMC is the second most common

disease after congenital heart defects and its incidence in the world is constantly increasing and amounts to 0.3–0.4 per 1000 live births, depending on sex, latitude and season of conception [3,4]. In Poland, the incidence of spina bifida is 0.29 cases per 1000, according to data from the Polish Registry of Congenital Malformations: Report 2021 [5]. The etiology of MMC is not clear, but it has been confirmed that folic acid deficiency or its metabolism in the mother are directly related to the occurrence of this defect in the fetus [3,6]. Risk factors for the occurrence of dysraphic defect in the child are diabetes and obesity of the mother, smoking, excessive alcohol consumption and the use of anticonvulsants (carbamazepine and valproic acid), antihistamine and sulfonamides drugs [4,7].

MMC is formed in the first weeks of fetal life during abnormal spinal cord roll-out and in the second stage when there is secondary damage to the spinal cord, protruding due to the toxic effects of amniotic fluid and mechanical injuries of the cord against the uterine wall (Heffez's two-hit theory) [8]. Incomplete fusion of the spinal cord makes it vulnerable to chemical and mechanical stimuli, gradually causing its irreversible histopathological and functional damage. This leads, in most cases, to shunt-dependent hydrocephalus, impaired psychomotor development, lower extremity paresis and urinary and bowel incontinence [9]. The intensity of pathological symptoms in a child depends on the location of the damage (high-level MMC lesions) and the type of defect: MMC aperta or occulta [10], Figure 1. The use of fetal surgery (open or fetoscopic) allows for early protection of the nerve tissue from harmful factors and reduces the risk of disability with relatively low risk for the mother and fetus (the risk of premature birth) [11–16]. The aim of the study was to compare the clinical effects of prenatal and postnatal surgery for myelomeningocele in pediatric patients.

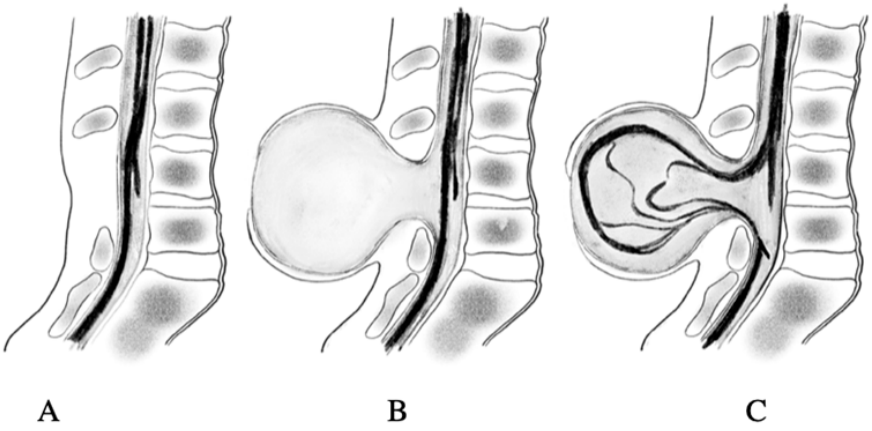

Figure 1. Types of defect oculta: (**A**) spina bifida oculta, (**B**) meningocele, (**C**) myelomeningocele. Authors' source.

2. Materials and Methods

Study data were obtained by retrospective analysis of the clinical status of children with myelomeningocele (MMC), operated prenatally (n = 46) in the Department of Gynecology, Obstetrics and Oncological Gynecology in Bytom (Silesia), and 64 children operated after birth in the Department of Pediatric Surgery and Urology (of the Saint John Paul II Upper Silesian Child Health Centre in Katowice). Figure 2. Information about the children's assessment of shunt-dependent hydrocephalus, motor skills, bladder and bowel function was obtained from a validated survey questionnaire (30 questions), completed by the children's parents/guardians.

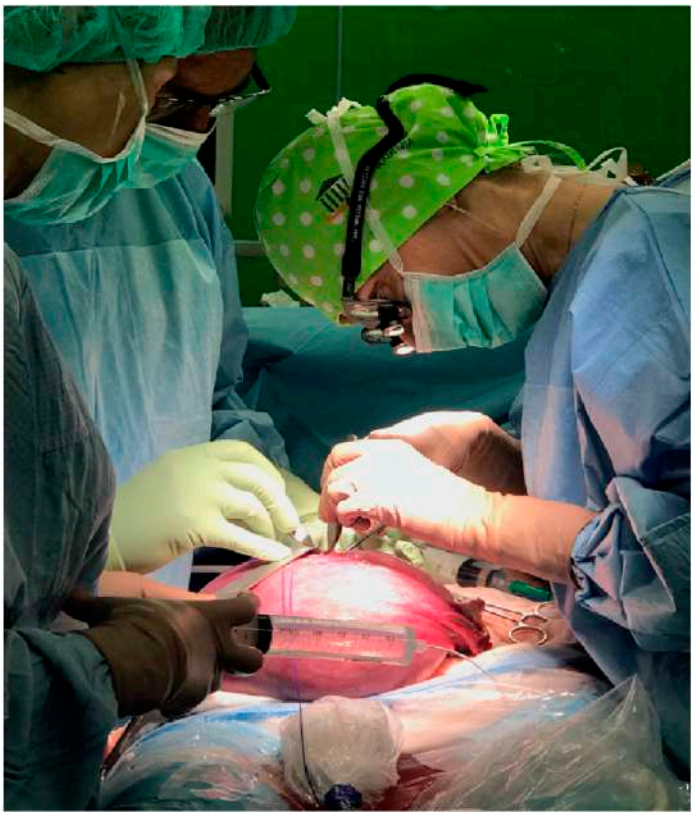

Figure 2. Prenatal open-uterine MMC surgery by a team of pediatric surgeons from Katowice (Silesia), Poland. Authors' source.

Participation in the survey was voluntary and anonymous, with the understanding that the information obtained would be used only for research purposes. The study was approved by the Bioethics Committee of the Medical University of Silesia in Katowice, Poland (No. PCN/CBN/0052/KB/185/22, date of approval: 4 October 2022).

2.1. The Study Subjects

The study group consisted of 110 children with MMC (aged 3 to 18 years): 46 children (median age—4.5 years) repaired in utero (30 girls and 16 boys) and 64 children (median age 6.0 years) operated postnatally (32 girls and 32 boys). In most patients (81.8%), myelomeningocele (MMC) occurred at the lumbo-sacral level of the spine. There was no significant correlation between gender (p = 0.1108), median age (p = 0.052) and the division of the current age of children under and over 7 years of age, Table 1, depending on the method of MMC closure, which indicates the proper selection of children with the comparability of both study groups. In the postnatal group, newborns were most often operated on in the first 24–48 h. In the prenatal group, the age at surgery was between 21 and 27 weeks of gestation, according to Johnson's criteria [11]. Major inclusion criteria include single pregnancy, gestational age between 21 and 26 weeks, normal karyotype, no congenital anomalies, upper level of MMC damage below Th1 or above with the presence of Chiari II malformation in prenatal MRI, lateral ventricular size of MMC less than 17 mm, normal feto-placental function and voluntary consent to participate in the study. Major exclusion criteria include maternal age <18 years, uterine contractions, placental abnormalities, maternal infections (especially intrauterine) and other diseases (diabetes mellitus type 1, hypertension, obesity with a BMI > 28, thrombophilia).

Table 1. Comparison of current age of children under and over 7 years of age with MMC operated prenatally (Prenatal Group) and postnatally (Postnatal Group).

Method of Surgery Myelomeningocele	Current Age of Children		
	<7 Years	**≥7 Years**	**Total**
Prenatal Group	35	11	46
% Column	49.30%	28.21%	
% Row	76.09%	23.91%	
Postnatal Group	36	28	64
% Column	50.70%	71.79%	
% Row	56.25%	43.75%	
Total	71	39	110
Chi^2, Yates, test: $p = 0.0520$			

2.2. The Survey Questionnaire

In order to conduct the research, a diagnostic survey method was used, for which a survey questionnaire was developed. The research tool was a validated survey questionnaire, consisting of a personal data sheet and 30 questions, mainly closed, (open-ended questions functioned as supplementary questions), addressed to parents/guardians of operated children. The main part of the questionnaire was divided into five parts: general information about the child's health, the child's neurological and orthopedic condition, the child's mobility in the environment, the condition and functioning of the intestines and bladder, and performing daily activities.

The survey questionnaire was sent via social media to a selected group of parents of children operated on for myelomeningocele with the conscious use of "purposeful selection", based on respondents' general knowledge of the phenomenon under study. The study used a simplified survey validation method, which uses a "special filtering cafeteria" consisting of comparing the results obtained when the same respondents answered similar survey questions twice, which allows for the detection of inconsistencies in the answers or the assessment of the reliability of the answers.

Our survey contained mainly closed questions, so-called categorized (cafeteria) questions, allowing for the selection of answers from prepared proposals of a set of variants, the so-called cafeteria. This is the most commonly used type of question in quantitative research, where open-ended questions function as supplementary questions. Our survey is specific and original, so the assessment of its credibility (accuracy, consistency, reliability), i.e., validation, is also specific [17].

Natural randomness of selection was achieved by eliminating surveys that did not meet the adopted conditions of formal and substantive control. Formal (quantitative) control consisted of checking whether all forms had been completed, whether all items in the form had been included, whether all questions had been answered [17].

2.3. Statistical Analysis

The data were exported from an Excel v.2019 datasheet to the Statistica v. 13.1 data analysis system: StatSoft, Poland and the MedCalc v.23.0.9 package from MedCalc Software Ltd. (Ostend, Belgium) was used. Due to the lack of normal distribution of the investigated parameters (examined with the Shapiro–Wilk test), we used non-parametric tests such as the Mann–Whitney U test. In addition, we performed a chi-squared test (Chi—square.(X^2) test NW) for the comparison of two small proportions (from independent samples), expressed as a percentage with significance level evaluation according to MLE-theory (Maximum Likelihood Estimation), and test for two structure indicators Model 2. The results are

presented in the corresponding tables. All tables include the median for each sample, as well as the *p*-value for a given test. The level for statistical significance was set at a *p*-value < 0.05 [18,19].

3. Results

In the study, the duration of pregnancy was significantly shorter ($p < 0.001$) in mothers of children operated prenatally (median Hbd.—35.0) compared to the duration of pregnancy of mothers of children from the postnatal group (median Hbd.—38.0). Also, the birth weight of newborns operated prenatally (median grams—2035.0) was significantly lower ($p < 0.0001$) than in the postnatal group (median grams—3040.0). However, there were no significant differences ($p = 0.0622$) in the current weigh of children from the prenatal (median kilograms—16.5) and postnatal groups (median kilograms—19.3). The age of mothers of children undergoing prenatal surgery (median age—37.0 years) was similar ($p = 0.077$) to that of mothers' age (median age—35.5 years) from the postnatal group, while fathers of children from the prenatal group (median age—41.0 years) were significantly older ($p = 0.013$) than fathers of children undergoing postnatal surgery (median age—37.0 years), Table 2. In the studied group of 110 children with myelomeningocele (MMC), a significant correlation with $p = 0.0237$ was found in the frequency of shunt-dependent hydrocephalus when comparing the group of children operated on prenatally ($n = 46$) with the postnatal group ($n = 64$), with a significantly ($p = 0.011$) lower percentage of hydrocephalus treated with a shunt in the prenatal group (45.71%) compared to the postnatal group (78.26%), Table 3. During the treatment of hydrocephalus, the shunt was replaced 17 times in the prenatal group and as many as 51 times in the postnatal group. Analysis of musculoskeletal function and motor skills in children with MMC showed a significantly lower percentage of paresis ($p = 0.0422$) and contractures of the lower limbs ($p = 0.0108$) and varus deformity ($p = 0.0272$) in children operated prenatally compared to the postnatal group. Similarly, in the prenatal group, a significantly higher percentage of operated children ($p = 0.0292$) did not have deformities of the lower limbs in the ankle joints. However, the percentage of spine deformities was not a factor differentiating both groups of children ($p = 0.5693$), Table 3. Despite a similar ability to move around independently in the environment ($p = 0.2527$) in both study groups, a significantly lower percentage of children moving only with the use of a wheelchair ($p = 0.0286$) and a higher percentage of children moving independently or with the use of orthopedic equipment ($p = 0.0279$) was found in the prenatal group compared to the postnatal group, Table 3. When assessing the bladder dysfunction in the two studied groups of children, no differences were found in the matter of self-controlled urination ($p = 0.2902$), urination by catheterization ($p = 0.6269$), urination with diapers ($p = 0.1913$) and urinary tract infections ($p = 0.4607$). Whereas in children operated prenatally, compared to the postnatal group, the overall grade of vesico-ureteral reflux was significantly lower ($p = 0.0105$), and importantly, the high-grade (IV–V) vesico-ureteral reflux was also significantly lower ($p = 0.0454$), Table 4. Comparison of bowel dysfunction in the prenatal group compared to the postnatal group showed a higher percentage of children with self-controlled defecation ($p = 0.0395$) and a lower percentage of children using enemas ($p = 0.0269$) and oral pharmacological agents ($p = 0.0026$), Table 4.

Table 2. Comparison of the clinical characteristics in children with myelomeningocele operated prenatally (Prenatal Group) and postnatally (Postnatal Group).

	Total Cohort (*n* = 110)	**Prenatal Group (*n* = 46)**	**Postnatal Group (*n* = 64)**	**Test**	***p*-Value**
Age (median)	5.5	4.5	6.0	Chi^2, Yates	0.0520
Female, *n (%)*	62 (56%)	30 (48%)	32 (52%)	Chi^2, NW	0.1110
Male, *n (%)*	48 (44%)	16 (33%)	32 (67%)	Chi^2, NW	0.1108
Mother's age, (median)	37.0	37.0	35.5	Mann–Whitney U test	0.0773
Father's age, (median)	39.0	41.0	37.0	Mann–Whitney U test	0.0133
Duration of pregnancy, (Hbd; median)	37.0	35.0	38.0	Mann–Whitney U test	<0.001
Birth weight, (grams; median)	2735.0	2035.0	3040.0	Mann–Whitney U test	0.0001
Current body weight, (kilograms, median)	18.0	16.5	19.3	Mann–Whitney U test	0.0622
Myelomeningocele at the lumbosacral level of the spine	90 (81.82%)	39 (84.78%)	51 (79.69%)	Chi^2, NW	0.7520

Table 3. Comparison of the musculoskeletal function and motor skills in children with myelomeningocele operated prenatally (Prenatal Group) and postnatally (Postnatal Group).

	Total Cohort (*n* = 110)	**Prenatal Group (*n* = 46)**	**Postnatal Group (*n* = 64)**	**Test**	***p*-Value**
Shunt-dependent hydrocephalus	52(47.3%)	16 (45.71%)	36 (78.26%)	Chi^2, NW Test for two structure indicators Model 2	0.0024 0.0011
Paralysis of the lower limbs	79 (71.82%)	29 (63.04%)	50 (78.13%)	Test for two structure indicators Model 2	0.0422
Bilateral contractures of the lower limbs	71 (64.55%)	24(52.17%)	47(73.44%)	Test for two structure indicators Model 2	0.0108
No deformation of lower limbs in the ankle joints	39 (35.45%)	21 (45.65%)	18 (28.13%)	Test for two structure indicators Model 2	0.0292
Varus deformity of lower limbs	50 (45.45%)	16 (34.78%)	34 (53.13%)	Test for two structure indicators Model 2	0.0272
Deformities of the spine	56 (50.91%)	22 (47.83%)	34 (53.13%)	Chi^2, test Yatesa	0.5693
Moving in wheelchair only	32 (29.09%)	9 (19.57%)	23 (35.94%)	Test for two structure indicators Model 2	0.0286
Moving independently or with the use of orthopedic equipment (hybrid)	78 (70.91%)	37 (80.43%)	41 (64.06%)	Test for two structure indicators Model 2	0.0279
Moving independently	38 (34.55%)	17 (36.96%)	21 (32.81)	Chi^2, NW	0.2527

Table 4. Comparison of the Bowel and Bladder Dysfunction (BBD) in children with myelomeningocele operated prenatally (Prenatal Group) and postnatally (Postnatal Group).

	Total Cohort (*n* = 110)	**Prenatal Group (*n* = 46)**	**Postnatal Group (*n* = 64)**	**Test**	***p*-Value**
Urinating with diapers	63 (57.27%)	23 (50.0%)	40 (62.50%)	Test for two structure indicators Model 2	0.0956
Urination by catheterization (CICI)	91 (82.73%)	39 (84.78%)	52 (81.25%)	Test for two structure indicators Model 2	0.3130
Self-controlled urination	5 (4.54%)	1 (2.17%)	4 (6.25%)	Test for two structure indicators Model 2	0.1393
Vesico-ureteral reflux (VUR) all grade	23 (20.91%)	5 (10.87%)	18 (28.13%)	Test for two structure indicators Model 2	0.0105

Table 4. *Cont.*

	Total Cohort (n = 110)	Prenatal Group (n = 46)	Postnatal Group (n = 64)	Test	p-Value
Vesico-ureteral reflux (VUR)—high grade (IV–V)	9 (8.18%)	1 (2.17%)	8 (12.50%)	Chi^2, test NW	0.0454
Urinary tract infections	58 (52.72%)	24 (52.17%)	34 (53.13%)	Test for two structure indicators Model 2	0.4607
Self-controlled defecation	66 (60.0%)	32 (69.57%)	34 (53.13%)	Test for two structure indicators Model 2	0.0395
Constipations—defecation with enemas	19 (17.27%)	9 (19.57%)	10 (15.63%)	Chi^2, test NW	0.0269
Constipations—defecation with oral pharmacological agents	21 (19.09%)	4 (12.50%)	17 (40.48%)	Test for two structure indicators Model 2	0.0026

4. Discussion

The study included a total of 110 children with meningomyelocele (MMC), 46 of whom underwent in utero repair at the Department of Gynecology and Obstetrics in Bytom (Silesia), and 64 were operated on after birth at the Department of Pediatric Surgery and Urology in Katowice (Silesia).

In most of our patients (81.8%), myelomeningocele (MMC) occurred at the lumbosacral level of the spine. Similarly, Cope et al. showed that MMC most often occurs at the level of the lumbar spine (62%), and more rarely in the sacral (20%) and thoracic (18%) sections [20].

Up until 1997, the only option for MMC therapy was surgical correction after birth, and prenatal surgery procedures were possible only at the Children's Hospital in Philadelphia (CHOP), based on Heffez's theory (1995) [21,22]. The results of randomized studies (The Management of Myelomeningocele Study—MOMS) conducted in three American centers (Nashville, Philadelphia, San Francisco) demonstrated the clinical benefits of prenatal MMC surgery. These findings were subsequently corroborated by studies from European centers—Poland (Bytom, 2005), Switzerland (2010), Belgium and the Netherlands (2014)—which confirmed that fetal MMC surgery reduces the incidence of hydrocephalus and improves motor functions of the lower limbs [12,13,23–25].

In our study, children with MMC undergoing prenatal procedures showed a significantly (p = 0.011) lower percentage of hydrocephalus treated with a shunt (45.71%) compared to children from the postnatal group (78.26%). In the MOMS study, prenatal closure of a myelomeningocele reduced the risk of shunt-dependent hydrocephalus twice, from 82% in children operated after birth to 40% of children operated in the prenatal period [12]. An even smaller percentage of children with shunt-dependent hydrocephalus operated prenatally (28%) compared to the postnatal group (80%) was found in the Polish report from 2014 [13]. The most recent diagnostic MRI study also demonstrated differences in neuro-developmental anatomy, justifying reduction of hydrocephalus and improvement of neurological symptoms in MMC patients treated prenatally versus postnatally [26]. Partially different results based on the anatomical, radiological and clinical features of patients with MMC showed that children after hydrocephalus treated prenatally were more likely to develop hydrocephalus after 3 months of life than those after postnatal repair, although the overall rate of hydrocephalus was higher in the postnatal group [27]. Reducing the incidence of shunt-dependent hydrocephalus is associated with a reduced risk of obstruction of the intraventricular or peripheral shunt, mechanical failure of the shunt itself, and complications from the peritoneal cavity [12,13].

In our study group during the treatment of hydrocephalus, the shunt was replaced 17 times in the prenatal group and three times more often—51 times—in the postnatal

group. Also, the Polish results (2020) of neonatal examinations after prenatal repair indicate good efficacy in reducing hindbrain herniation and reducing the prevention of cerebral ventricle enlargement [16].

In children after MMC surgery with shunt-dependent hydrocephalus, additionally, segmental disorders in the innervation of the intestines and urinary bladder occur, causing chronic constipation and urinary incontinence due to the inability to maintain proper pressure in the bladder and its regular emptying (bladder and bowel syndrome) [14,26]. In previous publications, it has been shown that children with MMC operated prenatally, compared to the postnatal group, have both better social urinary continence with fewer urinary tract infections and fewer complaints due to chronic constipation [14,28]. Better maintenance of social continence for urine (social dryness) in children after fetal repair is the effect of better-preserved functions of the urogenital diaphragm muscles, especially the external urethral sphincter muscle [29]. Additionally, fewer constipations mean better complete emptying of the urinary bladder with less chronic urine retention and therefore a lower risk of urinary tract infections [28,30]. When assessing the bladder dysfunction in our studied groups of children, no significant differences were found in the matter of self-controlled urination, urination by catheterization (CIC) and diapers as well as in the incidence of urinary tract infections. An important positive difference between both studied groups is the significantly less common overall grade of vesico-ureteral reflux, and especially a lower incidence of high-grade vesico-ureteral reflux (IV-V) in children operated on prenatally. In the latest publication comparing slightly younger children (approximately 2 years of age) operated prenatally and postnatally due to MMC, similarly, no statistically significant differences were found between both groups when analyzing clean intermittent catheterization (CIC), the use of anticholinergic drugs and self-controlled urination [31].

Our children from the prenatal group showed better self-control of bowel movements and used enemas and oral pharmacological agents less frequently than the postnatal group. The lower incidence of constipation in children operated in utero may probably be the result of having a longer section of properly innervated large intestine due to the earlier separation of the spinal cord and spinal nerves from toxic amniotic fluid and mechanical injuries in utero. Additionally, the enormous plastic and regenerative capabilities of the cells of the nervous system in fetuses affect the maintenance and formation of proper neuronal pathways, with improved functioning of both the digestive and urinary systems and lower limb motor skills [30,32].

Shunt malfunctions and urinary tract infections were the most common reasons for unanticipated hospitalizations in children and youth with MMC [33]. Moreover, hydrocephalus, renal failure and scoliosis are common causes of mortality in patients after MMC surgery [34].

Our study of musculoskeletal function and motor skills revealed that significantly fewer children in the prenatal group had paresis and contractures of the lower limbs and varus deformity, as well as fewer deformities of the lower limbs in the ankle joints. However, the percentage of spine deformities was not a factor differentiating both groups of children. Despite a similar ability to move around independently in the environment in both study groups, a significantly lower percentage of children from the prenatal group move only with the use of a wheelchair and, more importantly, more of these children move independently or with the use of orthopedic equipment. The ability to move independently, participation in recreation, with better urinary and bowel function is considered by most children with MMC after correction and their parents as one of the most important elements improving their quality of life [15,35,36]. In order to improve the quality of life of children with MMC, in addition to a higher level of mobility and emotional and social function, good family support and a high financial status are important [37–39].

Treatment of MMC after correction is multidisciplinary and involves at the same time radiologists, neurologists, orthopedists, urologists, gastroenterologists, psychologists and bioethical experts [40–42]. However, it should always be remembered that in every therapeutic choice, the best interest of the child must be paramount.

European organizations have established consensus and guidelines (SHINE Conference-Belfast 2017) for patients with MMC [43]. The new 2020 guidelines address the care of patients with spina bifida, particularly with regard to rehabilitation therapy [44–46].

Prenatal repair MMC is an invasive procedure; however, the risk of maternal–fetal surgery and the risk of premature birth is not large compared to the enormous potential to improve the quality of life of children [16,43,47]. The professional experience of the surgical team performing prenatal MMC surgery is very important in reducing the risk of complications.

In our study, children undergoing prenatal surgery had a shorter gestation period and lower birth weights compared to the postnatal group. However, the differences in current body weight were not statistically significant.

Our research showed a better therapeutic effect of prenatal surgery compared to postnatal surgery in children with MMC. In the prenatal group, there was less shunt-dependent hydrocephalus and better musculoskeletal function: paralysis and bilateral contractures, varus deformity of the lower limbs and deformation of lower limbs in the ankle joints. Fewer children undergoing prenatal surgery used an orthopedic wheelchair because they were able to move independently or with orthopedic equipment. Bladder and bowel dysfunction were also less common in the prenatal group: vesico-ureteral reflux, especially high grade, greater self-controlled defecation, defecation with enemas and oral pharmacological agents.

Our positive therapeutic effects of prenatal surgery are consistent with the results of other authors [14,15,29,30], but these reports usually narrowly compared the functioning of individual systems, most often the neurogenic bladder or musculoskeletal system. In addition, recent publications have focused on the functioning of children with MMC only, after prenatal or fetoscopy procedures, without any postnatal surgery.

The novelty of our study is the holistic and comprehensive comparison of the functioning of the urological, digestive and musculoskeletal systems, both in children after prenatal or postnatal surgery for myelomeningocele. These are novel and original findings in children with MMC and no similar data have been found in available publications. We are very grateful to all parents of children with MMC who, despite the daily challenges of caring for their disabled children, found the time and strength to complete our survey.

A limitation of our publication is the small sample size—in the case of a very rare defect, it is difficult to obtain a large group of respondents, which limits the reliability and generalizability of the results. Initially, the number of surveys obtained from mothers of children from the prenatal group was 57, of which, after conducting formal and substantive control, only 46 surveys were qualified for statistical evaluation, while the number of questionnaires obtained from mothers of children operated postnatally was 78, of which, after the control, only 64 surveys were qualified.

Therefore, in our conclusions we emphasized the need for further research, preferably multi-center, to increase the reliability and generalizability of our results.

The increasing knowledge of the positive effects of prenatal surgeries among medical professionals and parents of children with myelomeningocele raises hopes for an increase in the number of European and global medical centers with the possibility of performing prenatal surgeries.

5. Conclusions

In children with myelomeningocele operated prenatally, compared to the postnatal group, shunt-dependent hydrocephalus and bladder and bowel incontinence were observed significantly less frequently, and there was better muscosceletal function. More children operated prenatally moved independently or with orthopedic equipment and fewer patients used an orthopedic wheelchair. Further studies, particularly in even larger patient groups, are required to assess clinical benefits of prenatal surgery for children with myelomeningocele.

Author Contributions: Conceptualization, M.Ł. and T.K.; methodology, M.Ł. and T.K.; formal analysis, M.Ł. and T.K.; investigation, M.Ł. and T.K.; resources, M.Ł.; writing—original draft preparation, M.Ł.; writing—review and editing, M.Ł. and T.K. All authors have read and agreed to the published version of the manuscript.

Funding: This research received no external funding.

Institutional Review Board Statement: The research project was approved by the Bioethics Committee of the Medical University of Silesia in Katowice, Poland (No. PCN/CBN/0052/KB/185/22, date of approval: 4 October 2022).

Informed Consent Statement: Informed consent was obtained from all subjects involved in the study.

Data Availability Statement: The data presented in this study are available on request from the corresponding author due to legal reason -Regulation (EU) 2016/679 of the European Parliament and of the Council of 27 April 2016 on the protection of natural persons with regard to the processing of personal data and on the free movement of such data, and repealing Directive 95/46/EC (General Data Protection Regulation).

Conflicts of Interest: The authors declare no conflicts of interest.

References

1. Sadler, T.W. Embryology of neural tube development. *Am. J. Med. Genet. C Semin. Med. Genet.* **2005**, *135*, 2–8. [CrossRef] [PubMed]
2. Avagliano, L.; Massa, V.; George, T.M.; Qureshy, S.; Bulfamante, G.P.; Finnell, R.H. Overview on neural tube defects: From development to physical characteristics. *Birth Defects Res.* **2019**, *111*, 1455–1467. [CrossRef] [PubMed]
3. Atta, C.A.; Fiest, K.M.; Frolkis, A.D.; Jette, N.; Pringsheim, T.; St Germaine-Smith, C.; Rajapakse, T.; Kaplan, G.G.; Metcalfe, A. Global birth prevalence of spina bifida by folic acid fortification status: A systematic review and meta-analysis. *Am. J. Public Health* **2016**, *106*, e24–e34. [CrossRef]
4. Giardini, V.; Russo, F.M.; Ornaghi, S.; Todyrenchuk, L.; Vergani, P. Seasonal impact in the frequency of isolated spina bifida. *Prenat. Diagn.* **2013**, *33*, 1007–1009. [CrossRef]
5. Jamry-Dziurla, A. *Prevalence of Spina Bifida in Poland in 2021*; Polish Registry of Congenital Malformations, University of Medical Sciences: Poznan, Poland, 2025. Available online: http://www.rejestrwad.pl/ (accessed on 8 August 2025).
6. Sarmah, S.; Muralidharan, P.; Marrs, J.A. Common congenital anomalies: Environmental causes and prevention with folic acid containing multivitamins. *Birth Defects Res. C Embryo Today Res.* **2016**, *108*, 274–286. [CrossRef] [PubMed]
7. Grewal, J.; Carmichael, S.L.; Ma, C.; Lammer, E.J.; Shaw, G.M. Maternal periconceptional smoking and alcohol consumption and risk for select congenital anomalies. *Birth Defects Res. A Clin. Mol. Teratol.* **2008**, *82*, 519–526. [CrossRef]
8. Heffez, D.S.; Aryanpur, J.; Hutchins, G.M.; Freeman, J.M. The paralysis associated with myelomeningocele: Clinical and experimental data implicating a preventable spinal cord injury. *Neurosurgery* **1990**, *26*, 987–992. [CrossRef]
9. Meuli, M.; Meuli-Simmen, C.; Hutchins, G.M.; Seller, M.J.; Harrison, M.R.; Adzick, N. The spinal cord lesion in human fetus with myelomeningocele: Implications for fetal surgery. *J. Pediatr. Surg.* **1997**, *32*, 448–452. [CrossRef]
10. Hüsler, M.R.; Danzer, E.; Johnson, M.P.; Bebbington, M.; Sutton, L.; Adzick, N.S.; Wilson, R.D. Prenatal diagnosis and postnatal outcome of fetal spinal defects without Arnold–Chiari II malformation. *Prenat. Diagn.* **2009**, *29*, 1050–1056. [CrossRef]
11. Johnson, M.P.; Sutton, L.N.; Rintoul, N.; Crombleholme, T.M.; Flake, A.W.; Howell, L.J.; Hedrick, H.L.; Wilson, R.; Adzick, N. Fetal meningomyelocele repair: Short-term clinical outcomes. *Am. J. Obstet. Gynecol.* **2003**, *189*, 482–487. [CrossRef]

12. Adzick, N.S.; Thom, E.A.; Spong, C.Y.; Brock, J.W.I.; Burrows, P.K.; Johnson, M.P.; Howell, L.J.; Farrell, J.A.; Dabrowiak, M.E.; Sutton, L.N.; et al. A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. *N. Engl. J. Med.* **2011**, *364*, 993–1004. [CrossRef]
13. Zamłyński, J.; Olejek, A.; Koszutski, T.; Ziomek, G.; Horzelska, E.; Gajewska-Kucharek, A.; Maruniak-Chudek, I.; Herman-Sucharska, I.; Kluczewska, E.; Horak, S.; et al. Comparison of prenatal and postnatal treatments of spina bifida in Poland: A nonrandomized, single-center study. *J. Matern. Fetal Neonatal Med.* **2014**, *27*, 1409–1417. [CrossRef]
14. Pastuszka, A.; Bohosiewicz, J.; Koszutski, T. Prenatal myelomeningocele repair improves urinary continence and reduces the risk of constipation. *Neurourol. Urodyn.* **2018**, *37*, 2792–2798. [CrossRef]
15. Pastuszka, A.; Bohosiewicz, J.; Olejek, A.; Zamłyński, J.; Horzelska, E.; Koszutski, T. Prenatal myelomeningocele repair—A chance to improve the quality of life. *Wiad. Lek.* **2019**, *77*, 1382–1390.
16. Horzelska, E.I.; Zamłyński, M.; Horzelski, T.; Zamłyński, J.; Pastuszka, A.; Bablok, R.; Herman-Sucharska, I.; Koszutski, T.; Olejek, A. Open fetal surgery for myelomeningocele—Is there a learning curve at reduction of maternal and fetal morbidity? *Ginekol. Pol.* **2020**, *91*, 123–131.
17. Stanisz, A. *An Accessible Statistics Course Using STATISTICA PL on Examples from Medicine*; StatSoft Polska Sp. z o.o.: Kraków, Poland, 2007.
18. Campbell, I. Chi-squared and Fisher–Irwin tests of two-by-two tables with small sample recommendations. *Stat. Med.* **2007**, *26*, 3661–3675.
19. Richardson, J.T.E. The analysis of 2 × 2 contingency tables—Yet again. *Stat. Med.* **2011**, *30*, 890–891. [CrossRef]
20. Cope, H.; McMahon, K.; Heise, E.; Eubanks, S.; Garrett, M.; Gregory, S.; Ashley-Koch, A. Outcome and life satisfaction of adults with myelomeningocele. *Disabil. Health J.* **2013**, *6*, 236–243. [CrossRef] [PubMed]
21. Meuli, M.; Meuli-Simmen, C.; Hutchins, G.M.; Yingling, C.D.; Hoffman, K.M.; Harrison, M.R.; Adzick, N.S. In utero surgery rescues neurological function at birth in sheep with spina bifida. *Nat. Med.* **1995**, *1*, 342–347. [CrossRef] [PubMed]
22. Meuli, M.; Moehrlen, U. Fetal surgery for myelomeningocele is effective: A critical look at the "whys". *Pediatr. Surg. Int.* **2014**, *30*, 689–697. [CrossRef]
23. Moehrlen, U.; Flake, A.; Ochsenbein, N.; Huesler, M.; Biro, P.; Scheer, I.; Tharakan, S.; Dürig, P.; Zimmermann, R.; Meuli, M. Fetal surgery in Zurich: Key features of our first open in utero repair of myelomeningocele. *Eur. J. Pediatr. Surg.* **2013**, *23*, 494–498.
24. Ovaere, C.; Eggink, A.; Richter, J.; Cohen-Overbeek, T.E.; Van Calenbergh, F.; Jansen, K.; Oepkes, D.; Devlieger, R.; De Catte, L.; Deprest, J.A. Prenatal diagnosis and patient preferences in patients with neural tube defects around the advent of fetal surgery in Belgium and Holland. *Fetal Diagn. Ther.* **2015**, *37*, 226–234. [PubMed]
25. Zamłyński, J.; Horzelska, E.; Zamłyński, M.; Olszak-Wąsik, K.; Nowak, L.; Bodzek, P.; Horzelski, T.; Bablok, R.; Olejek, A. Current views on fetal surgical treatment of myelomeningocele—The Management of Myelomeningocele Study (MOMS) trial and Polish clinical experience. *Ginekol. Pol.* **2017**, *88*, 31–35. [CrossRef]
26. Bruzek, A.K.; Koller, G.M.; Karuparti, S.; Varagur, K.; Dunbar, A.; Flanders, T.M.; Mingo, M.; Sudanagunta, K.; Bligard, K.H.; Odibo, A.; et al. MRI analysis of neurodevelopmental anatomy in myelomeningocele: Prenatal vs postnatal repair. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* **2024**, *64*, 362–373. [CrossRef] [PubMed]
27. Karuparti, S.; Dunbar, A.; Varagur, K.; Sudanagunta, K.; Mingo, M.; Bligard, K.H.; Odibo, A.; Vrecenak, J.; McEvoy, S.; Limbrick, D.; et al. Predictors and timing of hydrocephalus treatment in patients undergoing prenatal versus postnatal surgery for myelomeningocele. *J. Neurosurg. Pediatr.* **2024**, *33*, 544–553. [PubMed]
28. Cameron, A.P.; Rodriguez, G.M.; Gursky, A.; He, C.; Clemens, J.Q.; Stoffel, J.T. The severity of bowel dysfunction in patients with neurogenic bladder. *J. Urol.* **2015**, *194*, 1336–1341. [CrossRef]
29. Macedo, A., Jr.; Ottoni, S.L.; Garrone, G.; Campelo, T.R.; Aragon, R.G.; Correa, R.; Balladares, R.J.; Macedo, E.L.; da Cruz, M.L. Myelomeningocele operated in utero and the incontinent bladder pattern: Mid-term follow-up of a prospective study. *J. Pediatr. Urol.* **2025**, *21*, 283.e1–283.e8.
30. Brock, J.W.; Carr, M.C.; Adzick, N.S.; Burrows, P.K.; Thomas, J.C.; Thom, E.A.; Howell, L.J.; Farrell, J.A.; Dabrowiak, M.E.; Farmer, D.L.; et al. Bladder function after fetal surgery for myelomeningocele. *Pediatrics* **2015**, *136*, e906–e913.
31. Macedo, A., Jr.; Campelo, T.R.; Aragon, R.G.; Macedo, E.L.; Garrone, G.; Ottoni, S.L.; da Cruz, M.L. Prospective trial of a uniform protocol for managing infants with neurogenic bladder. *J. Pediatr. Urol.* **2024**, *20*, 1125.e1–1125.e10. [CrossRef]
32. Nguyen, H.T.; Benson, C.B.; Bromley, B.; Campbell, J.B.; Chow, J.; Coleman, B.; Cooper, C.; Crino, J.; Darge, K.; Herndon, C.A.; et al. Multidisciplinary consensus on the classification of prenatal and postnatal urinary tract dilatation (UTD classification system). *J. Pediatr. Urol.* **2014**, *10*, 982–998.
33. Smith, K.A.; Hudson, S.M.; Betz, C.L.; Chwa, J.S.; Cellura, R.; Van Speybroeck, A. Risk factors for unanticipated hospitalizations in children and youth with spina bifida at an urban children's hospital: A cross-sectional study. *Disabil. Health J.* **2023**, *16*, 101373. [CrossRef]

34. Zoghi, S.; Feili, M.; Mosayebi, M.A.; Ansari, A.; Feili, A.; Masoudi, M.S.; Taheric, R. Surgical outcomes of myelomeningocele repair: A 20-year experience from a single center in a middle-income country. *Clin. Neurol. Neurosurg.* **2024**, *239*, 108214. [CrossRef] [PubMed]
35. Khalil, M.; Bakhshi, S.K.; Shah, Z.; Urooj, F.; Golani, S.; Masood, H.; Zahid, N.; Dewan, M.C.; Shamim, M.S. Quality of life in children operated for spina bifida: Low- and middle-income country perspective. *Child's Nerv Syst.* **2023**, *39*, 3155–3161. [CrossRef] [PubMed]
36. Hernandez, N.E.; Bryant, J.P.; Niazi, T.N. Myelomeningocele including fetal prescription. *Pediatr. Rev.* **2022**, *43*, 384–393. [CrossRef] [PubMed]
37. Karmur, B.S.; Kulkarni, A.V. Medical and socioeconomic predictors of quality of life in myelomeningocele patients with shunted hydrocephalus. *Child's Nerv. Syst.* **2018**, *34*, 741–747. [CrossRef]
38. Kaluri, A.L.; Jiang, K.; Abu-Bonsrah, N.; Ammar, A.; Reynolds, R.; Alomari, S.; Odonkor, M.N.; Bhimreddy, M.; Ram, N.; Robinson, S.; et al. Socioeconomic characteristics and postoperative outcomes of patients undergoing prenatal vs. postnatal repair of myelomeningoceles. *Child's Nerv. Syst.* **2024**, *40*, 1177–1184.
39. Talamonti, G. Reflections upon the intrauterine repair of myelomeningocele. *Child's Nerv. Syst.* **2024**, *40*, 1571–1575. [CrossRef]
40. Rozensztrauch, A.; Iwańska, M.; Bagłaj, M. The quality of life of children with myelomeningocele: A cross-sectional preliminary study. *Int. J. Environ. Res. Public Health* **2021**, *18*, 10756. [CrossRef]
41. Tornali, C.; Praticò, A.D.; Vecchio, F.; Polizzi, A.; Ruggieri, M.; Vecchio, I. Treatment of lumbar and intrathoracic meningocele: Bioethical implications. *Acta Biomed.* **2021**, *92*, e2021211.
42. Kamath, N.N.; Kulesz, P.A.; Fletcher, J.M.; Houtrow, A.J.; Treble-Barna, A. Association of ethnicity and adaptive functioning with health-related quality of life in pediatric myelomeningocele. *J. Pediatr. Rehabil. Med.* **2022**, *15*, 571–580. [CrossRef]
43. Shanmuganathan, M.; Sival, D.; Eastwood, K.A.; Morris, K.; Cartmill, J.; Heep, A.; Bohosiewicz, J.; Pastuszka, A.; Hunter, A.; Ali, A.; et al. Prenatal surgery for spina bifida: A therapeutic dilemma. *Ir. J. Med. Sci.* **2018**, *187*, 713–718. [PubMed]
44. Sawin, K.J.; Brei, T.J.; Houtrow, A.J. Quality of life: Guidelines for the care of people with spina bifida. *J. Pediatr. Rehabil. Med.* **2020**, *13*, 551–564. [CrossRef] [PubMed]
45. Blount, J.P.; Bowman, R.; Dias, M.S.; Hopson, B.; Partington, M.D.; Rocque, B.G. Neurosurgery guidelines for the care of people with spina bifida. *J. Pediatr. Rehabil. Med.* **2020**, *13*, 467–477. [PubMed]
46. Starowicz, J.; Cassidy, C.; Brunton, L. Health Concerns of Adolescents and Adults with Spina bifida. *Front. Neurol.* **2021**, *12*, 667665. [CrossRef]
47. Fabelo, C.; He, H.; Lim, F.Y.; Atzinger, C.; Wong, B. Factors impacting surgical decision making between prenatal and postnatal repair for myelomeningocele. *Prenat. Diagn.* **2022**, *42*, 27–36.

Disclaimer/Publisher's Note: The statements, opinions and data contained in all publications are solely those of the individual author(s) and contributor(s) and not of MDPI and/or the editor(s). MDPI and/or the editor(s) disclaim responsibility for any injury to people or property resulting from any ideas, methods, instructions or products referred to in the content.

Załącznik nr 13
do *Zasad i trybu*
postępowania w sprawie nadania stopnia doktora
w Śląskim Uniwersytecie Medycznym w Katowicach

OŚWIADCZENIE WSPÓŁAUTORÓW

o merytorycznym udziale w powstaniu publikacji:
monografii/artykułu naukowego wchodzącego w skład cyklu powiązanych tematycznie artykułów naukowych*

publikacja nr ...1....

Spine bifida in children - diagnosis and treatment
tytuł publikacji, czasopismo lub wydawca, rok wydania, tom, strony Rheumatology Forum
Marianna Łoskot, Tomasz Koszutski 2026, vol. 12
imiona i nazwiska autorów publikacji

Wyrażam zgodę na wykorzystanie publikacji w rozprawie doktorskiej:

MARIANNY ŁOSKOT
imię i nazwisko doktoranta

oraz oświadczam, że mój merytoryczny udział w powstaniu w niniejszej publikacji polegał na:

Lp.	Autor	Określenie merytorycznego udziału w powstaniu publikacji	Podpis
1	Marianna Łoskot (doktorant)	*Zbieranie danych, przygotowanie i opracowanie bazy danych, analiza danych, analiza statystyczna danych, opracowanie i wykonanie rycin wraz z tabelami, przygotowanie dysksuji, analiza piśmiennictwa, koncepcja pracy, korekta manuskryptu, przygotowanie dyskusji.*	Marianna Łoskot
2	Prof.dr hab.n.med. Tomasz Koszutski	*analiza piśmiennictwa, analiza wyników, koncepcja pracy, korekta manuskryptu*	Tomasz Koszutski

Załącznik nr 13
do *Zasad i trybu*
postępowania w sprawie nadania stopnia doktora
w Śląskim Uniwersytecie Medycznym w Katowicach

OŚWIADCZENIE WSPÓŁAUTORÓW
o merytorycznym udziale w powstaniu publikacji:
monografii/artykułu naukowego wchodzącego w skład cyklu powiązanych tematycznie artykułów naukowych*

publikacja nr ....2.

Urologiczel, Digestive and Kidney Function in Children After Pyeloplasty or Postnatal Management of Hydronephrosis
tytuł publikacji, czasopismo lub wydawca, rok wydania, tom, strony

Marianna Łoskot, Tomasz Koszutski Repair of Hydronephrosis
imiona i nazwiska autorów publikacji

Pediatr. Rep., 17, 111

Wyrażam zgodę na wykorzystanie publikacji w rozprawie doktorskiej:

MARIANNY ŁOSKOT
imię i nazwisko doktoranta

oraz oświadczam, że mój merytoryczny udział w powstaniu w niniejszej publikacji polegał na:

Lp.	Autor	Określenie merytorycznego udziału w powstaniu publikacji	Podpis
1	Marianna Łoskot (doktorant)	*Zbieranie danych, przygotowanie i opracowanie bazy danych, analiza danych, analiza statystyczna danych, opracowanie i wykonanie rycin wraz z tabelami, przygotowanie dysksuji, analiza piśmiennictwa, koncepcja pracy, korekta manuskryptu, przygotowanie dyskusji.*	
2	Prof.dr hab.n.med. Tomasz Koszutski	*analiza piśmiennictwa, analiza wyników, koncepcja pracy, korekta manuskryptu*	