

# DISRAFIA ESPINAL

Dr. Alejandro Caceres B.

## Introducción

Los Defectos del Tubo Neural son un grupo de enfermedades multifactorial que resulta de una combinación compleja entre la interacción genética y el medio ambiente. La incidencia es variable en el mundo y va desde 1 a 10 por 1.000 NV. En Chile la incidencia de Defectos del Tubo Neural disminuyó después de la fortificación con ácido fólico de la harina de pan, el año 2000, desde 1,7 a 0,78 / 1.000 NV. Las Disrafias Espinales son un grupo de malformaciones congénitas producidas por una alteración del desarrollo embrionario de la médula y sus envolturas, que determinarán diferentes patologías, según el momento en que se producen, teniendo una incidencia actual de 0,63 / 1.000 NV. La Disrafia Espinal tiene un mecanismo de daño que se fundamenta en la hipótesis de "los dos daños", el primero es el de mielodisplasia que es congénito y el segundo es el daño adquirido que va a variar si es mielomeningocele (disrafia espinal abierta) o disrafia espinal oculta, lo que fundamenta la reparación quirúrgica. La Disrafia Espinal o Espina Bífida se divide en Disrafia Espinal Abierta o Mielomeningocele que equivale a un 20% y en Disrafia Espinal Oculta que equivale a un 80% del total.

**Factores de riesgo:** **a)** Madre con diabetes pregestacional insulino dependiente aumenta el riesgo de malformación del sistema nervioso central, incluyendo los defectos del tubo neural, entre 2 a 10 veces la población general. **b)** Madre con obesidad pregestacional aumenta el riesgo entre 1,5 a 3,5 veces de defecto del tubo neural. **c)** Madre con hipertermia aumenta el riesgo en 2 veces. **d)** Madre que toman ácido valproico o carbamazepina aumenta el riesgo de espina bífida a 1 - 2%. **e)** factores nutricionales como insuficiencia de ácido fólico.

**Tipos de Defecto del tubo neural:** Craneorraquisquis, Mielosquisis, Anencefalia, Encefalocele, Mielomeningocele, Disrafia oculta.

**Disrafia Espinal Abierta o Mielomeningocele:** Existe un defecto en el cierre del neuroporo posterior en el día 26 de la neurulación primaria. Casi un 70% afecta la zona lumbar y sacra. Consiste en la protrusión del tejido neural y meninges (aracnoides) a través de un defecto de la columna, músculos y piel. El mielomeningocele se asocia en un 90% con Arnold Chiari tipo II e hidrocefalia. La hidrocefalia es secundaria a la malformación de Arnold-Chiari tipo II, la cual puede ser sintomática en un 20 a 33% y presentarse con alteración de deglución, estridor laríngeo, paresia braquial, apneas. El daño neurológico se explica por la hipótesis de los "dos daños", el primero corresponde a la mielodisplasia, congénito, el segundo es un daño de la placa neural adquirido que ocurriría en forma tardía en la gestación y/o al momento del parto: a) Daño por cambio en la composición del líquido amniótico con urea y meconio; b) daño por roce con la pared uterina por disminución del líquido amniótico y por contracciones

uterinas; c) daño por trabajo de parto; d) daño por compresión ventral por acumulación de LCR y estiramiento de las raíces.

### **Diagnóstico antenatal:**

**Laboratorio:** En el feto con Disrafia Espinal Abierta existe exposición de tejido neural sin cobertura de piel, por el cual existe mayor difusión de alfa feto proteína y un aumento de ésta en la sangre materna sobre 2,5 veces lo normal en el segundo trimestre del embarazo, pudiendo así identificar a más del 67% de las disrafias abiertas.

**Ecografía antenatal:** A nivel craneal tenemos signos indirectos de disrafia abierta: a) Signo del limón, que se observa a nivel de los huesos frontales, b) Ventriculomegalia, tamaño ventricular medido a nivel del atrio, siendo leve más de 10 mm y severo mayor de 14 mm, c) Cerebelo pequeño, diámetro transcerebelar menor del percentil 10, d) Cisterna Magna pequeña, siendo de un diámetro menor a 2 mm, e) Signo de la banana, que es la expresión de la herniación de las amígdalas cerebelosas a través del agujero magno, descenso de los hemisferios cerebelosos pequeños y el colapso de la cisterna magna. A nivel espinal tenemos signos directos de disrafia abierta, ya que la columna se encuentra suficientemente osificada a la semana 17 de gestación: a) ensanchamiento anormal de los núcleos de osificación al corte coronal de la columna en la zona comprometida, b) Discontinuidad de los elementos posteriores al corte sagital de la zona comprometida, con o sin visualización de un saco dorsal, c) Angulación anormal de la columna próxima al sitio de la disrafia espinal.

**Resonancia magnética intrauterina:** Se realiza después de la semana 18 de gestación, observándose en general, pero con mejor detalle, los mismos hallazgos anatómicos con respecto a la disrafia espinal abierta, malformación de Arnold-Chiari II e hidrocefalia.

**Diagnóstico clínico:** Se realiza al momento de nacer. Se observa una placa neural expuesta, generalmente en la zona lumbosacra, línea media, que presenta aracnoides en su periferia hasta la piel y se encuentra abombada por LCR subaracnoideo. La placa puede estar sangrante o no, lo que no significa que esté roto. La aracnoides en general se encuentra indemne, pero también puede romperse y presentar una fístula de LCR lo que implica un mielomeningocele roto (en nuestra casuística un 29%). Hay que evaluar la extensión de la disrafia abierta, presencia de xifosis, nivel de movilidad de sus extremidades inferiores, masa glútea, simetría del pliegue glúteo, hipotonía esfínter anal, presencia de pie Bot, artrogriposis.

**Manejo antenatal:** Con ecografía del primer y segundo trimestre y el diagnóstico de disrafia espinal abierta, es evaluada por obstetra y neurocirujano. Una alternativa es la neurocirugía intrauterina, que ya se hace en Chile, realizándose la cirugía abierta entre las semanas 23 a 26. Ésta mejoraría el nivel motor, disminuiría la herniación de las amígdalas cerebelosas y del bulbo, disminuye la instalación de derivativa ventrículo peritoneal a un 40%; pero existe un aumento en los riesgos de parto prematuro y dehiscencia uterina al momento del parto.

**Manejo post natal:** Según evaluación de obstetra y neurocirujano antenatal, se programa interrupción del embarazo a término con cesárea electiva, sin trabajo de parto y cirugía neuroquirúrgica de la disrafia abierta según esté roto o indemne dentro de las primeras 72 hrs

de vida. Los pacientes que presentan un mielomeningocele roto lo operamos dentro de las primeras 10 hrs de vida en nuestra casuística.

**Manejo preoperatorio:** a) decúbito ventral con zona disráfica cubierta con apósito húmedo estéril; b) manejo libre de latex; c) antibióticos profilácticos si hay fístula de LCR; d) exámenes preoperatorios como pruebas de coagulación, hemograma, clasificación ABO y Rh, glicemia; e) resolución quirúrgica en centro neuroquirúrgico.

**Manejo intraoperatorio:** a) pabellón libre de latex; b) reconstrucción anatómica; c) tunelización de la placa neural; d) durorrafia hermética; e) cierre del plano músculo aponeurótico; f) cierre del defecto de la piel; g) problemas especiales con xifosis asociada y gran defecto de piel que requiera otras técnicas quirúrgicas; h) traslado a la unidad de neonatología.

**Manejo postoperatorio:** a) decúbito ventral; b) manejo libre de latex; c) herida operatoria aislada de las deposiciones; d) obs clínica de complicaciones postoperatorias como fístula de LCR en herida operatoria; e) obs clínica de evolución de patologías asociadas como hidrocefalia y Arnold-Chiari sintomático; f) eco cerebral seriada, ya que un 90% presenta una hidrocefalia y requiere de una derivativa ventrículo peritoneal posteriormente; g) TAC cerebral antes de la instalación de la derivativa ventrículo peritoneal; h) empezar con neurorehabilitación; i) evaluación por urología y traumatología.

## Bibliografía:

1. Susan D. Apkon; Richard Grady Advances in the care of children with spina bifida;; *Advances in Pediatrics* 61 (2014); 33 – 74.
2. Guía Clínica de Disrafias Espinales; diagnóstico y tratamiento; Serie Guías Clínicas MINSAL 2011.
3. Scott Adzick; Elizabeth Thom; A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of mielomeningocele; *The New England Journal of Medicine* 2011; 364 (11): 993-1004.
4. The changing incidence of mielomeningocele and its impact on pediatric neurosurgery. A review of the Children's Memorial Hospital. *Childs Nerv Syst* (2009) 25:801–806.

**Disrafia espinal oculta:** Existe un defecto en la neurulación secundaria y diferenciación regresiva entre los días 28 a 56 de la misma. Esta alteración embriológica explica que sean lesiones malformativas congénitas de la médula espinal, con indemnidad de la piel, sin exposición de la placa neural. La disrafia espinal oculta no se asocia con Arnold Chiari tipo II ni con hidrocefalia. El daño neurológico también se explica por la hipótesis de los “dos daños”. El primer daño corresponde a la mielodisplasia, congénito y el segundo es un daño de la placa neural adquirido que ocurriría en el anclaje medular originando un síndrome clínico de médula anclada.

Existen diferentes formas de disrafia espinal oculta, siendo la más frecuente los lipomas intrarraquídeos que incluye el fibrolipoma del filum terminal; diastematiomielia; sinus dermal.

**Diagnóstico prenatal:** La alfa feto proteína en sangre materna es normal, ya que es un defecto espinal cubierto por piel indemne. La ecografía prenatal tiene un rol limitado en el diagnóstico prenatal ya que las lesiones de disrafia espinal oculta sin aumento de volumen subcutáneo lumbosacro, en general no se diagnostican. Se podrán diagnosticar aquellas lesiones que tengan un aumento de volumen subcutáneo lumbosacro como lipomielomeningocele, meningocele. Hay que tener en consideración que estas lesiones no se asocian con los signos indirectos de disrafia abierta a nivel craneal sugerentes de malformación de Arnold-Chiari y de hidrocefalia.

**Manejo postnatal:** Los neonatos con diagnóstico de disrafia espinal oculta presentan entre un 50 a 86% de estigmas cutáneos positivo, pero estos estigmas cutáneos solo se encuentran entre un 4,2 a 7,2% de los neonatos. Desde el punto de vista dermatológico se han dividido en marcadores cutáneos de riesgo bajo, intermedio y alto. La presencia de estos marcadores o estigmas cutáneos nos orienta hacia el diagnóstico de una disrafia espinal oculta y a solicitar exámenes complementarios como la ecografía de columna y la resonancia magnética de columna. También hay que considerar que existen malformaciones asociadas anorrectales y urogenitales.

Los neonatos con fosis o sinus pilonidal a 2,5 cm o menos del esfínter anal, mancha azul mongólica, nevus pigmentado, vello lumbosacro, NO se deben estudiar como disrafia espinal oculta.

Los neonatos con estigmas cutáneos, como lipoma subcutáneo, hipertricosis, cola de fauno, apéndice cutáneo tipo cola, angioma plano línea media, sinus dermal, sinus pilonidal a más de 2,5 cm del esfínter anal, aplasia cutis, pliegue interglúteo asimétrico, deben estudiarse con ecografía de columna y si sale anormal solicitar una resonancia magnética.

El neonato con sospecha de disrafia espinal oculta deberá enviarse en interconsulta al neurocirujano infantil, quien evaluará clínicamente y solicitará los exámenes pertinentes para confirmar o descartar la presencia de una malformación congénita tipo disrafia espinal oculta. Esta evaluación no deberá ser mayor a 90 días. Si la clínica y los exámenes radiológicos confirman esta disrafia oculta se programará una cirugía electiva con neuromonitoreo intraoperatorio.

## Bibliografía:

1. Skin Markers of Occult Spinal Dysraphism in Children A Review of 54 Cases. David Guggisberg, Arch Dermatol. 2004;140:1109-1115.
2. Fetal evaluation of spine dysraphism. Dorothy Bulas. Pediatr Radiol (2010) 40:1029–1037.
3. C. Schropp Cutaneous lesions in occult spinal dysraphism—correlation with intraspinal findings. Childs Nerv Syst (2006) 22: 125–131.
4. Matthew J. Sewell. Neural Tube Dysraphism: Review of Cutaneous Markers and Imaging. Pediatric Dermatology Vol. 32 No. 2 161–170, 2015.