

Guías Nacionales de Neonatología

Ministerio de Salud - Chile

2005

DEFECTOS DEL TUBO NEURAL

- En el desarrollo del SNC normal ocurre la Neurulación que son fenómenos inductivos que suceden en la cara dorsal del embrión y dan lugar a la formación del cerebro y la médula espinal.
- La alteración de la Neurulación resulta en diversos errores del cierre del tubo neural, que se acompañan de alteraciones del esqueleto axial, y de las cubiertas meningovasculares y dérmicas suprayacentes.
- A la 3^o semana de gestación el tubo neural se forma como resultado de migración medial del doblez neural ectodérmico.
- Al final del desarrollo normal de la médula espinal, que sucede en la 4^o semana de gestación, los cuerpos vertebrales son formados a partir de los somitas mesodérmicas laterales; si la médula falla en formarse, la migración de los somitas se bloquea interrumpiendo así la fusión de los arcos vertebrales y cubiertas dérmicas.

TIPOS DE DEFECTOS DEL TUBO NEURAL:

1. **Craneorraquisquisis:** fracaso total de la Neurulación. Hay una estructura parecida a placa neural, de principio a fin, sin esqueleto, ni cubierta dérmica. La mayoría son abortos espontáneos.
2. **Anencefalia:** fracaso del cierre de la parte anterior del tubo neural. Existe afección del prosencéfalo y grado variable de compromiso del tallo encefálico. Antecedente de polihidroamnios, fallecen en horas ó días.
3. **Mielosquisis:** fracaso del cierre del tubo neural posterior. Se forma una estructura parecida a placa neural que comprende grandes porciones de médula espinal, sin vértebra, ni dermis. La mayoría son mortinatos.
4. **Encefalocele:** trastorno restringido de la Neurulación que afecta el cierre de la parte anterior del tubo neural. El 70% son occipital, existe el frontal (de mejor pronóstico) que en ocasiones puede protruir hacia cavidad nasal. El 50% se acompaña de hidrocefalia.

5. Mielomeningocele: fracaso restringido del cierre del tubo neural

posterior, 80% afecta zona lumbar. Es el defecto primario más común del tubo neural. Consiste en un abombamiento sacular de los elementos neurales, habitualmente en una solución de continuidad ósea y de tejidos blandos. El mielomeningocele lumbar se asocia en un 90% con hidrocefalia, solo en un 15% aparecen signos de hipertensión endocraneana precoz por lo que debe buscarse con ecografía seriada, éstos aparecen a la 3-4 semanas de vida en los pacientes sin derivación. La hidrocefalia es secundaria a la malformación de Arnold-Chiari tipo II, la cual puede presentarse con alteración de deglución, estridor laríngeo, apneas. Puede asociarse a otras anomalías del SNC como disgenesia cortical.

6. Disrrafias ocultas: Representan trastornos de la formación caudal del tubo neural, (alteración de neurulación secundaria), tienen piel intacta sobre lesión. Sin protrusión de elementos espinales, sugieren la presencia de estigmas dérmicos: presencia de cabello, aplasia cutis, hoyuelo o sinus, decoloración de piel ó lipoma como único signo, hemangioma.

- **Lipoma intradural: Infiltración grasa de la médula espinal.**
- **Diastematomelia: Espícula ósea ó banda fibrosa que divide la médula.**
- **Quiste o sinus dermoide y epidermoide: Invaginación de epidermis superficial.**
- **Tumor caudo equina: Compresión de médula.**
- **Meningocele anterior sacral: Herniación anterior de elementos espinales dentro de la pelvis.**
- **Médula anclada:**
 - **Primaria: Médula fija ancha impidiendo migración hacia arriba.**
 - **Secundaria: Fijación ó compresión de médula a partir de adherencias postoperatorias, bandas fibrosas, lipomas y quistes.**
- **Síndrome de regresión caudal: fusión de nervios hasta agenesia de médula, cambios atróficos de músculos y huesos de piernas. Hijo de madre diabética tiene riesgo aumentado 15-20 veces mayor.**

FRECUENCIA:

- **1,56/ 1000 nacidos vivos en Chile previo a la suplementación de ácido fólico. Post-suplementación disminuyó a 0,8-0,9/ 1000 nacidos vivos.**

FACTORES ETIOLOGICOS:

- **Herencia multifactorial, genes mutantes únicos (Síndrome de Meckel), anomalías cromosómicas T13, T18.**
- **Teratógenos: exposición fetal al alcohol, anticonvulsivantes (carbamazepina, ácido valproico), deficiencia nutricional de ácido fólico y de zinc, talidomida, exceso de carga de radicales libres, hipertermia materna, obesidad.**

DIAGNOSTICO PRENATAL:

- **La ecografía obstétrica señala:**
 - **Grado de hidrocefalia y malformación del cerebro.**
 - **Extensión de lesión ósea de la médula.**
 - **Protrusión del saco fuera del plano dorsal de la espalda.**
 - **Extensión de los movimientos de extremidades.**
 - **Presencia de anomalías de costilla y vértebras, xifosis.**
- **Laboratorio:**
 - **Alfa fetoproteína (alta sensibilidad pero poco específica) elevación más de 3 veces del valor normal. Antes de las 24 semanas de gestación indica un feto con anomalía del tubo neural en 70 % de los casos.**
- **Hecho el diagnóstico derivar a salud mental a padres.**

TIPO DE PARTO:

- **Cesárea antes de iniciado el trabajo de parto, porque resulta en una menor tasa de parálisis a los 2 años que un parto por vía vaginal ó cesárea después de iniciado el trabajo de parto.**
- **Contraindicación de cesárea de causa fetal: Anomalía fetal fatal, sin desproporción cefalopélvica.**
- **Idealmente momento del parto avisado y coordinado equipo multidisciplinario: neonatólogo, neurocirujano, psicólogo.**

MANEJO POSTPARTO.

- **Recibir con ropa estéril, cubrir zona del defecto con plástico estéril, o apósito estéril humedecido en suero fisiológico.**
- **Hospitalizar en incubadora.**
- **Mantener en decúbito ventral ó lateral para proteger el tejido neural expuesto.**
- **Mantener normotermia.**
- **Aporte de solución glucosada endovenosa.**
- **Inicio aporte enteral cauteloso (mayor riesgo ECN.), posterior a la corrección quirúrgica.**
- **Evaluación por neurocirujano.**
- **Evaluación del R.N. para establecer el nivel de lesión neurológica y buscar otras anomalías congénitas asociadas.**
- **Sí la lesión está abierta constituye una emergencia neuroquirúrgica. Se debe procurar cierre precoz (6-24 horas) e iniciar tratamiento antibiótico con cloxacilina y gentamicina para evitar infección del SNC. El uso de tratamiento antibiótico profiláctico disminuye la ventriculitis de 19% (sin antibiótico) a 1% (con antibiótico).**
- **Si la disrrafia está cerrada o al momento de instalar válvula ventriculoperitoneal usar profilaxis prequirúrgica con cefazolina 20-25 mg/kg/dosis 2-3 veces al día, 6 dosis.**
- **Derivación ventricular: colocación más temprana de derivación mejora el resultado cognitivo. La infección del SNC con ó sin derivación se correlaciona con menor coeficiente intelectual.**
- **Evaluar con radiografía de columna (ver nivel de última vértebra comprometida) y de extremidades inferiores.**
- **Evaluar con ecografía cerebral en búsqueda de ventriculomegalia y otras malformaciones del SNC.**
- **Evaluar con ecografía abdominal (ver tamaño de riñones y alteraciones asociadas).**
- **Procurar estrecho vínculo con los padres dentro de los primeros días post operatorio, contacto piel a piel, para favorecer acercamiento y aceptación.**
- **Contactar con grupo de padres de recién nacido disrráficos, ingresar a Fonadis.**

Manejo Urológico:

- Sobre el 90% de los pacientes con mielomeningocele tienen alguna forma de vejiga neurogénica.
- Es extremadamente difícil predecir el tipo de disfunción vesical en período neonatal.
- El paso apropiado es asegurar un vaciamiento intermitente y completo de la vejiga, con sondeo intermitente.
- No realizar maniobra de Credé.
- Realizar estudio urodinámico.

Manejo Traumatológico:

- Frecuente asociación con pie Bot y escoliosis, requiere evaluación por traumatólogo.

Prevención:

- Consejo genético, recurrencia 1 hermano afectado: 3-5%, 2 hermanos afectados 10%.
- Dar ácido fólico prenatal 400 microgramos (0,4mg) por un mes previo a gestación, y durante los 3 primeros meses de gestación. La fortificación de la harina de trigo actualmente cubre estas recomendaciones.
- En caso de madre con antecedente de un hijo con disrafia la dosis debe ser de 4 mg/día. Disminuye recurrencia en 71%.

CORRELACIÓN INERVACIÓN SEGMENTARIA, FUNCIÓN MOTORA Y REFLEJOS.

Nivel	Función motora	Reflejos
L1-L2	Flexión cadera	
L3-L4	Aducción cadera, extensión de la rodilla	Reflejo patelar
L5-S1	Flexión de rodilla, dorsiflexión tobillo, flexión plantar del tobillo	Reflejo del tobillo
S1-S4	Flexión dedos de los pies	Reflejo anal, función. de la vejiga y el recto

BIBLIOGRAFIA:

1. **Volpe J. Neural tube formation and prosencephalic development. In Volpe J: Neurology of the newborn. 4° ed. Ed. W.B. Saunders Company. 2001.**
 2. **Kaplan L. Defectos del tubo neural. En Cloherty J.: Manual de cuidados neonatales. Ed. Masson. 3° ed. 1999, 599-608.**
 3. **CDC. Recommendations for the use of folic acid to reduce the number of spina bifida cases and other NTD. JAMA 269: 1233,1993.**
 4. **Goddard-Finegold J. El sistema nervioso fetal. En Taeusch W., Ballard R. Tratado de Neonatología de Avery. 7° ed. Ed. Harcourt. 2000. 802-832.**
-