ESPINA BÍFIDA

Juan Manuel Aparicio Meix

DELIMITACIONES CONCEPTUALES

A lo largo de la cuarta semana del periodo embrionario (primeras ocho semanas), el canal neural, mediante inducción dorsal, se convierte en el tubo neural (neurulación). La fusión dorsal del canal neural se inicia en la región cervical y se extiende en forma bidireccional.

Las alteraciones de la inducción dorsal se deben al fracaso de la fusión del canal neural, persistiendo, en consecuencia, la continuidad entre el neurectodermo posterior y el ectodermo cutáneo, que en su forma completa se denomina disrafismo.

El término "disrafismo espinal" comprende un grupo heterogéneo de malformaciones congénitas de la médula espinal que se caracteriza por la fusión imperfecta de las estructuras neurales, óseas y mesenquimatosas de la línea media. En casi todos los casos de disrafismo espinal se objetiva una espina bífida, es decir, un disrafismo de las estructuras óseas debido al cierre incompleto de los arcos vertebrales.

La malformación más sutil, limitada al defecto vertebral, se denomina espina bífida oculta. Cuando a esta anomalía se asocian malformaciones subyacentes de la médula espinal sin discontinuidad de la piel, el complejo malformativo se designa como disrafismo espinal oculto. Este término incluye un amplio espectro clínico de malformaciones, a saber: quistes dermoides o epidermoides, quistes entéricos intraespinales, lipomas lumbosacros, la diastematomielia y el síndrome de la médula anclada que es la anomalía más frecuente.

La siringomielia, el síndrome de regresión caudal y los quistes aracnoideos intradurales representan otras alteraciones relacionadas con el disrafismo espinal.

La espina bífida quística, en la que las estructuras neurales (meninges, raíces y médula) están abiertas al exterior, sin revestimiento cutáneo que las recubra, incluye la mielosquisis, el mielomeningocele y el meningocele.

ESPINA BIFIDA ABIERTA Y QUISTICA

Constituye el tipo más frecuente y complejo de disrafismo espinal, siendo la mielosquisis la forma más grave de esta malformación, ya que se produce antes de los 28 días de gestación. La médula se observa abierta y aplanada en la región toracolumbar.

El mielomeningocele es un defecto más tardío, siendo de localización dorsolumbar o lumbar en más del 50% de los casos, lumbosacro en el 25% y cervical o dorsal en sólo el 10%.

A la inspección, se observa una tumoración quística cubierta por una delgada

membrana meníngea que se desgarra con facilidad, lo que conlleva un elevado riesgo de infección. La médula espinal está involucrada en ambas malformaciones, así como las raíces, las meninges, los cuerpos vertebrales y la piel.

En los **meningoceles** la herniación a través del defecto óseo está limitada a las meninges, siendo la médula espinal normal.

La **incidencia** suele ser de 1 a 2 casos por 1000 nacidos vivos, pero varía según los países.

El **riesgo de recurrencia** de los defectos del tubo neural después del nacimiento de un hijo afectado es del 4-8%, y aumenta tras dos hijos afectados al 10%.

La **etiología** del mielomeningocele es multifactorial y poligénica, aun cuando en algún caso se ha descrito una herencia autosómica recesiva e incluso ligada al X.

Se han descrito delecciones en 22q11 en defectos del tubo neural asociados a cardiopatías congénitas.

Existe evidencia de que la deficiencia de ácido fólico, el tratamiento con ácido valproico y la exposición a los rayos X durante el embarazo, así como ciertos factores ambientales (madres jóvenes y de bajo nivel socioeconómico) incrementan el riesgo de tener hijos con defectos del tubo neural.

Las **manifestaciones clínicas** dependen del nivel del mielocele y consisten en diversos grados de paraplejía fláccida y arrefléxica, alteraciones de la sensibilidad (táctil y dolorosa) y trastornos de los esfíntes (disfunción vesical e incontinencia fecal).

Asimismo, se evidencian úlceras tróficas de los miembros inferiores con periostitis u osteomielitis subyacentes, deformidades ortopédicas (pies zambos, subluxación de las caderas, escoliosis) e incluso fracturas óseas.

El nivel sensitivo es más constante que el motor y permite una delimitación más exacta del límte superior de la lesión:

- En los casos más severos por encima de L3 la paraplejía es completa con imposibilidad para la deambulación.
- En lesiones lumbares más bajas están conservadas la flexión y adducción de la cadera y la extensión de la rodilla, siendo posible la marcha con ayuda.
- Las lesiones de las raíces sacras superiores permiten al niño caminar con mínima ayuda, pero existen deformidades de los pies.
- Por último, en las lesiones sacras por debajo de S3 la función de las extremidades inferiores es normal y hay anestesia en "silla de montar".

En la mayoría de los niños con mielomeningocele existen trastornos de los esfínteres.

- En las lesiones por debajo de S3 los esfínteres anal y vesical están paralizados. La vejiga estará distendida y permitirá con facilidad la expresión urinaria mediante compresión suprapúbica.
- En el grupo más numeroso de niños con lesiones más altas, aun cuando la vejiga también está dilatada, existe retención urinaria, que está provocada por la incoordinación entre las contracciones débiles del detrusor y la contracción voluntaria o refleja del esfínter externo. En estos casos se produce subsecuentemente una hidronefrosis.

Son frecuentes las infecciones de orina de repetición y la evolución a una pielonefritis crónica.

La hidrocefalia asociada a una **malformación tipo II de Chiari** está ya presente al nacer en el 85-95% de los casos, como se

observa mediante ultrasonografía. En el Chiari tipo II, al descenso de las amígdalas cerebelosas, que rebasan el plano del foramen megnum, se añade la elongación y la distorsión del tronco del encéfalo, y el descenso del IV ventrículo.

La sintomatología de la hidrocefalia progresiva en estos casos, suele ser lenta e insidiosa con aumento del perímetro craneal, o bien se puede manifestar de forma aguda con irritabilidad y vómitos. No es infrecuente observar síntomas de afección de pares craneales bajos y de compresión del tronco cerebral: dificultad para la alimentación, estridor, parálisis de las cuerdas vocales, disfagia y bradicardia.

Es típico un patrón de disfunción ventilatoria central consistente en obstrucción de las vías aéreas superiores, respiración irregular y apnea, que se confirma mediante un registro poligráfico de sueño. Los síntomas referidos pueden requerir adenoidectomía, traqueotomía e incluso descompresión quirúrgica de la fosa posterior.

No suele existir retraso mental, salvo en casos de hidrocefalia, que precise varias revisiones del shunt, complicada con meningitis o ventriculitis.

En estos niños se pueden observan crisis epilépticas.

En los **meningoceles** el examen neurológico es normal. A la inspección se observa una masa fluctuante que produce una protrusión de la piel, que habitualmente está cubierta por un angioma plano. Los meningoceles no se asocian con hidrocefalia.

Entre las **malformaciones asociadas** puestas de manifiesto con la resonancia magnética medular destacan la siringomielia y la diastematomielia.

El **diagnóstico prenatal** de los defectos del tubo neural (DTN) se lleva a cabo mediante la ecografía, y la determinación en el líquido amniótico de la alfafetoproteína (AFP) y de la acetilcolinesterasa que estarán elevadas en los DTN abiertos.

La determinación de la AFP en el suero materno entre la 13 y la 16 semana de gestación se recomienda, en la actualidad, como “screening” de los DTN, aun cuando existe un elevado número tanto de falsos positivos como de negativos. Los niveles de AFP mayores de 1000 ng/mL indican una alta probabilidad de un DTN (el valor normal de la AFP durante la gestación es de hasta 500 ng/mL).

El tratamiento con ácido fólico (4 mg/día durante dos meses antes y después de la concepción) no sólo es eficaz en la **prevención primaria**, sino que también reduce el riesgo de recurrencia de los defectos del tubo neural.

El **tratamiento** del mielomeningocele es multidisciplinario, precisándose la intervención del pediatra, neuropediatra, neurocirujano, cirujano ortopédico, urólogo infantil, fisioterapeuta y psicólogo.

En la actualidad, la **reparación quirúrgica precoz** del mielomeningocele (dentro de las 24-36 horas del nacimiento) está indicada en todos los casos. En estos pacientes operados, la mortalidad inicial es del 1%, y la supervivencia del 80-95% en los dos primeros años de vida, pero con secuelas graves en el 75%.

En la mayoría de los casos, habrá que instaurar una derivación V-P para corregir la hidrocefalia.

El **síndrome de la médula anclada**, en el que el cono medular está fijado por debajo de L1-L2, se objetiva en el 10% de los casos tras la intervención quirúrgica del mielomeningocele, requiriendo en ocasiones una nueva intervención (sección del filum). Otras etiologías de este síndrome

son la diastematomielia, el lipomeningocele, el lipoma del filum y, en sentido estricto, el filum terminale corto y engrosado. La sintomatología se manifiesta de forma insidiosa en forma de debilidad, atrofia y deformidades ortopédicas de los miembros inferiores, así como trastornos motores, sensitivos y de los esfínteres.

La valoración de los **problemas urológicos** reviste especial importancia. Hay que mantener mediante la compresión suprapúbica o los sondajes vesicales un escaso volumen de orina residual en la vejiga, para evitar las infecciones urinarias de repetición, el reflujo y, en consecuencia, la pielonefritis y la hidronefrosis. Se deben realizar periódicamente urocultivos y estudios de la función renal. En casos seleccionados la incontinencia urinaria se puede tratar implantando un esfínter artificial.

ESPINA BIFIDA OCULTA

Acontece en al menos un 5% de la población. Es asintomática, se localiza habitualmente a nivel lumbosacro, y se pone de manifiesto mediante una radiografía de columna en la que se evidencia el cierre incompleto del arco vertebral posterior. No tiene relación con la enuresis nocturna monosintomática; sin embargo, cuando la enuresis es polisintomática se deben excluir alteraciones subyacentes de la médula espinal propias del disrafismo espinal oculto.

En estos casos, suelen observarse a nivel lumbosacro **alteraciones cutáneas**, tales como áreas de piel atrófica o hiperpigmentada, hemangiomas, lipomas subcutáneos, o bien hipertricosis localizada, apéndices cutáneos, fístulas o senos dérmicos.

El **disrafismo espinal oculto** puede ser asintomático o bien se puede sospechar por la presencia de manifestaciones clínicas comunes más o menos evidentes: cifoescoliosis, lumbociática, pies equinovaros, asimetría de las extremidades inferiores, signo de Babinski, pérdida parcheada de la sensibilidad, úlceras tróficas y trastornos de los esfínteres. En ocasiones, cuando la malformación oculta está en comunicación con el exterior a través de fístulas o senos dérmicos puede ser la causa de meningitis recurrente. La RMI medular facilita el diagnóstico y el tratamiento de estas malformaciones.

Los **lipomas medulares** son colecciones de grasa y tejido conectivo parcialmente encapsulados. Son de tres tipos:

- **Lipomas intradurales:** representan menos del 1% de los tumores medulares. Se pueden localizar a nivel cervical, dorsal o lumbar, y aunque tienen un componente extradural, no se objetivan a simple vista en la espalda.
- **Lipomielomeningoceles:** consisten en un lipoma que por un lado está unido a la superficie dorsal de una médula abierta y no neurulada y por el otro se funde con la grasa subcutánea protruyendo en la región lumbosacra. Se suele asociar un meningocele al lipoma.
- **Lipomas del filum terminale:** se localizan habitualmente en la región extradural del filum, pero también pueden involucrar la parte intradural. Se puede asociar un pequeño quiste.

Con las técnicas actuales se recomienda en estos casos el tratamiento quirúrgico cuidadoso y precoz para evitar la tracción y la compresión que producen estas malformaciones, siendo habitualmente suficiente la resección parcial del lipoma.

El **síndrome de regresión caudal** se caracteriza por agenesia sacra, anomalías complejas de la médula espinal, paraplejia fláccida, amiotrofia de los miembros inferiores, artrogriposis y vejiga neurógena.

La **diastematomielia** es una malformación que consiste en una hendidura sagital que divide a la médula espinal en dos hemimédulas cada una envuelta en su propia pía madre. Están separadas por un espolón óseo, cartilaginoso o fibroso. La hendidura se localiza habitualmente entre D9 y S1. Es más frecuente en mujeres y los pacientes están asintomáticos en el 20% de los casos. Los síntomas más frecuentes son escoliosis, dolor de tipo lumbar o ciático, debilidad, atrofia, deformidades ortopédicas y trastornos sensitivos de una extremidad inferior e incontinencia urinaria o fecal. La liberación del espolón es el tratamiento quirúrgico indicado.

La **siringomielia** consiste en una cavitación tubular tapizada de células gliales dentro de la médula espinal. En la **hidromielia** la dilatación central de la médula está tapizada de epéndimo. La cavitación está repleccionada de LCR proveniente del IV ventrículo en las siringomielias comunicantes, cuya asociación con una malformación de Chiari es la regla. En estos casos es muy eficaz la descompresión quirúrgica de la fosa posterior. Las siringomielias no comunicantes pueden manifestarse como consecuencia de un traumatismo medular, una aracnoiditis postmeningitis o un tumor medular. La sintomatología en los niños se manifiesta casi siempre como una escoliosis evolutiva con piramidalismo (siringomielia motora pura), siendo la sintomatología sensitiva (disociación termoalgésica) menos frecuente.

BIBLIOGRAFÍA

1. Aicardi J. Diseases of the nervous system in childhood. 2nd Edition. Cambridge: Mac Keith Press; 1998.

2. Swaiman KF. Pediatric Neurology. Second Edition. St. Louis, Missouri: Mosby-Year Book,Inc.;1994.

3. Fejerman, Fernández Alvarez. Neurología Pediátrica. 2ª Ed. Buenos Aires: Panamericana; 1997.

4. Nickel RE and Magenis RE. Neural tube defects and deletions of 22q11. Am J Med Genet 1996;66:25-27.

NOTAS